

48

Abteilung Kinder- und Jugendheilkunde  
Vorstand Prim. Univ. Doz. Dr. Erwin Hauser  
Telefon 02236/204-DW 401, 414  
Fax 02236/204-DW 472  
Email kinderheilkunde@moedling.lknoe.at  
Datum 03.05.2011 / MD Kinderambulanz

### Transferierungsbericht

<b>AZ:</b>	1155057359	1155057359	
<b>Nachname:</b>	<b>ALLINGER</b>	<b>Vorname:</b>	Paul
<b>Geb. Datum:</b>	20.11.2006	<b>SV-Nr.:</b>	6186
<b>Adresse:</b>	Willendorfergasse 10 2700 Wiener Neustadt	<b>Krankenkasse:</b>	Uniqä
<b>Aufenthalt:</b>	28.04.2011 – 3.05.2011	<b>Station:</b>	MD4 MDKI

Oben genannter Patient ist seit Juni 2007 an unserer Abteilung in regelmäßiger ambulanter – zum Teil auch stationärer Behandlung.

#### Klinische Synopsis:

Nach unauffälliger Schwangerschaft und Geburt kam es im Alter von 3 Monaten zu einem West-Syndrom. Retrospektiv sind der Mutter schon davor geringe Zeichen einer Entwicklungsverzögerung aufgefallen. Die Anfälle waren schwer zu beeinflussen, obwohl das typische Hypsarrhythmiepattern bald wieder sistierte. Nach einigen Monaten kam es dann aber doch zumindest über weite Strecken zur vollkommenen Anfallsfreiheit, zur Zeit hat er jedoch wieder vermehrt Anfälle.

Abgesehen von den Anfällen bestehen:

- eine massive generalisierte Hypotonie, kaum eine Kopfkontrolle
- Er ist relativ kachektisch (Gewicht an der 15. Perzentile)
- Es besteht in Mikrozephalus (deutlich unter der 3. Perzentile)
- Der Patient ist relativ groß, an der 97. Perzentile
- MRI Hydrocephalus e vacuo

Er hatte bisher folgende therapeutische Therapieversuche:

- Dexamethoson oral
- Synacthen depot
- Ketogene Diät
- Valproat
- Primidon
- Phenobarbital

- Levetiracetam X
- Zonisamid
- Benzodiazepine (Clonazepam, Diazepam, Lorazepam)
- Lamotrigine
- Vigabatrin
- Pregabalin
- Topiramate X

Es wurden bisher folgende Untersuchungen durchgeführt um die Ursache für Epilepsie und Entwicklungsverzögerung fest zu stellen, alle Untersuchungen ergaben keine Erklärung für die klinische Situation:

- Stoffwechsel:
  - Aminosäuren im Plasma
  - Organische Säuren
  - Acylcarnitine
  - Orotsäure im Harn
  - Neuronale Ceroidlipofuscinose
  - Liquordiagnostik (inkl. Neurotransmitteruntersuchung in Heidelberg)
  - Überlangkettige Fettsäuren (Zellweger-Syndrom)
  - Guanidinoacetat
  - Phytansäure
  - Pipecolinsäure
  - Homocystein im Plasma
  - Oligosacharide
  - Kreatin/Kreatininratio
  - Oligosacharide
  - Purine/Pyrimidin
  - Ketone und freie Fettsäuren im Blut
  - Organische Säuren
- Genetik
  - ARX-Gen
  - CGH-Array
  - CDG-Syndrom
  - Angelmann-Syndrom
  - Pelizeus-Merzbach Genetik
  - CDKL-5
  - Rett-Syndrom
  - Mitochondriales Genom
  - *Zur Zeit läuft noch eine Untersuchung des FOXP1-Gens, wobei von der Klinik her einiges passen würde*

**Anlass für die derzeitige Aufnahme:**

Der Patient wurde wegen einer Zunahme der Anfallsfrequenz aufgenommen.

**Verlauf während des Aufenthaltes:**

Der Patient hatte zu Beginn des Aufenthaltes folgende Medikation:

m

- Sabril 500-0-500
- Rivotril 0,5 mg 0-0-1/2
- Lamictal 25 mg 50-0-25

Es wurde während des Aufenthaltes folgende Maßnahmen gesetzt:

- Sabril abgesetzt
- Lamictal abgesetzt
- Valproat i.V. zunächst etwa 30 mg/kg KG, dann 50 mg/kg KG
- Synacthen depot 2 xige Gabe 20 IE/m<sup>2</sup> Körperoberfläche
- Clonazepam iv (wechselnde Dosierung: 0,5-5 mg / Tag)
- Zur akuten Anfallsbekämpfung wurde Stesolid rectal, Phenobarbital supp und Chloralhydrat verabreicht.

Medikation zum Zeitpunkt der Entlassung:

- Depakine Bypass (400 mg in 20 ml NaCl) 2ml/h
- Rivotril Bypass (1 mg in 48 ml NaCl) 4ml/h
- Standardinfusion 60ml/h
- Pantoloc 10mg i.v. 0-0-1
- Stesolid 5mg bei Krampfanfällen bis max. 5xtgl

Die Anfälle konnten durch die Medikamente nicht beeinflusst werden. Anfänglich hatte er stündlich multifokale/oder generalisierte tonische Anfälle, gegen Ende des Aufenthaltes alle 20 Minuten. Längere Anfallspausen traten nur 2 x bis zu 4 Stunden auf. Bei den Anfällen ist es auch hin und wieder zu Bradykardien bis zu 30/Minute gekommen. Die Sättigung ist in der Regel vollkommen in Ordnung, nur einmal bei mehrmaligen rectalem Stesolid vorübergehend Sättigung bis 88% runter gegangen.

Bei mehreren Gesprächen mit den Eltern haben diese mitgeteilt, dass sie alle Maßnahmen, auch intensivmedizinischer Art, für Paul im Falle eines Falles wünschen. Aus diesem Grund wurde nach Rücksprache mit dem Preyerschen Kinderspital eine Transferierung vereinbart.

Als weitere antikonvulsive Maßnahme würde ich empfehlen Valproat abzusetzen und 20 mg pro kg Körpergewicht Phenytoin i.v. über eine Stunde verabreichen. Für weitere Anfragen bin ich jederzeit telefonisch erreichbar.

Wir danken recht herzlich für die Übernahme des Patienten.

Mit freundlichen Grüßen

Prim.Doiz.Dr. Hauser Erwin

vidit Prim. Univ. Doz. Dr. Erwin Hauser

**“Wichtige Information für Patienten”:**

*Wir weisen darauf hin, dass Ihr Hausarzt Ihnen ein wirkstoffgleiches Präparat mit anderem Namen (Generikum) verordnen kann.*

**Relevante erhobene Befunde:**

Laborbefund kumuliert beiliegend

Kapilläres BB vom 29.4.2011: Leukos 7,2, CRP 0,01,mg/dL, LYM 22,3, MON 3,1, GRA 74,6

Kapilläres BB vom 1.5.2011: Leukos 8,9, CRP 0,13, LYM 28,9, MON 12,1, GRA 59,0

Venöser Astrup vom 2.5.2011: pH 7,4, K 3,3, Na 142, Ca 1,21, Glu 91, BE 2,1

**Beilage:**