

Master-Thesis

Die hereditäre sensorisch autonome Neuropathie Typ IV
Versuch der Erstellung eines Therapiekonzeptes anhand der Literatur
und klinischer Erfahrungen

Verfasserin: Dr. med. Anja Kellermann

Matr.-Nr.: 1364697

Universitätslehrgang: Neuroorthopädie - Disability Management

Anzahl der Wörter: 18873

Abgabedatum: 11.11.2015

zur Erlangung der Bezeichnung des akademischen Grades
Master of Science
am Zentrum für Medizinische Spezialisierungen
der Donau-Universität Krems

Betreuerfachgutachterin: Dr. med. Annemarie Schraml

Fachbegutachter: Univ.-Prof. Mag. Dr. PhDr. Wilhelm Frank
Dr. med. Walter Michael Strobl, MBA

Begutachter: Univ.-Prof. Dr. Stefan Nehrer

Abstract

Hintergrund:

Die Behandlung eines Kindes, das an der seltenen autosomal-rezessiven Erkrankung der hereditären sensorisch autonome Neuropathie Typ IV erkrankt ist, stellt uns als Behandler wiederholt vor große Probleme und Herausforderungen.

Ziel der Arbeit:

Ziel der Arbeit ist es zu überprüfen, ob die Erstellung eines allgemeingültigen Therapiekonzeptes möglich ist. Im Speziellen soll dabei auf das orthopädische Fachgebiet eingegangen werden.

Material und Methode:

Der Versuch der Erstellung eines Therapiekonzeptes erfolgt anhand 31 veröffentlichter Fallberichte von 19 Autoren, fünf klinischen Berichten aus kinderorthopädischen Zentren und drei Fallbeschreibungen aus eigener Erfahrung.

Ergebnisse:

Hohes Fieber unklarer Ursache ist der häufigste Grund zur ärztlichen Erstvorstellung und kann lebensbedrohlich sein. Im Fokus der weiteren Behandlung stehen neben dem Auftreten von Druckulcera, die Folgen von Mutilationen, wie Osteolysen, Infektionen und Selbstamputationen. Die Mobilität ist durch die hohe Anzahl von Frakturen, Gelenkluxationen und Charcotgelenke gefährdet. Die Ausheilung der Verletzungen ist durch vermehrtes Auftreten von Pseudarthrosen, hypertrophe Kallusbildung, Wundheilungsstörungen und Implantatdislokationen erschwert.

Schlussbetrachtung:

Die Erstellung eines allgemeingültigen Therapiekonzeptes ist nicht möglich. Im Fokus der Behandlung sollte die Frakturprophylaxe mittels Vollkontaktorthese und Verhaltenstherapie stehen sowie die Anleitung der Eltern zur aufmerksamen Beobachtung ihres Kindes, um frühzeitig Infektionen, Druckulcera und Frakturen zu erkennen. Eine Indikation zur operativen Frakturbehandlung oder Korrekturosteotomie muss zurückhaltend gestellt werden.