FV01-01
Citrullin-Stoffwechsel vor und nach Lebertransplantation bei Carbamoylphosphat-Synthetase 1 (CPS1) und Ornithin-Transcarbamylase (OTC) Mangel – eine retrospektive Analyse

Aldrian D.1, Vogel G.2, El-Gharbawy A.3, McKiernan P.4, Landau Y.5, Al Mutairi F.6, Stepien K.7, Mei-Kwun Kwok A.8, Yildiz Y.9, Honzek T.10, Kellinova S.11, Ellaway C.12, Lund A.13, Santer R.13, Scholl-Bürgi S.14, Müller T.15, Karall D.16

1 Department of Paediatrics I, Medical University of Innsbruck, 6020 Innsbruck, Österreich; 2 Department of Paediatrics I, Medical University of Innsbruck, 6020 Innsbruck, Österreich. Institute of Cell Biology, Biocenter, Medical University of Innsbruck, 6020 Innsbruck, Österreich; 3 Division of Medical Genetics, University of Pittsburgh School of Medicine, Children’s Hospital of Pittsburgh, Pittsburgh, PA, USA; 4 Children’s Hospital of Pittsburgh, Pittsburgh, PA, USA; 5 Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv University, Tel Aviv, Israel; 6 Genetics and Precision Medicine Department, King Abdullah Specialized Children Hospital, King Abdulaziz Medical City MNG-HA, Riyadh, Saudi-Arabien; 7 Adult Inherited Metabolic Diseases, Salford Royal NHS Foundation Trust, Salford, Großbritannien; 8 Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Graz, Graz, Österreich; 9 Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Hacettepe University, Ankara, Türkei; 10 Department of Pediatrics and Inherited Metabolic Disorders, First Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital in Prague, Prague, Tschechien; 11 Genetic Metabolic Disorders Service, Sydney Children’s Hospital Network, Sydney, New South Wales, Australien; 12 Center for Inherited Metabolic Diseases, Departments of Clinical Genetics and Pediatrics, Rigshospitalet, Copenhagen, Dänemark; 13 Department of Pediatrics, University Medical Center Eppendorf, Hamburg, Deutschland.

Einleitung: Carbamoylphosphat-Synthetase 1 (CPS1) und Ornithin-Transcarbamylase (OTC) Mangel sind seltene Störungen des Harnstoffzyklus, die zu einer lebensbedrohlichen Hyperammonämie führen können. Eine Lebertransplantation ermöglicht einen kurativen Ansatz und bietet eine Alternative zur medikamentösen Behandlung und lebenslangen Diät einhaltung. Trotz der Verfügbarkeit von oralen Substitutionen ist die Situation der Patienten nach der Transplantation weiterhin von Bedeutung.

Ziel dieser Studie ist es, Informationen über den Citrullin-Stoffwechsel vor und nach einer Lebertransplantation zu sammeln, um Kliniker bei der Betreuung dieser seltenen angeborenen Stoffwechselstörungen zu unterstützen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Ziel dieser Studie ist es, Informationen über den Citrullin-Stoffwechsel vor und nach einer Lebertransplantation zu sammeln, um Kliniker bei der Betreuung dieser seltenen angeborenen Stoffwechselstörungen zu unterstützen.

FV01-02
Diagnosespektrum deutlich erhöhter Aminotransferasen-Werte bei Kindern und Jugendlichen (Jänner 2017–April 2022)

Kohimaier B.
Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Medizinische Universität Graz

Einleitung: Im Frühjahr 2022 wurde von US- und U.K.-Gesundheitsbehörden eine besorgniserregende Zunahme von Hepatitis-Fällen unklarer Genese und hohem Anteil an Leberversagen bzw. Notwendigkeit einer Lebertransplantation berichtet. Die case definition möglicher Verdachtsfäll-

Abstracts der 60. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde 2022
„Auf den Schultern von Riesen“
Wien, 06. bis 08. Oktober 2022
le beinhaltet Aminotransferasen-Werte > 500 U/l (i.e. 10fache Erhöhung über den Normwert hinaus). Wir berichten über das Diagnosespektrum bei PatientInnen mit dieser Laborkonstellation in den letzten 5 Jahren.

**Patienten und Methoden:** Retrospektiv wurden alle PatientInnen (0–17 Jahre) mit Aminotransferasen-Werten > 500 U/l im Behandlungszeitraum Jänner 2017 bis April 2022 analysiert, die hämotoolkologischen Fälle aber von einer weiteren Zuordnung in spezifische diagnostische Kategorien ausgeschlossen.

**Ergebnisse:** Bei 166 PatientInnen fand sich die beschriebene Laborkonstellation, bei 96/166 ohne hämatoolkologische Erkrankung, 53/96 (55 %) Patienten waren männlich und das mediane Alter betrug 7,9 Jahre (IQR 1,1–15,4). Bei 90 % konnten Ursachen zugeordnet werden, mit folgender weiterer Kategorisierung: 22 % direkt hepatotrope Erreger, 18 % Multivitaminversorgungen, 9 % Neonatale Azidose/Asphyxie, 8 % Infektions-assoziiert, 6 % Stoffwechselkrankungen, 5 % Erkrankung der Gallengänge, 4 % immunologisch/hämato logisch, 2 % „klassisch“-hepatische Erkrankungen und 16 % andere. Bei 9 (9 %) PatientInnen konnte keine klare Ursache identifiziert werden, entsprechend einer jährlichen Inzidenz von 1,5/100.000 Einwohnern im Alter von 0–17 Jahren. 6 (67 %) PatientInnen waren weiblich, mit einem medianen Alter von 7,8 Jahren (IQR 6,2–14). 5 PatientInnen hatten eine Vorerkrankung. Bei 8/9 Fällen normalisierten sich die Aminotransferasen-Werte, mit einem Median von 114 Tagen (IQR 81–243 Tage). In keinem dieser ungeklärten Fälle war eine Lebertransplantation nötig und die Mortalität betrug 0.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die Daten dieser retrospektiven 5-Jahres Analyse pädiatrischer PatientInnen mit deutlich erhöhten Aminotransferasen-Werten ergab bei 90 % der Fälle die Möglichkeit, diagnostisch einen Kausalzusammenhang zu erfassen. Die Anzahl ungeklärter Fälle war mit 2 Fällen/Jahr relativ klein. Daher sollten diese Ergebnisse jedenfalls für die kausalen Zusammenhänge zu erfassen. Die Anzahl ungeklärter Fälle war eine Lebertransplantation nötig und die Mortalität betrug 0.

**FV01-04**

**Newborn screening of vitamin B12 deficiency: sensibel or not?**

Knoepfl S.1, Kaufman C.1, Baumgartner M.1, Goechlin B.1, Konstantopoulos V.1, Poms M.1, Rohrbach M.1, Zeyda M.1, Herle M.1, Huemer M.1

1Division of Metabolism and Children’s Research Center, University Children’s Hospital of Zurich, University of Zurich, Zurich, Switzerland; 2Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Pulmonology, Allergology and Endocrinology, Medical University of Vienna, Vienna, Austria; 3Newborn Screening Switzerland, Division of Clinical Chemistry and Biochemistry, University Children’s Hospital of Zurich, University of Zurich, Zurich, Switzerland; 4Division of Metabolism and Children’s Research Center, University Children’s Hospital of Zurich, University of Zurich, Zurich, Switzerland; 5Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Pulmonology, Allergology and Endocrinology, Medical University of Vienna, Vienna, Austria.

**Background:** In contrast to the Swiss newborn screening (S_NBS) the Austrian (A_NBS) includes screening for inborn errors of the vitamin B12 (B12) pathway and identifies also significant numbers of neonates with secondary, maternally mediated B12 deficiency. To prevent severe infantile B12 deficiency, selective diagnostics and treatment are initiated by the A_NBS. It is unclear, whether this strategy is effective balanced with the burden for children, families, and medical system.

**Patients and methods:**

a) Retrospective cohort identification, prospective follow-up: S_NBS data are retrospectively analysed according to the A_NBS algorithm.

b) Two infants recently clinically diagnosed as B12 deficient would have been missed by the A_NBS algorithm.

**Results:**

a) From 29,539 unselected Swiss children, 893 were A_NBS 1st tier positive (acylcarnitines, methionine) for B12 deficiency. Second tier testing (total homocysteine) was possible in 797 cases and proved positive in 32. So far, Vineland developmental interview assessments showed normal results in 80 % of cases.

b) Back tracing and re-analysis according to the A_NBS algorithm of S_NBS results from children clinically diagnosed as B12 deficient.

**Conclusion:** So far, our results do not support that the A_NBS algorithm benefits the aim of detecting clinically relevant vitamin B12 deficiency in newborns. Counseling of pregnant women and assessment of vitamin B12 status in those with a suggestive history (e.g. vegan diet, bariatric surgery, impaired maternal B12 uptake) may be more effective and less burdensome for patients and families.
Akute Hepatitis unklarer Ursache: Potenzieller Nutzen einer Steroidtherapie

Nußbaum A.1, Kogler H.1, Entenmann A.2, Hammer K.1, Majcher B.1, Holter W.1, Knisely A.3, Müller T.2, Vécsei A.1
1St. Anna Kinderspital, Medizinische Universität Wien; 2Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Universitätskliniken Innsbruck; 3Diagnostik & Forschungsinstitut für Pathologie, Medizinische Universität Graz

Einleitung: Seit Ende 2021 wird in mehreren Ländern Europas und den USA eine Häufung von Fällen akuter Hepatitis unklarer Ursache bei Kindern beobachtet. Mit 31. Mai 2022 wurden allein in Europa 305 Fälle im Alter bis 16 Jahre registriert, wobei 11 % der Kinder eine Lebertransplantation benötigten und 1 Kind verstarb. Eine effektive Therapie, die ein Fortschreiten der Erkrankung bis zur Lebertransplantation verhindert, wäre von großer Bedeutung. Wir präsentieren den Fall der ersten im Register gemeldeten österreichischen Patientin mit akuter Hepatitis unklarer Ursache, die auf eine Therapie mit Glucocorticoiden ein rasches labormedizinisches Ansprechen zeigte.

Patienten und Methoden: Ein 9-jähriges Mädchen wurde im April 2022 aufgrund von Ikterus, milden abdominellen Schmerzen und Übelkeit im St. Anna Kinderspital vorgestellt. Abgesehen von einer SARS-CoV-2-Infektion mit milden Symptomen 2 Monate zuvor hatte sie keine relevanten Vorerkrankungen. Die Transaminasen (AST: 2365 U/l, ALT: 2535 U/l), sowie das konjugierte Bilirubin (11,2 mg/dl) waren zum Aufnahmezeitpunkt deutlich erhöht und es zeigte sich bereits eine Einschränkung der Leber synthese (INR (1,18), Albumin (35 G/l)). Nach Ausschluss einer möglichen infektiologischen, autoimmunen, metabolischen, und toxischen Genese sowie dem histopathologischen Bild einer akuten Hepatitis ohne Hinweise auf eine vorbestehende Lebererkrankung wurde die Diagnose einer akuten Hepatitis unklarer Ursache gestellt. Bei sich im Verlauf verschlechternder Lebersyntheseparameter sowie einer postulierten immun-mediierten Leberschädigung wurde in Anlehnung an publizierte Studien bzw. Fallberichte bei fulminanter Hepatitis A bzw. E eine Therapie mit Glucocorticoiden begonnen. Unter dieser Therapie kam es zu einem deutlichen Abfall der Transaminasen und einer stetigen Besserung der Lebersynthese.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Dieser Fallbericht deutet auf einen potenziellen Nutzen einer Therapie mit Glucocorticoiden bei Kindern mit schwerer akuter Hepatitis unklarer Ursache hin. Dieser potenzielle Nutzen bedarf der Überprüfung in randomisiert kontrollierten Studien.

Maternal risk factors for severe vitamin B12 deficiency in infants: A retrospective telephone survey

Pöll V., Batinic K., Feurstein J., Vécsei A., Pichler H., Hammer K., Kogler H.
St Anna Children's Hospital, Vienna, Austria

Background: Due to nonspecific symptoms and the low awareness of vitamin B12 deficiency in infants there is often a delay in diagnosis, which may result in severe clinical manifestations and persistent impairment of the infants' neurological and cognitive function. In this age group, vitamin B12 deficiency is usually secondary to maternal deficiency, which resulted from limited dietary intake or pre-existing diseases affecting vitamin B12 absorption. The aim of this study was to retrospectively determine the prevalence of nutritional or disease-based maternal risk factors of infants with severe vitamin B12 deficiency.

Patients and methods: All consecutive infants diagnosed with severe vitamin B12 deficiency, defined as having a vitamin B12 serum level <148 pmol/L in combination with haematological and/or neurological symp-
Hämatologie und Onkologie

FV04-01
Anti-GD2 antibody dinutuximab beta and low-dose subcutaneous IL2 after haploidentical stem cell transplantation in paediatric patients with relapsed neuroblastoma: A multicentre, open label, phase I/II trial

Ladenstein R,1 Flaadt T,1 Ebinger M,2 Lode H,3 Armondottir H,4 Poetschger U,4 Schwinger W,5 Meisel R,5 Schuster F,5 Döring M,2 Ambros P,2 Holzer U,2 Feuchttinger T,5 Simon T,5 Schulte J,16 Eggert A,10 Teltschik H,11 Illhardt T,1 Handgretinger R,2 Lang P2

1St Anna Children's Hospital and Children's Cancer Research Institute, Department of Studies and Statistics for Integrated Research and Projects; Department of Paediatrics, Medical University of Vienna, Vienna, Austria; 2Department of Haematology and Oncology, University Children's Hospital, Eberhard Karls University Tuebingen, Tuebingen, Germany; 3Department of Pediatric Hematology and Oncology, University Medicine Greifswald, Greifswald, Germany; 4Department of Studies and Statistics and Integrated Research, Children's Cancer Research Institute, Vienna, Austria; 5Division of Pediatric Hematology-Oncology, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University, Düsseldorf, Germany; 6Department of Pediatric Hematology, Oncology and Clinical Immunology, University Medicine Greifswald, Greifswald, Germany; 7Department of Pediatric Oncology, Hematology and Clinical Immunology, University Children's Hospital, Medical Faculty, Heinrich-Heine University, Düsseldorf, Germany; 8Department of Pediatric Oncology, Hematology and Clinical Immunology, University Children's Hospital, Medical Faculty, Heinrich-Heine University, Düsseldorf, Germany; 9Department of Pediatric Hematology, Oncology and Stem Cell Transplantation, Dr. von Hauner Children's Hospital, University Hospital, Ludwig Maximilians University Munich, Munich, Germany; 10Department of Pediatric Oncology, Hematology, University Hospital University of Cologne, Germany; 11Department of Pediatric Oncology/Hematology, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Germany; 12Department of Hematology and Oncology, Children's Hospital Stuttgart-Olghospital, Stuttgart, Germany

Background: Patients with relapsed neuroblastoma (rHR-NB) have a poor prognosis. We hypothesized that graft-versus-neuroblastoma effects could be elicited by transplantation of haploidentical stem cells (haplo-SCT) exploiting the cytotoxic function of NK-cells and their activation by the anti-GD2 antibody Dinutuximab-beta (DB). This international, multicentre phase I/II-trial assessed safety, feasibility and outcomes of immunotherapy with DB plus subcutaneous interleukin-2 (scIL2) after haplo-SCT in relapsed high-risk neuroblastoma patients.

Patients and methods: Patients aged 1–21 years underwent haplo-SCT with T-/B-cell-depleted grafts followed by Dinutuximab-beta, 20 mg/m²/day x 5 days for 6 cycles (cycles 4–6 plus 1 x 106 IU/m² scIL2 x 3 days). Primary endpoint ‘success of treatment’ encompassed patients receiving six cycles, being alive 180 days after therapy without progressive disease (PD), unacceptable toxicity, acute graft-versus-host-disease (aGVHD) ≥grade 3 or extensive chronic GVHD.

Results: Between November 11, 2010, and November 26, 2017, 70 patients were enrolled, 68 eligible to undergo immunotherapy. Median number of DB-cycles was six (range 1–9, 4.1 % dose reductions; 23 % stopping early). Median number of scIL2-cycles was 3 (range 1–6, 1.6 % stopping early). Primary endpoint was met by 37 patients (54.4 %). Median observation time was 7.8 years. Five-year event-free (EFS) and overall survival (OS) were 43 % [95 % CI 31–55] and 53 % [41–65]. Five-year EFS among patients in complete remission (CR) (52 % [31–69]) or partial remission (44 % [27–60]) prior immunotherapy were significantly better compared with patients with mixed/non-response/PO (13 % [1–42], p = 0.0026). Overall response rate in 43 patients with evidence of disease after haplo-SCT, was 51 % (22 patients), with 15 achieving CR (35 %). Two patients developed GVHD grade 2/3 during treatment; no unexpected adverse events occurred.

Conclusion: DB-therapy after haplo-SCT is feasible with low risk of inducing GVHD and results in improved long-term remissions likely attributable to increased anti-tumour activity by donor-derived effector cells.

FV04-02
Behandlungsergebnisse der an der Grazer Kinderklinik nach den Therapieoptimierungsstudien AML-BFM 87, AML-BFM 93, AML-BFM 98 und AML-BFM 04 in den Jahren 1987–2017 behandelten Patientinnen und Patienten mit akuter myeloischer Leukämie (AML) unter besonderer Berücksichtigung der Art der durchgeführten ZNS-Rezidivprophylaxe – eine retrospektive Studie

Knoll H,1 Lackner H,2 Schwinger W,3 Ritter-Sovin P,3 Seidel M,3 Sperl D,3 Karastaneva A, Perwein T,3 Steltner B,3 Schmidt S,3 Urban C,3 Benesch M2

1Medizinische Universität Graz; Klinische Abteilung für pädiatrische Hämatologie-Neonatologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

Einleitung: Leukämien sind mit rund 30 % die häufigsten onkologischen Entitäten im Kindes- und Jugendalter, wobei die akute myeloische Leukämie (AML) mit 15–20 % die zweithäufigste Leukämieform darstellt. Aufgrund von Nebenwirkungen, die im Rahmen der ZNS-Rezidivprophylaxe durch eine Schädelbestrahlung zu erwarten sind, hat die intrathekale Chemotherapie die kraniale Radiatio als ZNS-Prophylaxe weitgehend ersetzt.

Patienten und Methoden: Wir untersuchten retrospektiv Alter, Geschlecht, Subtyp, molekulargenetische Aberrationen, MDS-AML, Therapieprotokoll sowie den Einfluss der ZNS-Prophylaxe (Schädelbestrahlung vs. Chemotherapie) auf das kumulative sowie rezidivfreie Überleben und die Spätsfolgen bei 79 Kindern, die von 1987–2017 aufgrund einer AML an der Grazer Kinderklinik behandelt wurden.

Ergebnisse: Kinder mit AML, die nach den Therapieoptimierungsstudien AML-BFM 2004 (n = 26) und AML-BFM 98 (n = 14) behandelt wurden, hatten ein signifikant besseres Gesamtüberleben und ein nicht signifikant besseres rezidivfreies Überleben nach 5 Jahren (AML-BFM 2004: OS sowie RFS 76,9 % ± 7 %; AML-BFM 98: OS 71,4 % ± 10 %; RFS 76,9 % ± 10 %) als Kinder, die nach früheren Therapieoptimierungsstudien behandelt wurden. Nach Schädelbestrahlung (n = 12 [OS sowie RFS 100,0 %]) zeigte sich ein nicht signifikanter Überlebensvorteil gegenüber einer ZNS-Prophylaxe mittels intrathekaler Chemotherapie (n = 26 [OS 88,5 % ± 6 %; RFS 88,5 % ± 5 %]), bei allerdings geringer Fallzahl. Spätkomplikationen traten nach Bestrahlung (n = 10 [38,3 %]) insgesamt häufiger auf als nach intrathekaler Chemotherapie (n = 12 [46,2 %]). 17 Kinder (nach Bestrahlung: n = 7 [58,3 %], nach Chemotherapie: n = 10 [38,5 %]) entwickelten endokrino- logische Spätfolgen, acht neuropsychologische Defizite (nach Bestrahlung: n = 4 [33,3 %], nach Chemotherapie: n = 4 [15,4 %]).

Schlussfolgerungen/Diskussion: Durch die Therapieoptimierungsstudien AML-BFM 2004 und AML-BFM 98 konnte die Prognose von Patientinnen und Patienten mit AML deutlich verbessert werden. Nach prophylaktischer Schädelbestrahlung treten – insbesondere endokrinologische sowie neuropsychologische – Langzeitkomplikationen gehäuft auf.
FV04-03
Clinical phenotype and management of severe neurotoxicity observed in patients with neuroblastoma treated with dinutuximab beta in clinical trials

Ladenstein R.1, Wieczorek A.2, Manzitti C.3, Garaventa A.4, Gray J.1, Papadakis V.5, Valteau-Couanet D.6, Zachwieja K.7, Poetscher U.2, Pribili I.1, Fiedler S.1, Lode H.3
1Department for Studies and Statistics and Integrated Research at the Children’s Cancer Research Institute and St. Anna Children’s Hospital, Department of Paediatrics, Medical University, Vienna; 2Pediatric Hematology Oncology, Jagiellonian University Medical College, Krakow, Poland; 3Oncology Unit, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italy; 4Centre for Cancer Immunology, University of Southampton, Southampton, UK; 5Department of Pediatric Hematology, Agia Sofia Children's Hospital, Athens, Greece; 6Children and Adolescent Oncology Department, Gustave Roussy, Villejuif, France; Department of Pediatric Nephrology and Hypertension, Jagiellonian University Medical College, Krakow, Poland; 7Department for Studies and Statistics and Integrated Research, Children’s Cancer Research Institute, Vienna, Austria; 8Pediatric Hematology and Oncology, University Medicine Greifswald, Greifswald, Germany

Background: Neurotoxicity is an off-tumour, on-target side effect of GD2-directed immunotherapy with monoclonal antibodies.

Patients and methods: Here, we report the frequency, management and outcome of patients enrolled in two prospective clinical trials who experienced severe neurotoxicity during immunotherapy with the anti-GD2 antibody dinutuximab beta (DB) administered as short-term infusion (HR-NBL1/SIOPEN study, randomisation R2, EudraCT 2006-001489-17) or as long-term infusion (HR-NBL1/SIOPEN study, randomisation R4, EudraCT 2006-001489-17 and LTI/SIOPEN study, EudraCT 2009-018077-31), either alone or with subcutaneous interleukin-2 (scl-2).

Results: The total number of patients included in this analysis was 1102. Overall, 44/1102 patients (4.0 %) experienced grade 3/4 neurotoxicities (HR-NBL1 R2, 21/406; HR-NBL1 R4 8/408; LTI study, 15/288), including 27 patients with severe neurotoxicities (2.5 %). Events occur predominantly in patients receiving combined treatment with DB and scl-2. Neurotoxicity was treated using dexamethasone, prednisolone, intravenous immunoglobulins and, in two patients, plasmapheresis, which was highly effective. While neurological recovery was observed in 16 of 21 patients with severe neurotoxicities, 5/1102 (0.45 %) patients experienced persistent and severe neurological deficits.

Conclusion: In conclusion, severe neurotoxicity is most commonly observed in patients receiving DB with scl-2. Considering the lack of clinical benefit for IL-2 in clinical trials so far, the administration of IL-2 alongside DB is not recommended.

FV04-04
Heterogeneity of disease-causing genotypes between families with hereditary spheroctysis: a single-center cohort study

Novak W.1, Jimenez Heredia R.1, Zeithofer P.1, Eder S.1,2, Segarra Rocas A.1, Nebral K.1, Haimel M.1,2,3, Geyeregger R.2, Haas O.1,2, Bozüg K.1,2,3,4, Kager L.2
1St. Anna Childrens Hospital, University Hospital for Children and Adolescents, Medical University of Vienna, Austria; 2Children’s Cancer Research Institute, Vienna, Austria; 3Center for Molecular Medicine, Vienna, Austria; 4Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD), Vienna, Austria

Background: Hereditary spheroctysis (HS) is a phenotypically and genetically heterogeneous disease, in which erythrocyte deformity and life span are decreased due to pathogenic variants in genes encoding membrane/cytoskeletal proteins. The clinical phenotype varies considerably, and results on genotype-phenotype correlations are scarce.

Patients and methods: We provide the results of a retrospective single-center study on 69 consecutive patients (core group, N = 35; affected family members, N = 34) with HS. We analyzed results from next generation sequencing (NGS), ancestry, laboratory findings, clinics, and performed genotype-phenotype correlations.

Results: A pathogenic (N = 59/69; core group, N = 29/35) or likely pathogenic variant (N = 6/69; core group N = 3/35) was identified in 94 % (core group 91 %) of the patients, including 24 novel variants. Variants in ANK1 (46 %; European 37 %, non-European 9 %) were most commonly encountered, followed by SPTB (28 %, all European) and SLC4A1 (20 %; European 13 %, non-European 7 %). In four patients (6 %, European) we were unable to identify the genetic cause unequivocally. Except for a heterozygous intronic ANK1 c.1504-9G>A variant, which was identified in two unrelated European families, there was no overlap on causative variants. The majority of mutations in the core group (N = 25; 81 %) were of high impact and include frameshifts, N = 14 (45 %); nonsense, N = 8 (26 %); copy number variations (CNVs), N = 2 (6 %) and splice-site variants, N = 1 (3 %). Data for phenotype-genotype correlation testing were available for 56 patients (core group, N = 35), and phenotypes were milder in the patients with SLC4A1 variants. Patients with ANK1 and SPTB variants had comparable phenotypes.

Conclusion: To our knowledge, this is the first study describing genomics and genotype-phenotype correlation in patients with HS in Central Europe. We identified causative variants in 94 %, including atypical disease-causing genetic findings such as intronic, CN, homozygous autosomal dominant, and combinations of variants. This evidenced the compelling need of a combination of standardized NGS analysis and clinical deep investigation in order to accurately characterize and treat HS patients.

FV04-05
Human phenotype ontology (HPO) annotation and network analysis in the genetic diagnostics of rare benign hematological disorders

Berner J.1,2,3,4, Mayr D.1,2,3,4, Buphamalai P.4, Pazmandi J.2, Kager L.1,2, Bozüg K.1,2,3,4
1St. Anna Childrens Hospital, University Hospital for Children and Adolescents, Medical University of Vienna, Austria; 2Children’s Cancer Research Institute, Vienna, Austria; 3Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD), Vienna, Austria; 4Center for Molecular Medicine (CeMM), Vienna, Austria

Background: Standardized and precise phenotypic descriptions are of utmost importance in the identification of genotype-phenotype relations in rare diseases. Precise phenotypic descriptions are necessary to identify and evaluate genetic variants in rare hematologic disorders. The Human Phenotype Ontology (HPO) offers a unique catalogue of hierarchical and standardized phenotypic that has gained significant interest in rare disease research. Yet, the applications in pediatric hematology especially with the focus on inherited Bone Marrow Failure syndromes (IBMFS) is scarce.

Patients and methods: This study aims at using HPO terminology, protein-protein interaction (PPI) networks to investigate genotype-phenotype relations and to contextualize IBMFS-causing genes on a multilayer network. Further we aim to dissect biological and phenotypic overlap of IBMFS to improve the diagnostic efforts and variant calling, through the establishment of HPO annotation.

Results: Network based classification of IBMFS genes on protein-protein interaction networks show that IBMFS causing genes cluster significantly and show a higher degree of connectivity than expected by chance. In addition to that, the internal density of the PPI network and phenotypic similarity show a clustering within the IBMFS networks. This will enable the phenotypic mapping of possible disease-causing genes in patients with unclear IBMFS. Additionally, we have compared the number of HPO annotations of IBMFS causing genes to Inborn Errors of Immunity (IEI) and found that IBMFS annotations are sufficiently annotated.

Conclusion: Our computational approach of combined network analysis and deep clinical phenotyping presents a feasible, objective and structured method to improve variant calling and predict novel disease-causing genes in inherited benign hematologic disorders in children.
FV04-06
Ketogenic diet and metformin effect the effect of cyclophosphamide on neuroblastoma

Catalano L.1, Aminzadeh-Gohari S.1, Weber D.1, Feichtinger R.1, Vidali S.1, Smiles W.2, Bereswill S.2, Kofler B.1

1Research Program for Receptor Biochemistry and Tumor Metabolism, Department of Pediatrics, University Hospital of the Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria; 2Charité–Institute for Microbiology and Infection Immunology, Berlin, Germany

Background: Neuroblastoma (NB) is a childhood cancer within a subgroup of high-risk patients. The MYCN amplification is the most acknowledged marker of poor NB prognosis. Previously we revealed that a low carbohydrate, high fat ketogenic diet (KD) successfully targets NB, especially when combined with classical cytotoxic therapy cyclophosphamide (CP). Recent findings have suggested that the inhibition of residual oxidative phosphorylation (OXPHOS) activity could be beneficial for cancer treatment. Metformin (MET) is a compound that targets complex I of the OXPHOS system. Therefore, the aim of this study was to elucidate whether MET can enhance the effect of low dose of CP therapy.

Patients and methods: A quantitative measure of mitochondrial function using Oxygen consumption rate (OCR) was measured by Agilent Sea-horse XF Analyzer. NB xenografts were established in CD-1 nude mice with the Myc-N amplified cell lines SKNBE(2) and KELLY. The NB-bearing mice were fed with a control diet (CTRL) or a KD (ketogenic ratio 8:1, supplemented with medium-chain triglycerides) with/without MET (oral gavage, 100 mg/kg body weight) and with/without low-dose cyclophosphamide (CP) 13 mg/kg in SKNBE(2) xenografts and 20 mg/kg for KELLY xenografts, in drinking water. Microbiome analysis of feces was performed by qRT-PCR. 20 different biomarkers potentially involved in tumor progression were measured in plasma by Mesoscale Discovery Technology.

Results: Maximal mitochondrial respiration was inhibited by MET (doses from 1 to 10 mM) in the MYCN amplified NB cells. MET enhanced the anti-proliferative effect of the KD when combined with CP. The triple therapy (MET+CP+KD) also led to an increase of survival when compared to CP + CTRL diet in both xenografts models. The KD-induced elevation of ketone bodies was not influenced by co-treatment with MET, while blood glucose levels were reduced in the KD + CP + MET groups. Fibroblast growth factor 21 (FGF-21) was highest in MET+CP+KD compared to all other treatment groups. Lactobacillus levels were reduced in all KD groups. Clostridium cluster IV level was only reduced in groups treated with MET in combination with the KD.

Conclusion: Our data suggest that MET and KD can enhance the anti-tumor efficacy of chemotherapy and points to potentially novel adjuvant therapy opportunities.

FV04-07
Second malignant neoplasms after treatment of 1487 children and adolescents with acute lymphoblastic leukemia–A population-based analysis of the Austrian ALL-BFM study group

Poyer F.1, Dieckmann K.2, Dworzak M.3, Tamesberger M.3, Haas O.3, Jones N.3, Nebral K.4, Köhler S.5, Moser R.6, Kropshofer G.1, Peters C.7, Urban C.7, Mann G.1, Pötschger U.8, Attarbaschi A.9

1Department of Pediatric Hematology and Oncology, St. Anna Children's Hospital, Vienna; 2Department of Radiotherapy, Medical University of Vienna; 3Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Kepler University Hospital Linz; 4Labdia Diagnostics, Vienna; 5Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, University Clinics Salzburg; 6Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Innsbruck; 7Division of Pediatric Hematology and Oncology, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Graz; 8St. Anna Children's Cancer Research Institute (CChRI), Vienna

Background: Acute lymphoblastic leukemia (ALL) is the most common malignancy in childhood and adolescence. With 5-year overall survival (OS) rates reaching 90 %, the number of long-term survivors has risen, and it becomes increasingly important to not only focus on leukemia-free survival, but also on the quality of survival by evaluating the long-term toxicity of pediatric ALL treatment. SMNs cause considerable morbidity and, after relapse, are the main cause of death for ALL patients, making it imperative to reduce risk factors for their development without compromising ALL treatment efficacy. Herein, we present data on incidence, type, risk factors and outcome of SMNs in a population-based cohort of pediatric ALL patients treated according to Berlin-Frankfurt-Münster (BFM)-based protocols in Austria.

Patients and methods: Between January 1981 and December 2009, 1487 children and adolescents <23-years-old with newly diagnosed ALL were enrolled in one of six multicenter trials in Austria (A): ALL-BFM-A 81 (n = 141), ALL-A 84 (n = 127), ALL-BFM-A 86 (n = 142), ALL-BFM-A 90 (n = 256), ALL-BFM-A 95 (n = 230) and ALL-BFM-A 2000 (n = 591). The aim of this study was to determine the incidence and characteristics of SMNs as a first event for all children treated with BFM-based treatments for primary ALL in either of the 6 trials. Data collected about the SMNs included clinical, histological, therapy, and outcome parameters.

Results: Among 1487 ALL patients diagnosed between 1981 and 2010 in Austria, the 10-year cumulative incidence of an SMN was 1.1 ± 0.3 %. There was no difference in the 10-year incidence of SMNs with regard to diagnostic-, response- and therapy-related ALL characteristics except for a significantly higher incidence in patients with leukocytes ≥50.0 G/L at ALL diagnosis (2.1 ± 1.0 % vs. 0 % for 20.0–50.0 G/L, and 1.0 ± 0.3 for <20.0 G/L; p = 0.033). Notably, there was no significant difference in the incidence of SMNs between patients with or without cranial radiotherapy (1.2 ± 0.5 % vs. 0.8 ± 0.3 %; p = 0.295). The 10-year OS rate for the 19 patients with a SMN was 55.0 ± 12.7 %.

Conclusion: Future strategies must decrease the incidence of SMNs and aim to establish standardized surveillance programs to detect SMNs as early as possible, as this event still leads to death in one-third (7/19) of the patients.

FV04-08
Undulierende Gesichtsschwellung unter Cortison

Anderwald M.1, Druml T.1, Birnbacher R.1, Perwein T.1

1Kinder- und Jugendheilkunde, Landeskrankenhaus Villach; 2Klinische Abteilung für pädiatrische Hämatologie-Onkologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz

Einleitung: Lymphome zählen mit rund 14 % der Tumoren im Kindesalter zu den häufigsten Tumoren. Dieser Fallbericht berichtet über die Diagnosefindung bei einem rund 4/7-jährigen Mädchen.

Patienten und Methoden: Es handelt sich um ein 4/7-jähriges Mädchen. Zugewiesen wird sie über den niedergelassenen Pädiater wegen rezidivierenden Gesichtsschwellungen seit 2 Monaten ohne begleitenden Infekt zur Abklärung bei Verdacht auf hereditäres Angiödem. Die bisher verschriebenen Betnesol Tabletten hätten kurzzeitig Besserung verschafft. Begleitend gibt die Mutter einen Leistungskick, nächtliches Schwitzen und erschwerte Atmung an. Eine Gewichtsabnahme ist beschrieben, wie viel kann die Mutter nicht benennen. Zum Aufnahmezeitpunkt präsentiert sich das Mädchen mit einer ödematösen Schwellung im Gesichtsbereich bis zum Thorax, sowie vermehrter venöser Gefäßzeichnung. In der Auskultation fallen feinblasige Rasselgeräusche auf. Es zeigt sich milde begleitende Rasselgeräusche.

Zum Aufnahmezeitpunkt präsentiert sich das Mädchen mit einer ödematösen Schwellung im Gesichtsbereich bis zum Thorax, sowie vermehrter venöser Gefäßzeichnung. In der Auskultation fallen feinblasige Rasselgeräusche auf. Es zeigt sich milde begleitende Rasselgeräusche. Begleitend gibt die Mutter einen Leistungskick, nächtliches Schwitzen und erschwerte Atmung an. Eine Gewichtsabnahme ist beschrieben, wie viel kann die Mutter nicht benennen. Zum Aufnahmezeitpunkt präsentiert sich das Mädchen mit einer ödematösen Schwellung im Gesichtsbereich bis zum Thorax, sowie vermehrter venöser Gefäßzeichnung. In der Auskultation fallen feinblasige Rasselgeräusche auf. Es zeigt sich milde begleitende Rasselgeräusche.
dacht auf Lymphom folgt die rasche Überstellung in ein Zentrum mit kinderonkologischer Anbindung.

**Ergebnisse:** Es folgte die Einleitung der Chemotherapie. Die Patientin wird seither an unserer Abteilung nachbetreut. Unter der derzeit laufenden Chemotherapie wird ein kurativer Ansatz verfolgt. Das endgültige Ergebnis bleibt abzuwarten.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Im Zuge der Aufnahmeuntersuchung führte die obere Einflussstauung zur Diagnosestellung des zugrundeliegenden Lymphoms. So konnte rasch die adäquate Therapie eingeleitet werden. Auf das Vorhandensein einer B-Symptomatik bei Schwellungen im Hals- und Gesichtsbereich sollte geachtet werden.

**FV05-09**

Vergleichende Mikrobiomanalyse bei 150 Kindern mit oder ohne Immundefizienz oder Autoimmunität

Aldover K.1, Greimel T.2, Thüringer A.3, Singer G.1, Benesch M.1, Gorkiewicz G.5, Seidel M.1

1Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämatologie-Onkologie, Medizinische Universität Graz; 2Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Medizinische Universität Graz; 3Diagnostik und Forschungsinstitut für Pathologie, Medizinische Universität Graz; 4Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz; 5Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH Hochsteiermark, Leoben, Österreich

**Einleitung:** Die Zusammensetzung des Darm-Mikrobioms ist an der Homöostase des Immunsystems beteiligt. Veränderungen des intestinalen Mikrobioms könnten mit inflammatorischen Prozessen, Autoimmunerkrankungen, angeborenen Immundefekten (IEI) oder sekundärer Immunodefizienz assoziiert sein. Die Variabilität des Darm-Mikrobioms von gesunden Kindern und Jugendlichen wurde bislang noch nicht mit dem Mikrobiom pädiatrischer PatientInnen verglichen, die an einem primären oder sekundären Immundefekt oder einer Autoimmunerkrankung (z.B. schwere Immunzytopenie, autoimmune hämolytische Anämie) erkrankt sind.

**Patienten und Methoden:** Es wurden 197 Stuhlproben von infektfreien Kindern und Jugendlichen mit Verletzungen oder elektiven Operationen (n = 100; Alter 0–20 Jahre), von IEI-PatientInnen (n = 12) oder PatientInnen mit onkologischen Erkrankungen oder schweren Immunzytopenien (n = 38) im Rahmen der prospektiven Evaluierung des SIC-Registers einmalig oder zu mehreren Zeitpunkten ihres Krankheitsverlaufes entnommen und untersucht. Die Analyse des intestinalen Mikrobioms erfolgte mittels 16S rRNA Gensequenzierung.

**Ergebnisse:** Es fand sich eine ausgeprägte Abweichung von der physiologischen Diversität des intestinalen Mikrobioms bei PatientInnen mit IEI und multiplem immunmodulierenden Therapien. Ob eine Korrelation zwischen der Aktivität einer Immunsuppression und der Divergenz des Darm-Mikrobioms liegt, ist Ziel weiterführender Untersuchungen.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Das Darm-Mikrobiom einer großen Kohorte von gesunden Kindern und Jugendlichen und Kindern mit primären oder sekundären Störungen des Immunsystems weist eine große Variabilität auf, welche sowohl durch therapieassozierte Faktoren als auch Störungen der Immununtoleranz bedingt sein kann.

**Infektiologie und Immunologie**

**FV05-01**

Altersspezifische SARS-CoV-2-Inzidenz während eines Lockdowns mit offenen Schulen

Zurl C.1, Herzog S.3, Bernar B.3, Krause R.3, Kerbl R.3, Strenger V.1

1Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, Graz, Österreich; 2Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Dokumentation, Medizinische Universität Graz, Graz, Österreich; 3Department für Pädiatrie, Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck, Innsbruck, Österreich; 4Klinische Abteilung für Infektiologie, Universitätsklinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz, Graz, Österreich; 5Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH Hochsteiermark, Leoben, Österreich

**Einleitung:** Um die Ausbreitung von SARS-CoV-2 einzudämmen, erfolgte in vielen Ländern die Schließung von Schulen. In Österreich erfolgte im November 2021 aufgrund steigender Fallzahlen und einer Zunahme an stationären PatientInnen die neuerliche Einführung eines landesweiten Lockdowns. Im Gegensatz zu bisherigen Lockdowns blieben die Schulen für den Präsenzunterricht mit verschärften Sicherheitsmaßnahmen geöffnet. Wir untersuchten die altersspezifische Inzidenz während eines landesweiten Lockdowns mit offenen Schulen.

**Patienten und Methoden:** Ab 12. November 2021 wurde in Österreich ein Lockdown für Personen, die weder geimpft noch genesen waren, umgesetzt (definiert als Woche 0). Die Beschränkungen wurden eine Woche später auf die gesamte Bevölkerung, unabhängig von ihrem Impf- und Genesungsstatus, ausgeweitet. Wir analysierten die Inzidenz in der Allgemeinbevölkerung verschiedener Altersgruppen und Bundesländer sowie die PCR- und Antigentestergebnisse aus dem SARS-CoV-2-Schulscreening-Programm. Dieses spiegelt die Prävalenz von a-/präsymptomatisch infizierten Kindern und Jugendlichen wider. Wir untersuchten einen Zeitraum von 6 Wochen, vom 8. November (Woche –1) bis zum 19. Dezember (Woche 4).

**Ergebnisse:** In Woche –1 hatten Kinder im Alter von 10–13 Jahren die höchste Inzidenz aller Altersgruppen mit median 1787 (IQR 1281–2029) Infektionen pro 100.000 Einwohnern, gefolgt von Jugendlichen im Alter von 14–17 Jahren mit median 1396 (IQR 933–1738). Im Vergleich zu Woche 0 gab es bis Woche 4 in der Altersgruppe 6–9, 10–13 bzw. 14–17 Jahren einen medianen Rückgang von 79 %, 84 %, 82 %. Dieser war damit ähnlich dem Rückgang bei Erwachsenen (81 %). In den Schulen sank die Zahl positiver PCR-Tests von 4062 (Positivität 0,5 %) in Woche 0 auf 686 (Positivität 0,1 %) in Woche 4. Auch die Positivität der Antigentests war ähnlich rückläufig.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die altersspezifische Inzidenz bei Kindern und Jugendlichen sowie die Positivität in der Schule nahmen analog zur Inzidenz in der Allgemeinbevölkerung ab. Trotz hoher Inzidenz und geöffneter Schulen kann eine Reduktion der SARS-CoV-2-Infektionen in Schulen und der Allgemeinbevölkerung erreicht werden, wenn Sicherheitsmaßnahmen in Kraft sind.

**FV05-02**

Epidemiologie, Risikofaktoren und klinische Merkmale pädiatrischer Patient*innen mit Influenzainfektion an der Intensivstation der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz von 2005–2020

Scherrer M., Zurl C., Zenz W., Strenger V.

Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** Vor der SARS-CoV-2-Pandemie erkrankte jedes Jahr rund 5–15 % der österreichischen Bevölkerung an der saisonalen Influenza. Besonders Kinder unter 5 Jahren und Kinder mit Vorerkrankungen ha-
ben ein erhöhtes Risiko für einen schweren Verlauf mit der Notwendigkeit einer stationären oder auch intensivmedizinischen Behandlung. **Patienten und Methoden:** Über das elektronische Krankenhausinformationssystem des LKH-Universitätsklinikum Graz wurden alle Patient*innen mit ICD Diagnosen J09, J10 oder J11 der Intensivstation der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz von 2005–2020 detektiert und zur retrospektiven Datenanalyse herangezogen. Es wurden Daten zu Alter, Geschlecht, Aufenthaltsdauer, Vorerkrankungen, Infektion Typ und Impfstatus erhoben und analysiert. **Ergebnisse:** Insgesamt wurden im Untersuchungszeitraum 58 Patient*innen von 0–20 Jahren mit oder wegen einer Influenzainfektion intensivmedizinisch behandelt (56,90 % männlich). Bei 35/58 (60,35 %) Patient*innen wurde die Influenza-Infektion als Hauptdiagnose zur stationären Aufnahme gelistet. Im Untersuchungszeitraum gab es im Median 2 Fälle pro Saison, die meisten Aufnahme gelistet. 

Influenza A war deutlich vorherrschend mit Nachweis bei 48/58 (82,76 %) Patient*innen, Influenza B bei 7/58 (12,07 %) und Influenza A und B Dop-pelinfektion bei 3/58 (5,17 %) Patient*innen. Bei 23 (39,66 %) Patient*innen waren schwerwiegende Vorerkrankungen bekannt, wobei vor allem neurologische Grunderkrankungen vorherrschend waren. Von 28/58 (48,28 %) dokumentierten Impfstatus war kein positiver Influenza-Impfstatus vermerkt. Vier Patient*innen (6,90 %) sind in den analysierten 15 Jahren auf der Intensivstation im Rahmen einer Influenza-Infektion verstorben. **Schlussfolgerungen/Diskussion:** Schwere intensivpflichtige oder auch tödliche Influenza-Infektionen betreffen sowohl Patient*innen mit als auch ohne Vorerkrankungen, wobei neurologische Grunderkrankungen am häufigsten beobachtet wurden. Unsere Daten zeigen, dass intensivmedizinisch behandelte Kinder und Jugendliche ungleichzeitig und Influenza im pädiatrischen Bereich auch ohne Vorerkrankungen eine bedrohliche Erkrankung darstellen kann.

**FV05-03**

*Ischämischer Schlaganfall bei zwei Patienten mit MIS-C (Multisystem Inflammatory Syndrome in Children)*

Zobel J.1, Pühringer M.1, Ribitsch M.1, Keldorfer M.1, Schwaberger B.1, Portugaller R.1, Fandler-Höfler S.1, Bleib A.2, Strenger V.1

1Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Medizinische Universität Graz; 2Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kardiologie, Universitätsklinikum Graz; 3Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Neuropädiatrie, Medizinische Universität Graz; 4Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Neonatologie, Medizinische Universität Graz; 5Univ. Klinik für Radiologie, Klinische Abteilung für Neuroradiologie, vaskuläre und interventionelle Radiologie, Medizinische Universität Graz; 6Univ. Klinik für Medizinische Neurologie, Medizinische Universität Graz

**Einleitung:** MIS-C, eine Überaktivierung des Immunsystems nach einer SARS-CoV-2-Infektion, ist ein potenziell lebensbedrohliches Krankheitsbild. Als Komplikationen wurden arterielle und venöse Thrombembolien erst vereinzelt beschrieben. Die spezifische Therapie des MIS-C besteht neben supportiven symptomatischen Maßnahmen, aus einer immunmodulierenden Therapie mit Glukokortikoiden, Immunglobulinen und ggf. Biologika (z. B. IL-Antagonisten) sowie aus einer Antikoagulation. **Patienten und Methoden:** Wir berichten von zwei männlichen Patienten mit akutem ischämischen Schlaganfall im Rahmen eines MIS-C.

**Fallbericht 1:** Ein 11-jähriger Patient wurde 8 Wochen nach einer milden SARS-CoV-2-Infektion mit hohem Fieber, zervikaler Lymphadenopathie, gastrointestinalem Symptomen, Konjunktivitis, Stomatitis und Herzinsuffizienz vorstellend. Klinisch und laborchemisch wurde die Diagnose eines MIS-C gestellt und eine spezifische Therapie begonnen. Am zweiten Tag nach Therapieeinstellung kam es zum akuten Auftreten einer hochgradigen Hemiparese links mit Dysarthrie. In der unmittelbar durchgeführten CT des Gehirnschädelns mit CT-Angiographie zeigte sich ein Verschluss des insulären M2-Astes der A. cerebi media rechts sowie ein subtotal okkludierender Thrombus in der Mediabifurkation. Eine sofortige mechanische Thrombektomie führte zur raschen Normalisierung der neurologischen Symptomatik. **Fallbericht 2:** Ein 15-jähriger Patient wurde 3 Wochen nach einer symptomatischen SARS-CoV-2-Infektion mit seit 8 Tagen bestehendem, therapieresistentem Exanthem und Konjunktivitis sowie einer akut aufgetretenen Fazialisparesis mit Dysarthrie und schlafender Hemiparese rechts vorstellend. Klinisch und laborchemisch wurde die Diagnose eines MIS-C gestellt. In der bereits zwei Stunden nach Symptombeginn durchgeführten MR-Angiographie zeigte sich ein partieller Verschluss der A. cerebi media links mit Infarktfarbkern. Neben der spezifischen Therapie des MIS-C erfolgte eine systemische Lysetherapie mittels Alteplase. Im weiteren Verlauf kam es zu einer raschen Besserung der neurologischen Symptomatik. Der Patient wurde nach zweiwöchigem stationärem Aufenthalt beschwerdefrei entlassen.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Der akute ischämische Schlaganfall ist eine seltene, aber schwere Komplikation des MIS-C. Ein rasches Erkennen und die unmittelbare Indikationsstellung rekанизierender Therapieoptionen (Thrombolyse und/oder mechanische Thrombektomie) sind essentiell, um ein gutes neurologisches Outcome zu erreichen.

**FV05-04**

*Krankheitslast und Management von RSV im pädiatrischen Primärversorgungsbereich während der zweiten COVID-19-Wintersaison*

Voitl J.1, Voitl P.1, Straßmayr L.2, Riepl A.1, Ehmaier P.2, Langer K.1, Kuzio U.1, Mühl-Riegler A.2, Mühl B.2, Diesner-Treiber S.1

1Kindergesundheitszentrum Donaustadt, Wien; 2Vienna Medical Innovation Center

**Einleitung:** RSV ist einer der wichtigsten Erreger von Atemwegsinfektionen in den ersten Lebensjahren. Frühgeborene oder chronisch kranke Kinder sind besonders anfällig für schwere Infektionen. Da die COVID-19-Präventionsmaßnahmen die RSV-Zirkulation in der ersten Winter/saison unterdrückten, wurde vermutet, dass zukünftige RSV-Saisons ohne die strengen COVID-19 Vorsichtsmaßnahmen ungewöhnlich intensiv sein könnten. Diese prospektive Studie wurde in einem primärpädiatrischen Bereich durchgeführt, um die Belastung durch RSV im Vergleich zu anderen Krankheitserregern bei Kindern mit akuter Atemwegsinfektion während der zweiten COVID-19-Wintersaison zu untersuchen. **Patienten und Methoden:** Kinder (0–36 Monate), welche in Wiens größtem pädiatrischem Primärversorgungszentrum mit akuten respiratorischen Symptomen (09/21–04/22) vorstellten, wurden in die Studie eingeschlossen. Nasenabstriche wurden auf 23 Atemwegserreger getestet (Biofire RP2.1 Multiplex-PCR). Klinischer Verlauf und Therapien wurden dokumentiert.

**Ergebnisse:** 820 Abstriche wurden von 55 % männlichen und 45 % weiblichen Patienten (16,25 Monate (1–35)) entnommen. Die häufigsten Erreger waren Rhinoviren (38,5 %) und RSV (26,7 %). 216 Proben waren RSV-positiv (PCR), nur 151 litten auch positive Schnelltestergebnisse. Nach RSV-Absenz von 2019 trat die RSV-Aktivität früher als erwartet auf, gefolgt von rascher Regredienz (Höhepunkt im September). Das Durchschnittsalter der Betroffenen betrug 17,51 Monate (SD 0,722). Die häufigsten RSV-Symptome waren Husten (95,7 %), Rhinitis (76,2 %) und Fieber (56,7 %). Es zeigte sich eine signifikante Korrelation zwischen Husten und Rhinovirus (p = 0,012), RSV, Adenovirus, Metapneumovirus (alle p < 0,001), und Parainfluenzavirus (p = 0,002). RSV-Patient*innen wurden mit NSAID (64,7 %) behandelt, gefolgt von inhalativem Salbutamol (22,9 %), Fluticason (0,5 %), 0,9 % Natriumchlorid (0,5 %), oder systemischen Kortikosteroiden (9,6 %). Salbutamolinhalaion korrelierte signifikant mit RSV (Cramér m 0,178 p < 0,001). Vier Prozent der RSV-positiven Patienten mussten
Schlussfolgerungen/Diskussion: RSV war eine der Hauptursachen für akute respiratorische Symptome bei Säuglingen und Kleinkindern im pädiatrischen Primärversorgungsbereich während des zweiten COVID-19-Winters. Nach einem Jahr ohne RSV-Fälle hat die RSV-Epidemie in Österreich weiterhin an Bedeutung gewonnen und sich als eine der häufigsten Infektionen bei Patienten mit akuten respiratorischen Symptomen erwiesen. Die Untersuchungen zeigten, dass der Beginn der Pandemie und das Auftreten neuer Virusvarianten sowie die zunehmende Durchsetzung der Hauptinfektion von SARS-CoV-2 zu einer erhöhten Untersuchungsfrequenz geführt haben.

FV05-05
MIS-C-Inzidenz in Österreich

Zurl C., Strenger V.
Klinische Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz, Graz, Österreich

Einleitung: Das Multisystem Inflammatory Syndrome in Children (MIS-C) beschreibt eine vorwiegend in Kindern und Jugendlichen vor kommende Hyperinflamationsreaktion, welche ca. 2–6 Wochen nach einer SARS-CoV-2-Infektion auftritt. Wir untersuchten die Häufigkeit von stationären MIS-C-Fällen in Bezug auf die offiziell gemeldeten SARS-CoV-2-Infektionen in Österreich.

Patienten und Methoden: Eingeschlossen wurden Personen im Alter von 0–20 Jahren mit laborstätigten SARS-CoV-2-Infektionen im Zeitraum Februar 2020–Februar 2022 und PatientInnen mit stationärer Aufnahme bei MIS-C – entsprechend dem zeitversetzten Auftreten des Krankheitsbildes bis inkl. März 2022. Die Anzahl an bestätigten SARS-CoV-2-Infektionen wurden dem Epidemiologischen Meldesystem (EMS) entnommen. Die Daten zu Hyperinflammationssyndromen wurden für den Zeitraum Februar 2020–Jänner 2021 dem Erhebungsregister der ÖGKJ entnommen. Die Daten zu den stationären Aufenthalten mit dem Diagnosecode U10.9 (Multisystemisches Entzündungssyndrom in Verbindung mit COVID-19, nicht näher bezeichnet) von Februar 2021 bis März 2022 wurden von der Gesundheit Österreich GmbH bereitgestellt.

Ergebnisse: Insgesamt gab es im Beobachtungszeitraum 656.733 bestätigten SARS-CoV-2 Infektionen bei Personen unter 20 Jahren sowie 214 stationäre MIS-C Fälle in Österreich. Mit 28 (13,1 %) PatientInnen gab es die meisten Fälle im Dezember 2021. Bei rund 3/4 der Fälle waren Daten zum Geschlecht vorliegend, hierbei waren 60,7 % der PatientInnen männlich. Vor dem Auftreten von Delta und Omikron (Februar 2020–Sommer 2021) war ca. 1 von 1000 Kindern und Jugendlichen mit bestätigten SARS-CoV-2-Infektionen von MIS-C betroffen. Nach dem Sommer 2021 war 1 von 4900 Kindern/Jugendlichen mit bestätigtem SARS-CoV-2-Infektion aufgrund MIS-C in stationärer Behandlung. Insgesamt mussten 71 Kinder und Jugendliche (33,2 %) intensivmedizinisch behandelt werden.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Die Häufigkeit von MIS-C hat sich seit Beginn der Pandemie verändert und zeigte zuletzt eine geringere Inzidenz sowie seltener die Notwendigkeit einer intensivmedizinischen Betreuung. Das Auftreten neuer Virusvarianten und die zunehmende Durchimpfungsraten sind mögliche Erklärungen für die geringere Inzidenz. Eine raschere Diagnose und Behandlung könnte zuletzt schwere Verläufe und damit Aufnahmen auf Intensivstationen verhindert haben.

FV05-06
Monoallelic and biallelic germline mutations affecting the transcription factor Helios cause pleiotropic defects of immunity

Mayr D.1, Shahin T.1, Shoeb M.1, Kuehn H.1, Hoeger B.1, Giuliani S.1, Gavriyiski L.1, Hadjadi J.1, Boutboul D.2, Triebwasser M.2, Tange S.1, Rezaei N.1, Romberg N.1, Latour S.1, Varjosalo M.1, Halbritter F.1, Rieux-Laucat F.1, Castanon L.1, Rosenzweig S.1, Boztug K.10
1St. Anna Children’s Cancer Research Institute, Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, Vienna, Austria; 2St. Anna Children’s Cancer Research Institute, Vienna, Austria; 3ImmunoService, Department of Laboratory Medicine, National Institutes of Health, Bethesda, USA; 4Institute of Biotechnology, Helsinki Institute of Life Science, Proteomics Unit, University of Helsinki, Helsinki, Finland; 5Laboratory of Immunogenetics of Pediatric Autoimmune Diseases, Institut Imagine, INSERM Unite Mixte de Recherche (UMR), 1163, Paris, France; 6Laboratory of Lymphocyte Activation and Susceptibility to EBV Infection, INSERM UMR 1163, Paris, France; 7Division of Immunology and Allergy, The Children's Hospital of Philadelphia and Department of Pediatrics, The Perelman School of Medicine at the University of Pennsylvania, Philadelphia, United States of America; 8Garvan Institute of Medical Research, Darlinghurst, Australia; 9Research Center for Immunodeficiencies, Children's Medical Center, Tehran, Iran; 10St. Anna Children’s Cancer Research Institute, Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy

Background: Helios, encoded by IKZF2, is a member of the Ikaros family of transcription factors with pivotal roles in T-follicular helper, NK- and T-regulatory cell physiology. Somatic IKZF2 mutations are frequently found in pediatric lymphoid malignancies. Although germline mutations in IKZF1 and IKZF3, encoding Ikaros and Aiolos, have recently been identified in patients with phenotypically similar immunodeficiency syndromes, the effect of germline mutations in IKZF2 on human hematopoiesis and immunity remains to be elucidated.

Patients and methods: We performed whole exome sequencing in seven primary immunodeficiency patients and their family members. We then applied Co-immunoprecipitation and immunofluorescence microscopy techniques to assess dimerization and DNA binding of the mutations. Protonic analysis by proximity-dependent Biotin Identification (BioID) assessed affinity of mutant Helios to its interaction partners. Single-cell RNA sequencing and ATAC sequencing were applied to peripheral blood mononuclear cells (PBMCs) and patient derived lymphoblasts, respectively, to study the transcriptional effect of the biallelic IKZF2 mutation.

Results: We identified six patients with monoallelic germline IKZF2 mutations (one nonsense and 4 distinct missense variants) and one patient with a biallelic germline IKZF2 mutation (p.I325V). While patients with heterozygous variants were affected by immune dysregulation (SLE, immune thrombocytopenia or EBV-associated HLH), the patient with the homozygous variant suffered from early onset recurrent pneumonia complicated by bronchiectasis. Immunophenotype analysis revealed reduced propensities of NK cells, inverted CD4/CD8 ratio and T-follicular helper cells across patients. The p.I325V patient also had a reduction in B-cells, hypogammaglobulinemia and increased proportions of memory CD8+ T-cells, which showed reduced proliferation and IL2 secretion. Loss of IL2 production was due to reduced accessibility of the IL2 promoter and rescued upon genetically editing patient derived T-lymphoblasts to wild type with CRISPR-Cas9. Our biochemical and proteomic analysis revealed that only one mutation results in loss of Helios DNA binding and dimerization properties. However, BioID analysis revealed aberrant interaction of 4/6 Helios mutants with core components of the Nucleosome Remodeling histone Deacetylase (NuRD) complex conveying Helios-mediated epigenetic and transcriptional dysregulation.

Conclusion: Thus, germline mutations in IKZF2 cause a novel syndrome associating immunodeficiency and profound immune dysregulation and disrupt interaction with the NuRD complex.
Einleitung: Der negative Einfluss von early- und late-onset Sepsis (EOS, LOS) auf das vulnerable Gehirn eines sehr niedrigen (VLBW) Frühgeborenen (FG) ist mehrfach dokumentiert. Die Pathogenese ist jedoch noch nicht vollständig geklärt, die proinflammatorische Zytokinexpression dürfte für die Schädigung verantwortlich sein. Ein Zusammenhang mit einer höheren Rehospitalisierungsrate durch Beeinflussung der unreifen Immunsystem ist jedoch noch nicht bekannt. Wir untersuchten den Einfluss von nosokomialen bakteriellen und viralen Infektionen auf die Rehospitalisierungsrate infektiöser Ursache in den ersten 2 Lebensjahren von VLBW Kindern.

Patienten und Methoden: Im Rahmen einer retrospektiven Kohortenstudie wurden alle FG mit einem Geburtsgewicht unter 1500 g (VLBW) an der Grazer Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde zwischen 2010 und 2018 eingeschlossen, und bis zum korrigierten Alter von 2 Jahren nachverfolgt. Es wurden alle Rehospitalisierungen in den ersten 2 Lebensjahren dokumentiert und in Rehospitalisierungen aufgrund respiratorischer, gastrointestinaler und anderer infektiöser Ursache unterteilt. Die Studie wurde im DRKS (Deutsches Register Klinischer Studien Nr. DRKS00019000) registriert und von der Ethikkommission der Medizinischen Universität genehmigt (EK Votum Nummer 31-396 ex 18/19).

Ergebnisse: 620 von 748 Kindern mit einem mittleren Gestationsalter von 29 ± 2,7 Wochen und einem Geburtsgewicht von 1095 ± 285 g konnten in die Studie eingeschlossen werden. 163 Kinder ohne und 45 mit nosokomialen Infektionen hatten Rehospitalisierungen aufgrund einer Infektion. Die Gesamtzahl lag bei 277 versus 117 Infektionen, entsprechend einer medianen Rate pro Kind von 1 (1–7) vs. 2 (1–17), p = 0,002. Kinder nach nosokomialer Infektion hatten ein signifikant höheres Alter bei Rehospitalisierung. Grund der Rehospitalisierung war in 65 % eine respiratorische, in 14 % eine gastrointestinale und in 33 % eine andere infektiöse Ursache. Die mediane Aufenthaltsdauer betrug 3 (1–44) versus 4 (1–33) Tage (nicht-nosokomiale vs. nosokomiale Infektionen Gruppe).

Schlussfolgerungen/Diskussion: Eine einzelne nosokomiale Infektion hatte keinen Einfluss auf die Rehospitalisierungsrate, nur Kinder mit zwei oder mehreren postnatalen Infektionen wurden in den ersten 2 Lebensjahren häufiger rehospitalisiert. Die Ursache bleibt spekulativ. Weitere Studien müssen diese beobachtete Häufung bestätigen.
abfallen unter 90 % bei Raumluft 5: mit Notwendigkeit einer Beatmung/
Atemunterstützung zur Erhaltung stabiler Vitalparameter). Statistische
Auswertung mittels SPSS (Version 27). Es werden die bevölkerungsbe-
zogene Hospitalisierungshäufigkeit und der Schweregrad der Infekt-
on ermittelt. PatientInnen werden hierfür in 5 Altersgruppen (0–3, 3–6,
6–12, 12–24 und 24–60 Monate) eingeteilt. Zusätzlich erfolgen Verglei-
che zwischen immunisierten und nicht immunisierten frühgeborenen
Säuglingen welche aufgrund einer RSV-Infektion stationär aufgenommen
wurden. Hauptein Ziel ist die Ermittlung der direkten und indirekten me-
dizinischen Kosten der RSV-Hospitalisierungen.

Ergebnisse: Zum Zeitpunkt der Abstracteinehrung sind die Daten noch
nicht vollständig ausgewertet. Es ist mit einer hohen Krankheitslast zu
rechnen sowie auch mit damit verbundenen hohen Kosten. Die endgül-
tigen Daten werden im Rahmen der 60. Jahrestagung der „Österreichischen
Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde“ vorgestellt.

FV05-10
Treatment of infants and children with SARS-CoV-2
monoclonal antibodies: a European case series

Auer-Hackenberg L.1, Rau C.2, Rothensteiner M.3, Jaros M.4, Jilka E.5,
Deubzer H.6, Martin L.1, Dinges S.1, Strenger V.7, von Linstow M.8,
Diederichs A.9, Lehmbacher T.7, Holm M.9, Brinkmann F.10, Teig N.11,
Siepermann M.12, Leeb F.13, Zeitlinger M.14, Kobbe R.14, von Both U.14,
Götzinger F.3

1Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Division of Neonatology,
Paracelsus Medical University Salzburg, Salzburg, Austria; 2Department of Neonatology
and Paediatric Intensive Care, University Children’s Hospital, University Medical Centre
Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; 3Department of Paediatrics and Adolescent
Medicine, National Reference Centre for Childhood Tuberculosis, Klinik Ottakring,
Vienna, Austria; 4St. Anna Children’s Hospital, Vienna, Austria; 5Department of Paediatric
Haematology and Oncology, Charité Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Germany; Berliner
Institut für Gesundheitsforschung (BIH), Berlin, Germany; 6Department of Paediatric
Respiratory Medicine, Immunology and Critical Care Medicine, Charité–Universitäts-
medizin Berlin, Berlin, Germany; 7Department of Paediatrics and Adolescent Medicine,
Division of Paediatric Pulmonology and Allergology, Medical University Graz, Graz,
Austria; 8Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, The Juliane Marie Centre,
Copenhagen University Hospital Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Division of
Paediatric Haematology and Oncology, Hospital for Children and Adolescents, Johann
Wolfgang Goethe University, Frankfurt, Germany; 9Department of Paediatrics and
Adolescent Medicine, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; 10Department of
Paediatric Pulmonology, Ruhr University Bochum, Bochum, Germany; 11Department for
Neonatology and Paediatric Intensive Care, Ruhr University Bochum, Bochum, Germany;
12Department of Paediatric Haematology and Oncology, Children’s Hospital Amsterdam
Strept. Rotterdam, Germany; 13Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical
University of Vienna, Vienna, Austria; 14Department of Clinical Pharmacology, Medical
University of Vienna, Vienna, Austria; 15Institute for Infection Research and Vaccine De-
velopment (IRVD), University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany;
16Department of Infectious Diseases, Hauner Children’s Hospital, LMU University Hospital,
Ludwig Maximilians University, Munich, Germany

Background: Although severe COVID-19 in children is rare, those with
certain pre-existing health conditions are more prone to severe disease.
Monoclonal antibodies (mAb) against SARS-CoV-2 are potent antivirals
that reduce adverse clinical outcomes in adults but are commonly not ap-
proved for use in paediatric patients.

Patients and methods: We retrospectively evaluated monoclonal anti-
body treatment in children younger than 12 years of age or less than 40 kg
with SARS-CoV-2 infection between January 1st 2021 and March 7th 2022
in 12 tertiary care centres in three European countries.

Results: We received data of 53 patients from Austria, Denmark, and Ger-
many. Median age was 5.4 years (0–13.8, interquartile range [IQR] = 6.2),
and median body weight was 20 kg (3–50.1, IQR = 13). The most frequent
SARS-CoV-2 variant in this study, if known, was Omicron, followed by Del-
ta, and Alpha. Pre-existing conditions included immunodeficiency, ma-
lignancy, haematological disease, cardiac disease, chronic lung disease,
chronic liver disease, kidney disease, and diabetes. Forty-two patients
received sotrovimab (79 %), nine casirivimab/imdevimab (17 %), and
two bamlanivimab (4 %). All but one patient survived. Median duration
of hospital stay was three days (0–56, IQR = 6). Seven patients required
treatment in an intensive care unit, and five required high flow nasal can-
nula treatment. Potential side effects included neutropenia (6/53, 11 %),
lymphopenia (3/53, 6 %), nausea or vomiting (2/53, 4 %), rise of alanine
transaminase (1/53, 2 %), and hypotonia (1/53, 2 %).

Conclusion: MAb treatment was well tolerated by children in this cohort
and should be considered for off-label use in selected patients.
Kardiologie

FV06-01
Association between bile acid profiles and intrahepatic coagulation in children, adolescents and adults with Fontan circulation as the potential elictor of Fontan-associated liver disease

Meinel K., Koerak F., Dusleag M., Noessler N., Koestenberger M., Burmas A., Kurath-Koller S., Grangl G., Baumgartner D., Gasser S., Schlagenhauf A., Gamillscheg A.

1Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Cardiology, Medical University of Graz; 2Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of General Pediatrics, Medical University of Graz; 3Department of Internal Medicine, Division of Cardiology, Medical University of Graz, Graz, Austria

Background: The Fontan surgery is a palliative approach to treating functional single ventricle congenital heart disease. As a result thereof, an impairment of the hepatic blood supply and drainage may accumulate in Fontan-associated liver disease (FALD). Although intrahepatic coagulation has been shown to foster fibrosis via thrombin generation and intraparenchymal fibrin deposition, the etiology of FALD remains unresolved. As Fontan patients are disposed to exhibiting mild cholestasis, it was hypothesized that an accumulation of intraparenchymal bile acids (BA) is the elicitor of intrahepatic coagulation.

The aim of this study was to investigate the correlation between BA levels and intrahepatic coagulation in Fontan patients. Additionally, endothelial damage was examined as a potential catalyst for hepatic fibrosis through the induction of tissue factor (TF) activity.

Patients and methods: The BA profiles of 34 Fontan patients were assessed through reverse-phase LCMS/MS. Aside from TF activity, the induction of tissue factor (TF) activity.

Results: Cholestasis was determined in 6 out of 34 Fontan patients (total BA > 10 µM). However, the statistical analysis revealed no significant correlation between BA parameters and TF activity (p ≥ 0.05). Furthermore, no significant difference was found between the thrombin generation of cholestatic and non-cholestatic Fontan patients receiving PhC (p ≥ 0.05). Also, no significant difference was determined, regarding the analyzed endothelial markers (p ≥ 0.05).

Conclusion: Cholestasis in Fontan patients is associated with impaired hepatic synthetic function in children, adolescents and adults with Fontan circulation

Meinel K., Koerak F., Dusleag M., Noessler N., Koestenberger M., Burmas A., Kurath-Koller S., Grangl G., Baumgartner D., Gasser S., Schlagenhauf A., Gamillscheg A.

1Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Cardiology, Medical University of Graz; 2Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of General Pediatrics, Medical University of Graz; 3Department of Internal Medicine, Division of Cardiology, Medical University of Graz, Graz, Austria

FV06-02
Cholestasis is associated with impaired hepatic synthetic function in children, adolescents and adults with Fontan circulation

Meinel K., Koerak F., Dusleag M., Noessler N., Koestenberger M., Kurath-Koller S., Grangl G., Baumgartner D., Gasser S., Schlagenhauf A., Gamillscheg A.

1Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of Pediatric Cardiology, Medical University of Graz; 2Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Division of General Pediatrics, Medical University of Graz; 3Department of Internal Medicine, Division of Cardiology, Medical University of Graz, Graz, Austria

Background: Fontan associated liver disease (FALD) is a hepatic disorder arising from hemodynamic changes following Fontan surgery. FALD-induced hepatic fibrosis is rarely marked by biochemical alterations, however, a chronic increase in serum bile acid (BA) levels has been observed in some patients indicating cholestasis. We investigated clinical-, hemodynamic- and biochemical variables in Fontan patients with and without cholestasis.

Patients and methods: We investigated common biochemical markers and serum human BA, measured by mass spectrometry, in 45 patients (pediatrics n = 18, adults n = 27) who underwent Fontan surgery. Using a cutoff value of ≥10 µg/ml in serum, two groups of Fontan patients could be distinguished (cholestatic n = 6, non-cholestatic n = 39). Anticoagulation therapy was used as follows: Thrombo ASS was taken by in 18 patients (cholestatic n = 0, non-cholestatic n = 18) and Phenprocoumon (PhC) by in 20 patients (cholestatic n = 4, non-cholestatic n = 16) with comparable dosages within the respective study groups.

Results: Cholestatic Fontan patients showed significantly increased total bilirubin- (median: 1.4 mg/dl; interquartile range [IQR]: 0.6–3.6 mg/dl) and NT-proBNP level (median: 111 pg/ml, IQR: 170.1–523.5 pg/ml) compared to non-cholestatic patients (bilirubin median: 0.8 mg/dl, IQR: 0.6–1.0 mg/dl, p = 0.007; NTproBNP median: 119 pg/ml, IQR: 79.6–230.9 pg/ml, p = 0.032). Moreover, Fontan patients with cholestasis had a significantly decreased platelet count (median: 133,000/µl, IQR: 159,450–280,330/µl) and antithrombin III (ATIII) levels (median: 82 %, IQR: 66.3–102.9 %) compared to non-cholestatic patients (platelet median: 196,000/µl, IQR: 46,000–324,900/µl, p = 0.023; ATIII median: 101 % IQR: 95.9–104.6 %, p = 0.002). In all Fontan patients on PhC therapy, INR (international normalized ratio) and aPTT (partial thromboplastin time) values were significantly increased in cholestatic Fontan patients (INR: median 2.9, IQR: 2.3–3.3; aPTT median: 54 sec, IQR: 38.8–70.1 sec) compared to non-cholestatic patients on PhC (INR: median 2.1, IQR: 1.6–2.3, p = 0.011; aPTT median: 46 sec, IQR: 36.9–63.1 sec, p = 0.036).

Conclusion: Cholestasis in Fontan patients is associated with lower platelet count and ATIII levels and with enhanced INR and aPTT values. Our findings argue for an impaired hepatic synthetic function in cholestatic patients with Fontan circulation. However, those findings need further investigation by a larger study cohort.

FV06-03
Der Einfluss ketogener Ernährungstherapien auf die QTc-Zeit bei Kindern- und Jugendlichen

Bürgi L., Schönlaub A., Höller A., Karall D., Geiger R., Michel M., Scholl-Bürgi L., Schönlaub A., Höller A., Karall D., Geiger R., Michel M., Stock K.

1Department für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck; 2Diätologie-Ernährungsmedizin, Tirol Kliniken; 3Department für Pädiatrie III, Medizinische Universität Innsbruck

Einleitung: Ketogene Ernährungstherapien (KETH) haben in den letzten Jahren an Bedeutung gewonnen. Sie finden Anwendung in der Behandlung von Stoffwechselstörungen, bei therapieresistenten Epilepsien und werden zunehmend auch ohne ärztliche Verordnung als Life Style- bzw. Ernährungstrend genutzt. Fallberichte beschreiben eine Zunahme der
QTc-Zeit unter KETh und bringen die Ernährungsform in Zusammenhang
mit einem plötzlichen Herztd.
Ziel dieser Arbeit ist es, Veränderungen der QTc-Zeit bei Kindern und Ju-
genlichen während der KETh zu untersuchen.

**Patienten und Methoden:** In einer retrospektiven Analyse der Daten von Patient:innen im Alter von 0–18 Jahren, bei denen im Zeitraum von 01/2010–12/2021 eine KETh begonnen wurde, wurden Original-EKGs aus den Akten händisch ausgemessen. Die QTc-Zeit wurde mittels der Tangen-
ten-Methode bestimmt und nach Bazett-Formel berechnet. Ausgewertet wurde die über drei Herztakten gemittelte QTc-Zeit.

**Ergebnisse:** Von 73 Patient:innen mit einer KETh wurden 18 Patient:innen ausgeschlossen (zu Beginn der KETh älter als 18 Jahre (n = 5) oder The-
rapiedauer <3 Monate (n = 13)). Von den übrigen 55 wurde bei 36 Patient:innen mindestens ein EKG während der KETh aufgezeichnet (ins-
gesamt 105 EKGs). Als Grenzwert wurde eine QTc-Zeit von 450 ms festge-
legt. Während der KETh wurde bei 5 EKGs eine QTc-Zeit von mehr als 450
ms registriert (452 ms, weiblich, 16 Jahre; QTc 456 ms, männlich, 2 Jahre;
QTc 459 ms, männlich, 5 Jahre; QTc 460 ms, männlich 7 Jahre; QTc 471 ms,
weiblich, 12 Jahre). Keine Patient:in hatte eine QTc-Zeit von mehr als 450
ms in einem später durchgeführten EKG. Es war zudem keine klinisch re-
levante Herzrhythmusstörung nachweisbar, die zu einer Beendigung der
KETh führte.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Eine Untersuchung des Effektes der
KETh auf die QTc-Zeit ist notwendig, da dieser Diätform arrhythmogene
Effekte zugeschrieben werden. Eine erste Analyse von 105 EKGs bei 36
Patient:innen weist darauf hin, dass die Stoffwechselumstellung während
der KETh temporär bei knapp 15 % mit einer verlängerten QTc-Zeit einher-
gehen kann. Weitergehende Analysen unter Berücksichtigung der Höhe
der Ketose, anderer Parameter wie Selen und Acylcarnitin Konzentrati-
onen und einer Komorbidität mit Antiepileptika werden zum Verständnis
der Pathophysiologie durchgeführt.

**FV06-05**
Fetal persistent left superior vena cava—postnatal clinical
implication?

Seidl-Mlczoch E.1, Albinni S.1, Luckner D.1, Pees C.1, Ulm B.2, Michel-Behnke I.1

1Kinderherzzentrum Wien, Department of Paediatric Cardiology, Medical University Vienna;
2Department of Gynaeceology and Obstetrics, Medical University Vienna

**Background:** Persistent left superior vena cava (PLSVC) has become a more frequent prenatal diagnosis due to introduction of the 3-vessel view (3V) and 3-vessel and trachea view (3VT). It is the most common variant of the thoracic venous system. It usually drains via the coronary sinus to the right atrium. In this study, we aimed to identify prenatally diagnosed cases of PLSVC in our clinic, to evaluate the associated cardiac, extracardiac, and chromosomal anomalies, and to review their outcomes.

**Patients and methods:** This is a retrospective case series study of fetuses diagnosed with situs solitus and persistent left superior vena cava (PLSVC) at the Pediatric Heart Center Vienna, from 2015–2021. Prenatal and post-
natal outcome data were collected. Prenatal diagnosis was based on ab-
normal presentation of the 3-vessel view (3V) and/or 3-vessel and trachea
view (3VT) showing an additional vessel to the left of the pulmonary
artery or absence of the usual vessel to the right of the ascending aorta,
the right superior vena cava (RSVC) and presence of a LSVC draining to the
coronary sinus.

**Results:** During the study period 47 fetuses were identified. All of them were liveborn. Isolated PLSVC was present in n = 37, single left superior vena cava n = 1, associated with coaractation n = 1, associated with other complex cardiac disease in n = 7. One pregnancy is still ongoing. Genetic anomalies were found in 2 fetuses (T21, Di George Syndrom).

**Conclusion:** Prenatal detection of a persistent left superior vena cava should be followed by a detailed fetal echocardiography to rule out asso-
ciated anomalies. Isolated findings of a persistent left superior vena cava or single left superior vena cava are benign and have an excellent out-
come.

**FV06-04**
Eltern herzkranker Kinder leiden unter vermindelter
psychischer und körperlicher Lebensqualität – eine
Wiener Querschnittsstudie

Kurzenberger K.1, Voitl J.1, Voitl P.1, Mahmmoud R.1, Diesner-Treiber S.1

1Kindergesundheitszentrum Donaustadt, Wien; 2Kinderambulatorium Margareten, Wien

**Einleitung:** Vitien (CHD) sind mit 0,8–1 % aller Neugeborenen die am
häufigsten diagnostizierten angeborenen Fehlbildungen. Es wird vermu-
tet, dass Eltern herzkranker Kinder eine höhere psychosoziale Morbidität
aufweisen, und dass Mütter davon stärker betroffen sind. Kinder mit ange-
bornen Herzerkrankungen werden in der Regel in spezialisierten Ambulan-
zen oder häufig in Privatpraxen betreut. Diese Studie zielt darauf ab, die psy-
chische Lebensqualität und die psychische und körperliche Lebensqualität
(QoL) von Eltern herzkranker Kinder zu ermitteln, deren Kinder von geringfügigen oder bleibenden Defekten, welche im niederge-
lassenen Bereich betreut werden, zu körperlichen Studien der psychischen und körperlichen Lebensqualität – eine

**Patienten und Methoden:** In dieser prospektiven Querschnittsstudie
wurde die standardisierte Simple Form Health Survey SF-36 mit Eltern herz-
kranker und -gesunder Kinder in einem Kinderkardiologischen Ambulato-
rium in Wien durchgeführt. Eingeschlossen wurden Kinder im Alter von 4
Wochen bis 12 Jahren (Gruppe mit angeborenen Herzfehlern GwCHD
n = 125; Gruppe ohne angeborenen Herzfehler Gw/oCHD n = 125). Es
wurden nur geringfügige Vitien oder postoperative Residuen im ambu-
lanten Setting inkludiert. Erhoben wurden Daten zur Beurteilung der
psychischen und körperlichen Lebensqualität (QoL) von Eltern mit CHD eine schlechtere QoL in den psychischen Subskalen
(p = 0,001) als Eltern gesunder Kinder.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Eltern herzkranker Kinder zeigten
eine eingeschränkte psychische Lebensqualität. Mütter waren beson-
ders betroffen und übernahmen die Rolle der Vollzeitbetreuung. Diese Er-
gebnisse weisen auf die Notwendigkeit zukünftiger Interventionen hin,
betroffene Familien hinsichtlich psychosozialer Komorbidity zu unter-
stützen. Strategien sollten somit das Bewusstsein für die Belastung der
Betreuenden und frühzeitige Präventivmaßnahmen priorisieren.
FV06-06
Right ventricular wall tension in the assessment of pediatric pulmonary arterial hypertension
Koestenberger M.¹, Kramer P.¹, Avian A.², Gamilscheg A.³, Cvrn G.⁴, Kurath-Koller S.⁵, Schweintzger S.⁶, Cantinotti M.⁷, Berger F.², Sallmon H.²
¹Division of Pediatric Cardiology, Medical University Graz, Austria; ²Department of Congenital Heart Disease/Pediatric Cardiology, Deutsches Herzzentrum Berlin (DHZB), Berlin, Germany; ³Institute for Medical Informatics, Statistics and Documentation, Medical University Graz, Austria; ⁴Physiological Chemistry Division, Otto Loewi Research Center, Medical University Graz, Graz, Austria; ⁵Fondazione Consiglio Nazionale delle Ricerche Area ( CNR)-Regione Toscana G. Monasterio ( FTGM), Pisa, Italy

Background: Echocardiographic determination of the right ventricular wall tension (RVWT) is a novel parameter for the assessment of pulmonary hypertension (PH) in adults. We aimed to investigate RVWT in pediatric PH patients, and to correlate RVWT data with invasively obtained hemodynamics, echocardiographic variables, NT-proBNP, and NYHA functional class (FC).

Patients and methods: Prospective echocardiographic study in two independent cohorts of children with PH and age-and gender-matched control subjects (Pediatric PH patients: n = 49; matched controls: n = 49).

Results: RVWT was increased in children with PH as compared to healthy controls (p < 0.01). Higher RVWT values were associated with less favorable invasive hemodynamics, i.e. increased mean pulmonary artery pressure (mPAP) and pulmonary to systemic vascular resistance ratio (PVR/SVR). RVWT values also increased with worsening NYHA-FC and increasing plasma NT-pro-BNP levels. In addition, RVWT values correlated with other echocardiographic variables, such as pulmonary artery acceleration time (PAAT), tricuspid annular peak systolic excursion (TAPSE), RV/LV dimension ratio, and left ventricular eccentricity index (LVEI).

Conclusion: RVWT is a novel and easily obtained bedside indicator of RV remodeling and dilatation. Higher RVWT values were associated with lower FC, and worse hemodynamics, demonstrating that this index provides additional information on right ventricular performance in the setting of increased RV pressure load in pediatric PH.

FV06-07
Veränderungen des Proteoms von Patient:innen mit Fontankreislauf
Einkemmer M.¹, Scholl-Bürgi S.², Laser K.³, Dubowy K.³, Karall D.³, Schmidt R.³, Stanasiuk C.⁵, Geiger R.¹, Michel M.¹
¹Department für Pädiatrie III, Medizinische Universität Innsbruck, Österreich; ²Department für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck, Österreich; ³Klinik für angeborene Herzfehler, Herz- und Diabetesszentrum Bad Oeynhausen, Deutschland; ⁴Sciomics GmbH, Neckargemünd, Deutschland; ⁵Erich und Hanna Klessmann Institut, Herz- und Diabeteszentrum Bad Oeynhausen, Deutschland

Einleitung: Bei Patient:innen mit Fontankreislauf sind Veränderungen verschiedener Stoffwechselsysteme beschrieben. Es sind Veränderungen im Proteinstoffwechsel bekannt, die auf einen systemischen Inflammationsstatus hinweisen. Ziel unserer Arbeit war es, das Serum-Proteom von erwachsenen Fontanpatient:innen zu untersuchen mit Fokus auf Interleukine, Chemokine und Zellmarker, um die Inflammations- und Immunantwort genauer zu charakterisieren.

Patienten und Methoden: In unserer biventrikulären, prospektiven Observations- und Kohortenstudie mit 20 erwachsenen Fontanpatient:innen mit linkem Systemventrikel und 20 gematchten Kontrollpersonen erfolgte jeweils eine Immunassay-basierte Serum-Proteom-Untersuchung (scioCD antibody microarray, Sciomics GmbH, Neckargemünd, Deutschland), welche 349 Proteine umfasste, 141 davon Zellflächenmarker und 120 Zytokine und Chemokine. Die Auswertung erfolgte mittels Hierarchischer Cluster und Principal Component Analyse sowie einer kompletten statistischen Auswertung, um differenzialanalytische Proteinexpressionsmuster zu identifizieren.

Ergebnisse: Das Proteom-Muster von Fontanpatient:innen unterschied sich von den Kontrollen mit erniedrigter Abundanz von Leukemia Inhibitory Factor (logFC −0,6, p < 0,0001) und Nerve Growth Factor beta (logFC −0,75, p = 0,006) und erhöhter Abundanz von Syndecan 1 (logFC 0,96, p = 0,02) und Glucagon-like Peptide 1 (logFC 0,85, p = 0,022).

Schlussfolgerungen/Diskussion: Im Serum von erwachsenen Fontanpatient:innen finden sich Hinweise für molekulare Veränderungen auf Proteomebene, wie bei biventrikulären Patient:innen mit Herzinsuffizienz, Inflammation und oxidativem Stress beschrieben. Diese Ergebnisse könnten bei der Entwicklung von Frühwarnmarkern für die Detektion und das Monitoring einer Systemdysbalance im Fontankreislauf und der Entwicklung von Therapieansätzen hilfreich sein.
Einleitung:

Kardiovaskuläre Morbidität und Mortalität sind der weltweit führende Todesursache der Neugeborenen in den Industrieländern. FGF-23, ein Kataboliten der Bildung von Vitamin D3, hat auch kardiovaskuläre Funktionen. Es konnte gezeigt werden, dass FGF-23 in verschiedenen Organen, darunter den Aortenwänden, exprimiert wird. Es wird vermutet, dass FGF-23 einen kardiovaskulären Effekt hat. Die Studie zeigt, dass FGF-23 und α-Klotho Serumkonzentrationen in altersentsprechenden Kontrollgruppen von Frühgeborenen signifikant niederer sind als in frühtermintenen Kindern oder Kindern mit SSW. -Klotho haben einen angiogenetischen Effekt und sind ein kardiovaskuläres Risikomarker. Die Ergebnisse legen nahe, dass FGF-23 und α-Klotho Serumkonzentrationen in altersentsprechenden Kontrollgruppen von Frühgeborenen signifikant niedriger sind als in frühtermintenen Kindern oder Kindern mit SSW. 

Methods:

Um die kardiovaskulären Funktionen von Frühgeborenen mit Hypoxämie zu untersuchen, wurden die Kinder in der Studie von Januar 2010 bis März 2022 eingeschlossen. Die Kinder wurden in drei Gruppen unterteilt: die Kontrollgruppe, die frühtermintene Gruppe und die Gruppe mit SSW. Die kardiovaskulären Funktionen wurden durch Echoangiografie gemessen. Die Ergebnisse zeigten, dass die frühtermintene Gruppe und die Gruppe mit SSW signifikant niedrigere FGF-23 und α-Klotho Serumkonzentrationen hatten als die Kontrollgruppe. 

Conclusion:

Die Ergebnisse dieser Studie lassen auf eine mögliche Rolle von FGF-23 und α-Klotho in der kardiovaskulären Funktion von Frühgeborenen schließen. Die Ergebnisse legen nahe, dass FGF-23 und α-Klotho Serumkonzentrationen in altersentsprechenden Kontrollgruppen von Frühgeborenen signifikant niedriger sind als in frühtermintenen Kindern oder Kindern mit SSW. 

FV07-03

Nosokomiale Infektionen und deren Einfluss auf den entwicklungsdiagnostischen Outcome von Frühgeborenen mit einem Geburtsgewicht unter 1500 g (NINO Studie)

Resch E., Maurer-Fellbaum U., Resch B., Strenger V., Krause R., Pichler-Stachl E., Ureisberger B.
Medizinische Universität Graz

Einleitung:

Der negative Einfluss von nosokomialen bakteriellen und viralen Infektionen auf den entwicklungsdiagnostischen Outcome von Frühgeborenen mit einem Geburtsgewicht unter 1500 g (NINO Studie) wurde in der Literatur besprochen. Die Ergebnisse dieser Studie zeigt, dass die Nosokomialinfektionen einen negativen Einfluss auf den entwicklungsdiagnostischen Outcome von Frühgeborenen haben. 

Methods:

Um die Nosokomialinfektionen und deren Einfluss auf den entwicklungsdiagnostischen Outcome von Frühgeborenen mit einem Geburtsgewicht unter 1500 g zu untersuchen, wurden die Kinder in der Studie von Januar 2010 bis März 2022 eingeschlossen. Die Kinder wurden in drei Gruppen unterteilt: die Kontrollgruppe, die frühtermintene Gruppe und die Gruppe mit SSW. Die Nosokomialinfektionen wurden durch eine Erreger- und symptomatische Diagnostik erfasst. Die Ergebnisse zeigten, dass die frühtermintene Gruppe und die Gruppe mit SSW signifikant mehr Nosokomialinfektionen hatten als die Kontrollgruppe. 

Conclusion:

Die Ergebnisse dieser Studie lassen auf eine mögliche Rolle von Nosokomialinfektionen in der entwicklungsdiagnostischen Funktion von Frühgeborenen schließen. Die Ergebnisse legen nahe, dass die Nosokomialinfektionen einen negativen Einfluss auf den entwicklungsdiagnostischen Outcome von Frühgeborenen haben.
Schwarzenberg Klinikum, Schwarzach im Pongau, Salzburg, Österreich
Innsbruck, Tirol, Österreich; 2Department für Gynäkologie und Geburtshilfe, Kardinal levels in future and contribute to patient safety.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Eine einzelne nosokomiale Infektion hatte keine Auswirkung auf die Entwicklung von VLBW Kindern im Alter von korrugiert 2 Jahren, nach Durchmachen einer zweiten oder dritten postnatalen Infektion zeigte sich jedoch ein signifikant schlechteres Entwicklungs-ergebnis.

FV07-04
Retrospective monitoring of excipient exposure in preterm neonates during drug therapy and its potential impact on patient safety
Ölinger I.1, Auer-Hackenberg L.2, Wald M.3, Pachmayr J.1, Pintar-Hitzl M.1
1Institute of Pharmacy, Paracelsus Medical University (PMU) Salzburg, Salzburg, Austria;
2Department of Neonatology, University Hospital of PMU (SALK), Salzburg, Austria

Background: Hospitalized critically ill neonates may be exposed to harmful excipients during drug therapy. Due to the immature metabolic system of these pediatric patients and the limited capability to clear compounds from the systemic circulation, excipients administered with multi-drug therapy may accumulate or interact with active pharmaceutical ingredients. In this study we determine exposure to critical excipients in drug therapy of premature infants and gain information how to avoid future potential adverse drug effects caused by excipient exposure.

Patients and methods: A retrospective data analysis was performed, on 89 records of very low birth weight neonates from the NICU at University Hospital of PMU Salzburg between January 1, 2018 and December 31, 2021. Daily excipient exposure to benzyl alcohol, ethanol, propylene glycol and polysorbate 80 was evaluated. Excipient exposure levels were subsequently compared to threshold levels of guidelines published by the EMA. Screening of safety markers in subset of 38 patients for the renal and hepatic function was also part of this analysis.

Results: Exposure to ethanol above the recommended threshold was observed in 17 % of studied patients. Approximately 3 % were exposed to benzyl alcohol. 40 % were exposed to propylene glycol above the threshold. In some of the neonates a 30 % increase of safety markers could be observed after exposure to critical excipients.

Conclusion: Almost all the critically ill patients received drugs containing at least one critical excipient. Some of the neonates exceeded the recommended threshold levels for excipients as published in the EMA guidelines. These data enable us to avoid drug therapy with harmful excipient levels in future and contribute to patient safety.

FV07-05
S1RBD-IgA-Konzentrationen in der Muttermilch während zwei aufeinanderfolgender Stillperioden nach einer SARS-CoV-2 Infektion in der ersten Schwangerschaft
Hochmayer C.1, Toferer M.1, Hammerl M.2, Winkler I.3, Huber E.4, Urbanek M.1, Kiechl-Kohlendorfer U.1, Griesmaier E.1, Posad A.1
1Abteilung für Grenzgebiete (Neonatologie), Medizinische Universität Innsbruck, Innsbruck, Tirol, Österreich; 2Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, Kardinal Schwarzenberg Klinikum, Schwarzenbach im Pongau, Salzburg, Österreich

Einleitung: Durch die Muttermilch übertragene Antikörper stellen einen wichtigen Schutzmechanismus für Neugeborene dar. Dieser Schutz kon-
antwortung eines standardisierten Fragebogens über die Leitlinien des European Resuscitation Council (Madar et al. Resuscitation 2021) jeweils vor und nach dem Training untersucht werden. Zudem wird als sekundärer Outcome-Parameter in einem Posttest die Zeit bis zur ersten suffizienten Beatmung durch die Teilnahme an einem standardisierten Simulationszenario erhoben.

**Ergebnisse:** Bis Mai 2022 haben 12 Studierende (m:w = 9:3, medianes Alter 23 a [19–31]) freiwillig an der Studie teilgenommen. Die mediane Anzahl korrekt beantworteter Fragen war nach dem Training signifikant größer (Prä: 12/20 [8–14] versus Post: 18,5/20 [16–20], p = 0,002). Die mediane Zeit bis zur ersten suffizienten Beatmung betrug 36 s (19–96).

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Diese ersten Ergebnisse legen nahe, dass es mittels Telesimulation möglich ist sowohl theoretisches Wissen als auch relevante praktische Fertigkeiten für die Erstversorgung und Reanimation von Neugeborenen an Studierende zu vermitteln. Telesimulation könnte somit vor allem unter Pandemiebedingungen helfen, relevantes praktisches Training in der studentischen Lehre zu gewährleisten.

---

**Nephrologie**

**FV08-01 ARREST-NEPHROSIS – Österreichisches Register mit Biobank für therapieresistentes Nephrotisches Syndrom – der pädiatrische Aspekt**

Daniel-Fischer L.1, Lanzersdorfer R.2, Mache C.3, Waldegger S.4, Aufricht C.1

1Klinische Abteilung für pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Competence Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien; 2Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Johannes Kepler Universität Linz; 3Klinische Abteilung für Allgemeinpädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; 4Pädiatrie I, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung:** Ein erheblicher Anteil an Patient*innen mit nephrotischem Syndrom spricht nicht auf die derzeit eingesetzten Therapien an, die meisten von ihnen mit fokal segmentaler Glomerulosklerose (FSGS). FSGS ist bei Erwachsenen für etwa 5 % und bei Kindern für etwa 12 % der Fälle von terminalem Nierenversagen verantwortlich. Die geschätzte Inzidenz liegt bei 7 Erkrankten pro 1 Mio. Menschen. Trotz einer hohen klinischen und finanziellen Belastung ist die pharmazeutische Markt für derart seltene Krankheiten klein und es fehlen Ressourcen für die Forschung und die Entwicklung entsprechender Behandlungen. Es bleibt ein hoher und dringender Bedarf nach neuen Therapien und geeigneten Studien. Patient*innenregister sind ein wichtiges Instrument, um diese Lücke bei Orphan Diseases zu reduzieren. Das AustRian RESistant NEPHRotic Syndrome Treatment Response RegiStry and Biobank (ARREST-NEPHROSIS) verfolgt daher Ziele, die typisch für Register für seltene Krankheiten sind: (1) Verbindung zwischen betroffenen Patient*innen, Familien und Klinikern; (2) Gewinnung von „real-world“ Daten über die Versorgungsrealität; (3) Aufbau einer Patient*innenbasis zur erleichterten Rekrutierung für klinische Studien; und (4) Entwicklung einer Biobank zur Unterstützung von translationaler Forschung.

**Patienten und Methoden:** Geplant ist eine langfristige Datenerfassung von der Kindheit bis zum Erwachsenenalter. Bis dato haben vier pädiatrische und neun Erwachsenen-Zentren ihre Teilnahme zugestimmt. Patient*innen, die die Einschlusskriterien erfüllen (Resistenz gegenüber Standard-Immunsuppressiva, persistierendes Protein-Kreatinin-Ratio im Ham (<100 μg/g, eGFR >30 ml/min pro 1,73 m² und eine Biopsie oder eine krankheitsverursachende genetische Mutation), werden in das Register aufgenommen und nach Maßgabe des behandelnden Arztes betreut. Klinische Routinedaten werden erhoben, um Patient*innencharakteristika (z. B. Alter, Geschlecht, Krankheitstypologie (z. B. Biopsie- und Genetikbefund, Behandlungsgeschichte), Krankheitsaktivität (z. B. Proteinurie) und Nierenfunktion zu beschreiben.

**Ergebnisse:** Es werden zukünftig Daten aus der Praxis über Behandlungs muster und Outcomes zur Beurteilung der tatsächlichen Betreuungsqualität gewonnen. Der Aufbau einer Patientenbasis für eine erleichterte Rekrutierung für zukünftige Studien zu Arzneimitteln und Medizinprodukten und -geräten sowie der Aufbau einer Biobank, um die Erforschung potenzieller Biomarker sowie Therapie- oder Krankheitsverläufe soll ermöglicht werden.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die von der SONG-GD-Gruppe vorgeschlagene kontinuierliche prospektive Bewertung international harmonisierter Endpunkte (z. B. Proteinurie), einschließlich „patient reported outcomes“ (PROs), und der erleichterte Zugang zu Therapiestudien sollen eine wichtige Unterstützung der Forschung zu seltenen Krankheiten in Österreich darstellen, und könnten letztlich die Gesundheitsversorgung dieser vulnerablen Bevölkerungsgruppe verbessern.
**FV08-02**  
Normality—the most important outcome for families of long-term surviving children with early end-stage kidney disease: a qualitative, biographic study

Ritschl V.1, Stamm T.1, Hellmann A.2, Bösendorfer A.1, Ebiensteiner F.1, Kaltenegger L.1, Moser E.1, Omara M.1, Vachuda N.1, Sperl L.1, Aufrich C.2, Böhm M.2

1Section for Outcomes Research, Centre for Medical Statistics, Informatics, and Intelligent Systems, Medical University of Vienna; 2Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna

**Background:** Although survival has increased, children with end-stage kidney disease (ESKD) and kidney replacement therapy (KRT) still exhibit lower physical functioning, decreased quality of life and poorer socio-economic outcomes when compared to their healthy peers. There is a lack of knowledge on how these children and their families experience the impact of the disease in daily life from a long-term, biographical perspective and how and on what basis they make essential life decisions. The objective of this study was to analyse the narrative life stories of children with KRT, including dialysis and transplantation, and their family members, to determine how health professionals can effectively support these children to achieve better life outcomes.

**Patients and methods:** We invited all long-term survivors, who were pediatric kidney transplant recipients at the Medical University of Vienna between 2008 and 2013, and their family members to participate in this qualitative study. A qualitative narrative biographic analysis was combined with computational structured topic models using the Latent Dirichlet Allocation.

**Results:** Nineteen patients (female: n = 8, 42 %) and 34 family members were interviewed. The patients had a mean age of 7.6 (SD±5.6) years at the time of transplantation and 22.23 (SD±5.4) at the time of interview. Meanings of five topics were extracted from long-term survivors' data, four from caregivers (parents, grandparents) and also four from siblings. At least one topic referred to the desire for normality in all three groups. However, patients, caregivers and siblings described different strategies which they used to strive for normality. The survivors saw their own development in focus, the caregivers the normality of all (individual) family members and the siblings, the relationship within the families and the social inclusion among peers.

**Conclusion:** ESKD means massive restrictions in the development of the affected child and impacts the lives of other family members. Continuous support beyond transplantation, stratified to children, caregivers and siblings, may contribute to achieving a better quality of life and favourable socio-economic outcomes for all family members.

**FV08-03**  
Systematisierte Digitalisierung von Patient-Reported Outcomes bei Kindern und Jugendlichen mit Nierentransplantation in der klinischen Routine: eine Pilotstudie

Eibensteiner F.1, Schauf R.2, Ritschl V.1, Kaltenegger L.1, Hellmann A.2, Dorffner G.2, Stamm T.1, Schaden E.2, Mueller-Sacherer T.2, Heindl-Rusai K.2, Aufrich C.1, Bohem M.2

1Klinische Abteilung für pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institute Digital Health and Patient Safety; 2Klinische Abteilung für pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien; 3Institut für Outcomes Research, Zentrum für medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institut für Arthritis und Rehabilitation, Wien; 4Klinische Abteilung für pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Comprehensive Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institut für Arthritis und Rehabilitation, Wien; 5Stabstelle Patientensicherheit und Qualität, Wiener Gesundheitsverbund, Klinik Hietzing; 6Institut für Artificial Intelligence, Zentrum für medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme, Medizinische Universität Wien; 7Institut für Outcomes Research, Zentrum für medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institut für Arthritis und Rehabilitation, Wien; 8Klinische Abteilung für Allgemeine Anästhesie und Intensivmedizin, Universitätsklinik für Anästhesie, Allgemeine Intensivmedizin und Schmerztherapie, Medizinische Universität Wien und Ludwig Boltzmann Institut Digital Health and Patient Safety

**Einleitung:** Patient-Reported Outcomes (PROs) erheben Wahrnehmungen und Präferenzen hinsichtlich Erkrankung und Therapie von Patient*innen, ohne Interpretation durch Ärzt*innen und andere Gesundheitsprofessionist*innen. Bei Kindern- und Jugendlichen mit chronischer Niereninsuffizienz füllen PROs eine wichtige Lücke zur Erreichung optimaler Krankheitskontrolle und Wohlbefinden. Obwohl in klinischen Studien der zusätzliche Informationsgehalt von digital erhobener berichteter Anamnese und die Überlegenheit gegenüber papier-basierten Fragebögen gezeigt wurde, werden digitale Anamnesesysteme kaum in der klinischen Routine eingesetzt. Das Ziel dieser Pilotstudie ist es, ein digitales System zur Erhebung der laufenden Anamnese und PROs für Kinder und Jugendliche mit Nierentransplantation zu entwickeln, zu implementieren und im Kontext klinischer Outcomes zu analysieren.

**Patienten und Methoden:** An der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien werden die Wartebereiche der Ambulanz mittels Tablets von Patient*innen mit Nierentransplantation ein Pilotset von 19 Fragen zur Anamnese und elektronische PRO (ePRO) Generierung erhoben. Die Auswertung im Kontext klinischer Surrogat-Outcomeparameter (z.B. Kreatinin) erfolgt mit unüberwachter Cluster- und Dimensionsreduktionsanalyse.

**Ergebnisse:** Die Kinder und Jugendlichen mit Nierentransplantation sind 66 % männlich:weislich, im median 13,5 (IQR 11–16) Jahre alt mit einer medianen Transplantationszeit von 59 (IQR 30,5–120) Monaten. 46 % waren Lebendspenden. Die mediane Transplantatfunktion liegt bei Studienbeginn bei 0,91 (IQR 0,7–1,2) mg/dl Kreatinin. Die unüberwachte Cluster- und Dimensionsreduktionsanalyse soll zur Baseline mehrere Patient*innengruppen mit unterschiedlichen ePRO-Mustern im Kontext von Transplantat-Surrogatmarkern identifizieren.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die klare Ablaufstruktur macht Kontrollbesuche von Patient*innen mit Organersatztherapie in der pädiatrischen Nephrologie besonders geeignet für ein digitales Anamnese- und ePRO-System. Diese Pilotstudie zeigt, dass bereits eine singuläre ePRO-Messung zur Baseline der durch die Patient*innen berichteten Krankheits- und Therapiewahrnehmung die Identifikation verschiedener Patient*innengruppen im Kontext der Transplantatfunktion ermöglicht. Die longitudinalen Verwendung dieses Systems könnte dabei helfen Komplikationen (Über- bzw. Unterimmunsuppression) frühzeitig zu erkennen, und somit frühzeitig einschreiten zu können.
Neuropädiatrie

FV09-01
Akute Dystonie bei einem 14-jährigen Jugendlichen – eine Videodemonstration

Bognar M. 1, Nofziger C. 2, Paulmichl M. 2, Fink F. 1

1 Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Bezirkskrankenhaus St. Johann in Tirol, Österreich; 2 PharmGenetix GmbH, Niederalm, Österreich; 3 Department für Personalisierte Medizin, Privatklinik Maria Hilf, Klagenfurt, Österreich

Einleitung: Akute Dyskinesien führen gelegentlich zu Vorstellungen in pädiatrischen Notaufnahmen, oft mit Verdacht auf ein Anfallsgehen. Das differenzialdiagnostische Spektrum umfasst neurologische (paroxysmale Dystonien, die meist im Kindes- und Jugendalter beginnen) und psychiatrische Erkrankungen, vor allem aber iatrogen-medikamentöse Auslöser.

Patienten und Methoden: Ein 14-Jähriger wird abends wegen Krampfanfällen ohne Bewusstseinsverlust eingewiesen. Die Sprache ist verwaschen, die Mimik hypoton mit überwiegend offenem Mund, unwillkürlich wird die Zunge wiederholt weit aus dem Mund gestreckt. Zusätzlich klagt der Patient über schmerzhafte Verspannungen der linkseitigen Nackenmuskulatur. Immer wieder wird der Kopf nach hinten überstreckt. Medikamenteneinnahmen werden zunächst negiert. Nach einer kleinen Dosis Diazepam sistiert die bizarre Episode. Nach ruhiger Nacht ist der Jugendliche dann wohl und erscheinungsfrei. Bereits am Morgen des Aufnahmetags war vom Hausarzt nach nächtlicher als Panikattacke interpretierter Unruhe Diazepam verabreicht worden. Die neuerliche Anamnese löst das Rätsel. Drei Tage vor der Einlieferung wurde wegen gastroösophagealen Refluxes eine Therapie mit Metoclopramid 2 × 10 mg und Cimetidin retard 400 mg täglich begonnen.

Ergebnisse: Das Erkennen des auf Videos demonstrierten eindrucksvollen typischen klinischen Bilds ermöglicht es, ohne verzögerte Interpretationen und Verschiebungen der Zunge wiederholt weit aus dem Mund gestreckt. Zusätzlich wird der Kopf nach hinten überstreckt. Die Vornahme von Frühbegrenzungseinnahmen wird zunächst negiert. Nach einer kleinen Dosis Diazepam sistiert die bizarre Episode. Nach ruhiger Nacht ist der Jugendliche dann wohl und erscheinungsfrei. Bereits am Morgen des Aufnahmetags war vom Hausarzt eine als Panikattacke interpretierte Unruhe Diazepam verabreicht worden. Die neuerliche Anamnese löst das Rätsel. Drei Tage vor der Einlieferung wurde wegen gastroösophagealen Refluxes eine Therapie mit Metoclopramid 2 × 10 mg und Cimetidin retard 400 mg täglich begonnen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Metoclopramid induzierte Dystonien sind ein lang bekanntes Phänomen. Kinder und Jugendliche sind besonders empfindlich. Neben den Zeichen der Dystonie ist vor allem die repetitive Protrusion der Zunge typisch. Die Dystonie kann schon nach der ersten Dosis auftreten. Manche Patienten metabolisieren Metoclopramid verlangsamt. Homozygote Cytotach-P430 Polyphosphorimien (sowie reduzierter metabolischer Kapazität von CYP2D6 betrifft 7,1 % der österreichischen Bevölkerung) sind bei einzelnen Betroffenen und bei familiären Fällen dokumentiert. Eine detaillierte pharmakogenetische Abklärung ist möglich und ratsam. Die Zulassung von Metoclopramid beschränkt sich auf chemotherapie-induziertes Erbrechen als Second-line-Therapie. Ansonsten sollte Metoclopramid bei Kindern und Jugendlichen zur Behandlung von Übelkeit oder der Zunge wiederholt weit aus dem Mund gestreckt. Zusätzlich wird der Kopf nach hinten überstreckt. Die Vornahme von Frühbegrenzungseinnahmen wird zunächst negiert. Nach einer kleinen Dosis Diazepam sistiert die bizarre Episode. Nach ruhiger Nacht ist der Jugendliche dann wohl und erscheinungsfrei. Bereits am Morgen des Aufnahmetags war vom Hausarzt eine als Panikattacke interpretierte Unruhe Diazepam verabreicht worden. Die neuerliche Anamnese löst das Rätsel. Drei Tage vor der Einlieferung wurde wegen gastroösophagealen Refluxes eine Therapie mit Metoclopramid 2 × 10 mg und Cimetidin retard 400 mg täglich begonnen.

FV09-03
Multiple Sklerose bei Kindern und Jugendlichen – eine monozentrische retrospektive Datenanalyse

Schoidl C.1, Lechner C.1, Peternell A.1, Reindl M.2, Rostas K.3, Baumann M.1

1 Universitätsklinik für Pädiatrie, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; 2 Neurologisches Forschungslabor, Universitätsklinik für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck; 3 Zentrum für Neuropädiatrie, Entwicklungsnueurologie und Sozialpädiatrie, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln, Universität Witten/Herdecke

Einleitung: Die Multiple Sklerose (MS) ist eine autoimmune chronisch-entzündliche Erkrankung des zentralen Nervensystems (ZNS). Klinische Symptome hängen vom betroffenen Areal im ZNS ab und sind entsprechend heterogen von der isolierten sensiblen Störung bis hin zu homobasisierenden Parexen. Pädiatrische Patient:innen weisen im Vergleich zu Erwachsenen eine höhere Schubre rate auf, welche allerdings mit weniger Residuen verbunden sind. Im Verdachtsfall braucht es an Diagnostik neben MRT-Untersuchungen von Hirn und Rückenmark, welche nach den 2017 McDonald-Kriterien beurteilt werden, eine Liquordiagnostik, differentialdiagnostische Untersuchungen hinsichtlich eventueller neurotroper Erreger und ggf. evozierter Potenziale.

Patienten und Methoden: Für diese retrospektive Datenanalyse wurden sämtliche Patient:innen eingeschlossen, welche zwischen Januar 2010 und Juni 2021 an der Kinderklinik Innsbruck die Diagnose MS erhalten hatten und sich hierorts in Betreuung befinden. Evaluiert werden soll letztlich, ob bestimmte Biomarker (Liquor- und radiologische Befunde, Blutsbildparameter) mit der jährlichen Schubrate (annualized relapse rate, ARR) korrelieren. Dieser Aspekt präzisiert die ersten erhobenen Daten.

Ergebnisse: Im festgelegten Zeitraum erfüllten insgesamt 27 Patient:innen die Einschlusskriterien. Von diesen waren 23/27 Mädchen und das Medianalter lag bei 15 (Range 11–17) Jahren. Als Initialsymptomatik manifestierten sich am häufigsten Sensibilitätsstörungen (17/27), motorische Störungen (7/27) und Optikusneuritis (5/27). Auch bei der Schubsymptomatik dominierte die Sensibilitätsstörung. Polysymptomatisch bei Erstdiagnose waren 12/27 und bei Schüben 8/27 Patient:innen. Zum Zeitpunkt der Diagnose zeigten sich im Liquor positive oligoklonale Banden (26/27), eine intrathelke Immunglobulinsynthese (26/27) und eine geringgradige Pleozytose der Leukozyten (Median 11 Zellen/µl).
Die ARR betrug im ersten Krankheitsjahr 1,63 (Range 1–4). Zehn von 27 Patient:innen wurden allerdings nicht ab Diagnosestellung immunmodulatorisch behandelt und von diesen 10 hatten innerhalb des ersten Jahres mindestens ein Schubesereignis.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die bisher erhobenen Daten hinsichtlich demographischer und klinischer Details stimmen mit bereits publizierten Daten überein. Als nächster Arbeitsschritt wird evaluiert, ob die ARR mit bestimmten Biomarkern bzw. deren Konstellationen korreliert.

**FV09-04**

**Psychologische und ethische Fragestellungen bei Next Generation Sequencing**

Koller L.², Herle M.², Schmidt W.³, Freilinger M.²

¹Medizinische Universität Wien; ²Universitätsklinik für Kinder- & Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien; ³Neuromuscular Research Department (NMRD), Medizinische Universität Wien

**Einleitung:** Next Generation Sequencing ist eine vergleichsweise billige und schnelle Methode zur Sequenzierung von DNA [1]. Durch den S406 mit bestimmten Biomarkern bzw. deren Konstellationen korreliert.

**Patienten und Methoden:** Das Studienkollektiv setzte sich aus Erziehungsberechtigten, bei deren Kindern noch weitgehend unbekannt [2]. Das Ziel dieser Studie war daher die Exploration von Erfahrungen, Einstellungen und Emotionen zum Thema Next Generation Sequencing von Erziehungsberechtigten, bei deren Kindern eine genetische Untersuchung durchgeführt wurde. Insbesondere Unterschiede in den Erfahrungen von Familien, abhängig davon, ob eine Diagnose gestellt werden konnte oder nicht, wurden beleuchtet.

**Ergebnisse:** Insgesamt wurde eine sehr positive Einstellung gegenüber Next Generation Sequencing festgestellt. Trotz des geringen Bekanntheitsgrades herrschte ein sehr niedriger Entscheidungskonflikt bezüglich der Durchführung der Untersuchung. 60 % der Befragten gaben an, durch NGS eine Diagnose erlangt zu haben. Unabhängig davon, ob eine Diagnose gestellt werden konnte oder nicht, empfand mehr als die Hälfte der Eltern die Untersuchung als notwendig und hilfreich und kaum als bedrohlich oder belastend. Alle Befragten gaben an, dass es gut gewesen sei, die Untersuchung durchgeführt zu haben und dass sie die Untersuchungsergebnisse vertrauten. Einschätzungen von Familien, die eine Diagnose erhalten hatten, unterschieden sich kaum von jenen, bei denen keine Diagnose gestellt werden konnte.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die durchwegs positiven Resultate bezeichnen eine vermehrte Implementierung von NGS im klinischen Setting.

**Literatur**

1. Ilyas M (2017) Next-Generation Sequencing in Diagnostic Pathology. Pathobiology 84:292–305
2. Austin CP, Cutillo CM, Lau LPL et al (2018) Future of Rare Diseases Research 2017–2027: An IRDiRC Perspective. Clin Transl Sci 11:21–27

---

**FV13-01**

**Das Archiv der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde**

Lechner C.², Murero L.², Karall D.², Breu M.²

¹Universitätsklinik für Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; ²Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien; ³Universitätsklinik für Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; für das Präsidium der ÖGKJ

**Einleitung:** Im Laufe des 19. Jahrhunderts etablieren sich viele der heutigen medizinischen Disziplinen, darunter auch die Kinder- und Jugendheilkunde, welche ursprünglich als Teilgebiet der Inneren Medizin erachtet wurde. Einen wichtigen Meilenstein in der Begründung als eigene Disziplin stellt die Ernennung Ludwig Mauthners zum außerordentlichen Professor für Kinderheilkunde 1851 in Wien dar. 1903 wird eine „Sektion Pädiatrie“ innerhalb der 1901 begründeten „Gesellschaft für Innere Medizin in Wien“ geschaffen. Die „Sektion Pädiatrie“ wird schließlich 1927 zur selbstständigen „Gesellschaft für Kinderheilkunde in Wien“. Mit dem sog. „Anschluss“ Österreichs an das Deutsche Reich im März 1938 erfolgt jedoch die Auflösung und die Neugründung als „Fachgruppe für ärztliche Kinderheilkunde der Wiener Medizinischen Gesellschaft“. Nach dem Zweiten Weltkrieg wird 1946 die „Wiener Gesellschaft für Kinderheilkunde“ gegründet. Erst 1962 lässt sich auf Betreiben einiger prominenter Kinderärzt:innen die „Österreichische Gesellschaft für Kinderheilkunde“ gründen. 1988 erfolgte auf Vorstandsbeschluss die Gründung eines eigenständigen Gesellschaftsarchivs.

**Patienten und Methoden:** Dieses Archiv beinhaltet seinem Zweck gemäß vor allem gesellschaftsbefohlenen Unterlagen wie Protokolle von Präsidiums- und Vorstandssitzungen und Mitgliederversammlungen. Zudem finden sich Publikationen mit Bezug zur österreichischen Pädiatriegeschichte. Um einen genauen Einblick zu erhalten, wurde ein Inventarisierungsprojekt initiiert mit dem Ziel, das Archiv anschließend für Forschungsprojekte zugänglich zu machen. Dafür wurden sämtliche Unterlagen inventarisiert und digitalisiert.

**Ergebnisse:** Das Inventar umfasst nach abgeschlossener Inventarisierung 3220 Einträge und Datensätze und enthält unter anderem Korrespondenzen der Gesellschaftsfunktionär:innen mit weiteren pädiatrischen Fachgesellschaften wie der DGKJ, der damaligen Gesellschaft für Pädiatrie der Deutschen Demokratischen Republik sowie der British Paediatric Association, und Vertreter:innen aus Politik, Industrie und Ärztekammer. Auch Stellungnahmen und Zeitungsartikel zu diversen pädiatrisbezogenen Themen sind im Archiv abgelegt.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Der Abschluss des Inventarisierungsprojektes ermöglicht unter Einhaltung einer Benutzungsordnung die Verwendung des Archivs der ÖGKJ für wissenschaftliche Zwecke.

**FV13-02**

Ein Fall für Dr. House? Was hätte er getan?

Minkov M.

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Floridsdorf & Sigmund Freud PrivatUniversität, Wien

**Einleitung:** Der diagnostische Prozess stellt eine intellektuelle Herausforderung dar, die das breite Spektrum von Blickdiagnosen bis hin zu aufwendigen Nachforschungen umfasst.

**Patienten und Methoden:** Ein einjähriger Bub wurde erstmals wegen Brechdurchfall und Trinkunlust stationär aufgenommen. Die Anamnese war bis auf eine Fieberepisode mit Temperaturen bis 40 °C über 4 Tage, eine Woche davor, unauffällig. Im Stuhl wurden Noroviren nachgewiesen und das Kind wurde zweie Tage später entlassen. Einen Tag später erfolg-
te eine Wiederaufnahme wegen kompletter Verweigerung von Essen und Trinken und nächtlicher Unruhe. Die Symptome wurden auf weiterbestehende Übelkeit zurückgeführt. Während des zweiten stationären Aufenthaltes trat ein scarlatiniform imponierendes Exanthem auf. Der Ausschlag persistierte nach der Entlassung, nahm über die darauffolgenden zwei Wochen an Intensität zu und sah nunmehr morbilliform aus. Hinzu kamen vorübergehende Gesichtsschwellung und Konjunktivitis sowie subfebrile Temperaturen. Die ambulante Abklärung bezüglich viraler Exantheme und Autoimmunkrankheiten war nicht richtungsweisend. Bei anhaltender Symptomatik erfolgte eine dritte stationäre Aufnahme, wobei sich als auf- fälligster Befund eine Leukozytose (31 G/L) mit einer ausgeprägten Eosi- nophilie (abs. 15,8 G/L) zeigte. Die Differenzialdiagnostik wurde auf das prothrombierte bzw. reaktivierende Fieber, das persistierende Exanthem und die Hypereosinophilie fokussiert. Die Leukozytenveränderungen schlossen eine Leukämie weitgehend aus. Da sich das Exanthem und die Eosinophilie nach einer febrilen viralen Infektion entwickelten wurde als Ursache eine überschließende immunologische Reaktion angenommen. Nach Blutabnahme für virologische und parasitologische Untersuchungen, Immunstatus (zellulär und humoral), sowie eine Molekulargenetik auf autoimmunvermittelnde Syndrome, wurde ein protrahierter und durchschnittlich 10 mg/kg/Tag über 3 Tage verabreicht. Darunter kam es zu einem raschen Rückgang der Eosinophilie und des Exanthems sowie zur Verbesserung des Allgemeinbefindens des Patienten. Bei der Laborkontrolle 5 Tage später war ein Wiederaufstieg der Leukozyten und der eosinophilen Granulozyten zu verzeichnen.

Ergebnisse: Die eingehende Untersuchung in einer spezialisierten Klinik ergab die Diagnose eines Churg-Strauss-Syndroms.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Anhand dieses Fallbeispiels werden einige Aspekte mit Relevanz bei komplexen Diagnosefindungen herausgegriffen und erläutert. Krankheiten, die nur anhand von klinischen Kriterien oder durch Ausschluss von Alternativdiagnosen diagnostiziert werden können, erfordern systematisches Vorgehen und Geduld. Wichtig dabei ist potenzielle lebensbedrohliche Ursachen zu beachten und die Eltern über Erkenntnisse und weitere Pläne laufend zu informieren und miteinzubeziehen.

FV13-03 Einfluss oraler Kontrazeptiva auf das Lipidprofil bei Tiroler Jugendlichen – Daten aus der EVA-Studie

Staudt A.1, Stack K.2, Gande N.1, Bernar B.1, Hochmayr C.1, Kiechl S.1, Knöffl M.1, Kiechl-Kohlendorfer U.1

1 Univ-Klinik für Pädiatrie II, Innsbruck; 2 Univ-Klinik für Pädiatrie III, Innsbruck; 3 Univ-Klinik für Pädiatrie I, Innsbruck; 4 Univ-Klinik für Neurologie, Innsbruck

Einleitung: Die Pille zählt vor allem bei Mädchen und jungen Frauen zu den beliebtesten Verhütungsverfahren. Es ist bekannt, dass die in Kombinationspräparaten enthaltenen Östrogene sowie Gestagene Veränderungen im Lipidstoffwechsel bei gesunden Mädchen zu untersuchen.

Patienten und Methoden: Schulsachen und Betriebe in Nord-, Süd- und Osttirol wurden eingeladen, an dieser Studie teilzunehmen. Anthropometrische Daten wurden in einer ärztlichen Untersuchung erhoben. Zudem erfolgte eine Nüchtern-Blutabnahme (Lipidprofil, Glucose-Stoffwechsel, Inflammationsparameter, Blutbild) bei allen Teilnehmern. Lebensstilfaktoren, Vorerkrankungen und Medikamenteneinnahme wurden in einem ausführlichen Anamnesegespräch erfasst.

Ergebnisse: Für diese Analyse liegen Daten von 865 Mädchen mit einem mittleren Alter von 17,35 Jahren (± SD 1,0) vor. 316 (36 %) davon nehmen Pillenwandlerinnen zeigten sich signifikant höhere Gesamtcholesterin- (178,38 ± 32,9 mg/dl vs. 162,35 ± 27,7 mg/dl, p < 0,001), LDL-Cholesterin- (105,69 ± 28,7 mg/dl vs. 94,62 ± 25,5 mg/dl, p < 0,001) sowie Triglyceridwerte (113,06 ± 50,5 mg/dl vs. 75,95 ± 32,2 mg/dl, p < 0,001) als Präparate mit Gesta genen zeigen sich signifikante Unterschiede hinsichtlich des Einflusses auf das Lipidprofil. So zeigen sich bei Kombinationspräparaten, welche Dienogest (191,11 mg/dl ± 23,9), Drospirenon (190,00 mg/dl ± 40,50) oder Chlormadinonacet (188,60 mg/dl ± 38,48) enthalten, signifikant höhere Gesamtcholesterinwerte als bei Präparaten mit Gestoden (178,13 mg/dl ± 35,22) oder Levonogestrel (171,86 mg/dl ± 27,8, p < 0,05). Eine ausführliche Analyse ist noch ausständig.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Die vorliegenden Ergebnisse zeigen signifikant höhere Cholesterin- und Triglyceridwerte bei jungen Mädchen, die die Pille einnehmen. Es zeigen sich zudem auch Unterschiede je nach getot enhaltenem Gestagen. Bei der Interpretation von Cholesterinspiegeln bei Jugendlichen sollte somit auch der Einfluss der oralen Kontrazeption in Betracht gezogen werden.

FV13-04 Endoskopische Behandlung des vesikoureteralen Refluxes mit Dextranomer/Hyaluronsäure-Copolymer im Kindesalter an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie Salzburg – Single Center Studie

Gombos P, Schimke C, Ardellean M, Orendi I, Schneider B, Brandner M, Metzger R.

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Universität, Salzburg, Österreich

Einleitung: Die minimal-invasive Therapie des vesikoureteralen Refluxes (VUR) mittels endoskopischer Unterspritzung mit Dextranomer/Hyaluronsäurekopolymer (Dx/HA) ist eine seit Jahren etablierte und erfolgreiche Therapieoption. Ziel dieser Studie war es, unsere Ergebnisse bei Kindern mit VUR Grad I–V zu erheben.

Patienten und Methoden: Es erfolgte eine retrospektive Analyse der Kinder, die zwischen 2007 und 2020 in unserer Klinik eine endoskopische Unterspritzung mit Dx/HA erhielten.

Ergebnisse: Eingeschlossen wurden insgesamt 96 Kinder (37 Jungen und 59 Mädchen) mit insgesamt 144 primär refluxiven Ureteren. Das mittlere Alter der Kinder bei Unterspritzung war 3 Jahre (4 Monate bis 12 Jahren). Die durchschnittliche Follow-up Dauer lag bei 42 Monaten (1 Monat bis 12 Jahren). Der Grad des VUR, welcher mit Miktionszysturethrografie (MCU) diagnostiziert wurde, war wie folgt verteilt: Grad V (n = 15), Grad IV (n = 32), Grad III (n = 54), Grad II (n = 34) und Grad I (n = 9). 21 kontralaterale Ureteren wurden anhand des cystoskopischen Befundes eines klapfenden Ostiums ohne nahgiewesennem VUR unterspritzt. Nach Unterspritzung waren 23 Ureteren im MCU anhaltend refluxiv: Grad V (n = 2), Grad IV (n = 5), Grad III (n = 8) und Grad II (n = 3), Grad I (n = 5), wobei der mittlere Zeitraum bis zur Darstellung bei 11 Monaten (zwischen 2 Monaten und 36 Monaten) lag. Bei 15 Ureteren wurde einmal eine Re-Unterspritzung (ursprünglich Grad V (n = 3), Grad IV (n = 2), Grad III (n = 7), Grad II (n = 3)) und bei einem Ureter (ursprünglich Grad III) zweimal eine Re-Unterspritzung vorgenommen. Eine Hamleterneuimplantation wurde insgesamt bei 4 anhaltend refluxiven Ureteren von 2 Patienten durchgeführt. Bei 10 anhaltend refluxiven Ureteren (Grad V (n = 1), Grad IV (n = 3), Grad III (n = 1), Grad II (n = 0) und Grad I (n = 5)) wurde bei Infektfreiheit eine erneute Unterspritzung verzichtet. Ebenso wurde bei Infektfreiheit bei 59 unterspritzten Patienten keine MCU durchgeführt und keine erneute Unterspritzung vorgenommen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Unsere Ergebnisse zeigen, dass die Unterspritzung mit Dx/HA nicht nur bei niedriggradigem sondern auch bei hochgradigen VUR als primäre Behandlungsoption erfolgreich ist und somit die Anzahl an Hamleterneuimplantationen deutlich reduziert werden kann.
FV13-05
Palliative Care – Herausforderungen in der Psychologie
Mittelbach-Kovac A., Weinhaupl U., Kronberger-Vollnhofner M.
MOMO – Kinderhospiz und Kinderpalliativteam, Wien

Einleitung: Die Deutsche Gesellschaft für Palliativmedizin definiert Palliativpsychologie als ein Teilgebiet der Psychologie, das sich auf Basis aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse mit sämtlichen psychologischen Aspekten in einer palliativen Situation beschäftigt. Ein wesentlicher Bereich ist die psychologische Unterstützung und Beratung der PatientInnen sowie deren Angehörigen. Im Zentrum steht das Linder beglaubender Symptome und die Stärkung und Förderung von Lebensqualität und Ressourcen. Die Begleitung von Kindern und Jugendlichen und deren Familien im palliativen Setting stellt die PsychologInnen vor besondere Herausforderungen.

Ergebnisse: Traumerzüge beginnen bereits mit dem Diagnoseprozess und die Familien müssen sich nicht nur mit dem drohenden Verlust des Kindes auseinandersetzen, sondern auch mit dem Verlust bestimmter Vorstellungen, Wünschen und Zielen, die mit der Schwangerschaft entstehen. Die psychologische Arbeit erfordert einen sehr intensiven Vertrauens- und Beziehungsaufbau. Die Begleitung findet in unterschiedlichen Phasen der Erkrankung statt (rund um die Diagnose, Lebensbegleitung, in Krisen, rund um den Tod).

Kulturelle und religiöse Unterschiede im Umgang mit Krankheit, Tod, Sterben und Trauern, aber auch sehr individuelle Haltungen, Werte und Vorerfahrungen der Familien und das Alter und der Entwicklungsstand der betroffenen Kinder und Jugendlichen stellen die PsychologInnen immer wieder vor Herausforderungen. Themen wie Schuldgefühle und Scham spielen eine sehr große Rolle, wenn Eltern beispielsweise die Entscheidung für oder gegen eine Therapie treffen müssen. Die Behandlung der psychischen Symptomatik kann ständig durch akute Krisen, einem Prozess oder den täglichen Anforderungen in der Betreuung und Pflege unterbrochen werden. Die Kommunikation mit den Familien und das Finden der passenden Worte ist ein wichtiger Teil der psychologischen Arbeit und erfordern viel Sensibilität und Einfühlungsvermögen. Genauso wichtig ist es aber auch „gemeinsam auszuhalten, Raum zu geben und einfach da zu sein“.

Negative Kommunikationserfordernisse mit dem HelferInnensystem (einzelse damit gesprochen wurden), haben oft große Auswirkungen auf die psychische Befindlichkeit und sind schwer aufzulösen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: All diese Punkte erfordern neben der Expertise eine hohe Reflexionsfähigkeit, Flexibilität und Belastbarkeit der PalliativpsychologInnen und die eigene Eiseinandersetzung mit Krankheit, Sterben und Tod.

FV13-06
Primärversorgung in der Kinderheilkunde – ein Zukunftsmodell
Howanietz H.
kiz augarten, Kindermedizinisches Zentrum Augarten, Wien

Patienten und Methoden: Eigene Erfahrungen, die zur Gründung eines Primärversorgungszentrums (kiz augarten) in Wien Leopoldstadt geführt haben werden berichtet.

Ergebnisse: Das Arbeiten im Team mit anderen Professionen aus dem Gesundheitsbereich (DGKP, Physiotherapie, etc.) bringt nicht nur wesentliche Vorteile für unsere Kinder sondern lässt auch ein verantwortungsbe- wusstes ambulantes Therapi-, und Diagnoseregime erhöhen. Mit der Kreißerung im Einklang mit der immer wichtiger werdenden Work-Life-Balance zu.

So kann ein modernes Arbeitsmodell die Attraktivität des niedergelassenen Kassenbereiches einerseits erhöhen und vielen Kindern andererseits einen (bis dato oft notwendigen – weil alternativlosen) Spitalsaufenthalt ersparen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Auf den Schultern von Riesen sitzend stellen Kinder höchsten Ziel auch in der zeitgemäß ambulanten Versorgung dar. Um dieses Ziel einer kindgerechten qualitativ hochstehenden medizinischen Versorgung erreichen zu können, bedarf es heute und in der Zukunft noch mehr der Weiterentwicklung der ambulanten Kinderheilkunde zu Primärversorgungseinheiten dort wo man sie benötigt.

FV13-07
RARE: Psychoedukatives Trainingsprogramm für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Krankheiten
Vodopiutz L.1,2,4, Steinbauer P.3,4, Steurer L.1,2,4, de Gier C.1,2,4, CCP-clinical-RARE-Team V.4
1Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulumologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien; 2Vienna Bone and Growth Center und ERN BOND, Wien; 3Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Neonatologie, Medizinische Universität Wien; 4Comprehensive Center of Pediatrics, Wien

Einleitung: Seltene Krankheiten sind lebensbedrohliche oder chronische Krankheiten, die äußerst selten auftreten und überwiegend Kinder- und Jugendliche betreffen. Die Gruppe der etwa 8000 unterschiedlichen Seltenen Krankheiten umfasst ein extrem heterogenes klinisches Spektrum. Über die Symptome hinaus entstehen durch die Seltenheit dieser Krankheiten psychosoziale Belastungen bei betroffenen Patienten. Während die medizinische Behandlung der Seltenen Krankheiten zunehmend an Bedeutung in der Pädiatrie und in der Forschung erlangt hat, gibt es derzeit noch keinen gezielten therapeutischen Ansatz für die psychosozialen Belastungen bei Seltenen Krankheiten des Kindes- und Jugendalters.

Patienten und Methoden: Wir haben RARE – psychoedukatives unterstüzungproAm für kinder mit seltenen krankheiten – ein gezieltes psychoedukativen Trainingsprogramm für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Krankheiten entwickelt. Zielgruppe sind Kinder und Jugendliche ab dem Alter von 5 Jahren, die direkt oder indirekt von einer Seltenen Krankheit betroffen und in fachärztlicher Betreuung sind. Evaluierung im Rahmen einer Wartegruppenkontrol üstudie.

Ergebnisse: Ziel von RARE ist, dass die psychosoziale Belastungen bei Seltenen Krankheiten der damit assoziierte Leidensdruck der Kinder durch die psychoedukative Schulung kurz- und langfristig verringert werden kann. Durch kindgerechte, comic-basierte Schulungsmaterialien soll das Erlernen von relevanten Wissen zu der eigenen Seltenen Krankheit erleichtert werden und die individuelle Krankheitsbewältigung und die soziale Kompetenz zur Mitteilung spezieller Bedürfnisse betroffener Kinder gefördert werden. RARE ist ein kurzfristiges psychoedukationsprogramm (2–4 Sitzungen), mit Einzelsetting (Klinische PsychologIn und Kind) und so konzipiert, dass das Schulungsmaterial für alle Seltenen Krankheiten verwendet werden kann und individuell an den aktuellen Entwicklungsstand und die Bedürfnisse des Kindes- und Jugendlichen angepasst werden kann.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Vorstellung von RARE einem psychoedukativem Trainingsprogramm für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Krankheiten.

FV13-08
Rhabdomyolyse und Neurapraxie nach Fehllagerung im Rahmen einer Benzodiazipintoxikation
Nemecek D., Halliovic A., Salzer H.
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Universitätsklinikum Tulln

Einleitung: Fallbericht: Ein 17-jähriger Patient wurde mit einer Bein schwäche, Hypästhesie beider Beine, sowie Ulcera und Ergymone an den
unteren Extremitäten, vor allem im Bereich der Fersen, sowie am Knie vorstellig.

**Patienten und Methoden:** In der klinischen Untersuchung zeigte sich eine Schwäche der Vorfußheber, sowie -strecker und Zehenhebung, sowie eine symmetrische Hypästhesie und Hypalgesie vom Knie abwärts, Sensibilität und Kraft an Rumpf und oberen Extremitäten waren ungestört, die Pyramidenzeichen negativ. Anamnestisch lässt sich regelmäßiger Drogenkonsum erheben. Der Patient gibt im weiteren Aufenthalt, nach mehrmaligem Nachfragen an, am Vortag größere Mengen Benzodiazepine konsumiert zu haben.

**Ergebnisse:** Im Rahmen der weiteren Abklärung erfolgten eine Lumbalpunktion, ein MRT der LWS und des Schädels, sowie ein EEG. Alle diese Befunde sind unauffällig. Der Patient hatte eine ausgeprägte CK-Erhöhung, Myoglobinämie und erhöhte GOT, GPT und LDH im Sinne einer Rhabdomyolyse. Die Nierenparameter waren immer im Normbereich gelegen. Im Harn konnten Cannabinoide, Benzodiazepine und Morphin nachgewiesen werden. EMG und NLG zeigten eine beidseitige hochgradige Läsion des N. peroneus, sowie mäßige Schädigung des N. tibialis rechts. Bei genauerer Inspektion der Dekubitalulcera zeigte sich, dass sich diese im Schneidersitz abdecken. Unsere Verdachtsdiagnose war daher eine lagerungsbedingte Kompression mit nachfolgender Schädigung beider N. peroneus, sowie des rechten N. tibialis nach Immobilisation im Schneidersitz nach Benzodiazepin-Einnahme. Bei zunehmender Schmerzen in den Beinen wird eine Therapie mit Gabapentin und Vitamin B begonnen. Unter i.v. Flüssigkeitstherapie, sowie regelmäßiger Physiotherapie und physikalischer Therapie war die CK rückläufig und es besserte sich die Beinschwäche langsam. Bei Entlassung war der Patient mit Rollator und Peroneusschienen mobilisierbar. Kurze Strecken konnte er mit Krücken zurücklegen. Der Patient wurde von unserer Abteilung zur weiteren Rehabilitation an ein Rehabilitationszentrum überwiesen und wird aufgrund der Polytoxikomanie an der Kinder- und Jugendpsychiatrie weiter betreut.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Eine lagerungsbedingte Nervenläsion mit Dekubitalulcera ist in der Pädiatrie eher selten. Die Diagnose wurde letztlich durch eine genaue klinische Untersuchung mit einer detektivisch erhobenen Anamnese gestellt.

---

**FV13-09**

**Whole genome sequencing – Vom Einzelfall für alle Lernen**

Die Genomsequenzierung in Diagnostik und Forschung

Janecke A.1,2

1Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; 2Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung:** In der Medizin kommen (Gesamt-)Genomsequenzierungen (WGS) mehr und mehr zum Einsatz, um die Daten in der personalisierten Medizin für individuelle Therapieentscheidungen zu nutzen. Die WGS ist die umfassendste Methode zum Testen genetischer Krankheiten und ermöglicht die Identifizierung pathogener Varianten in kodierenden und nicht kodierenden Regionen sowie den Nachweis der meisten bekannten Arten von Varianten: Einzelnukleotidvarianten, kleine Insertionen und Deletionen sowie Kopienzahl- und Strukturvarianten. Die WGS kann die Diagnosezeit für Patienten mit Verdacht auf genetische Erkrankungen verkürzen. Dies gilt hauptsächlich für seltene Krankheiten, von denen mehr als 7000 bekannt sind, und von welchen in Summe 2–6 % der Bevölkerung weltweit betroffen sind. Die WGS ist auch geeignet zur Aufklärung bisher unbekannter genetischer Krankheitsursachen, also weiterer und meist sehr seltener Erkrankungen. Jüngste Studien in Kanada, Großbritannien sowie der USA zur schnellen (Trio-) WGS bei schwerkranken Neugeborenen ergaben, dass das Verfahren mit einer hohen Diagnostikquote und Schnelligkeit auch sehr seltene genetische Störungen werden in Deutschland jetzt als Trio (das betroffene Kind und seine Eltern) getestet werden, um die diagnostische Wirksamkeit der schnellen WGS zu bewerten. Die Ergebnisse der Studie sollen dazu dienen, die bestehenden Ein- und Ausschlusskriterien und gesundheitsökonomischen Auswirkungen auf das Krankenhaus zu bewerten. Die WGS gewinnt auch zunehmend Bedeutung für die Tumordiagnostik. In England wurde die WGS jüngst in die genetische Routinediagnostik eingeführt. Genommedizin-Programme in Frankreich, den USA und China zielen in dieselbe Richtung. Nach englischen und amerikanischen Daten hat die WGS für fast ein Viertel aller untersuchten Patienten therapeutische Konsequenzen.

**Patienten und Methoden:** An Beispielen aus den Bereichen Routine und Forschung wird der Stellenwert von WGS aufgezeigt.

**Ergebnisse:** WGS ist technisch mit hohem Anspruch an Datenprozessierungskapazität und -speicherung möglich.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Für eine Interpretation des erhaltenen Datensets sind in der Regel detaillierte klinische Daten erforderlich und nicht selten ist eine anschließende zellbiologische oder biochemische Funktionstestung im Rahmen der Forschung wünschenswert.
Ethylmalonic encephalopathy—an early-onset, progressive inborn disorder of sulfide metabolism: a report of the first Austrian case

Zögglere T, Lechner C, Margreitter J, Trojer R, Scholl-Burgit S, Karall D.
Paediatrics I, Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Medical University Innsbruck

Background: Ethylmalonic encephalopathy (EE) is a severe, early-onset, progressive inborn disorder of sulfide metabolism in the mitochondria. The causative gene is named ETHE1, which encodes for a protein (ETHE1 enzyme) that is crucial for the breakdown of sulfide (H2S) in mitochondria. Sulfide is produced in the body’s tissues as part of normal cell processes. At low levels sulfide is critical for normal cell functioning. At higher levels this molecule becomes toxic, interfering with numerous cell activities. The main problem is the interference with mitochondrial energy production by blocking cytochrome C oxidase (COX). H2S and its metabolites have very strong vasoactive and vasotoxic effects, causing a widespread multisystem endothelial vascular damage mainly located in the brain, skin, muscle and gastrointestinal tract. Prevalence of ethylmalonic encephalopathy is unknown, to our knowledge less than 100 cases worldwide are reported to date (2022).

Results: The boy is the first child of Austrian non-consanguineous parents. Pregnancy and birth were uneventful. First signs of developmental delay were seen at age 5 to 6 months. An evaluation for muscular hypotonia was negative. At age 7 months, his condition deteriorated and he was admitted to the hospital with rapid progression of hypotonia, poor feeding, vomiting, and excessive sweating. Despite therapy with probenecid, a non-steroidal anti-inflammatory drug, the condition did not improve. A diagnosis of ethylmalonic encephalopathy was made based on the clinical presentation and the results of laboratory investigations, including the finding of increased urinary ethylmalonate and decreased urinary sulfide. Genetic testing confirmed a heterozygous mutation in ETHE1 gene.

Conclusion: We report the first known Austrian patient with ethylmalonic encephalopathy. However rare, it is important to exclude EE in the evaluation of muscular hypotonia/developmental delay, which is easily achieved through the analysis of urinary organic acids.

P01-02
Fallbericht einer Glykogenose IIIa und MODY Typ III

Farid G., Hofer M., Aichinger S., Adelberger S., Wagner O.
Klinikum Steyr, Pyhrn-Eisenwurzen

Einleitung: Glykogenose IIIa (GSD3a) ist eine selten e (1:100.000) autosomal-recessive Mutation am AGL-Gen (Chromosom 1p21.2), wodurch ein Glykogen-Debranching-Enzymmangel im Katabolismus des Glykogens in Muskel und Leber entsteht. Klinisch zeigen sich eine Hepatopathie, Hypoglykämien (verminderte Fastentoleranz) und verzögerte Ausdauer. Maturity Onset Diabetes of the Young Typ 3 (MODY3) ist eine autosomal-dominante Mutation am HNF1A-Gen (Chromosom 12q24.31), welche zu einer pathologischen Insulinsekretion aus den β-Zellen führen kann. 

Patienten und Methoden: Bei einem 7-monatigen Patientin nicht consanguiner Eltern fielen eine Hepatomegalie unklarer Genese, persistierend erhöhte Transaminasen und Creatinkinase auf. Es erfolgte eine stationäre Abklärung mit Blutabnahme 4 h postprandial, wobei Zittern und Schwitzen bei einer Hypoglykämie mit 35 mg/dL auftrat. Unter Nahrungs- aufnahme kam es zu einer raschen Normalisierung der Blutzuckerwerte. Im Glukosemonitoring kam es wiederholt zu präprandialen Hypoglykämien. Bei Verdacht auf Glykogenose erfolgte die Nahrungsergänzung mit Maisstärke. Die Genetik bestätigte die Diagnose einer GSD3a und als Zufallsbefund eine Mutation am HNF1A-Gen (c.775G>A, unklare prädiktive Signifikanz).

Mit Miasstärke und Vermeiden von Fastenzeiten konnten durchwegs stabile Blutzuckerwerte erzielt werden. Es sind jährliche Echokardiographien bei erhöhtem Kardiomypathierisiko (CMP) und regelmäßige Abdomensonographien bei erhöhtem Risiko für hepatzelluläres Karzinom (HCC) geplant.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Die Therapie für GSD3a kann nur symptomatisch erfolgen, da es bislang keine kausale Therapie gibt. Es können hepatische (Zirrhose, Adenome, HCC; 11 %) und neumuskuläre Komplikationen (Muskelenschmerzen nach minimaler Anstrengung 34 %, Muskelerkrankungen bis Rollstuhlpflicht 1,7 %), sowie CMP (15 %), Osteoporose (bis zu pathologischen Frakturen) und Diabetes mellitus (DM) Typ 2 (9 %) auftreten.

Zusätzlich zu diesem DM-Risiko besteht bei unserer Patientin eine Mutation am HNF1A-Gen, womit es im Verlauf zu Hyperglykämien kommen kann. Die Therapie bei MODY3 sind Sulfonilharstoffe und später Insulin, welche zu Hypoglykämien führen können. Bei Fehlender Gegenregulation durch GSD3a kann dies zu kritischen Zuständen führen. Auch die Notfallmedikation bei Bewusstlosigkeit extramural ist eingeschränkt, da Glukagon keine Wirksamkeit zeigt. Bei Un tersuchung der Mutationskombination kann auf keine Evidenz zurückgegriffen werden. Eine Prognose ist deshalb nur schwer zu stellen.
tion (IUGR), hypoplastic pulmonary arteries, muscular hypotonia, massive leukocytosis (> 60 G/L) with severe febrile bacterial infections, Bombay blood group phenotype and dysmorphic features. Immunological workup revealed a complete lack of CD15s expression on granulocytes. Exome sequencing revealed a novel homozygous variant in SLC35C1: NM_018389.4:c.391_393del(p.Asni131del) which confirmed the diagnosis of LAD II.

Next, we attempted to overcome the apparent Golgi enzyme defect by amplifying a scavenger pathway. For that purpose, the patient was treated with increasing doses of food-grade L-fucose. The initial dose of 100 mg/kg/day was increased by weekly doubling to a maximum dose of 1500 mg/kg/day.

**Results:** Already 7 days after treatment initiation leukocyte counts significantly decreased and granulocytes started to express CD15s. Moreover, the functional activity of the patients’ granulocytes, evaluated as PMA-induced respiratory burst activity, clearly improved. Antibiotic prophylaxis was discontinued. Additionally, there was a marked improvement of vigilance and muscular hypotonia, as well as growth within weeks. Neurodevelopmental improvement was dynamically measured using appropriate scores. No side effects were noted, especially no signs of hypoglycemia or hemolysis.

**Conclusion:** LAD II is a rare inborn error of metabolism which might be potentially treatable with oral fucose therapy. Early diagnosis and a standardized monitoring of treatment outcome is important to evaluate oral fucose therapy in LAD II.

---

**Endokrinologie und Diabetes**

**P02-01**

**Koma mit multiplen Mikrohämorrhagien bei juveniler diabetischer Ketoazidose**

Tomai A., Lipp A., Schlintl E., Liechtenstein C., Birnbacher R.
LKH Villach

**Einleitung:** Die Ketoazidose ist die führende Ursache für Morbidität und Mortalität bei Kindern mit Diabetes mellitus Typ 1. Diabetische Ketoazidose kann zerebrale Ödeme, Blutungen oder Ischämien verursachen, die zu neurologischen Symptomen inklusive Krampfanfällen, motorischen bzw. sensorischen Defiziten bis hin zum Koma führen können.

Ich berichte über eine Jugendliche mit schwerer Ketoazidose, diffuser intrazerebrale Blutung und Koma, welche eine rasche Besserung der Symptome zeigte.

**Patienten und Methoden:** Bei unserer Patientin handelt es sich um ein 13-jähriges Mädchen mit ausgeprägter Müdigkeit, Kussmaul’scher Atmung, Polydipsie und im weiteren Verlauf soporösem bis komatösem Zustandsbild. Der erstgemessene Blutzucker lag bei 680 mg/dl. Die Blutgasanalyse zeigte: pH: 6,6 mit einem Base Excess von –35 mmol/l und Bicarbonat von 3 mmol/l, im Harn Ketonkörper positiv. Es wird die diabetische Ketoazidose in Rahmen der Erstmanifestation des Diabetes mellitus Typ 1 diagnostiziert.

Die Patientin wurde bei einem Glasgow-Coma-Scale von 8 und SpO2 von 60 % intubiert und laut Leitlinien rehydriert. Extubation und Absetzen der Sedierung erfolgen nach 24 h.

Die Rehydratation- und Insulintherapie sowie die konsequente Physiotherapie führten zu einer raschen Besserung der Blutgasanalyse und der neurologischen Symptomatik. Erstmalig ausgeglichene Blutgasanalyse am 4. stationären Tag. Die enterale Realimentation und die Basis-Bolus-Insulintherapie werden am 4. Aufenthaltstag begonnen.

**Ergebnisse:** Am Aufnahmetag wurde ein Schädel-MRT und am 2. Aufenthaltstag ein Schädel-CT mit unauffälligem Befund durchgeführt. Aufgrund der fehlenden Besserung der GCS und des neurologischen Status (ohne laufende Sedierung) wurde eine Schädel-MRT-Kontrolle durchgeführt, wo sich multiple Mikrohämorrhagien über beiden Hemisphären und Signalveränderung entlang des Truncus nuclei caudati bilateral und im Thalamuskernegebiet präsentierten. Im EEG zeigte sich eine pathologische Grundaktivität durch eine Verlangsamlung als Zeichen einer allgemeinen Hirnfunktionsstörung.

In keiner bildgebenden Untersuchung ergaben sich Hinweise auf ein Hirnödem.

Die Gerinnungsanamnese sowie die Gerinnungsparameter waren stets unauffällig. Im weiteren Verlauf kein Hinweis auf weitere Blutungen.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die diabetische Ketoazidose ist der häufigsten Erstmanifestation des Diabetes mellitus Typ 1. Im Vergleich mit Erwachsenen, trägt die Ketoazidose bei Kindern eine höhere Morbidität und Mortalität durch intrazerebrale Komplikationen. Obwohl das Zerebralödem die Hauptkomplikation der Ketoazidose bleibt, sollte man darauf achten, einen Insult oder eine zerebrale Blutung als mögliche Komplikation und Ursache für die neurologische Verschlechterung im Betracht zu ziehen.
Einleitung: Die ersten beiden Lebensjahre sind besonders kritisch für die gesamte weitere mentale und motorische Entwicklung eines Menschen. Risikogruppen, wie Frühgeborene, profitieren besonders von einer leitliniengerechten Ernährung. Um dauerhafte Schäden durch Fehlernährung vorzubeugen, haben sowohl die Weltgesundheitsorganisation WHO als auch die Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit in Österreich AGES Empfehlungen für die Ernährung in den ersten beiden Lebensjahren veröffentlicht. Die Einstellung zum Thema Ernährung von Säuglingen und Kleinkindern beruht oft auf familiärer Tradition und persönlicher Einstellung, und nicht auf wissenschaftlichen Empfehlungen. Diese Studie untersucht die Adhärenz von Familien, den vorhandenen Empfehlungen im Vergleich zu den nicht empfohlenen Lebensmitteln, und bildungsferne Schichten müssen besonders von einer leitliniengerechten Ernährung ihres Kindes im ersten Lebensjahr profitieren.

Patienten und Methoden: Anhand eines selbst erarbeiteten Fragebogens, der die empfohlenen Ernährungsempfehlungen abfragt, wurde erforscht, ob Eltern in Österreich ihren Nachwuchs bis zum ersten Geburtstag derart derartigen den Leitlinien entsprechend ernähren. Die Erstkommunikationstudie wurde in pädiatrischen Ordenationen sowohl urban (Wien) als auch rural (Schärding am Inn) durchgeführt. Als Maß für die Adhärenz der Eltern, ihre Kinder leitliniengerecht zu ernähren, wurde ein Score erarbeitet. Die Fragen bezogen sich auf die Kategorien Stillen/Formula, Zeitpunkt der Einführung, allgemeine Empfehlungen, Nährstoffzusammensetzung, Getränke sowie nicht empfohlene Lebensmittel. Der sozioökonomische Kontext wurde erhoben, um Zusammenhänge und Confounder zu erfassen.

Ergebnisse: Insgesamt nahmen 142 Eltern (84 städtisch, 58 ländlich) an der Studie teil. Durchschnittlich hielten die Eltern zu 77 % die genannten Guideline ein, wobei es im Gesamtergebnis keinen Unterschied zwischen den beiden Zentren gab. Ein hoher Bildungsstand der Hauptbezugsperson beeinflusste die Adhärenz positiv, wobei eine höhere Geschwisteranzahl mit einem niedrigeren Score einherging. Eltern beförderten die Leitlinien zu den nicht empfohlenen Lebensmitteln nur zu 57 %. Kinder erhielten bereits im ersten Lebensjahr zu häufig Zucker und Salz. Ein Kind wurde vegan ernährt.

Schlussfolgerungen/Diskussion: 77 % der Eltern befolgten die WHO/AGES Ernährungsempfehlungen im Säuglingsalter. Insbesondere Familien mit mehreren Kindern, und bildungsernährte Schichten müssen besser durch Aufklärung erreicht werden, um die frühzeitige Prävention von ernährungsbedingten Zivilisationskrankheiten langfristig zu verbessern.
Hämatologie und Onkologie

**P04-01**

14-jährige ALL-Patientin mit Sinusvenenthrombose nach pulmonaler Infektion mit SARS-CoV-2, HCoV-229E, Pneumocystis jirovecii und Chlamydia pneumoniae

Kohlfürst D.¹, Strenger V.², Haidl H.³, Steltner B.⁴, Karastaneva A.⁵, Lackner H.¹, Schwiniger W.¹, Ulreich R.¹, Tschauner S.⁴, Aschenbrenner M.³, Benesch M.¹

¹Klinische Abteilung für pädiatrische Hämatologie-Onkologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; ²Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz, Medizinische Universität Graz; ³Klinische Abteilung für Thorax- und hyperbare Chirurgie, Medizinische Universität Graz; ⁴Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Universitätsklinik für Radiologie, Medizinische Universität Graz; ⁵Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinikum Klagenfurt am Wörthersee

**Einleitung:** Sinusvenenthrombosen (SVT) können als seltene aber potenziell lebensbedrohliche Komplikation nach Infektionen auftreten, häufig lokal fortgeleitet, selten auch im Rahmen von systemischen Infektionen. Nach einer SARS-CoV-2-Infektion wurde ein gehäuftes Auftreten von SVT beobachtet. Neben infektiösen Faktoren zählen eine hereditäre/erworbene Thrombophilie, Malignom, Autoimmunprozesse oder homogene Faktoren zu den möglichen Ursachen.

**Patienten und Methoden:** Eine 14-jährige Patientin mit ALL in Erhaltungs- und antileukämische Therapie ist die Therapie des Triggers notwendig. Bei Zytopenien, hohem protrahiertem Fieber ohne Erregernachweis und fehlendem Ansprechen auf eine antimikrobielle Therapie präsentiert sich bei prolongierter SARS-CoV-2-Positivität Patienten und Methoden. Ein 14-jährige Patientin mit Ph+ ALL entwickelte am Ende der antileukämischen Intensivtherapie in prothrombinem Knochenmarkplasie ein fulminantes Hyperinflammations-/Hyperferritinsyndrom als Folge einer Makrophagenaktivierung. Klinisch zeigten sich initial Fieber bis 39,2 °C und rechtssseite Pleuraschmerzen, primär ohne nativradiologische Korrelation, ein sprunghafter CRP- (max. 51,29 mg/l) und Ferritin-Anstieg (60,276 ng/ml) im Verlauf trotz breiter antimikrobieller Therapie. Ein umschriebenes Konsolidierungsareal im rechten Oberlappen fand sich erstmals in einem Thorax-CT 48 h nach Symptombeginn. Eine extensive Erregerdiagnostik war vorerst nicht wegweisend. Knochenmarkzytologisch zeigte sich eine hohe Zellzirkulation, > 90% der Zellpopulationen waren stark aktiviert Phagocyten/Hämophagocytose. Bei drohendem Multiorganversagen erfolgte zusätzlich zur antimikrobiellen Therapie eine intensive immunmodulatorische Therapie (Immunglobuline, Methylprednisolon/Dexamethason, Anakinra und Ruxolitinib), womit ein Rückgang der inflammatorischen Mark und eine klinische Besserung erzielt werden konnte.

**Ergebnisse:** Zwölf Tage nach Probengewinnung zeigte die panfungale Erregerdiagnostik lediglich diversifikationsfertiger Trigger der Makrophagenaktivierung, in hoher Konzentration fungale DNA von Rhizomycete finden. Der Patient zeigt seit Beginn der Erkrankung eine sehr lange Konsolidierung (Pankreas-Amylase bis 659,1 U/l, Lipase bis 662 U/l) erfolgte die antifungale Therapie in weiterer Folge mit einer Isavuconazol-Monotherapie. Der pulmonale Pilzprimärherd wurde reseziert. Mit einer Verzögerung von 7 Wochen wurde die antileukämische Erhaltungstherapie begonnen. Über einen Zeitraum von mehreren Monaten zeigten sich eine sehr langsame Regredienz der Pilzherde und ein Rückgang der CRP-Werte. Die Patientin erhielt während der antileukämischen Erhaltungstherapie weiterhin Isavuconazol.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Bei Zytopenie, hohem protrahiertem Fieber ohne Erregernachweis und fehlendem Ansprechen auf eine antifungale Therapie ist die rasche Diagnose eines Hyperinflammations syndroms mit Zytokinsturm und ausgeprägter Hyperferritinämie für den weiteren Verlauf entscheidend. Neben entsprechender immunmodulatorischer Therapie ist die Therapie des Triggers notwendig.
P04-03
Ein blutender Epidermyxntumor oder …?
Komonova M., Gelhart D.
Ambulanz für Hämostaseologie/Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Kepleruniklinikum Linz

Einleitung: Bei schwierigen Blutungen ist auch an die seltenen Gerinnungsstörungen zu denken, ein unerwarteter globaler Gerinnungstest ist nicht mit einem unerwarteten Gerinnungssystem gleichzusetzen. Wegweisend ist meist die Eigen- und Familienanamnese.

Patienten und Methoden: Fallvorstellung eines 8-jährigen Patienten der im hämorrhagischen Schock vorstellig wurde, als Blutungsquelle zeigte sich in der endoskopischen Exploration eine Blutung aus einer nasopharyngealen Raumforderung. Der globale Gerinnungstest zeigte unauffällige Befunde, die weiterführende Abklärung eine deutlich verminderte vWF-Aktivität sowie leichte Thrombopenie. Aufgrund der Raumforderung, Thrombopenie und berichteten Fatigue wurde differentialdiagnostisch zunächst an ein blutendes Lymphom gedacht.

Ergebnisse: Aufgrund einer Sprachbarriere gestaltete sich die Anamnese entsprechend schwierig. Am Vortag war der Patient aufgrund eines Pankreasinfarkts mit dem Kinn-Halsbereich gegen einen Türgriff gefallen. Eine wichtige Information bot zusätzlich die Familienanamnese – der Vater des Patienten starb mit 24 Jahren nach einem Sturz vom Traktor. Während seines Lebens bot er mehrere Episoden von längerdauerndem Zahnfleischbluten und Epistaxis. Der Patient selbst berichtet von einer Blutungszeit von ca. 1 h bei kleinsten Schnittverletzungen.

In der Gerinnungsdiagnostik zeigte sich eine deutlich verminderte vWF-Aktivität mit fehlendem Nachweis von großen und mittelgroßen Multimeren. In einer Sequenzanalyse des vWF-Gens konnte eine genetische Variante identifiziert werden, die mit vermehrter Proteolyse durch ADAMTS13 assoziiert ist.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Bei jedem außergewöhnlichen Blutungseignis trotz unauffälliger globaler Gerinnung an eine zugrundeliegende Gerinnungsstörung wie z.B. WSS zu denken. Daher sind eine ausführliche Eigen- und Familienanamnese und eine gezielte Gerinnungsdiagnostik essentiell.

P04-04
Evans syndrome, immunodeficiency and phenotypic heterogeneity due to SASH3 germline loss-of-function mutations in children
Bernier J.1,2, Novak W.3, Jimenez-Heredia R.2, Kager L.3, Boztug K.2,4
1St. Anna Childrens Hospital, University Hospital for Children and Adolescents, Medical University of Vienna, Austria; 2Children’s Cancer Research Institute (CCRI), Vienna, Austria; 3Center for Molecular Medicine (CeMM), Vienna, Austria; 4Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD), Vienna, Austria

Background: “Evans syndrome” (ES) describes a heterogeneous group of benign hematologic conditions, defined by two or more autoimmune cytopenias, due to mostly unknown pathogenic mechanisms. However, ES may represent the initial disease in patients with inborn errors of immunity (IEIs), and pathogenic variants in CTLA4, STAT3, TNFRSF6, PIK3CD, and KRAS have been identified in this context. Loss-of-function mutations in SASH3, which encodes a signalling adapter protein in lymphocytes, have recently been reported as a novel IEI entity in four patients with X-linked combined immunodeficiency with immune dysregulation including immune cytopenias.

Patients and methods: We studied a now 16-year-old patient with ES and his 8-year-old brother, and performed whole exome sequencing, deep clinical phenotyping and immunophenotyping. We further investigated T cell receptor signalling of isolated patient and healthy donor T-cells. This study aimed to dissect aberrant immune cell functionality in SASH3-deficient patients to enhance the understanding of pathogenic mechanisms in ES.

Results: We discovered a germline nonsense variant in SASH3 (c.862C>T;p.Arg288Ter) in our index patient. The maternally inherited variant was also identified in his yet asymptomatic brother. This variant was described in two patients in the discovery cohort of SASH3 deficiency as a novel type of IEI. Our patient initially presented with AIHA at the age of 8 years, later developed ITP and suffered from a severe SARS-CoV-2 infection. Immune phenotyping showed transient CD4+ T- and B-cell lymphopenia and reduced T-cell proliferation upon PHA and SEB stimulation. Furthermore, the patient had hypogammaglobulinemia, and transitory CD21 low B-cells’ were significantly increased, reflecting impaired lymphocyte maturation possibly causing the autoreactive phenotype of the disease. Interestingly, the patient developed large haemorrhagic splenic cysts during ITP associated bleeding diathesis, and thus underwent splenectomy, which led to a complete remission of ES. Divergently, the now 8-year-old brother carrying the same variant has no clinically apparent phenotype until now.

Conclusion: We present the 5th and 6th patient with hemizygous variants in SASH3. Thus, this study expands the clinical phenotype and suggests marked phenotypic heterogeneity in patients bearing the same mutation.

P04-05
Fallbericht: Autoimmunhämolytische Anämie bei SARS-CoV-2-Infektion
Nicolotti M.1, Lackner H.1, Cicalotta A.2, Tesch V.1, Benesch M.1
1Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämatologie-Onkologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; Klinische Abteilung für Allgemeinpa- diatrie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

Einleitung: Eine SARS-CoV-2-Infektion kann Ursache für ein breites Spektrum von Ko- und Folgemoortalitäten sein. Hämatologische Manifestationen im Kindes- und Jugendalter umfassen, abhängig vom Schwiergrad der SARS-CoV-2-Infektion Leukopenien/Lymphopenien, bei Neugeborenen gelegentlich eine Lymphozytose und selten Anämien und Thrombopenien.

Patienten und Methoden: Wir präsentieren ein 14-Monate altes Kleinkind, das aufgrund einer ausgeprägten autoimmunhämolytischen Anämie (Hämoglobin bei Aufnahme 3,5 g/dl, Retikulozytose [249,5 %], indirekte Hyperbilirubinämie [1,58 mg/dl], erhöhter LDH- [523 U/l], erniedrigter Haptoglobin-Wert [<0,09 g/l], Ansässetz, positiver Coombs-Test [Titer 1/4]) im Rahmen einer SARS-CoV-2-Infektion aufgenommen wurde. Bei der Aufnahme präsentierte er ein blasses Hautkolorit, ein seit drei Tagen bestehendes Fieber, begleitet von Kopfschmerzen, Hämodynamisch war er jedoch stabil. Bei vitaler Indikation erfolgte eine baldige Gabe eines Erythrozytenkonzentrats. Eine systemische Steroidtherapie wurde eingeleitet (Prednisolon per os 2 mg/kg/d). Außer SARS-CoV-2 konnte kein zusätzliches infektiologisches Ansatzkeitsmuster nachgewiesen werden. Während des gesamten Aufenthalts blieb der Patient fieberfrei, und die Vitalparameter stets im Normbereich. Drei Tage nach der Aufnahme war der PCR-Test auf SARS-CoV-2 bereits negativ. Das Blutbild hingegen zeigte eine langsame Besserung. Am Tag 10 erfolgte eine kardiorespiratorische stabilem Zustand und bei einem Hb-Wert von 5,5 g/dl die Entlassung – engmaschige ambulante Kontrollen wurden jedoch veranlasst. Am Tag 18 konnte bei einem Hb-Wert von 7,7 g/dl das Ausschleichen der Therapie (auf Prednisolon per os 1 mg/kg/d) begonnen werden. Eine weitere Reduktion erfolgte am Tag 33 (Hb-Wert erstmalig im Normbereich: 12 g/dl). Die letzte Vorstellung in unserer Ambulanz fand am Tag 82 statt. Bei einem unauffälligen Blutbild wurde das Absetzen der Steroidtherapie für den Tag 96 geplant.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Eine SARS-CoV-2-Infektion kann Ursache für eine autoimmunhämolytische Anämie sein. Bei COVID-19-Patienten mit schwerer Anämie sollte daher eine sekundäre autoimmunhämolytische Anämie differentialdiagnostisch in Erwägung ge-
Einleitung: Das Retinoblastom ist das häufigste intraokuläre Malignom im Kindesalter. Führende Erstsymptome sind Leukokorie und Strabismus. Selten kann sich ein Retinoblastom auch als gerötetes schmerzhaftes Auge präsentieren und dies als „Konjunktivitis“ verkannt werden.

Patienten und Methoden: Bei einem 5 Monate alten Patienten fiel eine zunächst einseitige, dann beidseitige Konjunktivitis auf, die zu mehrfachen Vorstellungen bei verschiedenen Fachärzt*innen und mehrwöchiger Lokaltherapie mit unterschiedlichen Antibiotika ohne Besserung führte. In der Folge bemerkte die Mutter eine Verkleinerung des rechten Auges. Vier Monate später erfolgten neuerliche Vorstellungen an verschiedenen Institutionen, da die Mutter eine Erblindung befürchtete. Bei der Erstuntersuchung konnte bei beiden Augen keine Lichtreaktion ausgelöst werden, es war beidseits kein Funduseinblick möglich. Der Augendruck lag rechts bei 0 mm Hg und links bei 12 mm Hg. In der Magnetresonanztomografie fanden sich beidseits solide Massen mit Verkalkungen sowie eine Linsenluxation, eine Phthisis des rechten Auges sowie eine Glaskörper-Einblutung am linken Auge. In Zusammenschau aller Befunde lag ein weit fortgeschrittenes sporadisches Retinoblastom beider Augen (ICRB Group E) vor.

Ergebnisse: Das rechte Auge wurde primär enukleiert; nach histopathologischer Bestätigung eines Retinoblastoms wurde eine systemische Chemotherapie nach dem VEC-Schema mit insgesamt sechs Blöcken Vin-cristin/Etoposid/Carboplatin eingelegt. Nach dem zweiten VEC-Block schrumpfte auch das linke Auge; trotz intensiver lokaler Therapie mit Artopin und Kortison gelang es nicht, den Augendruck anzuheben, sodass auch dieses Auge aufgrund einer Phthisis bulbi enukleiert werden musste.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Neben den häufigen und klassischen Erstsymptomen (Leukokorie sowie Strabismus) kann sich ein Retinoblastom auch durch eine Vielzahl unspezifischer Symptome vorstellen – unabhän- gig von Kontext und Alter wurde eine Watch-and-Wait Strategie mit engmaschigen klinischen Untersuchungen und Bildgebungen gewählt.

P04-07

Juveniles Xanthogranulom: Manifestation, Mutationsspektrum und Management im Kleinkindesalter

Steffen L.1, Beqo B.2, Lackner H.1, Karastaneva A.1, Haxhija E.1, Binder B.3, Cennori L.1, Höfler G.2, Liegi-Aztrauner B.1, Minkov M.2, Seidler M.1, Benesch M.1

1Klinische Abteilung für pädiatrische Hämatologe-Neurologe, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; 2UW. Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz; 3UW. Klinik für Dermatologie und Venerologie, Medizinische Universität Graz; 4Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Floridsdorf, Wien

Einleitung: Das juvenile Xanthogranulom (JXG) ist eine seltene benigne Erkrankung aus dem Formenkreis der Nicht-Langerhanszell-Histiozytosen (Non-LCH), die typischerweise im Kindes- und Jugendalter auftritt. Sie präsentiert sich meist als solitäre Hautläsion, es können aber auch multiple Läsionen oder eine systemische Mitbeteiligung (juvenile Xanthogranulomatose) vorliegen. Asymptomatische Verläufe bedürfen keiner Therapie; Organbeteiligungen (z. B. ZNS, Augen, Leber) sind jedoch zumeist therapiebedürftig. Therapieoptionen umfassen eine vollständige Entfernung, eine Behandlung mit LCH-Protokoll-basierender Polychemotherapie oder eine Radiotherapie.

Patienten und Methoden: Wir berichten über 4 Patient:innen mit JXG, die in den letzten 8 Monaten an unserem Klinikum vorstellten wurden.

Ergebnisse: Die Patient:innen (3 männlich, 1 weiblich) waren bei Diagnosestellung zwischen 2 und 18 Monate alt. Die Veränderungen waren der Gesichts- und linker Schulter- und Oberkörperbereich (multifokaler Hautbefall, n = 1), sowie je einmal unifokal das Gesäß paramedian rechts der Raphae (12 × 6 × 6 mm), der Unterkram distal voral links (3 × 2,1 × 1,7 cm) und der Nacken (2 × 5 × 4,1 cm). Alle Patient:innen hatten keine uterine Form, die unteramliert reichte bis zur Flexorenmuskulatur. Bei allen Patient:innen erfolgte eine Biopsie, die Gesäßläsion wurde in toto entfernt. In einem NGS-Panel wurden folgende Mutationen nachgewiesen: BRAF p.D594N und KRAS p.G12V (n = 1, multifokal befall). Bei den 3 Patient:innen mit unifokal befall konnten bei Wiederholte augenfachärztliche Untersuchungen werden vor allem bei Kleinkindern mit multiplen Läsionen empfohlen. Zumindest bei multifokaler Ausdehnung konnte eine standardmäßige Untersuchung auf somatische Genumutationen, die eine Targeted Therapy ermöglichen, in Zukunft neue Therapieoptionen eröffnen.
Die Tumorzenlen des Patienten zeigten eine GOPC-ROS1 Fusion, die einen therapeutischen Ansatzpunkt für Crizotinib bietet. Crizotinib ist ein oraler Tyrosinkinase-Inhibitor, der die ALK-Tyrosinkinasen sowie die Tyrosinkinasen MET und ROS1 blockiert. Anfang Juli 2020 wurde die orale Therapie mit Crizotinib begonnen.

**Ergebnisse:** Erfreulicherweise zeigte sich unter dieser Therapie eine weitere partielle Remission bei einzelnen Läsionen, bezüglich der anderen Läsionen bleibt aktuell ein stabiler Befund. Die Therapie wird vom Patienten sehr gut vertragen, es liegt lediglich eine milde asymptomatische Kreatininerhöhung vor. Der Patient befindet sich unter regelmäßigen ambulanten Kontrollen, im letzten Jahr war kein stationärer Aufenthalt nötig.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Crizotinib führte bei unserem Patienten zu einem progressionsfreien Überleben von nun fast 2 Jahren (laut klinischer Begutachtung der Tumorkontrolle). Crizotinib war gut vertragen, es liegt lediglich eine milde asymptomatische Kreatininerhöhung vor. Der Patient befindet sich unter regelmäßigen ambulanten Kontrollen, im letzten Jahr war kein stationärer Aufenthalt nötig.

**Patienten und Methoden:**

Einundneunzig Kinder und Jugendliche wurden in eine monozentrische, retrospektive Studie inkludiert. Dazu gehörten 57,2 % Patient:innen mit einer Graft-versus-Host Erkrankung, 31,5 % Patient:innen mit einer Graft-versus-Host Erkrankung. Bei 19 Patient:innen (20,9 %) fanden sich sowohl eine akute als auch chronische GvHD. 43 Patient:innen (47,3 %) waren bei Datenerhebung am Leben. 48 Patient:innen (52,7 %) verstarben, davon 22 (45,8 %) an einem Rezidiv/der Progression der Grunderkrankung. In 11 Fällen (22,6 %) war die Mortalität v. a. GvHD-assoziiert. 15 Fällen (31,5 %) um eine isolierte chronische GvHD. Bei 19 Patient:innen (20,9 %) fanden sich sowohl eine akute als auch chronische GvHD. 43 Patient:innen (47,3 %) waren bei Datenerhebung am Leben. 48 Patient:innen (52,7 %) verstarben, davon 22 (45,8 %) an einem Rezidiv/der Progression der Grunderkrankung. In 11 Fällen (22,6 %) war die Mortalität v. a. GvHD-assoziiert, in 15 Fällen (31,5 %) durch andere transplantsationsassozierte Komplikationen inklusive Infektionen bedingt. In der univariaten Analyse fanden sich signifikante Unterschiede im Gesamtüberleben nach Behandlungsdekade (p < 0,016), Remissionsstatus vor alloHSZT (p < 0,006), Grunderkrankung (p < 0,001) und Rezidiv nach alloHSZT (p = 0,007). In der multivariaten Analyse lag allein der Faktor „Remissionsstatus vor alloHSZT“ über dem Signifikanzniveau (p = 0,02).

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Der Therapievergleich einer alloHSZT bei malignen hämatologischen Erkrankungen ist von vielen Faktoren abhängig. Vor allem der Remissionsstatus vor Stammzelltransplantation wirkt sich signifikant auf das Gesamtüberleben aus.
Infektiologie und Immunologie

POS-01  Extravasär entleerter Brodie-Abszess im Calcaneus – Ein Fallbericht

Lechner C1, Mayerhofer C', Spiss V', Unsinn K1, Morell-Hofer D1, Brunner J1, Zöggeler T1

1Universitätsklinik für Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; 2Universitätsklinik für Radiologie, Department für Radiologie, Tirol Kliniken, Medizinische Universität Innsbruck; 3Danube Private University, Krems, Österreich

Einleitung: Der Brodie-Abszess ist eine Sonderform der Osteomyelitis und tritt vor allem in Femur, Tibia oder Calcaneus auf. Schmerzen in der betroffenen Region und schmerzbedingtes Hinken gehören wie bei der Osteomyelitis zu den ersten Symptomen. Die niedrige Inzidenz von 5 in 100.000 Kindern pro Jahr erschwert eine evidenzbasierte Therapie. Zumeist erfolgen chirurgische Interventionen mit Drainage und Debridement mit einer daran anschließend zunächst empirischen und dann ggf. antibiotigrammgerichteten antibiotischen Therapie. Mehrheitlich lässt sich Methicillin-sensibler Staphylococcus aureus diagnostizieren. Die Prognose ist insgesamt gut, nur selten kommt es zu Rezidiven.

Patienten und Methoden: Wir berichten von einer bei Diagnosestellung neun Jahre alten Patientin ohne chronische Grunderkrankung und mit unauffälliger Vorgeschichte, die sich mit rasch aufgetretener deutlicher Schwellung und Rötung im hinteren Bereich des rechten Sprunggelenks präsentiert. Aufgrund der lokalen Schmerzen hinkt die Patientin und hat zu Schonungszwecken eine Spitzfußstellung eingenommen. Bei ausgesprochenen Symptomen und Verdacht auf eine Osteomyelitis erfolgt die stationäre Aufnahme zur weiteren Diagnostik.

Ergebnisse: In den durchgeführten Laboruntersuchungen zeigen sich keine wegweisenden Befunde. In der bildgebenden Diagnostik mittels Sonographie und MRT zeigt sich eine Tendenz des rechten Calcaneus. Wir beginnen eine intravenöse antibiotische Therapie mit Cefuroxim. Am Folgetag wird sonographisch gezielt eine Punktionsöffnung. Darin lässt sich Staphylococcus aureus nachweisen, so dass die Therapie mit Cefuroxim für knapp drei Wochen intravenös fortgesetzt wird. Die antibiotische Therapie erfolgt nach Entlassung mit Cefalexin pro os. Vier Wochen später erfolgt eine klinische und bildgebende Kontrolle. Erstere erhebt einen deutlich gebesserten Lokalbefund und insgesamt einen guten Allgemeinzustand. In der Sonographie zeigt sich tendenziell derselbe Befund wie vor Entlassung. Wir stellen die orale antibiotische Therapie auf Clindamycin per os für vier Wochen um. Die nächste bildgebende Kontrolle steht noch an, klinisch ist die Patientin schmerzfrei und zeigt wieder ihr normales Gangbild.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Der Brodie-Abszess und insbesondere die bei unserer Patientin vorliegende Verlaufsform stellen eine Rarität dar, auf die eine orale antibiotische Therapie mit Clindamycin per os erfolgt nach Entlassung mit Cefalexin per os. Vier Wochen später erfolgt eine klinische und bildgebende Kontrolle. Erstere erhebt einen deutlich gebesserten Lokalbefund und insgesamt einen guten Allgemeinzustand. In der Sonographie zeigt sich tendenziell derselbe Befund wie vor Entlassung. Wir stellen die orale antibiotische Therapie auf Clindamycin per os für vier Wochen um. Die nächste bildgebende Kontrolle steht noch an, klinisch ist die Patientin schmerzfrei und zeigt wieder ihr normales Gangbild.

POS-02  Hygienemaßnahmen und ihre Effektivität in pädiatrischen Ordinationen

Erdpresser A, Voitl P, Voitl J, Diesner-Treiber S

Kindergesundheitszentrum Donaustadt, Wien, Österreich

Einleitung: Nosokomiale Infektionen stellen ein erhebliches Risiko für pädiatrische Patienten dar. Aufgrund der Unreife ihres Immunsystems, und der Vielzahl an potenziell kontaminierten Oberflächen, sind vor allem Säuglinge besonders gefährdet. Daher war es das Ziel dieser prospektiven Querschnittsstudie die Häufigkeit und Effektivität von Hygienemaßnahmen in pädiatrischen Ordinationen in Wien zu untersuchen.

Patienten und Methoden: In sechs pädiatrischen Ordinationen wurden Abklatschtests (Mikrokontroll®TPC/E) von Oberflächen, welche im klinischen Alltag Prädiktionenstellen für erhöhtes Keimvorkommen sind (Allgemeinflächen, Stethoskop, Computertastatur, Türschnalle, Ultraschallkopf, Mobiltelefon, Otoskop) durchgeführt. Der Hygieneplan, sowie die Frequenz, mit der die untersuchten Oberflächen gereinigt wurden wurde durch einen Fragebogen erfasst. Zur Ermittlung einer möglichen Saisonalität wurde die Keimzahl (KBE/cm²) in Sommer (08.2020) und Wintersaison (02.2021) ermittelt.

Ergebnisse: Von den 80 untersuchten Oberflächen fanden sich auf 56 (70%) Bakterien nachweis. 73 % davon waren apathogene Bakterien (Koagulase negative Staphylokokken, Bacillus species). 28 (35 %) der kontaminierten Oberflächen enthielten unter anderem potenziell pathogene Bakterien (z. B. Enterococcus faecalis, Pseudomonas species, Acinetobacter species), von denen bei 3 (3,75 %) Proben eine hygienisch relevante Anzahl (>25 KBE/cm²) nachgewiesen wurde. Ein Vergleich zwischen der Frequenz der Hygienemaßnahmen und den detektierten KBE/cm² auf Oberflächen konnte eine stark positive Korrelation (r = 0,589, p = 0,164) zeigen, aufgrund der geringen Fallzahl ist diese jedoch statistisch nicht signifikant. Der saisonale Vergleich zeigte ein deutlich erhöhtes Bakterienvorkommen in der Sommersaison mit 9,48 KBE/cm²/Ordination zu 0,82 KBE/cm²/Ordination im Winter.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Die in den untersuchten Ordinationen angewandten Hygienemaßnahmen entsprechen den empfohlenen Vorgaben der österreichischen Ärztekammer. Das zeigten auch die Untersuchungen, da von 80 Proben nur 3 Pathogene in ausreichender Keimzahl aufwiesen. Besonders kontaminierte Oberflächen wie Allgemeinflächen, Otoskop, Türschnalle und Computertastaturen sollten einem noch stärkeren Hygieneprotokoll unterzogen werden.

POS-03  Non-typhoidal salmonella infection (NTSI) acquired by contact with reptiles or amphibians: a case report

Bernar B, Schönlaub J

Paediatrics I, Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Medical University Innsbruck

Background: Non-typhoidal salmonella infection (NTSI) is a significant cause of bacterial diarrhea [1], resulting in the majority of cases in a self-limiting gastroenteritis, however in risk populations it can result in serious complications such as: osteomyelitis, acute kidney injury, sepsis and meningitis [2, 3].

Food-born infections are the most common path of transmission, explaining why in general, infection-rate increases after the first year of life. A more uncommon path of transmission is becoming increasingly significant, especially in infants: It is estimated, that about 5 % of salmonellae-infections in the US are caused by contact with reptiles or amphibians [4].

Patients and methods: We present a three week old boy with silent medical history, admitted to our department due to irritability and colics, which began after weaning one week ago. While waiting, parents observed an apnea and cyanosis improving after prompt parental stimulation. The arriving medical staff could not observe any respiratory distress, further examination revealed a good general state. The blood draw showed leukopenia (3.2 × 103/µL) and an unsuspicious CRP (0.38 mg/dL). Hours after admission, the boy shifted to a more serious state, the subsequent examination revealed tachypnea, tachycardia and a mottled skin. We performed a lumbar puncture (abacterial, glucose 59 mg/dL and 3 leucocytes/µL), an urinary catheter (E. coli without leukocyturia) and a blood sample (CRP 11.67 mg/dL, procalcitonin 94.15 µg/L, interleukin-6: 929.5 ng/L) and a blood culture (salmonella with unknown serotype).

Results: The path of transmission initially stayed unknown, the newborn was breast-fed in the first two and with formula milk since one week. Further, salmonellae were not detected in the parent’s fecal specimen. The AGES detected no salmonellae in the formula milk. Further serotyping revealed a salmonella monschaui, being rare and often associated with rep-
tiles and amphibians [5]. The father than reported, that he owned bearded dragons, both died unexpectedly one week before birth. We assumed a disease transmission by surface contamination.

Intravenous antibiotic therapy (ampicillin and cefotaxime) was continued for three weeks. He was dismissed in an excellent state of health and with an age-appropriate neurological status.

**Conclusion:** Salmonellae infections can be acquired by contact with reptiles or amphibians and should be a differential diagnosis for newborn sepsis (Cave leukenopena and anpea).

**References**

1. World Health Organization (2020) Fact sheet: „Salmonella (non-typhoidal)“. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/salmonella-(non-typhi-dal)

2. Wilson HL, Kennedy KJ, Moffatt CRM (2017) Epidemiology of non-typhoid Salmonella infection in the Australian Capital Territory over a 10-year period. https://doi.org/10.1111/imj.13625

3. Craig Davis R (1981) Salmonella Sepsis in Infancy. Am J Dis Child 135:1096–1099. https://doi.org/10.1001/archpedi.1981.02130360004003

4. Böhme H, Fruth A, Rabbs W Reptilien-assoziierte Salomonelleninfektionen bei Säuglingen und Kleinkindern in Deutschland/Reptile-associated Salmo nelliosis in Infants in Germany”. Georg Thieme, Stuttgart New York. https://doi.org/10.1055/s-0028-1121156

5. Editorial Team, Bertrand S, Rimhanen-Finne R et al (2008) Salmonella infections associated with reptiles: the Current situation in Europe. Euro Surveill 12:13(24)

**PO5-04**

**RSV und Influenza während der COVID-19-Pandemie – Ergebnisse aus zwei pädiatrischen Zentren (RICO Studie)**

Sever Yildiz G. 1, Kocsiske C. 1, Großschädl C. 1, Totschnig L. 1, Kurz H. 2, Resch B. 1

1Forschungseinheit für neonatale Infektionserkrankungen und Epidemiologie, Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; 2Abteilung für Kinder und Jugendheilkunde, Klinik Donaustadt, Wien

**Einleitung:** Durch die SARS-CoV-2-Pandemie kam es weltweit zu verstärkten Hygienemaßnahmen sowie behördliche Ausgangsbeschränkungen. Seit den behördlichen Maßnahmen in Österreich kam es zu untypisch niedrigen Infektionszahlen von RSV sowie Influenza-Viren. Es wurde auf der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Graz kein einziger Influenza-Todesfall festgestellt. Auch der frühe Beginn der RSV-Pandemie im August 2021 ist außergewöhnlich. Der Zusammenhang zwischen oben beschriebenen Pandemiebekämpfungsmaßnahmen und die Drosselung vorbekannter Infektionswellen wirkt nahelegend. In der aktuellen laufenden RICO-Studie sollen die vermuteten niedrigen Fallzahlen zu RSV- und Influenza-Fällen im Zusammenhang mit den Pandemiemaßnahmen wissenschaftlich belegt werden. Hierfür werden die Daten zwischen 2 österreichischen Zentren (Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Graz und Abteilung für Kinder und Jugendheilkunde der Klinik Donaustadt Wien) mit einander verglichen.

**Patienten und Methoden:** Retrospektive Daten von 1370 Säuglingen, Kinder und Jugendliche bis zum 18. Lebensjahr mit nachgewiesenen RSV und/oder Influenza-Virus werden ausgewertet. Berücksichtigt werden alle Krankenhausaufenthalte im Zeitraum von 1. Oktober 2019 bis 30. April 2022 an beiden Kinderabteilungen. Voraussetzung für den Einschluss ist der Nachweis mittels PCR. Der Schweregrad der Atemwegsinfektionen wurde mit dem modifizierten LRI-Score eingestuft. Statistische Auswertung soll hierbei die bevölkerungsbezogene Hospitalisierungs häufigkeit und den Schweregrad der Infektion während der COVID-Pandemie ermitteln. Die Details der saisonsspezifischen Häufigkeiten, die Verteilung der Schweregrade, die Aufenthaltsdauer und klinischen Verläufe werden dabei beschrieben. Die Krankheits- und Behandlungsparameter werden zwischen den beiden pädiatrischen Zentren verglichen.

**Ergebnisse:** Die Störung der üblichen saisonalen Muster von RSV und Influenza veranlasst zu weiterer Forschung über die Übertragungsdynamik und mögliche Präventions- und Immunisierungsstrategien. Die Reduktion von Hygienemaßnahmen und Ausgangsbeschränkungen könnte zu deutlich früherem und forciertem saisonalen Auftreten bei Infektionskrankheiten führen. Wir erwarten einen deutlich höheren „burden of disease“ durch RSV im Vergleich zu Influenza-Viren. Der Spitalsvergleich soll auf regionale demographische Unterschiede hinweisen. Zum Zeitpunkt der Abstracteinträgung sind die Daten noch nicht vollständig ausgewertet.

**PO5-05**

Sequentielle Hirn- und Lungenabszesse infolge eines hochgradigen Mangels an Mannose-bindendem Lektin?

Weiss J. 1, Fink F. 1, Zschocke A. 1, Caferri F. 1, Orlik P. 1, Prohászka Z. 2, Brunner J. 1

1Department für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck, Österreich; 2Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Bezirkskrankenhaus St. Johann in Tirol, Österreich; 3Forschungslabor, 3. Department für Innere Medizin, Semmelweis Universität, Budapest, Ungarn

**Einleitung:** Die klinische Relevanz eines MBL-Mangels wird kontrovers diskutiert. Literaturdaten sind uneinheitlich, wohl wegen teilweise unterschiedlicher und vielfach zu großzügiger Definition des MBL-Mangels. Jedenfalls ist MBL-verb essierte Opsonisierung zur Abwehr bakterieller Erreger in den ersten 2 Lebensjahren von größerer Bedeutung als später.

**Patienten und Methoden:** Fallbericht über einen inzwischen knapp 5 Jahre alten Knaben

**Ergebnisse:** Der knapp 3 Monate alte Säugling L. erleidet ausgedehnte Hirnabszesse durch Streptococcus pneumoniae, noch ohne Pneumokokken-Impf schutz. Er überlebt mit nur geringen zerebralen Residuen und entwickelt sich danach unter antikonvulsiver Dauertherapie sehr gut. Die Immunodefektabklärung spricht für einen Defekt im Komplementsystem. Das Complementscreening (Wieslab-Test) im krankheitsfreien Intervall zeigt einen kompletten Ausfall des Mannose-Lektin-Aktivierungs wegs (Aktivität < 1 %), der klassische Weg normal (74 %), der alternative Weg ist initial eingeschränkt (15 %), bei Kontrolle im 2. Lebensjahr normal (63 %). Die direkte Messung von MBL liegt < 5 ng/ml (50 ng/ml ist der Grenzwert für MBL-Mangel bei strengster Definition).

L. erhält alle Schutzimpfungen gegen bekapselte Bakterien (Pneumokokken, Meningokokken, H. Influenzae), bei Infekten wird großzügig antibio tisch behandelt. L. bleibt in der Folge von schweren Infektionen verschont, bis er im Alter von 4 8 Jahren an einer Pneumonie mit Abszedierung, vermutlich wieder durch Pneumokokken erkrank.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Inkonklusive Literaturdaten zur klinischen Relevanz des MBL-Mangels führten zur Streichung des MBL-Mangels aus der internationalen Klassifikation von primären Immundefekten. Der klassische und der alternative Komplement-Aktivierungs weg können offenbar einen MBL-Mangel meistens kompensieren. Im Kontext schwerer Infektionen wie bei L. sollte allerdings zumindest ein absoluter oder subtotaler Mangel an MBL ernst genommen und molekulargenetisch abgeklärt werden. Die erwähnten Immunisierungen und großzügige Indikation antibioskter Therapie bei fieberhaften Infektionen helfen die besonders kritischen ersten 2 Lebensjahre zu überstehen. Bei einzelnen Patienten hält die Bedrohung durch die erwähnten Erreger offenbar jedoch zumindest bis zum Ende des Kleinkindalters an. Boosterimpfungen gegen Pneumokokken, Meningokokken, H. Influenzae könnten sinnvoll sein, um die sofortige Verfügbarkeit des klassischen Komplementaktivierungswegs sicherzustellen.
Einleitung: Die viszerale Leishmaniose ist eine Erkrankung mit einer weltweiten Inzidenz von 50.000–90.000 Fällen pro Jahr und verläuft unbehandelt in 75–95 % der Fälle tödlich. Aufgrund der geografischen Lage Österreichs ist die viszerale Leishmaniose hier selten, sollte jedoch differenzialdiagnostisch bei Panzytopenie oder hämophagozytischer Lymphohistiozytose (HLH) immer in Betracht gezogen werden.

Patienten und Methoden: Dieser 2,5 Jahre alte Knabe wurde an die Univ.-Klinik mit Verdacht auf HLH DD Leukämie überwiesen. Zum Aufnahmeanlass hatte der Patient seit 10 Tagen Fieber bis maximal 40 °C, so wie einen reduzierten Allgemeinzustand und Gewichtsverlust. Klinisch war eine Hepatosplenomegalie im Status aufgefallen. In der Reiseanamnese konnte ein Aufenthalt in Tansania im Jahr 2020 sowie in Griechenland im Jahr 2021 erhoben werden. Im Labor zeigte sich eine mikrozytäre, hypochrome Anämie (Hämoglobin 5,5 g/dl, MCV 59,2 fl, MCH 18,8 pg) sowie eine Neutropenie (0,96 G/l), sowie eine erhöhte LDH (772 U/l) und Ferritin (2482 µg/l) auf. Der Patient erhielt anschließend eine Therapie mit liposomalem Amphotericin B für 10 Tage, woraufhin sich Symptomatik und die Blutbildveränderungen besserten (Neutrophile Granulozyten: 1,8 G/l, LDH 233 U/l, CRP <0,1 mg/dl).

Schlussfolgerungen/Diskussion: Die Leishmaniose ist eine seltene Differentialdiagnose der Leukämie oder HLH, welche bei auffälliger Auslandsanamnese unbedingt in Betracht gezogen werden muss, da eine nicht therapierte Infektion in 75–95 % der Fälle letal verläuft.
Fetal vessel anomalies—a rare case of a persistent fifth arch, total anomalous pulmonary venous return, persistent left superior vena cava and coarctation

Seidl-Mlczoch E., Greil S., Albinni S., Kitzmüller E., Michel-Behnke I.

Kinderherzzentrum Wien, Department of Paediatric Cardiology, Medical University Vienna

**Background:** A persistent fifth aortic arch is a rare congenital anomaly that can be diagnosed in the fetus or postnatally. It originates from the distal ascending aorta and is distally connected with the descending aorta. It can present as an incidental finding or in association with complex congenital heart anomalies involving other vessels. Symptoms may be obscure and diagnosis eventually delayed.

**Patients and methods:** We report a rare case of a complex vessel anomaly diagnosed in the fetus. A 34 year old pregnant woman was referred for suspicion of coarctation at 23 + 0. A detailed fetal echocardiogram revealed ventricular asymmetry, coarctation and a membrane in the left atrium. A cesarean section was performed at GA 36 + 0 with a birth weight of 2520 g. Postnatal echocardiography showed intracardiac total anomalous pulmonary venous return, persistent left superior vena cava to coronary sinus, a persistent fifth arch and coarctation. Due to the diagnosis a cardiac catheter was performed on the first day of life followed by a surgical corrective procedure on day 2.

**Conclusion:** Persistent fifth arch is a rare congenital anomaly. This is the first case in the literature presenting with intracardiac total anomalous pulmonary venous return, as well as coarctation and persistent left superior vena cava to coronary sinus which was successfully repaired.

**Fulminante Pulmonalembolie eines Frühgeborenen**

Kahl B.1, Beich M.1, Werther T.2, Schlager G.2, Michel-Behnke I.1, Schermer E.1, Wiedemann D.1

1Kinderherzzentrum Wien, Abteilung für Kinderkardiologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien; 2Abteilung für Neonatologie, Pädiatrische Intensivmedizin und Neonatologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien; 3Kinderherzzentrum Wien, Universitätsklinik für Herzchirurgie, Medizinische Universität Wien; 4Abteilung für Pädiatrie III (Pädiatrische Kardiologie, Pulmonologie, Allergologie und Cystische Fibrose), Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck

**Einleitung:** Durch zentrale Venenkatheter (ZVK) induzierte Pulmonalembolien (PE) bei Frühgeborenen sind meist hämodynamisch nicht relevant. Wir berichten den Fall einer fulminanten PE durch einen an der Trikuspidalklappe (TV) anhaftenden Thrombus von 12 × 5 mm Größe dargestellt.

**Patienten und Methoden:** Nach vorzeitiger Blasensprung und pathologischem Doppler-CTG wurde der Patient in der Schwangerschaftswoche 28 + 0 per Sectio mit einem Körpergewicht (KG) von 740 g entbunden. Echokardiographisch fand sich postnatal ein strukturell und funktionell unauffälliges Herz. Am Lebenstag (LT) Z5 wurde, 5 Tage nach Entfernung eines Schwemmmkatheters, ein Thrombus erstmals einer der TV anhaftender Thrombus von 12 × 5 mm Größe dargestellt.

**Ergebnisse:** Bei 1100 g KG war die Thrombektomie zu diesem Zeitpunkt nicht möglich, sodass eine therapeutische Heparinisierung begonnen wurde, die jedoch ohne Effekt blieb. Am 45. KG (1800 g) konnte bis zum akuten klinischen Verfall des Kindes durch Abgang des Thrombus unter Ruptur der TV mit nahezu vollständiger Okklusion des Truncus pulmonalis. Der Versuch den Ductus arteriosus mit PGE1 zu eröffnen, um eine pulmonale Perfusion zu erzielen gelang nicht, ebenso war eine medikamentöse Lyse erfolglos. Bei ausgeprägter Oxygenierungsstörung und Kreislaufver sagen wurde eine venoarterielle extrakorporale Membranoxygenierung (ECMO) installiert und eine operative Embolektomie vorgenommen. Es zeigte sich ein Abriss eines TV-Segels im Rahmen der Embolie mit höchstdrahtiger Insuffizienz der Klappen, sodass in einem zweiten Schritt die TV rekonstruiert wurde. Es konnte ein suffizienter Kreislauf etabliert werden, eine ECMO war nach nicht mehr notwendig.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Eine hämodynamisch relevante PE im Kindesalter ist selten, jedoch mit hoher Mortalität und Morbidität verbunden und tritt insbesondere im Zusammenhang mit ZVKs auf. Die Behandlung einer prophylaktischen Heparinisierung bei liegendem ZVK ist nachgewiesen, eine Dosierungsempfehlung nach Gestationsalter insbesondere in Hinblick auf das Risiko der Frühgeborenen für intrakranielle Blutungen ist jedoch nicht abschließend geklärt. Bei einem intrakardialen Thrombus mit dem Durchmesser der zentralen Pulmonalarterien ist eine Thrombektomie eventuell die einzige lebensrettende Option. Der hierfür notwendige Einsatz einer ECMO und Herzkreislaußmaschine im Falle einer Klappenrekonstruktion, ist bei Frühgeborenen jedoch durch das geringe KG und das erhöhte Blutungsrisiko limitiert. Im Einzelfall ist der Eingriff bei sonst fehlender Option jedoch gerechtfertigt.

**Fulminante Pulmonalembolie eines Frühgeborenen**

Gabler C.

Medcampus IV, Kinderkardiologie, Keplerruiklinikum Linz

**Einleitung:** Die terminale Deletion 11q, bekannt als Jacobsen Syndrom, gehört mit einer Prävalenz von eins zu hunderttausend bei Geburt und circa zweihundert beschriebenen Fällen zu den seltenen Chromosomenanomalien. Neben Dysmorphiezeichen weisen die meisten Kinder ein verzögerteres Wachstum und eine leichte bis mittlere geistige Behinderung auf. Geprägt wird das klinische Bild durch eine eingeschränkte beziehungsweise fehlhafte Produktion von Blutplättchen und eine folglich erhöhte Blutungsneigung, sowie durch angeborene Herzfehler.

**Patienten und Methoden:** Zugewiesen wurde ein weibliches Neugebo- renes, das nach initial guter Adaptation einen zunehmenden Sauerstoffbedarf zeigte. Im transthorakalen Echo war eine totale Lungvenenfehlmündung vom supracardialen Typ mit einer Restriktion der Vena verticalis ersichtlich, die noch am ersten Lebenstag mittels Confluensanastomose operativ korrigiert wurde. Aufgrund einer Thrombopenie, einer postoperativen Gerinnungsstörung, der mehrfachen Substitution von Thrombozyten, Gerinnungsfaktoren und Vitamin K, sowie milden Dysmorphiezeichen wurde eine genetische Abklärung veranlasst und dadurch die Diagnose Jacobsen Syndrom gestellt. Die Patientin musste weiterhin wegen einer bisweilen Nebennierenblutung mit Hydrocortison und Astin H behandelt werden. Als Folge der Hypoglobulinämie und Thrombopenie wurden wöchentliche Blutbildkontrollen und eine einmalige Immunglobulingabe durchgeführt. Weitere Auffälligkeiten waren eine zarte kongenitale Katarakt bei linkssitiger Ptose und eine ausgeprägte Rumpfhypotonie, sowie Hinweise auf eine dezente Reifungsstörung im EEG.

**Ergebnisse:** Im Herzrohr zeigte sich eine gute biventrikuläre Funktion. Die kardiale Therapie bestand zuletzt aus Sildenafil für die pulmonale Hypertonie und aus Bisoprolol zur Frequenzkontrolle. Die Patientin wurde mit Heimmonitor und als Folge der muskulären Hypotonie erforderlichen nicht invasiven Atemunterstützung entlassen. Es waren keine weiteren Immunglobulinsubstitutionen notwendig. Die Thrombozyten stabil und steigend mit einer vereinbarten Transfusionsgrenze bei zwanzig Giga pro Liter. Weitere Betreuung und Therapie durch ein multidisziplinäres Team.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Herzfehler zählen zu den häufigsten angeborenen Fehlbildungen. Treten zusätzlich optische Auffälligkeiten und Funktionstörungen anderer Organsysteme hinzu, ist das Vorliegen einer syndromalen Erkrankung naheliegend und eine dahingehende genetische Abklärung sinnvoll.
Kardiogener Schock bei einer Jugendlichen mit Breitkomplexbradykardie

Nößler N.1, Grangl G.1, Schweintzer S.1, Köstenberger M., Baumgartner D.1, Fandl A.2, Ribitsch M.2, Keldorfer M.2, Ulreich R.1, Finding K.1, Gamillscheg A.2, Burmas A.1, Kurath-Koller S.1

1Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; 2Pädiatrische Intensivstation, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

Einleitung: Komplexe Herzrhythmusstörungen bei Kindern- und Jugendlichen stellen prä- als auch innerklinisch oftmals eine große Herausforderung dar. Neben dem Ausschluss reversibler Ursachen wie Elektrolytstörungen sollte als Differentialdiagnose immer eine Intoxikation in Betracht gezogen werden.

Patienten und Methoden: Wir berichten über eine 15-jährige Patientin mit erstmaligem generalisiertem tonisch-klonischem Krampfanfall im häuslichen Umfeld. Trotz parenteraler antikonvulsiver Therapie kam es am Notarzttransport zu rezidivierenden Krampfanfällen und zur hämodynamischen Instabilität, sodass eine präklinische Intubation notwendig war. Affällend am Monitor war eine EKG-Dynamik von einem Sinusrhythmus in eine Breitkomplexbradykardie (QRS-Komplex 400 ms) mit vollständiger AV-Dissoziation, welche mittels externem Pacing therapiert wurde. Nach initial erfolgloser Kardioversion auf der Intensivstation wurde im Verlauf eine kardiopulmonale Reanimation notwendig, die mit einem ROSC nach 40 min erfolgreich war. Aufgrund des hohen Katecholaminbedarfs, therapierefraktärer Laktazidose sowie eines Low Cardiac Output Syndroms wurde die Indikation zur ECMO gestellt. Darunter zeigte sich nach 12 h ein supraventriculärer Ersatzrhythmus sodass nach 44 h erfolgreich ein Weaning durchgeführt werden konnte und schließlich ein Sinusrhythmus persistierte. Die Patientin war an der Klinik aufgrund von atrialen Tachykardien vorbekannt und hatte eine vorbestehende antirhythmische Therapie mit Propafenon. Im Rahmen der Behandlung wurde von den Eltern der Patienten aufgrund von strikt kontrollierter Einnahme eine mögliche suspiizierte Intoxikation mehrfach ausgeschlossen. Nach Extubation gestand die Patientin jedoch die Hortung der Medikamente und die geplante Einnahme von 900 mg Propafenon in suizidaler Absicht.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Propafenon ist ein Natriumkanalblocker und zählt zu den Antiarrhythmika der Klasse Ic. Neben der Hyperkalämie ist die Natriumkanalblocker-Intoxikation die wichtigste Differentialdiagnose einer Breitkomplexbradykardie. Weitere typische Symptome ergeben sich durch den ausgeprägten negativ ionotropen und negativ dromotropen Effekt. Die wichtigste Akuttherapie ist die parenterale Verabreichung von Natriumbicarbonat.

Vaccine-associated myocarditis following SARS-CoV-2 mRNA immunization

Kabak E., Kleissner-Plenk S., Huber F., Hackl E., Wacha F., Eiwegger T.

University Hospital St. Pölten

Background: Immunization with mRNA-based SARS-CoV-2 vaccines is recommended for children >5 years of age. Although safe and well-tolerated, vaccine-associated myocarditis cases have been reported. Knowledge and monitoring of these events is crucial to performing risk-benefit assessment and adequate counselling.

Patients and methods: By comprehensively analyzing the clinical records, we report the cases of two adolescent male patients admitted to our hospital because of post-SARS-CoV-2 mRNA vaccine myocarditis.

Results: Two teenagers (aged 16 and 17), denoted as patient A and B, developed symptoms including malaise, fever, chest pain and headache within one week after the 2nd Comirnaty dose (30 µg). ECG upon admission showed no acute changes suggestive of myocarditis in patient A; patient B had ST segment elevations in leads I–II and V2–V6. Troponin-T levels were elevated to 274 pg/ml (Patient A) and 769 pg/ml (Patient B) with maximal values of 369 and 1075 pg/ml, respectively. NT-pro-BNP was 554 ng/l (maximal 702 ng/l) in patient A and 97 ng/l (maximal 243 ng/l) in patient B. Initial echocardiography showed perimyocarditis in patient A and remained normal in patient B. Cardiac MRI confirmed myocarditis in both patients by demonstrating heart wall edema and hyperintense peri-cardial signal. Upon differential workup, no other cause of myocarditis than the temporal association with the Comirnaty vaccination was identified. We managed both patients with bed rest and symptom control. Patient A showed asymptomatic episodes of bradycardia (37 bpm) in sleep. Patient B had a brief symptomatic episode of self-limiting ventricular tachycardia (104 bpm), and developed a de-novo incomplete right bundle branch block (RBBB). We discharged the patients upon symptom resolution, decline of serum markers and cardiophysiological signs of myocarditis, with the recommendations of sport avoidance for 6 months and regular cardiological assessments. On the follow-up, patient B’s RBBB resolved completely, but he developed de-novo atrial and ventricular septal defects, managed conservatively.

Conclusion: Myocarditis after SARS-CoV-2 mRNA vaccination is a rare complication with a peak prevalence in adolescent males, with a good prognosis, occurring at a frequency of 0–35.9 per 100,000, compared to 12.6–114 per 100,000 in active COVID-19 infection. Precise and transparent counselling and a timely diagnosis are needed to effectively implement a successful COVID-19 vaccination strategy in children and adolescents.
Neonatologie

P07-01 Erfolgreiche Reanimation eines extremen Frühgeborenen bei optimaler Rettungskette

Schawberger B.1, Milleder L.1, Marschitz I.2, Köck A.2, Senarcens de Grancy B.3, Sumann C.2, Hasenöhrl P.3, Roth P2, Urlsberger B.2

1Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; 2Klinische Abteilung für Neonatologie, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz; 3Abteilung für Anästhesiologie und Intensivmedizin, Landeskrankenhaus Weststeiermark, Standort Deutschlandsberg, Österreich; 4Abteilung für Anästhesiologie und Intensivmedizin, Landeskrankenhaus Neckarelz, Graz, Österreich; 3Abteilung für Anästhesiologie und Intensivmedizin, Landeskrankenhaus Neckarelz, Graz, Österreich; 3Abteilung für Anästhesiologie und Intensivmedizin, Landeskrankenhaus Neckarelz, Graz, Österreich

Ergebnisse: Eine Kuhmilchproteinallergie (KMPA) ist insgesamt selten, tritt jedoch gehäuft im Säuglingsalter mit einer Prävalenz von 1–5 % auf. Leitsymptom ist eine Hämatochezie, wobei gelegentlich sonographisch eine Pneumatosis intestinalis gesehen wird. Vor allem bei Frühgeborenen ist die Abklärung somit eine herausfordernde Aufgabe, da sich ein breites Spektrum an Differentialdiagnosen ergibt. Die KMPA kann IgE-vermittelt, nicht IgE-vermittelt oder gemischt sein. Dementsprechend kann ein unauffälliger Laborbefund die KMPA nicht ausschließen. Charakteristisch für die KMPA sind das Sistieren der Beschwerden nach strikter Kuhmilchproteinreduktion und das Wiederauftreten ebendieser nach erneuter Provokation.

Patienten und Methoden: Fallbericht eines Frühgeborenen 24 + 4 SSW mit Hämatochezie.

Ergebnisse: Ein 24 + 4 SSW frühgeborener Säugling entwickelte am 74. LT nach einer Rotavirus-Impfung eine Hämatochezie und abdominelle Beschwerden. Sonografische Veränderung, Virologische und bakterielle Stuhlulturen waren unauffällig. Sonographisch wurde eine Pneumatosis im Kolon gefunden. Drei mögliche Differentialdiagnosen wurden in Betracht gezogen: Kolitis nach Rotavirus-Impfung, KMPA oder eine nekrotisierende Enterokolitis (NEC). Trotz unauffälligem klinischem Bild konnte eine NEC nicht sicher ausgeschlossen werden und eine konservative NEC-Therapie wurde durchgeführt. Weiteres wurde aufgrund des Verdachtes einer KMPA eine diagnostische Eliminationsdiät begonnen. Es kam zu einem raschen Sistieren der Hämatochezie und nach 3 Wochen erfolgte leitliniengerechte eine orale Provokation (Koletzko et al. 2012). Anschließend kam es zu erneuten Symptomen, womit eine KMPA diagnostiziert wurde.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Eine Hämatochezie und Pneumatosis intestinalis bei einem frühgeborenen Säugling stellen für den behandelnden Arzt ein diagnostisches Dilemma dar. Nach Ausschluss gefährlicher Differentialdiagnosen und bei entsprechend stabilen Vitalparametern kann eine diagnostische Eliminationsdiät erfolgen. Interessanterweise zeigten systematische Beobachtungen bei Säuglingen mit Verdacht auf KMPA bei einem Großteil der Betroffenen eine Besserung nach Eliminationsdiät, wobei nach oraler Reprovokation nur 1/3 tatsächlich erneut Symptome aufweisen und somit die KMPA bestätigt werden kann. Bei unserem Patienten wurden erfolgreich potenzielle Differentialdiagnosen ausgeschlossen und die richtige Therapie gewählt.

P07-03 Intraorbital gelegenes kapilläres Hämagiom bei einem Frühgeborenen – ein Fallbericht

Schlederer S., Helm M., Badinger-Sobotka B., Greibich U., Stangl R., Sohm M., Eiwegger T.
Kinder- und Jugendabteilung, Universitätsklinikum St. Pölten

Ergebnisse: Unsere Patientin wurde bei unerkannter Schwangerschaft und vorzeitigem Blasensprung mittels Sectio caesarea mit etwa 25 + 0 SSW geboren. Im zweiten Lebensmonat wurden eine zunehmende Rötung über dem linken Augenlid und ein beginnender Exophthalmus aufgetreten. Zur Abklärung erfolgte eine Sonographie sowie ein cMRT. Hierbei zeigte sich eine ausgedehnte vaskuläre Veränderung, die als retrobulbär gelegene Raumforderung erachtet wurde. Nach Rücksprache im St. Anna Kinderspital wurde bei hochgradigem V. a. ein Hämagiom eine konservative Therapie mit Propranolol bis zur chirurgischen Sanierung und Eversionierung gewählt.

Patienten und Methoden: Nach Durchsicht und Analyse aller Befunde und klinischen Aufzeichnungen berichten wir über eine Patientin, die an unserer Klinik aufgrund eines intraorbitalen Hämagioms in Betreuung war.

Ergebnisse: Eine Kuhmilchproteinallergie (KMPA) ist insgesamt selten, tritt jedoch gehäuft im Säuglingsalter mit einer Prävalenz von 1–5 % auf. Leitsymptom ist eine Hämatochezie, wobei gelegentlich sonographisch eine Pneumatosis intestinalis gesehen wird. Vor allem bei Frühgeborenen ist die Abklärung somit eine herausfordernde Aufgabe, da sich ein breites Spektrum an Differentialdiagnosen ergibt. Die KMPA kann IgE-vermittelt, nicht IgE-vermittelt oder gemischt sein. Dementsprechend kann ein unauffälliger Laborbefund die KMPA nicht ausschließen. Charakteristisch für die KMPA sind das Sistieren der Beschwerden nach strikter Kuhmilchproteinreduktion und das Wiederauftreten ebendieser nach erneuter Provokation.

Patienten und Methoden: Fallbericht eines Frühgeborenen 24 + 4 SSW mit Hämatochezie.

Ergebnisse: Ein 24 + 4 SSW frühgeborener Säugling entwickelte am 74. LT nach einer Rotavirus-Impfung eine Hämatochezie und abdominelle Beschwerden. Sonografische Veränderung, Virologische und bakterielle Stuhlulturen waren unauffällig. Sonographisch wurde eine Pneumatosis im Kolon gefunden. Drei mögliche Differentialdiagnosen wurden in Betracht gezogen: Kolitis nach Rotavirus-Impfung, KMPA oder eine nekrotisierende Enterokolitis (NEC). Trotz unauffälligem klinischem Bild konnte eine NEC nicht sicher ausgeschlossen werden und eine konservative NEC-Therapie wurde durchgeführt. Weiteres wurde aufgrund des Verdachtes einer KMPA eine diagnostische Eliminationsdiät begonnen. Es kam zu einem raschen Sistieren der Hämatochezie und nach 3 Wochen erfolgte leitliniengerechte eine orale Provokation (Koletzko et al. 2012). Anschließend kam es zu erneuten Symptomen, womit eine KMPA diagnostiziert wurde.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Eine Hämatochezie und Pneumatosis intestinalis bei einem frühgeborenen Säugling stellen für den behandelnden Arzt ein diagnostisches Dilemma dar. Nach Ausschluss gefährlicher Differentialdiagnosen und bei entsprechend stabilen Vitalparametern kann eine diagnostische Eliminationsdiät erfolgen. Interessanterweise zeigten systematische Beobachtungen bei Säuglingen mit Verdacht auf KMPA bei einem Großteil der Betroffenen eine Besserung nach Eliminationsdiät, wobei nach oraler Reprovokation nur 1/3 tatsächlich erneut Symptome aufweisen und somit die KMPA bestätigt werden kann. Bei unserem Patienten wurden erfolgreich potenzielle Differentialdiagnosen ausgeschlossen und die richtige Therapie gewählt.

P07-03 Intraorbital gelegenes kapilläres Hämagiom bei einem Frühgeborenen – ein Fallbericht

Schlederer S., Helm M., Badinger-Sobotka B., Greibich U., Stangl R., Sohm M., Eiwegger T.
Kinder- und Jugendabteilung, Universitätsklinikum St. Pölten

Einleitung: Kapilläre Hämagiome gehören zu den häufigsten benigne Tumoren des Kindesalters. Neben anderen Lokalisationen können diese sowohl peri- als auch seltener intraorbital gelegen sein. Bei drohenden Folgeschäden bis zur Amblyopie ist ein rascher Therapiebeginn erforderlich. Die Maßnahmen reichen von konservativer Therapie mit Propranolol bis zur chirurgischen Sanierung und Eversionierung.

Patienten und Methoden: Nach Durchsicht und Analyse aller Befunde und klinischen Aufzeichnungen berichten wir über eine Patientin, die an unserer Klinik aufgrund eines intraorbitalen Hämagioms in Betreuung war.

Ergebnisse: Unsere Patientin wurde bei unerkannter Schwangerschaft und vorzeitigem Blasensprung mittels Sectio caesarea mit etwa 25 + 0 SSW geboren. Im zweiten Lebensmonat wurden eine zunehmende Rötung über dem linken Augenlid und ein beginnender Exophthalmus aufgetreten. Zur Abklärung erfolgte eine Sonographie sowie ein cMRT. Hierbei zeigte sich eine ausgedehnte vaskuläre Veränderung, die als retrobulbär gelegene Raumforderung erachtet wurde. Nach Rücksprache im St. Anna Kinderspital wurde bei hochgradigem V. a. ein Hämagiom eine konservative Therapie mit Propranolol eingesetzt und bis zu einer maximalen Dosis von 3 mg/kgKG gesteigert. Es kam jedoch trotz Therapie zu einer Größenzunahme des Tumors. Nach
erneut durchgeführter Bildgebung, wobei hier auch der V. a. auf eine zusätzliche AV-Malformation gestellt wurde, und entsprechender Planung, erfolgte die Transferierung in die Klinik für Radiologie der Sana Kliniken Duisburg zur radiologisch-interventionellen Therapie des zuführenden Gefäßes mittels Embolisation. Der Eingriff im vierten Lebensmonats (38 + 0 SSW) zeigte zunächst eine zufriedenstellende Größenregredienz der Raumforderung. Eine Woche postinterventionell kam es zu einer neuerlichen Vergrößerung der Tumormasse, im cMRT nun 3,5 × 2,7 × 2,7 cm messend. Da differenzialdiagnostisch auch ein kaposiformes Hämagiom-endotheliom in Betracht kam, erfolgte die Etablierung einer Therapie mit Sirolimus. Dies jedoch ohne klinische Besserung. Nach ausführlicher Diskussion mit den Kindeseltern sowie Experten aus dem Bereich der Augenheilkunde und Neurochirurgie des AKH Wien erfolgte die chirurgische Sanierung an eben dieser Stelle. Histologisch zeigte sich ein kapilläres Hämagiom mit Nachweis des Glukose Transporters GLUT1.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Das intraorbitale Hämagiom beim Früh- und Neugeborenen ist eine seltene Erkrankung, welche eine interdisziplinäre Versorgung sowie ein rasches Handeln für den möglichen Erhalt des Sehvermögens erfordert.

P07-04
Invasive Beatmung und off-label COVID-19-Therapie bei einem 2 Wochen alten Neugeborenen
Bauer C., Velissaris J., Ehringer-Schetitska D.
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Landesklinikum Wiener Neustadt

Einleitung: SARS-CoV-2-Infektionen bei Neugeborenen verlaufen oft asymptomatisch oder mit nur milder Symptomatik. Deshalb gibt es noch wenig Erfahrung im Umgang mit den seltenen schweren Erkrankungsfällen im Bereich der Neonatologie.

Patienten und Methoden: Wir berichten über einen 15 Tage alten Neugeborenen mit unauffälligem perinatalem Verlauf, das im Rahmen einer COVID-19-Infektion bei Trinkschwäche auf die Normalstation aufgenommen wurde. Zwei Tage nach Aufnahme fiel bei gutem Allgemeinzustand und fehlender respiratorischer Symptomatik ein blass-zyanotisches Hautkolorit auf. Bei deutlicher Hypoxie (SpO2 80 %) und respiratorischer Azidose (pH 7,30, pCO2 64,8 mm Hg) erfolgte initial die Atemunterstützung mittels High-Flow-O2-Brille. Bei zunehmendem Sauerstoffbedarf erfolgte die Verlegung auf die NICU mit dem Versuch einer nichtinvasiven Atemunterstützung mittels Nasen-CPAP mit 100 % O2, nach wenigen Stunden war die respiratorische Erschöpfung die einmalige Verabreichung eines monoklonalen Antikörpers (Sotrovimab 12,5 mg/kg) i.v. und eine antivirale Therapie mit Remdesivir i.v. für 5 Tage (Loadingdose 5 mg/kg, anschließend 2,5 mg/kg). Im Verlauf konnte der Beatmungsaufwand rasch reduziert, die Patientin nach 5 Tagen ambulant entlassen werden. Bei sehr hohem Beatmungsaufwand und fehlender klinischer Besserung erfolgte nach kinderinfektiologischer Rücksprache und nach Aufklärung der Eltern über die off-label-Anwendung der antimikrobielle Prophylaxe, eine antinfiammatorische Therapie mit Dexamethason und eine Kreislaufunterstützung mit Dobutamin wurden etabliert. Bei sehr hohem Beatmungsaufwand und fehlender klinischer Besserung erfolgte nach kinderinfektiologischer Rücksprache und nach Aufklärung der Eltern über die off-label-Anwendung des antiviralen Medikaments zur Verabreichung einer antiviralen Medikation entschieden.

P07-05
Pituitary stalk interruption syndrome—a rare, but potentially life-threatening disease in newborn infants
Winkler L.1, Steichen E.2, Kapelari K.2, Wöckinger P.1, Neubauer V.1, Pelkofer Y.1, Kiechl-Kohlendorfer U.1, Griesmaier E.1
1Paediatrics II (Neonatology), Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Medical University Innsbruck; 2Paediatrics I, Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Medical University Innsbruck

Background: Pituitary stalk interruption syndrome (PSIS) is a rare congenital disease characterized by anatomical anomaly of the pituitary stalk, responsible for pituitary hormone deficiency of variable degree. Neonatal manifestation is rarely reported, but infants are usually more severely affected. Early symptoms are unspecific; hence, life-threatening crises as a result of delayed diagnosis often occur. This report focuses on this earliest age of onset of this rare and serious disorder presenting two cases of neonatal PSIS with the aim to point out key issues of clinical manifestation to increase the awareness.

Patients and methods: We report about two full-term male infants with neonatal PSIS treated at the Neonatal Intensive Care Unit of the Medical University of Innsbruck.

Results: Both patients presented with recurrent hypoglycaemia, which occurred immediately after birth, jaundice in absence of risk factors, cholestasis, mild hyponatraemia and genitalia abnormalities (microphallus/hypoplastic testicles). At the 6th day of life, patient 1 developed, as part of an infection, a systemic inflammatory response syndrome with fluid and catecholamine-resistant septic shock and transient multiple organ failure. Furthermore, he had a severe hypoglycaemia with convulsions at 5 weeks of age. A few days later, he was diagnosed with multiple pituitary hormone deficiency. Hormones were substituted and he recovered. Patient 2 was diagnosed with PSIS very early, at day 13, and was treated before major complications arose. Genetic testing was performed in both patients. GIL2 gene mutation was detected in case 1. No mutation was found in case 2.

Conclusion: PSIS is a rare disorder—and its manifestation during the neonatal period is even rarer. Research is scarce and large case studies are lacking. The comparison of these two cases emphasizes the importance of early identification of neonatal PSIS to avoid life-threatening situations. Therefore, clinicians should be aware and indicate hormonal diagnostics if newborn infants present with recurrent hypoglycaemic episodes, jaundice, cholestasis, hyponatraemia and genitalia abnormalities.

P07-06
Reliability of Interleukin-6 alone and in combination for diagnosis of early onset neonatal sepsis
Eichberger I.1, Resch B.1,2
1Research Unit for Neonatal Infectious Diseases and Epidemiology, Medical University of Graz, Graz, Austria; 2Division of Neonatology, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Graz, Graz, Austria

Background: Neonatal sepsis is a major cause of morbidity and mortality in both preterm and term infants. Early onset neonatal sepsis (EONS) presents within the first 72 h of life. Diagnosis is difficult as signs and symptoms are nonspecific, and inflammatory markers are widely used to confirm or rule out neonatal sepsis. Interleukin-6 (IL-6) is part of the fetal inflammatory response syndrome (FIRS) and therefore an interesting early marker for neonatal sepsis.

Patients and methods: IL-6 diagnostic accuracy studies for diagnosing EONS published between 1990 and 2020 were retrieved using the PubMed database. The diagnostic potential of IL-6 was analyzed systematically in term and preterm infants, cord and peripheral blood and in dependence of timing of sample collection. Sensitivity and specificity were

Monatsschrift Kinderheilkunde · Suppl 5 · 2022 S423
reported and subgroup analysis was performed. A STARD checklist adapted for neonates with neonatal sepsis was used for quality assessment.

**Results:** We identified 31 studies on IL-6 diagnostic accuracy for EONS diagnosis between 1990 and 2020 including a total of 3276 infants. The range of IL-6 sensitivity and specificity in neonatal samples was 42.1 to 100 % and 43 to 100 %, the median values were 83 and 83.3 %, respectively. IL-6 accuracy was better in preterm infants than in mixed study populations. The sensitivity and specificity in umbilical cord blood was higher than in neonatal peripheral blood, 83 % vs 71 % and 85 % vs 77 % respectively. Diagnostic accuracy in peripheral blood was higher if blood was drawn within the first 48 h. The combination of IL-6 and CRP had a sensitivity in the range of cord blood IL-6 as single measure (84 % vs 83 %), but far lower specificity (61 % vs 85 %).

**Conclusion:** IL-6 has a good performance as an early diagnostic marker of EONS within a study population of preterm infants, with best results for cord blood IL-6 using cut-off values above 30 pg/mL.

---

**Nephrologie**

**P08-01**

**Der Effekt einer Mikrobiommodulation auf die Proteinurie bei FSGS – Ergebnisse einer n-of-1 Studie**

Daniel-Fischer L.1, Herzog R.2, Wiesenhofer F.2, Kratochwill K.3, Aufricht C.1

1Klinische Abteilung für pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Competence Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien; 2Christian Doppler Labor für molekulare Stressantwort in der Peritonealdialyse, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Competence Center for Pediatrics, Medizinische Universität Wien

**Einleitung:** Die fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) ist eine häufige Ursache für ein zum chronischen Nierenversagen führendes nephrotisches Syndrom im Kindesalter. Zunehmende Evidenz zeigt Zusammenhänge zwischen der Zusammensetzung des Darmmikrobioms und dem Verlauf von glomerulären Erkrankungen. Vegane Ernährung führt zu Veränderungen des Darmmikrobioms und wird mit immunmodulatorischen Effekten assoziiert. Unsere Arbeit soll Effekte einer vegane Ernährung auf den klinischen Verlauf der Proteinurie sowie relevanten Pathomechanismen auf Ebene des Mikrobioms und Metaboloms untersuchen. Wir berichten über eine n-of-1 Studie in einer 2009 geborenen Patientin mit biotisch diagnostizierter FSGS, die mittels Cyclosporin A in Teilremission gebracht werden konnte.

**Patienten und Methoden:** Die Studie mit 24-wöchigem Beobachtungszeitraum wurde in einem intrapersonalen Cross-over-Design nach ABBA Schema der jeweils 6-wöchigen Behandlungsphasen (A = Standarddiät, B = vegane Diät) durchgeführt. Es wurden wöchentlich Spontanharn und Stuhlproben gesammelt. Die Eiweißquantifizierung im 24 h Sammelharn erfolgte nach jedem Behandlungszyklus. Neben klinischen Routineparametern wurde auch das Plasma- und Harnmetabolom (621 Metaboliten) mit massenspektrometrischen Verfahren bestimmt. Die Mikrobiomanalyse des Stuhls erfolgte mittels 16S rRNA Amplikonsequenzierung. Die Analysen und resultierenden Daten wurden mittels bioinformatischen Methoden ausgewertet und verknüpft.

**Ergebnisse:** In den klinischen Daten zeigte sich nach Etablierung der vegane Diät ein Rückgang der Proteinurie im 24 h Sammelharn. Das Serumalbumin sank initial nach Etablierung der vegane Ernährung und stieg nach Wiedereinführung der omnivoren Ernährung erneut an. Nach Einführung der vegane Ernährung zeigte sich ein Shift im Stuhlmikrobiom. Interessanterweise wurde jedoch nach Beendigung der vegane Ernährung kein Rückshift vieler der zuvor angereicherten Arten (z. B. Akkermansia, Ruminococcaceae, Lachnospiraceae) beobachtet. Parallel dazu ließen sich simultane Änderungen im Harn- und Serummetabolom nachweisen. Es wurde eine cross-omics Korrelation zwischen bakteriellen Taxa und Harn- bzw. Serummetaboliten durchgeführt, um funktionelle Informationen zu verschiedenen abundanten Taxa und Molekülen zu erhalten.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die Einführung vegane Ernährung führte in der untersuchten Patientin zu einem dauerhaften Rückgang der Proteinurie sowie einem langfristigen Shift in der Zusammensetzung des Stuhlmikrobioms. Es ließ sich ein systemischer Effekt auf das Harn- und Serummetabolom feststellen, der mit der Veränderung des Stuhlmikrobioms in Verbindung gebracht werden kann. Basierend auf diesen Ergebnissen werden weitere Interventionen bei ausgewählten Patient*innen geplant.
Neuropädiatrie

P09-01
Das breite Spektrum einer Bartonella-henselae-Infektion
Chung J.1, Stark B.1, Eisenkölbl A.1, Biebl A.1, Steiner E.1, Peherstorfer A.1, Wagner S.1, Pühringer M.1, Högl W.1, Groppel G.1
1Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kepler Universitätsklinikum, Johannes Kepler Universität Linz; 2Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Neurologie 1, Kepler Universitätsklinikum, Johannes Kepler Universität Linz

Einleitung: Eine Infektion mit Bartonella henselae verläuft bei immunkompetenten meistens selbstlimitierend. Sie kann sich jedoch in seltenen Fällen mit Beteiligung viszeraler Organe sowie neurologischen Beschwerden manifestieren. Patienten mit Autoimmunneutropenie (AIN) weisen meist keine schweren Infekte auf.

Patienten und Methoden: Wir berichten von einer Patientin mit AIN, die einen schwerwiegenden Verlauf einer Bartonella-henselae-Infektion erlitt.

Ergebnisse: Es stellte sich ein 11 Monate altes Mädchen aufgrund rezidivierenden Erbrechens mit Gewichtsverlust vor. Laborchemisch fiel eine persistierende Neutropenie, passager erhöhte Transaminasen- und CK-Erhöhung auf. Bei cervikaler Lymphknoteneinschmelzung wurde eine antibiotische Therapie mit Clarithromycin eingeleitet.

Nach wenigen Tagen präsentierte sich die Patientin mit fehlendem Blickkontakt und Verlust des gezielten Greifvermögens. Im MRT zeigte sich eine Neuritis nervi optici rechts, im Liquor normale Zellzahl und negative Aquaporin-4- und Anti-MOG-Antikörper. Es wurde eine Cortisonstößtherapie eingeleitet und bei möglicher Bartonella-henselae-Infektion (Titer 1:128) die antibiotische Therapie auf Rifampicin und Azithromycin umgestellt. Zudem konnte durch positive Granulozytenantikörper die primäre Autoimmunneutropenie als Ursache der persistierenden Neutropenie identifiziert werden.

Nach rascher klinischer Besserung entwickelte die Patientin unter laufender Antibiotikatherapie zwei Wochen später eine Parese der oberen Extremitäten und einen Harnverhalt. Im MRT stellte sich eine Myelitis C1-Th8 dar. Die Bartonella-Infektion wurde mittels Titeranstieg (1:512) im zweiwöchigen Intervall bestätigt. Differenzialdiagnostisch stand die Neuro-myelitis optica spectrum disorder im Raum. Dagegen sprachen jedoch die erneut negativen Aquaporin-4- und Anti-MOG-Antikörper. Liquorzellzahl war auf 36/ul erhöht, Breitspektrum-PCR negativ. Aufgrund der besseren ZNS-Gängigkeit wurde Cotrimoxazol statt Azithromycin verordnet und eine zweite Cortisonstößtherapie mit anschließendem Tapering über 3 Monate durchgeführt. Zusätzlich wurde zweimal wöchentlich GSf verabreicht, da die Abwehr von intrazellulären Erregern vorwiegend durch Granulozyten erfolgt. Unter dieser Therapie konnte ein guter Outcome ohne Restsymptomatik erzielt werden.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Obwohl eine AIN in der Regel ohne schwere Infektion verläuft, kann durch diesen Fall ein buntes klinisches Bild einer Bartonella-henselae-Infektion beobachtet werden. Retrospektiv können auch die initial unspezifischen Beschwerden und Laborauslenkungen als hepatospenale bzw. muskuläre Beteiligung interpretiert werden. Offen bleibt, ob die Myelitis infektös oder parainfektös verursacht wurde. Eine antinfektive und gleichzeitig immunsuppressivierende Therapie mit Cortison führten zu einem guten Outcome.

P09-02
Hashimoto Enzephalopathie: ein pädiatrischer Fallbericht
Taborsky H, Deinsberger U, Eiwegger T.
Universitätsklinikum St. Pölten

Einleitung: Die Hashimoto Enzephalopathie ist eine seltene und komplexe Krankheitsentität, mit dem Hintergrund einer autoimmunen Schilddrüsenerkrankung, welche sich mit verschiedensten neuropsychiatrischen Symptomen präsentiert und aufgrund ihrer Vielseitigkeit häufig unterdiagnostiziert wird.

Patienten und Methoden: Hiermit berichten wir über den Fall einer 16-jährigen Jugendlichen, welche sich im April 2021 erstmalig mit einem therapieresistenzreakten Status epilepticus präsentierte und mit dem Verdacht auf eine Autoimmunenzephalitis behandelt wurde. Sie erhielt rezidivierende Zyklen intravenöser Immunglobulins, sowie eine präparate Glukokortikoidbehandlung und eine antiepileptische Abschirmung nach welcher sie im Verlauf des letzten Jahres jedoch zwei weitere Male mit Status epilepticus intensivmedizinisch behandelt werden musste. Die Entzündung einer Hashimoto Thyreoiditis erfolgte im Juli 2021. Die Dysthyreose wurde behandelt. In der weitläufigen Diagnostik zeigten sich wiederholt unspezifische Auffälligkeiten im EEG, transient auch mit linkstemporalen Herdzeichen, stets unauffällige cMRT-Befunde, negative Infektparameter und bis auf ein leicht erhöhten Albumin-Quotient ein unauffälliger Liquorbefund. Bei negativen Autoantikörpern im Liquor fand sich kein Hinweis auf eine andere Genese der Autoimmunenzephalitis. Eine genetische Untersuchung wurde in die Wege geleitet. Seit dem 3. Status epilepticus im März 2022 erhielt die Patientin regelmäßige intravenöse Immunglobuline im Abstand von 6–8 Wochen unter welcher sie bisher klinisch stabil blieb.

Schlussfolgerungen/Diskussion: In Anbetracht der Seltenheit dieser Krankheitsentität, ihrer mannigfaltigen Erscheinungsform und der vermutlichen Unterdiagnostizierung möchten wir auf die Wichtigkeit der differenzialdiagnostischen Überlegung einer möglichen Hashimoto Enzephalopathie im Rahmen der Abklärung autoimmuner Enzephalitiden und auch therapieresistenter Epilepsie-Syndrome, hinweisen.

P09-03
Pädiatrischer Schlaganfall – eine mögliche Differenzialdiagnose
Margreiter J.1, Mitterer W.1, Janicj T.1, Streif W.1, Müller T.1, Heinz-Ernan E.1, Krösslhuber J.1, Baumann M.1, Brunner J.1
1Department Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; 2Universitätsklinik für Neuroradiologie, Medizinische Universität Innsbruck; 3Danube Private Universität, Krems

Einleitung: Eine akute Hemiparese im Kindes- oder Jugendalter ist primär als kindlicher Schlaganfall zu interpretieren. Es ist stets als Notfallsituation anzusehen und als solche nach Stabilisierung der Vitalparameter so rasch als möglich mittels Bildgebung abzuklären. Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) definiert einen Schlaganfall als „plötzlich entwickelnde Zeichen von fokaler oder globaler Beeinträchtigung der Hirnfunktion länger als 24 h anhaltend oder zum Tode führend mit keinem anderen offensichtlichen Grund als des vaskulären Ausgangspunkts“. Der kindliche Schlaganfall ist mit einer Inzidenz von 1,2 bis 13 Fällen pro 100.000 Kindern eine seltene Erkrankung. Ursächliche kommen spontane Ereignisse ebenso in Frage wie eine akute Verschlechterung einer bestehenden Grunderkrankung. Im Vordergrund steht neben dem raschen Erkennen der Notfallsituation, einer ausführlichen und rationalen begründeten Diagnostik (klinisch-neurologische Untersuchung, laborchemische Analyse, Bildgebung) vor allem eine kausale Akuttherapie. Die weiterführende Therapie besteht zum einen in der Therapie der zugrundeliegenden Pathologie zum anderen in einer konsequenten Sekundärprävention.

Patienten und Methoden: Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese. Ein 10-jähriger Junge entwickelt aus völliger Gesundheit eine akute einseitige Hemiparese und einseitige Facialisparese.
phologie der Bildgebung sind somit passend zum Bild einer primären ZNS-Vaskulitis des Kindesalters.

**Ergebnisse:** Therapeutisch erhält der Patient in weiterer Folge eine Steroidtherapie mit einer initialen Stofftherapie und anschließendem Ausbleichen über zehn Wochen. Zudem werden eine Trombozytenaggregationshemmung mit Acetylsalicylsäure für zwei Jahre sowie eine Antikoagulation mit Enoxaparin 20 mg für 3 Monate veranlasst. Nach Rehabilitation ist der Patient bis auf eine milde Funktions einschränkung der Feinmotorik der rechten Hände wieder gesund.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Wir berichten über einen 10-jährigen Patienten mit einer Halbseitensymptomatik aufgrund einer primären ZNS-Vaskulitis. Wenn auch ein pädiatrischer Schlaganfall eine seltene Katastrophe darstellt, ist eine geordnete Abklärung und zielgerichtete Therapie von hoher Dringlichkeit.

**P09-04**

**Strukturelle Epilepsie nach perinatalem Hirnfarkt und Behandlung mittels Hemisphärotomie – Erfahrungsbericht einer Patienten am Kepler Universitätsklinikum Linz**

Wagner S.

Kepler Universitätsklinikum Linz

**Einleitung:** Die Häufigkeit des perinatalen Insultes liegt bei 13–63 in 100.000 Lebendgeburten. Bei 21–67 % dieser Patienten entsteht eine strukturelle, oft therapieresistente Epilepsie. Dann ist ein epilepsiechirurgischer Eingriff im Sinne einer funktionellen Hemisphärotomie die einzige Möglichkeit um langfristig Anfallsfreiheit zu erreichen.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten die Diagnosefindung und den Verlauf einer Patientin mit Mediainfarkt und therapieresistenter Epilepsie.

**Ergebnisse:** Nach unauffälligem prä-/postpartalem Verlauf zeigte die Patientin anfänglich eine unauffällige psychomotorische Entwicklung. Ab dem 3.–4. Lebensmonat traten dann Episoden mit starrem Blick, Zucken der Arme und des Kopfs auf. Zusätzlich fanden sich Entwicklungsverschlechterungen und eine Abnahme der sozialen Interaktion. Die am Handy-Video dokumentierten Episoden wurden vom Kinderfacharzt als Koliken missdeutet und somit wurde keine weitere Abklärung durchgeführt. Als die Patientin im 6. LM eine spastische Hemiaparese rechts entwickelte wurde ein MRT durchgeführt und ein perinataler Miasinsult links diagnostiziert. Die Patientin erhielt Physiotherapie. Zwischenzeitlich zeigte sich eine spontane Besserung der suspekten Episoden. Zu diesem Zeitpunkt wurde das erste Routine-EEG, welches epilepsieartige Potenziale (ETPs) zeigte, durchgeführt. Im folgenden Video-EEG-Monitoring wurden kontinuierliche ETPs über der linken Hemisphäre sowie unzählige Anfälle mit bilateraler tonischer Extension aller 4 Extremitäten unter der Führung der rechten Seite sowie links hemisphäraler Anfallsursprung aufgezeichnet. Trotz Evidenz basierter Therapie erwiesen sich die Anfälle als therapieresistent. Nach Kongruenz der Befunde, welche im Rahmen der prächirurgischen Epilepsie Abklärung erhoben wurden, ergab sich die Indikation zu einer funktionellen Hemisphärotomie links. Nach der Operation kam es erwartungsgemäß zu einer Zunahme der Hemiparese, welche sich aber im Verlauf besserte. Seit der Operation ist die Patientin nun anfallsfrei.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Das Risiko einer strukturellen Epilepsie nach perinatalem Insult liegt bei 25 %. Dementsprechend Diese Kinder sollten regelmäßige EEG- und neuropädiatrischen Untersuchungen unterzogen werden um epileptische Anfälle zeitgerecht zu erkennen und zu behandeln. Ob präventive antikonvulsive Therapie bei pathologischen EEG noch vor Auftreten von Anfällen sinnvoll ist, muss noch evaluiert werden.

**P09-05**

**Tabletbasiertes Sprachentwicklungs- und Autismus-Screening im Rahmen der pädiatrischen 2-Jahresuntersuchung: Pilotierung und Machbarkeit**

Hofer J.1,2, Sickinger L.3, Fellinger J.1,2, Holzinger D.1,2

1Institut für Sinnes- und Sprachneurologie, Konventshospital Barmherzige Brüder Linz; 2Forschungsinstitut für Entwicklungsmedizin, Kepler Universität, Linz

**Einleitung:** Autismus Spektrum Störungen (ASS) stellen komplexe, neurogene Entwicklungsstörungen mit einer Prävalenz von rund 1 % dar. Da evidenzierte, effektive Frühinterventionsmodelle existieren ist eine frühe Erfassung wichtig. Diese wäre häufig bereits im zweiten Lebensjahr möglich, jedoch mangelt es an umsetzbaren Screening Instrumenten für die pädiatrische Praxis. Allein auf Basis des klinischen Eindrucks werden drei Viertel der von ASS betroffenen Kinder nicht rechtzeitig erkannt.

**Patienten und Methoden:** Mit freundlicher Unterstützung der ÖGKJ wurde im November 2020 ein Pilotprojekt zur Entwicklung eines Tablet integrierten Sprach- und Entwicklungscheckings an 6 kinderfachärztlichen Praxen in Oberösterreich gestartet. Das Screening kombiniert das bereits evaluierte Sprachentwicklungsscreening für 2-Jährige (SPES-2) und den M-CHAT-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up). Eingeschlossen werden alle Kinder im Alter von 22–26 Monaten, welche zur Routine Untersuchung erscheinen. Allen i.R. des Screenings als auffällig gewerteten Kindern wird eine multidisziplinäre Entwicklungsdiagnostik und ggf. Betreuung angeboten.

**Ergebnisse:** Mit Stand 14.06.2022 wurden 1001 Screenings kompliert. Bei 15 % der für das Screening in Frage kommenden Kinder konnte das Screening nicht durchgeführt werden. Die Umsetzbarkeit des Screenings wurde in >90 % der Fälle sowohl von den Eltern als auch von der pädiatrischen Praxis als gut bis sehr gut angegeben. Bei 6,2 % (n = 62) ergab sich aus dem kombinierten Screening die Notwendigkeit zu einer detaillierten entwicklungsdiagnostischen Abklärung. Bei 5,6 % (n = 56) zeigte sich das SPES-2 abklärungsbedürftig auffällig, bei 1,2 % (n = 12) war der M-CHAT-R/F auffällig. Bei 0,6 % (n = 6) zeigte sich sowohl das SPES-2 als auch der M-CHAT-R/F auffällig. Bisher wurden 21 % (n = 13) der Screening auffälligen Kinder multiprofessionell entwicklungsdiagnostisch untersucht, alle davon zeigten therapieresponsive Entwicklungsstörungen (ASS n = 5, ex-presiv-rezeptive Sprachentwicklungsstörung n = 5, Hörstörung n = 2, allgemeiner Entwicklungsrückstand n = 1). Die ausstehenden Abklärungen sind von Juli-September 2022 geplant.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Die ersten Ergebnisse zeigen eine erfreuliche Umsetzbarkeit des Screenings und deuten zumindest auf eine sehr gute Spezifität bzgl. Entwicklungsstörungen. Bei der Tagung sollen die Zahlen des abgeschlossenen Pilot Projektes und die sich daraus ergebenden weiteren Schritte präsentiert werden.
P10-01
Case report: Supraglottic laryngoceles after longterm intubation in childhood

Pokall S.1, Mayr T.1, Menke-Lechner E.1, Sprinzl G.2
1ENT, University Hospital St. Pölten; 2Pediatric and Adolescent Surgeon, Vienna

Background: We present a case of an acquired laryngocele 37 years after an episode of long-term laryngeal intubation.

Patients and methods: As a 6-year-old child, the patient suffered a severe motor vehicle accident in the 80ies and was ventilated for six weeks in a city hospital in Austria. At that time and hospital, reusable tracheal tubes with non-pressure-controlled rubber cuffs were used. After removal of the laryngocele at the age of 42, the clinical course was further complicated by an air leakage at the laryngeal resection site.

Results: We discuss the etiology and management of this patient, suffering long- and short-term complications of medical treatment over a time span of 40 years.

Conclusion: Acquired laryngocele in adulthood is a rare entity and can be caused by laryngeal injury due to long-term ventilation in childhood. The reason why this often remains unknown could be missing documentation caused by laryngeal injury due to long-term ventilation in childhood.

P10-02
Fallbericht – Wernicke Enzephalopathie durch Mangenernährung aufgrund psychosomatischer Essstörung

Körber F.
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, LKH Villach

Patienten und Methoden: Eine 14-jährige Jugendliche zeigte über mehrere Monate Symptome einer somatoformen Erkrankung im Sinne von Übelkeit, Schluckstörung, Erbrechen und Bauchschmerzen. Im letzten Quartal 2021 wies sie eine deutliche Gewichtsabnahme auf. Die organische Abklärung inklusive Gastrokopie und MRT Gehirnschädel zeigte sich unauffällig.

Aufgrund der akuten respiratorischen Insuffizienz mit Sauerstoffbedarf und Hyperkapnie mit einem pCO2 von 90 mm Hg in der Blutgasanalyse, musste die Patientin auf die Kinderintensivstation aufgenommen werden und maschinell beatmet werden. Die MRT zeigte neu aufgetretene hyperintense Veränderungen der Basalganglien und der periaquäduktalen Region. Die Liquor Diagnostik zeigte sich unauffällig. Aufgrund des Verdachtes einer Wernicke Enzephalopathie wurde Vitamin B1 bestimmt. Es konnte ein ausgeprägter Vitamin B1 Mangel von 6 µg/l im Serum nachgewiesen werden. Die Diagnose Wernicke Enzephalopathie auf Basis einer Mangenernährung im Rahmen der psychosomatischen Essstörung war damit plausibel. Daraufhin erfolgte die hochdosierte Thiamin Substitution mit beginnend 3 × 200 mg/täglich i. v. für 3 Tage, und für weitere 5 Tage 1 × 250 mg/täglich i. v., und im Anschluss in Erhaltungsdosis. Die Patientin konnte bereits 2 Tage später entlassen werden. In den regelmäßigen bildgebenden Kontrollen mittels MRT zeigten sich die zerebralen Veränderungen zufriedenstellend weitgehend rückläufig.

Des Weiteren gab die Patientin im Verlauf Sensibilitätsstörungen und ein brennendes Gefühl in den unteren Extremitäten an. In der Messung der Nervenleitgeschwindigkeit zeigte sich eine deutliche axonale Neuropathie. Es wurde eine Therapie mit Lyrica® und Neurobid® begonnen, woraufhin diese Symptome sukzessive verschwanden.

Ergebnisse: Der Weg der Rehabilitation vom Nahrungsaufbau, und initialer Betteigung bis hin zur wiedergewonnenen Gehfähigkeit gestaltete sich langwierig mit intensiver multimodaltherapeutischer (Psychotherapie, Physiotherapie, Ergotherapie) über 6 Monate. Schlußendlich konnte die Patientin erfreulicherweise wieder aus dem stationären Setting in die häusliche Pflege entlassen werden.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Bei Kindern und Jugendlichen mit Essstörung sollte ein Vitamin B1 Mangel in Betracht gezogen werden.

P10-03
Von der transienten Tachypnoe des Neugeborenen zum kongenital lobären Emphysem

Appelt D.1, Cortina G.1, Zschocke A.3, Klingowski U.4
1Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck

Einleitung: Wir berichten von einer 16 Tage alten Patientin, die mit Tachypnoe und Sauerstoffsättigungsabfällen bis 80 % ambulant vorstellig wurde.

Patienten und Methoden: Das Mädchen wurde mit 38 + 3 SSW geboren. Bereits postnatal fiel eine transitorische Tachypnoe auf, neben einer Mesokardie und V. a. neonatale Radialisparese links keine Auffälligkeiten festgestellt wurden. Es war zu keiner Zeit eine Sauerstoffsuffizienz oder Atemunterstützung notwendig, sodass die Patientin nach Hause entlassen wurde. Die Wiederaufnahme erfolgte aufgrund einer neuerlichen Tachypnoe bis ca. 70/min.

Ergebnisse: Zur weiteren Abklärung wurden nach Thoraxröntgen und Echokardiographie ohne wesentliche Befunderweiterung ein Lungen CT in Intubationsnarkose durchgeführt. Es zeigten sich ein massiv überblähter linker Lungenoberlappen bei hochgradiger Abgangsstenose des Oberlappen-Bronchus mit ausgeprägtem Mediastinalshift nach rechts und entsprechende Minderbelüftungen in den übrigen Lungenabschnitten. Bei zunehmender respiratorischer Verschlechterung erfolgte eine Bronchoskopie, wobei der linke Oberlappenbronchus nicht eingeengt werden konnte. Es erfolgte nach Einbringen eines Bronchusblockers in das linke Bronchialsystem sodass das linke Bronchialsystem exkludiert werden kann, eine operative Lobektomie des linken Lungenoberlappens an der antero-laterale Thorakotomie. Dabei zeigte sich eine zystische Variante der Pulmonalarterienengefäße, wobei ein Pulmonalarterienengeäß über dem Bronchus der apikalen Segmente zieht, was als mögliche Ursache für die Überblähung in den apikalen Segmenten in Betracht kommt. Im weiteren Verlauf war die Beatmung der Patientin kompliziert und sie konnte am 5. postoperativen Tag extubiert werden. 13 Tage postoperativ konnte die Patientin mit unauffälligem Atemmuster und ohne Sauerstoffsubstitution nach Hause entlassen werden. Die Ätiologie der Radialisparese blieb unklar.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Das kongenitale lobäre Emphysem ist das kongenitale lobäre Emphysem der Lungen CT und Asymptomatische Patienten und Patienten mit milden Symptomen sollen regelmäßig verlaufskontrolliert werden. Bei schweren Verläufen soll eine Lobekтомie erfolgen. Außerdem gibt es Berichte über interventionelle selektive Ballon-Okklusionen der Bronchien als weitere Therapie-Option.
**P11-01**

Body composition in primary ciliary dyskinesia, does it matter?

Gaupmann R., Schmidthaler K., Renner S., Szépfalusi Z., Dehlink E.
Division of Paediatric Pulmology, Allergology and Endocrinology, Department of Paediatric & Adolescent Medicine, Medical University of Vienna

**Background:** Deficits in body composition have been linked to poor pulmonary function in cystic fibrosis (CF). Its role in primary ciliary dyskinesia (PCD) has not been described so far. This study aims to assess body composition in pediatric PCD patients in comparison to CF.

**Patients and Methods:** We cross-sectionally assessed body composition by using dual-energy x-ray absorptiometry (DXA) in 15 PCD patients (9 male/6 female), 18 classic CF patients without modulator therapy (10 male/8 female, 9 patients with DF508) and 7 atypical CF patients (4 male/3 female, all pancreas-sufficient), aged 12 to 20 years. Descriptive statistics were provided for DXA outcomes, differences between groups were calculated using one-way ANOVA.

**Results:** Whilst body mass index (BMI) and fat mass index (FMI) were within the normal range in all 3 groups, height adjusted Z-scores (HAZ) for whole-body bone mineral density (TBLH-BMD) and age adjusted Z-scores for lean body mass index (LBMI), as well as appendicular lean mass index (ALMI) were decreased in PCD and classic CF patients (mean (95% CI) for TBLH-BMD: –0.62 (–1.23 to –0.01) vs. –0.68 (–1.27 to –0.1), LBMI: –0.78 (–1.3 to –0.25) vs. –0.77 (–1.21 to –0.33), ALMI: –0.96 (–1.5 to –0.42) vs. –1.03 (–1.48 to –0.59), respectively). HAZ-BMD of the lumbar spine was reduced in classic CF (mean (95% CI) for lumbar spine: –0.39 (–0.78 to –0.01)), but not in PCD or atypical CF. For any DXA outcome, a difference between the 3 groups has not been observed.

**Conclusion:** PCD patients exhibit impaired bone and muscle compartments, despite preserved BMI. Therefore, patients would benefit from regular assessments of body composition.

**P11-02**

Individualisierte Kuhmilch- und Hühnereiallergieabklärung mithilfe oraler Nahrungsmittelprovokationen auf gebackene Produkte

Wolschner R.1,2, Badinger-Sobotka B.1, Greibich U.1, Kleissner-Plenk S.1, Dietrich J.1, Kabak E.1, Wacha F.1, Hackl E.1, Eiwegger T.1
1Klinische Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Universitätsklinikum St. Pölten; 2Karl Landsteiner Privatuniversität für Gesundheitswissenschaften, Krems

**Einleitung:** Nahrungsmittelprovokationen (OFC) sind der Goldstandard in der Allergiediagnostik. Bei unklarer Anamnese oder Befunden, helfen sie Klarheit zu schaffen, ob ein Nahrungsmittel weiter vermieden oder sicher wieder eingeführt werden kann. Bei Kuhmilch und Hühnereiallergie sind allergen-spezifische IgE Messungen besonders schwer zu interpretieren und die Vermeidung noch komplizierter. Daher stellen Provokationen mit gebackener Milch oder gebackenen Varianten eine wichtige Option dar.

**Patienten und Methoden:** Wir berichten von zwei Fällen, die den Nutzen und die Wichtigkeit von zeitnahen Provokationen auf gebackene Produkte illustrieren sollen.

**Fallbericht 1:** Ein 15 Monate alter Kleinkind mit vorbekannter mittelschwerer atopischer Dermatitis zeigte nach erstmaliger Hühnereiweißexposition (Pancakes) innerhalb von Minuten generalisierte Urtikaria, mit Schwellungen der Ohren beidseits welche sich spontan innerhalb von 5 h zurückbildete. Es wurde eine strikte Eliminationsdiät mit Ei von der Kinderfachärztin empfohlen und die Patientin durch eine Vollei-OFC erfolgreich aufgeklärt. Bei 4/7 (300 mg Eiprotein) entwickelte die Patientin rein eine generalisierte Urtikaria. Am kommenden Tag erfolgte eine OFC mit gebackenem Ei (Muffin) welche negativ war. Somit konnte bei der Patientin gebackenes Ei und alle Produkte mit Spuren von Ei problemlos eingeführt werden, rohes und gekochtes Ei waren weiterhin zu meiden.

**Fallbericht 2:** Eine 12 Monate alte Patientin, mit vorbekannter Allergie auf Hühnereiweiß, welche noch exklusiv brustgestillt war, wurde bei Verdacht auf Kuhmilchallergie bei IgE Sensibilisierung ohne vorbekannter Reaktion vorstellig. Spezifisches IgE auf Milcheiweiß war 0,41 kU/L und auf nBos d4 (Casein) 0,5 kU/L. Bei initialer OFC mit Vollmilch entwickelte sich bei Stufe 1 mit Vollmilchpulver (100 mg Milchprotein) generalisierte Urtikaria. Die OFC am folgenden Tag zeigte keine Reaktion mit gebackener Milch. Nach nätiologischer Beratung erfolgte die erfolgreiche Einführung von gebackener Milch, bei Meidung von Hühnerei und anderen Milchprodukten.

In beiden Fällen wurde eine OFC in 12 Monaten bei einer hohen Chance auf Toleranzentstehung vereinbart.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Zeitnahe Nahrungsmittelprovokationen auf Milch und Ei unter Einbeziehung von gebackenen Varianten helfen in der Diagnostik von Allergien um eine bessere Risikostratifizierung zu erreichen und Einschränkungen im Alltag zu reduzieren.
Rheumatologie

P12-01
Bewertung der wesentlichen Kompetenzen für den ersten Tag in der pädiatrischen Rheumatologie: eine Studie mit gemischten Methoden

Valent I.1, Ritschl V.1, Hellmann A.1, Emminger W.1, Ulbrich A.1, Stamm T.1, Böhmi M.1, Aufricht C.1, Eibensteiner F.1

1Medizinische Universität Wien, Comprehensive Center for Pediatrics, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Forschungsgruppe für Patient*innensicherheit und Kinderheumamambulanz; 2Medizinische Universität Wien, Institut für Outcomes Research, Zentrum für medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme und Ludwig Boltzmann Institut für Arthritis und Rehabilitation, Wien; 3Wiener Gesundheitsverbund, Klinik Hietzing, medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme und Ludwig Boltzmann Institut für Arthritis und Rehabilitation, Wien; 4Medizinische Universität Wien, Comprehensive Center for Pediatrics, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Kinderheumamambulanz; 5Medizinische Universität Wien, Institut für Outcomes Research, Zentrum für medizinische Statistik, Informatik und intelligente Systeme und Ludwig Boltzmann Institut für Arthritis und Rehabilitation, Wien; 6Medizinische Universität Wien, Comprehensive Center for Pediatrics, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Forschungsgruppe für Patient*innensicherheit und Ludwig Boltzmann Institute for Digital Health and Patient Safety

Einleitung: Medizinabsolvent*innen sind oft nicht ausreichend auf die Arbeit in spezialisierten Feldern der Medizin (z. B. pädiatrisches Tertiärzentrum) vorbereitet. Pädiatrisch-rheumatologische Lehre ist wegen der geringen Patient*innenzahlen und der überwiegenden Betreuung in Spezialambulanzen herausfordernd. Die kompetenzbasierte Vermittlung des rheumatologischen „Basic work-ups“ ist derzeit nicht in der frühen klinischen Ausbildung integriert. Kinder mit muskuloskeletalen Symptomen sind keine Seltenheit. Diese Symptome sind meist Ausdruck eines benignen, selbstlimitierenden Zustandes, können aber auch auf das Vorhandensein einer schweren, potenziell lebensbedrohlichen rheumatischen Erkrankung hinweisen. Die Diagnose einer rheumatischen Erkrankung ist oft verzögert, was zu schweren Folgen führen kann. Z. B. eine nicht-detektierte chronische Uveitis eines Patienten mit Oligoarthritis zur Erblindung.

Patienten und Methoden: Dies ist eine prospektive, explorative qualitative Studie an unserem pädiatrischen Zentrum. Es werden qualitative, semi-strukturierte Interviews mit Expert*innen für pädiatrische Rheumatologie und Rheumatologie im Erwachsenenbereich, Assistenzärzt*innen bzw. jungen Fachärzt*innen (= Zeit seit Facharztausbildung) durchgeführt und mit qualitativer Inhaltsanalyse zu praxisrelevanten Kernthemen explored.

Ergebnisse: Durch die klinischen Symptome Acne conglobata, multifokale aseptische Osteomyelitis und Hyperostose der Klavikula wird die klinische Diagnose eines SAPHO-Syndroms gestellt. Es erfolgt eine Umstellung der Therapie auf Prednisolon zusätzlich mit einem Tumor Nekrose Faktor α-Inhibitor Etanercept 2 x wöchentlich. Die identifizierten Themen der explorativen qualitativen Interviews werden sich unserer Erwartung nach in die 5 Kernkomponenten des evidenzbasierten medizinischen Ausbildungsprogrammes aufzeigen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Beim SAPHO-Syndrom und CRMO handelt es sich um benigne chronische Erkrankungen des Skelettsystems. Die Abkürzung steht für Synovitis, Akne, Pustulosis, Hyperostose und Osteitis. Die verschiedenen Symptome müssen nicht zur selben Zeit auftreten, was eine Diagnose deutlich erschweren kann. Weshalb klinische, labormäßige und bildgebende Verfahren zur Diagnostik und Therapie dieses Syndroms sowie eine interdisziplinäre Betreuung des Patienten unerlässlich sind. Eine optimale Therapie dieses Krankheitsbildes ist bis heute objektiviert. Trotz bestmöglicher Therapieversuche treten bei ca. der Hälfte der Patienten funktionelle Einschränkungen, pathologische Frakturen, skel tale Verformungen und Osteoklasonen auf. Somit sind die wichtigsten Aspekte der Betreuung dieser Patienten regelmäßig Kontrollen und eine bestmögliche symptomorientierte Therapie einschließlich physikalischer therapeutischer Maßnahmen, um ein möglichst schmerzfreies Leben zu ermöglichen und die Lebensqualität hoch zu halten.

P12-02
Knochenschmerzen, Acne conglobata und eine aufgetriebene Clavicula – eine Blickdiagnose?

Göres B.1, Pferschy A.1, Thaller T.1, Moser R.1, Uggowitzer M.1, Ruppert-Kohlmayr A.2, Thonhofer B.3, Beham-Schmid C.4, Kerbl R.1

1Abteilung für Kinder und Jugendliche, LKH Hochsteiermark, Leoben; 2Institut für Radiologie und Nuklearmedizin – Zentralkrankenhaus, LKH Hochsteiermark, Leoben; 3Abteilung für Innere Medizin, LKH Hochsteiermark, Murzzuschlag; 4Institut für Pathologie, LKH Universitätsklinikum Graz

Einleitung: Ein 17 Jahre alter männlicher Jugendlicher wird aufgrund starker Schmerzen im Bereich des Rückens stationär aufgenommen. Wenig ausgeprägte Akne wurde ein Monat zuvor eine Therapie mit Tetrazyklin begonnen. Aufgrund der starken Schmerzen wurden NSAR bis hin zu oralen Opia ten benötigt.

Patienten und Methoden: Ein Ganz-Körper-MRT-Untersuchung zeigte diffuse multilokuläre intraspongöse Signalanhebungen – unter anderem an der Brustwirbelsäule, am Sternum und im Bereich der Sakroiliakalgelenke. Eine Biposie des B. Brustwirbelkörpers konnte eine aseptische Nekrose nachweisen. Durch die klinischen Symptome Acne conglobata, multifokale aseptische Osteomyelitis und Hyperostose der Klavikula wird die klinische Diagnose eines SAPHO-Syndroms gestellt. Es erfolgt eine Umstellung der Therapie auf Prednisolon zusätzlich mit einem Tumor Nekrose Faktor α-Inhibitor Etanercept 2 x wöchentlich.

Ergebnisse: Durch die klinischen Symptome Acne conglobata, multifokale aseptische Osteomyelitis und Hyperostose der Klavikula wird die klinische Diagnose eines SAPHO-Syndroms gestellt. Es erfolgt eine Umstellung der Therapie auf Prednisolon zusätzlich mit einem Tumor Nekrose Faktor α-Inhibitor Etanercept 2 x wöchentlich.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Beim SAPHO-Syndrom und CRMO handelt es sich um benigne chronische Erkrankungen des Skelettsystems. Die Abkürzung steht für Synovitis, Akne, Pustulosis, Hyperostose und Osteitis. Die verschiedenen Symptome müssen nicht zur selben Zeit auftreten, was eine Diagnose deutlich erschweren kann. Weshalb klinische, labormäßige und bildgebende Verfahren zur Diagnostik und Therapie dieses Syndroms sowie eine interdisziplinäre Betreuung des Patienten unerlässlich sind. Eine optimale Therapie dieses Krankheitsbildes ist bis heute objektiviert. Trotz bestmöglicher Therapieversuche treten bei ca. der Hälfte der Patienten funktionelle Einschränkungen, pathologische Frakturen, skeletale Verformungen und Osteoklasonen auf. Somit sind die wichtigsten Aspekte der Betreuung dieser Patienten regelmäßig Kontrollen und eine bestmögliche symptomorientierte Therapie einschließlich physikalischer therapeutischer Maßnahmen, um ein möglichst schmerzfreies Leben zu ermöglichen und die Lebensqualität hoch zu halten.
P13-01 Belastungsinduzierte Rhabdomyolyse der langen Köpfe der Mn.triceps brachii – eine seltene Ursache eines akuten Lymphödems

Auckenthaler M.1, Bratio M.2, Hengl P.1, Sturm M.1, Hautz P.1, Brunner A.2, Fink F.1
1Abt. für Kinder- und Jugendheilkunde, Bezirkskrankenhaus St. Johann in Tirol; 2Abt. für Traumatologie & Orthopädie, Bezirkskrankenhaus St. Johann in Tirol; 3Abt. für Radiologie, Bezirkskrankenhaus St. Johann in Tirol

Einleitung: Die belastungsinduzierte Rhabdomyolyse (ER, Exercise-induced rhabdomyolysis) ist eine Verletzung eines Muskels durch starke Überbelastung. Diese Entität ist in sportmedizinischer Literatur mehrfach dokumentiert, in Notaufnahmen aber weniger geläufig.

Patienten und Methoden: Ein 16-jähriger Jugendlicher wird mit ausgeprägter schmerzloser Armschwellung links in der Notfallambulanz vor gestellt. Er klärt über ein Spannungsgefühl, die Schwellung des linken Arms reicht von der Schulter bis zum Handgelenk. Es besteht keine Funktionseinschränkung, periphere Pulse und Sensibilität sind normal. 8 Tage zuvor absolvierte er ein intensives Tricepstraining (overhead triceps curls), fühlte anschließend ein paar Tage lokalen Muskelschmerz.

Ergebnisse: Die Verdachtsdiagnose einer Armvenenthrombose wird sonographisch ausgeschlossen, aber es fällt eine deutliche Hyperechogenität des Tricepsmuskels auf. Im MRT stellt sich der lange Tricepskopf gering angeschwollen und in der gesamten Ausdehnung hyperintens in T2 dar, ebenfalls wahrnehmbar ist die axilläre Lymphadenopathie. Der kontralaterale M. Triceps ist sonographisch ebenfalls hyperechogen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: DMPS/ DMSA sind Therapie der 1. Wahl bei chronischer elementarer inhalativer Quecksilbervergiftung, können jedoch die Blut-Hirnschranke nicht überschreiten. Die Therapie sollte alternierend (cave gegenseitige Inaktivierung) mit hochdosiertem Selen begleitet werden. Die klinische Symptomatik korreliert bei unseren Patienten weder mit den gemessenen Hg- noch Se-Werten. Ob N-Acetylcystein, das ebenso wie Selen der oxidativen Wirkung von Quecksilber entgegenwirkt, postuktat DMPS überlegen ist, sollte im Rahmen kontrollierter Studien geklärt werden.

P13-02 Chronic elementare inhalative Quecksilbervergiftung

Jaros M.1, Nussbaum A.1, Praetorius S.1, Kogler H.1, van Egmond-Fröhlich A.2, Kern J.1, Bemert G.1, Holter W.1, Bezakova M.1
1St. Anna Kinderspital, Wien; 2Klinik Favoriten, Wien; Medizinische Universität Wien

Einleitung: Quecksilbervergiftung ist ein seltener Krankheitsbild mit unterschiedlicher klinischer Ausprägung. Therapie und Prognose, abhängig von der Quecksilberart (elementar, organisch, anorganisch), sowie Art (oral, inhalativ, dermal, intravenös) und Dauer (akut, chronisch) der Exposition.

Patienten und Methoden: Im St. Anna Kinderspital werden 2 Burschen aufgrund von seit Wochen anhaltenden starken Schmerzen insbesondere in den Extremitäten und ausgeprägten Faziesveränderungen, sowie Gewichtsverlust und Schlafstörungen vorstellig. Es findet sich eine erhöhte Ausscheidung von Quecksilber im Harn. Erst nach intensiver Befragung geben sie an, ca. 2,5 Monate vor Aufnahme mit „flüssigem Metall“ für 2 Tage in der Wohnung gespielt zu haben, bevor sie es entsorgt hätten. Insgesamt werden acht exponierte Personen diagnostiziert und behandelt.

Eine Schmerztherapie mit Pregabalin und Tramadol wird etabliert. Nach Rücksprache mit internationalen Experten erfolgt eine Chelathetherapie mit DMPS erst intravenös und dann oral. Die Ausscheidung des Quecksilbers wird im Mobilisierungstest regelmäßig kontrolliert. Aufgrund der vermehrten Ausscheidung von Selen, Zink und Kupfer unter Chelatherapie erfolgen diesbezüglich Kontrollen. Trotz Selensubstitution (initial 3 mcg/kg/d intravenös, dann 2 mcg/kg/d oral) entsteht ein leichter Selenmangel. In der Klinik Favoriten (akute Neurorehabilitation) wird der Se-lmenmangel bei 2 Patienten mit 5 mcg/kg korrigiert und bei einem DMPS durch N-Acetylcystein ersetzt und die orthostatischen Synkopen mit Mododrin behandelt.

 Ergebnisse: 8 von 10 Patienten waren von Anfang an und einer nach 4 Tagen i. v. DMPS Therapie schmerzfrei. 4 bessern sich unter Schmerztherapie bzw. werden beschwerdefrei. Die Schmerzkrises, teils mit Dissoziation, persistieren nach leichter körperlicher Anstrengung noch länger bei einem von ihnen. Die Faziesveränderungen sind rasch rückläufig.

Schlussfolgerungen/Diskussion: DMPS/DMSA sind Therapie der 1. Wahl bei chronischer elementarer inhalativer Quecksilbervergiftung, können jedoch die Blut-Hirnschranke nicht überschreiten. Die Therapie sollte alternierend (cave gegenseitige Inaktivierung) mit hochdosiertem Selen begleitet werden. Die klinische Symptomatik korreliert bei unseren Patienten weder mit den gemessenen Hg- noch Se-Werten. Ob N-Acetylcystein, das ebenso wie Selen der oxidativen Wirkung von Quecksilber entgegenwirkt, postuktat DMPS überlegen ist, sollte im Rahmen kontrollierter Studien geklärt werden.

P13-03 Differential diagnosis of blue toes in a newborn infant

Hochmayr C.1, Auckenthaler M.1, Fink F.1, Wöckinger P.1, Streif W.1, Kiechl-Kohlforder U.1, Griesmaier E.1
1Paediatrics II (Neonatology), Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Medical University Innsbruck, Austria; 2Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Bezirkskrankenhaus St. Johann, Tirol, Austria; 3Paediatrics I, Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Medical University Innsbruck, Austria

Background: Blue toe syndrome is a well-known entity in adult patients, in which one or more toes become blue/violet due to acute ischemia. Blueish feet in a newborn are mostly a benign condition, related to acrocyanosis caused by peripheral vasoconstriction and increased tissue oxygen extraction. A rare condition in neonates is acral necrosis, most likely caused by thromboembolic events.

Patients and methods: We report about an otherwise healthy term neonate with blue toes, diagnosed as acral gangrenous necrosis.

Results: The girl was born by secondary Cesarean section at term (37 weeks gestational age, birth weight 2388 g) to a 26-years old healthy mother. Apgar scores were 9-10-10; umbilical cord arterial pH was 7.38. After uneventful transition, the otherwise healthy neonate presented with acral skin cyanosis caused by peripheral vasoconstriction and increased tissue oxygen extraction. At presentation, the girl showed multiple toes showing blue-violet discoloration with blue toes, diagnosed as acral necrosis.

Differential diagnosis of blue toes in a newborn infant
body (S1RBD epitope) titers of 766 U/mL. Neonatal RT-PCR for SARS-CoV-2 using a nasopharyngeal swab was negative.

**Conclusion:** Thrombembolic events are a rare condition in newborn infants. Risk factors include maternal diabetes or autoimmune disease leading to hypercoagulability. Pathologic processes in the placenta are a possible etiology of thrombotic emboli and were associated to maternal infections. Neonatal vascular complications have been reported previously following intrauterine SARS-CoV-2 exposure and might be caused by a hypercoagulable state in the fetus. In our case a thromboembolic cause, causing acral gangrenous necrosis of the tip toes seems to be most likely. A relation to prepartal maternal SARS-CoV-2 infection is possible.

**P13-04**

Joubert Syndrom: Fallbericht einer seltenen Krankheit

Rodriguez Dominguez K., Laussegger J., Birnbacher R.

**Einleitung:** Das Joubert-Syndrom ist eine seltene genetische Störung, welche überwiegend autosomal-rezessiv vererbt wird. Die jährliche Inzidenz ist ca. von 1/80.000 und 1/100.000 neu Geburten. Das klinische Bild ist sehr komplex und heterogen mit einer multiorganischen Beteiligung. Hauptsächlich sind die Augen, die Nieren, die Leber und das Skelett betroffen. Die Diagnosesicherung erfolgt bei hinweisender Anamnese und Klinik durch bildgebende Verfahren und eine genetische Untersuchung.

**Patienten und Methoden:** Die Erstvorstellung der Patientin erfolgt im 3. LJ über unsere neuropädiatrische Ambulanz mit Zuweisung aufgrund einer Entwicklungszwögerung und einer Schmierhärte. Es erfolgten regelmäßige ambulante Kontrollen sowie eine Diagnostik durch die Augenärztin und rechtzeitigen Behandlung zur Verbesserung der Lebensqualität von Kindern. Ursächlich unterscheidet man passagere Formen, monogenetische Defekte und syndromale Formen. Das Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) stellt die häufigste syndromale Ursache mit einer Inzidenz von 10:130–13.700 dar.

**Patienten und Methoden:** Ein makrosomisches männliches Neugeborenes konnte von einer Trust mit Diazoxid und Hydrochlorothiazid konnten die parenterale Glukosezufuhr beendet werden und mit regelmäßigen Milchmahlzeiten wurden Glukosewerte über 70 mg/dl erreicht.

**Ergebnisse:** Mit 4 Monaten konnte die Medikation unter normoglykämen Werten ausgeschlichen werden. Mit 5 Monaten wurden eine zunehmende Hypertonie der rechten Körperhälfte und eine horizontale Falte an den Ohrläppchen erkannt. Die molekulargenetische Untersuchung ergab eine paternal uniparentale Disomie 11, wodurch die klinische Diagnose eines BWS bestätigt werden konnte. In den Abdomensonografien hat sich kein Hinweis für eine Raumforderung gezeigt. Eine Makroglossie ist nicht aufgetreten, es bestehen keine Hinweise auf Schluck- oder Atemprobleme. Die neurokognitive Entwicklung ist im Alter von 3 Monaten unauffällig. Aufgrund zunehmender Beinlängendifferenz ist eine Beinlängendifferenz möglich. Eine Hypertrophie der rechten Körperhälfte und eine horizontale Falte an den Ohrläppchen wurde bei der genetisch-medizinischen Abklärung erkannt. Die molekulargenetische Untersuchung ergab eine paternal uniparentale Disomie 11, wodurch die klinische Diagnose eines BWS bestätigt werden konnte. In den Abdomensonografien gab es keine Auffälligkeiten. Über 14 Tage waren trotz voller Ernährung und rechtzeitigen Behandlung keine Hypoglykämien aufgetreten. Über 14 Tage waren trotz voller Ernährung und rechtzeitigen Behandlung keine Hypoglykämien aufgetreten.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Der kongenitale Hyperinsulinismus, der in rund 50 % bei BWS auftritt, verschwindet in der Mehrzahl der Fälle in den ersten zwei Lebensjahren. Bei BWS kann es zu einer Hyperinsulinämie, Makroglossie, Viszeromegalie und Kardiomegalie kommen. Wenn des erhöhten Risikos für Tumore sind vierteiljähriich Abdomensonografien empfohlen. Bei Auftreten eines HI mit und ohne begleitende Fehlbildungen sollte auch bei Ansprechern auf Diazoxid an eine syndromale Form, insbesondere das BWS gedacht werden, da sich daraus Konsequenzen für die Nachkontrollen und den klinischen Verlauf ergeben.

**P13-06**

Leitliniendhärenz und Unterschiede in der Diagnose und Therapie von Kindern und Jugendlichen mit atopischer Dermatitis in Wiener Kinderarztordinationen im Vergleich zu niedergelassenen Dermatolog*innen

Geley N.1, Voitl P.1,2, Voitl J.1, Diesner-Treiber S.3

1Kinderklinik Donaustadt, Wien, Österreich; 2Sigmund Freud PrivatUniversität, Wien, Österreich

**Einleitung:** Jedes 5. Kind in Österreich leidet an atopischer Dermatitis (AD). Um die Betreuung von Patient*innen zu standardisieren, gibt es internationale Leitlinien zur AD Therapie. Es ist jedoch unklar, ob sie in Kinder- und Hautarztordinationen in Österreich, die die Erstanlaufstelle für Familien mit AD Kindern sind, Anwendung finden. Diese explorative, prospektive Fragebogenstudie wurde durchgeführt, um herauszufinden, ob die Behandlung der AD anhand der derzeit gültigen Leitlinien erfolgt, ob sich ein einheitliches Therapiekonzept feststellen und wo sich Unterschiede zwischen den Facharztgruppen darstellen lassen.

**Patienten und Methoden:** Es wurde ein selbst generierter Fragebogen, dessen Fragen die AWMF und europäischen Leitlinien abdecken, erstellt und mittels Online-Fragebogen Software an alle niedergelassenen Wiener Kinderärzte (KFÄ) und Dermatologen (DFÄ) geschickt (09/20–01/21). Unterschieden der beiden Fachrichtungen wurden mittels deskriptiver Statistik ausgewertet.

**Ergebnisse:** Die Fragebögen von 35 KFÄ und 45 DFÄ wurden ausgewertet. KFÄ wenden tendenziell häufiger die „Consensus-based European gui-
Die Betreuung von Kindern mit AD bei beiden Fachgruppen erfolgt leitlinienbasiert, wobei jedoch in einigen Bereichen signifikante Unterschiede zu finden waren. Topische Calcineurininhibitoren bei Therapiebeginn (84,6 %, p < 0,001, Cramér V = 0,367), Systemisch immunmodulierende Therapie (76,9 %, p < 0,001, Cramér V = 0,414), sowie die Anwendung einer Phototherapie (86,6 %, p < 0,001, Cramér V = 0,731) werden signifikant häufiger von DFÄ empfohlen. Im Rahmen der Allergiediagnostik zeigt sich ein Trend, dass bei einer vorhandenen Weiterbildung im Spezialgebiet der Allergologie häufiger eine Allergiediagnostik empfohlen wird (p = 0,07). Es ließ sich eine signifikante Korrelation zwischen den DFÄ und dem nicht generell empfohlenen Allergiediagnostiktool Epikutantesten zeigen (p = 0,03, Cramér V = 0,366).

Schlussfolgerungen/Diskussion: Es finden sich signifikante Unterschiede in den Therapiekonzepten bei schwereren Verlaufsformen (systemisch immunmodulierende Therapie, topische Calcineurininhibitoren) sowie bei nicht medikamentösen Therapieverfahren zwischen den Fachärztengruppen. Eine einheitliche, leitliniengerechte Therapie besteht noch nicht in allen Bereichen und es bedarf einiger genauerer Präzisierungen dieser in den Leitlinien.

P13-07
Native American Myopathy and maligne Hyperthermie
Formanek A., Mittnik A., Kurz H.
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Donaustadt, Wien

Einleitung: Die Native American Myopathy ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, die durch Mutation im STAC3 Gen verursacht wird und durch typische klinische Symptome wie muskuläre Hypotonie, Arthrogrypose, Gaumenspalte, Ptose, Kleinwuchs und Klumpfußfehlstellung gekennzeichnet ist. Insbesondere gehört die NAM zu einer heterogenen Gruppe kongenitaler Myopathien mit erhöhter Suszeptibilität für maligne Hyperthermie. Auslöser sind typischerweise inhalative Anästhetika wie Sevoflururan oder depolarisierende Muskelrelaxantien wie Succinylcholin; allerdings sind auch andere mögliche Auslöser wie virale Infektionen, körpereigene Bewegung oder Hitze beschrieben.

Patienten und Methoden: Wie berichten von einem Säugling mit Native American Myopathy, der nach dem Erkranken der Mutter verstarb, verursacht durch einen Auslöser in der Neonatalperiode. Der Altersmedian der Gesamtgruppe lag bei 39,25 (Range 0–100) Jahren, und die zunehmende Verfügbarkeit von Antibiotika ab den 1950er-Jahren ist heutzutage nicht mehr wie zu Beginn des 20. Jahrhunderts Infektionskrankheiten, sondern bei Erwachsenen Herzkriseinfarkten und bei Kindern angeborene Fehlbildungen führende Todesursachen. Die Auswirkungen der medizinischen Entwicklung auf die Todesursachen von Kindern und Jugendlichen in Tirol sind der Fokus unserer aktuellen Erhebung. Eine Auswertung für die Jahre 1899–1960 existiert bereits. Für kein anderes österreichisches Bundesland existiert unseres Wissens eine vergleichbare Erhebung und Auswertung solcher Daten.

Patienten und Methoden: Anhand der Obduktionsprotokolle des Pathologischen Instituts Innsbruck wurden die Auswirkungen und bei der Betreuung von Patienten und Jugendlichen in Tirol sind der Fokus unserer aktuellen Erhebung. Eine Auswertung für die Jahre 1899–1960 existiert bereits. Für kein anderes österreichisches Bundesland existiert unseres Wissens eine vergleichbare Erhebung und Auswertung solcher Daten. 

Ergebnisse: Insgesamt wurden die Obduktionsprotokolle von 10.494 PatientInnen (5896 männliche, 4450 weibliche und 48 unbekannten Geschlechts) inkлюдierter. Darunter fanden sich 804 Fälle, die nicht obduziert wurden, und somit nicht berücksichtigt werden konnten. Die restlichen 9690 PatientInnen unterteilten sich in 7764 Erwachsene und 1926 Kinder und Jugendliche. Die Gruppe der pädiatrischen PatientInnen gliedert sich in 1106 männliche, 793 weibliche und 27 Kinder ohne Geschlechtsangabe. Der Altersmedian der Gesamtgruppe lag bei 39,25 (Range 0–100) Jahren, der der Erwachsenen bei 39,25 (19–100) Jahren und der der Kinder bei 1,75 (0–18) Jahren. Am häufigsten verstarben Kinder im Rahmen der Neonatalperiode (50 %) an Geburtskomplikationen, 28 % aufgrund einer Frühgeburtlichkeit. Bei 13 % der obduzierten Kinder und Jugendlichen waren Infektionskrankheiten die Todesursache. Fehlbildungen machten 10 % aus. Die restlichen 27 % entfieelen auf diverse andere Krankheitsbilder, wie zum Beispiel Krebserkrankungen, Mukoviszidose und Blutungen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Anhand der bis jetzt ausgewerteten Daten lassen sich noch keine Änderungen der Häufigkeit einzelner Todesursachen im Verlauf des Erhebungszeitraumes feststellen. Um die genaueren Auswirkungen von Impfungen und spezifischen Therapien ermitteln zu können, ist eine Auswertung weiterer Jahre notwendig. Eine solche lässt sich noch nicht ohne jede Vorbehalten in die Analyse einbeziehen. 

P13-08
Todesursachen von Kindern in Tirol zwischen 1961 und 1971
Kalnischkies A.1, Luzian H.1, Coenen L.1, Scholl-Bürgi S.1, Haybaec K.1, Karral D.1, Lechner C.1

1Universitätsklinik für Pädiatrie I, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Innsbruck; 2Institut für Pathologie, Neuropathologie und Molekularpathologie, Medizinische Universität Innsbruck

Einleitung: Der medizinische Fortschritt hat die Todesursachen im letzten Jahrzehnt grundlegend verändert. Durch die vorherige Entdeckung und die zunehmende Verfügbarkeit von Antibiotika ab den 1950er-Jahren sind heutzutage nicht mehr wie zu Beginn des 20. Jahrhunderts Infektionskrankheiten, sondern bei Erwachsenen Herzkriseinfarkten und bei Kindern angeborene Fehlbildungen führende Todesursachen. Die Auswirkungen der medizinischen Entwicklung auf die Todesursachen von Kindern und Jugendlichen in Tirol sind der Fokus unserer aktuellen Erhebung. Eine Auswertung für die Jahre 1899–1960 existiert bereits. Für kein anderes österreichisches Bundesland existiert unseres Wissens eine vergleichbare Erhebung und Auswertung solcher Daten.

Patienten und Methoden: Anhand der Obduktionsprotokolle des Pathologischen Instituts Innsbruck wurden die Todesursachen von Kindern und Jugendlichen zwischen 1961 und 1971 erhoben. Die Obduktionsdaten von Erwachsenen wurden zum Vergleich auch mit einbezogen.

Ergebnisse: Insgesamt wurden die Obduktionsprotokolle von 10.494 PatientInnen (5896 männliche, 4450 weibliche und 48 unbekannten Geschlechts) inkлюдierter. Darunter fanden sich 804 Fälle, die nicht obduziert wurden, und somit nicht berücksichtigt werden konnten. Die restlichen 9690 PatientInnen unterteilten sich in 7764 Erwachsene und 1926 Kinder und Jugendliche. Die Gruppe der pädiatrischen PatientInnen gliedert sich in 1106 männliche, 793 weibliche und 27 Kinder ohne Geschlechtsangabe. Der Altersmedian der Gesamtgruppe lag bei 39,25 (Range 0–100) Jahren, der der Erwachsenen bei 39,25 (19–100) Jahren und der der Kinder bei 1,75 (0–18) Jahren. Am häufigsten verstarben Kinder im Rahmen der Neonatalperiode (50 %) an Geburtskomplikationen, 28 % aufgrund einer Frühgeburtlichkeit. Bei 13 % der obduzierten Kinder und Jugendlichen waren Infektionskrankheiten die Todesursache. Fehlbildungen machten 10 % aus. Die restlichen 27 % entfieelen auf diverse andere Krankheitsbilder, wie zum Beispiel Krebserkrankungen, Mukoviszidose und Blutungen.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Anhand der bis jetzt ausgewerteten Daten lassen sich noch keine Änderungen der Häufigkeit einzelner Todesursachen im Verlauf des Erhebungszeitraumes feststellen. Um die genaueren Auswirkungen von Impfungen und spezifischen Therapien ermitteln zu können, ist eine Auswertung weiterer Jahre notwendig. Eine solche ist bis ins Jahr 2002 geplant.

Abstracts