

102. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin

gemeinsam mit:

58. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin

44. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie

28. Tagung der Gesundheits- und KinderkrankenpflegerInnen



2006 Mainz

14. -17. September

Präsentation als: Poster

Bereich: Kinderheilkunde

Themenbereich: **Stoffwechsel**

Schwere neonatale Manifestation eines 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzym-A-Lyase-Mangels bei einem portugiesischen Zwillingsgeborenen

C. Weigel¹, P. Dahlem², M. Schroth³, W. Rascher³, I. Knerr¹

¹Stoffwechsel und Diabetologie, Kinder- und Jugendklinik, Universitätsklinikum Erlangen, Erlangen; ²Landeskrankenhaus Coburg Klinik f. Kinder und Jugendliche, Coburg; ³Kinder- und Jugendklinik, Universitätsklinikum Erlangen, Erlangen;

Einführung: Der 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzym-A-Lyase-Mangel (HMG-CoA-Lyase-Mangel) ist eine sehr seltene (Inzidenz ca. 1/180.000), autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, die im erweiterten Neugeborenen-Screening mittels Tandem-Massenspektrometrie derzeit nicht als Zielkrankheit erfaßt wird. Bei einem HMG-CoA-Lyase-Mangel sind der Leucin-Abbau sowie die Ketogenese gestört, es kommt zu einer komplexen mitochondrialen Störung. Etwa die Hälfte aller Patienten manifestiert sich innerhalb der ersten Lebensstage, die anderen Patienten zeigen später im Rahmen kataboler Phasen Symptome wie Somnolenz, Apathie, Tachypnoe, laborchemisch metabolische Acidose, hypoketotische Hypoglykämie, Hyperammoniämie und Hepatopathie. Auch asymptomatische Verläufe sind jedoch möglich.

Kasuistik: Dichorial-diamniales Zwillingsgeborenes der 37. SSW, GG 2770g, Apgar 6-7-10, komplikationslose postnatale Adaptation. Am 3. Lebenstag plötzlicher Verfall mit Nahrungsverweigerung, Muskelhypotonie, Apathie und Kußmaulscher Atmung. Laborchemisch schwere Hypoglykämie von 10 mg/dl, Acidose mit pH 7,1, Hyperammoniämie mit 475 µmol/l und Hepatopathie mit Gerinnungsstörungen. Es erfolgten umgehend Infusionsbehandlungen und Intensivmaßnahmen mit kurzzeitiger Hämodialyse und Beatmung, an Komplikationen traten Blutungen in Magen und Lunge auf sowie ein Hirnödem II°. Wir konnten in der Krise die Diagnose eines HMG-CoA-Lyase-Mangels stellen und die konservative Therapie anpassen. Wir veranlaßten außerdem enzymatische und molekulargenetische Untersuchungen. Der weitere Verlauf des

Patienten war erfreulich. Aktuell Leucin- und Fett-restriktive, hochkalorische Ernährung, Carnitinsubstitution und regelmäßige ambulante Stoffwechselkontrollen.

Diskussion: Im erweiterten Neugeborenen-Screening wird der HMG-CoA-Lyase-Mangel gemäß der aktuellen Richtlinien nicht als Zielkrankheit erfaßt. Das Ergebnis des Ersts Screenings war bei unserem Patienten außerdem nicht wegweisend, es fanden sich ein Carnitinmangel und Zeichen der hepatischen Störung mit Unreife. Zur Diagnosestellung führte die Bestimmung der organischen Säuren im Urin, die Analyse zeigte eine starke Erhöhung krankheitstypischer Metabolite wie 3-Hydroxy-3-Methylglutarsäure, 3-Hydroxyisovaleriansäure, 3-Methylglutaconsäure und 3-Methylglutarsäure. Das Acylcarnitinmuster war nach Ausgleich des Carnitinmangels typisch verändert. Der HMG-CoA-Lyase-Mangel ist eine seltene Differentialdiagnose bei sekundärem Verfall mit Reye-like Syndrom bei einem primär gut adaptierten Neugeborenen. Schwerwiegende metabolische Erkrankungen wie Organoacidopathien können initial mit unspezifischen Veränderungen des Acylcarnitinmusters und Aminogramms im Ersts screening einhergehen und stellen die wichtigste metabolische Differentialdiagnose dar bei der Trias metabolische Acidose, Hypoglykämie und Hyperammoniämie. Diagnostisch wegweisend ist hier die Bestimmung der organischen Säuren in einer Urinprobe, die in der akuten Krise für die Stoffwechseldiagnostik asserviert werden sollte.

[Neue Suche](#) [Zurück](#) [Startseite](#)