

LEBEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN

Lebererkrankungen bei Kindern:

**Alagille-Syndrom, Gallengangatresie
und PFIC**

Vorwort

Lebererkrankungen bei Kindern sind sehr seltene, aber schwerwiegende und ernstzunehmende Krankheiten, die sofort behandelt werden müssen. Wenn Sie diese Broschüre lesen, wurde bei Ihrem Kind wahrscheinlich bereits eine Lebererkrankung diagnostiziert oder der Verdacht auf eine solche Erkrankung geäußert. Mit dieser Info-Broschüre möchten wir Ihnen gebündelte Informationen zu den Krankheitsbildern Alagille-Syndrom (ALGS), Gallengangatresie (GGA) und Progrediente familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) geben und aufzeigen, welche Behandlungsoptionen es gibt. Außerdem gehen wir auf einzelne Symptome ein und geben Hilfestellungen für den Umgang und die Beobachtung dieser Symptome. Wenn Ihr Kind eine seltene Erkrankung hat und eventuell eine Lebertransplantation geplant werden muss, sind Sie als Eltern besonders gefragt und gefordert. Sie sind die ersten Ansprechpartner für die behandelnden Ärzte und Begleiter und Unterstützer Ihres Kindes.

Das Alagille-Syndrom, die Gallengangatresie und PFIC sind angeborene cholestatische Lebererkrankungen bei Kindern und gehören zu den seltenen Erkrankungen. Als „selten“ wird eine Erkrankung bezeichnet, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Experten gehen davon aus, dass bei der Gallengangatresie etwa eins von 18.000, bei der PFIC und dem Alagille-Syndrom eins von 80.000 bis 100.000 Neugeborenen betroffen ist.

Diese sehr seltenen Erkrankungen sollten unbedingt in spezialisierten Kinderkliniken behandelt werden. In diesen Leberzentren kann auch die Diagnose sichergestellt werden. Ihr Kinderarzt oder Ihre Kinderärztin kann Sie direkt an diese Zentren verweisen.

Wo spezialisierte Kinder-Leberzentren zu finden sind, erfahren Sie auf der Webseite des **Vereins Leberkrankes Kind e.V.**, www.leberkrankes-kind.de, beim **Berufsverband der Kinder- und Jugendärzt*innen (BVKJ)**, www.bvkj.de, oder bei der **Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (dgkj)**, www.dgkj.de.

Mitwirkende:

Prof. Dr. Ulrich Baumann
Prof. Dr. Thomas Berg
Familie Flegler
Familie Hantelmann

Berit Hullmann
Klara Jänicke
Prof. Dr. Elke Lainka
Dr. Sebastian Schulz-Jürgensen

Die in dieser Broschüre gewählte männliche Form bezieht sich immer zugleich auf weibliche, männliche und diverse Personen. Auf eine Mehrfachbezeichnung wird zugunsten einer besseren Lesbarkeit verzichtet.

Alagille-Syndrom (ALGS)

Das Alagille-Syndrom (kurz: ALGS) ist eine seltene genetische Erkrankung, die auf eine Anomalie der Gene JAG1 oder seltener NOTCH2 zurückzuführen ist. In den meisten Fällen (60 Prozent) ist die Veränderung des Gens das Ergebnis einer Neumutation. Die Erkrankung ist dann nicht von den Eltern vererbt, sondern tritt bei dem betroffenen Kind neu auf. **Verschiedene Organe können** betroffen sein, darunter häufig **die Leber, aber auch die Nieren, das Skelett, die Gefäße oder Augen**. Das Alagille-Syndrom kann mit Herzstrukturveränderungen einhergehen, z.B. periphere Pulmonalstenosen oder Fallot-Tetralogie. Die Ausprägung des Syndroms ist **sehr variabel**. Patienten können alle oder auch nur einige der Symptome aufweisen. Auch Personen aus derselben Familie, die die gleiche Genmutation teilen, können unterschiedlich stark betroffen sein.

Durch den **fortschreitenden Verlust der Gallenwege** kommt es beim Alagille-Syndrom zu einer **Cholestase**. Dadurch ist der Transport der Galle von der Leber in den Verdauungstrakt gestört. Infolgedessen sammeln sich Gallensäuren in der Leber und im Blut. Dies führt zu einer **Schädigung der Leberzellen** und in der Folge zu einer Vernarbung der Leber (Fibrose). Betroffene leiden oft unter einem **starken Juckreiz**. Xanthome – das sind Fettablagerungen in der Haut – sind ebenfalls typisch.

Gesicht

- prominente Stirn
- spitzes Kinn

Augen

- Embryotoxon posterior

Gefäße

- vaskuläre Missbildungen (zentrales Nervensystem, Abdomen...)

Herz

- Pulmonalstenose
- Fallot'sche Tetralogie

Knochen

- Schmetterlingswirbel
- Knochenbrüchigkeit

Leber

- Cholestase
- Ikterus
- Hepatomegalie

Nieren

- Nierendysplasie
- Nierenröhrenazidose


Verringerung der Lebensqualität
(Kamath 2018)

Diese klinischen Manifestationen können die Lebensqualität der Patienten beeinträchtigen und dazu führen, dass eine Lebertransplantation in Betracht gezogen wird.

Gallengangatresie (GGA)

Die Gallengangatresie ist eine seltene Erkrankung der Gallenwege, die **ausschließlich im Neugeborenenalter auftritt**. Die genaue Ursache ist bisher nicht bekannt. Mädchen scheinen ein wenig häufiger betroffen zu sein als Jungen. Bei der Erkrankung vernarben die abführenden Gallenwege und es kommt in der Leber zu einem **Gallestau**. Der Abfluss der Galle ist nicht mehr möglich. Das führt bei Neugeborenen zu einer anhaltenden **Gelbsucht, die sofort einer Behandlung bedarf**. Der Urin färbt sich braun und die Leber vergrößert sich. Erstes Kennzeichen ist entfärbter, weißlicher Stuhlgang des Babys (acholischer Stuhl). Die frühzeitige Diagnostik ist in den letzten Jahren durch die Stuhlfarbkarte deutlich verbessert worden. Diese liegt seit 2023 dem gelben Kinderuntersuchungsheft bei. Auch über die kostenfreie App „Leber-Check für Babys“ lässt sich die Stuhlfarbe überprüfen.

Handlungsempfehlung bei auffälliger Stuhlfarbe und/oder Ikterus prolongatus



NEU: Stuhlfarbkarte im Kinderuntersuchungsheft

- Vorstellung Kinder*ärztin (KÄ):
Gesamtes & direktes Bilirubin messen, wenn:**
 - Auffällige Stuhlfarbe und/oder
 - Ikterus (Skleren) mit 2 Wochen bei nicht gestilltem Säugling oder
 - Ikterus (Skleren) mit 3 Wochen bei voll gestilltem Säugling
- KÄ kontaktiert Kinder gastroenterolog*innen (KIGAS), wenn:**
 - Direktes Bilirubin > 1,0 mg/dl (>17 µmol/L)
- KIGAS erfragt von KÄ**
 - Alter des Kindes bei BE (in Tagen)
 - Gestillt ja/nein
 - Stuhlfarbe (selber beurteilt? Foto?)
 - Dunkler Urin?
 - Direktes & Gesamtbilirubin, ggf. andere Laborwerte
 - Perinatale Komplikationen, Schwangerschaftsdauer, APGAR, Komorbiditäten
 - Auffällige Untersuchungsbefunde (Sonographiebefund, Familienanamnese)
- KIGAS empfiehlt weiteres Vorgehen (Lotsenfunktion) nach Datenlage**
 - Dir. Bilirubin ↑ & Stuhlfarbe normal: umgehende Vorstellung bei KIGAS (s. Ref. 1-3)
 - Dir. Bilirubin ↑ & Stuhlfarbe auffällig: Vitamin K per os / i.v. und direkte Überweisung an Gallengangatresie-Kompetenzzentrum (nach Empfehlung der DGKCH)
 - Dir. Bilirubin grenzwertig & Stuhlfarbe normal: Laborkontrolle bei KÄ oder KIGAS mit Leberwerten und Gerinnung nach 3-5 Tagen

Wichtig für KIGAS!

- Sofort reagieren & umgehend (!) Stufendiagnostik bei neonataler Cholestase veranlassen (Ref. 1-3)
- Abdomensonographie 3-4h nach der Mahlzeit
- Vitamin K Gabe i.v. bei pathologischer Gerinnung
- Bei V.a. GGA: rasche Verlegung im GGA-Kompetenzzentrum (DGKCH)

Literatur

- Pflüger E. Neonatale Cholestase mit Editorial. Monatsschrift Kinderheilkunde (Februar 2024)
- Grothmann H et al. Die Leber. Cholestase im Neugeborenen. AWMF-Registrier-Nr. 03/015. 2020. <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/03-015-2020>
- Wassil J et al. Guidelines for the management of Cholestasis. Handled in Infants. Joint Recommendations of the ESPGHAN/AAPGAP. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2017;64:354-368

GPGE
Kompetenzzentrum für Pediatric Gastroenterologie und Hepatologie

Liebe Kolleginnen & Kollegen der Kinder gastroenterologie

Seit November 2023 sind die neuen Kinderuntersuchungshefte mit einer integrierten **Stuhlfarbkarte** auf Seite 14 (U2) verfügbar. Die Bedeutung dieser Karte liegt in der frühzeitigen Erkennung von auffällig hellem Stuhl. Bei der **Früherkennungsuntersuchung U2** müssen Eltern auf die Stuhlfarbkarte hingewiesen und für die korrekte Anwendung zu Hause instruiert werden. Beobachten Eltern oder Hebamme, dass der Stuhl auffällig hell ist, soll das Neugeborene innerhalb von 24 Stunden bei einem Arzt vorgestellt werden.

Nationale und internationale Leitlinien unterstreichen seit Jahren die Wichtigkeit nicht nur der **Stuhlfarbkarte**, sondern auch der Bestimmung des **direkten (konjugierten) Bilirubins**. Diese zusätzliche Maßnahme wird auch bei unauffälligem Stuhlfarbscreening für nicht gestillte laktierende Säuglinge bis zum 14. Lebenstag und für gestillte bis zum 21. Lebenstag empfohlen. Durch eine aufmerksame Zusammenarbeit von Ärzten, Hebammen und Eltern können Säuglinge mit **erhöhtem direktem Bilirubin** und somit **pathologischer Cholestase** rechtzeitig erkannt und Komplikationen vermieden werden.

Nur bei früher Diagnosestellung haben **Säuglinge mit Gallengangatresie (GGA)** eine reelle Chance, **bis Ende des 1. Lebensmonats die notwendige Hepatoportenterostomie nach Kasai** zu erhalten. Diese Operation verbessert erheblich das Überleben mit der eigenen Leber und trägt dazu bei, die Anzahl notwendiger Lebertransplantationen bei Kindern zu reduzieren. Gegenwärtig liegt das durchschnittliche Alter bei einer Kasai-Operation mit 60 Tagen in Deutschland noch immer viel zu hoch. Ihre Unterstützung und Aufklärung in diesem Bereich sind von unschätzbbarer Bedeutung. Im Rahmen einer Kampagne zur Früherkennung cholestatischer Lebererkrankungen hat die Quality of Care Initiative der ESPGHAN einen klinischen Fall didaktisch aufgearbeitet (siehe QR-Code). **Nehmen Sie sich bitte 3-5 Minuten Zeit, damit Schicksale wie das von Baby L in Zukunft verhindert werden.** Mit Ihrer Expertise und Zusammenarbeit können wir dazu beitragen, dass mehr Kinder mit GGA, aber auch mit anderen cholestatischen Lebererkrankungen frühzeitig erkannt und behandelt werden, was einen nachhaltigen Einfluss auf ihre Lebensqualität hat.

Die Kinderleberzentren der GPGE



Code scannen und Folien herunterladen unter <https://www.kindergesundheits.de/aufgaben/awareness-und-aufklaerung/aufkloerungsflyer/>

GPGE
Kompetenzzentrum für Pediatric Gastroenterologie und Hepatologie

Die Stuhlfarbkarte kann hier heruntergeladen werden:



www.dgkj.de/fileadmin/user_upload/Fachinformation_GPGE.pdf

In den meisten Fällen tritt die Gallengangatresie isoliert auf, das heißt ohne weitere Auffälligkeiten. In ca. 10 Prozent der Fälle handelt es sich um eine Syndromale Gallengangatresie. Das bedeutet, dass die Krankheit mit anderen Fehlbildungen einhergeht, z. B. mit Herzfehlern oder Milzauffälligkeiten.

Progressive Familiäre Intrahepatische Cholestase (PFIC)

Unter der Bezeichnung Progressive Familiäre Intrahepatische Cholestase (kurz: PFIC) werden genetische Erkrankungen zusammengefasst, die eine **stetig fortschreitende Lebererkrankung** verursachen, die häufig zu Leberversagen führt. Bei Menschen mit PFIC sind die Leberzellen weniger in der Lage, Galle auszuschcheiden. Die Ansammlung von Galle in den Leberzellen verursacht die Lebererkrankung. Oft leiden betroffene Kinder unter starkem **Juckreiz, fehlender Gewichtszunahme, Pfortaderhochdruck** (portale Hypertonie) und einer **Vergrößerung der Leber und der Milz** (Hepatosplenomegalie). Zusätzlich zur Leber können je nach Erkrankungstyp auch andere Organe betroffen sein und die PFIC kann mit Taubheit, chronischen Durchfällen oder und Wachstumsverzögerungen einhergehen.

Kinder mit PFIC haben ein **erhöhtes Risiko für Vitaminmangel oder Blutgerinnungsstörungen**. Mittlerweile sind mindestens zwölf Untertypen der PFIC bekannt.

Alagille-Syndrom

Die Behandlung von Patienten mit Alagille-Syndrom konzentriert sich in erster Linie gezielt darauf, die **Symptome zu lindern**. So soll der Gallefluss und die Nahrungsaufnahme verbessert und Komplikationen wie Juckreiz und Gedeihstörung vermieden werden. Hierfür kann der Abfluss der Galle über die fehlgebildeten Gallenwege medikamentös beeinflusst werden. Auch geht es darum, die mit der Cholestase verbundenen Komplikationen, wie Juckreiz oder die Erkrankung der kleinen Gallenwege (FSVE=Functional Small Vessel Density) zu verbessern. Die medikamentöse Behandlung mit so genannten IBAT-Inhibitoren kann dazu führen, dass die angestauten Gallensäuren besser ausgeschieden werden können.

- **Operative Behandlungen:** Die **partielle externe biliäre Diversion** (PEBD) ist ein operativer Ansatz, der darauf abzielt, die im Blut vorhandenen Gallensäuren zu reduzieren. Dabei wird entweder versucht, die Gallenflüssigkeit durch die Bauchwand aus dem Körper hinauszuleiten und in einem Beutel aufzufangen, oder den Dünndarm teilweise zu umgehen, indem eine neue Verbindung zwischen dem Dünndarm und dem Dickdarm hergestellt wird. In seltenen Fällen kann eine **Lebertransplantation** beim Alagille-Syndrom notwendig sein.

Gallengangatresie

Primäres Ziel ist es, den Gallefluss wieder herzustellen. Sobald die Diagnose gesichert ist, kann eine so genannte **Kasai-Operation** (Hepatoporto-Enterostomie) durchgeführt werden, um den Gallefluss wiederherzustellen, bevor die Leber zu sehr geschädigt wird. Dabei werden die veränderten Gallenwege entfernt und eine Darmschlinge auf die offene Leberpforte aufgenäht, sodass die Gallenflüssigkeit direkt in den Darm fließen kann. Idealerweise sollte dieser Eingriff **in den ersten zwei Lebensmonaten** erfolgen. Bei vielen Kindern ist im weiteren Verlauf dennoch eine **Lebertransplantation** erforderlich.

PFIC

Bei der PFIC besteht das Behandlungsziel darin, dass die Galle aus der Leber abfließen kann. Dies kann durch verschiedene Behandlungsoptionen erreicht werden:

- **Medikamente**, die den Gallefluss wieder herstellen.
- Die **partielle externe biliäre Diversion (PEBD)** kann auch bei PFIC durchgeführt werden, um die im Blut vorhandenen Gallensäuren zu reduzieren.
- Eine **Lebertransplantation** wird notwendig, wenn medikamentöse und andere operative Behandlungen nicht funktionieren

Medikamentöse Therapien (Stand April 2024)

Derzeit sind folgende Medikamente für die Behandlung zugelassen:

- **ALGS:** Der IBAT-Inhibitor *Maralixibat* (bei cholestatischem Pruritus)
- **PFIC:** Der IBAT-Inhibitor *Odevixibat*

Juckreiz (Pruritus)

Ursachen: Bei allen drei Erkrankungen kommt es zu einer Ansammlung von Gallensäuren in der Leber, im Blut und im Gewebe (z. B. Haut). Dies führt zu starkem Juckreiz (Pruritus).

Starker Juckreiz kann eines der **unerträglichsten Symptome** von Lebererkrankungen sein. Gerade bei Säuglingen äußert sich der Juckreiz nicht immer nur durch das Kratzen an den besonders betroffenen Stellen. Achten Sie daher bei Ihrem Kind auch auf folgende Symptome:

- Schlafstörungen
- Vermehrtes Strampeln und Herumzappeln
- Reizbarkeit
- Reiben der Augen und Ohren
- Kratzspuren an der Haut
- Konzentrationsschwierigkeiten

Der Juckreiz kann sich von Patient zu Patient unterschiedlich äußern, zwischen Tag und Nacht variieren oder sich in verschiedenen Altersstufen verändern.

Damit Ihr behandelnder Arzt oder Ihre Ärztin den Juckreiz besser verstehen und einordnen kann, ist es hilfreich ein **„Juckreiz-Tagebuch“** zu führen. Tragen Sie dort **alle Symptome** ein und die **Uhrzeiten**, zu denen Sie diese beobachten. Dies kann Ihrem Arzt helfen zu entscheiden, welche Schritte als Nächstes zu unternehmen sind, z. B. häufigere Kontrollbesuche oder eine Änderung der Behandlung.

Wie wird Juckreiz gelindert und behandelt?

Die medikamentöse Behandlung des Juckreizes erfolgt nur in Abstimmung mit Ärzten und Experten. Jedoch gibt es darüber hinaus einige **hilfreiche Maßnahmen**, die den Juckreiz beim Kind mildern können.

- lauwarmes oder kaltes Wasser: Juckreiz wird durch Hitze verstärkt, aber durch Kälte gelindert, z. B. auch gekühltes „Fenistil“-Gel.
- halten Sie die Fingernägel Ihres Kindes kurz
- Kleidung und Bettwäsche: Vermeiden Sie kratzige Fasern oder Materialien, unter denen sich Wärme und Feuchtigkeit stauen.
- Reduktion von Stress, Überforderung, Überanstrengung oder Angstzuständen
- Meidung trockener Luft, die eine Dehydrierung der Haut begünstigt
- Meidung von Medikamenten die unter Verdacht stehen, Juckreiz auszulösen. Fragen Sie hierzu unbedingt Ihren Arzt.
- Meidung von Produkten, die die Haut reizen können (z. B. parfümierte Produkte oder bestimmte Konservierungsmittel)

Wichtige Fragen zur Beschreibung des Juckreizes

Bereiten Sie Ihren Arztbesuch vor, indem Sie sich die folgenden Fragen stellen:

- Wie oft führt das Kratzen zu Hautverletzungen (z. B. rote Stellen, Kratzer oder offene Wunden)?
- Wie oft beeinträchtigt das Juckgefühl den Alltag (in der Schule unkonzentriert sein, nicht bei Aktivitäten mitmachen können, sich ausgeschlossen fühlen, etc.)?
- Wie oft macht es das Jucken schwer einzuschlafen oder die Nacht durchzuschlafen?
- Wie viel Erleichterung schafft die aktuelle Juckreizbehandlung?
- Ist durch den Juckreiz die Lebensqualität beeinträchtigt?

Gelbsucht (Ikterus): Gelbfärbung der Haut und/oder Augen

Eine Gelbfärbung der Haut und des Weißen der Augen, auch bekannt als **Gelbsucht (Ikterus)**, ist bei Patienten mit Alagille-Syndrom, Gallengangatresie und PFIC ein häufiges Symptom. Häufig ist die Gelbfärbung zuerst im Augenweiß erkennbar. Gelbsucht kann zu **Appetitverlust** führen und dazu, dass Betroffene sich **müde und launisch** fühlen. Wenn Sie eine Gelbfärbung der Haut und der Augen bei Ihrem Kind neu entdecken, sollten Sie umgehend einen Arzt oder eine Ärztin zu Rate ziehen. Bei bekannter Gelbsucht sollten Sie Folgendes beachten und beobachten:

- Hat sich die Gelbfärbung der Haut oder der Augen verändert? Hat sie sich verschlimmert, ist sie gleichgeblieben oder hat sie sich verbessert? Untersuchen Sie regelmäßig das Gesicht, die Brust, den Bauch, die Arme und die Beine Ihres Kindes.
- Wie verbessert sich die Situation bei Ihrem Kind durch die derzeitigen Behandlungen? Teilen Sie ihrem Arzt mit, ob Sie eine starke, leichte oder gar keine Verbesserung feststellen.

Wachstums- und Gedeihstörung

Viele leberkranke Säuglinge und Kinder leiden unter **Wachstums- und Gedeihstörungen**, welche oft zu **Kleinwuchs und Entwicklungsstörungen** führen. Das bedeutet, dass sie langsamer wachsen oder kleiner sind als gleichaltrige Kinder. Auch das Gewicht kann niedriger sein, als in dem entsprechenden Alter normal ist.

Folgende Fragen können Sie sich vor einem Arztbesuch stellen, wenn Sie sich über die körperliche Entwicklung Ihres Kindes sorgen:

- Wie schätzen Sie selbst die Entwicklung Ihres Kindes ein?
- Welche Beobachtungen machen Sie im Vergleich mit gleichaltrigen Kindern?
- Welchem Ernährungsplan folgen Sie aktuell? Erhält Ihr Kind genügend Nährstoffe?
ALGS, GGA und PFIC führen oft zu einem Mangel an fettlöslichen Vitaminen und Gerinnungsstörungen. Daher überlegen Sie, wie Sie Ihr Kind ernähren, einschließlich der fettlöslichen Vitamine A, D, E und K (z. B. enthalten in Karotten, Paprika, Spinat, Milch). Lebererkrankungen können sich auf die Verarbeitung dieser fettlöslichen Vitamine auswirken. Ihr Arzt oder Ernährungsberater kann Ihnen Empfehlungen geben, wie Ihr Kind die benötigten Nährstoffe erhält.
- Wie funktioniert Ihr derzeitiger Ernährungsplan für Ihr Kind? Vermerken Sie Stress oder Schlafstörungen, die Ihr Kind aufgrund des derzeitigen Ernährungsplans hat, z. B. weil es sich an bestimmte Essenszeiten halten soll.
- Ist Ihr Kind zunehmend reizbar und müde? Mangelernährung kann sich auf das emotionale und Sozialverhalten auswirken.
- Gab es Knochenbrüche oder -verletzungen? Erwähnen Sie unbedingt jegliche Art von Verletzungen bei Ihrem Arztbesuch



Nehmen Sie **Bilder oder die Verpackungen von der Spezialnahrung, den Zusätzen und den Medikamenten** mit zum Arzt. Das hilft, darüber zu sprechen und die Rezepte auszustellen. Es ist auch gut, regelmäßig mit einem **Ernährungsberater** zu reden, der auf das Alter abgestimmt mit Ihnen daran arbeitet, die Ernährung und das Wachstum zu verbessern. In manchen Fällen kann die Anlage einer Magensonde oder einer direkten Sonde über den Bauch in den Magen (PEG) sinnvoll sein.

Fettablagerungen in der Haut (Xanthome)

Bei den so genannten **Xanthomen** handelt es sich um **ungefährliche Fettablagerungen auf der Haut**, manchmal sind diese von gelblicher Farbe. Sie treten besonders häufig an den Innenwinkeln der Augenlider auf, können aber auch an Armen, Beinen und Gesäß vorkommen. Ähnliche Fettablagerungen können auch an den Gefäßwänden entstehen. Diese Fettablagerungen treten vor allem beim Alagille-Syndrom auf.

Xanthome entstehen, wenn Störungen des Stoffwechsels vorliegen und sich infolgedessen ein erhöhter Cholesterinspiegel nachweisen lässt.

Wenn Ihr Kind Xanthome hat, sollten Sie vor Ihrem nächsten Arztbesuch folgende Fragen stellen:

- Haben sich die Xanthome in letzter Zeit verbessert, sind sie gleichgeblieben oder haben sie sich verschlimmert?
- Sind die Xanthome größer oder mehr geworden?
- Halten sie Ihre Kind von alltäglichen Aktivitäten ab? Das kosmetische Problem kann, je älter das Kind wird, zu Hemmungen, Scheu und Schamgefühlen führen



Psychologischer Support

Chronisch kranke Kinder erleben schon früh im Leben **große Herausforderungen**. Die **psychischen Folgen** sind nicht immer gleich klar erkennbar und treten oft erst in der Jugend oder im jungen Erwachsenenalter auf. Experten gehen davon aus, dass chronisch kranke Kinder ein höheres Risiko für **psychische Probleme oder Erkrankungen** haben als gesunde Kinder. Dieses Risiko umfasst Traumata durch medizinische Behandlungen und Operationen, Mobbing aufgrund von Narben oder körperlichen Einschränkungen, Selbstwertprobleme, Depressionen und eine beeinträchtigte Lebensqualität. Es ist wichtig, diese **emotionalen Aspekte der Krankheit zu ernst zu nehmen** und sich **Unterstützung** zu suchen, um das Wohlbefinden und die psychische Gesundheit der Kinder zu fördern.

Für die psychische Unterstützung chronisch kranker Kinder gibt es verschiedene Möglichkeiten. Im behandelnden Krankenhaus gibt es oft einen psychologischen Dienst, der sich um die Familien kümmert oder Kontakte zu niedergelassenen **Kinderpsychologen oder Familientherapeuten** herstellt. Chronisch kranke Kinder sind in der Regel an ein Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) angebunden, das oft Gruppentherapien für Kinder und Jugendliche anbietet. Begegnungswochenenden und Freizeiten von Organisationen wie der Kinderhilfe Organtransplantation (KiO) oder der Deutschen Herzstiftung schaffen unterstützende Gemeinschaften. **Selbsthilfegruppen**, zum Beispiel der Verein Leberkrankes Kind, bieten die Möglichkeit zum **Erfahrungsaustausch** und organisieren Veranstaltungen und Regionalgruppentreffen für Betroffene. Zudem können **Rehabilitationseinrichtungen** wie der Ederhof in Österreich, die Müritz-Klinik an der Ostsee, die Nachsorgeklinik Tannheim oder die Klinik Katharinenhöhe im Schwarzwald eine ganzheitliche Unterstützung bieten.

Sozialrechtlicher Support

Ein chronisch krankes oder organtransplantiertes Kind kann Anspruch auf einen **Pflegegrad** und einen **Schwerbehindertenausweis** haben. Je nach Entwicklung kann es auch sein, dass ein Integrationshelfer in der Schule begleitet oder das Kind einen Nachteilsausgleich bekommen kann.

Informationen zu sozialrechtlichen, organisatorischen und **finanziellen Hilfen** und Unterstützungsmöglichkeiten werden in der Regel vom sozialen Dienst der Krankenhäuser bereitgestellt. Der Soziale Dienst kann helfen, Anträge zu stellen, z. B. zur Beantragung eines Pflegegrades, eines Schwerbehindertenausweises, zu Frühförderung, oder zur familienorientierten Reha.

Auch Selbsthilfevereine wie der Verein Leberkrankes Kind oder eine **lokale Pflegeberatungsstelle** (www.teilhabeberatung.de) können hier weiterhelfen. Der Sozialverband VDK bietet ebenfalls sozialrechtliche Beratung an.

Sollten Sie ausführliches Infos und Material wünschen, so können Sie dieses auch auf der Homepage des Vereins Leberkrankes-Kind e.V. herunterladen. Bitte benutzen Sie den QR-Code, um direkt auf die Seite zu gelangen.



www.leberkrankes-kind.de/downloads

Auswirkungen auf das Familienleben

Eine schwere und chronische (Leber-)erkrankung wirkt sich nicht nur auf das betroffene Kind, sondern auf **die ganze Familie und all ihre Lebensbereiche** aus. Das eigene Kind leiden zu sehen bringt, viele Eltern in einen emotionalen **Ausnahmestand**. Bei vielen Familien dauert es eine gewisse Zeit, zu verstehen und zu akzeptieren, dass das eigene Kind schwer krank ist. Denn dies bedeutet, dass sie sich in einem ganz anderen Leben einrichten müssen, als sie es sich vorgestellt haben. Der Alltag muss um die Erkrankung des Kindes herum organisiert werden. Der Lebensmittelpunkt ist oft über viele Wochen oder Monate die Klinik. Das Kind hat viele ambulante **Arzttermine** und muss **regelmäßig Medikamente** einnehmen.

Ein chronisch krankes Kind beeinflusst das gesamte Familiengefüge. Die Geschwister müssen oft zurückstecken. Auch die Partnerschaft, die weitere Familie oder Freundschaften sind oft belastet durch eine solche Extremsituation. Da das Kind mehr Betreuung braucht und oft zunächst keine Kita oder Betreuungseinrichtung besuchen kann, stehen die Eltern auch im Beruflichen vor Herausforderungen: Wann und wie viel kann welcher Elternteil arbeiten? Hier spielen auch finanzielle Aspekte eine Rolle: Kann ich es mir leisten, länger zu pausieren oder weniger zu arbeiten? Wie viel Verständnis hat der Arbeitgeber?

Damit der Alltag und das Familienleben mit einem chronisch kranken Kind trotzdem funktioniert und die Familie lernt, ihre Kräfte und Ressourcen einzuteilen, gibt es viele Formen der Hilfe und Unterstützung, wie oben beschrieben. **Eltern chronisch kranker Kinder sollten sich nicht scheuen, diese anzunehmen.**

Netzwerke und Selbsthilfegruppen leisten einen wichtigen Beitrag dazu, Eltern leberkranker Kinder untereinander zu vernetzen. So können Familien, die neu mit einer Diagnose konfrontiert werden, von den Erfahrungen anderer Familien profitieren.



Wie gehe ich mit der Erkrankung meines Kindes um?

Nicht jedem fällt es leicht, über etwas so Persönliches und Sensibles wie die schwere Erkrankung eines Kindes zu sprechen. Der **Austausch über Ihre Erfahrungen und Bedürfnisse** kann den Menschen in Ihrem Leben helfen, besser zu verstehen, wie sie Sie oder Ihr Kind am besten unterstützen können.

Der Umgang mit Lebererkrankungen wirkt sich auf alle Aspekte des Lebens aus. Es kann hilfreich sein, die Menschen in Ihrem Leben über die Erkrankung, ihre Symptome und die Auswirkungen wie Stimmungsschwankungen oder Konzentrationsschwierigkeiten zu informieren. Dies schafft ein besseres **Verständnis für Ihre besondere Situation**. Viele Menschen in Ihrem Umfeld sind froh, wenn sie mit konkreten Aufgaben unterstützen können. Familienmitglieder können z.B. Medikamente abholen, bei den Mahlzeiten helfen oder sich um Geschwister kümmern.

Freunde können ein offenes Ohr haben, wenn Sie reden wollen. Zusätzlich kann es hilfreich sein, sich **mit anderen Familien zu vernetzen**. Besuchen Sie den Verein Leberkrankes Kind oder das Kindernetzwerk für weitere Informationen.

Informieren Sie auch Erzieher, Lehrer, Sporttrainer oder andere Bezugspersonen über die Erkrankung und ihre Symptome. Diese Personen können Ihnen Rückmeldung geben, wenn sie Veränderungen an Ihrem Kind beobachten und dabei unterstützen, einen Ernährungsplan einzuhalten oder Verständnis bei Mitschülern oder Freunden zu schaffen.

Informieren Sie Ihren Arbeitgeber und Ihre Kollegen und vereinbaren Sie wenn möglich flexible Arbeitszeiten. Dies ist besonders hilfreich, wenn Sie Ihr Kind häufig zum Arzt begleiten.

Ihr Kinderarzt oder Hausarzt ist in der Regel die erste Anlaufstelle für Behandlung und Kontrollen. Er steht im Austausch mit der Klinik und kann Sie außerdem an Spezialisten überweisen. Fachärzte und Experten, wie Hepatologen, Kardiologen, Nephrologen, Gastroenterologen und Ernährungswissenschaftler haben möglicherweise das beste Verständnis der Erkrankung und können Aufklärungsarbeit über die Krankheit und ihre Auswirkungen leisten. Sie können auch Unterstützung und Ideen für Schulbildung, Therapie und mehr bieten.



Die nachfolgenden Informationsblätter sind herausnehmbar und sollten an Kita, Schulen, Ärzte abgegeben werden, damit diese ein besseres Verständnis über die Erkrankung bekommen.

Sollten Sie weitere Blätter benötigen, so können Sie diese bei dem Verein Leberkrankes Kind e.V. herunterladen.

Informationen rund um die Erkrankung

Liebe/r _____

Unsere Tochter/unsere Sohn _____
hat eine sehr seltene Erkrankung, auf die wir gern aufmerksam machen möchten.

Die Erkrankung heißt **Alagille-Syndrom / Gallengangatresie / Progressive Familiäre Intrahepatische Cholestase (PFIC)**.

(nicht zutreffendes bitte streichen)

Die Krankheit betrifft insbesondere die Leber. Daher kann es folgende **Symptome** geben:

- **Gelbsucht:** Gelbfärbung der Haut oder Augen
- **Juckreiz:** Dieser äußert sich nicht nur durch Kratzen, sondern u. a. durch Reiben der Augen, Herumzappeln
- **Xanthome:** Das sind kleine Fettablagerungen an der Haut, die aber hauptsächlich ein kosmetisches Problem darstellen.

Wichtig zu wissen: Die Krankheit und ihre Symptome sind genetisch bedingt und nicht ansteckend!

Sollte es zu einer Verletzung, einem Unfall oder medizinischen Notfall kommen, geben Sie bitte unbedingt an, dass sie/er diese Krankheit hat und Medikamente einnimmt oder händigen Sie dieses Infoblatt aus.

Bitte informieren Sie uns, sollte Ihnen etwas Ungewöhnliches auffallen.

Danke für Ihre Unterstützung!

Name: _____

Geburtsdatum: _____ . _____ . _____

Diagnose: _____

Lebertransplantiert: ja nein

Aktuelle Medikation: _____

Blutgruppe: _____

Allergien oder Unverträglichkeiten: _____

Kinderarzt: _____

Behandelndes Kinder-Leberzentrum/Klinik: _____

Primärer Ansprechpartner: _____

Telefon: _____ **E-Mail:** _____

Kontakt Daten der Eltern

Telefon: _____ **E-Mail:** _____

Anmerkungen:

Datum: _____

Wo gibt es weitere Informationen?

Verein Leberkrankes Kind e.V., www.leberkrankes-kind.de

Kinderhilfe Organtransplantation e.V., www.kiohilfe.de

Kindernetzwerk e.V., www.kindernetzwerk.de

Deutsche Herzstiftung e.V., www.herzstiftung.de

Sozialverband VDK e.V., www.vdk.de

Informationen in Englischer Sprache

National Organization for Rare Disorders, www.rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome

Europäisches Referenz-Netzwerk ERN Rare-Liver, www.rare-liver.eu

The Alagille Syndrome Alliance (ALGSA), www.alagille.org

ESPGHAN, www.espghan.org

PFIC Alliance, www.pfic.org

Reha-Kliniken

Ederhof, www.ederhof.eu

Müritz-Klinik, www.mueritz-klinik.de

Nachsorgeklinik Tannheim, www.tannheim.de

Katharinenhöhe, www.katharinenhoehe.de

Die Broschüre und weitere Infokarten zum Ausfüllen können Sie über die Webseite des Vereins Leberkrankes Kind e.V. herunterladen.

www.leberkrankes-kind.de/downloads/

Hier finden Sie auch weitere Infomaterialien zu Lebererkrankungen und Lebertransplantation bei Kindern.



Mit freundlicher Unterstützung von Mirum Deutschland GmbH

Konzeption und Produktion



Kautz⁵ gUG

Hauptstraße 335 · 51143 Köln · Telefon 02203 / 183 09 63
post@kautz5.de · www.kautz5.de

Informationen rund um die Erkrankung

Liebe/r _____

Unsere Tochter/unsere Sohn _____
hat eine sehr seltene Erkrankung, auf die wir gern aufmerksam machen möchten.

Die Erkrankung heißt **Alagille-Syndrom / Gallengangatresie / Progressive Familiäre Intrahepatische Cholestase (PFIC)**.

(nicht zutreffendes bitte streichen)

Die Krankheit betrifft insbesondere die Leber. Daher kann es folgende **Symptome** geben:

- **Gelbsucht:** Gelbfärbung der Haut oder Augen
- **Juckreiz:** Dieser äußert sich nicht nur durch Kratzen, sondern u. a. durch Reiben der Augen, Herumzappeln
- **Xanthome:** Das sind kleine Fettablagerungen an der Haut, die aber hauptsächlich ein kosmetisches Problem darstellen.

Wichtig zu wissen: Die Krankheit und ihre Symptome sind genetisch bedingt und nicht ansteckend!

Sollte es zu einer Verletzung, einem Unfall oder medizinischen Notfall kommen, geben Sie bitte unbedingt an, dass sie/er diese Krankheit hat und Medikamente einnimmt oder händigen Sie dieses Infoblatt aus.

Bitte informieren Sie uns, sollte Ihnen etwas Ungewöhnliches auffallen.

Danke für Ihre Unterstützung!

Name: _____

Geburtsdatum: _____ . _____ . _____

Diagnose: _____

Lebertransplantiert: ja nein

Aktuelle Medikation: _____

Blutgruppe: _____

Allergien oder Unverträglichkeiten: _____

Kinderarzt: _____

Behandelndes Kinder-Leberzentrum/Klinik: _____

Primärer Ansprechpartner: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Kontakt Daten der Eltern

Telefon: _____

E-Mail: _____

Anmerkungen:

Datum: _____

Wo gibt es weitere Informationen?

Verein Leberkrankes Kind e.V., www.leberkrankes-kind.de

Kinderhilfe Organtransplantation e.V., www.kiohilfe.de

Kindernetzwerk e.V., www.kindernetzwerk.de

Deutsche Herzstiftung e.V., www.herzstiftung.de

Sozialverband VDK e.V., www.vdk.de

Informationen in Englischer Sprache

National Organization for Rare Disorders, www.rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome

Europäisches Referenz-Netzwerk ERN Rare-Liver, www.rare-liver.eu

The Alagille Syndrome Alliance (ALGSA), www.alagille.org

ESPGHAN, www.espghan.org

PFIC Alliance, www.pfic.org

Reha-Kliniken

Ederhof, www.ederhof.eu

Müritz-Klinik, www.mueritz-klinik.de

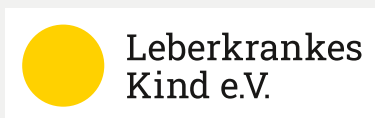
Nachsorgeklinik Tannheim, www.tannheim.de

Katharinenhöhe, www.katharinenhoehe.de

Die Broschüre und weitere Infokarten zum Ausfüllen können Sie über die Webseite des Vereins Leberkrankes Kind e.V. herunterladen.

www.leberkrankes-kind.de/downloads/

Hier finden Sie auch weitere Infomaterialien zu Lebererkrankungen und Lebertransplantation bei Kindern.



Mit freundlicher Unterstützung von Mirum Deutschland GmbH

Konzeption und Produktion



Kautz⁵ gUG

Hauptstraße 335 · 51143 Köln · Telefon 02203 / 183 09 63
post@kautz5.de · www.kautz5.de

Informationen rund um die Erkrankung

Liebe/r _____

Unsere Tochter/unsere Sohn _____
hat eine sehr seltene Erkrankung, auf die wir gern aufmerksam machen möchten.

Die Erkrankung heißt **Alagille-Syndrom / Gallengangatresie / Progressive Familiäre Intrahepatische Cholestase (PFIC)**.

(nicht zutreffendes bitte streichen)

Die Krankheit betrifft insbesondere die Leber. Daher kann es folgende **Symptome** geben:

- **Gelbsucht:** Gelbfärbung der Haut oder Augen
- **Juckreiz:** Dieser äußert sich nicht nur durch Kratzen, sondern u. a. durch Reiben der Augen, Herumzappeln
- **Xanthome:** Das sind kleine Fettablagerungen an der Haut, die aber hauptsächlich ein kosmetisches Problem darstellen.

Wichtig zu wissen: Die Krankheit und ihre Symptome sind genetisch bedingt und nicht ansteckend!

Sollte es zu einer Verletzung, einem Unfall oder medizinischen Notfall kommen, geben Sie bitte unbedingt an, dass sie/er diese Krankheit hat und Medikamente einnimmt oder händigen Sie dieses Infoblatt aus.

Bitte informieren Sie uns, sollte Ihnen etwas Ungewöhnliches auffallen.

Danke für Ihre Unterstützung!

Name: _____

Geburtsdatum: _____ . _____ . _____

Diagnose: _____

Lebertransplantiert: ja nein

Aktuelle Medikation: _____

Blutgruppe: _____

Allergien oder Unverträglichkeiten: _____

Kinderarzt: _____

Behandelndes Kinder-Leberzentrum/Klinik: _____

Primärer Ansprechpartner: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Kontakt Daten der Eltern

Telefon: _____

E-Mail: _____

Anmerkungen:

Datum: _____

Wo gibt es weitere Informationen?

Verein Leberkrankes Kind e.V., www.leberkrankes-kind.de

Kinderhilfe Organtransplantation e.V., www.kiohilfe.de

Kindernetzwerk e.V., www.kindernetzwerk.de

Deutsche Herzstiftung e.V., www.herzstiftung.de

Sozialverband VDK e.V., www.vdk.de

Informationen in Englischer Sprache

National Organization for Rare Disorders, www.rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome

Europäisches Referenz-Netzwerk ERN Rare-Liver, www.rare-liver.eu

The Alagille Syndrome Alliance (ALGSA), www.alagille.org

ESPGHAN, www.espghan.org

PFIC Alliance, www.pfic.org

Reha-Kliniken

Ederhof, www.ederhof.eu

Müritz-Klinik, www.mueritz-klinik.de

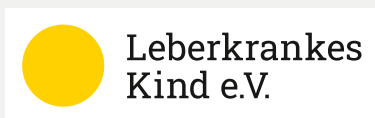
Nachsorgeklinik Tannheim, www.tannheim.de

Katharinenhöhe, www.katharinenhoehe.de

Die Broschüre und weitere Infokarten zum Ausfüllen können Sie über die Webseite des Vereins Leberkrankes Kind e.V. herunterladen.

www.leberkrankes-kind.de/downloads/

Hier finden Sie auch weitere Infomaterialien zu Lebererkrankungen und Lebertransplantation bei Kindern.



Mit freundlicher Unterstützung von Mirum Deutschland GmbH

Konzeption und Produktion



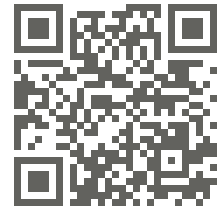
Kautz⁵ gUG

Hauptstraße 335 · 51143 Köln · Telefon 02203 / 183 09 63
post@kautz5.de · www.kautz5.de

Die Broschüre und weitere Infokarten zum Ausfüllen können Sie über die Webseite des Vereins Leberkrankes Kind e.V. herunterladen.

www.leberkrankes-kind.de/downloads/

Hier finden Sie auch weitere Infomaterialien zu Lebererkrankungen und Lebertransplantation bei Kindern.



Wo gibt es weitere Informationen?

Verein Leberkrankes Kind e.V., www.leberkrankes-kind.de

Kinderhilfe Organtransplantation e.V., www.kiohilfe.de

Kindernetzwerk e.V., www.kindernetzwerk.de

Deutsche Herzstiftung e.V., www.herzstiftung.de

Sozialverband VDK e.V., www.vdk.de

Informationen in Englischer Sprache

National Organization for Rare Disorders, www.rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome

Europäisches Referenz-Netzwerk ERN Rare-Liver, www.rare-liver.eu

The Alagille Syndrome Alliance (ALGSA), www.alagille.org

ESPGHAN, www.espgan.org

PFIC Alliance, www.pfic.org

Reha-Kliniken

Ederhof, www.ederhof.eu

Müritz-Klinik, www.mueritz-klinik.de

Nachsorgeklinik Tannheim, www.tannheim.de

Katharinenhöhe, www.katharinenhoehe.de

Quellenangaben

Haupt-Quelle Gallengangatresie: www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1560371/

Haupt-Quelle PFIC: www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/progressive-familial-intrahepatic-cholestasis

Mirum (2021): Itch Discussion Guide

Quellen Behandlung ALGS: www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7694636/ und www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8419306/

Die Broschüre und weitere Infokarten zum Ausfüllen können Sie über die Webseite des Vereins Leberkrankes Kind e.V. herunterladen.

www.leberkrankes-kind.de/downloads/

Hier finden Sie auch weitere Infomaterialien zu Lebererkrankungen und Lebertransplantation bei Kindern.



Mit freundlicher Unterstützung von Mirum Deutschland GmbH

Konzeption und Produktion



Kautz⁵ gUG

Hauptstraße 335 · 51143 Köln · Telefon 02203 / 183 09 63
post@kautz5.de · www.kautz5.de