

Stillen bei Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen

Auch – oder gerade – Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen profitieren von Muttermilch bzw. Stillen!

D. Karall, G. Grissenauer, B. Meisinger, S. Scholl-Bürgi

Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen fielen in Zeiten vor dem erweiterten Neugeborenen-Screening in Österreich (vor April 2002) hauptsächlich durch eine metabolische Krise mit einer Entgleisung auf, die potentiell lebensbedrohlich war. Aufgrund der akuten, lebensbedrohlichen Situation rückte die Ernährung (mit Muttermilch) in den Hintergrund. Außerdem bestand die Annahme, dass die Ernährung mittels Stillen in ihrer Zusammensetzung nicht ausreichend kontrollierbar sei. Die Befürchtung, eine neuerliche Entgleisung auszulösen, bewirkte, dass das Stillen eher nicht praktiziert wurde. Seit Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings werden immer öfter Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen im präsymptomatischen, klinisch unauffälligen Zustand erfasst, und die Frage nach der Möglichkeit des (Teil-)Stillens ist mehr in den Vordergrund gerückt.

Von einer angeborenen Stoffwechselerkrankung ist kumulativ etwa jedes 500. Neugeborene betroffen. Das bedeutet z.B. für Österreich mit etwa 80.000 Geburten pro Jahr eine Gruppe von etwa 150 Kindern pro Jahr. Die Hälfte dieser Erkrankungen hat ihren Symptombeginn in der Neugeborenenperiode. Obwohl alle diese Störungen vererbt (und

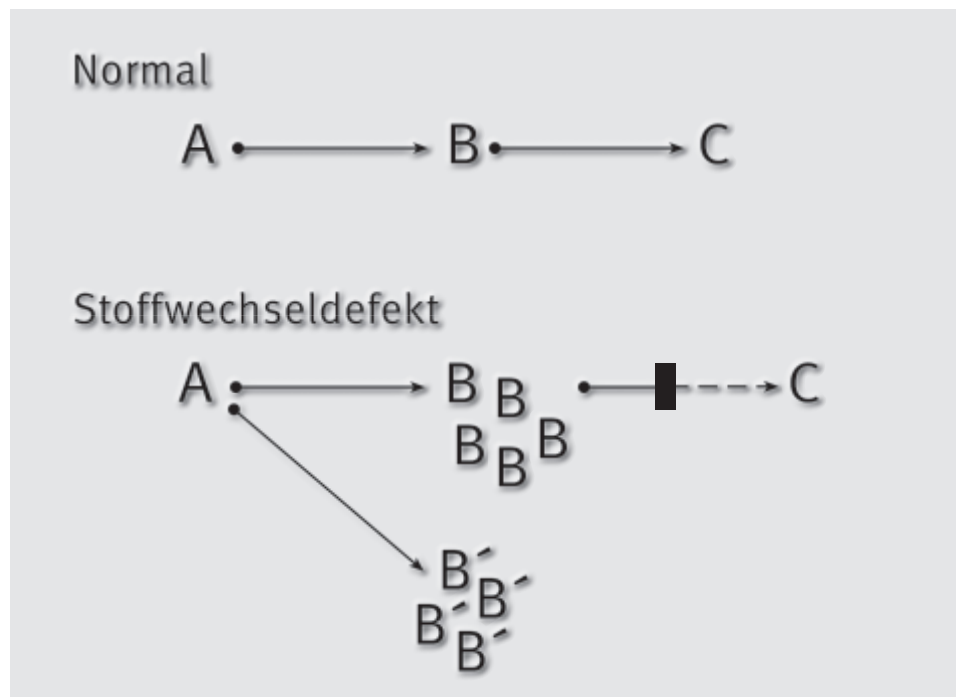


Abb. 1 – Folgen eines fehlenden Enzyms (= Stoffwechseldefekt)

daher angeboren) sind, kann etwa die Hälfte aller Stoffwechselerkrankungen mit einer geeigneten Therapie (meist Ernährungstherapie) für die Betroffenen eine gute Entwicklung mit einer adäquaten Lebensqualität gewährleisten.

Häufig handelt es sich bei Symptombeginn um eine schwere Entgleisung, die für Diagnostik und Therapie eine große Herausforderung darstellt. Das ist wohl auch einer der Gründe, warum initial nicht so sehr an das Stillen (bzw. die Ernährung mit Muttermilch) gedacht wurde/wird. Mit zunehmender Erfahrung und einem besseren Verständnis der Krankheitsbilder ist die natürliche Form der Ernährung des Neugeborenen und die Nutzung aller Vorteile des Stillens für diese Kinder wieder mehr in den Vordergrund gerückt. Auch das Neugeborenen-Screening, das in Österreich seit 1966 flächendeckend

durchgeführt wird und im April 2002 wesentlich erweitert wurde, spielt eine wesentliche Rolle: Durch das Screening ist es möglich, betroffene Kinder zu erkennen, bevor sie in eine schwere Entgleisung geraten.

War man vor etwa 20 Jahren noch der Meinung, dass alle Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen abzustillen seien, weil nur so eine kontrollierte Zufuhr der betreffenden Nährstoffe möglich sei, so geht der Trend jetzt in eine andere Richtung. Stillen fördert die Entwicklung der Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen, verbessert die Mutter-Kind-Interaktion und die Compliance mit der Ernährungstherapie und verhindert das Auftreten von Schuldgefühlen und ähnlichen Problemen bei der Mutter. In Ländern mit weniger ökonomischen Ressourcen als wir sie in Mitteleuropa haben, ermöglicht

eine muttermilch-basierte Ernährungstherapie z. T. überhaupt erst eine Behandlung der betroffenen Kinder. Natürlich ist es auch für das Herangehen der Eltern an späteres (Teil-)Stillen ein Unterschied, ob ihr Neugeborenes akut erkrankt und intensivpflichtig geworden ist und die Ernährung dabei als „Auslöser“ erkannt wird, oder ob es sich um ein unauffälliges Baby mit einem positivem Neugeborenen-screening-Befund handelt. In beiden Fällen profitieren die Kinder von Muttermilch, und es sollte daher unser Bemühen sein, der Familie die bestmögliche Betreuung und Beratung zu geben.

Eine angeborene Stoffwechselstörung liegt dann vor, wenn im Aufbau, Umbau oder Abbau der Bausteine von Kohlenhydraten, Eiweißen oder Fetten einer der benötigten Schritte (Enzyme) nicht angelegt ist. Dadurch kann der Stoffwechselweg nicht funktionieren. Es kommt im Wesentlichen zu drei Folgen (Abb. 1):

1. Das Substrat vor dem Stoffwechselblock staut sich an.
2. Das Produkt hinter dem Stoffwechselblock ist nicht in ausreichender Menge vorhanden.
3. Das angestaute Substrat wird alternativ in andere (evtl. sehr toxische) Substanzen umgewandelt.

Über die Jahre bestanden bereits Bemühungen, auch für Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen die Vorteile des (Teil-)Stillens und der Muttermilch optimal zu nutzen. Die europäische Gesellschaft für Angeborene Stoffwechselstörungen (SSIEM = Society for the Studies of Inborn Errors of Metabolism) hat 2002 diesbezüglich eine Empfehlung herausgegeben, die sich mit den Indikationen für Stillen bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen ausser Phenylketonurie, bei der Stillen auf jeden Fall indiziert und auch praktiziert wird, befasst (siehe Tabelle 1).

Wir konnten in den letzten Jahren Erfahrungen mit (Teil-)Stillen/Muttermilchernährung bei einem Kind mit Phenylketonurie (PKU), zwei mit Propionazidämie, einem mit VLCAD (very long chain acyl CoA dehydrogenase)-Defekt und einem mit Arginase-mangel sammeln (Tabelle 2). Die beiden Kinder mit Propionazidämie erhielten Muttermilch über einen Zeitraum von 6 bzw. 7 Monaten, die Mütter fütterten abgepumpte Milch in einem

Tabelle 1 – Empfehlungen: Stillen bei Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen außer PKU (Phenylketonurie), bei der (Teil-)Stillen sowieso indiziert ist:

Stillen ist durchzuführen und zu befürworten bei:	
1) Aminoazidopathien:	Ahornsiruperkrankung
	Tyrosinämie Typ I, II und III
	Homozystinurie (alle Formen)
2) Organazidurien:	Propionazidämie
	Methylmalonazidämie
	Isovalerianazidämie und andere
3) Harnstoffzyklusdefekten:	Ornithintranscarbamylasedefekt
	Carbamylphosphatsynthetasmangel
	Citrullinämie
	Argininosuccinaturie
Stillen ist kontraindiziert bei:	
	klassischer Galaktosämie, nicht bei den milden Formen (z.B. Duarte-Varianten)
Stillen ist bedingt kontraindiziert bei:	
	Langketten-Fettsäureoxidationsstörungen
Hyperchylomikronämie (Hyperlipidämie Typ I)	Abetalipoproteinämie und verwandten Störungen
Stillen kann schwierig sein bei:	
schweren Harnstoffzyklusdefekten, wie z.B.	Ornithintranscarbamylasedefekt
	Carbamylphosphatsynthetasmangel

Ausmaß von bis zu 2/3 der Nahrungsmenge, der Rest bestand nach ärztlicher Verordnung aus einer eiweißdefinierten Nahrung. Bei den Kindern mit PKU, VLCAD und Arginase-mangel erfolgte Stillen im Wechsel mit der Spezialnahrung in der Flasche über jeweils 6, 7 und 8 Monate. Alle 5 Kinder gediehen normal und hatten keine metabolischen Entgleisungen.

Fallberichte:

1) L., Propionazidämie

L. ist das zweite Kind einer 24-jährigen, gesunden Mutter. Schwangerschaft und Geburt waren unauffällig. Die Geburt

erfolgte mit 40 Schwangerschaftswochen spontan aus Hinterhauptslage. Geburtsgewicht 3120 g, Länge 49 cm, Kopfumfang 36 cm. Der Bub war bei der Geburt unauffällig (Apgar 9/10/10, Nabelschnurarterien-pH 7,3).

Die 15 Monate ältere Schwester war im Alter von 4 Tagen mit einer Bewusstseinsstörung und einem beginnenden Koma an die Neugeborenenintensivstation aufgenommen worden. Bei ihr wurde die Diagnose einer Propionazidämie gestellt (u. a. Abbaustörung der Aminosäuren Valin, Isoleucin, Methionin und Threonin).



Foto: Daniela Karall

Da diese Diagnose bekannt war, wurde auch L. unmittelbar nach der Geburt entsprechend untersucht. Es wurde bei ihm ebenfalls eine Propionazidämie diagnostiziert. Am 2. Lebenstag wurde er auf die Kinderklinik transferiert, da er etwas muskelhypoton und lethargisch war.

Die Ernährungstherapie wurde unmittelbar begonnen. Die Vorgaben waren folgendermaßen:

- 1 g natürliches Eiweiß pro kg Körpergewicht
- 0,8 g synthetisches Eiweiß (frei von Valin, Isoleucin, Methionin und Threonin) pro kg Körpergewicht
- altersentsprechende Flüssigkeitszufuhr
- 100 kcal pro kg Körpergewicht

Tabelle 2 – Stillen bei Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen in Innsbruck

Erkrankung	Diagnose	Alter bei Diagnose	MM-Gabe	Wie
Propionazidämie	Fam. usg.	2 Tage	6 Monate	abgepumpt
Propionazidämie	NGS	10 Tage	7 Monate	abgepumpt
VLCAD	NGS	8 Tage	7 Monate	gestillt
Arginasemangel	Entgleisung	5 Wochen	8 Monate	gestillt

Die Vorgaben blieben im Wesentlichen gleich, nur die Menge wurde dem jeweiligen Gewicht angepasst. Die Zufuhr von natürlichem Eiweiß bestand bis zum 6. Monat ausschließlich aus Muttermilch (s. Tabelle 3).

Da die Mutter die Stoffwechsellage der Schwester in sehr schlechter Erinnerung hatte, wagte sie es nicht, L. wirklich zu stillen. Sie pumpte die Muttermilch ab und gab sie mit der Flasche. L. gedieh gut.

2) Z., Langketten-Fettsäureoxidationsstörung

Z. ist das erste Kind gesunder Eltern. Die Schwangerschaft war unauffällig, die Geburt erfolgte spontan zum Termin aus Hinterhauptslage. Geburtsgewicht 3550 g, Länge 53 cm, Kopfumfang 34,5 cm, Apgar 9/10/10, Nabelschnurarterien-pH 7,41. Unauffälliges Neugeborenes.

Im Rahmen des Neugeborenen Screenings wurde ein Defekt im Bereich der Oxidation langkettiger Fettsäuren entdeckt. Diese Kinder können langkettige Fettsäuren nicht abbauen und dürfen diese nur in der benötigten Menge zugeführt bekommen. Bei der fettarmen Ernährung muss darauf geachtet werden, dass in jedem Fall ausreichend essentielle Fettsäuren gegeben werden.

Für Z. ergab sich folgende Verordnung:

- z.B. Alter 2 Monate, Gewicht 5090 g
- Kalorienbedarf = 110 - 115 kcal/kg Körpergewicht
- 2 g mittelkettige Fettsäuren (MCT) pro kg Körpergewicht = 10,18 g MCT
- 40 % der Gesamtkalorien als Fett = 224 kcal = 24,1 g Fett

- 2,5 - 4 % des Gesamtkalorien aus Walnussöl (essentielle Fettsäuren) = 2 g
- 0,5 % Linolensäure (in ausreichender Menge im Walnussöl enthalten)
- Der Rest des Gesamtfettes nach Abzug des MCT-Fettes wird mit langkettigen Fettsäuren gedeckt = verbleibender Rest = 24,1 g - 2 g - 10,18 g = 11,9 g Fett
- Fettgehalt der Muttermilch: 4,03 g in 100 ml
- 240 ml Muttermilch haben 168 kcal, 9,7 g Fett
- 100 g Monogen (MCT-Formula) hat 424 kcal, 11,8 g Fett, davon 10,62 g MCT-Fett

Das Rezept für die Mutter sieht folgendermaßen aus:

- 1) Muttermilch 240 ml
- 2) 5 Flaschen: pro Flasche 140 ml abgekochtes Wasser und 20 g Monogen-Pulver® (Fa. SHS, Milchpulver ohne langkettige Fette)

Kontrollen erfolgten im ersten Halbjahr etwa alle 4 Wochen, später nur mehr dreimonatlich, die Beratung durch die Diätassistentin in denselben Intervallen und jederzeit auch telefonisch.

Da Z. nie eine Entgleisung erlitten hat, war die Zuversicht und positive Einstellung der Eltern zum Teilstillen kein Problem. Z. wurde morgens, abends und nachts frei gestillt – was etwa der berechneten Muttermilchmenge entsprach – und tolerierte tagsüber die fettarme Flaschennahrung gut. Mit 7 Monaten wurde sie abgestillt, sie isst seit dem 18. Monat am Familientisch mit und ist gut gediehen.

Ernährungspläne bei Kindern mit angeborenen Protein-Stoffwechselstörungen können folgende Variationen beinhalten:

- Stillen nach Verlangen ohne Zusätze im Wechsel mit der entsprechenden Flaschennahrung
- Eiweißfreie Flaschennahrung vor manchen Stillmahlzeiten mit anschließendem freien Stillen
- Eiweißfreie Flaschennahrung mit Brusternährungset zum Stillen dazu

Tabelle 3 – Verlauf der Zufuhr von Muttermilch- und synthetischem Eiweiß bei einem Patienten mit Propionazidämie

Lebensalter	Gewicht	Menge Muttermilch	Menge Formelnahrung
3 Wochen	3380 g	270 ml	180 ml
7 Wochen	3840 g	300 ml	360 ml
3 Monate	4200 g	470 ml	370 ml
4 Monate	5280 g	580 ml	260 ml
6 Monate	7200 g	400 ml	680 ml

- Füttern mit abgepumpter Muttermilch, der die anderen notwendigen Zutaten beigemischt werden.

können auch für den Säugling mit einer angeborenen Stoffwechselstörung alle Vorteile des Stillens genutzt werden.

Zusammenfassung:

Die Zusammensetzung der Muttermilch kann für definierte Diättherapien im Säuglingsalter wegen ihres geringeren Eiweißgehaltes, ihrer besonderen Fettsäurezusammensetzung und ihres Enzymgehalts gut genutzt werden. Durch (Teil-)Stillen

Kontaktadresse:
Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Pädiatrie IV: Neonatologie, Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselstörungen, Anichstrasse 35, A 6020 Innsbruck, Österreich

E-Mail: daniela.karall@i-med.ac.at
Tel: + 43 512 504 23600
Fax: +43 512 504 24941

Literatur:

- 1) Huner G, Baykal T, Demir F, Demirkol M. Breastfeeding experience in inborn errors of metabolism other than phenylketonuria. J Inherit Metab Dis 2005; 28: 457-465
- 2) MacDonald A, Depondt E, Evans S, Daly A, Hendriksz C, Chakrapani AA, Saudubray JM. Breastfeeding in inherited metabolic disease. J Inherit Metab Dis 2006; 29: 299-303
- 3) Gokcay G, Baykal T, Gokdemir Y, Demirkol M. Breast feeding in organic acidurias. J Inherit Metab Dis 2006; 29: 304-10
- 4) Leonard J, van Wyk K. Breastfeeding in Inborn Errors of Metabolism other than Phenylketonuria. 34th European Metabolic Group Meeting, Zürich, 2002, Publication of Workshop Results, p. 6-8



Lebensqualität – an sich ein Geschenk

Medela entwickelt, produziert und vermarktet weltweit modernste Brustpumpen und Stillzubehör. Mit qualitativ hochstehenden, innovativen Lösungen in den Bereichen der Thorax-Chirurgie, der fortgeschrittenen Wundversorgung und der medizinischen Absaugtechnik leistet das Unternehmen einen weiteren wichtigen Beitrag zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen. Medela verfügt über ein Netz von Vertriebspartnern in mehr als 90 Ländern und eigene Niederlassungen in 14 Ländern.

Für unseren lokalen Markt in der Schweiz suchen wir eine versierte

Still- und Laktationsberaterin IBCLC 80 %

als kompetente Ansprechpartnerin für unsere Kundinnen und Kunden, Spitäler, Pharma- & Drogerien-Fachleute, die mit dem Thema Stillen nicht vertraut sind oder Probleme damit haben. Sie informieren und beraten das Zielpublikum am Telefon, aktiv auf Messen und Kongressen über unsere Produkte und den Bezug zum Stillen. Weiter geben Sie Ihr Wissen an internen und externen Seminaren weiter. Die direkte Betreuung und Förderung der Professionals vor Ort ist für Sie eine Bereicherung.

Sie haben eine abgeschlossene Berufslehre, sind ausgebildete Still- und Laktationsberaterin IBCLC mit einigen Jahren Berufserfahrung und haben eine Weiterbildung in Marketing/Verkauf. Erste Erfahrungen mit Aufgabestellungen im Marketing-Mix und Verkauf haben Sie erfolgreich gemeistert. Als Erwachsenenbildnerin macht Ihnen die aktive Unterrichtstätigkeit Spass und Sie verfügen über gute didaktische Fähigkeiten. Betriebswirtschaftliches Denken und Handeln, Seriosität und hohe Sozialkompetenz runden Ihr Profil ab.

Marina Schürmann, Personalleiterin, freut sich auf Ihre vollständigen Unterlagen.
Medela AG, Lättichstrasse 4b, 6341 Baar, Telefon 041 769 51 15,* marina.schurmann@medela.ch

www.medela.ch