

LAL-D

früher: **CESD und Morbus Wolman**

Selten, aber nicht allein
Was ist LAL-D? _____ 3
Christina Lampe, Patrick Gerner

Häufige Symptome, seltene Ursache
Differenzialdiagnosen _____ 8
Patrick Gerner, Christina Lampe

Selten, aber behandelbar
Therapie und Follow-up _____ 12
Christina Lampe

Selten, aber schwerwiegend
Folgen bei Nichtbehandlung _____ 16
Christina Lampe

© Titelbild: istockphoto - KatarzynaBialasiewicz

Kinderärztliche Praxis

Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

Begründet von **Stefan Engel** und **Erich Nassau**,
wiederbegründet von **Hubertus von Voss**

Sonderheft „LAL-D“

Herausgeber: Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin, Präsidentin: Prof. Dr. med. Ute Thyen, Geschäftsstelle der DGSPJ, Chausseestr. 128/129, 10115 Berlin, Tel.: 0 30/40 00 58 86, E-Mail: geschaeftsstelle@dgsnpj.de

Chefredakteur: Prof. Dr. med. Markus Knuf, Direktor der Klinik für Kinder und Jugendliche HSK, Dr. Horst Schmidt Kliniken GmbH, Ludwig-Erhard-Str. 100, 65199 Wiesbaden, Tel.: 06 11/43-25 54, Fax: -25 57, E-Mail: markus.knuf@helios-kliniken.de; Pädiatrische Infektiologie, Universitätsmedizin Mainz

Redaktion und Koordination: Angelika Leidner, Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 41, 55116 Mainz, E-Mail: leidner@kirchheim-verlag.de

Herstellung: Melanie Löw, Tel. 061 31/9 60 70 65

Verlag: Verlag Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 41, 55116 Mainz, Geschäftsführung Kristian Senn, www.kirchheim-verlag.de

Druck: PVA, Druck- und Medien-Dienstleistungen GmbH, 76829 Landau

Die mit Verfassernamen gekennzeichneten Beiträge geben in erster Linie die Auffassung der Autoren und nicht in jedem Fall die Meinung von Herausgeber und Redaktion wieder.

Das Sonderheft wurde unterstützt von der Alexion Pharma Germany GmbH.

© Kirchheim-Verlag Mainz



Häufige Symptome, seltene Erkrankung

Hohe Blutfette, Leberverfettung und Lebervergrößerung sowie erhöhte Transaminasen: eine Kombination aus häufigen Symptomen, die differenzialdiagnostisch eine Herausforderung darstellt. Die Ursachen sind überaus vielfältig – metabolisch, infektiös, anatomisch, toxisch, autoimmun –, um nur einige zu nennen. Dies erscheint nicht erstaunlich, wenn man bedenkt, dass die Leber das zentrale „Stoffwechselorgan“ ist.

Da man früher die Leber als „Sitz der Gefühle und Temperamente“ sowie als „Urheber des Blutes und von Trieben“ ansah, wurde sie zum Gegenstand mehrerer Redensarten: „eine Laus über die Leber gelaufen“, „frei von der Leber reden“, „die beleidigte Leberwurst spielen“.

In der Tat übernimmt die Leber vielfältige Aufgaben wie die Speicherung von Glukose (Glykogen), Fetten (in Form von Lipoproteinen) sowie zahlreichen Vitaminen, Eisen und Blut, sie ist für die Bildung von Galle, Cholesterin und Gallensäuren, Eiweißen wie Albumin und Transferrin sowie für fast alle Gerinnungsfaktoren verantwortlich. Sie ist auch am Abbau von Hämoglobin und Bilirubin beteiligt, entgiftet und verstoffwechselt Ammoniak zu Harnstoff, Hormone und viele Medikamente. Außerdem übernimmt sie Abwehrfunktionen, insbesondere von Keimen aus dem Gastrointestinaltrakt. Beim Fetus bis zum 7. Schwangerschaftsmonat ist sie sogar zentrales Organ der Blutbildung.

Durch Wohlstand und Nahrungsüberfluss ist die nichtalkoholische Lebererkrankung (NAFLD) – mal abgesehen von den infektiösen Lebererkrankungen – sicherlich die häufigste Ursache für die oben genannten Symptome. Nichtsdestotrotz kann sich hinter häufigen Symptomen auch mal eine seltene Erkrankung verbergen. Die LAL-D (Saure-Lipase-Defizienz), früher in M. Wolman (schwerste Form) und CESD (langsam progrediente Form) eingeteilt, ist eine solche. Und sie ist seit einiger Zeit behandelbar. Die Diagnostik der LAL-D ist einfach: ein Trockenbluttest.

Sicher ist selten eben selten und gehört nicht in die erste Reihe der differenzialdiagnostischen Überlegungen. Dennoch, gerade weil behandelbar, ist ein zweiter Blick lohnenswert. Mit dem vorliegenden Sonderheft der „Kinderärztlichen Praxis“ soll auf die seltene, aber behandelbare Krankheit LAL-D aufmerksam gemacht werden.

Den Autoren gebührt Dank für die Erstellung der praxisnahen Artikel. Das Heft wurde von der Firma Alexion unterstützt. Die Inhalte der einzelnen Artikel sind hiervon unberührt und werden ausschließlich durch die Autoren verantwortet. Prof. Markus Knuf, Chefredakteur