

Probleme mit Verdauung und Nahrungsaufnahme beim CHARGE-Syndrom – keine leichte Kost

Dr. Kim Blake, Professor, Dalhousie University Pediatrician IWK Health Centre
14. Internationale Konferenz zum CHARGE-Syndrom – Fachkräftetagung

Übersetzung: Sandra Noorlander / Diplom-Dolmetscherin

Einführung

In diesem Artikel soll es um Probleme mit der Verdauung und der Nahrungsaufnahme beim CHARGE-Syndrom gehen. Er beruht zum Großteil auf einer Übersichtsarbeit mit dem Titel „Gastrointestinal and feeding difficulties in CHARGE syndrome: A review from head-to-toe“, Autorinnen Kim D. Blake, Alexandra S. Hudson, American Journal Medical Genetics 2017; 1-11.m.

Diese Übersichtsarbeit ist eine nützliche Informationsquelle für Fachkräfte und Eltern, die sich einen Überblick über Verdauungsthemen beim CHARGE-Syndrom verschaffen möchten.

Sowohl anatomische Anomalien, eine gestörte Beweglichkeit des Darms (Motilität) als auch sensorische Beeinträchtigungen tragen zu den Verdauungsproblemen bei. Bei einer Behandlung kann potentiell hier angesetzt werden. Ich werde darauf eingehen, inwiefern häufig auftretende Störungen des Verdauungssystems mit Anomalien der Hirnnerven zusammenhängen und weshalb die Darmmotilität und das Mikrobiom eingehender erforscht werden sollten.



Grafische Darstellung eingeschränkter Funktionen von Verdauung und Nahrungsaufnahme beim CHARGE-Syndrom.

Die meisten der klinischen Merkmale, die beim CHARGE-Syndrom beobachtet werden, tragen auch dazu bei, dass häufig Probleme bei der Verdauung und Nahrungsaufnahme auftreten. Nahezu 100 % aller Betroffenen haben irgendwann in ihrem Leben mit Störungen der Verdauung und/oder der Nahrungsaufnahme zu tun. So benötigen nahezu 90 % der Betroffenen Nasen-, PEG- oder PEJ-Sonden.

Morbidität/Mortalität

Verdauungsbedingte Symptome tragen zu längeren Krankenhausaufenthalten, mehr diagnostischen Verfahren und häufigeren Probeverordnungen rezeptpflichtiger Medikamente bei. Während man zunächst von einer erhöhten Prävalenz im Säuglings- und Kindesalter ausging, hat die Forschung zwischenzeitlich aufgezeigt, dass im Jugend- und Erwachsenenalter neuerliche Probleme mit der Verdauung- und Nahrungsaufnahme auftreten. Demnach zählen Schwierigkeiten mit der Verdauung bei Menschen mit dem CHARGE-Syndrome zu einem der häufigsten und am stärksten unterschätzten Probleme.

Anatomie

Personen mit CHARGE weisen häufig sowohl Anomalien im Oberkiefer-Gesichtsbereich als auch kleinere Mundhöhlen sowie größere Mandeln auf, wodurch es in der Mundhöhle eng zugeht. Dies wiederum kann zu Problemen mit vermehrtem Speichelfluss, Schlafapnoe und der Nahrungsaufnahme führen. Eine operative Entfernung der Mandeln und Rachenmandeln kann zu einer Verbesserung beitragen. Während das Einsetzen eines Hypoglossus-Stimulators oder Zungenschrittmachers bei Down-Syndrom-Patienten bereits durchgeführt wurde, liegen für das CHARGE-Syndrom dazu bislang keine Erkenntnisse vor.

Speichelfluss

Übermäßiger Speichelfluss steht auch in Zusammenhang mit Schluckstörungen, die aufgrund einer gestörten Funktion eines Hirnnervs auftreten (Nervus glossopharyngealis oder Zungen-Rachen-Nerv). Der übermäßige Speichelfluss kann zu einem Blockieren der Atemwege führen, insbesondere zu postoperativen Atemwegskomplikationen. Wichtig ist, nach Möglichkeit mehrere Eingriffe zu kombinieren und unter ein und derselben Narkose durchzuführen. Botox-Injektionen (Botulinumtoxin A) in die Speicheldrüsen haben bei manchen Betroffenen Wirkung gezeigt.

Aspiration und Sondenernährung

Einer der Hauptgründe für eine ausschließliche Sondenernährung ist die Aspiration, die zu wiederholten Lungenentzündungen führen kann und eine der häufigsten Todesursachen darstellt. Viele Betroffene sind in jungen Jahren auf Sondennahrung angewiesen, bisweilen auch bis ins hohe Alter. Personen mit dem CHARGE-Syndrom müssen das Schlucken erlernen und setzen ihre Zunge und den Mund-Rachen-Raum anders ein. Sie mögen einen Schlucktest vielleicht nicht bestehen, können bestimmte Texturen im Mund jedoch durchaus tolerieren.

Sammeln von Essen im Mund und übermäßiges Vollstopfen

Dies geschieht häufig unbemerkt und kommt vor allem bei Brot und Lebensmitteln wie Nudeln vor. Mahlzeiten können sich deshalb hinziehen und Essensreste, die auch Stunden nach der Mahlzeit noch in den Backen verbleiben, können zum Problem für die Zähne werden. Viele Personen müssen das Kauen, Schlucken und Steuern ihrer Zungenbewegungen zunächst erlernen.

Verschlucken

Dieser Punkt bereitet Eltern Sorgen und erfordert häufig eine intensive Betreuung während der Mahlzeiten. Unter Umständen muss das Angebot bestimmter Nahrungsmittel und Texturen eingeschränkt werden. Das Vorhandensein von Gefäßringen sollte in Betracht gezogen und untersucht werden.

Funktionsstörungen der Hirnnerven - der Trigeminus (ZNS)

Der Trigeminus (der fünfte Hirnnerv) versorgt die Kaumuskeln und ist zuständig für Gefühlswahrnehmungen im Gesicht. Eine eingeschränkte Funktion dieses Nervs kann zu Störungen des Kauvorgangs führen, einem Aspirationsrisiko, dem Sammeln von Nahrung in den Backetaschen, Motilitätsstörungen und abnormen Würgereflexen. Betroffene müssen koordinierte Abläufe beim Kauen und Schlucken häufig neu erlernen.

Gastrointestinaler Reflux

Tritt sehr häufig auf und ist schwer zu behandeln. Viele Betroffene unterziehen sich einer Operation, der sogenannten Fundoplicatio nach Nissen, die Rate der Misserfolge ist allerdings hoch. Die Hauptsäule der Therapie ist eine medikamentöse Behandlung. Es ist wichtig, auf anatomische Besonderheiten zu achten. Diese können in Form kleiner Mägen, Dismotilität oder abnormer Magenentleerung auftreten.

Bauchschmerzen, Blähbauch und Spät-Dumping-Syndrom (engl. late dumping syndrome)

Bei jemandem mit dem CHARGE-Syndrom Schmerzen zu beurteilen, kann sich als sehr schwierig erweisen. Zu mehr Klarheit kann die Skala für nonvokale Schmerzerfassung bei CHARGE beitragen (CHARGE Non-vocal Pain Assessment Scale, Stratton & Hartshorne 2016). Eine Umstellung der Ernährung kann hilfreich sein, zum Beispiel auf die FODMAP-Diät (fermentierbare Oligosaccharide, Disaccharide, Monosaccharide und Polyole). Manche Eltern setzen Probiotika und Massage ein.

Das Spät-Dumping-Syndrom tritt etwa 1 - 3 Stunden nach einer Mahlzeit auf und äußert sich in Form von Schwitzen, Palpitationen, Hungergefühl, Schwäche, Verwirrung, Tremor und Synkopen. Eine Ernährungsumstellung (weniger einfache Kohlenhydrate wie Süßigkeiten und Weißbrot) zur Linderung der Symptome ist einen Versuch wert.

Knochengesundheit

Die Knochendichte kann beim CHARGE-Syndrom verringert sein. Dies ist auf mehrere Faktoren zurückzuführen, darunter falsche Ernährung, ein geringes Maß an körperlichen Aktivitäten und niedrige Sexualhormonspiegel. Eine erhöhte Einnahme von Vitamin D (1.000 - 3.000 internationale Einheiten pro Tag), körperliche Aktivitäten und Hormonersatztherapie sind wichtig, um einer Verringerung der Knochendichte vorzubeugen.

Verstopfung

Dieses Thema wird häufig erst dann adressiert, wenn es zum Problem geworden ist. Die Ursachen sind multifaktoriell. Dazu zählen eine abnorme Innervation des Vagusnervs, der den Verdauungstrakt versorgt. Die Ernährung über PEG- und PEJ-Sonden sowie erlerntes Fehlverhalten rund um den Toilettengang spielen hier eine wesentliche Rolle.

Störung des enterischen Nervensystems

Im Zebrafischmodell mit CHARGE-Syndrom weist das Verdauungssystem weniger Verästelungen der enterischen Nerven, eine verringerte Motilität sowie eine verzögerte Entleerung des Verdauungstrakts auf (Cloney et al., 2016). Beim Menschen wurde das noch nicht untersucht. Es wurden jedoch bereits erste Biopsien des unteren Verdauungstrakts bei Personen mit dem CHARGE-Syndrom vorgenommen, und diese haben Anomalien aufgezeigt.

Künftige Forschung

1. Das Zebrafischmodell, mit dem die Motilität des Verdauungssystems beim CHARGE-Syndrom nachgewiesen wurde, ist robust und wurde im Bereich der Autismus-Spektrum-Störungen erfolgreich repliziert. Das Modell lässt sich potentiell mit verschiedenen Medikamenten und Kombinationen einsetzen, um so die Darmmotilität zu bewerten. Daraus werden sich weitere Ansätze für die klinische Forschung ergeben.
2. Im Rahmen weiterer Studien sollten das enterische Nervensystem sowie die Motilität des Verdauungstrakts bei Menschen mit dem CHARGE-Syndrom eingehender untersucht werden. Dazu können Biopsien, aber auch funktionale Studien erforderlich werden.
3. Das Mikrobiom ist bereits bei verschiedenen Krankheiten Gegenstand der Forschung. Es näher zu betrachten dürfte auch beim CHARGE-Syndrom zu verwertbaren Daten führen.

Zusammenfassung

Das Verdauungssystem sollte beim CHARGE-Syndrom nicht außer Acht gelassen werden. Wir empfehlen Ärztinnen und Ärzten, Therapeutinnen und Therapeuten sowie Eltern, die CHARGE-Syndrom-Checkliste von Trider et al., 2017 (Anhang 1) sowie die Ernährungsskala (Anhang 2) bei sämtlichen Terminen einzubeziehen.

Es wird ein multidisziplinärer Teamansatz empfohlen, einschließlich Vertretern aus dem Bereichen HNO, Logopädie, Ernährungstherapie und Gastroenterologie.

Die Funktionsstörungen der Hirnnerven sowie des enterischen Nervensystems stellen die Bereiche dar, die für die weitere Erforschung und künftige Behandlungsmöglichkeiten von Fütter- und Verdauungsstörungen beim CHARGE-Syndrom am vielversprechendsten sind.

CHARGE-SYNDROM CHECKLISTE: Von Kopf bis Fuß / Kleinkind bis Erwachsener

*Schattierte Kästchen kennzeichnen wichtige Punkte

		KLEINKIND (0-2 Jahre)	KIND (3-11 Jahre)	JUGENDLICHER (12-17 Jahre)	ERWACHSENER (18+ Jahre)
GENETIK	Klinische Diagnose (Blake et al. oder Verloes oder Hale et al. Kriterien)				
	Gentest – Genetische Beratung (CHD7 Analyse, Array CGH)				
	Genetische Beratung				
NEUROLOGIE	ZNS-Fehlbildungen/Bulbus olfactorius-Hypoplasie/Fehlbildungen des Temporalknochen (Verlauf Bogengänge) – MRT/CT erforderlich				
	Krampfanfälle – häufiger im fortgeschrittenen Alter – EEG machen				
	Fehlbildungen der Hirnnerven – fehlender Geruchssinn, Lähmung des Gesichtsnervs, sensorineurale Schwerhörigkeit, Schluckschwierigkeiten, Gleichgewichtsstörungen				
AUGEN, OHREN, HNO	Colobome, Risiko für Netzhautablösung/Augenarztvorstellung (Untersuchung am weit-getropften Auge, Sehfähigkeit überprüfen)				
	Unzureichender Lidschluss – Hornhautschäden – Augentropfen				
	Photophobie – getönte Brille, Sonnenhut/Mütze				
	Choanalatresie/Gaumenspalten/Trachealfisteln/HNO/Wiederherstellungs-OP				
	Audiometrie und Tympanometrie, wiederkehrende Mittelohrentzündungen				
	Hilfsmittelanpassung bei gehörlosen / blinden Menschen				
	Beurteilung für ein Cochlear-Implantat / Knochenleitungsimplantat				
	Schlatapnoe – Verlegung durch Gaumen- und/oder Rachenmandeln				
	Hypersalivation/-Sekret-Botox bzw. andere Medikamente				
	Zahnprobleme – Zahnreinigung/ Zahnbehandlung unter Narkose				
HERZ, LUNGE	Verbreitet Herzfehlbildungen – große/kleine Defekte, Herzgefäße, Herzrhythmusstörungen (Herzschall, Röntgen Herz/Lunge, EKG) / Herz - Ambulanz				
	Sinusitis, Pneumonie, Asthma beobachten				
	Risiko bei Anästhesie (schwierige Intubation/postoperative Schwellung der Luftwege/Aspiration) – Umfangreiche preoperative Risikoerhebung, mehrere OP-Eingriffe in einem Setting				
GASTROENTEROLOGIE UROLOGIE	Gastroösophagealer Reflux – Vorstellung beim Gastroenterologen - einen Protonenpumpenhemmer kombinieren mit weiteren Darmmedikamenten				
	Vermindertes Saugen/Kauen/Schlucken/Logopädie ggf. Eingriffe				
	Erhöhte Aspirationsgefahr, trachea-ösophageale Fisteln - Schluckdiagnostik				
	braucht vielleicht zusätzliche Nährstoffe/Mahlzeiten – häufig PEG oder PEJ-Sonde notwendig				
	Verstopfung – pflanzliche Abführmittel aus der Senna-Gruppe zusammen mit Macrogel möglicherweise indiziert				
Nierenfehlbildungen – Cystographie+/oder Ausscheidungsurographie, Ultraschall, Blutdruck überwachen					
ENDOKRINOLOGIE	Hypogonadotroper Hypogonadismus - LH, FSH bis 3 Monate				
	Genitale Hypoplasie (bei Hodenhochstand = an Orchidoplexie denken)				
	Verzögerte Pubertät/ endokrinologische Beratung = Gonadotropinspiegel, HRT				
	Osteoporose – DEXA-Scan				
	Schlechtes Wachstum – endokrinologische Beratung – GH-Stimulationstest, WH-Therapie				
	Fettleibigkeit / Beobachten				
IMMUNSYSTEM	Fruchtbarkeit und Verhütung / Besprechen				
	Auf Thymus achten bei Herzoperationen				
MSK	Routine-Impfungen/Antikörper-Titer gegen Impfungen im Jugendalter checken				
	Bei wiederkehrenden Infektionen - Immunologische Beratung				
	Skoliose / Kyphose - Beobachten				
PSYCHISCH – PHYSISCHE ENTWICKLUNG	Mobilität (beeinträchtigt durch Ataxie, Hypotonie) / bewerten				
	Grob- und Feinmotorik einschätzen – Ergotherapie, Physiotherapie				
	Kommunizieren, Sprechen, Schreiben können – Logopädie				
	Beratung durch Taub-Blinden-Spezialisten				
	Übergänge planen von der Schule, Systemen, Orten, Plätzen, Situationen				
	Psychoedukation, individualisierte Bildungspläne				
	Schlafstörungen – Melatonin versuchen				
	Verhaltenssteuerung – Selbstregulation, Impulskontrolle, Angst Zwangshandlungen und Tics, Wut				
	Ausscheidungskontrolle / Unterstützung				
	Lebenskompetenzen / Adaptives Verhalten / Sozialverhalten / gemeinsames Spielen				
	Sexualität				
Stress in der Familie – Unterstützung und Hilfen anbieten					
Medizinisches Selbstmanagement – eigenverantwortlicher Umgang mit Medikamenten, die Umstände verstehen, eigenständiges Aufsuchen eines Arztes					

*verwendete Abkürzungen siehe Seite 2

Trider C, Arra-Robar A, van Ravenswaaij-Arts C, Blake K

CHARGE-SYNDROM CHECKLISTE:

Von Kopf bis Fuß / vom Kleinkind bis zum Erwachsenen

In der Checkliste verwendete Abkürzungen:

CGH / Comparative Genomic Hybridization
ZNS / Zentrales Nervensystem
CT / Computertomographie
DEXA scan / Dual-Röntgen-Absorptiometrie =>
Knochendichte- + Körperfettmessung)
EEG / Elektroenzephalografie
HNO / Hals-Nasen-Ohren-Arzt

FSH / Follikelstimulierendes Hormon
WH / Wachstumshormon
HRT / Hormonersatztherapie
LH / luteinzierendes Hormon
MRT / Magnetresonanztomographie
MSK / Muskel-Skelett
US / Ultraschall
MZU/MCU / Miktionszystourethrogramm

Resourcen

- Die CHARGE-Syndrom Foundation USA
- (http://chargesyndrome.org/aboutE_charge.asp)
- Das CHARGE-Infopaket (SENSE UK)
(<https://www.sense.org.uk/content/chargeEinformationEpackEpractitioners>)
- Buch: CHARGE Syndrome (Genetics and Communication Disorders), 1. Ausgabe
- Hartshorne TS, Hefner M, Davenport S, Thelin J. 2011
- OMIM Entry #214800 CHARGE Syndrome (<http://www.omim.org/entry/214800>)
- Internationale CHARGE-Syndrom Konferenzen
- CHARGE-Syndrom Verteilerliste
- CHARGE-Syndrom Facebook Gruppe
- Perkins School for the Blind e-learning (<http://www.perkinselearning.org/videos>)
- Deafblind International (<http://www.deafblindinternational.org/index.htm>)
- Open hands, open access: deaf-blind intervener learning modules
(<http://moodle.nationaldb.org>)

Wichtige allgemeine Referenzen

1. Blake K, Prasad C. 2006. CHARGE syndrome. Orphanet J Rare Dis 1: 34
2. Brown D. 2005. CHARGE syndrome "behaviors": challenges or adaptations? Am J Med Genet Part A 133A: 268E272
3. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, Mehr S. 2014. CHARGE syndrome: a review. J Pediatr Child Health 50: 504E511

Ernährungsskala für das CHARGE-Syndrom

Autoren: Alexandra Hudson, Kasee Stratton, Jill Hatchette, Kim Blake

Datum: _____

Name der betroffenen Person: _____

Alter: _____ **Geschlecht** (Bitte ankreuzen): Männlich Weiblich Keine Angaben

Ausgefüllt von (Bitte ankreuzen): Mutter Vater Logopäde Krankenschwester / Arzt Sonstiges: _____

Wie viel Prozent der täglichen Flüssigkeitsmenge / Nahrungsmenge wird über eine Sonde gegeben? (Bitte einkreisen):

0%	25%	50%	75%	95%
----	-----	-----	-----	-----

Kreuzen Sie eine Zahl auf der Skala an:		Nie	Ein wenig	Manchmal	Viel	Immer
1	Er / Sie verweigert die orale Nahrungsaufnahme.	0	1	2	3	4
2	Er / Sie braucht länger als 45 Minuten für die orale Nahrungsaufnahme.	0	1	2	3	4
3	Er / Sie benötigt weniger als 15 Minuten für die orale Nahrungsaufnahme.	0	1	2	3	4
4	Er / Sie braucht eine enge Überwachung bei der oralen Nahrungsaufnahme.	0	1	2	3	4
5	Er / Sie braucht nur jemanden im Raum bei der oralen Nahrungsaufnahme.	0	1	2	3	4
6	Er / Sie hat Probleme beim Schneiden der Nahrung, wenn er / sie oral isst.	0	1	2	3	4
7	Er / Sie hat Probleme, bei der oralen Nahrungsaufnahme, alleine zu essen.	0	1	2	3	4
8	Er / Sie verschluckt sich oder hustet bei der oralen Nahrungsaufnahme.	0	1	2	3	4
9	Er / Sie hat Schwierigkeiten , die Nahrung zu kauen.	0	1	2	3	4
10	Er / Sie hat Schwierigkeiten , die Nahrung zu schlucken.	0	1	2	3	4
11	Er / Sie muss aufgefordert oder erinnert werden zu kauen.	0	1	2	3	4
12	Er / Sie muss aufgefordert oder erinnert werden zu schlucken.	0	1	2	3	4
13	Er / Sie mag es nicht, wenn Lebensmitteltexturen beim Essen vermischt werden. (z.B. Püree und feste Nahrung sind vermischt)	0	1	2	3	4
14	Ihm / Ihr fällt versehentlich beim Essen Nahrung aus dem Mund.	0	1	2	3	4
15	Er / Sie stopft sich beim Essen den Mund zu voll.	0	1	2	3	4

Kreuzen Sie eine Zahl auf der Skala an:		Nie	Ein wenig	Manchmal	Viel	Immer
16	Er / Sie hat Schwierigkeiten, die Nahrung beim Essen mit der Zunge zu bewegen.	0	1	2	3	4
17	Er / Sie hat Schwierigkeiten das Essen oder etwas Anderes, das die Innenseite seines / ihres Mundes berührt, zu spüren.	0	1	2	3	4
18	Er / Sie mag die orale Nahrungsaufnahme nicht.	0	1	2	3	4
19	Er / Sie belässt das Essen während der Nahrungsaufnahme in seinen / ihren Wangen oder am Gaumen (absichtlich oder unabsichtlich).	0	1	2	3	4
20	Er / Sie hat nach dem Ende der Mahlzeit (absichtlich oder unabsichtlich) noch Essen in den Wangen oder am Gaumen versteckt.	0	1	2	3	4
21	Die Eltern / Betreuer machen sich Sorgen über die orale Nahrungsaufnahme ihres Kindes.	0	1	2	3	4
22	Die Eltern / Betreuer haben Schwierigkeiten bei der Ernährung ihres Kindes. (z.B. das Essen richtig zuzubereiten oder genügend Informationen zum Thema Essen / Trinken zu erhalten)	0	1	2	3	4
Hat das betroffene Kind / der betroffene Erwachsene Probleme mit:		Nein		Ja		
23	Kaltem Essen	0		1		
24	Essen mit Raumtemperatur	0		1		
25	Warmem Essen	0		1		
26	Dünnflüssigen Flüssigkeiten (z.B. Wasser)	0		1		
27	Pürierten Lebensmitteln (z.B. Apfelmus)	0		2		
28	Pürierten, stückigen Lebensmitteln (z.B. Kartoffelpüree oder püriertes Gemüse)	0		2		
29	Weichen, kaubaren Lebensmitteln (z.B. weichem Brot, untoastetem Toastbrot)	0		2		
30	Zäher, kaubarer Nahrung (z.B. Fleisch)	0		1		
31	Hartem Gemüse und Obst (z.B. Äpfel)	0		1		

Gesamtpunktzahl (Summe aller Punkte)	/von 100 möglichen Punkten
Kreise ein:	Leicht (0-25 Punkte) Mäßig (26-50 Punkte) Stark (51-100 Punkte)

TABELLE 1 Merkmale des CHARGE-Syndroms und ihre Manifestation bei Nahrungsaufnahme und Verdauung

	Phänotypische Konsequenz	Häufigkeit in der CHARGE-Population Bergman et al. (2011); Hale et al. (2016)	Manifestation bei Nahrungsaufnahme und Verdauung
Kolobom der Iris, Netzhaut, Aderhaut oder Papille (einseitig oder beidseitig)	- Sehschädigung	75–89 %	- Störung der Nahrungsaufnahme - Erschwerte Auge-Hand-Koordination bei der Nahrungsaufnahme
Choanalatresie/Stenose (einseitig oder beidseitig)	- Unterbrechung der Atmung im Nasengang	38–61 %	- Beeinträchtigte und unkoordinierte Atmung beim Saugen
Funktionsstörung der Hirnnerven			
Hirnnerv I (Riechen)	- Fehlender oder verringerter Geruchssinn	86–100 %	- Eingeschränktes Interesse an Nahrungsmitteln - Verringeretes Geschmackempfinden
Hirnnerv V (Trigeminus)	- Funktionsstörung der Kaumuskel - Verringerte Gefühlswahrnehmungen im Gesicht	86–100 %	- Abnorme Kaubewegungen - Verringeretes Empfinden rund um den Mund kann dazu führen, dass Essen aus dem Mund fällt
Hirnnerv VII (Gesicht)	- Gesichtslähmung - Abnormes Geschmackempfinden in den vorderen zwei Dritteln der Zunge - Abnorme Öffnung des Ösophagusmunds (oberer Schließmuskel der Speiseröhre) - Abnorme Bewegung von Zungenbein und Kehlkopf	86–100 %	- Beeinträchtigung des Kauvermögens - Verringeretes Geschmackempfinden - Speichel und Essen können nicht im Mund behalten werden - Essen verbleibt in Backentasche
Hirnnerv IX (Nervus glossopharyngeus, Zungen-Rachen-Nerv)	- Abnormes Geschmackempfinden im hinteren Drittel der Zunge - Abnormes Empfinden im Bereich von Gaumen, Zunge und Rachen	86–100 %	- Essen verbleibt in Backentasche - Es wird zu viel Essen in den Mund gestopft
Hirnnerv X (Vagusnerv)	- Abnorme Empfindungen und abnorme motorische Funktion von Rachen, Kehlkopf und Zungengrund - Abnorme gastrointestinale Peristaltik	86–100 %	- Gastroösophagealer Reflux, resultiert möglicherweise in Abneigung gegen feste Nahrung - Motilitätsstörungen der Speiseröhre - Blähbauch und Verstopfung
Hirnnerv XII (Unterzungennerv)	- Beeinträchtigte Beweglichkeit der Zunge	86–100 %	- Essen kann nicht zu Bolus geformt werden - Essen kann nicht aus Backentaschen und Gaumen wegbefördert werden
Entwicklungsverzögerung		76–100 %	- Beeinträchtigt Erlernen oraler Nahrungsaufnahme und sicherer Vorgehensweisen beim Füttern
Kiefer- und Gaumenspalte	- Abnorme Verbindung zwischen Mund- und Nasenhöhle	30–48 %	- Saugen ist unmöglich oder funktioniert nicht richtig, weil Nasengang nicht schließt
Herz-Kreislauf- und konotrunkale Herzfehler sowie weitere schwere Anomalien	- Atrioventrikuläre SeptumdefekteGefäßring	72–92 %	- Kompression der Speiseröhre verhindert Bewegen des Nahrungsbolus - Ermüdungserscheinungen führen zu Komplikationen beim Koordinieren von Saug-, Schluck- und Atmungsvorgängen
Trachealfistel	- Abnorme Verbindung zwischen Speise- und Luftröhre	18–29 %	- Übermäßiger Speichelfluss von Geburt an - Verschlucken, Husten, Erbrechen und Zyanose bei Fütterung von Geburt an - Verengung der Speiseröhre infolge von Eingriffen macht ösophageale Weitungen erforderlich
Verhaltensphänotyp	- Sozialer Rückzug, zielgerichtetes beharrliches Verhalten, repetitive motorische Eigenarten	100 %	- Abneigung gegen bestimmte Lebensmitteltexturen - Beeinträchtigt die Einnahme von Mahlzeiten -z.B. einzelne Bestandteile dürfen sich nicht berühren, Teller muss leer gegessen werden - Mund wird vollgestopft, Essen in Backentaschen zurückbehalten

Tabelle 2. Zusammenfassung derzeit verfügbarer Behandlungsmöglichkeiten

Verdaungs-/Fütterstörung	Derzeit verfügbare Behandlungsmöglichkeiten
Fehlender/verringertes Geruchsinn	- Intensiv schmeckende Lebensmittel anbieten
Anatomische Anomalien (Choanalatresie/Stenose, Kiefer-/Gaumenspalte, Kehlkopf-/Rachendefekte, Gefäßringe etc.)	- Chirurgische Eingriffe
Beengte Verhältnisse in der Mundhöhle	- Entfernen von Mandeln und Rachenmandeln
Übermäßiger Speichelfluss	- Botox-Injektionen (Botulinumtoxin A) in die Speicheldrüsen - Sofern mehrere Operationen nötig sind, diese bündeln und gleichzeitig durchführen, um die Anzahl der Narkosen und das Risiko von Atemwegskomplikationen nach dem Eingriff zu senken
Aspiration	- Sondenernährung (Nasensonde, PEG oder PEJ) - Ernährung auf bestimmte Texturen beschränken (z.B. ausschließlich püriert) - Therapie der Fütterstörung zur Optimierung der oralen Nahrungsaufnahme - Behandlung von krankhaftem ösophagealen Reflux
Sammeln von Essen (Nahrung in Bäckentaschen behalten) und Vollstopfen des Munds	- Vermeiden von Lebensmitteln wie Brot und Nudeln- Nach einzelnen Bissen die Nahrung mit einer Flüssigkeit (z.B. Wasser, Püree) hinunterspülen - Essen in kleine Stücke schneiden
Verschlucken	- Bäckentaschen auf mögliche Essensrückstände überprüfen - Wecker/Timer verwenden, um Schlucken und Essen während der Mahlzeit zu takten - Einnahme von Mahlzeiten sorgfältig beaufsichtigen - Auf bestimmte Texturen eingeschränkte Ernährung
Funktionsstörungen der Hirnnerven (CN V, VII, VIII, IX, X, XI)	- Sofern mit zunehmendem Alter eine neurologische Besserung eintreten sollte, Fütterstörung therapeutisch behandeln, damit Prozess der Nahrungsaufnahme neu erlernt werden kann - Potentielle Nervenstimulation (weitere Studien nötig)
Gastroösophagealer Reflux	- Pharmakologisch behandeln - Fundoplicatio nach Nissen (hohe Rate an Misserfolgen, unter Umständen mehrere Folgeeingriffe nötig)
Bauchschmerzen und Blähbauch	- Bauchmassage - Pharmakologisch behandeln - Low-FODMAP-Diät - Vermeiden fermentierter Lebensmittel
Spät-Dumping-Syndrom	- Kleinere Nahrungsmengen auf einmal zu sich nehmen - Weniger einfache Kohlenhydrate (z.B. Weißbrot, Junk Food)
Beeinträchtigte Darmmotilität	- Motilitätsfördernde Mittel (weitere Studien nötig)
Schwache Knochengesundheit	- Vitamin-D und kalziumreiche Lebensmittel - Nahrungsergänzungsmittel für Vitamin-D und Kalzium - Körperliche Aktivitäten - Gegebenenfalls Hormonersatztherapie erforderlich
Fettleibigkeit (Adipositas)	- Übermäßige Kalorienzufuhr reduzieren - Prüfen, ob problematisches Fütterungsverhalten wie Vollstopfen des Mundes erfolgt - Körperliche Aktivität erhöhen
Verstopfung	- Pharmakologisch behandeln - Einläufe
Verhalten bei der Nahrungsaufnahme (z.B. repetitive Verhaltensmuster, Auftreten von Wut während der Mahlzeiten)	- Therapie der Fütterungsstörung