

**!** Aufgrund der psychosozialen Konsequenzen für Mutter und Kind sollte auf eine ausführliche Differenzialdiagnostik Wert gelegt werden, denn für einige Symptome der FAS kommen neben genetischen Ursachen auch Infektionen, intrauterine wie postpartale Mangelversorgungen oder Stoffwechselerkrankungen in Betracht.

**!** Hebammen sollten in der **Schwangeren-vorsorge** gezielt über die Risiken von Alkoholkonsum hinweisen. Das gelegentliche Trinken wird häufig unterschätzt, es kann jedoch ebenso negative Auswirkungen auf das Ungeborene haben wie der kontinuierliche Alkoholkonsum. Der vertrauensvolle Zugang zu den Familien, den sich Hebammen im Rahmen ihrer Tätigkeit schaffen können, sollte genutzt werden, um Risikopatientinnen und deren (soziales) Umfeld zu erkennen und diese Frauen gezielt im Alkoholverzicht zu unterstützen.

**Therapie:** Das fetale Alkoholsyndrom wird als statische Enzephalopathie oder auch hirnrorganisches Psychosyndrom bezeichnet, d. h., die zerebrale Schädigung wie auch die anderen körperlichen Auffälligkeiten sind nicht reversibel. Dennoch kann durch richtige und frühzeitige Diagnosestellung und die daraufhin angewandte Förderung die Funktions- und Alltagsbeeinträchtigung gemildert werden.

**Prävention:** Die einzige Form der Prävention ist der absolute Verzicht auf Alkohol während der Schwangerschaft. In Europa wird der Alkoholkonsum in der Schwangerschaft mit einer Häufigkeit von 14,4–30 % angenommen. Für das sogenannte „Binge-Drinking“ (gelegentliches exzessives Trinken) wird eine Wahrscheinlichkeit von 1,2–3,5 % vermutet. Für die Entwicklung eines fetalen Alkoholsyndroms gelten in USA, in Kanada und in Europa die in Tabelle 36-15 genannten Risikofaktoren.

### 36.10 Stoffwechselerkrankungen

#### Definition

Angeborene Stoffwechseldefekte können sich in jedem Alter (bevorzugt im Neugeborenen- und Säuglingsalter) manifestieren. Die klinische Symptomatik kann sehr unspezifisch sein und beispielsweise einer Sepsis, einer zentralnervösen Blutung bzw. Infektion oder einer kardialen Dekompensation ähneln (Nicolai 2004).

Sensitive Testverfahren und die Möglichkeit, eine erkannte Erkrankung zu therapieren, machen das **Stoffwechselscreening** sinnvoll, denn etwa eines von 1 000 Neugeborenen ist an einer Stoffwechselerkrankung oder Endokrinopathie erkrankt. Teilweise

**Tab. 36-15** Risikofaktoren für die Entwicklung eines fetalen Alkoholsyndroms.

Alkoholkonsum	Mütterliche Risikofaktoren
<ul style="list-style-type: none"> <li>• hoher, gelegentlicher Alkoholkonsum</li> <li>• chronischer Alkoholkonsum</li> <li>• Alkoholkonsum im 1. und 2. Trimenon (im Gegensatz zu Alkoholkonsum ausschließlich im 3. Trimenon)</li> <li>• Alkoholkonsum während der gesamten Schwangerschaft</li> <li>• zusätzliche Einnahme von Amphetaminen oder multiplen Drogen</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alter &gt; 30 Jahre</li> <li>• Ethnische Zugehörigkeit (Afro-Amerikaner, <i>native Indians</i>)</li> <li>• geringer sowie hoher sozioökonomischer Status</li> <li>• mütterliche Unterernährung, Mangel an Spurenelementen oder Vitaminen</li> <li>• Stress</li> <li>• von FASD betroffenes Kind in der Familie</li> </ul>

**Tab. 36-16** Die häufigsten durch das Neugeborenencreening erfassten Stoffwechselstörungen.

<p><b>Galaktosämie</b> Häufigkeit 1:40 000 autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung des Monosaccharidstoffwechsels, es fehlen Enzyme, die Laktose aufspalten können</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Symptome:</b> Trinkunlust, Erbrechen nach der Milchmahlzeit, Ödeme, Neugeborenenikterus, Leber- und Nierenversagen</li> <li>• <b>Therapie:</b> Lebenslange galaktose- und laktosefreie Ernährung, bei klassischer Form ist Stillen nicht möglich</li> </ul>
<p><b>Phenylketonurie (PKU)</b> Häufigkeit 1:4 000 autosomal-rezessiv vererbte Störung im Aminosäurestoffwechsel; die Aminosäure Phenylalanin kann nicht zu Tyrosin abgebaut werden – durch die Anreicherung der Metabolite kommt es zu einer Schädigung des Nervensystems</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Symptome:</b> ab dem 3. Lebensmonat Hypertonie, Hyperreflexie, Krampfleiden; unerkannt kommt es zu irreversiblen neurologischen Schäden</li> <li>• <b>Therapie:</b> lebenslange phenylalaninarme Diät, Spezialmilch für Neugeborene; Teilstillen ist möglich – der Phenylalaninspiegel im Blut muss aber engmaschig bestimmt werden</li> </ul>
<p><b>Ahornsirupkrankheit/Leucinose</b> Häufigkeit 1:200 000 autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung des Aminosäurestoffwechsels; der Abbau verschiedener Aminosäuren (Leucin, Isoleucin) wird durch einen Enzymdefekt verhindert</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Symptome:</b> noch in der 1. Lebenswoche Erbrechen, Hypotonie, Lethargie bis hin zum Koma; Urin riecht nach Ahornsirup</li> <li>• <b>Therapie:</b> Diät – im 1. Lebensjahr ausschließlich pflanzliche Proteinquellen</li> </ul>
<p><b>Adrenogenitales Syndrom (AGS, Salzverlustsyndrom)</b> Häufigkeit 1:10 000 autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, die durch eine Störung der Steroidhormonbildung der Nebenniere gekennzeichnet ist</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Symptome:</b> bei Mädchen Virilisierung des äußeren Genitales; bei Jungen Penisvergrößerung oder verstärkte Pigmentierung des äußeren Genitals (► Abb. 36-22); ab der zweiten Woche durch „Salzverlustsyndrom“ Trinkschwäche, Gewichtsverlust und unbehandelt Tod</li> <li>• <b>Therapie:</b> lebenslange Gabe von Kortison</li> </ul>
<p><b>Kongenitale Hypothyreose</b> Häufigkeit 1:4 000 meist sporadisch auftretende Erkrankung mit fehlender/mangelnder Ausbildung der Schilddrüse oder Defekt in der Hormonsynthese (autosomal-rezessiv vererbt)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Symptome:</b> Kropf, verlangsamter Stoffwechsel, verlängerter Ikterus, Minderwuchs, geistige Retardierung</li> <li>• <b>Therapie:</b> lebenslange Substitution mit Thyroxin</li> </ul>
<p><b>Biotinidase-Mangel</b> Häufigkeit 1:25 000 autosomal-rezessiv vererbte Enzymstörung, bei der Vitamin B<sub>7</sub> (Biotin – Vitamin H) nicht ausreichend aufgenommen und umgebaut werden kann</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Symptome:</b> ab dem 3. Lebensmonat Dermatitis, Haarausfall, Bewegungseinschränkungen, Hornhautveränderungen, Schwerhörigkeit und neurologische Defekte</li> <li>• <b>Therapie:</b> lebenslange Substitution von Biotin (Vitamin H)</li> </ul>

differieren die Häufigkeitsangaben bei den einzelnen Krankheitsbildern, was durch Häufungen in bestimmten Ethnien und die

relative Seltenheit der Erkrankungen bedingt sein dürfte. Die gesetzlichen Vorgaben zur Aufklärung, Durchführung und Dokumen-