



Univ.-Prof. Dr. Johannes ZSCHOCKE
zu den Herausforderungen bei
Seltenen Erkrankungen
Seite 14–17



Univ.-Prof. Florian B. LAGLER, MD, CEO
Experten-Interview zu
Morbus Pompe
Seite 12–13



Prof. Dr. Patrick MEYBOHM
Intensivmediziner
Coverstory zu Vitamin D
Seite 4–5

Ärztefachzeitschrift für
Kinder- und
Jugendheilkunde

Ausgabe 5/2025

PROMETUS
MEDIA MARKETING

Österreichische Post AG MZ 19Z041744 M
Prometus M. M. – 1230 Wien, Kaltenleutgebner Str. 24/6/1F

Arzt+Kind

Die Sonne und Vitamin D das sagen die Experten

Seite 4–5



Inhalt dieser Ausgabe:

Ernährung
Seltene Erkrankungen

Coverstory Die Haut als Hormonfabrik, Vitamin D als Prävention und Therapie	4–5
Pharmig News	7
Beikost ab wann? Verena HEU, BSc, MSc nutr. med., MAS, IBCLC	8–10
Experten-Interview zu Morbus Pompe mit Univ.-Prof. Florian B. LAGLER, MD, CEO	12–13
ÖGKJ Kongress-Berichte Seltene Erkrankungen – wo liegen die Herausforderungen der Zukunft?	14–17
ÖGKJ Kongress-Berichte Cystische Fibrose – Ein Krankheitsbild im Wandel	18–21
Kids Chance	22–23
Developmental Epileptic Encephalopathies (DEEs) – Im Mittelpunkt steht die Verbesserung der Lebensqualität	30–31
Was ist Myosophie – und warum ist sie für Kinder so wertvoll? Dr. Andrea HOFBAUER	32–33
ReiseNews	36–37
MedNews	38–39

DIE RICHTIGE DOSIS



In der Green Box

Besondere Tropfen für Kinder,
damit sie wirklich gesund bleiben.

Dekristolmin®

Fachkurzinformation Seite 29

PROMETUS

Impressum:
Verlag:
Prometus Media Marketing
Kaltenleutgebner Straße 24/6/1F, 1230 Wien
office@prometus.at
Projektleitung:
Karin Deflorian
k.deflorian@prometus.at
Redaktion:
redaktion@prometus.at
Grafik + Layout:
macgrafik@prometus.at
Druck: maxmedia gmbh

ABO-Verwaltung: office@prometus.at
Einzelpreis: € 16,00
Jahresabo: € 80,00 inkl. USt + Porto
Bankverbindung: Erste Bank
IBAN: AT57 2011 1826 5207 4000
Offenlegung nach § 25 Mediengesetz:
Medieninhaber: Prometus Media Marketing

Richtung der Zeitschrift:
Periodisches, medizinisch-pharmazeutische Journal für
Ärzte. Das Medium Arzt+Kind ist für den persönlichen
Nutzen des Lesers konzipiert. Es werden Informati-
onen von Experten, von wissenschaftlichen Studien und
Kongressen weitergegeben. Geschützte Warennamen
werden nicht immer besonders kenntlich gemacht. Es
kann also aus dem Fehlen eines solchen Hinweises nicht
geschlossen werden, dass es sich um einen freien Waren-
namen handelt. Soweit in diesem Journal eine Applika-
tion oder Dosierung angegeben wird, kann vom Verlag
keine Gewähr übernommen werden. Jeder Benutzer ist
angehalten, die Beipackzettel der verwendeten Präparate
zu prüfen und gegebenenfalls einen Spezialisten zu kon-
sultieren oder anhand anderer Literaturstellen auf ihre
Richtigkeit zu prüfen. Alle namentlich gekennzeichneten
Beiträge geben nicht unbedingt die Meinung der Redakti-
on wieder. Alle Rechte liegen beim Verlag, und ohne
schriftliche Genehmigung dürfen weder Nachdruck noch
Vervielfältigung (auch nicht auszugsweise) erfolgen. Im
Sinne einer leichteren Lesbarkeit wird auf genderspezifi-
sche Unterscheidungen verzichtet.
Die mit RB gekennzeichneten Beiträge sind entgeltliche
Einschaltungen im Sinne § 26 Mediengesetz.
Druck- und Satzfehler vorbehalten.

Fotos, Abbildungen, Grafiken wurden teilweise von den Auto-
ren zur Verfügung gestellt.

Wissenschaftlicher Beirat des Verlags:

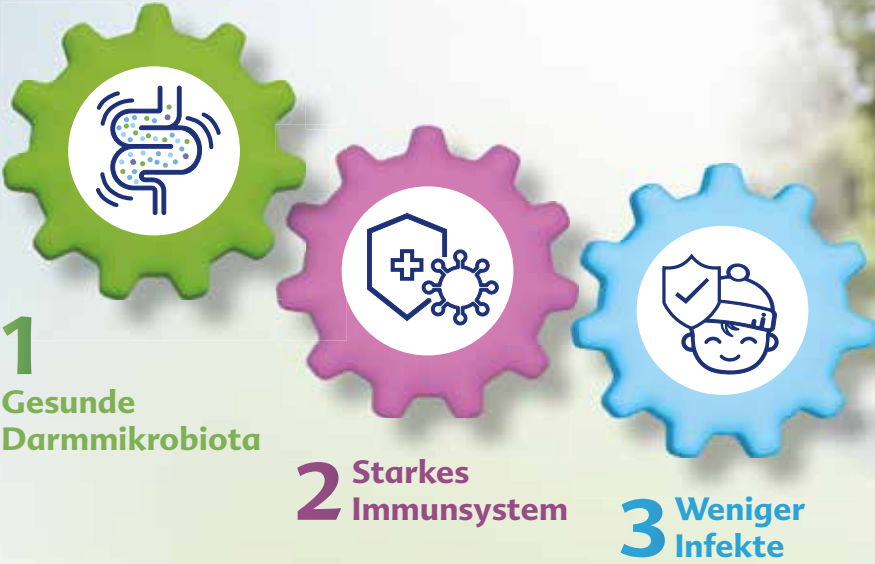
Univ.-Prof. Dr. Werner **ABERER**, Dr. Bettina **BALTACIS**, Prim. Univ.-Doz. Dr. Günther **BERNERT**, Prim. Univ.-Prof. Dr. Robert **BIRNBACHER**, Prim. Dr. Waltraud **EMMINGER**, Univ.-Prof. Dr. Wolfgang **EMMINGER**, OÄ Dr. Elisabeth **FRIGO**, Univ.-Prof. Dr. Monika **FRITZER-SZEKERES**, Ass.-Prof. Dr. Brigitte **HACKENBERG**, Prim. Univ.-Doz. Dr. Beda **HARTMANN**, Prim. Univ.-Doz. Dr. Erwin **HAUSER**, Univ.-Prof. Dr. Gabriele **HÄUSLER**, Prim. Univ.-Prof. Dr. Christian **HUEMER**, OÄ Univ.-Doz. Dr. Leo **KAGER**, Prim. Univ.-Prof. Dr. Sybille **KOZEK-LANGENECKER**, Univ.-Prof. Dr. Michael **KUNZE**, OÄ Univ.-Prof. Dr. Harald **MANGGE**, Prim. Univ.-Prof. Dr. Milen **MINKOV**, Univ.-Prof. Dr. Ingomar **MUTZ**, Prim. Univ.-Doz. Dr. Claus **RIEDL**, Univ.-Doz. Dr. Olaf **RITTINGER**, Univ.-Prof. Dr. Alexander **ROKITANSKY**, Univ.-Prof. Dr. Ulrike **SALZER-MUHAR**, Prof. Dr. Christian **SEBESTA**, OÄ Dr. Nadja **SHNAWA-AMANN**, Univ.-Prof. Dr. Thomas **SZEKERES**, OÄ Dr. Leonhard **THUN-HOHENSTEIN**, Dr. Gabriele **WASILEWICZ-STEPHANI**, OÄ Dr. Andreas **WEISS**, Univ.-Prof. Dr. Ursula **WIEDERMANN-SCHMIDT**, Univ.-Prof. Dr. Andrea **WILLFORT-EHRINGER**, Prim. Univ.-Prof. Dr. Reinhard **WINDHAGER**, Univ.-Doz. Dr. Claudia **WOJNAROWSKI**, OÄ Univ.-Doz. Dr. Angela **ZACHARASIEWICZ**, Univ.-Prof. Dr. Karl **ZWIAUER**

ANZEIGE



Der COMBIOTIK®-Effekt

Optimales Zusammenspiel für eine gesunde Entwicklung



Julie, 10 Monate

HiPP BIO COMBIOTIK® mit synbiotisch wirkenden GOS und *L. fermentum** sorgt für

1. **eine gesunde Darmmikrobiota:** ähnlich der gestillter Säuglinge¹
2. **ein starkes Darmimmunsystem:** mehr sekretorisches Immunglobulin A im Stuhl²
3. **weniger gastrointestinale und respiratorische Infekte**^{2,3,4}



Mehr Informationen zu HiPP BIO COMBIOTIK® finden Sie unter hipp-fachkreise.de/bio-combiotik

Referenzen: 1 Lagkouvardos et al. Am J Clin Nutr 2023; 117(2): 326–339. 2 Piloquet et al. Am J Clin Nutr 2024; 119(5): 1259–1269. 3 Maldonado J et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2012; 54(1): 55–61. 4 Gil-Campos M et al. Pharmacol Res 2012; 65(2): 231–238.

*GOS = Galactooligosaccharide, *L. fermentum* = *Limosilactobacillus fermentum* CECT 5716

Wichtiger Hinweis: Stillen ist die beste Ernährung für einen Säugling. Säuglingsanfangsnahrung sollte nur auf Rat von Kinder- und Jugendärzten, Hebammen oder anderen unabhängigen Fachleuten verwendet werden.

V.i.S.d.P. HiPP GmbH & Co. Vertrieb KG – Redaktion: Dr. Markus Brüngel – 85273 Pfaffenhofen

hipp-fachkreise.de / hipp-fachkreise.at



Die Haut als Hormonfabrik



Prof. Jörg Reichrath
Dermatologe der Saarland-Klinik in Homburg

Die optische Strahlung der Sonne, gerade auch deren für die kutane Vitamin-D-Synthese relevantes ultraviolettes Spektrum, ist seit Beginn der Evolution der Motor des Lebens auf unserem Planeten. Die Haut ist für den Vitamin-D-Stoffwechsel des Menschen von zentraler Bedeutung, da sie sowohl den Ort der UV-induzierten Vitamin-D-Synthese als auch ein wichtiges Zielorgan für die physiologische Wirkung des biologisch aktiven Vitamin-D-Metaboliten 1,25-Dihydroxyvitamin D (1,25(OH)2D3) darstellt. Die Bedeutung der positiven und negativen Effekte von UV-Strahlung für unsere Gesundheit wird derzeit sowohl in medizinischen Fachkreisen als auch in der allgemeinen Bevölkerung intensiv und kontrovers diskutiert. Dabei befinden wir uns in einem Dilemma. Einerseits stellt die solare UV-Strahlung den wichtigsten umweltbedingten Risikofaktor für die Entstehung von hellem Hautkrebs (Basalzellkarzinome, aktinische Keratosen, Plattenepithelkar-

zinome der Haut) dar und ist auch für die Pathogenese des malignen Melanoms von Bedeutung. Folgerichtig stellen Maßnahmen zum Sonnenschutz insbesondere bei Risikogruppen einen wichtigen Bestandteil zur Prävention von Hautkrebs dar. Andererseits wissen wir heute, dass auch eine unzureichende UV-Exposition der Haut durch den resultierenden Vitamin-D-Mangel mit schwerwiegenden gesundheitlichen Risiken (u.a. erhöhtes Risiko für zahlreiche Herz-/Kreislauf-, Infektions-, Autoimmun- und Krebserkrankungen) assoziiert ist. Denn der überwiegende Anteil des vom menschlichen Organismus benötigten Vitamin D wird in der Haut unter der Einwirkung von Sonnenlicht gebildet. Wenn diese natürliche Quelle der Vitamin-D-Versorgung nicht ausreichend genutzt wird, resultiert daraus meist ein Vitamin-D-Mangel.

Ein bewusstes Verhalten gegenüber der Sonne ist wichtig für die Gesundheit. Nach dem heutigen wissenschaftlichen Kenntnisstand überwiegen bei einer maßvollen Sonnenlichtbestrahlung deren positive Effekte (u.a. durch Vitamin-D-Synthese) gegenüber den negativen (mutagenen), denn zur körpereigenen (kutanen) Vitamin-D-Bildung wird beim Menschen ausreichend UV-B-Strahlung benötigt. Ein Vitamin-D-Mangel ist mit gravierenden gesundheitlichen Risiken verbunden. Daher ist es wichtig, die Haut regelmäßig UV-Strahlung auszusetzen. Allerdings kann UV-Strahlung und hier insbesondere die UV-B-Strahlung zu Sonnenbrand führen und das Hautkrebsrisiko erhöhen. Dauerhaft hohe UV-Intensitäten sind daher zu meiden. Zur Mittagszeit zwischen 11 und 15 Uhr ist Vorsicht geboten. Hautrötung (Sonnenbrand) ist unbedingt zu vermeiden.

Der Vitamin-D-Spiegel sollte insbesondere in solchen Bevölkerungsgruppen kontrolliert werden, die aufgrund zu geringer UV-Bestrahlung ein hohes Risiko für die Entwicklung eines Vitamin-D-Mangels haben (z.B. Bettlägerige, Menschen mit Hauttyp I, traditionell verschleierte Menschen oder Patienten, die unter immunsuppressiver Behandlung einen konsequenten Sonnenschutz betreiben müssen).



Prof. Patrick Meybohm
Direktor der Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie in Würzburg.

Bei Patienten, die aufgrund von ernsten Erkrankungen zur Behandlung im Krankenhaus auf die Intensivstation aufgenommen werden müssen, wird sehr häufig ein schwerer Vitamin D Mangel festgestellt. Dieser Mangel wird in der Regel nicht ausgeglichen, da bislang davon ausgegangen wurde, dass Vitamin D nur für den Knochenstoffwechsel eine Rolle spielt. Neuere Studien haben jedoch ergeben, dass das Vitamin D sehr viel mehr Vorgänge im Körper reguliert und beeinflusst als bislang angenommen. Besonders der Einfluss des Vitamin D auf das Immunsystem wurde bislang unterschätzt. Da ein gut funktionierendes Immunsystem besonders bei Patienten mit schweren Erkrankungen wichtig ist, damit der Körper gegen diese Krankheit besser ankämpfen kann, sollte alles getan werden, um das Immunsystem zu unterstützen. Dazu gehört auch der Ausgleich eines schweren Vitamin D Mangels. In der Studie soll deshalb der Einfluss einer Vitamin D Gabe bei kritisch kranken Patienten mit Vitamin D Mangel untersucht werden.

Internationale Studie VITDALIZE

Die Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie vom Uniklinikum Würzburg leitet als National Coordinator die internationale VITDALIZE Studie in Deutschland. Untersucht wird in dieser Studie, ob eine hochdosierte Verabreichung von Vitamin D die Sterblichkeitsrate von Intensivpatientinnen und Intensivpatienten mit schwerem Vitamin-D-Mangel senken kann.

Vitamin D als Prävention und Therapie

Hintergrund

Patientinnen und Patienten mit Vitamin-D-Mangel leiden häufiger unter Herz-Kreislauf-Problemen, sind anfälliger für Herzinfarkt oder Schlaganfall und fühlen sich im Alltag oft müde und schwach. Zudem ist ihr Immunsystem geschwächt. Besonders problematisch kann ein solcher Mangel nach einem Unfall oder einer großen Operation werden und sich bei einer Behandlung auf der Intensivstation negativ auf die Erholung auswirken.

Ziele

Die Studie zielt darauf ab, die Auswirkungen einer hochdosierten Gabe von Vitamin D (Cholecalciferol) auf Patientinnen und Patienten zu untersuchen, die auf der Intensivstation einen schweren Mangel aufweisen. Dabei stehen vor allem das Überleben und die Besserung der Organdysfunktionen im Fokus der Analyse.

Durchführung der Studie

Insgesamt erhalten 2400 Intensivpatientinnen und -patienten, davon 800 in Deutschland, entweder ein Scheinmedikament oder Cholecalciferol. Sowohl das Placebo als auch Cholecalciferol wird enteral oder oral verabreicht. Die Vitamin D Gruppe erhält initial eine Dosis von 540.000 IE, gefolgt von täglich 4.000 IE für 90 Tage, insgesamt also 900.000 IE. Ein- und Ausschlusskriterien

Bedeutung

Positive Ergebnisse könnten die Verabreichung von Vitamin D3 zukünftig als eine einfache und kostengünstige Therapieoption für kritisch Kranke auf der Intensivstation mit schwerem Vitamin D-Mangel etablieren.

Kooperierende Kliniken in Deutschland

- Universitätsklinikum Augsburg
- Universitätsklinikum Bonn
- Universitätsklinikum Essen
- Universitätsklinikum Frankfurt
- Universitätsklinikum Schleswig-Holstein (Kiel)
- Universitätsmedizin der Johannes-Gutenberg-Universität Mainz
- Klinikum rechts der Isar der TUM, München
- Klinikum Oldenburg
- Universitätsmedizin Rostock



Prof. Jörg Spitz, Arzt für Nuklear- und Ernährungsmedizin, Gründer der Akademie für menschliche Medizin

Es wird wohl in den nächsten Jahren in keinem einzigen Pharmalabor der Welt ein Substanz produziert, die auch nur annähernd die Qualitäten hat wie Vitamin D. Noch dazu nebenwirkungsfrei und praktisch kostenlos verfügbar. Denn ohne Sonne kein Leben!

Bei chronischen Erkrankungen

Vitamin D ist eine Substanz, die sowohl in der Prävention als auch in der Therapie von Erkrankungen eine starke Waffe darstellt. In unserem Körper wird Vitamin D für das Funktionieren von vielen Zellen und Organen benötigt.

Vitamin D

- » kräftigt Knochen und Muskulatur und senkt das Risiko für Osteoporose, Frakturen und Stürze
- » verbessert die Herzmuskelleistung, den Blutdruck und die Gesundheit der Gefäße

- » stärkt das Immunsystem und verringert das Risiko für Atemwegserkrankungen (wichtig bei Allergien und Heuschnupfen)
- » senkt das Risiko an Krebs zu erkranken und unterstützt die Krebstherapie
- » verringert das Risiko für Diabetes Erkrankungen Typ 1 und Typ 2
- » schützt die Nervenzellen (Parkinson, Alzheimer und MS)

Zwei umfassende Meta-Analysen, die über 270 Studien mit Daten von mehr als 1 Mio. Menschen enthalten, kamen zu einem eindeutigen Ergebnis:

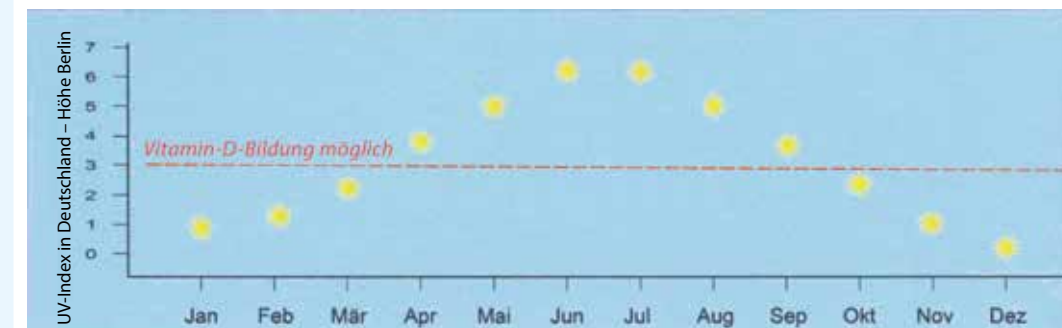
Die Meta-Studie habe „überzeugende Beweise“ geliefert, dass Vitamin D tatsächlich als Schutz vor chronischen Krankheiten wirken kann. Zum Beispiel hatten Teilnehmer mit niedrigen Vitamin-D-Werten im Durchschnitt ein um 35 Prozent höheres Risiko, an den Folgen einer Herzkrankung zu sterben. Auch das Risiko an Krebs zu sterben lag um 14 Prozent höher.

Der optimale Vitamin-D-Spiegel

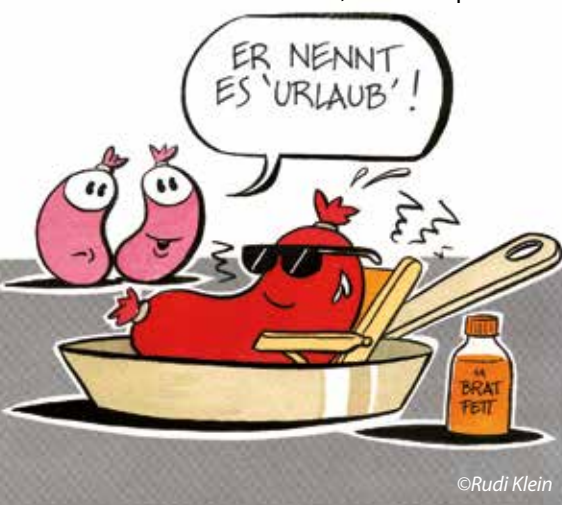
Der Vitamin-D-Spiegel im Blut sollte nach übereinstimmender Meinung internationaler Experten mindestens 30 ng/ml (bzw. 75 nmol/l) betragen.

Beurteilung	25(OH) D in ng/ml
Absoluter Mangel	< 10
Relativer Mangel	< 30
Optimaler Spiegel	40-60
Oberer therapeutischer Bereich	< 90
Intoxikation	>150

Bei chronischen Erkrankungen und/oder Medikamenteneinnahme kann der optimale Spiegel aber auch durchaus höher als 60ng/ml sein.



Bei einem UV-Index von <3, also zwischen Oktober und April kann in Deutschland kein Vitamin D auf der Haut produziert werden.





Background-Informationen

Eine kleine Weichkapsel pro Woche

Apotheken-Kunden kaufen Vitamin D oft als Nahrungsergänzungsmittel mit subtherapeutischer Dosierung. Dabei kann eine einfache Blutuntersuchung herausfinden, ob eine verbesserte Supplementierung empfehlenswert ist. Auf der sicheren Seite ist der Patient bei 30 -100 ng/ml. Das Optimum liegt bei 40-60 ng/ml. Die Gesundheitsbehörden haben deshalb ein hochdosiertes Präparat zugelassen: Dekristolmin enthält pro Kapsel 20.000 I.E. Colecalciferol. Bei einem Spiegel unter 30 ng/ml wird empfohlen, die ersten zwei Wochen täglich eine Kapsel einzunehmen, um die Speicher in der Leber erneut aufzubauen. Danach genügt meistens eine Kapsel wöchentlich. Bei massiv reduziertem Spiegel (ca. 15 ng/ml) sollte die Aufbauphase auf vier Wochen verlängert werden, um dann danach eine Kapsel pro Woche einzunehmen. Der Normwert von 30 ng/ml oder mehr kann mit Dekristolmin® praktisch immer erreicht werden.

Vitamin D ist (anders als andere Vitamine) fettlöslich. In jeder Weichkapsel Dekristolmin ist ein Tropfen Erdnussöl für die bessere Resorption aus dem Darm.

Tropfen in neuer Dosierung

Dekristolmin-Tropfen sind eine echte Verbesserung. Jeder Tropfen enthält um 20% mehr Vitamin D als ältere Produkte. Obwohl mehr drinnen ist, bietet die Dermapharm die Dekristolmin-Tropfen besonders günstig an – ein Service für unser Gesundheitssystem. Die Zahl der täglichen Tropfen richtet sich nach dem Lebensalter und dem Körpergewicht. Für alle Kinder- und Jugendliche gilt als Ziel ein Vitamin-D-Spiegel von 40 ng/ml bis 60 ng/ml.

Die Dekristolmin-Tropfen schmecken neutral. Dermapharm verzichtet auf jeglichen Zucker-Zusatz oder chemischen Süßstoff. Wir sollten Babys nicht auf „süß“ trimmen! Die Dekristolmin-Tropfen sind kassenfrei.

Dekristolmin 20.000 I.E. Weichkapseln

Zusammensetzung: Jede Weichkapsel enthält 500 Mikrogramm Colecalciferol (Vitamin D3, entsprechend 20.000 I.E. als Colecalciferol Ölkonzentrat), Erdnussöl, Gelatine, Glycerol 85 %, Mittelkettige Triglyceride, Gereinigtes Wasser, All-rac- α -Tocopherol (Ph.Eur.). **Anwendungsgebiete:** Zur Anfangsbehandlung von klinisch relevanten Vitamin-D-Mangelzuständen bei Erwachsenen. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff, Erdnuss, Soja oder einen der sonstigen Bestandteile, Hyperkalzämie, Hyperkalzurie, Hypervitaminose D, Pseudohypoparathyreoidismus (der Vitamin-D-Bedarf kann durch die phasenweise normale Vitamin-D-Empfindlichkeit herabgesetzt sein, mit dem Risiko einer lang dauernden Überdosierung), Nephrokalzinose, Nierensteine, schwere Nierenfunktionsstörung, zusätzliche Einnahme von Arzneimitteln, welche Vitamin D enthalten. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Vitamin D und Analoga, Colecalciferol. **ATC-Code:** A11CC05 **Rezeptpflicht/Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig. **Pharmazeutischer Unternehmer:** Dermapharm GmbH, 1010 Wien Stand: 04/2022



Dekristolmin® 20.000 I.E./ml Tropfen zum Einnehmen, Lösung

Zusammensetzung: 1 ml Lösung (40 Tropfen) enthält 0,5 mg Colecalciferol (Vitamin D3, entsprechend 20.000 I.E.). (1 Tropfen enthält ca. 500 I.E. Vitamin D3.) **Sonstige Bestandteile:** Mittelkettige Triglyceride Butylhydroxytoluol **Anwendungsgebiete:** Vorbeugung von ernährungsbedingter Rachitis bei Säuglingen und Kleinkindern, Neugeborenen und Frühgeborenen; Vorbeugung eines Vitamin-D-Mangels bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern mit bekanntem Risiko; Behandlung eines Vitamin-D-Mangels bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern; als Ergänzung zu einer spezifischen Osteoporosetherapie bei Patienten mit Vitamin-D-Mangel oder Risiko eines Vitamin-D-Mangels. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile, Hyperkalzämie, Hyperkalzurie, Hypervitaminose D, Nephrolithiasis (Nierensteine), stark eingeschränkte Nierenfunktion **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Vitamin D und Analoga, Colecalciferol **ATC-Code:** A11CC05 **Rezeptpflicht/Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig. **Pharmazeutischer Unternehmer:** Dermapharm GmbH, 1010 Wien Stand: 06/2020

Weitere Angaben zu Nebenwirkungen, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln oder sonstigen Wechselwirkungen, Schwangerschaft und Stillzeit, Gewöhnungseffekten und zu den Warnhinweisen und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung sind der veröffentlichten Fachinformation zu entnehmen

Amerika ist anders. Europa auch.

Ob liberale Waffengesetze, Todesstrafe oder die Sicht auf den Rest der Welt: Amerika ist anders. Doch Europa ist es auch. So haben beide Regionen, die USA und die EU, unterschiedliche Zugänge zum Thema Forschung, und das mit entsprechenden Auswirkungen.

Warum Forschung unverzichtbar ist

Forschung ist der Ursprung jeder medizinischen Innovation. Sie kann unsere Lebensqualität beeinflussen, genauso auch unsere Lebensdauer. Besonders bei seltenen Erkrankungen ist sie der erste Lichtstrahl am Ende eines langen Tunnels. Damit Forschung Wirkung entfalten kann, braucht sie jedoch eines: Raum zum Wachsen und eine Kultur, die sie willkommen heißt. Ein Blick über den Atlantik zeigt, wie eine solche Kultur aussehen kann und welche Früchte sie trägt.

Forschung als Haltung

In den USA ist Forschung Teil der nationalen Identität. Sie gilt als Motor für Fortschritt, Wohlstand und globale Führungsansprüche. Dazu kommt ein philanthropischer Zugang, der dazu führt, dass einzelne Personen wie auch Organisationen viel Geld in die Forschung investieren. Weil sie auch viel davon halten. Forschung gilt als Investition und nicht, wie hierzulande, maximal als Nice-to-have. Diese Haltung hat direkte Auswirkungen auf die Innovationskraft: Rund 60 Prozent der weltweiten Arzneimittelinnovationen stammen heute aus Amerika.

Europa fällt zurück

Europa hingegen verliert zunehmend an Boden. Seit Jahren sinkt die Zahl der klinischen Prüfungen, die hier durchgeführt werden. Im Jahr 2011 entfielen noch 30,4 Prozent der weltweiten klinischen Studien auf Europa. Bis 2020 sank dieser Anteil auf 19,3 Prozent, und damit um 11,1 Prozentpunkte. Dabei sind klinische Prüfungen die Grundlage jeder Arz-



„Forschung ist nie ein Fehler. Sie schafft vielfältigen und weitreichenden Nutzen.“

Alexander Herzog
Generalsekretär der PHARMIG

men heißen, muss es Rahmenbedingungen schaffen, die Innovation fördern statt sie zu verhindern. Warum es sich auszahlt, liegt auf der Hand.

Forschung als Motor für Fortschritt

Forschung ist nie ein Fehler. Sie schafft vielfältigen und weitreichenden Nutzen. Ebenso generiert sie Wertschöpfung durch neue Produkte und Technologien. Sie sorgt für Beschäftigung, denn Forschungseinrichtungen, Kliniken und Unternehmen benötigen hochqualifizierte Fachkräfte. Sie stärkt Europas Wettbewerbsfähigkeit, indem sie Innovationen hervorbringt, die weltweit gefragt sind und die die Wirtschaft nachhaltig voranbringen.

Und letztlich ist es genau diese Forschung, die den entscheidenden Unterschied im Leben vieler Menschen machen kann. Denn im besten Fall bringt sie Therapien hervor, mit denen Ärztinnen und Ärzte ihren Patientinnen und Patienten helfen können.

neimittelinnovation und ermöglichen Patientinnen und Patienten frühzeitigen Zugang zu neuen Therapien. Die rückläufige Zahl klinischer Studien ist jedoch nur ein Symptom. Die Ursachen liegen tiefer.

Was Forschung in Europa erschwert

Vor 25 Jahren kamen noch rund die Hälfte aller neuen Medikamente aus Europa. Heute sind es nur noch etwa 20 Prozent. Für Unternehmen ist es schwieriger geworden, hier zu forschen. Die Gründe sind vielfältig: strenge regulatorische Vorgaben, mangelnde Planungssicherheit und sinkende Chancen, Erfindungen nach zeit- und ressourcenintensiver Forschung ausreichend lange vor Nachahmung zu schützen.

Doch gerade dieser Schutz ist für viele Unternehmen ein entscheidender Anreiz, sich auch jenen Erkrankungen zu widmen, die bislang kaum erforscht sind, und hohe Investitionen zu tätigen, bis ein wirksames Medikament gefunden ist. Will Europa Forschung willkommen heißen,



Beikost ab wann?

Seit 2010 haben sich die Beikostempfehlungen wesentlich geändert, weg von langsam, vorsichtig und ausschließlich breiig hin zu einem raschen Aufbau mit auch durchaus stückigem Angebot [1].



foto©tamara lackner

Verena HEU, BSc, MSc nutr. med., MAS, IBCLC

Diätologin, Stillberaterin,
Ernährungsmedizinische Beratung
Universitätsklinik für
Kinder- und Jugendheilkunde PMU
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg
v.heu@salk.at

Sag mir quando, sag mir wann?

Die Eltern sollten darin bestärkt werden, die Reifezeichen selbst zu erkennen, nachdem sie dahingehend informiert wurden – jedenfalls liegt der passende Moment aber irgendwo zwischen der 17. und 26. Lebenswoche [1]. Bei Frühgeborenen richtet sich der Start nach wie vor nach dem korrigierten Alter und den Reifezeichen, in Abstimmung mit diesen beiden Parametern soll mit der Beikost begonnen werden. Bei bestehendem Eisenmangel besteht offenbar auch beim reifgeborenen Säugling ein Vorteil, wenn früh begonnen wird. [1].

Über das Broschürens-service des Bundesministerium für Gesundheit können zur Unterstützung in der Beratung der Eltern diverse Broschüren zum Thema Ernährung kostenlos angefordert werden [2].

Diese spiegeln wider, was nun Lehrmeinung ist, begonnen wird im Rahmen einer gemeinsamen Familienmahlzeit, egal zu welcher Tageszeit. Die einzelnen Komponenten werden spätestens alle zwei Tage gesteigert, um

möglichst schnell zu einer größeren Vielfalt zu gelangen, die sich dann auch später im Leben noch deutlich zeigt [3].

Der erste Monat soll zu einer Mahlzeit mit Gemüse, Beilage und einer Eiweißkomponente führen, der zweite verhilft zu Obst oder einem Milchbrei und ab dann darf auch langsam die Konsistenz des Breis dichter werden, dies korreliert mit einer größeren Auswahl von Obst und Gemüse im Volksschulalter [4]. Fleisch, Fisch und Ei müssen dabei komplett durchgegart sein. Bei Fisch muss zusätzlich auf eventuell enthaltene Gräten geachtet werden, aufgrund der enthaltenen Omega-3-Fettsäuren soll Meeresfisch sogar unbedingt zweimal wöchentlich angeboten werden, exkludiert werden aufgrund des hohen Schwermetallgehalts Thunfisch, Schwertfisch, Heilbutt und Hecht.

Gluten soll in kleinen Mengen eingeführt und dann gesteigert werden, zwischen dem 5. bis zum 12. Lebensmonat.

Um die Nährstoffdichte ausreichend hoch zu halten, ist allgemein bei den Hauptmahlzeiten, zumindest aber einmal täglich, eine Ölzu-



gabe zum Brei empfohlen (bevorzugt Rapsöl, es kann aber zwischen mehreren hochwertigen Ölen abgewechselt werden).

Kuhmilch ist ab dem 6. Lebensmonat in einer Menge von 100 ml – 200 ml, angepasst an das Körpergewicht, zur Breizubereitung erlaubt, nicht aber als Trinkmilch. Hier soll weiter gestillt werden bzw. Säuglingsformula angeboten werden. Im Austausch kann Buttermilch oder Joghurt verwendet werden, Käse soll wegen des Eiweiß- und Salzgehalts nicht eingesetzt werden. Getreidedrinks können angeboten werden sofern sie mit Calcium und Vitamin B 12 angereichert sind, allerdings auch nicht als Ersatz für Muttermilch oder Formula, da die Nährstoffdichte dafür nicht ausreicht. Tatsächlich nicht empfohlen sind im ersten Lebensjahr nur Salz, Zucker, Honig (Botulismus!) und harte Lebensmittel wie rohe Karotte, roher Apfel etc. und ganze Nüsse. Nussmus hingegen kann und soll aufgrund der guten Fettqualität und zur Toleranzentwicklung verwendet werden [1].

Immer mehr kommt die bedürfnisorientierte Ernährungserziehung (vgl. [11]) auch an unseren Esstischen an, dies hilft bei einer geglückten Grundlage für einen guten Start in eine positive Beziehung zum eigenen Körper und einem Essen nach Hunger und Sättigung. „Responsive Feeding“ ist das Schlagwort dazu, die Wahrnehmung der kindlichen Signale von Hunger und Sättigung (Kopf wegrehen, Lippen bleiben verschlossen, etc.) hilft dem Kind dabei, die Aufnahme selbst regulieren zu können [5].

Eine Einteilung der Lebensmittel in gut und böse bzw. gesund und ungesund hingegen,

kann diese Entwicklung behindern [6].

Intuitive Ernährung führt zu einem nicht moralisierenden Umgang mit Lebensmitteln und damit langfristig zu einer besseren Ernährung [7].

Brei, Fingerfood, Gläschen oder selbst gekocht?

Alles ist erlaubt, es muss nur für Eltern und Kind passend sein. Bei der selbst zubereiteten Beikost soll möglichst saisonal, regional und biologisch ausgewählt werden und beim Kochen gut auf die Hygiene geachtet werden. Bei gekaufter Beikost sollen unnötige Zutaten (wie z.B. zugesetzter Zucker) vermieden werden. Natürlich kann zwischen selbst gekochtem und gekauften auch durchaus abgewechselt werden.

Nach wie vor dürfen beim Start die Komponenten breiig angeboten werden, einzeln (auch als Erwachsener isst man nicht immer Fleisch/Beilage/Gemüse auf einem Gabelbissen) um den Geschmack aller Teile getrennt erkunden zu können oder vermischt (für Erwachsene z.B. bei Risotto oder Eintopf der Fall). Aber auch Fingerfood, so weich gedünstet, dass man es problemlos mit zwei Fingern zerdrücken kann und in Stücken so lange wie die Faust des Kindes kann angeboten werden. Sicher ist diese Form der Ernährung [8], in einer Studie mit 206 Kindern wurde BLISS (Baby - led - Introduction of Solids) mit herkömmlichem Beikostbeginn verglichen und es kam nicht zu signifikanten Unterschieden in Bezug auf Aspiration oder Würgattacken.

Allerdings wird inzwischen die aufgenommene Menge an Nahrung bzw. die erwartete Wirkung dieser Form des Beikoststarts (nämlich eine bessere Hunger- Sättigungsregulation und damit weniger Übergewicht) auch kritisch hinterfragt [9]. Vermutlich ist es sinnvoll, im Ermessen der Eltern dem Säugling beide Möglichkeiten anzubieten und individuell zu entscheiden, welche Methode der Säugling besser akzeptiert.

Welche Mahlzeit?

Ob die erste angebotene Mahlzeit nun das Mittagessen, das Abendessen oder gar das Frühstück ist, bleibt komplett der Familie überlassen [1]. Wichtiger ist eine ruhige Atmosphäre, der umgebende Rahmen einer gemeinsamen Familienmahlzeit und Geduld. Eltern müssen informiert sein, dass anfangs oft nur wenige Löffel „gustiert“ werden, dies ist genauso in Ordnung wie eine größere verzehrte Menge. Geschmack, Geruch, Textur – alles ist neu und muss erst erkundet werden, mit dem Mund, aber auch mit den Händen. Dies soll möglichst erlaubt werden, ständiges Wischen kann die Esssituation für das Kind negativ prägen.

Die Formulaflasche muss nicht nach dem ersten Geburtstag sofort entwöhnt werden. So wie das Weiterstillen empfohlen und erlaubt ist, so darf auch die Flasche weiter Bestandteil der Ernährung sein, sofern achtsam genährt wird und die Zeit als Bindungszeit genutzt wird. Die WHO [10] gibt als Richtlinie dazu an, dass 25–50% des Energiebedarfes durch Milch gedeckt werden dürfen, das wären bei einem durchschnittlich großen und schweren Kind mit einem Jahr ungefähr 300 ml – 600 ml Milch (Muttermilch oder Formula) pro Tag.

Verdauungsprobleme können zu einer Herausforderung werden, sind aber zu einem gewissen Anteil physiologisch. Die Eltern sollten auf die Änderung von Konsistenz und Geruch vorbereitet sein, ebenso auf stückige Bestandteile, die schlecht gekaut wurden und so wieder sichtbar werden. Kommt es tatsächlich zu Obstipation, kann vor allem der Ballaststoffgehalt hinterfragt werden, eine Reduktion der Trinkmenge kann aber ebenso der Grund sein wie eine zu hohe Zufuhr von Fruchtzucker durch Obstbrei oder Quetschies und Fruchtriegel. Eine ausreichende Trinkmenge muss vorgelebt werden, Kinder lernen am Modell und sollen regelmäßig (nicht



dauernd) Flüssigkeit aus einem geeigneten Gefäß – im besten Fall ein normaler Becher – angeboten bekommen. Wenn die Ballaststoffzufuhr mangelhaft ist, kann eine Ergänzung mit Ballaststoffprodukten (löslich und unlöslich) aus der Apotheke vorübergehend sinnvoll und eine Erleichterung sein, die Entspannung bringt, langfristig soll aber auch die Ernährung optimiert werden.

Fazit

Die Beikosteinführung bietet seit vielen Jahren mehr Freiheiten, die unsicheren Eltern, die sich einen exakten und strengen Fahrplan wünschen, aber oft als Belastung erscheinen. Gute Beratung gibt Sicherheit und hilft den Eltern durch diese spannende Zeit!

Literatur:

[1] Sturm L, Quirgst H, Bruckmüller MU, Klausman L, 2025. Österreichische Beikostempfehlungen. Programm „Richtig Essen von Anfang an!“ AGES, BMAS-GKP, DVS. https://www.richtigessenvonanfangan.at/wp-content/uploads/2025/05/2025_05_22_Oesterreichische_Beikostempfehlungen.pdf

[2] <https://broschuerenservice.sozialministerium.gv.at/Home/Search>

[3] Remy E, Issanchou S, Chabanet C, Nicklaus S, Repeated Exposure of Infants at Complementary Feeding to a Vegetable Purée Increases Acceptance as Effectively as Flavor-Flavor Learning and More Effectively Than Flavor-Nutrient Learning. The Journal of Nutrition, Volume 143, Issue 7, 2013: 1194-1200, ISSN 0022-3166, <https://doi.org/10.3945/jn.113.175646>.

[4] Coulthard H, Blissett J, Fruit and vegetable consumption in children and their mothers. Moderating effects of child sensory sensitivity. Appetite, Volume 52, Issue 2, 2009: 410-415, ISSN 0195-6663, <https://doi.org/10.1016/j.appet.2008.11.015>.

[5] Fisher, J. O., Birch, L. L., Smiciklas-Wright, H., & Picciano, M. F. (2002). Breast-feeding through the first year predicts maternal control in feeding and subsequent toddler energy intakes. Journal of the American Dietetic Association, 102(12), 1630-1636. [https://doi.org/10.1016/S0002-8223\(02\)90346-9](https://doi.org/10.1016/S0002-8223(02)90346-9)

[6] Puhl, R. M., & Suh, Y. (2015). Stigma and eating and weight disorders. Current Psychiatry Reports, 17(3), 552. <https://doi.org/10.1007/s11920-015-0552-6>

[7] Tylka T. L., & Kroon Van Diest, A. M. (2013). The Intuitive Eating Scale-2: Item refinement and psychometric evaluation with college women and men. Journal of Counseling Psychology, 60(1), 137-153. <https://doi.org/10.1037/a0030893>

[8] Louise J. Fangupo, Anne-Louise M. Heath, Sheila M. Williams, Liz W. Erickson Williams, Brittany J. Morison, Elizabeth A. Fleming, Barry J. Taylor, Benjamin J. Wheeler, Rachael W. Taylor; A Baby-Led Approach to Eating Solids and Risk of Choking. Pediatrics October 2016; 138 (4): e20160772. 10.1542/peds.2016-0772

[9] Taylor RW, Williams SM, Fangupo LJ, Wheeler BJ, Taylor BJ, Daniels L, Fleming EA, McArthur J, Morison B, Erickson LW, Davies RS, Bacchus S, Cameron SL, Heath AM. Effect of a Baby-Led Approach to Complementary Feeding on Infant Growth and Overweight: A Randomized Clinical Trial. JAMA Pediatr. 2017 Sep 1;171(9):838-846. doi: 10.1001/jamapediatrics.2017.1284. PMID: 28692728; PMCID: PMC5710413.

[10] WHO Guideline for complementary feeding of infants and young children 6-23 months of age

[11] <https://www.ibe-institut.com/>

ANULIND®

Vergiss Hämorrhoiden und Verstopfung!



Die wirkungsvolle Produktlinie zur natürlichen Linderung.

www.anulind.at

GERMANIA
PHARMAZEUTIKA

14. PÄDIATRIETAGE der ÖGKJ 2025

Pediatric Days of the Austrian Society of Pediatrics and Adolescent Medicine

20. -21. November 2025

Palazzo Cavalli-Franchetti
Venedig/Venice



ANMELDUNG: WWW.SANICADEMIA.EU

Morbus Pompe



Univ.-Prof. Florian B. LAGLER, MD, CEO

Universitätsklinik für
Kinder- und Jugendheilkunde
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg
f.lagler@salk.at

CRCS
Clinical Research Medical Simulation Academy
Strubergasse 21, 5020 Salzburg
+43 676 8997-80760
f.lagler@crs.at
www.crcs.at

Arzt+Kind: Wie viele junge Patienten leben in Österreich derzeit mit der Erkrankung Morbus Pompe?

Prof. Lagler: In Österreich gibt es etwa 30 Patienten mit M. Pompe. Die meisten dieser Patienten sind erwachsen und haben eine so genannte LOPD (Late Onset Pompe Disease). Der Anteil der Kinder und Jugendlichen daran ist etwa bei 5–10. Ganz genaue Daten liegen nicht vor, weil nicht alle Patienten an einem Zentrum betreut werden. Es ist auch davon auszugehen, dass einige Patienten nicht diagnostiziert wurden.

Arzt+Kind: Worauf sollten niedergelassene Kinder- und Jugendärzte bei ihren Patienten achten? Welche ersten Symptome sollten hellhörig machen?

Prof. Lagler: Wir haben gemeinsam mit Kollegen aus der Schweiz, Deutschland und Österreich eine Studie zur diagnostischen Odyssee bei Pompe-Patienten gemacht und 2019 publiziert. Dabei hat sich gezeigt, dass Eltern von symptomatischen Säuglingen mit IOPD (Infantil Onset Pompe Disease) und Kleinkindern (LOPD) häufig als erstes starkes Speicheln beschreiben. Bei genauerer Untersuchung diagnostizierten die Kinderärzte in diesen Fällen meist eine Schluckstörung und schwaches Saugen und Schreien. Dies ist auf die Muskelschwäche im Rahmen des Morbus Pompe zurückzuführen. Zusätzlich wird häufig eine Makroglossie beobachtet. Bei milderen Verläufen, die erst später diagnostiziert wurden, stehen dann motorische Entwicklungsverzögerung, reduzierte Belastbarkeit und Dyspnoe sowie häufige Atemwegsinfekte im Vordergrund. Auch starkes Schwitzen zeigt sich bei diesen Kindern.

Arzt+Kind: Gibt es typische Fehldiagnosen, die der Erkrankung vorausgehen? Wie können Kinderärzte diese Differenzialdiagnosen frühzeitig hinterfragen?

Prof. Lagler: Am häufigsten und kritischsten ist es, die Zeichen als harmlose Entwicklungsverzögerung zu deuten, die im Verlauf reversibel ist. Wir konnten auch zeigen, dass die frühzeitige Zuweisung an ein Zentrum für

Seltene Erkrankungen bzw. ein Zentrum für Pädiatrische Stoffwechselerkrankungen die Dauer bis zur korrekten Diagnose im Schnitt halbiert. D.h., sind die o.g. Symptome ausgeprägt oder im Schweregrad zunehmend, dann sollte so eine Zuweisung erfolgen.

Arzt+Kind: Die Zulassung der Enzyersatztherapie (ERT) im Jahr 2006 war ein Gamechanger. Was änderte sich?

Prof. Lagler: Die Zulassungsstudien haben von Beginn an gezeigt, dass Patienten mit LOPD eine stark verbesserte Belastbarkeit und respiratorische Funktion zeigen. In weiterer Folge konnte die Wirksamkeit auch für die IOPD gezeigt werden, die besonders hoch ist, wenn begleitend eine Immuntherapie durchgeführt wird. Langzeitdaten haben dann ergeben, dass das Überleben der Patienten signifikant verlängert wird und die Notwendigkeit von Heimbeatmung und der Nutzung eines Rollstuhls um Jahre verzögert werden kann.

Arzt+Kind: Wie früh sollte mit der Enzyersatztherapie begonnen werden?

Prof. Lagler: Sobald die Diagnose vorliegt und klinische Symptome festgestellt werden oder andere, z.B. genetische Faktoren, das Auftreten von Symptomen erwarten lassen.

Arzt+Kind: Wie ist die Wirkung bei Kindern und welche Faktoren beeinflussen die Wirksamkeit?

Prof. Lagler: Je schwerwiegender der Enzymdefekt, desto stärker ist die Progression. Auch unter Therapie geht es Patienten mit milderen Verlaufsformen besser als schwer betroffenen. Bei den schwersten Formen, bei denen überhaupt keine körpereigene Alpha-Glukosidase produziert wird, ist es notwendig die Enzyersatztherapie mit einer Immunmodulation zu begleiten, damit das infundierte Enzym optimal wirken kann.

Arzt+Kind: Gibt es Unterschiede in der Wirksamkeit der ERT zwischen der infantilen und der spätmanifestierenden Form?

Prof. Lagler: Der Unterschied liegt vor allem

in der schnelleren Progression bei IOPD, die dazu führt, dass häufig bis zur Diagnose schon schwerwiegende Muskeldestruktion stattgefunden hat, die auch durch die Therapie nicht reversibel ist. Auch unter Therapie ist die Progression, v.a. bei der schweren IOPD, nicht vollständig zu stoppen. Dadurch ist im Allgemeinen auch unter Therapie die Progression bei IOPD stärker, wobei es erhebliche interindividuelle Unterschiede gibt.

Arzt+Kind: Mit welchen körperlichen Einschränkungen müssen Familien rechnen und wie verändern sich diese im Verlauf der Erkrankung?

Prof. Lagler: Wie erwähnt gibt es ein sehr breites Spektrum von Verlaufsformen. Viele Patienten sind unter Therapie zwar weniger belastbar als Gesunde, aber durchaus in der Lage Sport zu treiben. Je nachdem an welchem Ende des phänotypischen Spektrums die Patienten liegen, nimmt die Belastbarkeit über Jahre oder Jahrzehnte ab. Bei vielen Patienten ist die Endstrecke der Erkrankung von deutlich eingeschränkter Belastbarkeit und Mobilität sowie respiratorischer Einschränkung geprägt.

Arzt+Kind: Was ist aus Ihrer Sicht entscheidend für die Lebensqualität und Prognose? Welche ergänzenden Maßnahmen sind für den Therapieerfolg entscheidend?

Prof. Lagler: Es gibt eine Vielzahl von begleitenden Maßnahmen, die neben den kausalen Enzyersatztherapie erheblichen Einfluss auf den Verlauf nehmen. Guter Impfstatus und prophylaktische Maßnahmen, ausreichende Kalorienzufuhr bei ausgewogener Ernährung, moderates Muskeltraining, Atemtherapie, ein Vielzahl von Alltagshilfen für stärker Betroffene, kompetente Heimbeatmungs-Betreuung, bewusste Vermeidung von Aspiration und Bolus-Notfällen um nur einige zu nennen. Die Betreuung durch spezialisierte Zentren und der Austausch mit Selbsthilfegruppen ist hierfür von immenser Bedeutung.

Arzt+Kind: Wie ist die Lebenserwartung von Patienten, die grundsätzlich gut auf die Therapie ansprechen?

Prof. Lagler: Im Idealfall kann die Lebenserwartung bei LOPD-Patienten nahe an der Allgemeinbevölkerung liegen, die Mortalität wird durch die Enzyersatztherapie um etwa 80% reduziert. Bei IOPD hängt die Lebenserwartung sehr stark vom Zeitpunkt des Therapiebeginns, den bis dahin aufgetretenen Schäden und einige anderen Faktoren ab. Während unbehandelte IOPD-Patienten fast

alle im ersten Lebensjahr versterben, liegt die Überlebensrate unter Therapie im Alter von 37 Monaten bei über 70%. Diese Angaben sind aber nur sehr vorsichtig bzw. differenziert für individuelle Prognosen einzelner Patienten anwendbar, da – wie erwähnt – ein sehr breites Spektrum von Verläufen und eine Vielzahl von Einflussfaktoren zu berücksichtigen ist.

Arzt+Kind: Wie bewerten Sie neue Formulierungen oder verbesserte Enzympräparate der zweiten Generation?

Prof. Lagler: Wir können mit Gewissheit davon ausgehen, dass diese neuen Therapien eine Verbesserung darstellen. Für eine differenzierte Beschreibung der Effektgrößen reichen die aktuell verfügbaren Daten nicht aus. Wir benötigen daher weitere Studien und sicher auch weitere Verbesserungen der therapeutischen Konzepte.

Arzt+Kind: Welche therapeutischen Entwicklungen geben Hoffnung? Gibt es z.B. experimentelle Ansätze, die eine Kombination von ERT und Genterapie vorsehen?

Prof. Lagler: Ja, Genterapien, Start der Enzyersatztherapie bereits vor der Geburt, Kombinationstherapien, weitere bio-technologische Verbesserungen der Enzymtherapien – es gibt einige vielversprechende Ansätze. Was es braucht ist ein gut abgestimmter und gemeinsamer Ansatz – frühe Diagnose durch Neugeborenen Screening und/oder Früherkennung im niedergelassenen Bereich in Kooperation mit spezialisierten Zentren, welche durch KI und andere Innovationen gestützt werden kann, personalisierte Therapie durch eine weiterentwickelte klinische Charakterisierung mit neuen Biomarkern und bildgebende wie funktionelle Tests in Kombination mit einer ganzheitlichen Betreuung durch spezialisierte Zentren, die engen internationalen Kooperationen State of the Art agieren, Heimtherapie und ein eng und wertschätzend eingebundenes Netzwerk an heimatnahen Primärversorgern. Es ist viel zu tun – aber die Richtung der Entwicklung stimmt.

Vielen Dank für das Interview



Seltene Erkrankungen – wo liegen die Herausforderungen der Zukunft?

Unter dem Tagungsmotto „Gemeinsam in die Zukunft“ wurde das Thema Seltene Erkrankungen als ein Schwerpunkt der 63. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (10. bis 12. September 2025, Congress Graz) beleuchtet. Die immensen Fortschritte der letzten Jahre wurden unter anderem in den Bereichen Genetik, Entwicklung und Zusammenarbeit nationaler und internationaler Netzwerke sowie bei aktuellen und zukünftigen Therapieansätzen bei SMA aufgezeigt. Wichtige Puzzleteile für entscheidende Erfolge auch in Zukunft: die rasche Vermittlung symptomatischer Kinder an Expertisezentren, eine zielsichere und rasche Diagnosestellung, eine gute nationale und internationale Zusammenarbeit sowie der frühzeitige Start einer multiprofessionellen Therapie und Begleitung der Patienten.

Spannende Einblicke in die aktuellen Entwicklungen der genetischen Diagnostik gaben Sarah Verheyen (Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Graz) und Johannes Zschocke (Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck). „Jeder Mensch weist viele Millionen Abweichungen von der „Normsequenz“ auf. Es gibt etwa fünf Millionen Sequenzvarianten und mindestens 7.500 größere Strukturvarianten“, erläuterte Zschocke. Viele Patienten tragen dabei mehr als eine monogene Krankheit in sich: in unselektierten westlichen Kohorten zwei bis fünf Prozent, in konsanguinen Kohorten teilweise über 20 Prozent. „Die große Herausforderung besteht darin, zu erkennen, welche Abweichungen für unsere Individualität und für die Entstehung von Krankheiten tatsächlich relevant sind.“ Als Schlüsseltechnologie stellte der Direktor des Instituts für Humangenetik und des Zentrums Medizinische Genetik Innsbruck die massiv-parallele Sequenzierung (Next generation Sequencing, NGS) vor. Die-



Dr. Sarah VERHEYEN

Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Graz

„Durch den Vergleich des kindlichen Erbguts mit dem der Eltern lassen sich etwa zehn Prozent mehr Diagnosen stellen“

ses Verfahren ermöglicht die parallele Durchführung von Millionen Sequenzierreaktionen auf einem Mikrochip, anstatt jede Reaktion einzeln durchzuführen. „Mit dem Verfahren ist es möglich, alle 3,1 Milliarden Buchstaben des Erbgutes zu lesen“, so Zschocke. „Der zeitintensivste Schritt ist letztlich die bioinformatische Auswertung der Ergebnisse.“ Die Bewertung genetischer Varianten erfolgt zunächst anhand der Auswirkung auf Transkription und Translation. „Wir betrachten, was wir bei einem proteinkodierenden Gen für das resultierende Protein vorhersagen können“, erklärte Zschocke. Eine entscheidende Rolle spielt auch die Datenbankanalyse. „Kennen wir die gefundene Variante aus der Allgemeinbevölkerung, liegt keine seltene Erkrankung vor. Wurde sie noch nie berichtet, kann eine Krankheitsbedeutung bestehen. Weitere Quellen sind frühere Berichte von Patienten und die evolutionäre Konservierung der veränderten Aminosäure in verschiedenen Spezies.“



Univ.-Prof. Dr. Johannes ZSCHOCKE

Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck

„Die 6 Zentren sind nicht nur diagnostische Labore, sondern bieten Sprechstunden und Untersuchungen für Kinder mit genetischen Erkrankungen.“

Zur Einstufung der Krankheitsrelevanz wird die gefundene genetische Variante im Kontext des jeweiligen Transkripts bewertet. „Die Interpretation der funktionalen Bedeutung ist die große Herausforderung“, weiß Zschocke. Besonders komplex sind Varianten unklarer Signifikanz (VUS). Zschocke: „Hier führen wir umfangreiche Datenanalysen

durch, sichten publizierte Fälle, durchsuchen große Datenbanken und führen eventuell auch funktionelle Untersuchungen durch. Insbesondere werden auch Eltern und Verwandte getestet.“

Genomdiagnostik als Diagnostik-Standard der Zukunft

„Grundsätzlich haben wir die Möglichkeit, das gesamte Genom, nur das Exom oder gezielt nur einzelne Gene zu untersuchen“, erläutert Verheyen. Das Exom umfasst nur etwa zwei Prozent des gesamten genetischen Materials, das Genom hingegen die vollständige Erbinformation. Die Analyse des Genoms und damit die Detektion einer großen Zahl genetischer Veränderungen macht die Auswertung zunehmend anspruchsvoller. „Entscheidend ist die klinische Fragestellung“, betonte die Expertin und nannte Beispiele: „Die zystische Fibrose ist eine ganz klare klinische Verdachtsdiagnose, bei der nur das entsprechende Gen untersucht wird. Bei einem Kind mit epileptischer Enzephalopathie kommen deutlich mehr Gene in Frage und bei einem Kind mit Entwicklungsstörungen eine sehr große Auswahl. Hier wird in der Regel das gesamte Exom untersucht, in Zukunft dann das ganze Genom.“ Da die Exom- und Genomsequenzierung aufwendig ist, erweist sich eine Trio-Analyse (Kind und Eltern) als

sehr hilfreich. „Durch den Vergleich des kindlichen Erbguts mit dem der Eltern lassen sich etwa zehn Prozent mehr Diagnosen stellen als bei der alleinigen Analyse des kindlichen Datensatzes“, so die Humangenetikerin.

Verheyen betonte zudem die Bedeutung regelmäßiger Re-Analysen: „Auch wenn derzeit keine Diagnose gestellt werden kann, ist es aufgrund des ständigen Wissenszuwachs sinnvoll, genetische Datensätze nach zwei bis drei Jahren erneut zu bewerten.“ In großen genetischen Datenbanken wie OMIM lässt sich jährlich verfolgen, wie vielen Genen einer Erkrankung zugeordnet werden. „Aktuell sind es rund 5.000 der etwa 20.000 bekannten Gene und die Zahl steigt kontinuierlich, da immer mehr genetische Bereiche beschrieben und verstanden werden.“

Zum Abschluss verwies Zschocke auf die sechs Zentren für Medizinische Genetik (Graz, Innsbruck, Salzburg, Linz, Hanusch-Krankenhaus Wien, und Medizinische Universität Wien) als Partner aller Kinder- und Jugendärzte. „Die Zentren sind nicht nur diagnostische Labore, sondern bieten Sprechstunden und Untersuchungen für Kinder mit genetischen Erkrankungen. Wir laden herzlich dazu ein, mit uns Kontakt aufzunehmen und Fälle gemeinsam zu besprechen. Wir haben auch einen guten Kontakt zu den Kinderkliniken.“





Ursula UNTERBERGER, MD

Zentrum für Anatomie und Zellbiologie
Medizinische Universität Wien

„Vernetzung und Zentralisierung sind die wichtigsten Punkte bei der Betreuung der Patienten“

Nationale und internationale Netzwerke

Über die Bedeutung nationaler und internationaler Netzwerke sprach Ursula Unterberger, MD (Wien), Mitarbeiterin der Medizinischen Universität Wien und Orphanet Österreich.

Derzeit sind 6.528 seltene Erkrankungen bekannt, von denen in Europa schätzungsweise 30 Millionen Menschen betroffen sind. „Kein einzelnes Land verfügt über die gesamte Expertise und die notwendigen Ressourcen“, betonte die Ärztin. „Darum sind Vernetzung und Zentralisierung die wichtigsten Punkte bei der Betreuung der Patienten.“

Vor diesem Hintergrund verfolgt die Europäische Union bereits seit über zwei Jahrzehnten das Ziel, spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen in den Mitgliedsstaaten auf europäischer Ebene zu vernetzen. „Ein wesentlicher Meilenstein war die Implementierung der ersten 24 Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) im Jahr 2017“, weiß Unterberger. Diese virtuellen Netzwerke verbinden Gesundheitsdienstleister in ganz Europa und fördern den fachlichen Austausch bei der Diagnostik und Behandlung komplexer Krankheitsbilder. Interdisziplinäre virtuelle Fallkonsultationen ermöglichen eine verbesserte Versorgung der Patienten. Darüber hinaus engagieren sich die ERNs in der For-

schung, beim Aufbau von Registern, bei der Entwicklung klinischer Leitlinien sowie im Wissenstransfer zwischen Fachkräften und Patientenorganisationen. Ihre kontinuierlich wachsende Bedeutung unterstreicht, wie effektiv internationale Vernetzung sein kann. „Was jedoch noch fehlt, ist eine wirkliche Verankerung der ERNs in den nationalen Gesundheitssystemen der Mitgliedsstaaten.“

Um diesem Ziel näher zu kommen, wurde 2024 das EU4Health-Projekt JARDIN (Joint Action for Integration of the ERNs into National Health Care Systems) gestartet. Mit dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) erfüllt Österreich seit zehn Jahren die EU-Vorgaben zur systematischen Verbesserung der Versorgungssituation von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Ziel ist es, nicht nur die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern, sondern auch Kommunikations- und Versorgungsstrukturen nachhaltig zu stärken. Nach zehn Jahren NAP.se wurden rund 40 Expertisezentren designiert. Die Orphacodierung in Krankenanstalteninformationssystemen wird für diese Einrichtungen ab 1.1.2026 verpflichtend. Noch ausständig sind Maßnahmen wie ein nationales „Undiagnosed Diseases Program“, ein zentrales Register für seltene Erkrankungen sowie die Etablierung von Typ-A-Zentren, die die Versorgung zusätzlich strukturieren und verbessern sollen.

SMA: Frühe Diagnose als Wegbereiter für innovative Therapieoptionen

Dr. Anna Wiesenhofer (Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Favoriten) stellte die Spinale Muskelatrophie (SMA) als bedeutsames Gesundheitsproblem vor, das heute gut behandelbar, aber nur durch eine frühe Diagnose und gezielte Therapie kontrollierbar ist.

Die autosomal-rezessiv vererbte Motoneuronenerkrankung resultiert aus Mutation oder Deletion des SMN1-Gens, das für die Synthese des essenziellen „Survival Motor Neuron“-Proteins (SMN) kodiert. SMN-Mangel führt zum progredienten Verlust spinaler Motoneurone. Aktuell werden 144 SMA-Patienten an den Kinderabteilungen in Österreich behandelt. „Wichtig ist, dass Ärzte an die Erkrankung denken, auch wenn diese im Neugeborenen-Screening abgeklärt wird“, betont die Fachärztin für Pädiatrie, die sich derzeit in der Spezialisierungsausbildung für Neuropädiatrie befindet. „5 Prozent der Fälle, die im NGS getestet werden, werden nicht erkannt.“ Zusätzlich soll an Kinder gedacht werden, die nicht in Österreich oder vor Juni 2021 geboren wurden, bevor das Neugeborenen-Screening (NGS) erfolgreich etabliert wurde. Klinische Red Flags wie proximale Muskelschwäche, häufiges Stolpern, geringe Ausdauer oder progrediente Verschlechterung der Motorik sollten daher frühzeitig an eine mögliche SMA denken lassen. „Dann ist eine unverzügliche Abklärung mittels molekulargenetischer Untersuchung unerlässlich“, so Wiesenhofer. Entscheidender Faktor für die Prognose ist das Alter bei Symptombeginn: Je früher eine Therapie erfolgt, desto besser lassen sich motorische Fähigkeiten erhalten. „Sobald Motoneuronen zugrunde gehen, können sie auch nicht mit einer Therapie wiederhergestellt werden.“ Die Behandlung sollte in Expertisezentren erfolgen, mit Diagnosestellung und Beratung, strukturierter, multizentrischer Datensammlung und Langzeitergebnisse für passende Therapieentscheidungen.

Aktuell stehen zwei grundlegend unterschiedliche Wirkansätze als Therapie zur Verfügung. Beide zielen darauf ab, die Menge an funktionstüchtigem SMN-Protein zu erhöhen. Die Gentherapie mittels des Wirkstoffes Onasemnogen-Apexparvovec ersetzt das defekte SMN1-Gen durch eine intakte Kopie. „Bei der Gentherapie ist man zeitlich limitiert. Je älter



und schwerer die Kinder, desto höher ist die Gefahr von Nebenwirkungen“, erklärt Wiesenhofer. Eine weitere Option sind Splicing-Modifikatoren, wie Nusinersen (intrathekal appliziert) und Risdiplam (oral verfügbar), die das SMN2-Gen modulieren. Alle Therapieformen zeigen klinisch relevante Verbesserungen, vor allem, wenn sie frühzeitig und in spezialisierten Zentren angewendet werden.

„Bei den Therapien tut sich viel. Wir können heute noch nicht sagen, wo wir in fünf Jahren stehen werden und welche weiteren Optionen hinzukommen“, blickt Wiesenhofer optimistisch in die Zukunft.

Spinale Muskelatrophie klinisch erkennen:

- Wacher Blick, gute Aufmerksamkeit
- weniger Spontanmotorik
- Bewegungsarmut der Beine
- Froschhaltung der Beine
- Henkelstellung der Arme
- Fibrillationen der Zunge
- Auffälliges Atemmuster
- fehlende Muskeleigenreflexe
- CK normal, Verlauf progredient



Dr. Anna WIESENHOFER

Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde
Klinik Favoriten
Wiener Gesundheitsverbund

„Je früher eine Therapie erfolgt, desto besser lassen sich motorische Fähigkeiten erhalten“



Cystische Fibrose – ein Krankheitsbild im Wandel

Die cystische Fibrose (CF, Mukoviszidose) stellt die häufigste autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung in Europa dar. Mit einer Inzidenz von maximal 1:2.000 Neugeborenen in der EU gilt sie weiterhin als seltene Erkrankung. In den vergangenen Jahrzehnten hat sich die Prognose der CF jedoch grundlegend verändert – dank flächendeckendem Neugeborenencreening und einer stetigen Weiterentwicklung therapeutischer Strategien.

Ursächlich für die Erkrankung sind Mutationen im CFTR-Gen (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Dieses Gen codiert ein Ionenkanalprotein, das unter anderem in den Epithelzellen der Atemwege, des Gastrointestinaltrakts, der Gallenwege, des Pankreas und der Schweißdrüsen exprimiert wird. Eine Fehlfunktion dieses Proteins führt zu einer gestörten Regulation des transepithelialen Ionen- und Wassertransports und damit zur Bildung zähflüssiger Sekrete. Seit der Entdeckung des CFTR-Gens im Jahr 1989 wurden weltweit über 2.500 Mutationen beschrieben, die in sechs Funktionsklassen eingeteilt werden. Die häufigste Veränderung, die $\Delta F508$ -Mutation, findet sich bei etwa 70% der europäischen Patientinnen und Patienten.

Die Erkrankung manifestiert sich als multisystemisches Krankheitsbild, das vor allem die exokrinen Drüsen des Respirationstrakts und des Verdauungssystems betrifft. Klinisch dominieren eine chronisch-progrediente Lungenerkrankung, exokrine Pankreasinsuffizienz, hepatobiliäre Beteiligung und pathologisch erhöhte Schweißelektrolytwerte. Erste Symptome zeigen sich häufig bereits im Säuglingsalter, teilweise aber erst später. In Österreich wurde CF Mitte der 1990er-Jahre in das nationale Neugeborenencreening aufgenommen, was eine frühzeitige Diagnostik in nahezu allen Fällen ermöglicht – ein entscheidender Faktor für den langfristigen Therapieerfolg.

Während betroffene Kinder in der Mitte des 20. Jahrhunderts meist bereits im frühen Kindesalter verstarben, hat sich die Prognose durch ein multimodales Behandlungskonzept grundlegend verbessert. Dieses umfasst neben einer konsequenten Atemphysiotherapie ein individualisiertes Ernährungsmanagement, eine gezielte antibiotische Therapie sowie die Substitution von Pankreasenzymen. Einen Meilenstein markierte die Einführung der CFTR-Modulatortherapie im Jahr 2012, die erstmals kausal an der molekularen Fehlfunktion des CFTR-Proteins ansetzt. Mittlerweile können rund 90 % der in Österreich nachgewiesenen Mutationen durch CFTR-Modulatoren adressiert werden. Seit 2020 steht zudem eine Kombination aus zwei Korrektoren (Elexacaftor, Tezacaftor) und einem Potentiator (Ivacaftor) zur Verfügung, die eine signifikante Verbesserung der Lungenfunktion und Lebensqualität bewirkt hat.

Prognose und Perspektiven

Die zystische Fibrose hat sich von einer ehemals letal verlaufenden Multiorganerkrankung zu einer chronisch behandelbaren Erkrankung mit deutlich erhöhter Lebenserwartung und verbesserter Lebensqualität entwickelt. Durch frühzeitige Diagnostik, spezialisierte Zentrenversorgung und den Einsatz moderner Pharmakotherapien ist es heute für viele Betroffene möglich, ein nahezu normales Leben zu führen.

Dennoch bleibt die frühe Erkennung – insbesondere auch bei milden oder spätmanifesten Verlaufsformen – entscheidend, um den Krankheitsverlauf günstig zu beeinflussen. Zukünftige Forschungsarbeiten und die Weiterentwicklung von CFTR-Modulatoren der nächsten Generation lassen erwarten, dass sich die therapeutischen Möglichkeiten in den kommenden Jahren weiter verbessern werden.

Das CF-Zentrum Innsbruck

Das CF-Zentrum Innsbruck bietet eine spezialisierte Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Cystischer Fibrose vom Neugeborenen bis ins Erwachsenenalter. Neben Standardverfahren wie Schweißtest und genetischer Analyse werden funktionelle CFTR-Diagnostiken mittels nasaler Potentialdifferenz- und intestinaler Kurzschlussstrommessung durchgeführt. Über 200 Betroffene aus Westösterreich werden interdisziplinär versorgt. Das multiprofessionelle Team umfasst Ärztinnen und Ärzte, Pflege, Physiotherapie, Ernährungsberatung, Psychologie, Sozialarbeit und biomedizinische Analytik. Eine enge Zusammenarbeit mit weiteren Fachdisziplinen der Medizinischen Universität Innsbruck sichert eine umfassende Versorgung. Komplexe Fälle werden regelmäßig im interdisziplinären Board besprochen, um Diagnostik und Therapie kontinuierlich zu optimieren.



OÄ Dr. Dorothea APPELT

Ärztliche Leiterin des
Cystische Fibrose Zentrums
Universitäts-Klinik für
Kinder- und Jugendheilkunde Innsbruck
<https://kinderklinik.tirol-kliniken.at>

„Wie allgemein bei Kinderärzten bekannt, können orale Therapien gerade im Jugendalter zur Herausforderung werden – die CFTR-Modulatortherapie bildet hier keine Ausnahme.“

Experten-Interview mit Frau Dr. DorotheaAppelt

A+K: Frau Dr. Appelt, wie sind Sie zur Cystischen Fibrose gekommen und was motiviert Sie besonders an diesem Fachgebiet?

Dr. Appelt: Im Rahmen meiner Ausbildung zur Fachärztin für Kinder- und Jugendheilkunde hatte ich die Möglichkeit, eine Rotation in der Ambulanz des Cystische-Fibrose-Zentrums Innsbruck zu absolvieren. Dabei erhielt ich umfassende Einblicke in das Leben der Patientinnen und Patienten, die vielfältigen Krankheitsverläufe und die verschiedenen betroffenen Organe. Die Cystische Fibrose zeigt sich durch eine breite Palette an Organbeteiligungen: von der klassischen Lungenerkrankung mit wiederkehrenden Infektionen und Bronchiektasen über die Bauchspeicheldrüse mit exokriner Insuffizienz oder wiederholten Pankreatitiden, Nasennebenhöhlenentzündungen, Mekoniumileus, distal intestinale Obstruktionssyndrom, Aplasie des Samenleiters bis hin zu Leberfibrose und Elektrolyststörungen beim Pseudo-Bartter-Syndrom. Das medizinische Verständnis und die Behandlungsmöglichkeiten haben sich in den letzten Jahrzehnten grundlegend weiterentwickelt, was die Lebensqualität und Prognose der Betroffenen deutlich verbessert hat. Diese Fortschritte sind insbesondere der spezialisierten Betreuung in Zentren zu ver-

danken, die durch den Aufbau von Expertise und die Förderung medizinischer Forschung ermöglicht wurde.

A+K: Wie viele Fälle betreuen Sie aktuell in Innsbruck?

Dr. Appelt: Aktuell betreuen wir am CF-Zentrum Innsbruck ca. 220 Betroffene. Die Zahlen steigen jedes Jahr, da erfreulicherweise die Sterblichkeit abnimmt.

A+K: Wie ist die Versorgungssituation für CF-Patienten in Österreich derzeit organisiert? Gibt es regionale Unterschiede in der Versorgung?

Dr. Appelt: In Österreich gibt es mehrere CF-Zentren, deren Anzahl jedoch je nach Bundesland stark variiert. So betreuen wir in Innsbruck beispielsweise auch Patienten aus Vorarlberg. Das liegt daran, dass ein Zentrum idealerweise eine gewisse Mindestanzahl an betreuten Patienten pro Jahr haben sollte, um eine adäquate Behandlungsqualität und Erfahrung sicherzustellen. Für Vorarlberg allein wäre die Anzahl zu gering, um beim gesamten Behandlungsteam ausreichend Erfahrung zu gewährleisten.

A+K: Welche Rolle spielen spezialisierte CF-Zentren wie jenes in Innsbruck für die Prognose und Lebensqualität der Patienten? Stehen ausreichend Ressourcen für eine umfassende Betreuung zur Verfügung - etwa Physiotherapie, Ernährungsberatung oder psychosoziale Unterstützung?

Dr. Appelt: Die Behandlung der Cystischen Fibrose sollte gemäß den internationalen Standards of Care multidisziplinär erfolgen. Ein spezialisiertes Team aus Pflegepersonal, Physiotherapie, ernährungsmedizinischer Beratung, Psychologie, Sozialberatung und ärztlichem Personal ist unerlässlich, um die Behandlung auf dem neuesten Stand der Wissenschaft sicherzustellen. Nur durch diese umfassende Betreuung können Prognose, Symptomatik und Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig verbessert werden. Im Gesundheitssystem sind die verfügbaren Ressourcen jedoch stets begrenzt, was angesichts der bei uns jährlich steigenden Patientenzahlen eine große Herausforderung darstellt. Hier spielen Selbsthilfvereine, wie das „CF Team Tirol und Vorarlberg“, eine wichtige Rolle: Sie setzen sich intensiv für die Fort- und

Weiterbildung des Personals ein, unterstützen die Mitarbeitenden und machen Politik und Öffentlichkeit auf Missstände aufmerksam.

A+K: Welche Rolle spielt das Neugeborenen-Screening auf CF in Österreich, und wie sollten niedergelassene Kinderärzte damit umgehen, wenn ein auffälliges Ergebnis vorliegt?

Dr. Appelt: Das Neugeborenen-Screening spielt eine entscheidende Rolle für die Verbesserung der Lebenserwartung und Lebensqualität von Menschen mit Cystischer Fibrose. Eine frühzeitige Diagnose ermöglicht den rechtzeitigen Beginn der Therapie, um bleibende Lungenschäden zu vermeiden und ernährungsbedingte Mangelzustände auszugleichen – bevor Symptome wie Gedeihstörung oder chronischer Husten auftreten.

A+K: Welche diagnostischen Schritte sind in der Praxis sinnvoll und ab wann sollte unbedingt eine Überweisung an ein spezialisiertes Zentrum erfolgen?

Dr. Appelt: Am wichtigsten ist es, bei Verdacht auf Cystische Fibrose Patienten rasch zu einem Schweißtest zu überweisen. Dabei wird die Chloridkonzentration im Schweiß gemessen, was gemeinsam mit der genetischen Untersuchung der Goldstandard zur Diagnosesicherung ist. Der Schweißtest, der in spezialisierten CF-Zentren durchgeführt wird, ist schmerzfrei und dauert etwa 30 bis 45 Minuten. Das Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose wird in Tirol seit 1992 und österreichweit seit 1997 durchgeführt und erkennt die Mehrheit der betroffenen Kinder frühzeitig. Dennoch bleiben einige Patienten unentdeckt, entweder weil das Screening fehlt oder in seltenen Fällen falsch-negative Ergebnisse liefert. Gerade deshalb ist es wichtig, bei klinischem Verdacht auch ohne positives Screening einen Schweißtest durchzuführen.

A+K: Welche wesentlichen Fortschritte wurden in den letzten zehn bis fünfzehn Jahren in der CF-Behandlung erzielt?

Dr. Appelt: Zu den historischen Fortschritten in der CF-Therapie zählt die Entwicklung der Pankreasenzymersatztherapie, hochkalorischer Ernährung, sekretolytische Inhalationstherapien und dann die Anbindung an CF-Zentren mit regelmäßigen Kontrollen – auch in beschwerdefreien Intervallen. Auch die Weiterentwicklung von Antibiotika und die Entwicklung von inhalativen Antibiotika waren Meilensteine in der CF-Therapie. Die

rezenteste Neuerung war der Einsatz von CFTR-Modulatortherapien wie Kalydeco oder Kaftrio. Diese setzen direkt am defekten CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) Protein an und verbessern die Funktion des Proteins im ganzen Körper.

A+K: Inwiefern hat die Einführung von CFTR-Modulatoren die Prognose und den Alltag der Patienten verändert?

Dr. Appelt: Eine Patientin hat mir in einer Kontrolle erzählt, dass sie auch nach einem Jahr Therapie mit CFTR-Modulatoren immer wieder mit der Angst in der Früh aufwacht, dass das „neue Gefühl“ wieder verschwunden ist und der zähe Schleim von früher wieder da ist. Bis zuletzt hat das neue Gefühl angehalten und der zähe Schleim ist nicht wiedergekommen. Je jünger die Patienten mit der Therapie starten, desto weniger vorbestehende Veränderungen haben sie. So gehören die täglichen Tabletten zum Alltag, in dem sich viele inzwischen mehr um andere Dinge kümmern als ihre Erkrankung. Es freut mich, dass viel mehr Zeit für andere wichtige Dinge im Leben wie Ausbildung, Hobbys, Partnerschaft, etc. da ist. Im Rahmen der Kontrollen am CF Zentrum überprüfen wir den Verlauf und erinnern gegebenenfalls daran, dass auch die Erkrankung ein Teil des Lebens ist um den man sich trotz CFTR-Modulatortherapien kümmern muss, damit sie nicht irgendwann überhandnimmt und das übrige Leben beeinträchtigt.

A+K: Welche Erfahrungen machen Sie in der Kinder- und Jugendmedizin mit diesen neuen Therapien – auch im Vergleich zu älteren Behandlungsstrategien?

Dr. Appelt: Bei der Behandlung des Großteils unserer Patienten im Kindes- und Jugendalter haben wir meist positive Erfahrungen gemacht. Zu den vor längerer Zeit etablierten Therapieformen zählt unter anderem die stationäre intravenöse Antibiotikatherapie, die aufgrund ihres höheren Zeitaufwands und der Notwendigkeit eines intravenösen Zugangs natürlich weniger beliebt ist als die zweimal tägliche Einnahme von der CFTR-Modulatortherapie in Tablettenform. Glücklicherweise sind diese intravenösen Therapien heute nur noch selten erforderlich. Wie allgemein bei Kinderärzten bekannt, können orale Therapien gerade im Jugendalter zur Herausforderung werden – die CFTR-Modulatortherapie bildet hier keine Ausnahme. Eine kontinuierliche Betreuung und individu-

elle Anpassung der Therapien helfen, diese Schwierigkeiten bestmöglich zu bewältigen.

A+K: Gibt es Patientengruppen, die bislang nicht von diesen neuen Therapien profitieren?

Dr. Appelt: Es gibt weiterhin ca. 10% der CF-Betroffenen, die aufgrund ihrer Genetik nicht für die CFTR-Modulator Therapien in Frage kommen oder die diese nicht vertragen. Aus diesem Grund ist weitere Forschung in diesem Bereich essenziell, damit neue Therapien auch für diese Menschen entwickelt werden.

A+K: Worauf sollten niedergelassene Pädiater in Bezug auf mögliche Nebenwirkungen oder Wechselwirkungen von CFTR-Modulatoren achten?

Dr. Appelt: CFTR-Modulatoren werden in der Leber hauptsächlich durch das Enzym CYP3A metabolisiert, weshalb es bei gleichzeitiger Einnahme bestimmter Arzneimittel wie Clarithromycin oder Fluconazol zu relevanten Wechselwirkungen kommen kann. Die wahrscheinlich bedeutendste Nebenwirkung ist ein Anstieg der Transaminasen, der üblicherweise in den ersten Tagen oder Wochen der Therapie auftritt. Deshalb sollte eine CFTR-Modulatortherapie stets von einem spezialisierten CF-Zentrum verordnet und engmaschig überwacht werden, um sowohl die Wirksamkeit der Behandlung zu gewährleisten als auch mögliche unerwünschte Wirkungen frühzeitig zu erkennen und zu behandeln.

A+K: Welche Forschungsansätze erscheinen Ihnen derzeit am vielversprechendsten, zum Beispiel in der Gentherapie?

Dr. Appelt: Es gibt spannende Ansätze im Bereich der mRNA Therapien für CF, die temporär ein funktionierendes CFTR-Protein herstellen können, und die derzeit schon in ersten Studien an Patienten untersucht werden. Ein großer Nachteil ist, dass diese Therapien derzeit nur eine begrenzte Zeit wirken und deshalb täglich inhaliert werden müssen. Hier wird es noch interessante Entwicklungen geben.

A+K: Wie sehen Sie die Zukunft der CF-Therapie in den nächsten zehn bis zwanzig Jahren?

Dr. Appelt: In den letzten Jahren hat es bei den CF-Therapien enorme Fortschritte gegeben. Die Entstehung von Netzwerken für klinische Studien und die Weiterentwicklung von Patienten-Registern ermöglichen es, immer

mehr Daten zu analysieren und damit präzisere Therapieempfehlungen zu geben. Es ist zu erwarten, dass die CF-Therapie künftig noch individueller an den Krankheitsverlauf und die Bedürfnisse der Patienten angepasst wird, um optimale Behandlungsergebnisse zu erzielen.

A+K: Wie können niedergelassene Kinderärzte die laufende Betreuung von CF-Patienten am besten unterstützen?

Dr. Appelt: Die Routineuntersuchungen im Rahmen des Mutter-Kind-Passes sollten bei Patienten mit Cystischer Fibrose zusätzlich zu den spezialisierten Untersuchungen im CF-Zentrum regelmäßig durchgeführt werden. Dazu gehören auch alle empfohlenen Impfungen, insbesondere gegen Atemwegserkrankungen wie Influenza. Diese Impfungen sind für Kinder und Erwachsene mit CF besonders wichtig, um schwere Erkrankungen zu verhindern. Bei Unklarheiten oder einem ungünstigen Verlauf wie Gedeihstörungen, chronischem Husten oder wiederkehrenden

Infektionen, sollte zeitnah der Austausch mit dem betreuenden CF-Zentrum gesucht werden, um eine optimale Anpassung der Therapien zu gewährleisten.

A+K: Wie hat sich das Bild der Erkrankung in der Gesellschaft verändert – von einer lebenslimitierenden zu einer heute besser behandelbaren chronischen Erkrankung?

Dr. Appelt: In Gesprächen stelle ich immer wieder fest, dass der Fortschritt in der Prognose der Cystischen Fibrose vielen noch nicht bewusst ist. Oft kursieren in Lehrbüchern oder im Internet veraltete Angaben, etwa zur Lebenserwartung, die bei betroffenen Familien Ängste auslösen. Deshalb ist es wichtig, dass medizinisches Personal gut informiert ist und auf verlässliche Quellen wie das CF-Team Tirol und Vorarlberg (<https://www.cf-team.at/de>, westösterreichischer Selbsthilfeverein) oder www.muko.info (deutscher Selbsthilfeverein) verweist. Aktuelle Auswertungen aus dem Registerband des Deutschen Mukoviszidose Registers zeigen, dass die durchschnitt-

liche Lebenserwartung von Menschen mit CF inzwischen bei etwa 67 Jahren liegt und dank moderner Therapien weiter steigt.

A+K: Was wünschen Sie sich für die Zukunft der CF-Versorgung in Österreich?

Dr. Appelt: Trotz steigender Patientenzahlen muss die Versorgung weiterhin in spezialisierten Zentren gesichert werden. Dafür sind mehr Ressourcen und zusätzliches Fachpersonal im pädiatrischen und im Erwachsenenbereich unverzichtbar, nicht nur für die Patientenbetreuung, sondern auch für die Forschung. Mit der zunehmenden Lebenserwartung der Betroffenen nimmt zudem die Komplexität der Krankheitsverläufe zu, was eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit erforderlich macht. Engpässe bei Ressourcen dürfen keinesfalls dazu führen, dass notwendige Therapien eingeschränkt, verändert oder nicht durchgeführt werden.

Fachkurzinformation Seite 29
GFB_HID_240801

Hidrasec® 30 mg Granulat
zur Herstellung einer Suspension
zum Einnehmen, 20 Beutel, Green Box

Hidrasec®
Racecadotril 30 mg Kinder
die Antwort bei akuter Diarrhoe

- Verkürzt akute Diarrhoe bei Kindern
- Als Granulat zum Trinken
- Für Kinder ab 13 kg



Für eine gelungene Einstimmung sorgten die Kids Chance Kinder gemeinsam mit dem Chor der Volksschule Bad Radkersburg.

Kids Chance im Radkersburger Hof

20 Jahre Kids Chance – Ein Fest für kleine Heldinnen und Helden



Am 30. September fand im Festzelt vor dem Radkersburger Hof eine ganz besondere Geburtstagsfeier statt: Die Kids Chance blickte auf 20 Jahre stationäre Fördertherapie von Kindern mit Entwicklungsstörungen und Behinderungen zurück. Gemeinsam mit kleinen Heldinnen und Helden standen auch zahlreiche Ehrengäste auf der Bühne, darunter Landeshauptmann Mario Kunasek.

Der Festakt spannte einen Bogen von den Gründungsjahren über die Herausforderungen der Gegenwart in die Zukunft der Einrichtung – und damit in die Zukunft vieler Kinder und Jugendlicher.

Primar Dr. Wolfgang Kubik, ärztlicher Leiter der Kids Chance, schilderte die Ausgangslage vor 20 Jahren. Bemerkenswert sei die

positive Energie gewesen, die von Elternvereinen, sozialen Trägern, Eigentümern und Geschäftsführung gleichermaßen ausgegangen sei. „Die Besonderheit war und ist: Nicht eine bestimmte Leistung steht im Vordergrund, sondern jedes einzelne Kind“,

betonte Kubik. In seiner Bilanz unterstrich er: „Wir haben über 1.000 Kinder glücklich ins Erwachsenenalter begleitet – viele haben sogar eine akademische Laufbahn eingeschlagen. Wir haben nicht nur therapiert, sondern den Lebensweg vieler verbessert und so einen guten Start in die Gesellschaft ermöglicht.“

In einer Talkrunde, moderiert von Oliver Zeisberger, sprachen Diplomkaufmann Florian Leebmann, Eigentümervertreter des Radkersburger Hofes, zu dem neben der Klinik Maria Theresia auch die Kids Chance gehört, und Geschäftsführerin Mag. Michaela Krenn über die Gegenwart.

Krenn betonte: „Es war nicht immer einfach. Die österreichweite Finanzierung ist noch nicht vollständig gelöst – einige Sozialversicherungsträger haben bereits Lösungen gefunden, andere noch nicht. Doch wir arbeiten mit Herz und Leidenschaft, denn für uns alle ist die Kids Chance eine Herzensangelegenheit.“ Sie hob auch das Engagement der Elternvereine hervor: „Besonders wertvoll ist auch die aktive Elterngruppe aus ganz Öster-

reich, die seit einigen Jahren tatkräftig an der Lösung der Finanzierungsfrage mitwirkt.“ Leebmann ergänzte: „Unser Auftrag als Unternehmen ist es, diese Abteilung in ihrer Kleinheit und Exzellenz zu erhalten. Wir stehen zu 100 Prozent dahinter und appellieren an alle, die Zukunft der Kinder abzusichern.“

Auch Landeshauptmann Mario Kunasek hob die Bedeutung der Einrichtung hervor: „Als Vater weiß man, welche großartige Arbeit hier geleistet wird. Es ist wie ein Heimkommen – das Ermöglichen eines Lebens mit Zukunft. Hier legen wir Grundsteine für eine erfolgreiche Zukunft. Für unsere Kinder darf uns nichts zu teuer sein! Ganz gleich, ob ein Kind in der Steiermark, in Tirol oder in einem anderen Bundesland lebt: es müssten eigentlich alle die gleichen Chancen bekommen. Das werden wir uns genau ansehen. Ich bin gerne Botschafter für die Kids Chance.“

Unter großem Applaus folgte eine klare Botschaft: „Das Land Steiermark wird sich weiterhin bemühen, diese Einrichtung zu erhalten, auszubauen und weiterzuentwickeln – mit festem Blick in die Zukunft.“

Für einen besonders emotionalen Abschluss sorgten die Worte von Anja Knoll, die mit ihrem Sohn bereits 16 Mal die Kids Chance besucht hat: „Der Austausch mit anderen Eltern hat mir viel Kraft gegeben. Auch die Möglichkeit, mein Kind in sichere, geschulte Hände loszulassen. Die Menschen hier sehen meinen Sohn als Bereicherung, nicht als Belastung.“ Ihr Wunsch für die kommenden 20 Jahre: „Dieses Konzept soll auch in anderen Bundesländern und Einrichtungen kopiert werden. Das Wissen der Therapeutinnen und Therapeuten muss für alle Kinder genutzt werden.“



Landeshauptmann Mario Kunasek
Mag. Michaela Krenn



Primar Dr. Wolfgang Kubik,
ärztlicher Leiter der Kids Chance



Vertreter des Vereins „Tiere als Therapie Steiermark“ mit ihren vierbeinigen Begleitern



Eigentümervertreter Dkfm. Florian Leebmann



v.l.n.r.: ehem. LAbg. Anton Gangl, BGM Mag. Karl Lautner mit Gattin,
GF Mag. Michaela Krenn

Kinderonkologie: Mit Bewegung und Kraftsport gegen die krebsbedingte Erschöpfung

Spätestens seit Corona ist der Begriff Fatigue einer breiten Öffentlichkeit bekannt. Gemeint ist eine anhaltende Form von Erschöpfung, die häufig auch während einer Krebserkrankung und nach einer Krebstherapie auftritt. In einer Studie unter der Leitung des Kinderonkologen Roman Crazzolara von der Medizinischen Universität Innsbruck wurde erstmals der Zusammenhang von Krebstherapie und körperlicher Fatigue bei Kindern untersucht. Nun lassen sich erste Maßnahmen ableiten.

Krebsbedingte Fatigue bei Kindern und Jugendlichen ist ein bislang wenig erforschtes Thema, trotz ihrer weitreichenden Bedeutung für den Alltag von Betroffenen und Familien. Ein Team um Roman Crazzolara von der Universitätsklinik für Pädiatrie I (Direktor Thomas Müller) hat auf Basis der Innsbrucker ePROtect-Studie* Daten aus einer Zeitspanne von vier Jahren systematisch ausgewertet. „Wir konnten erstmals detailliert beschreiben, wie sich körperliche Fatigue im Verlauf der Krebserkrankung und unter Chemo- bzw. Immuntherapie verändert. Unsere Ergebnisse sollen helfen, krankheits- und therapiebedingte Belastungsspitzen besser zu erkennen und gezielt zu behandeln“, so Roman Crazzolara. Die unter der Erstautorenschaft von Alexander Tilg und in Zusammenarbeit mit Kolleginnen und Kollegen, darunter Stefan Kuhle und Andreas Meryk durchgeführte und von der Kinderkrebshilfe Tirol und Vorarlberg sowie der Kinderhilfe Regenbogen Südtirol unterstützte Studie wurde kürzlich im Lancet-Journal eClinicalMedicine veröffentlicht.

Forschung inkludiert Patientenperspektive

Im Zeitraum von Mai 2020 bis Dezember 2024 wurden im Rahmen der ePROtect-Studie regelmäßig Symptome erhoben, die direkt von an Krebs erkrankten Kindern und Jugendlichen bis 18 Jahre – je nach Alter auch von deren Eltern – über die ePROtect-App

übermittelt wurden. „Insgesamt lagen uns damit über 11.000 persönliche Einschätzungen, sog. Assessments, des gesundheitlichen und körperlichen Befindens vor, die auf einer Skala von 0 für sehr starke Fatigue bis 100 für keine Fatigue eingeordnet wurden. So konnten wir die Symptome im Behandlungsalltag engmaschig dokumentieren und die Befunde krankheits- wie auch therapiebezogen zuordnen“, berichtet Erstautor Alexander Tilg. Dieser einzigartige Forschungsansatz spiegelt den Schwerpunkt der Innsbrucker Kinderonkologie wider, nämlich, die Perspektive der jungen Patient:innen mittels Patient-Reported Outcome Measures unmittelbar in den Behandlungsprozess einzubeziehen.

Gamechanger Immuntherapie

Die zentrale Erkenntnis aus der Innsbrucker Studie: Fatigue verläuft wellenförmig und unterscheidet sich je nach Erkrankung und Therapieabschnitt. Besonders ausgeprägt ist die körperliche Erschöpfung bei Non Hodgkin Lymphomen und akuter myeloischer Leukämie. Am Beispiel der häufigen akuten lymphatischen Leukämie (ALL, Nicht Hochrisiko) zeigte sich, dass zu Beginn der Erkrankung eine relevante Fatigue besteht, gefolgt von einer Erholung in der Konsolidierungsphase, ehe es nach einer Glukokortikoid-Gabe (Immunsuppressiva) zu einem deutlichen Einbruch kommt. „Unsere Analyse zeigt sehr deutlich, dass Glukokortikoide die Fatigue messbar verschlechtern, während sich die körperliche Verfassung unter Immuntherapie, wie etwa der Antikörpertherapie mit Blinatumomab, erheblich verbessert“, beschreibt Tilg die weitreichenden Ergebnisse.

Gezieltes Körper-Training

Auf Basis der gewonnenen Daten wurden an der Kinderklinik Innsbruck in einem Pilotpro-

jekt bereits konkrete Schritte abgeleitet: In Zusammenarbeit mit dem Institut für Sportwissenschaft der Leopold-Franzens Universität Innsbruck wurden Kinder in Phasen, in denen Fatigue nachweisbar ansteigt, durch gezieltes körperliches Training wie Kraftübungen physisch wie psychisch gestärkt. Dem abgeschlossenen Pilot-Projekt soll schon bald eine klinische Interventionsstudie folgen, um strukturierte Bewegungs- und Kraftprogramme wissenschaftlich zu überprüfen. „Parallel wird auch die telemedizinische Begleitung ausgebaut, um die Eigenverantwortung (Self Empowerment) und das Selbstmanagement der Patienten zu stärken. Geplant ist eine technisch breitere Umsetzung sowie die Kooperation mit weiteren kinder-onkologischen Zentren“, so Crazzolara.

Das Konzept, die Fatigue nicht nur besser zu verstehen, sondern im klinischen Alltag wirksam zu reduzieren und damit die Lebensqualität junger Patientinnen und Patienten spürbar zu verbessern, könnte längerfristig auch als Modell für erwachsene Patientengruppen dienen.

** ePROtect: An der Innsbrucker Univ.-Klinik für Pädiatrie I wurde unter der Leitung von Roman Crazzolara ein Telemonitoring-Programm entwickelt, an dem alle jungen Krebspatient:innen teilnehmen dürfen, die an der hämatologisch-onkologischen Station behandelt werden. Via App wird täglich von der Klinik oder von zu Hause aus ein Online-Fragebogen zum persönlichen Befinden ausgefüllt, die Angaben werden schließlich in die Behandlung miteinbezogen.*

Forschungsarbeit:

Cancer-related fatigue in children during treatment: a 5-year cohort study of daily patient-reported outcomes with clinical implications. Alexander Tilg et al., eClinicalMedicine, Volume 90, December 2025, 103607 <https://doi.org/10.1016/j.eclim.2025.103607>

Univ.-Prof. Mag. Dr. Roman CRAZZOLARA

Universitätsklinik für Pädiatrie I
Anichstraße 35A, 6020 Innsbruck
roman.crazzolara@tirol-kliniken.at



Der gebürtige Südtiroler Roman Crazzolara ist ein anerkannter Experte auf dem Gebiet der pädiatrischen Hämatologie und Onkologie. 2024 wurde er zum Professor für pädiatrische Onkologie und Hämatologie an der Medizinischen Universität Innsbruck berufen. Bereits zuvor, 2019 hatte er die erste, von der Kinder-Krebs-Hilfe für Tirol und Vorarlberg für fünf Jahre finanzierte Stiftungsprofessur für Kinderonkologie an der Univ.-Klinik für Pädiatrie I übernommen. Nach Forschungsaufenthalten am Westmead Millennium Institute der Universität Sydney, ist Crazzolara seit 2009 an der Medizinischen Universität Innsbruck tätig. Crazzolara hat in Innsbruck Humanmedizin studiert und sich in der Folge in Innsbruck auf pädiatrische Hämatologie und Onkologie spezialisiert. Seine Forschungsschwerpunkte: Verbesserung der supportiven Therapie bei Krebserkrankungen im Kindesalter (Prophylaxe und Behandlung von Infektionserkrankungen während der Neutropenie, Erfassung der Lebensqualität während der Tumorthherapie, Telemedizin während der Behandlung von Krebserkrankungen). Crazzolara ist Mitglied verschiedener Gesellschaften (ÖGKJ, AGPHO und SIOP), sowie Peer-Reviewer und Autor zahlreicher Journals und verschiedener Bücher.



Altersgerechte Schmerztherapie mit Nurofen® für eine wirksame Behandlung

„Kein vorübergehendes Phänomen“ – Kopfschmerzen bei Kindern und Jugendlichen ernst nehmen

Primäre Kopfschmerzkrankungen im Kindes- und Jugendalter stellen eine wachsende Herausforderung für die pädiatrische Versorgung dar. [1] Mit einer Prävalenz, die bei Jugendlichen bis zu 83 % erreicht [2], und einer Verfünffachung der Häufigkeit bereits bei Schuleintritt [3], ist Kopfschmerz ein allgegenwärtiges Problem in der pädiatrischen Praxis. „Es ist nicht zu erwarten, dass Kopfschmerzen im Kindes- und Jugendalter von alleine weniger werden. Wir müssen unsere Versorgungsrealität an das konstant hohe Aufkommen anpassen“, betonte die Neurologin Prof. Dr. Gudrun Gossrau. Im Rahmen eines Industriesymposiums auf dem Kongress für Kinder- und Jugendmedizin (KKJ) in Leipzig stellte die Expertin vor mehr als 200 Pädiaterinnen und Pädiatern aktuelle Strategien zum Management von Kopfschmerzen und Migräne bei Kindern und Jugendlichen vor. Zentraler Appell war die frühzeitige und wirksame Intervention bei akuten Schmerzepisoden, um einer Chronifizierung vorzubeugen.

Die Entstehung juveniler Kopfschmerzen ist ein komplexes Zusammenspiel aus genetischer Prädisposition und epigenetischen Faktoren. [4] „Eine genetische Anlage allein führt nicht zwangsläufig zum Ausbruch der Erkrankung“, erläuterte Prof. Gossrau, Leiterin des Kinder- und Jugendkopfschmerzprogramms in Dresden (kurz DreKiP). Moderne Lebensstilfaktoren wie hohe Reizexposition durch digitale Medien, schulischer Stress und Bewegungsmangel können jedoch eine latente Veranlagung zur Manifestation bringen. [5,6] Die Konsequenzen einer verzögerten oder inadäquaten Behandlung sind gravierend. „Wir sehen junge Menschen, die im Alter von 15 oder 16 Jahren eine chronische Migräne entwickeln und diese trotz intensiver Therapiemaßnahmen mit in das Erwachsenenalter nehmen“, warnte Gossrau. Das Ziel müsse daher sein, durch eine frühzeitige und wirksame Akuttherapie den Weg in die Chronifizierung und die damit verbundene Krankheitslast zu unterbrechen.

Über Nurofen® Schmelztabletten

Nurofen Schmelztabletten mit 200 mg Ibuprofen sind altersgerecht dosiert für Kinder ab 6 Jahren und Jugendliche und lindern leichte bis mäßige Schmerzen wie Kopfschmerzen, Regelschmerzen und Zahnschmerzen. Sie schmecken angenehm nach Zitrone und zergehen einfach auf der Zunge, können also problemlos ohne Wasser und auch unterwegs eingenommen werden. [11]

nifizierung und die damit verbundene Krankheitslast zu unterbrechen.

Präzise Diagnostik und leitliniengerechte Akuttherapie als Goldstandard

Ein solcher präventiver Ansatz setzt eine gezielte Diagnostik voraus. Der klinische Goldstandard bei unkomplizierten Verläufen umfasst eine ausführliche Anamnese und körperliche Untersuchung, um primäre von potenziell gefährlichen sekundären Kopfschmerzformen abzugrenzen. Prof. Gossrau betonte, dass dabei auf klare Warnsignale („Red Flags“) geachtet werden muss, die auf gefährliche Ursachen hindeuten können, wie z. B. ein plötzlicher Vernichtungskopfschmerz, Fieber mit Nackensteifigkeit, neurologische Ausfälle oder Nüchternbrechen. Ein zentrales Risiko, das es bei der Therapie zu vermeiden gilt, sei der Medikamentenübergebrauchskopfschmerz (MOH), der aus einem unsachgemäßen Einsatz von Akutmedikamenten an mehr als neun Tagen pro Monat resultieren kann. [7] Dies unterstreicht die Notwendigkeit einer frühzeitigen und wirksamen Akuttherapie, die eine Attacke zuverlässig durchbricht und so hilft, den

Kreislauf des Übergebrauchs von vornherein zu vermeiden. „Deshalb brauchen wir eine effektive Akutmedikation“, so die klare Forderung der Expertin.

Altersgerechte Formulierungen für eine flexible und sichere Anwendung

Die S1-Leitlinie „Therapie der Migräneattacke und Prophylaxe der Migräne“ betont die Relevanz eines frühzeitigen Therapiebeginns zur Erzielung einer optimalen Wirksamkeit. [8] Ibuprofen in einer Dosierung von 10 mg/kg Körpergewicht ist hierbei die empfohlene Erstlinientherapie bei Migräneattacken im Kindesalter. [9] Auch bei Spannungskopfschmerzen, wo nichtmedikamentöse Maßnahmen zuvor keine ausreichende Linderung erzielt haben, empfiehlt die Leitlinie das nichtsteroidale Antirheumatikum (NSAR) Ibuprofen. [8,10] Eine leitliniengerechte Umsetzung in der Praxis setzt altersadäquate Darreichungsformen voraus, die eine exakte, gewichtsbezogene Dosierung ermöglichen. Für Kinder und Jugendliche ab einem Alter von 6 Jahren (> 20 kg Körpergewicht), die Tabletten oder Kapseln nur schwer oder ungern schlucken, eignen sich Nurofen® 200 mg Schmelztabletten ideal. [11] Sie zergehen auf der Zunge und können ohne Wasser eingenommen werden, was eine flexible und diskrete Anwendung auch unterwegs ermöglicht. Für Säuglinge ab 3 Monaten (> 5 kg Körpergewicht) und jüngere Kinder steht mit dem Nurofen® Junior

Fieber- & Schmerzsaft eine flüssige Formulierung zur Verfügung, die mittels Applikationspritze eine präzise und sichere Dosierung erlaubt. [12]

„Eine verbesserte Aufklärung auf allen Ebenen – bei Eltern, Ärzten, in der Schule und in der Gesellschaft – sowie der Zugang zu einer leitlinienkonformen, differenzierten Therapie sind sehr wichtig und den Weg in die Chronifizierung zu unterbrechen“, resümiert Prof. Gossrau.

Über Reckitt

Reckitt** wird von seinem Ziel angetrieben, zu schützen, zu heilen und zu pflegen, um jedem eine sauberere und gesündere Welt zu ermöglichen. Wir sind stolz darauf, ein weltweit bekanntes und vertrauenswürdiges Portfolio von Marken in den Bereichen Hygiene, Gesundheit und Ernährung zu führen, darunter Nurofen, AirWick, Calgon, Cillit Bang, Clearasil, Dettol, Dobendan, Durex, Enfamil, Finish, Gaviscon, Nutramigen, Sagrotan, Vanish, Veet, Woolite und viele mehr.

** Reckitt ist die Kurzbezeichnung der Reckitt Benckiser-Unternehmensgruppe

Über Nurofen®

Der Wirkstoff in Nurofen® ist Ibuprofen. Das nichtsteroidale Antirheumatikum (NSAR) wirkt entzündungshemmend, schmerzlindernd und fiebersenkend. In Deutschland ist Nurofen® die meistverkaufte Marke für ibuprofenhaltige Schmerz- und Fiebertmittel für Kinder. [13] Für Erwachsene steht es den Nurofen® 400 mg Weichkapseln für die Behandlung von leichten bis mäßigen Schmerzen, inkl. Kopfschmerzen, seit 2022 eine Darreichungsform zur Verfügung, bei der Ibuprofen bereits gelöst im flüssigen Kapselkern vorliegt. Dadurch kann der Wirkstoff im Vergleich zu festen Tabletten mit Ibuprofensäure doppelt so schnell absorbiert* werden. [14]

* gegenüber Nurofen Standard-Tabletten

Quellen:

- [1] Evers, S., Kropp, P., Pothmann, R., Heinen, F. & Ebinger, F. T. Nervenheilkunde 2008;27:1127–1137.
- [2] Zaranek, L. et al. Ärzteblatt Sachsen 2024;2:22–25.
- [3] Straube, A. & Ruscheweyh, R. Nervenheilkunde 2019;38:735–739.
- [4] Gaßmann, J., Vath, N., Gessel, H. V. & Kröner-Herwig, Dtsch. Ärztebl. Int. 2009;106(31–32):509–516.
- [5] Pascual, J., Colás, R. & Castillo, J. Curr. Pain Headache Rep. 2021;5:529–536.
- [6] Deutsche Gesellschaft für Neurologie. Kopfschmerzursachen bei Jugendlichen: Lange Bildschirmzeiten, unregelmäßige Mahlzeiten, spätes Zubettgehen, Cannabis. Link: <https://www.dgn.org/ar...n-cannabis> (zuletzt abgerufen am 24.09.2025).
- [7] Ashina, S. et al. Nat. Rev. Dis. Primer 2023;9:5.
- [8] Deutsche Gesellschaft für Neurologie (DGN) & Deutsche Migräne- und Kopfschmerzgesellschaft (DMKG). S1-Leitlinie Therapie der Migräneattacke und Prophylaxe der Migräne. 2022. <https://register.awmf...024-06.pdf>.
- [9] Orr, S. L. Headache in Children and Adolescents. Continuum 2024;30:438–472.
- [10] Evers, S., Kropp, P., Pothmann, R., Heinen, F. & Ebinger, F. Nervenheilkunde 2008;27:1127–1137.
- [11] Fachinformation Nurofen® 200 mg Schmelztabletten Lemon. Stand November 2020.
- [12] Fachinformation Nurofen® Junior Fieber- & Schmerzsaft. Stand Juli 2021.
- [13] IQVIA. Marktanteil Nurofen® Kinderschmerzmittelmarkt Selbstmedikation. Wert 06/2024–06/2025.
- [14] Fachinformation Nurofen® MINI 400 mg Weichkapsel. Stand Juli 2024.



HiPP HOCHVERTRÄGLICH – die neue Pflegelinie für hochsensible Babyhaut

Parfumfrei, hypoallergen und von DAAB getestet und empfohlen. Entwickelt für die zarte besonders sensible Babyhaut.

Mit den neuen HiPP HOCHVERTRÄGLICH Pflegeprodukten stellt HiPP eine Pflegeserie vor, die speziell für die Bedürfnisse hochsensibler Babyhaut entwickelt wurde. Die Linie richtet sich auch an Fachpersonen wie Hebammen und Kinderärzt:innen, die Eltern in der frühen Phase der Hautpflege kompetent begleiten und beraten.

Wissenschaftlich reflektiert – hautverträglich umgesetzt

Die Haut von Neugeborenen ist besonders durchlässig, empfindlich und anfällig für Irritationen. Die neue Pflegelinie HiPP HOCHVERTRÄGLICH setzt genau hier an: parfumfrei, hypoallergen, dermatologisch bestätigt und vom DAAB getestet und empfohlen. Sie bietet eine sichere und auf wissenschaftlichen Erkenntnissen fundierte Lösung für die Pflege hochsensibler Babyhaut an – vom ersten Bad bis zur Familienpflege.

Vertrauensvolle Empfehlung durch Fachpersonen

Für Hebammen und Kinderärzt:innen bietet die Linie eine sichere, wissenschaftlich fundierte Empfehlung für die Beratung von Eltern mit sensiblen Babys. Die Produkte verzichten bewusst auf Duftstoffe, ätherische Öle, Farbstoffe und unnötige Konservierungsmittel – ein klares Signal für Verträglichkeit und Fachkompetenz.

Verfügbarkeit und Fachinformationen

Die Produkte sind ab Oktober 2025 im Handel erhältlich. Fachpersonen können sich über die HiPP Hebammenakademie informieren und über den HiPP Außendienst kostenfreie Muster anfordern.



Kontakt für Fachkreise einfach den QR-Code scannen oder unter www.fachkreise.de/kontakt



Die Produkte im Überblick

HiPP HOCHVERTRÄGLICH ÖL-BALSAM

Ein sensorisches Pflegeerlebnis:

- Die Balsam-zu-Öl-Formulierung verschmilzt bei Hautkontakt zu einem seidigen Öl. Ideal zur Pflege trockener Haut.
- **Sheabutter, Bio-Mandelöl, Bio-Jojobaöl & Bienenwachs** pflegen und schützen zuverlässig vor Feuchtigkeitsverlust. Besonders auch für die kalte Jahreszeit geeignet.

HiPP HOCHVERTRÄGLICH FAMILIENCREME

Pflege für alle – von der Geburt bis ins Schulalter (und darüber hinaus):

- **15 % Sheabutter, Aloe Vera** und **pflanzliches Glycerin** plus Bio-Mandelöl.
- Im praktischen Tiegel – reduziert Pflegekomplexität im Familienalltag.
- Ein echtes Allround-Produkt für sensible Haut in jeder Lebensphase.

HiPP HOCHVERTRÄGLICH PFLEGEBAD

Schonende Reinigung ohne Kompromisse:

- **Panthenol** beruhigt gereizte Haut und unterstützt die Regeneration.
- Rückfettende Substanzen schützen vor Austrocknung – ideal für die anfangs noch trockene Haut des Neugeborenen.

Vitamin-D-Supplementierung verringert Asthmaanfälle bei Kindern

Eine Metaanalyse über 10 randomisierte, kontrollierte Studien zeigte, dass ein Vitamin-D-Supplement die Zahl der Asthmaanfälle bei Kindern signifikant reduzieren kann. Besonders wirksam war das Supplement mit der empfohlenen Tagesdosis.

Beobachtungsstudien haben bereits einen Zusammenhang zwischen niedrigen Vitamin-D-Spiegeln und vermehrten Asthmaanfällen bei Kindern beschrieben. Eine aktuelle Metaanalyse analysierte nun die Auswirkungen einer Vitamin-D-Supplementierung auf die Zahl von Asthmaanfällen bei Kindern.

Vitamin D für Kinder mit Asthma?

Die systematische Recherche ermittelte Studien aus den medizin-wissenschaftlichen Datenbanken PubMed, Cochrane und Google Scholar mit Veröffentlichungsdaten bis April

2023. Für eine Metaanalyse berücksichtigten die Wissenschaftler ausschließlich randomisierte, kontrollierte Studien.

Metaanalyse über 10 randomisierte, kontrollierte Studien

In die Metaanalyse wurden 10 relevante Studien mit 1.243 Kindern mit Asthma eingeschlossen. Dabei erhielten 631 Kinder eine Vitamin-D3-Supplementierung, 612 Kinder erhielten ein Placebo. Die zusammenfassende Analyse ergab, dass eine Vitamin-D-Supplementierung die Gesamtzahl der Asthmaanfälle signifikant senkte (Risk Ratio, RR: 0,62; 95 % Konfidenzintervall, KI: 0,44 – 0,87; p = 0,01). In einer Untergruppenanalyse zeigte sich, dass speziell eine Vitamin-D-Supplementierung in empfohlener Tagesdosis Asthmaanfälle signifikant reduzieren konnte

(RR: 0,41; 95 % KI: 0,18 – 0,92; p = 0,03). Die Autoren berichten zudem signifikante Verbesserungen der Lungenfunktion anhand des FEV1-Wertes (Einsekundenkapazität) mit dem Vitamin-D-Supplement im Vergleich zu einem Placebo (Mittelwertdifferenz, MD: -0,23; 95 % KI: -0,46 – 0,01; p = 0,04).

Vitamin-D-Supplementierung bei Kindern mit Asthma vielversprechend

Eine Nahrungsergänzung mit Vitamin D kann demnach die Zahl von Asthmaattacken bei Kindern verringern und gleichzeitig den FEV1-Wert verbessern.

Original Titel:
Vitamin D supplementation decrease asthma exacerbations in children: a systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials

Bezeichnung des Arzneimittels: Epidyolex 100 mg/ml Lösung zum Einnehmen.

Qualitative und quantitative Zusammensetzung: Jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Sonstiger Bestandteil mit bekannter Wirkung: Jeder ml Lösung enthält: 79 mg Ethanol, 736 mg raffiniertes Sesamöl, 0,0003 mg Benzylalkohol. **Liste der sonstigen Bestandteile:** Raffiniertes Sesamöl, Ethanol, Sucralose (E955), Erdbeer-Aroma (enthält Benzylalkohol). **Anwendungsgebiete:** Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit dem Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) oder dem Dravet-Syndrom (DS) in Verbindung mit Clobazam bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit Tuberöser Sklerose (TSC) bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Patienten mit erhöhten Transaminasewerten, die das Dreifache der oberen Normgrenze (ULN) übersteigen, und deren Bilirubinwerte das Zweifache der ULN übersteigen. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Antiepileptika, andere Antiepileptika, **ATC-Code:** N03AX24. **Inhaber der Zulassung:** Jazz Pharmaceuticals Ireland Ltd, 5th Floor, Waterloo Exchange, Waterloo Road, Dublin 4, D04 E5W7, Irland. **Rezeptpflicht/ Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten. **Weitere Informationen zu den Abschnitten Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Nebenwirkungen und Gewöhnungseffekte sowie zu Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation.** **Darreichungsform:** Eine 100-ml-Flasche; jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Die Flasche ist in einem Karton mit zwei 5-ml- und zwei 1-ml- Applikationsspritzen für Zubereitungen zum Einnehmen und zwei Flaschenadaptoren verpackt. Die 5-ml-Spritzen sind in Schritten von 0,1 ml und die 1-ml-Spritzen in Schritten von 0,05 ml unterteilt. **Für mehr Information kontaktieren Sie bitte:** medinfo-int@jazzpharma.com **AT-EPX-2300018 V3.0**

Dekristolmin® 20.000 I.E./ml Tropfen zum Einnehmen, Lösung

Zusammensetzung: 1 ml Lösung (40 Tropfen) enthält 0,5 mg Colecalciferol (Vitamin D3, entsprechend 20.000 I.E.). (1 Tropfen enthält ca. 500 I.E. Vitamin D3.) Sonstige Bestandteile: Mittelkettige Triglyceride, Butylhydroxytoluol. **Anwendungsgebiete:** Vorbeugung von ernährungsbedingter Rachitis bei Säuglingen und Kleinkindern, Neugeborenen und Frühgeborenen, Vorbeugung eines Vitamin-D-Mangels bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern mit bekanntem Risiko, Behandlung eines Vitamin-D-Mangels bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern, als Ergänzung zu einer spezifischen Osteoporosetherapie bei Patienten mit Vitamin-D-Mangel oder Risiko eines Vitamin-D-Mangels. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile, Hyperkalzämie, Hyperkalzurie, Hypervitaminose D, Nephrolithiasis (Nierensteine), stark eingeschränkte Nierenfunktion. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Vitamin D und Analoga, Colecalciferol. **ATC-Code:** A11CC05. **Rezeptpflicht/Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig. **Pharmazeutischer Unternehmer:** Dermapharm GmbH, 1010 Wien. **Stand:** 06/2020 **Weitere Angaben zu Nebenwirkungen, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln oder sonstigen Wechselwirkungen, Schwangerschaft und Stillzeit, Gewöhnungseffekten und zu den Warnhinweisen und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung sind den veröffentlichten Fachinformationen zu entnehmen.**

Hidrasec 30 mg Granulat zur Herstellung einer Suspension zum Einnehmen

Zusammensetzung: Ein Beutel enthält 30 mg Racecadotril. Sonstiger Bestandteil mit bekannter Wirkung: ein Beutel enthält 2,9 g Saccharose. **Hilfsstoffe:** Saccharose, hochdisperses wasserfreies Siliciumdioxid, Polyacrylat-Dispersion 30 %, Aprikosenaroma. **Anwendungsgebiete:** Ergänzung symptomatischer Behandlung der akuten Diarrhoe bei Säuglingen (älter als 3 Monate) und Kindern, gemeinsam mit oraler Rehydratation und üblichen unterstützenden Maßnahmen, wenn diese Maßnahmen allein nicht ausreichen, den klinischen Zustand zu kontrollieren, und wenn die Behandlung der Grunderkrankung nicht möglich ist. Wenn die Behandlung der Grunderkrankung möglich ist, kann Racecadotril als Begleitmedikation angewendet werden. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der genannten sonstigen Bestandteile. Da Hidrasec 30 mg Saccharose enthält, ist es kontraindiziert bei Patienten mit hereditärer Fructoseintoleranz, Glucose-Galactose-Malabsorption oder Saccharase-Isomaltase-Mangel. **ATC-Code:** A07XA04 **Abgabe:** Rezept- und apothekenpflichtig. **Packungsgrößen:** Packungen mit 20 Beutel. **Zulassungsinhaber:** Bioprojekt Europe Ltd, 101 Furry Park road, Killester, Dublin 5, Irland **Stand der Information:** Dezember 2019 **Weitere Angaben zu Warnhinweisen und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstigen Wechselwirkungen, Schwangerschaft und Stillzeit, Nebenwirkungen sowie Gewöhnungseffekten entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation.**

Developmental Epileptic Encephalopathies (DEEs) – Im Mittelpunkt steht die Verbesserung der Lebensqualität

- Nicht die Anfallsfreiheit, sondern eine Anfallsreduktion und insbesondere die **Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit DEEs sowie ihrer Familien** sind die Therapieziele bei Kindern und Jugendlichen mit seltenen und schwer behandelbaren Epilepsien.
- Moderne anfallssuppressive Medikamente (ASM) sollten die **Kognition, exekutive, emotionale und soziale Fähigkeiten** der Patienten **fördern**, die **Sprache und Kommunikation** sowie den **Schlaf verbessern**, sowie die **Teilhabe** am Alltag erhöhen.
- Das Cannabidiol-haltige Fertigarzneimittel **Epidyolex[®]** zeigt in Studien **positive Effekte auf nicht-anfallsbedingte Symptome** und **bestätigt diese in der Praxis**.

Beim diesjährigen Jazz-Symposium im Rahmen der 63. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ) vom 10. bis 12. September 2025 in Graz drehte sich alles um die Verbesserung der Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit seltenen und herausfordernden Epilepsien. Bei den DEEs steht der Alltag der jungen Patienten und ihrer Familien weit mehr im Mittelpunkt als die Anfälle selbst, so Prof. Dr. Barbara Plecko, Graz, die das Symposium leitete.

Epilepsie ist eine häufige neurologische Erkrankung im Kindesalter

Epilepsien sind im Kindesalter häufig, so Prof. Dr. Gudrun Gröppel, Linz. 0,5% bis 1% aller Kinder seien davon betroffen. [1] Die Ätiologie sei bei Kindern im Vergleich zu Erwachsenen sehr heterogen. Zunehmend könnten genetische Ursachen gefunden werden. Chronische Anfälle haben oft schwere Folgen für die kognitive, emotionale und soziale Entwicklung der Kinder. [1,2] Im Vergleich zu epileptischen Enzephalopathien (EE), bei denen die Anfälle der Auslöser für die Entwicklungsverzögerungen sind, führt bei den DEEs die genetische Grunderkrankung selbst zusätzlich zu einer Entwicklungsverzögerung. Die Anfälle haben bei DEEs einen deutlichen negativen Einfluss auf die Entwicklung der Betroffenen. [1-4]

DEEs sind häufig therapieresistent

Viele der DEEs seien therapieresistent, so Prof. Dr. Gröppel weiter. Dies sei der Fall, wenn

mindestens zwei für das jeweilige Syndrom geeignete Medikamente für eine ausreichend lange Zeit in ausreichender Dosierung angewendet worden seien. [5] Da bei den meisten dieser Patienten keine kurative Epilepsiechirurgie möglich ist, ist Anfallsfreiheit für diese Patienten dann in der Regel nicht mehr das Ziel. Es könne oft bestenfalls eine Reduktion der Anfälle anvisiert werden. Die Patienten haben eine kognitive Entwicklungsverzögerung und Verhaltensauffälligkeiten, welche einen negativen Einfluss auf das Familienleben haben. [6] Das Alter der Patienten und das Syndrom selbst nahmen einen großen Einfluss auf die nicht-anfallsbedingten Symptome. [7] Solche nicht-anfallsbedingten Symptome hätten für die Patienten und ihre Familien bei DEEs oft eine viel größere Bedeutung.

Eltern und Geschwister leiden häufig mit

So machten sich Geschwister Sorgen um die Patienten, hätten Angst, schlechte Träume, seien oft müde und traurig. [8] Eine wichtige Sorge sei auch die Angst um den Tod des Patienten. Sie träte altersabhängig in unterschiedlicher Häufigkeit auf. Besonders jüngere Kinder empfinden diese Angst als große Last. Die Eltern leben in ständiger Sorge um die Patienten. Prof. Dr. Gröppel wies auch auf einen bedeutsamen Zusammenhang zwischen Autismus-Spektrum-Störungen und Epilepsie hin. [9] Sie erläuterte ebenso die Bedeutung des Schlafs für die kognitive Entwicklung der Kinder. Schlaf schaffe Platz für das Lernen und verbessere die Kognition. [10] Deshalb sei eine Verbesserung des Schlafs bei Patienten mit DEEs ein wichtiges Therapieziel.

Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) – Paradebeispiel für eine DEE

Wie wichtig die Behandlung dieser nicht-anfallsbedingten Symptome in der Praxis sein kann, machte Dr. Joachim Zobel, Graz, am Beispiel einer Patientin mit einem LGS deutlich. Beim LGS kommt es typischerweise zu unterschiedlichen Anfallsformen, oft auch zu Sturzanfällen. Die Patienten sind in der Regel therapieresistent, so Dr. Zobel. Die vorgestellte Patientin litt an einer besonderen genetischen Variante, bei der das UBA5-Gen betroffen ist (early infantile epileptic encephalopathy-44, EIEE-44). Für die Eltern stünden insbesondere die Unruhe und die Schlafprobleme des Kindes im Vordergrund, dazu eine Anfallsreduktion, Besserung der Bewegungsstörung und eine leichtere Nahrungszufuhr – insgesamt also eine bessere Lebensqualität. Eine Vielzahl an Maßnahmen und Medikamenten wäre ausprobiert worden. Das in Kombination mit Clobazam zur Zusatzbehandlung von LGS und Dravet-Syndrom (DS) ab dem Alter von zwei Jahren zugelassene Epidyolex[®] konnte für die Patientin und Ihre Eltern dann nochmals einen Fortschritt bringen. [11] So konnte die Aufmerksamkeit der Patientin gesteigert werden. Gleichzeitig verbesserten sich kognitive, exekutive, emotionale und soziale Fähigkeiten, Sprache und Kommunikation sowie die Schlafstörungen. Die Patientin habe nun mehr Teilhabe am Alltag der Familie. Sie sei insgesamt ruhiger. Dr. Zobel wies in diesem Zusammenhang auf die Rekrutierung von Patienten für die PROGRESS-Studie hin, die weitere Erkenntnisse zur Behandlung der nicht-anfallsbedingten Symptome durch Epidyolex[®] bringen soll. [12]

Gute Erfolge auch bei Dravet-Syndrom

Dr. Eva Stögmänn, Mödling, konnte aus ihrer praktischen Erfahrung einige weitere Fälle anführen, in denen das Cannabidiol-haltige Fertigarzneimittel positive Effekte auf nicht-anfallsbedingte Symptome gezeigt hat. Sie überblickt zahlreiche LGS- und DS-Fälle und stellte exemplarisch für das LGS den Fall eines 12-jährigen, schwer zu therapierenden Jungen vor. Er wurde von den Eltern und Lehrern als schwer führbar bezeichnet. Durch die Behandlung mit Epidyolex[®] konnten nicht nur Sturzanfälle reduziert werden. Der Patient sei dadurch auch viel ruhiger geworden. Eltern und Betreuer konnten besser mit den Symptomen umgehen. Bei einem 9-jährigen Mädchen mit DS konnte das Medikament

Anfallsreihen verkürzen. Sie sei aktuell sogar anfallsfrei. Außerdem sei sie aufmerksamer, habe seltener Zyanose-Attacken und mehr Teilhabe. Zu den beobachteten Nebenwirkungen zählen aus Sicht der Expertin Übelkeit und Diarrhoe und auch Müdigkeit, die zu einer Reduktion der Dosis geführt habe. Zu den mit Epidyolex[®] beeinflussbaren Parametern zählte die Expertin aus eigener Erfahrung die Reduktion zerebraler Anfälle, eine Besserung des Verhaltens, mehr Wachheit, eine Verbesserung der Kognition und Körperfunktion sowie eine bessere Stimmungslage. Die Sprach- und Kommunikationsfähigkeit könne zunehmen. Die meisten Familien und Betreuer profitierten von einer besseren Führbarkeit und weniger Aggressivität, so Dr. Stögmänn.

Quelle

Jazz-Symposium „Developmental Epileptic Encephalopathies (DEEs): Spotlight auf die Lebensqualität von Patient:innen und Caregiver:innen“ im Rahmen der 63. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, 10.09.2025, Graz.

Referenzen

1. Aaberg KM, et al. Seizures, syndromes, and etiologies in childhood epilepsy: The International League Against Epilepsy 1981, 1989, and 2017 classifications used in a population-based cohort. *Epilepsia* 2017;58(11):1880–1891
2. Specchio N, Curatolo P. Developmental and epileptic encephalopathies: what we do and do not know. *Brain* 2021;144:32–43
3. Raga S, et al. Developmental and epileptic encephalopathies: recognition and approaches to care. *Epileptic Disord* 2021;23(1):40–52
4. Scheffer IE, et al. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia* 2017;58(4):512–521
5. Kwan P, et al. Definition of drug resistant epilepsy: Consensus proposal by the ad hoc Task Force of the ILAE Commission on Therapeutic Strategies. *Epilepsia* 2010;51(6):1069–1077
6. Postma A, et al. Understanding neurodevelopmental trajectories and behavioral profiles in SCN1A-related epilepsy syndromes. *Epilepsy Behav* 2024;154:109726
7. Berg AT, et al. Nonseizure consequences of Dravet syndrome, KCNQ2-DEE, KCNB1-DEE, Lennox-Gastaut syndrome, ESES: A functional framework. *Epilepsy Behav* 2020;111:107287
8. Bailey LD, et al. Psychosocial impact on siblings of patients with developmental and epileptic encephalopathies. *Epilepsy Behav* 2020;112:107377
9. Lukmanji S, et al. The co-occurrence of epilepsy and autism: A systematic review. *Epilepsy Behav* 2019;98:238–248
10. Krutoshinskaya Y, et al. The reciprocal relationship between sleep and epilepsy. *J Pers med* 2024;14(1):118
11. Fachinformation Epidyolex[®], aktueller Stand.
12. PROGRESS-Studie: Abrufbar unter: <https://drks.de/search/de/trial/DRKS00033359>, Zuletzt abgerufen am: 12.09.2025

LGS, DS und TSC

BEGEGNEN SIE DER KOMPLEXITÄT UND ENTDECKEN SIE IHREN PATIENTEN NEU: MIT EPIDYOLEX[®]

- EPIDYOLEX[®] kann die **Anfallsfrequenz signifikant senken** bei multiplen Anfallstypen und Altersgruppen.¹
- EPIDYOLEX[®] konnte die **Lebensqualität verbessern** bei Kognition, Verhalten, Schlaf und Kommunikation.^{2,3}
- EPIDYOLEX[®] zeigte ein **gutes Verträglichkeitsprofil** über 3 Jahre.⁴⁻⁶

LGS, DS und TSC in der gelben Box



Erfahren Sie mehr auf www.epidyolex.at

DS, Dravet-Syndrom; LGS, Lennox-Gastaut-Syndrom; TSC, Tuberöse Sklerose.

1. Fachinformation Epidyolex[®], aktueller Stand. 2. Berg AT, et al. Caregiver-reported outcomes with real-world use of cannabidiol in Lennox-Gastaut syndrome and Dravet syndrome from the BECOME survey. *Epilepsy Research*. 2024;200:107280. 3. Wilson SML, et al. Caregiver-Reported Nonseizure Outcomes With Real-World Use of Cannabidiol (CBD) in Tuberous Sclerosis Complex (TSC): Results From the BECOME-TSC Survey. 2024. Abstract 1433. <https://www.aesnet.org/abstractlisting/caregiver-reported-nonseizure-outcomes-with-real-world-use-of-cannabidiol-cbd-in-tuberous-sclerosis-complex-tsc-results-from-the-become-tsc-survey>. 4. Scheffer IE, et al. Add-on cannabidiol in patients with Dravet syndrome: Results of a long-term open-label extension trial. *Epilepsia*. 2021;62(10):2505–2517. 5. Patel AD, et al. Long-term safety and efficacy of add-on cannabidiol in patients with Lennox-Gastaut syndrome: Results of a long-term open-label extension trial. *Epilepsia*. 2021;62(9):2228–2239. 6. Thiele EA, et al. Long-Term Safety and Efficacy of Add-on Cannabidiol (CBD) for Seizures Associated with Tuberous Sclerosis Complex (TSC): 3-Year Results From GWPCARE6 Open-Label Extension (OLE) (P14-1004). *Neurology*. 2023;100(17_supplement_2):2500.

Bezeichnung des Arzneimittels: Epidyolex 100 mg/ml Lösung zum Einnehmen.
Qualitative und quantitative Zusammensetzung: Jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Sonstiger Bestandteil mit bekannter Wirkung: Jeder ml Lösung enthält: 79 mg Ethanol, 736 mg raffiniertes Sesamöl, 0,0003 mg Benzylalkohol. **Liste der sonstigen Bestandteile:** Raffiniertes Sesamöl, Ethanol, Saccharose (E955), Erdbeer-Aroma (enthält Benzylalkohol).
Anwendungsgebiete: Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit dem Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) oder dem Dravet-Syndrom (DS) in Verbindung mit Clobazam bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit Tuberöser Sklerose (TSC) bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Patienten mit erhöhten Transaminasewerten, die das Dreifache der oberen Normgrenze (ULN) übersteigen, und deren Bilirubinwerte das Zweifache der ULN übersteigen. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Antiepileptika, andere Antiepileptika, ATC-Code: N03AX24. **Inhaber der Zulassung:** Jazz Pharmaceuticals Ireland Ltd, 5th Floor, Waterloo Exchange, Waterloo Road, Dublin 4, D04 E5W7, Irland. **Rezeptpflicht/Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten. **Weitere Informationen zu den Abschnitten Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Nebenwirkungen und Gewöhnungseffekte sowie zu Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation.**
Darreichungsform: Eine 100-ml-Flasche; jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Die Flasche ist in einem Karton mit zwei 5-ml- und zwei 1-ml-Applikationsspritzen für Zubereitungen zum Einnehmen und zwei Flaschenadaptern verpackt. Die 5-ml-Spritzen sind in Schritten von 0,1 ml und die 1-ml-Spritzen in Schritten von 0,05 ml unterteilt.
Für mehr Information kontaktieren Sie bitte: medinfo-int@jazzpharma.com AT-EPX-2300018 V3.0

Jazz Pharmaceuticals Austria GmbH, Wien
AT-EPX-2500057 V2.0 | Mai 2025

Was ist Myosophie – und warum ist sie für Kinder so wertvoll?



Dr. Andrea HOFBAUER

Fachärztin für Anästhesie, Intensivmedizin
und Allgemeinmedizin
Pappelgasse 16, 3426 Muckendorf
info@medigetik.at

Mein Name ist Dr. Andrea Hofbauer und ich bin FÄ für Anästhesie, Intensivmedizin und Allgemeinmedizin.

Ich habe mich in eigener Praxis selbst verwirklicht mit dem Ziel, ganzheitlich zu arbeiten. Das bedeutet im Besonderen, Ursachen für Beschwerden herauszufinden und ein einfaches, wirksames Therapiekonzept zu erstellen.

Über die Jahre bin ich immer wieder an Grenzen gestoßen und auf meiner Suche nach Lösungen habe ich etliche Ausbildungen gemacht, die ich mittlerweile in einem Konzept zusammenfasse. Sozusagen das Beste aus verschiedenen Bereichen zusammengefasst als ein multimodales, individuell gestaltetes Behandlungskonzept.

Ich konnte feststellen, dass viele gesundheitliche und seelische Probleme ihren Ursprung in orofazialen Dysfunktionen haben – was bedeutet, dass die basalen Körperfunktionen im Bereich der orofazialen Muskulatur (Mund- und Gesichtsbereich) nicht physiologisch funktionieren.

Mein Zugang ist ebenso banal wie genial – ich verwende das Training der orofazialen Muskulatur um ein Wiedererlernen von Atmen, Schlucken und Kauen anzuregen.

Atmen, Schlucken und Kauen sind lebensnotwendige, basale Körperfunktionen, die wir tagtäglich benutzen. Sie sind lebensnotwendig und werden bereits sehr früh im Leben genutzt – von der Schluckfunktion zum Beispiel wird bereits intrauterin Gebrauch gemacht, ungefähr ab dem 4. Schwanger-

schaftsmonat. Was die ersten zielgerichteten Aktivitäten eines Babys nach der Geburt sind, ist wohl kaum erwähnenswert, da ohnehin bekannt – Atmen und Saugen. All diese Körperfunktionen benötigen aber ein komplexes Miteinander von Muskelaktivität und dazugehöriger Innervation.

Kaum jemand achtet darauf, dass sich in diesem myofunktionellen Zusammenspiel immer öfter Fehler einschleichen. Fehler mit teilweise gravierenden Auswirkungen. Dysfunktionen der orofazialen Muskulatur sind zusammengefasst Mundatmung, einseitiges Kauen und eine dysfunktionale Zunge. Betrachtet man die Menschen heutzutage und die Kinder im Besonderen, wird man feststellen, dass viele mittlerweile vorwiegend durch den Mund atmen. Auch nachts. Viele Leser werden denken, das sei nicht wesentlich, Hauptsache Luft kommt rein. Ganz so einfach ist das aber nicht. Mundatmung ist physiologisch für Stresssituationen vorgesehen. In Ruhe – wenn im Vegetativum der Parasympathikus regiert – atmen wir durch die Nase. Umgekehrt bedeutet das, dass Mundatmung eine Aktivierung des Sympathikus mit sich bringt. Auch nachts.

Atmen wir durch den Mund, was physiologisch nicht für uns vorgesehen ist, fehlt uns ein wesentlicher Filter, der dazu dient, die Einatemluft zu filtern. Folglich können mehr Allergene und Erreger unsere Atemwege und die Lunge erreichen.

NO ist ein Molekül das wir für unser Herz-Kreislaufsystem benötigen – siehe dazu: Robert Furchgott, Louis Ignarro und Ferid Murad, welche 1998 mit dem Medizin-Nobelpreis ausgezeichnet wurden, da sie entdeckt



hatten, dass NO als gefäß-erweiternder Signalstoff des Herz-Kreislauf-Systems fungiert und identisch ist mit dem sogenannten Endothelium Derived Relaxing Factor (EDRF). Es wird zu einem großen Teil in den Nasennebenhöhlen gebildet. Dieses Gas gelangt wiederum nur in den Körper, wenn wir durch die Nase atmen, denn unter Mundatmung werden die Nebenhöhlen nicht pneumatisiert, samt den damit einhergehenden Beschwerden wie zum Beispiel chronische Sinusitiden.

Ich werde Ihnen in den nächsten sechs Artikeln immer wieder die Vorteile der physiologischen orofazialen Myofunktion schildern, möchte aber noch einmal darauf zurückkommen, wie einfach und wirksam es ist, wenn man anfängt, die Weisheit des muskulären Zusammenspiels zu verstehen. Myosophie – die Weisheit der Muskeln, des muskulären Zusammenspiels, der Myofunktion – meine Antwort auf so viele Fragen, die wir uns schon lange stellen.

Damit habe ich ein Behandlungskonzept geschaffen, das die orofaziale Muskulatur trainiert, und mit Körpertherapie und bewegungstherapeutischen Impulsen ergänzt und festigt.

Es ist ein Problem der heutigen Zeit, dass Teile der Muskulatur immer weniger genutzt werden. Ich sehe die heutige Nahrung als wesentlichen Verursacher dieses Phänomens. Die Kiefer werden immer kleiner, immer mehr junge Menschen benötigen eine kieferorthopädische Behandlung. Form follows function, das Konzept kennen wir alle. Nun das ist

auch beim menschlichen Körper so. Zu wenig Funktion bedeutet eine eingeschränkte beziehungsweise veränderte Form.

Ich konnte die Methoden, die ich gelernt habe zusammenfügen und daraus ein Gesamtkonzept schaffen – ein Konzept, das beginnt, den Menschen als Ganzes zu begreifen und ihm die Möglichkeit gibt, mit gezieltem Training und gezielten Impulsen wieder in sein Gleichgewicht, seine Regulation zu kommen.

Meine (kindlichen) Patienten trainieren mit einem einfachen, aber perfekt designtem Trainingsgerät und aktivieren damit ihre orofaziale Muskulatur. Ich begleite sie sechs bis zwölf Monate und unterstütze die Prozesse mit Körpertherapie und gebe Impulse um eingewohnte Bewegungsmuster, die konträrproduktiv auf die Körperstatik wirken, zu verändern.

Kinder sind für diese Form der Therapie besonders empfänglich, denn sie haben eine gute Regenerationsfähigkeit. Je kürzer eine Fehlfunktion im Körper besteht, desto größer sind die Chancen, sie mittels optimal genutzter Neuroplastizität völlig „umzulenken“. Darum macht es so viel Sinn, gerade Kinder möglichst früh einer myosophischen Therapie zuzuführen. Mit Myosophie kann man beginnen, sobald die Kinder Backenzähnen haben, also meist ab circa 2 Jahren. Somit ergibt sich eine Möglichkeit, die anderen therapeutischen Konzepten verwehrt ist – ein sehr früher Therapiebeginn.

Mit dieser frühzeitigen Rehabilitation gelingt es, Dysfunktionen viel effizienter und früher zu behandeln und man gewinnt wertvolle Zeit. Denn – je früher die Dysfunktion erkannt und behandelt wird, desto weniger Folgeerscheinungen wird sie haben und desto rascher und nachhaltiger ist die Therapie möglich.

Physiologisches Atmen, Schlucken und Kauen sind wesentliche Aspekte für Psyche und Gesundheit.

Lesen Sie im nächsten Beitrag wie kindliche Migräne mit der Zunge zusammenhängen kann.

Alarmsignale, die Eltern, Ärzte Therapeuten und Pädagogen aufhorchen lassen sollen sind zum Beispiel:

- **Orale habits – Verlangen nach Schnuller über das 2. Lebensjahr hinaus**
- **Schnarchen**
- **häufige Infekte/Mandelentzündungen/Polypen**
- **Schlafstörungen**
- **Sprachdefizite**
- **Verweigerung fester Nahrung bzw. auffallende Vorliebe für weiche, breiige Nahrung**
- **neurologische Auffälligkeiten, Veränderungen der Körperstatik**
- **sehr gehemmte, schüchterne Kinder**

Quellen:

Furtenbach, M., & Adamer, I. (2016). Muskel-funktion als Gestaltungsfaktor. In M. Furtenbach, & I. Adamer (Hrsg.), Myofunktionelle Therapie Kompakt II Diagnostik und Therapie (S. 15-50). Wien: Praesens

Grabowski, R. (2016). Die offene Mundhaltung und ihre Folgen. In A. Furtenbach, & I. Adamer, (Hrsg.), Myofunktionelle Therapie Kompakt II Diagnostik und Therapie (S. 254-294). Wien: Praesens

Nitric oxide discovery Nobel Prize winners: Robert F. Furchgott, Louis J. Ignarro, and Ferid Murad shared the Noble Prize in 1998 for their discoveries concerning nitric oxide as a signalling molecule in the cardiovascular system, Mark Nicholls European Heart Journal, Volume 40, Issue 22, 7 June 2019, Pages 1747–1749, <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz361>. Published: 07 June 2019

Funktion	Frequenz pro Tag	Physiologische Ausführung	Folgen bei Dysfunktion
Atmen	ca. 20.000 x	Durch die Nase, ruhig# Zunge am Gaumen	Schlechter Schlaf, Infekte, Allergien, Stress, veränderte Gesichtsentwicklung
Schlucken	ca. 2.000 x	Mit korrekt positionierter Zunge	Nacken-/Rückenschmerzen, Verdauungsprobleme, Zungenfunktionsstörung
Kauen	ca. 600 x	Beidseits anwechselnd, kraftvoll	Kieferprobleme, kognitive Defizite, Gesichtssymmetrien

ÖÄK zum Welt-Polio-Tag: Impfungen schützen auch vor vermeintlich besiegten Krankheiten

Niedrige Durchimpfungsraten und erhöhte Reisetätigkeiten führen zu einer Wiederkehr von Infektionskrankheiten. Impfungen bieten wirksamen und verlässlichen Schutz.

„Die Impfücken aus den letzten Jahren – auch bedingt durch die Impfmüdigkeit nach der Covid-Pandemie – konnten nicht zufriedenstellend geschlossen werden, wodurch überwunden geglaubte Erkrankungen zurückkehren“, warnt Rudolf Schmitzberger, Leiter des Referats für Impfanglegenheiten in der Österreichischen Ärztekammer (ÖÄK) anlässlich des Welt-Polio-Tags am 24. Oktober. Durch die im Österreichischen Impfplan vorgesehenen Schutzimpfungen könnten viele Krankheiten und deren Wiederkehr vermieden werden. Wichtig sei es aber, dass alle Teilimpfungen konsequent und rechtzeitig erfolgen.

Vor Poliomyelitis (Kinderlähmung) könne man sich durch die – für Kinder kostenlos – angebotenen Mehrfachimpfungen effektiv schützen. „Diese decken aber auch andere Krankheiten ab, die in Österreich zwar als weitgehend ausgerottet galten, die aber in den letzten Jahren wieder gehäuft aufgetreten sind“, sagt Schmitzberger.

Bei Diphtherie würden seit 2022 erstmals seit mehr als 20 Jahren wieder Fälle gemeldet. Tetanus (Wundstarrkrampf) komme in Österreich zwar nur vereinzelt vor, die Sterblichkeitsrate sei aber relativ hoch. „Die Gründe für das Wiederauftreten einiger Infektionskrankheiten sind neben den bestehenden Impfücken auch vermehrte Reisetätigkeiten oder erhöhte Immigrationsströme aufgrund von Kriegswirren“, weiß Schmitzberger.

Bei Pertussis (Keuchhusten) habe es lt. Angaben der Österreichischen Agentur für Gesundheit- und Ernährungssicherheit (AGES) im Jahr 2024 mit über 15.000 Fällen einen Anstieg von 450% gegenüber dem Vorjahr gegeben, weshalb die erste Auffrischung und weitere Folgeimpfungen um 5 Jahre vorverlegt wurden.

Poliomyelitis sei auch nicht zu vernachlässigen, da Polioviren von gefährdeten Ländern auch wieder nach Österreich eingeschleppt werden könnten, erklärt der Impfexperte. „Die Kinderlähmung ist eine hochinfektiöse und von den sogenannten Polioviren ausgelöste, meist durch Schmierinfektion übertragene Viruserkrankung. Sie kann schlimmsten-

falls zu Lähmungserscheinungen vor allem in den Armen und Beinen führen.“ Wenn die Atemmuskulatur betroffen sei, könne die Erkrankung auch lebensbedrohlich werden, gibt Schmitzberger zu bedenken.

Empfohlenes Impfschema:

Die Grundimmunisierung erfolgt im Rahmen der 6-fach Impfung (Diphtherie, Tetanus, Pertussis, Poliomyelitis, Haemophilus influenzae Typ B sowie Hepatitis B) nach dem 2+1 Schema ab der vollendeten 6. Lebenswoche, 2. Dosis 2 Monate nach der ersten, 3. Dosis 6 Monate nach der zweiten.

Die erste Auffrischung erfolgt in Form einer 4-fach Impfung (Diphtherie, Tetanus, Pertussis und Poliomyelitis) und wird im 6. Lebensjahr empfohlen.

Die zweite Auffrischung mit dem 4-fach-Impfstoff wird nach weiteren fünf Jahren empfohlen.

Bei Erwachsenen sind weitere Auffrischungen von Polio nur bei spezieller Indikation (Reisende in Regionen mit hohem Infektionsrisiko) oder beruflicher Indikation (Gesundheitspersonal) notwendig.



MR Dr. Rudolf SCHMITZBERGER

*Leiter des Impfreferates
der Österreichischen Ärztekammer*

„Die Impfücken aus den letzten Jahren konnten noch nicht zufriedenstellend geschlossen werden“



Forschungsteam um Prof. Cirak entdeckt neue und seltene neurologische Erkrankung bei Kindern

Genveränderungen im CRELD1-Gen führen zu angeborener Muskelschwäche und frühkindlicher Epilepsie

Neue Erkenntnisse zu seltenen Erkrankungen: Ein interdisziplinäres Team unter der Führung von Prof. Dr. Sebahattin Cirak, Sektionsleiter Neuropädiatrie, Stoffwechsel und Sozialpädiatrisches Zentrum am Universitätsklinikum Ulm, hat gemeinsam eine neu beschriebene, genetisch definierte Erkrankung identifiziert.

Betroffene Kinder zeigen bereits bei Geburt starke Muskelschwäche und Gelenkversteifungen (Arthrogryposis). Im ersten Lebensjahr tritt häufig eine schwer behandelbare Epilepsie auf. Die Forschungsergebnisse wurden nun in der Fachzeitschrift Brain Communications veröffentlicht.

Ursache für die Erkrankung sind demnach zwei vererbte Veränderungen im CRELD1-Gen: Die Studie liefert erstmals einen klar umrissenen Einblick in ein Krankheitsbild, das Muskelschwäche, Arthrogryposis und früh einsetzende Epilepsie durch CRELD1-Varianten vereint. Die Untersuchungen zeigen zudem, dass CRELD1 beim Zusammenbau von Acetylcholinrezeptoren (AChR) – den „Signal-Schaltern“ an Nerven- und Muskelzellen – eine zentrale Rolle spielt.

„Wir sehen hier eine neu beschriebene, genetisch definierte Erkrankung“, erklärt Prof. Dr. Sebahattin Cirak. „Wenn CRELD1 gestört ist, gelangen weniger funktionsfähige ‚Signal-Schalter‘ an die Kontaktstellen zwischen Nerven und Muskeln. Das erklärt die schwere Muskelschwäche – und vermutlich auch die frühe Anfallsneigung. Mit diesem Wissen können wir Verdachtsfälle schneller abklären und Familien gezielter beraten.“

Damit Muskeln auf Nervenreize reagieren können, benötigen sie Acetylcholinrezeptoren. Das CRELD1-Protein wirkt im Inneren der Zelle als Montagehelfer: Es sorgt dafür,

dass die „Schalter“ richtig zusammengebaut und in ausreichender Zahl an die Muskelzelloberfläche transportiert werden. Ist CRELD1 gestört, stehen zu wenige Schalter bereit, was die Symptome erklärt.

Die neuen Erkenntnisse haben auch konkrete Folgen für die medizinische Praxis: Bei Neugeborenen mit Muskelschwäche, Arthrogryposis und früh einsetzender Epilepsie sollte CRELD1 gezielt in der genetischen Diagnostik berücksichtigt werden. Gezielte Tests können die Diagnose beschleunigen, die Risikobewertung für Familien verbessern und den Weg zu gezielter Beratung ebnen.

Auch für die Forschung bietet das Wissen über den zugrundeliegenden Mechanismus Möglichkeiten für künftige Therapieansätze, beispielsweise mit dem Wirkstoff 3,4-Aminopyridin. Obwohl es noch keine spezifische Therapie gibt, liefert die Aufklärung des zugrunde liegenden Mechanismus Ansatzpunkte für die Forschung und kann die Diagnose und Beratung betroffener Familien deutlich verbessern.



Prof. Dr. Sebahattin CIRAK

*Sektionsleiter Neuropädiatrie, Stoffwechsel und
Sozialpädiatrisches Zentrum
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Ulm
sebahattin.cirak@uniklinik-ulm.de*

Originalpublikation: D'Alessandro M, et al. and Cirak S „Biallelic CRELD1 variants cause severe muscle weakness and infantile epilepsy“, Brain Communications 2025;7(5):fcf326. doi: 10.1093/braincomms/fcf326. Studie veröffentlicht in: Brain Communications (Open Access; doi: 10.1093/braincomms/fcf326)

Link zum Paper: <https://academic.oup.com/braincomms/advance-article/doi/10.1093/braincomms/fcf326/8247332>



„Dance in, dance out“ Vulkanland-Hügeln Mit Monkeys & Paradiesvögeln am Arlberg

Das Edelweiss war 1856 das erste Skihotel in Zürs und ist seitdem für vieles, vor allem aber für seinen mutigen Stil bekannt. Ein internationales Vintage-Refugium für alle, die raus wollen aus dem optischen Einerlei der Alpenhotellerie.

„Stay sexy in a distant universe“ – ja, das Edelweiss am Arlberg ist einfach schon immer irgendwie bunter, auffallender, schrulliger. Und dabei gern auch mal ein wenig unperfekt. „Dieses Haus ist einfach anders“, bringt’s Gastgeberin Irmgard Wiener auf den Punkt: Am Leopardenteppich geht’s zum Après Ski, beim Speisen schauen Zebras und Flamingos zu und im Relaxbereich wartet Capri-Flair der 60er. Unter den 62 Zimmern – so unverwechselbar wie die teils weltbekannten Gäste – gibt’s neuerdings auch eins, das man sich mit einer ganzen Affenhorde in Anzug und Fliege teilt: Kriert von den Machern des Kult-Gins Monkey 47, mit stolzen 70 Quadratmetern und allem, was retro ist: Messing, buntplüschige Teppiche, Schallplattenspieler und eine Bar wie damals – natürlich mit den Gin-Spezialitäten der Kult-Brennerei. Eine Welt zum Eintauchen und Versinken – oder um die (letzte) Scheidung zu zelebrieren: Unter dem Motto „Warum hast du nicht NEIN gesagt“, gönnt man sich (und bis zu acht Begleitpersonen) mit dem neuen Edelweiss-Package 47 Stunden Auszeit vom Beziehungsdrama – zwischen Signature Cocktails, exklusivem Monkey 47 Tasting, Fondue in der Monkey 47

Gondel hoch oben am Flexenpass und Party, Party, Party.

Apropos Party...

Natürlich steht das Edelweiss mittendrin im Ski-Paradies Lech Zürs – die Trittkopfbahn, Dreh- und Angelpunkt des Skigebiets, liegt mit 300 Top-Pistenkilometern vor der Haustür. Vielleicht sollte man die aber nicht ganz ausnutzen, schließlich muss noch Zeit (und Kraft) bleiben fürs Feiern: Da wäre zum Warmwerden die Edelweiss Bar, der berühmte All Day-Klassiker am Arlberg. Eine Fackelwanderung oder Taxifahrt entfernt ist das urige Flexenhäusl – bekannt für Fondue-Abends und legendäre Parties. Ein weiterer Arlberg-Hotspot: Die „Zürserl Ski Lounge“, trendige Mischung aus Skikeller und Après Ski-Bar mit einer hochmodernen Spind-Landschaft, die sich nachts in einen Dschungel

verwandelt (inklusive „One Night Spind“ – für alle, die zwischen den Parties eine Notunterkunft suchen). Gleich zum Saisonstart und dann einmal im Monat wird’s da musikalisch übrigens auch mal retro: „Tanzen wie früher“ heißt der neue Trend mit Plattenaufleger und Nostalgie-Hits. Ski-in Ski-out kann eben jeder: „Dance in, dance out“, lautet das Motto im Edelweiss.

Kontakt:
Hotel Edelweiss
Zürs 79, 6763 Zürs am Arlberg
Tel.: +43 5583 2662
welcome@edelweiss-arlberg.at
www.edelweiss-arlberg.at



30 Jahre endless Summer

Pünktlich zum Start der kühleren Jahreszeit feiert das AVITA Therme & Resort in Bad Tatzmannsdorf seine lange Tradition als exklusiver Kraftplatz – mit einem besonderen Jubiläum und vielen wohltuenden Momenten.

Seit mittlerweile drei Jahrzehnten steht das AVITA Therme & Resort für eine Auszeit, die mehr ist als nur Erholung. Gerade zur kalten Jahreszeit, die Körper und Immunsystem besonders fordert, wird der Rückzugsort im Herzen von Bad Tatzmannsdorf zur idealen Adresse für alle, die frische Energie schöpfen möchten. Denn im AVITA fühlen sich selbst der Herbst und Winter ein wenig nach Sommer an – dank wohligh warmem Thermalwasser, belebenden Saunaaufgüssen und herrlichen Treatments, die wortwörtlich unter die Haut gehen. Ja, um Kraft zu tanken und das eigene Immunsystem zu stärken oder sich einfach eine winterliche Auszeit voller Liebe und Entspannung zu gönnen, bietet dieser Ort die allerbesten Voraussetzungen: Die Spa- und Saunalandschaft mit rund 24 Saunen und dem Sauna Garten Eden zählt zu den exklusivsten des Landes. In den großzügigen In- und Outdoor-Wasserwelten kann man sich nicht nur entspannt treiben lassen, sondern auch die heilsame Wirkung des Thermalwassers erfahren. Ob zum Tagesausflug ins 2.000 Quadratmeter umfassende Wasserparadies der Therme, oder zum Längerbleiben im Resort mit exklusiven Zimmern und Suiten, feinsten Kulinarik und einem privaten Wellnessbereich für Hausgäste: Im AVITA wird Erholung zum Erlebnis – und der Winter zur wohltuenden Verlängerung des Sommers.

Wohlige Wärme – nicht nur in der Therme

Eine Sache, für die Bad Tatzmannsdorf neben seiner besonderen Vielfalt an exklusiven Wellnessgenüssen und natürlichen Heilvorkommen noch bekannt ist: die typisch südburgenländische Gastfreundschaft. Verschiedenste Unterkünfte empfangen Gäste mit authentischer Herzlichkeit und dem guten Gefühl, angekommen zu sein. Ob liebevoll geführte Pension oder modernes Gästehaus: Viele Betriebe sind AVITA Vorteilspartner und bieten exklusive Thermenvorteile. Ideal für alle, die sich Erholung wünschen, ohne auf das gewisse Maß an Persönlichkeit zu verzichten.

Kontakt:
AVITA Therme & Resort
Thermenplatz 1, 7431 Bad Tatzmannsdorf
Therme: +43 3353 8990-610
therme@avita.at
Resort: +43 3353 8990-0
resort@avita.at
www.avita.at



Die „Haschisch-Pfeife“, Beobachtungen von Wilhelm Busch 1864



Der Vater sagt: „Ich muss nun gehn! Christian! Lass die Pfeife stehn.“



Der Stock ist mit dem Schirm in Gange, der Ofen tanzt mit der Zange.



Auf einmal - puff! - da wird es dunkel: Das ist der alte Runkelmunkel!



Er liegt im Bett; ein Kerle winkt, als Mutter schwarzen Kaffee bringt.



Und Vater sitzt dabei und lacht. Und sagt: „Das habe ich lange gedacht! Ja ja, mein Junge! So muss es gehn! Christian, lass die Pfeife stehn!“



Drogen aus Langeweile

Viele Flüchtlinge sind 13 bis 17 Jahre alt. Sie haben bei uns hirnrissiger Weise ein Arbeitsverbot, in Schulklassen kommen sie ohne Deutsch nicht weit. Also landen sie auf der Straße und werden in die Drogenszene getrieben. Sie dealen häufiger als selbst zu konsumieren. Massenhaft Benzodiazepine (wer weiß, woher) und manchmal sogar Heroin. Von den Bossen werden sie als „Läufer“ eingesetzt, weil sie sensationell schnell rennen können, wenn das Tütata der Polizei ertönt. Die Sozialarbeiter haben bei diesem Spiel fast keine Chance.

Mozart, Vivaldi

Tango kann Parkinson-Symptome verbessern, Chorgesang depressive Symptome bei demenzkranken Menschen verringern, musiktherapeutische Interventionen können sogar Sprachstörungen nach Schlaganfällen verbessern. Um psychische und körperliche Erkrankungen zu lindern, nutzen viele Kliniken die Musiktherapie, berichtet der Europäische Musiktherapie-Kongress.

Eine neue Cochrane-Studien-Analyse stärkt den Stellenwert der Musiktherapie bei Demenz-Kranken. Ein Team an der Universität von Leiden hat Hinweise gefunden, dass eine Musiktherapie Menschen durch die Linderung von Depressionen zugutekommen kann. Erst kürzlich haben, wie berichtet, die Autoren der aktualisierten S3-Leitlinie zur Demenz eine positive Empfehlung für die Musiktherapie ausgesprochen. Menschen mit Demenz hätten einen potenziellen Nutzen von Musiktherapie für die Kognition und für darüber hinausgehende weitere Bereiche (z. B. psychische und Verhaltenssymptome, heißt es in der Leitlinie.) Ein relevantes Schadensrisiko bestehe nicht.



Prof. Bernhard Resch*

Kommentar zur Studie von D' Agata et al. (2025): *Psychological and physical health of a preterm birth cohort at age 35 years.* JAMA Netw Open 2025;8: e2522599

Die US-Autoren berichten eine Longitudinal-Kohortenstudie von 158 ehemaligen Frühgeborenen mit Geburtsgewicht unter 1850 Gramm (640 – 1850 Gramm Geburtsgewicht und Gestationsalter zwischen 24 und 36 Wochen, im Mittel 1271g und 30 Wochen) und einer kleinen Kontrollgruppe von 55 Reifgeborenen (RHODE-Studie), die im Alter von 35 Jahren erhöhte Raten an psychischen Problemen, erhöhte systolische Blutdruckwerte, erniedrigte Raten an HDL-Cholesterin-Werten und eine ungünsti-

Psychische und physische Langzeitfolgen bei Frühgeborenen im Alter von 35 Jahren.

gere Körperfettverteilung im Vergleich zu den reifgeborenen Kindern zeigen.

Das Besondere an dieser Kohortenstudie ist natürlich der lange Beobachtungszeitraum. Dennoch ergeben sich mehr Fragen als Antworten. Die Kohorte stammt aus den 1980-er Jahren (1985 bis 1989), und medizinisch trennen uns Welten vom jetzigen „standard of care“. Somit können wir nur zur Kenntnis nehmen, dass einige Frühgeborene im Vergleich zu termingeborenen Personen ein höheres Risiko für psychische Probleme (Angst und Depression), kardiometabolische Probleme (hoher Blutdruck, niedrige HDL-Cholesterinwerte, erhöhte Triglyceridwerte) und eine geringere Knochendichte haben.

Schon der Bereich der Basisdaten (Gewicht und Alter) zeigt eine sehr große Streubreite. Die Autoren betonen die Notwendigkeit, Frühgeburt als eine lebenslange chronische Erkrankung zu betrachten, um gezielte Interventionen und eine bessere Gesundheitsversorgung zu ermöglichen. Das erscheint mir

als Schlussfolgerung zu weit gegriffen, da etwa 80% aller Frühchen späte Frühgeborene mit 34-36 Wochen sind, wo sich diese Langzeitprobleme erst gar nicht ergeben. Für die Kinder mit niedrigerem Gestationsalter scheint dies jedoch ein Thema zu sein.



*Univ. Prof. Dr. Bernhard Resch, Forschungseinheit für neonatale Infektionserkrankungen und Epidemiologie, Medizinische Universität Graz.

Essen innerhalb eines 8-stündigen Zeitfensters führt zu dauerhaftem Gewichtsverlust

Eine randomisierte, kontrollierte Studie der Uni Malaga zeigt, dass die Einschränkung des Essens auf ein 8-stündiges Zeitfenster über 3 Monate den Gewichtsverlust bei Übergewicht oder Adipositas für mindestens 1 Jahr, unabhängig vom Zeitpunkt des Essfensters verbessert. Die Strategie des zeitbegrenzten Essens beachtet, wann - aber nicht was - eine Person täglich ist.

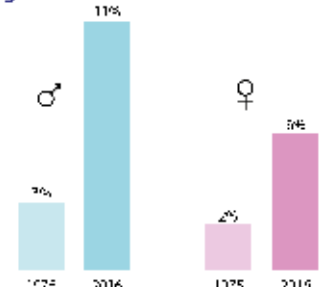
Obwohl die Studie mit einem individuellen Zeitfenster keine (!) Kalorienreduktion verlangte, erreichten alle Interventionsgruppen einen Gewichtsverlust von 3-4 kg, während die Kontrollgruppe 1/2 kg zulegte. Während die Kontrollen im Taillenumfang und Hüftumfang leicht zulegten, verbesserten sich diese Werte bei den Interventionsgruppen.



Konzepte für einen dauerhaften Gewichtsverlust sind nach wie vor notwendig, weil selbst hervorragende neue Medikamente nur Teilerfolge versprechen.

Alle "Diätrezepte" haben nur eine Chance auf Erfolg, wenn sie von den Patienten in Zufriedenheit aufgenommen werden. Sich selbst quälen, ist kein Konzept.

Der Anteil der adipösen Kinder (5-19 Jahre) steigt erheblich



NUROFEN SCHMELZTABLETTE DAS SCHMERZMITTEL FÜR JUGENDLICHE*



ZERGEHT AUF DER ZUNGE



- Schnelle Linderung bei Kopf-, Regel- und Zahnschmerzen
- Altersgerecht dosiert
- Ideal für unterwegs, ohne Wasser einzunehmen
- Mit Zitronengeschmack

* für Kinder
und Jugendliche
AB 12 JAHREN



Nurofen 200 mg Schmelztabletten Lemon

Wirkstoff: Ibuprofen

Zusammensetzung: 1 Schmelztbl. enth.: Wirkstoff: 200 mg Ibuprofen. Sonst. Best.: Ethylcellulose, gefälltes Siliciumdioxid, Hypromellose, Mannitol, Aspartam (E 951), Croscarmellose-Na, Mg-stearat, Zitronen-Aroma. **Anwendungsgebiete:** Kurzzeit, symptomat. Behandlung leichter bis mäßig starker Schmerzen, Fieber. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder sonstige Bestandteile des Arzneimittels; Überempfindlichkeitsreaktionen in der Anamnese (z. B. Bronchospasmus, Asthma, Rhinitis, Angioödem oder Urtikaria) im Zusammenhang mit ASS, Ibuprofen oder anderen NSAR; schwere Leber- oder Niereninsuffizienz; schwere Herzinsuffizienz (NYHA-Klasse IV); gastrointestinale Blutungen oder Perforation bei vorheriger NSAR-Therapie; bestehende oder in der Anamnese wiederholt aufgetretene peptische Ulzera oder Hämorrhagien (mind. 2 unterschiedl. Episoden); zerebrovaskuläre oder andere aktive Blutungen; ungeklärte Blutbildungsstörungen; schwere Dehydratation; letztes Schwangerschaftsdrittel. **Nebenwirkungen:** Häufig: Gastrointestinale Beschwerden, geringfügige Magen-Darm-Blutverluste. Gelegentlich: gastrointestinale Ulzera (u. U. mit Blutung und Durchbruch), ulzerative Stomatitis, Verstärkung einer Colitis und eines Morbus Crohn, Gastritis; zentralnervöse Störungen wie Kopfschmerzen, Schwindel, Schlaflosigkeit, Erregbarkeit, Reizbarkeit, Müdigkeit; Sehstörungen; Urtikaria und Pruritus; verschiedenartige Hautausschläge. Selten: Tinnitus; erhöhte Harnsäurekonzentration/Harnstoffkonzentrationen im Blut, Papillennekrose; Anämie. Sehr selten: Ösophagitis, Ausbildung von intestinalen, diaphragmaartigen Strikturen, Pankreatitis; Herzinsuffizienz, Herzinfarkt, Ödeme; verminderte Urinausscheidung, Niereninsuffizienz, nephrotisches Syndrom, interstitielle Nephritis (ggf. mit akuter Niereninsuffizienz); psychotische Reaktionen, Depression; Hypertonie, Vaskulitis; Palpitationen; Leberfunktionsstörungen, Leberschäden, Leberversagen, Hepatitis; Blutbildungsstörungen; schwere Hautinfektionen und Weichteilkomplikationen während einer Varizelleninfektion; Verschlechterung infektionsbedingter Entzündungen (z. B. nekrotisierende Fasciitis); Symptome einer aseptischen Meningitis (insbes. bei Patienten mit Autoimmunerkrankungen wie SLE oder Mischkollagenose); schwere Hautreaktionen wie bullöse Reaktionen, Alopezie. **Nicht bekannt:** Reaktivität der Atemwege wie Asthma, Bronchospasmus, Kurzatmigkeit; Arzneimittel-exanthem mit Eosinophilie und systemischen Symptomen (DRESS), akute generalisierte exanthematische Pustulose (AGEP), Lichtempfindlichkeitsreaktionen. Arzneimittel wie Nurofen sind möglicherweise mit einem geringfügig erhöhten Risiko für Myokardinfarkt oder Schlaganfälle verbunden. **Warnhinweise:** Bei Schmerzen oder Fieber ohne ärztlichen Rat nicht länger anwenden als in der Packungsbeilage vorgegeben! Enthält: Aspartam und Natrium. **Darreichungsformen und Packungsgrößen:** 12 (N1), 24 und 48 Schmelztabletten. **NURFD_0260. Reckitt Benckiser Deutschland GmbH - 69067 Heidelberg**