

Aus dem Inhalt

► Schwerpunkt Gastroenterologie	Seite
Geringfügig erhöhtes M.-Crohn-Risiko nach Antibiotika-Kur im 1. Lebensjahr	3
Risikofaktoren für klinische Rezidive bei pädiatrischem Morbus Crohn.....	4
BMI ohne Einfluss auf Ergebnisse der roboterassistierten Sleeve-Gastrektomie.....	4
Magen-Darm-Viren sind auch im Stuhl asymptomatischer Träger nachweisbar.....	6
► Schwerpunkt Pneumologie	
Makrolid-Ketolid-Antibiotikum ist sicher und wirksam.....	6
Risiken der Sekundärexposition gegenüber nikotinhaltem E-Zigaretten-Dampf.....	8
Städtische Faktoren verstärken die Morbidität bei pädiatrischem Asthma	10
Update zur Therapie mit CFTR-Modulatoren	10
► Nephrologie	
ACEI und ARB verringern die Proteinurie bei Immunglobulin-A-Nephropathie	11
Frühe Biopsie verbessert Outcome bei Purpura-Schönlein-Henoch-Nephritis	13
► Neuropädiatrie	
Kindliche Epilepsie: Chirurgie wird zu wenig genutzt.....	11
Keine Defizite nach fetaler Tenofovir-Disoproxil-Fumarat-Exposition	12
Anosmie bei COVID-19: Jedes achte Kind ist betroffen.....	12
► Intensivmedizin	
Vitamin-C- und -B ₁ -Mangel bei pädiatrischer Sepsis.....	12
POCT detektiert m.1555A>G-Variante und verringert Ototoxizität.....	13
► Neonatologie	
Binfantis EVC001 reduziert das NEC-Risiko bei Frühgeborenen deutlich.....	14
Enterales rekombinantes Humaninsulin ist wirksam und sicher.....	14
► Endokrinologie	
Zeitpunkt der Diagnose zeigt altersabhängige Ausprägung des Typ-1-Diabetes	14
Gestationsdiabetes: Einfluss auf Geburtsgewicht und Adipositas im Kindesalter	16
► Sonstiges	
Zahl und Anteil der Suizide haben durch Corona zugenommen	16
Schwere bakterielle Infektionen sind bei Omphalitis nur selten nachweisbar.....	16
► Forschung, Hochschule und Verbände	18
► Industrie	21
► Termine	23

Editorial

Sehr verehrte Leserinnen und Leser,

die bahnbrechenden Erkenntnisse und technischen Neuerungen in der Humangenetik spiegeln sich noch wenig, oder sagen wir zumindest zu spät, in unserer klinischen Routine wider. Bei einer geschätzten Zahl von 6000 Seltenen Erkrankungen ist nämlich gerade in der Pädiatrie die Suche nach einer solchen keine Seltenheit. Unser diagnostisches Armamentarium ist zwar meist groß genug, um sie zu identifizieren. Viele hochspezielle Diagnostika sind jedoch invasiv oder zumindest ressourcenaufwendig und daher personal- und (warte-)zeitintensiv.

Wird eine Seltene Erkrankung dann ins Auge gefasst, so geht es, meist aber zu allerletzt, an die genetische Bestätigung. Die schnelle Verfügbarkeit der Genetik, ihr einfacher und fast schmerzloser Zugang über eine Blutabnahme und besonders ihr immenser Beitrag in der Abklärung unklarer Krankheitssymptome bietet aber viele Argumente, dieses Tool bei komplizierten Abklärungen früher einzusetzen. Viele Kolleginnen und Kollegen haben dabei allerdings noch eine Art Stufendiagnostik vor Augen: zuerst eine Chromosomenanalyse, danach die Panel-Diagnostik zur Untersuchung der häufig betroffenen Gene. Erst danach und wenn die Verzweiflung zu groß wird, schließt sich eventuell die Untersuchung des gesamten Genoms an. Dabei ist, gemessen an vielen anderen (oft auch stationären) Maßnahmen zur Diagnosesicherung, eine frühzeitige umfassende genetische Untersuchung mittlerweile sogar ökonomisch sinnvoll. Denn das derzeitige Nonplusultra in diesem Bereich, das Trio-Exom, kostet die Krankenkassen nach allen Abzügen heutzutage nur noch rund 1500 Euro.

Trio-Exom bedeutet die Sequenzierung des gesamten Exoms, sowohl des Patienten als auch seiner Eltern. Bei jeder Kompletsequenzierung fallen jedoch Hunderte Varianten auf, deren Einordnung in pathogen oder irrelevant nur im familiären Zusammenhang möglich ist. Die Kunst des Genetikers ist heutzutage daher nicht mehr die Sequenzierung. Sie kann mittlerweile innerhalb eines Arbeitstages erledigt werden. An einigen Standorten und bei bestimmten hochakuten Erkrankungen wie dem akuten Lebersversagen wird sie

Herausgeber Patrick Gerner

manchmal schon als Bedside-Test durchgeführt.

Die Kunst des Genetikers besteht vielmehr in der Interpretation der Ergebnisse. Der anfallende „Datenwust“ muss gekonnt interpretiert werden. Und genau hier ist ein enges Zusammenspiel zwischen klinischer Pädiatrie und Humangenetik gefragt. Der Genetiker wird nur mit detaillierten Informationen einen guten Befund schreiben können. Der Pädiater wiederum wird den Befund nur in praktische Maßnahmen übersetzen können, wenn dieser verständlich und konkret ist. Jedem Pädiater graut vor den seitenlangen Anforderungszetteln der Genetik. Ein Griff zum Telefon, und das Gespräch mit dem Genetiker wird diese Hürde deutlich senken. Auf diese Weise wird zudem die richtige Diagnostik durchgeführt und nicht „irgendein scheinbar passendes Panel“ angekreuzt.

Die Genetik wird für die Pädiatrie eine zunehmende und große Rolle spielen. Ich bin mir sicher, dass eines Tages umfassende Sequenzierungen, unter Auflagen, auch in das Neugeborenencreening integriert werden. Bei allen zu minimierenden Nachteilen wird dies präemptive Therapien schwerer Erkrankungen ermöglichen, die vielen Patienten zugutekommen.

