



Universitätskinderklinik, Deutschhausstr. 12, 35037 Marburg

Herrn
Dr. med. Jörg Hallmann
Kinderheilkunde
Bahnhofstr. 26

35066 Frankenberg (Eder)

N/
Kinderpoliklinik, 35037 Marburg
Allgemeine Humangenetik, 35037 Marburg

Pädiatrie Station 9

Hausanschrift Deutschhausstraße 12, 35037 Marburg
Postanschrift Deutschhausstraße 12, 35033 Marburg
Pforte (Tel.) (06421) 28 62649/50
Pforte (Fax) (06421) 28 65724
Station (Tel.) (06421) 28-62665
Poliklinik (Tel.) (06421) 28 62686/68
Tagesklinik (Tel.) (06421) 28 66827
Tagesklinik (Fax) (06421) 28 66827
Internet <http://www.uni-marburg.de/mzk>
<http://www.med.uni-marburg.de/>
Datum: 20.03.2003 / Pe

Vorläufiger Arztbrief

Betreff: Lache Jannis, geb.:25.6.2002
wohnhaft: Dr.-Loderhose-Str. 27, 35066 Frankenberg

Sehr geehrter Herr Kollege,

wir berichten über o.g. Patienten, der sich vom 03.12. - 18.12.2002 in unserer stationären Behandlung befand.

Diagnose(n): 1. Sonstige Deletion Chromosomenteil (ICD10.2: Q93.5),
interstitielle Mikrodeletion 22q11.2, zum Formenkreis Catch22 zugehörig
2. Schlafapnoe obstruktiv (ICD10.2: G47.3)
3. Dextrokardie (ICD10.2: Q24.0)
4. Ventrikelseptumdefekt (ICD10.2: Q21.0)
5. Sonstiger näher bezeichneter Hörverlust (ICD10.2: H91.8)
6. Begleitschielen intermittierend (ICD10.2: H50.3)
7. Ohrmuscheldysplasie, beidseits (ICD10.2: Q17.3)
8. Brachycephalie (ICD10.2: Q75.0)
9. Vierfingerfurche, rechts (ICD10.2: Q82.8)

Anamnese:

Die Vorstellung bei uns erfolgte auf Grund von seit 1 Woche bestehendem Husten, der insbesondere nachts auftreten würde. Nach den Hustenattacken hätte Jannis z.T. Atempausen bis zu 10 sec., eine Zyanose wurde dabei nicht beobachtet. Schon immer habe er eine laute Atmung gehabt, diese Hustenanfälle allerdings erst seit einem Infekt. Fieber bestand dabei nicht. Seit dem 02.12.2002 würde er schon Cefaclor nehmen, darunter keine Besserung.

Vorerkrankungen: V.a. kongenitale Taubheit (BERA in HNO).

Schwangerschaftsverlauf: Geburt in der 38. SSW, spontan, Schädellage, Geburtsgewicht 2.330 g, Länge 46 cm.

Familienanamnese: 6jähriger Bruder gesund, ansonsten keine Auffälligkeiten.

Untersuchungsbefund:

Freundlicher Junge, nimmt gut Kontakt auf, Gewicht 7.850 g (P. 50 - 75), Länge 63 cm (P. 3), KU 42 cm (P. 3 - 10). Haut und Schleimhäute blaß, Schleimhäute feucht, Vierfingerfurche re., dysplastische

Ohren, etwas plumpe Finger, auffällige Kopfform mit abgeflachtem Hinterkopf, sehr große Fontanelle, Kopf und Hals frei beweglich, Pupillen isokor, HNO-Bereich: Rhinitis, Rachenring gerötet mit sehr viel Sekret, Lymphknoten nicht path. vergrößert, Lunge seitengleich belüftet, reines Atemgeräusch, fortgeleitete grobblasige RG, verlängertes Expirium, Herz-Kreislauf rhythmisch, Herztöne rein, 2/6 Systolikum, Dextrokardie, Abdomen weich, keine path. Resistenzen, keine Hepatosplenomegalie, Genitale männl. und infantil, Skelett und Muskulatur normoton, intermittierendes Schielen li., neurologische Untersuchung grob orientierend unauffällig.

Diagnostik:

Blutbild und Diff. vom 05.12.2002: Leuko. 13,0 G/l, im Diff.-Blutbild 38 % Neutrophile, 51 % Lymph., 8 % Mono., 3 % Eos., Hb 129 g/l, Thrombo. 513 G/l.

Klinische Chemie vom 05.12.2002: Normalwerte für Natrium, Kalium, Calcium, Magnesium, Phosphat, Chlorid, GOT, GPT, alk.-Phosphatase, Kreatinin und CRP, Glucose 96 mg/dl.

Endokrinologie:

Normalwerte für freies T3, TSH, freies T4 13 pmol/l (14 - 21).

Urinstatus vom 05.12.2002: Keine Ery., keine Leuko.

BSG 5/20.

Lymphozyten-Subpopulation vom 12.03.2003: Leuko. 16,4 G/l, im Diff.-Blutbild 24 % Neutrophile, 67 % Lymph., 7 % Mono., 2 % Stab., B-Lymphozyten 16 %, T-Lymphozyten 74,0 %, T-Helferzellen 56 %, Sup.....T-Zellen 21 %, NK-Zellen (CD16 und CD56) 9 %, EL2-Rezeptor auf T-Zellen 7 %, CD3 (8 - 40), HLA-DR auf T-Zellen 2 %, CDR3 (1 - 7).

Humangenetischer Befund vom 13.12.2002: Basierend auf dem molekularzytogenetischen Ergebnissen liegt bei dem kleinen Pat. eine interstitielle Mikrodeletion 22q11.2 mit dem Bruchpunkt distale TUPRE-1-Gens vor. Aus der Literatur ist uns bisher kein vergleichbarer Fall bekannt, die klinischen Auffälligkeiten des Patienten dürften sich jedoch weitgehend im Formenkreis eines Catch 22 Mikrodeletionssyndroms zuordnen lassen. Ansonsten numerisch und strukturell unauffällig männl. Karyotyp.

Cytogenetischer Untersuchungsbefund beider Eltern: Bei beiden Eltern konnte die interstitielle Mikrodeletion nicht nachgewiesen werden.

Weitere Diagnostik:

Polysomnographie vom 11. bis 12.12.2002:

Beurteilung: Gestörte Schlafstruktur, schlafbezogene Atmungsstörung im Aktivschlaf mit Seufzeratmung und häufigen kurzen Apnoen und O₂-Sättigungsabfällen auf minimal 80 %, daher V. a. gastroösophagealen Reflux.

Röntgen Thorax vom 04.12.2002: Dextrokardie, kein Hinweis auf Pneumonie.

Konsil Augen vom 06.12.2002: Zeitweise alternierende Isotropie bis +15°, Fundus bds. Papille und Makula regelrecht, unauffälliger Befund.

Proc.: Wiedervorstellung in 2 Monaten zur Verlaufskontrolle, Therapie mit Ecolicin Augentropfen 4 x pro Tag und Otriven Nasentropfen 3 x pro Tag für 2 Wochen. Skiaskopie bei Wiedervorstellung.

Sono Abdomen vom 05.12.2002: Oberbauchorgane ohne path. Befund, kleine Nebennilz, Nieren unauffällig, ZNS diskret erweiterte äußere Liquorräume, sonst unauffällig.

PH-Metrie vom 16.12.2002: Messung über 22 Std., 7,5 % der Meßwerte mit pH <4, davon längste Epidose über 30 min.

Beurteilung: Allenfalls ein ganz schwach ausgeprägter gastroösophagealer Reflux. Insgesamt ist der Befund als normal zu bewerten.

Echokardiographie vom 04.12.2002: Dextrokardie durch Dextrorotation und Dextroversion, so dass der li. Ventrikel li. vor dem re. Ventrikel liegt und die Herzspitze nach re. unten außen weist. Atrioventrikuläre und ventrikuloarterielle Konkordanz. Normale Umschlingung der großen Arterien, normale AV-Klappen, kleiner muskulärer VSD mit systemischem LVR-V-Shunt. Li. Aortenbogen. Kardiale Kontrolle in 6 Monaten, Endokarditisprophylaxe.

EKG vom 05.12.2002: Konventionelle Ableitung, BWA 3 cm nach re. versetzt, Sinusrhythmus, PQ-Zeit verkürzt, Rechtstyp, biventrikuläre Betonung mit links-präkordialer Niedervoltage, keine sichere Repolarisationsstörung, keine Extrasystolen.

EEG vom 13.12.2002 ohne path. Befund.

Röntgen Schädel vom 12.12.2002: Auffällige Kopfform ohne eindeutigen Hinweis auf intracranielle Druckerhöhung.

Röntgen Unterarm in 2 Ebenen vom 12.12.2002: Bds. noch keine Mineralisation der Handwurzelknochen, aufgebecherte distale Ulnametaphyse, übrige ossäre Strukturen jedoch regelrecht.

Therapie und Verlauf:

Wir nahmen Jannis am 03.12.2002 bei V.a. schlafbezogene Atmungsstörungen stat. auf. Im Verlauf des Aufenthaltes zeigte sich bei weiterer Diagnostik und genauerer Untersuchung auffällige Stigmata, so z.B. die Vierfingerfurche re., die auffällige Kopfform, eine Ohrmuscheldysplasie und eine Dextrokardie, die Hinweise auf eine zugrundeliegende genetische Störung gaben. Eine daraufhin durchgeführte Untersuchung in der Humangenetik ergab auch dann einen Befund passend zum Catch 22 Syndrom. Diese bei Jannis festgestellten Veränderungen waren bei den Eltern nicht nachweisbar. Ein vergleichbarer Fall ist unseren Humangenetikern nicht bekannt. Nach molekularzytogenetischem Befund und klinischen Befunden läßt sich die Erkrankung von Jannis aber am ehesten dem Formenkreis eines Catch 22 Syndromes zuordnen. Die Eltern sind bereits an unsere Humangenetik in Marburg angebunden. Wir konnten Jannis am 17.12.2002 in deutlich gebesserem Allgemeinzustand nach Hause entlassen.

Gewicht bei Entlassung 7.640 g.

Medikation: D-Fluorette 500 E, Otriven Nasentropfen 3 x tägl., Ecolicin Augentropfen 4 x tägl. für insgesamt 2 Wochen, Inhalationen mit 2 ml Na Cl 4 x tägl. Echokontrolle in 6 Monaten, Endokarditisprophylaxe, ein Ausweis wurde ausgestellt und den Eltern mitgegeben. Wiedervorstellung in der Augenklinik in 2 Monaten, Wiedervorstellung in der neurologischen Ambulanz am 17.02.2003 um 11.00 Uhr zur Kontrolle, bei weiteren schlafbezogenen Auffälligkeiten erneute PSG.

Wir danken für die Überweisung des Patienten und verbleiben mit freundlichen kollegialen Grüßen

Prof. Dr. R. F. Maier
(Direktor)

Dr. S. Jackowski-Dohrmann
(Oberarzt)

M. Peters
(Assistenzarzt)