

Kapitel 14

Der Magen-Darm-Trakt bei Fanconi-Anämie

Priv. Doz. Dr. med. Sarah Jane Schwarzenberg

Universität von Minnesota, Kinderklinik, Minneapolis, USA

Bei der Fanconi-Anämie können sowohl anatomische als auch funktionelle Veränderungen des Magen-Darm-Traktes auftreten.

Beispielsweise wurde von Veränderungen der Speiseröhre, des Zwölffingerdarms und des Darmausgangs im Sinne von Verengungen bis hin zum völligen Verschluss (Atresie) berichtet. Mit „Atresie“ bezeichnet man eine Entwicklungsstörung, bei der die durchgehende Verbindung des Magen-Darm-Traktes an einer oder mehreren Stellen verschlossen bleibt. An funktionellen Veränderungen können Störungen der Nahrungsaufnahme, Übelkeit, Bauchschmerzen und Durchfälle auftreten.

Der Magen-Darm-Trakt ist für eine gute Nahrungsaufnahme und Ernährung verantwortlich, wodurch ein normales Wachstum gewährleistet wird. Die Nahrungsaufnahme versorgt uns darüber hinaus mit der Energie, welche wir für das tägliche Leben brauchen. Für den Fall einer akuten Erkrankung werden durch die Ernährung genügend Reserven aufgebaut, um den kurzzeitigen Verlust der Nahrungsaufnahme zu überstehen.

Bei der Fanconi-Anämie können sowohl Störungen des Hormonhaushaltes als auch eine unzureichende Nahrungszufuhr Ursache von Wachstumsstörungen sein. Die Kinder essen zu wenig, weil sie keinen Appetit haben, Übelkeit empfinden, oder weil sie nach dem Essen an Bauchschmerzen oder Darmkrämpfen leiden.

Eine unzureichende Nahrungsaufnahme kann sowohl durch anatomische Veränderungen des Magen-Darm-Traktes, durch

chronische Entzündungen bzw. Infektionen, durch neurologische oder psychiatrische Probleme, als auch durch Nebenwirkungen eingenommener Medikamente bedingt sein.

Insbesondere eine Reihe angeborener Entwicklungsstörungen bei Fanconi-Anämie können mit Problemen des Magen-Darm-Traktes in Verbindung stehen. Auch wenn beispielsweise eine Speiseröhrenverengung operativ behoben wird, leiden die Patienten später häufig an heftigem Sodbrennen, welches durch den Rückfluss von Magensäure aus dem Magen in die Speiseröhre verursacht wird. 30-50% der operierten Patienten müssen sich daher weiteren Operationen zur Bekämpfung des Rückflusses von Magensäure unterziehen.

Auch nach chirurgischen Eingriffen zur Behebung von Verengungen im Dünndarmbereich kommt es bei mehr als 25% der Patienten zu weiteren Komplikationen. Diese können Schmerzen im Darm, Rückfluss-Störungen, das sogenannte Syndrom der „blinden Schlinge“ [oder auch „Blindsack“- Syndrom], verringerte Darmaktivität oberhalb der Operationsstelle sowie Ereignisse einschließen, die einem akuten Darmverschluss ähneln. Das Risiko für das Auftreten einiger dieser Komplikationen kann durch spezielle chirurgische Verfahren verringert werden.

Nach der operativen Öffnung eines angeborenen Verschlusses des Afters können folgende Komplikationen auftreten: völlige Darm-Inkontinenz (Verlust der kontrollierten Stuhlentleerung) mit einer Häufigkeit von 30%, teilweise Darm-Inkontinenz mit einer Häufigkeit von 50%, sowie chronische Verstopfung mit und ohne Inkontinenz-Erscheinungen.

Die klinische Abklärung eines Kindes mit Ernährungsstörungen erfordert eine gründliche Erhebung der Vorgeschichte [Anamnese] und eine sehr sorgfältige ärztliche Untersuchung, die nicht selten bis zu einer Stunde dauern kann. Die bisherigen Krankenunterlagen des Kindes und eine genaue Zusammenstellung der aktuellen Nahrungsaufnahme über einen Zeitraum von drei Tagen sollten dem Arzt bereits zwei Wochen vor der Untersuchung übermittelt werden.

Folgende zusätzliche Untersuchungen können gegebenenfalls erforderlich werden:

- radiologische Kontrastuntersuchung des Magen-Darm-Traktes oder
- Untersuchung der Magenentleerung (wünschenswerter wäre es für FA-Patienten allerdings, wenn Röntgenuntersuchungen vermieden und auf klinische bzw. endoskopische Untersuchungen zurückgegriffen werden könnte);
- Blutuntersuchung auf C-reaktives Protein („CRP“ - ein Hinweis auf Entzündungen);
- Blutsenkung;
- Bestimmung von Antikörpern gegen bestimmte Magen-Darm-Bakterien („*Helicobacter pylori*“);
- Bestimmung der Zink-Konzentration im Serum;
- Stuhluntersuchung auf Wurmeier und Parasiten, z. B. Kryptosporidien;
- Urinkultur;
- endokrinologische Untersuchungen (Hormonstatus);
- endoskopische Untersuchungen, möglicherweise Entnahme von Gewebeproben.

Einige klinische Symptome geben Hinweise auf bestimmte Störungen - z. B. können Bauchschmerzen verbunden mit Übelkeit vor allem bei folgenden Ursachen auftreten:

- Passagestörungen (Verstopfung) bis hin zum Darmverschluss;
- unverhältnismäßige Vergrößerung des Dünndarms;
- Erkrankungen der Gallenblase.

Tritt hingegen nur Übelkeit allein auf, so kann es sich um folgende Störungen handeln:

- Infektionen;
- Harnwegsinfekte;
- Nasen-Nebenhöhleninfektionen;
- psychische Probleme;
- Nebenwirkungen von Medikamenten;
- verzögerte Entleerung des Magens.

Wenn es nicht gelingt, aufgrund der Symptome eine genaue Diagnose zu erstellen, so sollte ein Therapieversuch zur Linderung der Symptome in Betracht gezogen werden. Hierfür stehen folgende Optionen zur Verfügung:

- Verminderung der Magensäure durch Säureblocker (einige dieser Medikamente können die Knochenmarkfunktion unterdrücken und müssen deshalb vermieden werden);
- Einsatz von Medikamenten, welche die Darmmotilität [Bewegungsvermögen des Darms] erhöhen wie z. B. Erythromycin;
- Behandlung mit Medikamenten, welche die Übelkeit unterdrücken;
- Behandlung der Vergrößerung des Dünndarms mit bestimmten Medikamenten;
- Ergänzung der Ernährung.

Zwei prinzipielle Möglichkeiten zur Nahrungsergänzung stehen zur Verfügung: Enteral und parenteral. Enteral bedeutet, dass Nahrung durch den Mund-Nasen-Bereich bzw. mit Hilfe einer Magensonde zugeführt wird. Parenteral bedeutet, dass Nährstoffe mit Hilfe von Infusionen in den Körper eingebracht werden. Zur parenteralen Ernährung ist ein zentraler Venenkatheter

erforderlich, der ein gewisses Infektionsrisiko und das Risiko von Stoffwechselstörungen mit sich bringt. Daher beschränkt sich die parenterale Nahrungszufuhr auf solche Patienten, bei denen eine enterale Ernährung nicht gelingt oder nicht möglich ist.

Eine zusätzliche enterale Ernährung sollte in Betracht gezogen werden, wenn ein Kind ständig weniger als 85% seines altersgemäßen Sollgewichts erreicht, oder wenn seine natürliche Gewichtszunahme in einem Zeitraum von 3-6 Monaten stagniert. Um mit der enteralen Nahrungsergänzung dauerhafte Erfolge zu erzielen, muss sie entsprechend über einen längeren Zeitraum angewandt werden.

Die enterale Nahrungszufuhr erfolgt in der Regel während der Nacht über einen Zeitraum von 8 bis 10 Stunden, damit das Kind tagsüber seinen Appetit behält. Wenn das Kind sein Sollgewicht erreicht hat, kann die zusätzliche Ernährung flexibel erfolgen, d. h. insbesondere bei Kindern im Teenageralter kann die eine oder andere Nacht ausgespart werden.

Zu den Nebenwirkungen der enteralen Ernährung gehören Sodbrennen, Appetitverlust und Erbrechen. Außerdem können die Ernährungssonden versehentlich herausgezogen werden. Die für die unterschiedlichen Formen der enteralen Ernährung zur Verfügung stehenden Sonden bestehen aus dünnen flexiblen Schläuchen und können entweder durch die Nase in den Magen, bzw. durch die Nase in den Zwölffingerdarm eingeführt oder direkt durch einen kleinen operativen Bauchwandeinschnitt („Gastrostomie“) bis in den Magen gelegt werden.

Die Nasen-Magen-Sonden können täglich neu eingeführt, aber auch für mehrere Tage hintereinander liegen gelassen werden. Während der Nacht können die Sonden gelegentlich herausrutschen, insbesondere bei kleinen Kindern. Die Kinder sind von den Sonden nicht allzu begeistert, zumal die zusätzliche Gefahr einer Nasennebenhöhlenentzündung besteht. Aus medizinischer Sicht bieten sie jedoch eine gute Möglichkeit zur kurzzeitigen (d. h. weniger als 3 Monate dauernden) Nahrungsergänzung. Während dieser Zeit kann man auch entscheiden, ob z. B. eine operativ direkt platzierte Magensonde sinnvoll wäre.

Die Nasen-Zwölffingerdarm-Sonden werden unter Röntgenkontrolle durch den Magen bis in den Zwölffingerdarm gelegt und können nicht täglich erneuert werden. Sie gewähren jedoch den besten Schutz gegen starkes Sodbrennen.

Die reinen Magensonden werden hingegen durch eine kleine operative Öffnung der Bauchwand direkt in den Magen eingeführt. Gelegentlich kommt es dabei zu lokalen Reizungen und/oder Entzündungen. Nur selten können aufgrund von Defekten der Sonde schwerwiegende Infektionen auftreten.

Nach einer ausführlichen Beratung müssen letztendlich das betroffene Kind und seine Familie gemeinsam entscheiden, welche Art der zusätzlichen Ernährung für sie am besten ist. In jedem Fall sollte man jedoch vor der Platzierung einer direkten Magensonde zunächst mit Hilfe einer durch die Nase geführten Sonde austesten, ob diese Art der zusätzlichen Ernährung anschlägt. Man sollte vor allem auch darauf achten, dass diese Maßnahmen die tägliche Lebenssituation des Kindes und die seiner Familie so wenig wie möglich belasten und einschränken.