



Kinderspital Zürich, KST 3147, Postfach, 8032 Zürich

Frau  
Marina Hoffmann  
MedTravel Ltd, Priedaines Str. 13-1, LV-1029 Riga, Latvia  
E-Mail: marina@medtravel.lv

Zürich, 24.07.2017/FISMA/FID 1408056  
Station PSU

**Kudrina Daria, 26.10.2011, App. 211, Kazan Allee 114, 171150 Vyshni Volochyok**

war vom 14.07.2017 bis 21.07.2017 auf der Station PSU hospitalisiert.

**Diagnose:**

Aktuell: elektiver Eintritt zur Abklärung betreffend Operation

St. n. links kortikalem Infarkt bei Angiopathie i R einer PHACE-Assoziation

- MRI 03/2014 (Russland) Ischämie im rechten Temporallappen
- MRI 05/2014 (Russland) Fluss A. cerebri interna links ohne Fluss, cerebrovaskuläre Insuffizienz im A. cerebri media Stromgebiet
- MRI 07/2016 (Russland) Atrophie der linken Hemisphäre, Stenosierung A. cerebri post. links
- Angiographie 12/2016 A. vertebralis links nicht darstellbar, A. vertebralis rechts stenosierte mit Kollateralenbildung, Anastomosen zwischen beiden Aa. vertebraliae, A. cerebri interna nicht darstellbar

Aortenisthmusstenose

- St. n. Aortenisthmusplastik mit Xeno-Perikard-Patch 2012 in Russland

**Eingriffe / Therapien:**

Medikamente:

- ASS 50mg 1x tgl p.o.
- Enap 2,5mg 1x tgl bei Blutdrücken > 75/40mmHg

**Anamnese:**

**Jetziges Leiden:** Elektiver Eintritt zur Abklärung bei Verdacht auf Moyamoya Angiopathie. Die Anamnese findet mittels Dolmetscherin statt. Die Mutter berichtet, bei Daria seien erstmalig im September 2013 starke intermittierende Kopfschmerzen aufgetreten. Diese seien stets selbstlimitierend gewesen und hätten keine Begleitsymptome aufgewiesen. Im März 2014 sei es dann zu einer Hospitalisation aufgrund der Schmerzen gekommen. Hier sei erstmalig eine MRI Untersuchung durchgeführt worden. Im Anschluss habe Daria 5 Tage lang nicht mehr gesprochen, ausserdem habe sie Lähmungserscheinungen im Gesicht gehabt, auffällig geworden durch Speicheln und fehlenden Mundschluss auf der rechten Seite. Ihre rechte Körperhälfte sei schlaff gewesen, bis auf den Arm, der den Beschreibungen nach eine Spastik aufgewiesen





hat. Im MRI zeigten sich Hinweise auf eine Durchblutungsstörung und einen stattgehabten Stroke. Die neurologischen Ausfälle waren nach einer Woche spontan regredient gewesen. In Kontrolluntersuchungen konnten schwere Durchblutungsstörungen in der A. carotis interna bds. festgestellt werden. Es wurde der Verdacht auf MoyaMoya Angiopathie gestellt und die Patientin zur weiteren Abklärung ins Kinderspital Zürich zugewiesen.

Im Oktober 2015 und im Mai 2016 habe Daria epileptische Anfälle gehabt, welche die Mutter nicht genauer beschreiben kann. Seither sei es nicht zu weiteren Anfällen gekommen. Die ursprünglich symptomführenden Kopfschmerzen seien im Juni 2017 viermal aufgetreten, zuvor mit einer Pause von 5 Monaten nicht.

**PA:** Bei Daria wurde postnatal eine Aortenisthmusstenose festgestellt und im Alter von 2 Monaten eine Perikard-Patch-Plastik durchgeführt (2012). Seither seien die Kontrollen in Russland jeweils unauffällig gewesen.

Im Jahr 2015 wurde ausserdem die Diagnose einer Thrombophilie gestellt, aus den Akten und Aussagen der Mutter kann nicht genauer eruiert werden, um welche Art der Thrombophilie es sich handelt.

**Impfstatus:** Geimpft gegen Hepatitis B, Tuberkulose und Polio. Weitere Impfungen seien wegen der Herzanamnese nicht gemacht worden.

**FA:** Die Mutter von Daria ist gesund, der Vater hatte bis zum Unfalltod im Jahr 2013 ebenfalls keine Krankheiten. Der Grossvater mütterlicherseits ist im Alter von 55 Jahren an einem Hirnschlag verstorben.

**Sozialanamnese:** Daria lebt bei der Mutter, sie hat keine Geschwister. Der Vater ist 2013 an einem Autounfall verstorben.

**Medikamente bei Eintritt:** ASS 50mg 1x tgl p.o.

Enap 2,5mg 1x tgl bei Blutdrücken > 75/40mmHg

**Allergie:** keine bekannt

#### **Status bei Eintritt:**

5 8/12 jähriges Mädchen in sehr gutem AZ, G 19.2 kg (P 25-50), L 114 cm (P 50-75), T 36.6 °C, AF 16/min, HF 92/min, BD 95/61 mmHg, SO<sub>2</sub> 100 %. Cor: auskultatorisch reine Herztöne, Pulse allseits gut palpabel.

Lunge: reines Atemgeräusch, keine Nebengeräusche. Abdomen: keine Druckdolenzen, Resistenzen oder Organomegalien palpabel.

Hämangiom am linken Auge vorbekannt.

#### **Wesentliche Befunde:**

Labor vom 18.07.2017: **Blutbild:** Hb 118 g/L; Hk 0.336 L/L; MCV 76.7 fl; MCH 26.9 pg; Thromb 385 G/L;

**Chemie:** Na 140 mmol/L; K 3.8 mmol/L; Krea 43 µmol/L; HS 3.3 mmol/L

**Hämostase:** Quick 106 % (> 70); INR 0.96 (< 1.2); aPTT 29 s (< 40); Fibrinogen 1.71 g/l (1.5 - 4.0)

Angiographie vom 17.07.2017: Die Untersuchung wird mit einem 4F Diagnostikkatheter durchgeführt.

Die Injektion des Aortenbogens zeigt eine deutlich dilatierte Aorta ascendens und A. carotis communis rechts, normales Kaliber der A. carotis communis links und eine progressive, ausgeprägte Einengung der Aorta descendens. Abberanter Abgang der A. subclavia rechts (Arteria lusoria) sowie der A. subclavia links, beide mit Ursprung distal der Coarctation.

Eindeutiges Steal-Phänomen mit retrogradem Fluss in beiden Aa vertebralis, in beiden hypoplastischen A. subclavia mit Füllung der distalen Aorta. Hoch senotischer Abgang der linken A. subclavia. Die linke A subclavia wird retrograd durch das Kollateralen-Netzwerk der Schilddrüsen sowie durch den retrograden Fluss der A. vertebralis L gefüllt.

Zervikal, ausgeprägte dilatierte rechte A. carotis communis. Das hoch zervikale Segment der A. carotis



interna rechts zeigt eine fokale Stenose von 50-60% mit prä-/poststenotischer Dilatation.

Symmetrische Versorgung der beiden Hirnhemisphären durch die rechte A. carotis interna ohne Verzögerung linkshemisphärisch. Auf der rechten Seite keine Zeichen von intrakraniellen Gefässstenosen oder Aneurysmata. Kräftige rechtsseitige A. communicans posterior mit Füllung der Basilarisspitze und er A. cerebri posterior rechts. Linksseitig, auf Höhe des terminalen Segments der ACI zeigt sich ein Konglomerat von dilatierten dysplastischen Gefässen, welche die dilatierte A. communicans posterior und A. choroidea anterior und deren Perforatren beinhalten. Hier kann eine aneurysmatische Veränderung nicht ausgeschlossen werden.

Stenosiertes, leicht unregelmässiges M1-Segment links mit einigen lentikulosträre Ästen, welche einen dysplastischen Verlauf und Dilatation zeigen. Die Mediabifurkation linksseitig ist auch fusiform dysplastisch dilatiert. Weiterhin, teilweise, gering dilatierte Segmente der distalen Äste der A. cerebri anterior und A. cerebri media.

Die selektive Darstellung der A. carotis communis links zeigt eine zervikale Agenesie der ACI. Die A. pharyngea ascendens rekonstruiert auf Höhe des Canalis caroticus eine hypoplastische ACI und auch durch den superioren tympanischen Ast wird eine Anastomose mit der Arteria basilaris erstellt. Durch zahlreiche interna/externa Anastomosen des Truncus meningohypophysialis wird zusätzlich dieses hypoplastische kavernöses Segment der ACI versorgt. Intrakraniell, zeigt sich, dass früher beschriebene Konglomerat der Gefässe auf Höhe der A. communicans posterior und -choroidea anterior. Die tortuöse, sehr abnorm laufende A. basilaris wird antegrad/retrograd durch das Kollateral-Netzwerk versorgt. Dadruch wird auch retrograd die A. vertebralis rechts (weniger ausgeprägt) gefüllt. Die A. cerebrialis links wird durch Schädelbasis-Kollateralen und zervikalen Kollateralen mit retrogradem Fluss dargestellt.

Subkutane KM-Anreicherung links frontal supraorbital sowie auf Höhe der Convexität subgaleal, am ehesten kutanen Hämangiomen entsprechend.

#### Zusammenfassung:

Zahlreiche Entwicklungsanomalien der supraaortalen Gefässe:

1. Coarctation aortae mit ausgeprägten Stenose des Aortenbogens und Aorta descendens (St. n. OP?)
- 2) Arteria lusoria (aberranter Abgang der A. subclavia rechts, distal von der Coarctation).
3. Agenesie der ACI zervikal links.
4. 50-60% Stenose des zervikalen ACI rechts
5. Verdacht auf aneurysmatische Dilatation der terminalen ACI links
6. Stenotisches M1-Segment links
7. Mehrere dysplastische, zerebrale (lentikulosträre links und distalen ACA-/MCA Äste
8. Hochgradige Stenose der A. subclavia links

Hämodynamische Konsequenzen:

- Steal-Phänomen in beiden Aa. subclavia, mit retrograder Füllung in die Aorta descendens
- Ausgeprägte intrakranielle Kollateralversorgung durch Äste beider ACE

Die oben erwähnten Angaben entsprechen für ein PHACES Syndrom.

Eine Behandlung der Aortencoarctation könnte die Hirnperfusion aufgrund des ggf. gelösten Steal-Phänomens deutlich verbessern





H2150-PET vom 20.07.2017: Hirnperfusions PET mit 2x 600 MHz H2150 zur Bestimmung der Baseline Perfusion und Perfusionsreserve vom 20.07.2017

**Befund**

Keine Voraufnahmen vorliegend. In Baseline und nach Gabe von 0.4g Diamox i.v. wurden quantifizierte Hirnaufnahmen angefertigt

**Baseline**

Verminderte Perfusion im gesamten MCA- und ACA-Territorium links. Fehlende (oder sehr stark verminderte) Perfusion im Operculum parietale links, Insulacortex links, Gyrus temporalis sup. und med. links und inferioren Anteilen des Gyrus praecentralis links, bei hier bekannter a.e. frühkindlicher postischämischer Hirnatrophie (vgl. MR 12/2016)

**Diamox**

Nach Diamox fehlender Perfusionsanstieg. In der gesamten linken Hemisphäre bis auf eine geringe Perfusionsreserve im ACA- und im anterioren MCA-Territorium rechts

**Beurteilung:**

Verminderte Baseline-Perfusion im MCA- und ACA-Territorium links, postischämische Defekte perisylvisch betont.

Fehlende Perfusionsreserve im MCA-, ACA- und in Teilen des PCA-Territoriums links. Fehlende Perfusionsreserve in Teilen des PCA-Territoriums rechts

Verminderte Perfusionsreserve in ACA- und im anterioren MCA-Territorium rechts.

EKG vom 15.07.2017: n.c. SR 103 bpm, PQ 140ms, QRS 60ms; QRS 60ms; QT 320ms/ QTc 440ms; normale Repolarisation; normales EKG

ECHO vom 14.07.2017: Normale segmentale Anatomie, normale Funktion und Grösse aller Herzhöhlen. LV nicht hypertroph. Funktionell bikuspidale Aortenklappe mit Raphe zwischen rechtskoronarem und akoronarem Segel. Leichte Al. Aorta ascendens dilatiert. Aortenbogen normal dimensioniert. Re-Coarctatio mit einem max. syst. Gradienten von 50mmHg. Engste Stelle ca. 3mm. Leichte Flussbeschleunigung in die LPA. Keine Shunt auf Vorhof oder Ventrikel Ebene. Kein Perikarderguss Dimensionen Aorta: sinotubulärer Übergang 18mm (z-score 1.4), Aorta ascendens 23mm (z-score +5.1), transverser Bogen 13mm (z-score 1.1), Isthmus 3mm (z-score -10)

**Beurteilung, Therapie und Verlauf:**

Elektrischer Eintritt zur Abklärung betreffend Intervention bei St. n. links kortikalem Infarkt bei Angiopathie. Die geplanten Untersuchungen (Angiographie, H2150-PET sowie MRI) konnten im Rahmen der Hospitalisation durchgeführt werden. Auffallend war nach der Angiographie sowie der MRI Untersuchung ein Emergence Delir, welche nach kurzer Zeit regredient war. Die Befunde von Daria zeigen ein PHACES Syndrom (klinisch sowie angiographisch) mit einem relevanten "steal" Phänomen (Blutfluss/steal von Vertebralis durch den hinteren cerebralen Kreislauf in beidseits hypoplastische A. Subklavia (beidseits, links > rechts). Eine Revaskularisation der ACA und MCA links (gemäss Angiographie und PET Befund/links hemisphärisch Hypoperfusion) ist aus neurochirurgischer Sicht klar indiziert. Aufgrund der Aorta-Coarctation wird in den nächsten Wochen ein kardiologisches-neurochirurgisches Konsil zur Definition des weiteren Procedere



stattfinden. Dabei wird besprochen, ob initial die neurochirurgische oder die kardiologischen Intervention stattfinden soll. Die Eltern von Daria werden im Anschluss an die Besprechung zur weiteren Planung direkt informiert. Wir konnten Daria am 21.07.2017 in einem guten Allgemeinzustand nach Hause und in ihre ambulante Betreuung entlassen. Wir empfehlen Enap zu stoppen.

**Status bei Austritt:**

5 8/12 jähriges Mädchen in sehr gutem AZ, G 19.2 kg (P 25-50), L 114 cm (P 50-75), T 36.4 °C, AF 24/min, HF 84/min, BD 86/48 mmHg, SO2 99 %. Integument: blass-rosig, prompte Rekap-Zeit, Hämangiom Oberlid links. Cor: normokard, 2/6 Systolikum über Erb, keine Hyperaktivität. Pneumo: symmetrisch belüftet, keine Atemnotzeichen, normales Atemgeräusch über allen Lungenfeldern. Pulsstatus: rechter Fuss palpabel, linker Fuss sowie obere Extremitäten schwach palpabel, Leistenpulse bds gut palpabel. Neuro: Hirnnerven unauffällig, Kraft allseits M5, Sensibilität grobkursorisch unauffällig, Reflexe mittellebhaft auslösbar. HNO: enoral feucht, Gaumensegel links vereinzelte Punktblutungen ansonsten unauffällig, Trommelfell beidseits unauffällig.

**Procedere:**

- Auf ausreichende Trinkmenge achten, mind. 2-3l/d sowie regelmässige Einnahme von ASS 50mg/d
- Revaskularisation der ACA und MCA indiziert
- Neurochirurgisches-kardiologisches Konzil betreffend des weiterführenden Procedere wird in den nächsten Wochen stattfinden
- ggf. MRI Herz im Verlauf
- ggf. ophthalmologische Kontrolle im Verlauf

**Medikamente bei Austritt:**

Medikamente:

- ASS 50mg 1x tgl p.o.

Freundliche Grüsse

Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung

  
Prof. Dr. med. Nadia Khan  
Leitende Ärztin

  
Dr. med. Marco Fischer  
Assistenzarzt

Kopie: Eltern

