Diabetes mellitus

Der Diabetes mellitus ist eine Erkrankung des Glukosestoffwechsels, bei der die Blutglukose bzw. der „Blutzucker“ zu hoch ist (**Hyperglykämie**). Die Ursache ist ein Insulinmangel oder eine ungenügende Insulinwirkung. Im Volksmund spricht man auch von „Zuckerkrankheit“. Diabetes mellitus bedeutet übersetzt „honigsüßer Durchfluss“ und spielt auf den hohen Zuckergehalt im Urin von Menschen mit Diabetes mellitus an.

Ursachen und Pathophysiologie

Je nach Ursache unterscheidet man:

- **Typ-1-Diabetes** (▶ Abb. 4.3): Als Folge einer **Autoimmunreaktion** werden die insulinproduzierenden β-Zellen des Pankreas zerstört. Die Folge ist ein **absoluter Insulinmangel**.
- **Typ-2-Diabetes** (▶ Abb. 4.3): Hier ist die Bauchspeicheldrüse zwar in der Lage, normal Insulin zu produzieren, jedoch zeigen die Körperzellen eine zunehmende **Resistenz** gegen das Insulin, d. h., es kann nicht ausreichend wirken. Es besteht ein **relativer Insulinmangel**. Neben genetischen Faktoren sind Übergewicht, falsche Ernährung und Bewegungsmangel die wichtigsten Risikofaktoren.
- **Typ-3-Diabetes** (spezifische Ursachen): Andere Diabetesursachen sind z. B. zu hohe Kortisonspiegel, genetische Mutationen und die Zerstörung des Pankreas, z. B. bei Mukoviszidose (S. 279) oder chronischer Pankreatitis (S. 316).
- **Typ-4-Diabetes** (Schwangerschafts- oder Gestationsdiabetes): Als Folge der hormonellen Veränderungen kann in der Spätschwangerschaft erstmals eine Insulinresistenz mit erhöhten Blutzuckerwerten auffällig werden. Nach der Geburt normalisiert sich die Stoffwechselsituation wieder, das Risiko für einen späteren Typ-2-Diabetes ist jedoch hoch.

Symptome

Der Typ-1-Diabetes führt relativ rasch zu einem Insulinmangel bzw. Blutzuckeranstieg mit **Polyurie**, **Polydipsie**, Flüssigkeitsmangel und **Gewichtsverlust**. Bei Kindern kann ein erneutes Einnässen auffallen. Nicht selten ist das erste eindeutige Symptom ein **ketoazidotisches Koma**.

Beim Typ-2-Diabetes bestehen lange Zeit nur unspezifische Symptome wie **Müdigkeit** und allgemeine **Leistungsminderung**. Die häufige Kombination aus arterieller Hypertonie (S. 205), Adipositas (S. 23) und Fettstoffwechselstörungen (S. 133) wird als metabolisches Syndrom bezeichnet (vgl. ▶ Abb. 1.3).

Menschen mit Gestationsdiabetes sind meist symptomlos und fallen im Screening auf.

Komplikationen

Hohe Blutglukosewerte sind gefährlich, weil sie sowohl unmittelbar als auch langfristig den Körper schädigen.

Akute Komplikationen

Sie sind auf plötzliche Blutglukoseschwankungen zurückzuführen. Dabei kann die Blutglukose entweder zu hoch (**Hyperglykämie**) oder zu niedrig (**Hypoglykämie**) sein.

Hyperglykämisches Koma. Ein Coma diabeticum kann sich sowohl beim Typ-1- als auch beim Typ-2-Diabetes entwickeln. Die pathophysiologischen Mechanismen sind je nach Diabetestyp unterschiedlich:

- **diabetische Ketoazidose** (Typ-1-Diabetes): Aufgrund des absoluten Insulinmangels besteht ein Energiemangel in den Zellen. Es werden vermehrt Fette abgebaut und in der Folge vermehrt Ketonkörper gebildet. Dadurch sinkt der pH-Wert im Blut, es kommt zu Erbrechen und Bauchschmerzen (Pseudoperitonismus) und der Patient atmet vertieft (Kußmaul-Atmung), um die Säure abzuatmen. Die Atemluft kann süß-säuerlich (Azetongeruch) riechen.

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

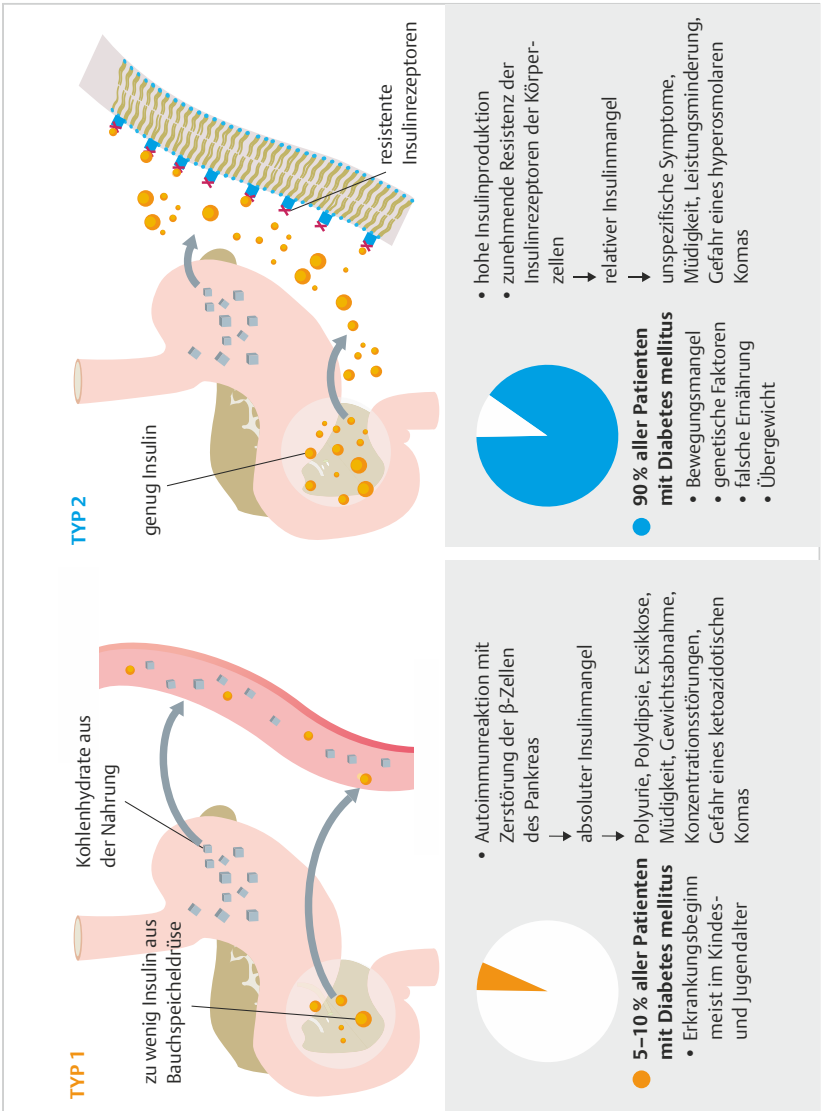

Abb. 4.3 Entstehung des Diabetes mellitus Typ 1 und 2. (Quelle: Diabetes mellitus. In: I care Krankheitslehre. 3. Aufl. Stuttgart: Thieme; 2025)

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

- **hyperosmolares Koma** (Typ-2-Diabetes): Es werden keine Ketonkörper gebildet. Aufgrund der stark erhöhten Blutzuckerwerte tritt jedoch reichlich Glukose in den Urin über. Die Folge ist eine stark erhöhte Harnmenge mit bedrohlicher Austrocknung der Patienten.

In beiden Fällen muss der Patient intensivmedizinisch überwacht werden. Der Zustand ist unbehandelt lebensbedrohlich. Die Blutglukose muss langsam durch die **Gabe von Insulin** gesenkt werden, man gibt Flüssigkeit und muss ggf. Elektrolytverschiebungen ausgleichen.

Hypoglykämie. Bei einer Hypoglykämie (= Unterzucker) fällt der Blutzucker unter 50 mg/dl. Sie kann sowohl bei Typ-1- als auch Typ-2-Diabetes auftreten. Die häufigste Ursache ist eine **falsche Dosierung** von Insulin oder oralen Medikamenten bei ggf. veränderter Lebenssituation (z. B. hohe körperliche Belastung oder Alkoholkonsum). Erste Anzeichen sind **Herzrasen, Herzstolpern, Schweißausbrüche**, **Unruhe und Zittern**. Weitere Symptome sind:

- Kopfschmerzen
- Müdigkeit
- Seh- und Sprachstörungen
- psychische Veränderungen (Angst, Unruhe)
- Lähmungen
- ggf. Koma

Der Zustand ist lebensbedrohlich. Bei bestätigtem Verdacht (Blutzuckermessung) muss sofort **Glukose zugeführt** werden (wenn möglich oral, bei Bewusstlosen i. v. oder alternativ Glukagon [Notfall-Set]).

Langzeitkomplikationen

Sie entstehen durch Veränderungen der **kleinen** und/oder der **großen Gefäße** (Mikro- oder Makroangiopathie). Betroffen sind v. a. die Augen, die Nieren, die Nerven und das Herz-Kreislauf-System:

- **diabetische Makroangiopathie:** Schädigung der großen und mittleren Blutgefäße durch Arteriosklerose (Arterienverkalkung). Betroffen sind v. a. Herzkranz-, Bein- und Hirnarterien:
  - koronare Herzkrankheit (S. 232)
  - periphere arterielle Verschlusskrankheit (S. 321)
  - Schlaganfall (S. 372)
- **diabetische Mikroangiopathie:** Schädigung des Kapillarsystems. Die wesentlichen Krankheitsbilder sind:
  - **diabetische Retinopathie:** Schädigung der Netzhaut, z. B. Gefäßneubildungen, Glaskörpereinblutungen, Netzhautablösungen → Sehstörungen bis hin zur Erblindung
  - **diabetische Nephropathie:** Schädigung der Niere → arterielle Hypertonie, im Endstadium Niereninsuffizienz mit Dialysepflicht
  - **diabetische Neuropathie:** Schädigung der Nerven, meist als Polyneuropathie
    - **sensorische** und **motorische** diabetische Neuropathie: v. a. im Bereich der Füße und Unterschenkel → Kribbeln, Schmerzen oder Kältegefühl, später Lähmungen
    - **autonome** diabetische Neuropathie → z. B. erhöhte Herzfrequenz in Ruhe, Blutdruckabfall im Stehen, gestörte Magen- und Blasenentleerung, Erektionsprobleme, „stumme“, schmerzlose Herzinfarkte mit ungünstiger Prognose
  - **diabetisches Fußsyndrom:** Folge der peripheren arteriellen Verschlusskrankheit und/oder der diabetischen Neuropathie. Typisch sind „offene Wunden“ (Geschwüre) an druckbelasteten Stellen des Fußes (Zehen, Ballen, Ferse), die schlecht heilen und sich häufig infizieren

Folgen des Gestationsdiabetes. Als Folge der erhöhten Blutzuckerspiegel werden die Föten übermäßig groß und schwer (**Makrosomie**). Dies erhöht bei der Geburt das Risiko für Verletzungen und andere Komplikationen für Mutter und Kind. Zudem sind die Neugebore-

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

nen tendenziell unreif und neigen zu **Atemproblemen** und **Hypoglykämien**. Im weiteren Lebensverlauf ist das Risiko für einen Typ-2-Diabetes bei Mutter und Kind erhöht.

Diagnostik

Die wichtigste Maßnahme ist die **Blutglukosemessung**. Ein Diabetes mellitus gilt als gesichert, wenn:

- eine Nüchternblutglukose von ≥ 126 mg/dl gemessen wurde
- die Blutglukose im Tagesverlauf mehr als einmal > 200 mg/dl liegt
- die Blutglukose im Tagesverlauf einmalig > 200 mg/dl liegt **plus** gleichzeitig hyperglykämische Symptome auftreten (Polyurie, Polydipsie, Gewichtsverlust, Müdigkeit)
- der HbA_{1c} ≥ 6,5 % ist

Zur Unterscheidung zwischen Typ-1- und Typ-2-Diabetes wird das **C-Peptid** bestimmt (Typ-1-Diabetes ↓ ↓, Typ-2-Diabetes ↑).

Therapie und Pflege

Aufgrund der unterschiedlichen Pathogenese gibt es für Typ-1- und Typ-2-Diabetes unterschiedliche Therapiekonzepte.

Basismaßnahmen. Dazu zählen vor allem körperliche **Bewegung**, ausgewogene **Ernährung** und ggf. eine **Gewichtsreduktion**. Die **Schulung** und Anleitung der Betroffenen (und ggf. ihrer Bezugspersonen) ist äußerst wichtig und umfasst u. a. folgende Themen:

- Blutzuckerkontrollen durchführen
- Umgang mit Insulin (und Hilfsmitteln); Medikamentenmanagement
- Hypo- und Hyperglykämiezeichen erkennen und Maßnahmen ergreifen
- Prävention von Komplikationen

Behandlung bei Typ-1-Diabetes. Da ein Insulinmangel vorliegt, muss Insulin lebenslang durch subkutane Injektionen zugeführt werden. Folgende Methoden werden angewendet:

- **Injektionstechnik** (ICT = intensivierte konventionelle Insulintherapie)
- **Insulinpumpe** (CSII = kontinuierliche subkutane Insulininfusion)

Beide Methoden funktionieren ähnlich: Ein **lang wirksames Insulin** deckt den täglichen Grundbedarf ab und ein **kurz wirksames Insulin** wird zu den Mahlzeiten gegeben. Bei der ICT spritzt man sich das Insulin mit einer Nadel oder einem Insulinpen; bei der Insulinpumpe wird das Insulin kontinuierlich über die Pumpe abgegeben.

Es gibt viele Einflüsse, die im Rahmen der Therapie besonders beachtet werden müssen. Hierzu zählen die Anzahl der Mahlzeiten, die Tageszeit, die körperliche Belastung und Erkrankungen. Mehrfach am Tag sind **Blutglukoseselbstkontrollen** nötig, anhand derer der Patient den aktuellen Insulinbedarf berechnet.

Immer häufiger wird das **kontinuierliche Glukosemonitoring** (**GCM**) eingesetzt. Ein subkutaner Sensor misst alle 5–10 Minuten den Blutzuckerspiegel im Fettgewebe und gibt den Wert an elektronische Geräte weiter. Dies ermöglicht eine genauere Überwachung inkl. Alarmierungen.

Behandlung bei Typ-2-Diabetes. Die Basismaßnahmen zum Lebensstil stehen im Vordergrund. Bei Bedarf erfolgt eine medikamentöse Therapie, häufig mit **Metformin**, da es insbesondere bei übergewichtigen Patienten zur Gewichtsreduktion beiträgt. Der Therapieerfolg wird am HbA_{1c}-Wert gemessen. Bleibt der erwünschte Effekt aus, muss Metformin zunächst mit weiteren Diabetesmedikamenten, danach eventuell auch mit Insulin kombiniert werden.

Behandlung bei Gestationsdiabetes. Zunächst wird für kurze Zeit ein Versuch mit den Basismaßnahmen unternommen. Sinkt der Blutzuckerspiegel darunter nicht ausreichend, wird eine **Insulintherapie** begonnen, meist über eine Insulinpumpe. Die bei Typ-2-Diabetes eingesetzten Medikamente sind bei Schwangeren kontraindiziert. Nach der Geburt wird das Insulin wieder abgesetzt und die Stoffwechselsituation überwacht.

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Diphtherie

Die Diphtherie (echter Krupp) ist eine bakterielle Infektionserkrankung, die durch **Corynebakterien** (Corynebacterium diphtheriae) ausgelöst wird und zu lebensbedrohlichen Komplikationen führen kann. Die Erkrankung spielt in Deutschland keine große Rolle mehr, da sie durch die Schutzimpfung sehr selten geworden ist. Problematisch ist die Diphtherie jedoch immer noch in Ländern mit geringen Impfraten, z. B. in Ländern Afrikas, Südostasiens, Osteuropas und des Südpazifiks.

Ursachen und Pathophysiologie

Corynebacterium diphtheriae wird meist durch **Tröpfcheninfektion** übertragen, seltener durch Schmierinfektion. Die Bakterien bilden ein Toxin (**Diphtherie-Toxin**, DT), das zunächst lokal das Gewebe schädigt. Gelangt das Toxin in die Blutbahn, entsteht eine systemische Diphtherie, die verschiedene Organe (Herz, Nerven und Niere) betreffen kann.

Symptome und Komplikationen

Die Inkubationszeit beträgt 2–5 Tage. Die Infektion verläuft zunächst als **lokale Infektion** und kann an verschiedenen Stellen klinisch manifest werden. Am häufigsten ist der Rachen betroffen (**Rachendiphtherie**), seltener der Nabel (beim Neugeborenen), Nase, Augen oder Wunden.

Einige Tage nach der Lokalinfektion kann sich durch die Toxinwirkung eine **systemische Diphtherie** mit **hohem Fieber**, einem schmerzhaften, **bellenden Husten** (Krupp) und Kopfschmerzen entwickeln. Zusätzlich schwillt der Hals an, was zu einer Verengung der Atemwege führen kann. Wenn der Kehlkopf mitbetroffen ist, besteht akute **Erstickungsgefahr**. Auch das **Herz** (Herzrhythmusstörungen (S. 187)), die Nieren oder **Nerven** (Lähmung des Gaumensegels!) können betroffen sein.

Diagnostik

Die Diphtherie kann durch eine Blickdiagnose erkannt werden. Die Gaumenmandeln sind geschwollen, gerötet und von **graugelben Belägen** (Pseudomembranen) überzogen, die beim Abstreifen mit dem Spatel bluten. Ebenso auffällig ist der verstärkte **Mundgeruch** der Patienten, der eine süßlich fade Note hat (wie faulende Äpfel). Gesichert wird die Diagnose durch einen **Rachenabstrich** und anschließenden **Erregernachweis**. Wichtig sind tägliche **EKG-Kontrollen**, damit eine Beteiligung des Herzens rechtzeitig festgestellt wird.

Therapie und Pflege

Bei Verdacht auf eine Diphtherieerkrankung muss der Patient **sofort isoliert** werden. Nach der Abstrichentnahme erhält der Patient ein **Antitoxin**, um das Diphtherietoxin zu neutralisieren. Da das Antitoxin allergische Reaktionen auslösen kann, muss zuerst mit einem Hauttest seine Verträglichkeit geprüft werden. Zusätzlich zum Antitoxin wird ein **Antibiotikum** (i. d. R. Penicillin) verabreicht. Die Patienten müssen so lange isoliert werden, bis im Nasen- oder Rachenabstrich keine Bakterien mehr nachweisbar sind.

Es gibt eine **aktive Impfung** gegen Diphtherie, die für alle Menschen empfohlen wird. Die Impfung ist üblicherweise eine Kombinationsimpfung mit Impfstoffen gegen Tetanus (S. 402) und Keuchhusten (S. 325).

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Divertikulose und Divertikulitis

Bei der **Divertikulose** wölbt sich die Dickdarmschleimhaut an mehreren Stellen sackartig nach außen. Diese Ausstülpungen (Divertikel) verursachen zunächst keine Beschwerden und werden meist zufällig bei einer Koloskopie entdeckt. Es kann jedoch zu einer Entzündung im Bereich der Divertikel kommen – zu einer **Divertikulitis**. Sie geht mit starken Beschwerden einher und kann lebensgefährliche Komplikationen nach sich ziehen (▶ Abb. 4.4).

Ursachen und Pathophysiologie

Bei den Divertikeln handelt es sich meist um „falsche" Divertikel (Pseudodivertikel), bei denen sich **nur die Schleimhaut** durch Lücken in der muskulären Darmwand nach außen stülpt. Besonders häufig entstehen sie im Bereich des **Sigmas** (Colon sigmoideum). Bei echten Divertikeln stülpt sich die gesamte Darmwand nach außen.

Die Bildung der Pseudodivertikel wird durch eine altersbedingte **Bindegewebsschwäche** sowie eine **Druckzunahme** im Darmlumen begünstigt. Letztere wird häufig durch chronische **Verstopfung** (z. B. aufgrund ballaststoffarmer Ernährung) hervorgerufen. Staut sich Stuhl im Divertikel, können sich in der Schleimhaut Bakterien vermehren und eine **Entzündung** (Divertikulitis) auslösen.

Symptome und Komplikationen

Die Divertikulose verursacht zunächst **keine Beschwerden**. Wenn sich die Divertikel entzünden, klagen die Patienten meist über **Schmerzen im linken Unterbauch** (bei Sigmadivertikulitis). Weitere Beschwerden sind erhöhte Temperaturen und Stuhlunregelmäßigkeiten (Durchfall, Verstopfung, Blähungen).

Eine gefürchtete Komplikation ist die **Perforation** (gedeckt → lokalisierte Peritonitis (S. 323), Abszess (S. 20); frei → generalisierte Peritonitis). Auch die Bildung von Fisteln (S. 137) zu Nachbarorganen und **Blutungen** sind möglich. Die Einengung des Darmlumens kann zu einem **mechanischen** Ileus (S. 213) führen.

Diagnostik

Die Divertikulose wird oft als Zufallsbefund einer Koloskopie (S. 468) diagnostiziert. Bei Verdacht auf eine Divertikulitis werden die

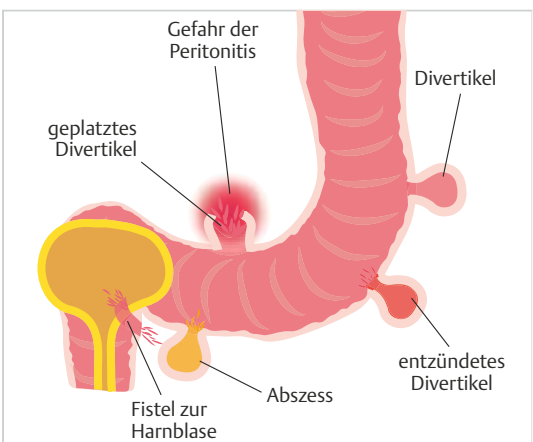

Abb. 4.4 Divertikulose und Divertikulitis. Bei den echten Divertikeln stülpt sich die Darmwand nach außen. Entzündet sich dieser Bereich, spricht man von der Divertikulitis. Mögliche Komplikationen in der Folge: Abszesse, Perforation der Darmwand (→ Peritonitis), kolovesikale Fistel. (Quelle: Elbert-Maschke D. Divertikulose und Divertikulitits. In: I care Pflege. 3. Aufl. Stuttgart: Thieme; 2025)

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Entzündungswerte im Blut gemessen und eine Abdomensonografie und Abdomen-CT durchgeführt.

Therapie und Pflege

D

Bei der asymptomatischen **Divertikulose** reicht meist die Umstellung auf ballaststoffreiche Kost, ausreichende Flüssigkeitszufuhr und regelmäßige Bewegung aus.

Die Behandlung der **Divertikulitis** richtet sich nach dem Schweregrad. Bei leichten, unkomplizierten Verläufen sind eine vorübergehende Ernährungsumstellung (ballaststoffarme Kost), schmerzlindernde Medikamente und ggf. Antibiotika i. d. R. ausreichend. Schwere Fälle erfordern oft eine operative Entfernung des befallenen Darmabschnitts.

Down-Syndrom

Bei Menschen mit Down-Syndrom ist das Chromosom 21 dreimal im Erbgut vorhanden – daher spricht man auch von **Trisomie 21**. Die Chromosomenstörung äußert sich durch bestimmte körperliche Merkmale, Fehlbildungen und eine unterschiedlich ausgeprägte Intelligenzminderung. Obwohl die Trisomie 21 grundsätzlich bei jeder Schwangerschaft auftreten kann, sind Frauen ab 35 Jahren deutlich häufiger betroffen.

Ursachen und Pathophysiologie

Normalerweise ist von jedem der 23 Chromosomen ein zweifacher Satz vorhanden (46 Chromosomen). Menschen mit dem Down-Syndrom besitzen jedoch das **Chromosom 21** drei- statt zweimal. Sie haben also 47 Chromosomen.

Man unterscheidet folgende Formen der Trisomie:

- **freie Trisomie:** In über 90 % der Fälle werden die Chromosomen bei der Reifung der Eizelle (sehr selten des Spermiums) nicht korrekt auf die Tochterzellen verteilt.
- **Translokationstrisomie:** Das zusätzliche Chromosom 21 ist mit einem der übrigen 46 Chromosomen verschmolzen. Diese Art der Trisomie entsteht entweder neu im Organismus des Betroffenen oder wurde von Vater oder Mutter an den Betroffenen vererbt.
- **Mosaik-Trisomie:** Hier werden die Chromosomen bei den ersten Teilungen der befruchteten Eizelle nicht korrekt auf die Tochterzellen verteilt. Es bilden sich zwei Zelllinien im Körper des Erkrankten: Zellen mit 46 und solche mit 47 Chromosomen.

Symptome

Typische körperliche Merkmale sind:

- kleiner Kopf
- flaches Gesicht mit breiter Nasenwurzel
- schräg stehende Augen
- Hautfalte am inneren Augenwinkel (Epikanthus medialis)
- kleine, tief sitzende Ohren
- oft vergrößerte Zunge und eher kleiner Mundraum, wodurch der Mund offensteht
- Hände mit Vierfingerfurche und kurzen Fingern
- weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe („Sandalenlücke“)

Viele Kinder kommen als Frühgeburt (S. 141) mit entsprechenden Risiken zur Welt. Das Risiko für Organfehlbildungen (in 50 % der Fälle Herzfehler, seltener Fehlbildungen des Darms), akute Leukämien (S. 244), schwerwiegende Infektionen, Zöliakie (S. 448), Epilepsien (S. 121), Schwerhörigkeit und Schielstellungen ist deutlich erhöht. Die Fruchtbarkeit ist eingeschränkt.

Die Entwicklung von Motorik und Sprache ist verzögert. Die intellektuellen Fähigkeiten sind unterschiedlich ausgeprägt. Der durchschnittliche IQ von Erwachsenen mit Down-Syndrom liegt bei 50. Ab dem 40. Lebensjahr entwickeln fast alle Betroffenen eine Demenz vom Alzheimer-Typ (S. 98).

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Diagnostik

In der **Pränataldiagnostik** geben die Analyse des Blutes und Ultraschalluntersuchungen Hinweise auf das Risiko für ein Down-Syndrom. Die Diagnose kann nur durch eine **Chromosomenanalyse** gesichert werden. Hierfür wird entweder eine Chorionzottenbiopsie (Entnahme von Zellen der Zottenhaut) oder eine Amniozentese (Punktion der Amnionhöhle) durchgeführt. Postnatal sind die typischen Körpermerkmale wegweisend.

Achtung

Vor einem Screening auf Down-Syndrom sollten die werdenden Eltern ausführlich über mögliche Konsequenzen der Untersuchungsergebnisse aufgeklärt werden. Ein auffälliger Befund kann zu schwierigen ethischen Entscheidungsprozessen führen. Unter Umständen entscheiden sich die werdenden Eltern für einen Schwangerschaftsabbruch.

Therapie und Pflege

Das Down-Syndrom selbst kann man nicht behandeln. Wichtig ist eine frühzeitige **Therapie der Begleiterkrankungen** (z. B. Herzfehler, Seh- und Hörstörungen oder Infektionen) und eine vielfältige **Förderung** von Geburt an, um die individuellen Entwicklungsmöglichkeiten voll auszuschöpfen.

Eine wertschätzende Kommunikation mit Betroffenen und Bezugspersonen ist wichtig, Patienten mit Down-Syndrom sollten **ressourcenorientierte Unterstützung** erhalten, die die individuellen Fähigkeiten, Kommunikationswege und das Entwicklungstempo des Patienten berücksichtigt und **Sicherheit** sowie **Selbstständigkeit fördert**.

Duchenne-Muskeldystrophie

Die Muskeldystrophie Typ Duchenne ist eine seltene, genetisch bedingte Muskelerkrankung, die bereits in der frühen Kindheit mit einer fortschreitenden **Muskelschwäche** beginnt. Die Erkrankung ist **nicht heilbar**. Die meisten Patienten sterben vor dem 30. Lebensjahr.

Ursachen und Pathophysiologie

Durch eine genetische Veränderung fehlt das Muskelprotein **Dystrophin** oder wird vermindert gebildet. Der Gendefekt ist **X-chromosomal rezessiv**, weshalb (fast) nur Jungen betroffen sind.

Symptome und Komplikationen

Bereits im Kleinkindalter fallen eine Muskelschwäche, „Schlaffheit" und Muskelatrophie auf. Zunächst ist der **Beckengürtel** betroffen. Die Kinder haben Schwierigkeiten beim Aufstehen, Gehen, Treppensteigen. Typische Zeichen sind ein **watschelnder Gang**, das **Gowers-Zeichen** (Kompensationsmechanismus bei schwacher Rumpfmuskulatur: Betroffene richten sich auf, indem sie sich z. B. mit den Armen auf den Oberschenkeln abstützen) und **verdickte Waden** (durch Zunahme des Fett- und Bindegewebes). Auch die Herzmuskulatur kann betroffen sein, mit der Folge einer frühzeitigen Herzinsuffizienz.

Die Erkrankung verläuft langsam progredient. Bereits ab dem 10.–15. Lebensjahr sind die meisten Betroffenen auf den Rollstuhl angewiesen. Die Lebenserwartung beträgt aufgrund von schwerwiegenden Komplikationen (meist **Atem-** und **Herzinsuffizienz**) auch unter optimalen Therapiebedingungen derzeit nur 30–40 Jahre.

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Diagnostik

Im Blut ist i. d. R. das Muskelenzym Kreatinkinase (**CK-MM**) erhöht. Zur Sicherung der Diagnose wird eine **genetische Untersuchung** veranlasst, um den Gendefekt nachzuweisen. In unklaren Fällen ist eine Muskelbiopsie indiziert.

Therapie und Pflege

Es gibt keine kausale Therapie. Patienten mit bestimmten Mutationen (10–15 % aller Betroffenen) profitieren von der Substanz Ataluren, die die Dystrophinproduktion erhöht und den Muskelabbau verlangsamt.

Sinnvolle Maßnahmen zur Verbesserung der Lebensqualität und Verlängerung der Lebenszeit sind **Physio- und Ergotherapie**, eine gute **Hilfsmittelversorgung**, eine **psychologische Betreuung** der Familie und ggf. die Behandlung von Komplikationen.

Dupuytren-Kontraktur

Beim Morbus Dupuytren schrumpft und verhärtet sich das Bindegewebe der Hohlhand (Palmaraponeurose). Dadurch werden die Finger in eine Beugestellung gezwungen und können nicht mehr gestreckt werden (▶ Abb. 4.5). Die Erkrankung tritt vor allem bei Männern über dem 50. Lebensjahr auf.

Ursachen und Pathophysiologie

Die Ursache für die **Schrumpfung der Palmaraponeurose** ist unklar. Es bilden sich derbe Stränge und Knoten in der Handfläche und die betroffenen Finger werden in Beugestellung fixiert (**Beugekontraktur**).

Symptome

Die Erkrankung entwickelt sich schleichend. Durch die Beugekontraktur wird die **Streckung** der betroffenen Finger (v. a. 4. und 5. Fingerstrahl) zunehmend **eingeschränkt**. Meist bestehen keine Schmerzen.

Im Spätstadium wird die Funktion der Hand durch die gebeugten Finger stark beeinträchtigt und die Patienten berichten über Schmerzen beim Greifen von harten Gegenständen.



Abb. 4.5 Dupuytren-Kontraktur. (Quelle: Kroegel C. Schritt 1: Inspektion (= Auge). In: Kroegel C, Costabel U, Hrsg. Klinische Pneumologie. 1. Aufl. Stuttgart: Thieme; 2013)

Diagnostik

Die Diagnose wird **klinisch** gestellt. Die Stränge und Knoten sind in der Handfläche zu sehen und zu tasten.

Therapie

Die Behandlung der Wahl ist die **Operation**. Sie ist indiziert bei funktionellen Einschränkungen (Patient ist subjektiv im Alltag eingeschränkt, Schmerzen) und starker Beugekontraktur. Bei der OP werden die betroffenen Anteile der Palmaraponeurose entfernt. Da es operationstechnisch nicht möglich ist, die Hohlhandfaszie vollständig zu entfernen, kommt es häufig nach einigen Jahren zu einem Rezidiv.

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Echinokokkose

Echinokokkosen des Menschen sind seltene, aber gefährliche Infektionen durch den **Hunde-** oder **Fuchsbandwurm**. Die beiden Bandwürmer rufen unterschiedliche, mit Zystenbildung einhergehende Krankheitsbilder hervor. Es besteht Meldepflicht.

Ursachen und Pathophysiologie

Die Wurmeier werden von infizierten Tieren (z. B. Hunde, Füchse) mit dem Kot ausgeschieden. Die Übertragung auf den Menschen erfolgt durch die orale Aufnahme, z. B. über verunreinigte Lebensmittel (Waldbeeren). Im menschlichen Darm schlüpfen die Larven und gelangen auf dem Blutweg in andere Organe, bevorzugt in **Leber** oder **Lunge**. Dort zeigen Hunde- und Fuchsbandwurm ein unterschiedliches Wachstumsverhalten:

- **Hundebandwurm** (Echinococcus granulosus): Meist bildet sich in der Leber eine einzelne, flüssigkeitsgefüllte Zyste (Hydatide), die langsam und **verdrängend** wächst (**zystische Echinokokkose**).
- **Fuchsbandwurm** (Echinococcus multilocularis): Er bildet in der Leber zahlreiche kleine Zysten, die **infiltrativ** (tumorartig) wachsen und das Gewebe nach und nach zerstören (**alveoläre Echinokokkose**). Über Blut- oder Lymphgefäße ist eine Streuung in andere Organe möglich (meist Lunge oder Gehirn).

Symptome und Komplikationen

Erste Symptome treten oft erst mehrere Jahre nach der Infektion auf. Häufig sind sie uncharakteristisch und abhängig von der Zystenlokalisation:

- bei **Leberbefall:** Schmerzen oder Druckgefühl im rechten Oberbauch, Ikterus (Gelbfärbung der Haut und Bindehäute).
- bei **Lungenbefall:** Husten (ggf. blutig), Dyspnoe (Atemnot), Brustschmerzen.

Diagnostik

Im Blut können ggf. die eosinophilen Granulozyten (Eosinophilie) erhöht sein. Eine Stuhlprobe sollte mikroskopisch untersucht werden. Im **Ultraschall** und **CT-Abdomen** (ggf. MRT) kann man die Zysten erkennen. Zur Diagnosesicherung werden **Antikörper im Blut** nachgewiesen.

Therapie und Pflege

Die Betroffenen sollten auf Symptome und **Komplikationen** beobachtet werden, ggf. werden Gegenmaßnahmen ergriffen (z. B. Schmerzmittelgabe, atemerleichternde Lagerung bei Atemnot).

Wenn möglich, wird das befallene Gewebe **chirurgisch** entfernt (▶ Abb. 5.1). Postoperativ erhalten die Patienten über mehrere Monate **Anthelminthika** (z. B. Albendazol). Ist eine Operation nicht möglich, z. B. weil der befallene Bereich zu groß oder nicht genau abgrenzbar ist, wird der Patient lebenslang anthelminthisch behandelt.

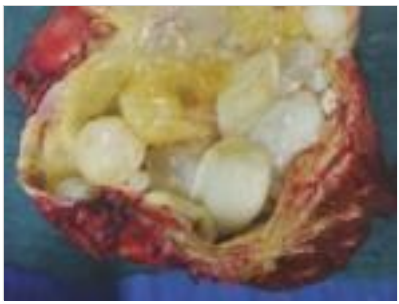

Abb. 5.1 Echinokokkose. Operationspräparat einer Gallenblase, die vollständig mit Echinokokkuszysten gefüllt ist. (Quelle: Hau H, Seehofer D. Parasitäre Leberzysten (Echinokokkose). In: Pratschke J, Schmelzle M, Hrsg. Referenz Allgemein- und Viszeralchirurgie – Leber und Gallenwege. 1. Aufl. Stuttgart: Thieme; 2022)

aus: Thieme, Krankheiten von A bis Z (ISBN 9783132440005) © 2026 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York