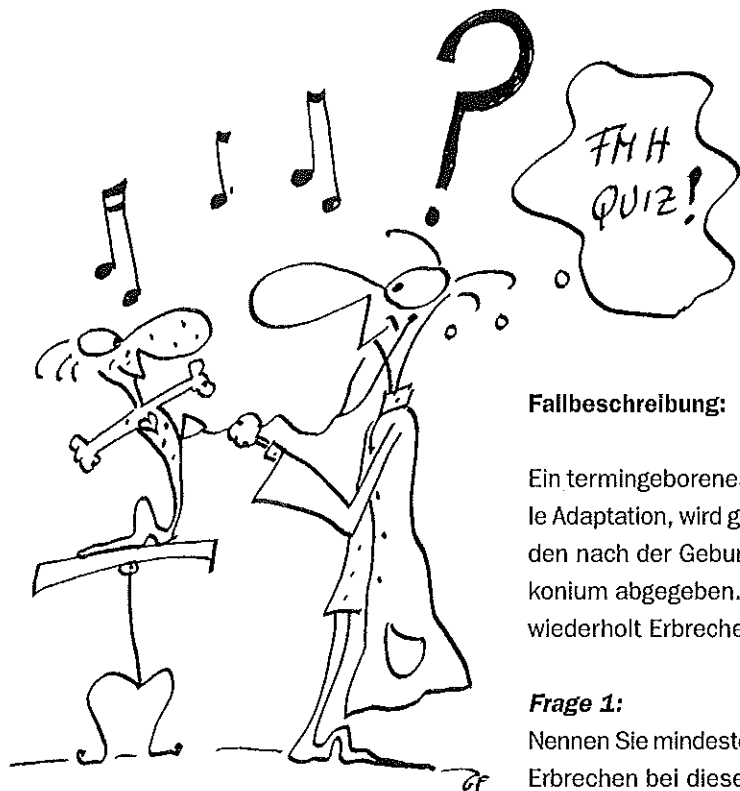


FMH-Quiz (2)



Fallbeschreibung:

Ein termingeborenes Kind hat eine normale Adaptation, wird gestillt und hat 24 Stunden nach der Geburt zum ersten Mal Mekonium abgegeben. Am 3. Lebenstag tritt wiederholt Erbrechen auf.

Frage 1:

Nennen Sie mindestens 3 Ursachen für das Erbrechen bei diesem Kind.

Frage 2:

Am 5. Lebenstag trinkt das Kind sehr schlecht. Der Ikterus ist ausgeprägt und die Leber ist 5 cm unter dem Rippenbogen palpabel. Der Assistenzarzt bekommt ein dringendes Telefonat aus dem Labor für Reihenuntersuchungen bei Neugeborenen. Nennen Sie die 5 Krankheiten, die in der Schweiz mittels Neugeborenen-Screening gesucht werden.

Frage 3:

Welche ist die wahrscheinlichste Diagnose bei diesem Patienten?

Présentation du cas:

Un nouveau-né à terme a eu une adaptation normale. Il est allaité et a émis du méconium pour la première fois 24 heures après la naissance. Des vomissements répétés sont observés au troisième jour de vie.

Question 1:

Citez au moins 3 causes de vomissements chez cet enfant.

Question 2:

L'enfant présente au cinquième jour de vie une hypotonie, boit mal et présente un ictère important. Le foie est palpable 5 cm sous le rebord costal. Le médecin-assistant reçoit un appel téléphonique urgent du laboratoire concernant le dépistage systématique du nouveau-né. Nommez les 5 maladies qui en Suisse font l'objet d'un dépistage systématique chez les nouveau-nés.

Question 3:

Quel est le diagnostic le plus probable chez ce patient?

Quiz FMH (2)



Losungen

Antwort 1

- Intestinale Obstruktion
- Gastrooesophagealer Reflux
- Sepsis
- Angeborene Krankheiten
wie z. B. AGS oder Galaktosämie

Antwort 2

- Kongenitale Hypothyreose
- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
- Phenylketonurie
- Galaktosämie
- Biotinidasemangel

Antwort 3

- Galaktosämie

Kommentar des Spezialisten

Die Reihenuntersuchung der Neugeborenen (Neugeborenen-Screening) soll schwerwiegende, aber behandelbare Krankheiten rechtzeitig erfassen. In der Schweiz sind es heute die kongenitale Hypothyreose, das adrenogenitale Syndrom (AGS), die Phenylketonurie, die Galaktosämie und der Biotinidasemangel.

Neugeborene mit Galaktosämie beginnen wenige Tage nach Milcheinnahme (Muttermilch oder adaptierte Neugeborenenmilch) zu erbrechen. Es kann in kurzer Zeit zu schwerem Leber- und Nierenschaden kommen (Ikterus, Gerinnungsstörung, Sepsis bei Hypokomplementämie, renale Tubulopathie)

sowie zur Katarakt. Wird das Neugeborene rasch auf galaktosefreie Ernährung umgestellt, bilden sich die Krankheitszeichen zurück. Die Langzeitprognose ist gut, obwohl man heute weiss, dass trotz guter Behandlung gewisse Komplikationen (Ovarialinsuffizienz) auftreten können.

Wie soll man nun bei diesem bereits erkrankten Neugeborenen diagnostisch und therapeutisch vorgehen? Die erste Massnahme ist das Stoppen jeglicher Galaktosezufuhr und die Umstellung auf einen galaktosefreien Schoppen (z. B. Pregomin). Gleichzeitig wird man eine Urinprobe asservieren (Nachweis von reduzierenden Substanzen mittels Clinitest; gehört auf jede Geburtsabteilung!) und eine Blutprobe für die direkte Bestimmung der Galaktose-1-Phosphats Uridyl-Transferase abnehmen.

In Ländern mit grossen geographischen Distanzen und weniger guten Infrastrukturen (z.B. in Teilen der USA) wird das Galaktosämie-Screening in Frage gestellt, weil die Ergebnisse zum Teil erst nach drei bis vier Wochen eintreffen, wenn betroffene Neugeborene bereits lebensbedrohlich krank sind oder die Diagnose schon gestellt ist. Dem ist in der Schweiz nicht so: Dank der guten Zusammenarbeit zwischen den Geburtskliniken in der ganzen Schweiz, der (noch) zuverlässigen Postzustellung und den zwei Screeninglabors in Bern und Zürich wird die Diagnose – wie in obigem Beispiel – vor dem Eintreten irreversibler Schäden gestellt. Wir können also auf «unser» Neugeborenen-Screening stolz sein. Der Jahresbericht des Neugeborenen-Screenings wird jedes Jahr in der Paediatrica veröffentlicht (siehe diese Nummer!).

A. Superti-Furga, Zürich

Solutions

Réponse 1:

- Obstruction intestinale
- Reflux gastro-oesophagien
- Septicémie
- Maladies congénitales comme
p. ex. le syndrome adrénogénital
ou la galactosémie

Réponse 2:

- Hypothyroïdie congénitale
- Syndrome adrénogénital
- Phénylcétonurie
- Galactosémie
- Déficience en biotinidase

Réponse 3:

- Galactosémie

Commentaire du spécialiste

Les examens en série chez les nouveau-nés (screening néonatal) doivent permettre à temps le diagnostic de maladies graves mais traitables. En Suisse, il s'agit aujourd'hui de l'hypothyroïdie congénitale, du syndrome adrénogénital (SAG), de la phénylcétonurie, de la galactosémie et de la déficience en biotinidase.

Les nouveau-nés atteints d'une galactosémie commencent à vomir peu de jours après la prise de lait (lait maternel ou lait adapté). Cela peut conduire en peu de temps à une atteinte hépatique et rénale sévères (ictère, diathèse hémorragique, septicémie par déficit du complément, tubulopathie rénale) ainsi qu'à une cataracte. Si le nouveau-né est mis rapidement sous une alimentation sans galactose les symptômes régressent. Le pronostic à long terme est bon, bien que l'on sache aujourd'hui que malgré un traitement correct, certaines complications peuvent survenir (insuffisance ovarienne).

Comment poser le diagnostic et instaurer un traitement chez ce nouveau-né déjà malade? La première mesure est l'arrêt de tout apport de galactose et l'instauration d'une alimentation sans galactose (p. ex. Pregomin). Simultanément on effectue un examen de l'urine (mise en évidence de sucres réducteurs par un Clinitest – qui doit être présent dans toutes les nurseries) et une prise de sang pour la mesure directe de la galactose-1-phosphate-uridyl-transférase.

Dans les pays où les distances géographiques sont grandes et les infrastructures moins bonnes (p.ex dans certaines régions des USA) le screening de la galactosémie est remis en cause, car une partie des résultats ne peuvent être disponibles qu'après 3 à 4 semaines, lorsque les nouveau-nés concernés sont déjà à l'article de la mort où que le diagnostic a déjà été posé. Il n'en est pas encore ainsi en Suisse, ceci grâce à la bonne collaboration des cliniques obstétricales de toute la Suisse, l'efficacité (pour l'instant) de la poste et celle des deux laboratoires de screening de Berne et de Zurich qui permettent de poser le diagnostic – comme dans l'exemple ci-dessus – avant la survenue de dommages irréversibles. Nous pouvons ainsi être fiers de notre screening néonatal. Le rapport annuel concernant le screening néonatal est publié chaque année dans Paediatrica (voir ce numéro)!

A. Superti-Furga, Zurich

Traduction: R. Tabin, Sierre