Diarrhoe mit metabolischer Alkalose – gibt es nicht? Gibt es! – Ein Fallbericht

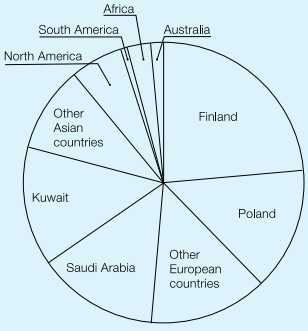
C. Meierhofer, I. Söllradl, C. Kapral

Ordensklinikum Barmherzige Schwestern, Linz, Interne IV

Hintergrund

Bei der kongenitalen Chloriddiarrhoe handelt es sich um eine seltene Resorptionsstörung, welche durch eine lebenslange wässrige Diarrhoe mit metabolischer Alkalose charakterisiert ist [1]. Die Inzidenzschätzungen variieren von 1:30 000 (Finnland) bis 1:500 000 (Deutschland) - 250 berichtete Fälle bis 2010 [3] *(Abbildung 1)*. Durch die Mutation des Cl- /HCO3- Austauschers SLC26A3 kommt es zu einer fehlenden intestinalen Cl- Absorption und konsekutiven Störung des gekoppelten Na+/H+ Austauschers was einen intestinalen Flüssigkeits,- und NaCl Verlust bedingt [4] *(Abbildung 2)*. Unbehandelt kommt es physiologischer Weise zur Aktivierung des RAAS Systems, wobei letztlich der Hyperaldosteronismus die klinisch vordergründige Hypokaliämie bedingt [3].

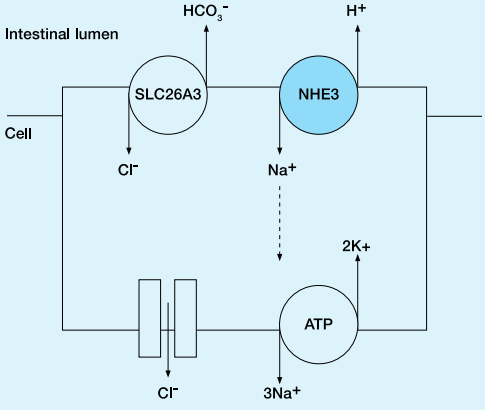
Abbildung 1: Geopgraphische Verteilung der bis 2010 publizierten Fälle von CCD n=250, (3)



Fallbericht

Bei einem heute 19-jährigen männlichen Patienten wurde im Laufe des 2Lj. und nach vorangegangener Ileocoekalresektion (Fehldiagnose) eine Chloriddiarrhoe diagnostiziert. Neben anhaltenden Durchfällen sind vor allem schwere Hypokaliämien im Rahmen sportlicher Betätigung und gastrointestinaler Infekte vordergründig. Eine adäquate orale Elektrolytsubstitution in Kapselform und als Holmberg Lösung sowie parenterale Infusionstherapien im Rahmen von Entgleisungen, ermöglichten eine altersentsprechende Entwicklung.

Abbildung 2: Durch die Mutation des Cl- /HCO3- Transporters SLC26A3 kommt es zu einer gestörten Resorption von Cl- und konsekutiven Störung des gekoppelten Na+/H+ Austauschers.



Diskussion

Genannter Fallbericht illustriert eine seltene aber nicht minder anspruchsvolle Herausfordernung der Gastroenterologie [3]. Der Basisbedarf von Cl- 3-4 mmol/kg/d bei Erwachsenen sollte durch eine Substitution mit gleichen Anteilen NaCl und KCl gewählt werden [1,4] *(Tabelle 1)*. Mit Hilfe des Harnchlorid (>30mmol/L) kann die Therapie überprüft und angepasst werden [1,4]. Fallberichte zeigten einen positven Effekt von Protonenpumpenhemmern (Suppression gastraler Chlorid Exkretion) sowie Spironolacton, wenn von dem Patienten hämodynamisch toleriert.

Tabelle 1: Therapiebeispiel der oralen Elektrolytsubstitution bei einer Kongenitalen Chloriddiarrhoe

Elektrolytsubstitution in Kapselform bei einem Erwachsenen (60kg) mit einem Basisbedarf von 3 mmol Cl- / kg / d, NaCl and KCl in einem Verhältnis von 1:1

m(NaCl) = 0.5 (Koeffizient) x Bedarf an Cl- (mmol / kg / d) x Gewicht (kg) x M(NaCl)
= 0.5 · 3 mmol / kg / d x 60 kg x 58.44 g / mol
= 5260 mg = 5.3 g / d aufgeteilt auf 2 Gaben
= 2.7 g zweimal pro Tag

m(KCl) = 0.5 (Koeffizient) x Bedarf an Cl- (mmol / kg / d) x Gewicht (kg) x M(KCl)
= 0.5 · 3 mmol / kg / d x 60 kg x 74.55 g / mol
= 6710 mg / d = 6.7 g / d aufgeteilt auf 2 Gaben
= 3.4 g zweimal pro Tag

Konklusion

Dieses Beispiel zeigt, dass eine anhaltende Diarrhoe in seltenen Fällen auch mit einer metabolischen Alkalose und nicht zwangsläufig mit einer hyperchlorämischen Azidose einhergehen kann. Entsprechende Klinik (wässrige Diarrhoen, Hypokaliämien und Dehydratation) sowie stark erhöhter Cl- Gehalt des Stuhles sind in den meisten Fällen für eine Diagnose ausreichend [1].

Referenzen

[1] Holmberg, C. Congenital chloride diarrhoea. Clin. Gastroenterol. 15, 583–602 (1986)
[2] Alzahrani, A. K. Congenital chloride losing diarrhea. Pediatr. Ther. 4, 193–198 (2014)
[3] Wedenoja, S., Höglund, P. & Holmberg, C. Review article: the clinical management of congenital chloride diarrhoea. Aliment Pharm. Ther. 31, 477–485 (2010)
[4] Hihnala S, Hoglund P, Lammi L, et al. Long-term clinical outcome in patients with congenital chloride diarrhea. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2006; 42: 369–75

OGGH Poster 1.indd 1 01.09.21 20:04