

Beim folgenden Kapitel handelt es sich um ein Webinar des Gastroenterologen Dr. Billy Bennett (Vater einer Tochter mit PMD)

Quelle: Youtube (Gastrointestinal Problems in Phelan-McDermid-Syndrome)

Aus dem Englischen übersetzt von Susanne Parker, mit medizinischen Anmerkungen von Dr. Sarah Jesse und Dr. Michael Schön von der PMD-Sprechstunde des Universitätsklinikums Ulm (**Anmerkungen in Grün**)

Gastroenterologische Probleme bei Phelan-McDermid-Syndrom

Vortrag von

Dr. Billy Bennett

Quelle: Youtube (Gastrointestinal Problems in Phelan-McDermid-Syndrome)

Vortragsthemen:

1. Aktuelle Daten und Stand der Forschung
2. Zyklisches Erbrechen-Syndrom
3. Gastroösophageale Refluxkrankheit (GERD), Magenlähmung und funktionelle Dyspepsie
4. Durchfall
5. Verstopfung
6. G-Schläuche und andere Magensonden (wurde nicht übersetzt)
7. Sonstiges/Fragen

1. Aktuelle Daten und Stand der Forschung

PMD-Kinder mit Refluxkrankheit 42 –44% (**dürfte so stimmen, aber ohne Quellenangabe schwer nachzuvollziehen**)

PMD-Kinder mit Verstopfung 38-41 %

Im Vergleich liegt der Anteil bei 10 – 15 % bei „normalen“ Kindern

Zinkmangel

Ca. 1/3 der Kinder hat niedrige Zink-Werte. Zink ist für den Verdauungstrakt ein sehr wichtiges Spurenelement. Momentan gibt es keinen Ansatz, wie das Problem anzugehen ist, oder wie man es weiter beobachten kann.

Was bedeutet das?

- Menschen mit PMD haben eine abnormale Kommunikation zwischen Hirn und dem Verdauungstrakt.
- Menschen mit PMD haben eine abnormale Funktion der Nerven im Verdauungstrakt.
- Menschen mit PMD leiden oft an einer Autismus-Spektrumstörung (80 % +), was die diversen Verdauungsprobleme erklärt, da die Signale vom Verdauungstrakt zum Gehirn von den Betroffenen nur schwer interpretiert werden können.
- Bisher wissen wir nicht genug über die spezifischen Verdauungsprobleme der Menschen mit PMD, um diese anders als andere Patienten zu behandeln.

(Das sind alles schlüssige Hypothesen, aber bewiesen ist davon nach aktuellem Kenntnisstand noch nichts.)

2. Zyklisches Erbrechen

Diagnose:

- Zwei oder mehr intensive, unaufhörliche Episoden von Erbrechen, die in einem Zeitraum von 6 Monaten über Stunden oder Tage gehen
- Symptome treten stereotypisch auf, also zur gleichen Zeit oder nach den gleichen Auslösern o. ä.
- Auf Episoden folgen Wochen oder Monaten ohne Symptome.
- Es gibt keine sonstige Erklärung für das Erbrechen.

Notiz: Manche Patienten haben die Probleme über Monate oder Jahre, ohne dass das Problem erkannt und behandelt wird.

Was ist die Ursache?

Die Ursache ist bisher unbekannt, aber man vermutet abnormale Signale im Vagus Nerv (der Vagus Nerv ist ein großer Nerv, der vom Gehirn zu Teilen des Magen-Darm-Traktes läuft). Der Vagus Nerv sendet das Signal, dass der Magen entleert werden soll, aber das Signal wird nicht wieder abgeschaltet. **(Die Erklärung, dass die nervalen Impulse den Darm nicht mehr erreichen und dadurch eine Verdauungsstörung entsteht, ist eine mögliche Erklärung. Es kann aber auch sein, dass die Muskeln des Darmrohrs nicht richtig funktionieren, oder die Oberflächenzellen des Darms arbeiten aufgrund der Deletion nicht mehr richtig. Auch diese Funktionsstörungen könnten die Verdauungsstörung erklären.)**

Behandlung:

- Das Erbrechen stoppen
 - Viel Flüssigkeit! Möglichst mit Elektrolyten (auch, wenn wieder erbrochen wird - ein Teil bleibt drin)
 - Manchmal hilft intravenöse Flüssigkeit. Also ruhig im Krankenhaus sagen, dass Flüssigkeit gegeben werden soll, obwohl das Kind nicht dehydriert ist.
 - Medikamente gegen Erbrechen
 - Migräne-Medikamente (**Diese Empfehlung ist zu ungenau. Auch ist nicht klar, um welche Medikamente es sich dabei handelt und warum diese hier wirken sollen.**)
- Dem Erbrechen vorbeugen
 - Die Auslöser vermeiden (z. B. keine langen Autofahrten)

3. Gastroösophageale Refluxkrankheit (GERD), Magenlähmung und funktionales Erbrechen

GERD – Was passiert?

Der Speiseröhrenverschluss ist wegen der Muskelhypotonie zu locker, was Spucken und Sodbrennen auslöst.

Behandlung:

- Sekretions-Hemmer (Protonenpumpen-Hemmer)
 - für Kinder über 10 Jahre (Bsp. Pantoprazol)
 - Ist grundsätzlich für eine Langzeit-Therapie geeignet
 - Nicht für Babys unter 6 Monaten oder für ältere mit Herz- oder Nieren-Problemen
- H2 Antihistaminika (hemmen die Bildung von Magensäure, Bsp. Ranitidin)
 - Weniger effektiv als die Protonenpumpen-Hemmer, aber wirken schneller
 - Es entstehen Resistenzen gegen das Medikament. (**Es handelt sich nicht um eine „Resistenz“, sondern um einen Gewöhnungseffekt.**)
 - (**Eigentlich gehören H2 Antihistaminika auch in die Gruppe der Sekretions-Hemmer, nur mit anderem Ansatzpunkt.**)
- Mittel gegen Sodbrennen, die Magensäure neutralisieren (**Nicht zur Dauertherapie geeignet.**)
- Sucralfat (Aluminium-Salz, schützt die Schleimhaut) (**Nicht zur Dauertherapie geeignet.**)
- Angepasste Ernährung und Lebensführung (Bsp. nicht hinlegen nach dem Essen)

Magenlähmung – was passiert?

- Langsame Muskelbewegungen im Magen
- Lähmung der Nerven im Magen
- Der Magen entleert sich nicht schnell genug nach dem Essen oder Trinken.
- Erbrechen von Nahrung Stunden nach der Mahlzeit, oft mitten in der Nacht.

Behandlung:

- Erythromycin
 - Medikament der ersten Wahl. Ein Antibiotikum, das die Magennerven stimuliert.
 - Sicher und gut verträglich **(Das kann man so nicht stehen lassen. Es hat diverse Nebenwirkungen, u.a. muss bei längerer Einnahme unbedingt vorher ein 12-Kanal-EKG geschrieben werden!)**
- Magensäure-Hemmer
 - Wie bei Refluxkrankheit
- Ernährungsumstellung
 - Fettarme Nahrung, da fettreiche Ernährung das Leeren des Magens bis zu 100 % verzögert.
 - Häufige, dafür mengenmäßig kleinere Mahlzeiten.

Funktionelle Dyspepsie

(Erbrechen ohne Übelkeit durch verminderte oder beschleunigte Bewegung des Magens)

- Diagnose für alle sonstigen unspezifischen Magen-/Darmbeschwerden
- Oft willkürlich, passt nicht zu den o. g. Schemata
- Behandlung ist schwieriger
- Gute Behandlungsergebnisse durch Dauermedikation
 - Amitriptylin (Antidepressivum) **(Abendliche Gabe empfohlen, wenn Müdigkeit als Nebenwirkung auftritt.)**
 - Cyproheptadin (Antihistaminikum als Appetitanreger) **(Bei Kindern nicht zugelassen, besondere Vorsicht vor Nebenwirkungen!)**

4. Chronischer Durchfall

- Die Nerven im Darm sind entweder zu schnell, zu langsam oder beides.
- Oft folgt daraus ein Wechsel zwischen Durchfall und Verstopfung.
- Bei jüngeren Kindern „Kleinkind-Durchfall“ genannt
- Kein vorhandener Test für eine Diagnose
- Es gibt Medikamente, die helfen können.
 - Spasmolytika – krampflösend im Darm
- Ernährung ist ein wichtiger Faktor.

Spezielle Ernährung bei chronischem Durchfall

- Wenig FODMAPS (vergärbare Mehrfach-, Zweifach- und Einfachzucker und mehrwertige Alkohole)
 - Zucker vermeiden, auch den von Obst und Gemüse oder Getreiden
- Kohlenhydratarme Ernährung
 - Vermeidung von Zucker, den meisten Getreiden und Laktose in Milchprodukten
- Glutenfreie Ernährung
 - Keine Weizenprodukte **(Nicht nur. Eine strenge glutenfreie Ernährung schränkt sehr ein. Es sind nur noch Reis, Mais und Hirse unter allen bekannten Getreiden möglich. Es sollte im Einzelfall lieber ausprobiert werden, was vertragen wird und was nicht. Eine generelle Ablehnung von glutenhaltigen Nahrungsmitteln ist, wie gesagt, eine richtige Einschränkung und man muss auf Mangelernährung unter dieser „Diät“ achten. Außer bei Vorliegen einer Zöliakie gibt es aus medizinischer Sicht keine Notwendigkeit einer glutenfreien Ernährung.)**
- Empfehlung: weniger Kohlehydrate, vor allem raffinierter Zucker

5. Chronische Verstopfung

(Zu diesem Kapitel: Die Erklärungen, wie diese Störungen entstehen, sind leicht verständlich geschrieben, aber das meiste sind noch Spekulationen und Hypothesen, keine wissenschaftlich fundierten Daten!)

Verstopfung – was passiert?

1. Das enterische Nervensystem (ENS, auch Darmnervensystem oder ugs. Bauchhirn) hat weniger Spannung und weniger koordinierte Bewegungen – häufig beim PMD **(Diese Aussage ist noch nicht wissenschaftlich erwiesen!)**
2. Die Signale vom Darmtrakt zum Gehirn sind weniger koordiniert. PMD-Patienten reagieren nicht korrekt auf die Informationen von Magen oder Darm. Dies findet sich auch häufig bei Autisten.

Ergebnis: Der Stuhl bleibt zu lange im Dickdarm, wird zu trocken, was zu Verstopfung führt.

Behandlung:

- Stuhlweichmacher
 - Milchzucker, flüssigkeitsbindende, stuhlweichmachende Abführmittel (Bsp. Movicol)
 - Grundsätzlich sicher und einfach in der Anwendung
 - Beeinflussen nicht die Nerven im Verdauungstrakt, sondern machen es nur leichter, den Stuhlgang zu lösen. **(Der Stuhl wird durch diese Maßnahme nicht „gelöst“, sondern er quillt mit Wasser auf und durch das größere Volumen wird die Peristaltik angeregt.)**

- Sollte zunächst täglich gegeben werden.
- Funktioniert besser, wenn der Darm zunächst ganz entleert wird (Abführmittel hochdosiert einnehmen). **(Achtung: Dieser Empfehlung würde ich mich definitiv nicht anschließen, vor allem nicht in häuslichem Rahmen!)**
- Reduzierung der Menge Abführmittel, sobald der Stuhlgang weich ist und täglich gelöst werden kann
- Stimulierende Abführmittel
 - Bsp. Dulcolax, Laxoberal
 - Wirkt auf die Darmnerven und schiebt an.
 - Das zweite Mittel der Wahl, wenn Stuhlweichmacher alleine nicht funktionieren.
 - Kann zu Abhängigkeiten führen
 - Kann durch Krämpfe aufgrund der Nervenstimulation zu starken Schmerzen führen.
 - Trotzdem grundsätzlich sicher und gut verträglich **(Dieser Satz widerspricht dem vorher genannten Inhalt! Die Verträglichkeit ist bedenklich, wenn es „zu starken Schmerzen führen“ kann.)**
- Rektale Medikation
 - Einläufe, Klistiers, Zäpfchen
 - Helfen, den inneren Darm-Schließmuskel zu lösen, um den Stuhlgang zu ermöglichen
 - Hilft Stuhlsteine aufzuweichen, damit sie ausgeschieden werden können
 - Manche, wie Dulcolax, stimulieren zusätzlich
 - Kann bei Kindern mit schwacher Beckenbodenmuskulatur helfen (wie Kinder mit PMD)
 - Klistiers können für jüngere Kinder gefährlich werden, wenn die Flüssigkeit nicht wieder ausgeschieden wird, und das Natriumphosphat vom Körper aufgenommen wird
 - **(Für Einläufe, Klistiers und Zäpfchen gilt: Sie wirken auf den Schließmuskel des Darmes eigentlich gar nicht, sondern erhöhen durch Verdünnung mit Flüssigkeit das Stuhlvolumen und/oder führen durch den mechanischen Reiz zu einer Stimulation der Peristaltik.)**

6. G-Schläuche und andere Magensonden

Der Vortrag führt chirurgische Möglichkeiten einer **Zökostomie** aus – Anlage einer künstlichen Verbindung zwischen Blinddarm und Bauchdecke zum Zwecke der

- Stuhlausleitung oder
- Der Irrigation (Bewässerung, Spülung) bei Motilitätsstörungen des Darms

SIBO – Small Intestinal Bacterial Overgrowth

(Zu diesem Kapitel: Ob es diese Diagnose wirklich gibt, ist umstritten.)

Unter einer Dünndarmfehlbesiedelung versteht man eine bakterielle Falschbesiedelung des Dünndarms mit mehr als 10.000 Keimen pro ml.

Durch die langsamen Bewegungen kann es zu dieser Fehlbesiedelung bei PMD-Kindern kommen. Dies kann Ursache für unterschiedliche Beschwerden sein. Behandlung gewöhnlich mit Antibiotika.

SIBO ist nicht leicht zu diagnostizieren.

Für weitere Behandlungsmethoden chirurgischer Art, bitte den Vortrag direkt ansehen.

7. Sonstiges

Ein besonderes Problem bei PMD

Verminderte Schmerzwahrnehmung + veränderte Nervenreizweiterleitung + schlechte Darmbeweglichkeit

- Es kann sehr schwierig sein herauszufinden, ob Schmerzen oder verändertes Verhalten von einem Problem mit dem Verdauungstrakt herrühren.
- Der Arzt müsste auf die Intuition der Eltern vertrauen.
- Seien Sie bereit, dem Arzt zu widersprechen. Vertrauen Sie Ihrem Bauchgefühl (haha!)
- Es lohnt sich, weitere Tests anzufordern.

Weitere grundsätzliche Empfehlungen

- Vermeiden Sie die Einnahme von Antibiotika.
- Vermeiden Sie zu viele Tests – selten ergeben Computertomografien Diagnosen für den Magen-Darm-Trakt.
- Vermeiden Sie Notaufnahmen, wenn möglich.
- Ernährungspläne spielen eine untergeordnete Rolle (außer bei Durchfall), aber es gibt Familien, die von Verbesserungen durch spezielle Ernährung berichtet haben
- Impfen Sie gegen ernsthafte, den Magen-Darm-Trakt betreffende Krankheiten wie Rotavirus oder Hepatitis. PMD-Kinder sind empfindlicher und können solche Krankheiten sehr viel schneller einfangen.
- Es gibt viele Heilpraktiker, die Heilung durch spezielle Ernährung oder Nahrungsergänzung versprechen, obwohl diese nicht ausreichend erforscht und geprüft wurden.
- Denken Sie daran, dass unsere Kinder besonders/einzigartig sind, und Ärzte kennen sich für gewöhnlich nicht mit PMD-Kindern aus.

- Nicht alle Ärzte sind gleich. Finden Sie unbedingt den Mediziner, der gut für Ihr Kind und Ihre Familie ist.
- Alles hat zwei Seiten. Jedes Medikament oder Eingriff hat Vorteile und Risiken. SIE entscheiden, was für Ihr Kind richtig ist.

Fragen:

Gibt es einen Zusammenhang zwischen psychologischen- /Verhaltensproblemen und Verdauungsproblemen?

Absolut. Das ganze Nervensystem hängt zusammen. Eine Verschlimmerung der Verdauungsprobleme kann zu einer Verschlimmerung der Verhaltensauffälligkeiten führen, und umgekehrt. Dies sollte man bei der Betrachtung von Verhaltensauffälligkeiten mitberücksichtigen.

Sollte ich eine Magen- oder Darmspiegelung vom Kinderarzt bzw. Gastroenterologen für mein Kind fordern?

Es hilft nicht bei der Problematik von PMD. Und wenn es empfohlen wird, sollte hinterfragt werden, warum es empfohlen wird.

Was sind dringende Notfall-Symptome bei Verdauungsproblemen?

Unaufhörliches Erbrechen, extreme Blähungen, Durchfall oder Erbrechen, das Dehydrierung verursacht sind Symptome, die einen Besuch in der Notaufnahme erfordern.

Sie sollten dringend einen Gastroenterologen aufsuchen, wenn Blut im Erbrochenen oder im Stuhlgang ist, bei Gewichtsverlust oder Wachstumsstörungen und bei Schluckbeschwerden.

Wie können Probleme im Verdauungstrakt bei PMD-Kindern besser diagnostiziert werden?

Leider gibt es hier keine gute Antwort. Es wird empfohlen, einen Kinder-Gastroenterologen oder einen normalen Gastroenterologen für erwachsene PMD-Betroffene aufzusuchen. Dieser sollte sich mit Patienten mit Behinderungen auskennen, da die Diagnostik und Herangehensweise eine Besondere sein muss. **(In Deutschland ist die PMD-Ambulanz eine gute Anlaufstelle.)**

Was ist mit Eisenmangel bei PMD?

Es ist nichts Typisches für PMD und wurde noch nicht näher erforscht. Grundsätzlich entsteht Eisenmangel durch zu wenig Eisen in der Nahrung oder durch verminderte Aufnahme, zum Beispiel durch ständigen Durchfall.

Eisenmangel muss aber nur wegen PMD nicht gesondert überprüft werden, solange die Kinder sich körperlich normal entwickeln.

Hilft Natrium-Zugabe dem Magen-Darm-Trakt?

Das wird in letzter Zeit häufig besprochen, dass Probleme mit der Verdauung auftreten können, weil nicht genug Natrium aufgenommen wird.

Natrium beeinflusst den Magen-Darm-Trakt nicht, es wird von ihm nur aufgenommen. Wenn man also viel Durchfall hat, kann der Natriumwert sinken.

Alles im Körper braucht Natrium, was von den Nieren reguliert wird. Also ja, es hilft, wenn ausreichend Natrium mit der Nahrung aufgenommen wird, aber es wird keines der Probleme behandeln.

(Normalerweise wird mit der Mitteleuropäischen Nahrung sogar eher zu viel Natrium pro Tag aufgenommen. Um die Natriumzufuhr muss man sich keine Gedanken machen! Anders ist das der Fall bei massivem Durchfall oder Erbrechen – hier sollte dann sowieso eine Klinik aufgesucht werden, in welcher Natrium nach Laborwert und Bedarf berechnet gegeben wird.)

Gibt es bei PMD häufiger Lebensmittel-Allergien?

Wahrscheinlich nicht häufiger als bei anderen Kindern, aber es ist nicht sicher geklärt.

Was wohl aber wirklich häufiger vorkommt, sind Überempfindlichkeiten. Hier bleibt aber nur die Option, einen Ernährungsplan oder ein Lebensmittel auszuprobieren und zu sehen, was passiert. Es gibt keine Möglichkeit, Überempfindlichkeiten zu testen. Es gibt Leute, die behaupten, über Blut- oder Stuhltests Unverträglichkeiten testen zu können, aber diese Tests basieren nicht auf wissenschaftlichen Studien.

Was ist mit Würgen beim Essen oder zu bestimmten Zeiten (z. B. morgens)?

Hier handelt es sich eher um einen hyperaktiven Würg-Reflex. **(Diese Aussage ist reine Spekulation.)** Kinder mit zyklischem Erbrechen haben oft einen hyperaktiven Brechreiz und Würgen beim Essen und Erbrechen daraufhin. Dies kann besser von einem Logopäden behandelt werden. Der Gastroenterologe kann hier nicht helfen.

Kommen Magen- oder Darmgeschwüre oft vor bei PMD?

Geschwüre treten bei PMD-Patienten nicht häufiger auf als bei anderen Patienten. Meistens werden sie bakteriell, **durch chronischen Reflux** oder durch Medikamente ausgelöst. Oft wird ein Geschwür diagnostiziert, weil über Schmerzen berichtet wird, aber um ein Geschwür wirklich zu erkennen, muss eine Magen-/Darm-Spiegelung gemacht werden.

Was ist mit Probiotika?

Diese können bei Durchfall oder Verstopfung helfen, sind aber als Zusatz zu sehen und können keinesfalls ein Problem heilen. Wichtiger ist, die Einnahme von Antibiotika so gut wie möglich zu vermeiden. Die meisten Infekte der Atemwege müssen zum Beispiel nicht mit Antibiotika behandelt werden.

Hat Movicol Nebenwirkungen oder Toxizität?

Nein. Mehrere Studien belegen, dass der Wirkstoff im Darm bleibt.

Kann sich auch noch Jahre nach einer Operation (wie Entfernung des Blinddarms, Behebung einer Drehung des Dünn- oder Dickdarms oder Gallen-Entfernung) Verstopfung, Erbrechen oder ein Darmverschluss entwickeln?

Absolut ja. Das sollte immer bedacht werden, wenn ein Kind in der Vergangenheit operiert wurde, da durch das Narbengewebe ein erhöhtes Risiko besteht. Oft kann nur durch Röntgen Genaueres herausgefunden werden. Der behandelnde Arzt sollte unbedingt informiert werden, welche Operation stattgefunden hat.