



Neu diagnostizierte Patienten mit Vena Galeni-Malformation

Ziele:

1. Erhebung epidemiologischer Daten
2. Beschreibung des Krankheitsspektrums und des klinischen Bildes bei Kindern mit Vena-Galeni-Malformation (VGM)
3. Erfassung der eingeleiteten Diagnostik und Therapie
4. Erfassung von Prognosekriterien

Studienleitung:

Francisco Brevis Nuñez, Klinikum Duisburg, Zu den Rehwiesen 9, 47055 Duisburg,
Priv.-Doz. Dr. med. Christian Dohna-Schwake, Universitätskinderklinik Essen,
Hufelandstr. 55, 45122 Essen
Tel.: 0203 – 733-3204 Fax: 0203 – 733-3202, francisco.brevis@sana.de

Studiendauer: mindestens 1 Jahr, Beginn: 01/2014

Hintergrund:

Bei der Vena-Galeni-Malformation (VGM) handelt es sich um eine seltene angeborene zerebrale Gefäßmalformation, bei der in der embryonalen Entwicklung die sog. prosenzephalische Vene betroffen ist. Bei fehlendem Kapillarnetz münden verschiedene arterielle Fisteln in die prosenzephalische Vene (Choroidalarterien, thalamoperforierende Arterien bzw. Äste der A. cerebri posterior, anterior und media), die zu einer massiven Aufweitung dieser Vene führen können¹. Zum Teil wird bereits intrauterin eine große intrazerebrale Raumforderung festgestellt, die sich bei der sonographischen Untersuchung als Gefäßtumor darstellt.

Wird die Erkrankung pränatal nicht erkannt, zeigen sich die klinischen Symptome auf Grund des arteriovenösen Shunts auf zerebraler Ebene meist schon im Neugeborenenalter². Auf Grund des Shunts kann es zu einer mehr oder weniger deutlichen Volumenbelastung des rechten Herzens kommen (bis zum high output cardiac failure). Die Kinder zeigen typische Symptome einer Herzinsuffizienz wie Gedeihstörung, Trinkschwäche, Schwitzen und fehlende Belastbarkeit. Auf diesem Boden kann sich eine auf die Gesamtprognose ungünstig auswirkende pulmonale Hypertonie entwickeln^{3,4,6}. Linksventrikulär bleibt die Funktion lange Zeit erhalten⁵. Nicht selten werden diese Kinder zunächst kinder-kardiologisch untersucht und nach Ausschluss eines kongenitalen Herzvitiums zur weiteren Untersuchung weiterverlegt. Auf Grund der Herzinsuffizienz kann es rasch zu respiratorischer Insuffizienz und sogar zum Multiorganversagen kommen^{3,4,10}. Bleibt die kardiale Symptomatik über einen längeren Zeitraum stabil, treten im Verlauf die zerebralen Probleme in den Vordergrund. Bei fast allen Kindern finden sich neben der beschriebenen Fehlbildung noch begleitende zerebrale Veränderungen wie z.B. eine Aufweitung der inneren Liquorräume (Hydrozephalus)⁷. Es handelt sich hierbei um einen Hydrozephalus malresorptivus, der aus dem hohen Venendruck mit nachfolgender Minderresorption des Liquors im Arachnoidalraum resultiert. Klinisch lässt sich fast immer ein Makrozephalus feststellen.

Neben dem zunehmenden Hydrozephalus ist als Komplikation bei älteren Kindern der schleichende

bis akut auftretende Verschluss ableitender venöser Drainagevenen gefürchtet. Als weitere neurologische Komplikation können zerebrale Krampfanfälle auftreten². Das Ausmaß intrauterin erworbener ischämischer Läsionen zerebral kann durch eine MRT-Untersuchung bestimmt werden, sie reicht von intrazerebralen Verkalkungen bis hin zu porenzephalen Parenchymläsionen und Atrophie⁷.

In der wissenschaftlichen Literatur werden einzelne Kriterien genannt, die möglicherweise eine Risikoabschätzung bezüglich des Weiteren klinischen Verlaufs ermöglichen könnten^{8,9}, dazu gibt es in Deutschland keine Daten. Zur Inzidenz gibt es in der Literatur nur annähernde Daten, genaue epidemiologische Daten existieren für die Bundesrepublik Deutschland nicht. Auch eine wissenschaftliche Aufarbeitung der klinischen Manifestationen dieser angeborenen Fehlbildung sowie eine systematische Untersuchung verschiedener prä-, peri- und postinterventioneller Behandlungsstrategien wurden bislang in Deutschland nicht durchgeführt¹¹.

Fragestellung:

1. Wie hoch ist die Inzidenz?
2. Zu welchem Zeitpunkt manifestiert sich die Erkrankung?
3. Welche Symptome sind dabei führend?
4. Welche Diagnostik wird angewandt?
5. Welche therapeutischen Konzepte gibt es und wie werden die Patienten behandelt?
6. Welchen Einfluss hat der Zeitpunkt der Diagnose auf die Prognose quoad vitam?

Falldefinition:

Patienten jeden Alters, bei denen erstmals die Diagnose einer VGM prä- oder postnatal mit geeigneten bildgebenden Methoden (Sonografie, MRT) gestellt wurde.

Logistik:

Nach der Meldung erhalten die ESPED-Ansprechpartner einen Klinikfragebogen zur anonymisierten Erfassung der wichtigsten demographischen, klinischen und anamnestischen Daten.

Literatur:

1. Raybaud CA, Strother CM, Hald JK. Aneurysms of the vein of Galen: embryonic considerations and anatomical features relating to the pathogenesis of the malformation. *Neuroradiology* 1989; 31 (2), 109-128.
2. Lasjaunias PL, Chng SM, Sachet M, Alvarez H, Rodesch G, Garcia-Monaco R. The Management of Vein of Galen Aneurysmal Malformations. *Neurosurgery* 2006; 59 (5), 184-194.
3. Frawley GP, Dargaville PA, Mitchell PJ, et al. Clinical course and medical management of neonates with severe heart failure related to vein of Galen malformation. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2002; 87: F144-9.
4. Chevret L, Durand P, Alvarez H, et al. Severe heart failure in newborns with VGAM: prognosis significance of hemodynamic parameters in neonates presenting with severe heart failure owing to vein of Galen arteriovenous malformation. *Intensive Care Med* 2002; 28: 1126-30.
5. Brevis F, Tschiedel E, Felderhoff-Müser U, Neudorf U, Chapot R, Dohna-Schwake C. Neurogenic stunned myocardium after embolization in two children with vein of Galen aneurysmal malformation. *Neuroradiology* 2012, Vol.54, Issue 9
6. Huang S et al; Vein of Galen malformation: *Neurosurg Focus* 2009; 27 (5), E8.
7. Epelman M, Daneman A, Blaser SI, Ortiz-Neira C, Konen O, Jarrin J, Navarro OM. Differential Diagnosis of Intracranial Cystic Lesions at Head US: Correlation with CT and MR Imaging. *Radiographics* 2006; 26 (1), 173-196.
8. Geibrasert S, Krings T, Armstrong D, terBrugge K, Raybaud CA. Predicting factors for the follow-up outcome and management decisions in vein of Galen aneurysmal malformations. *Childs Nerv Syst* 2010; 26 (1), 35-46.
9. Berenstein A et al. Vein of Galen malformations in neonates: new management paradigms for improving outcomes: *Neurosurgery* 2012 May;70(5):1207-13.
10. Recinos PF. et al. Vein of Galen malformations: epidemiology, clinical presentations, management: *Neurosurg Clin N Am* 23 (2012) 165-177.
11. Meila D, Hannak R, Feldkamp A, Schlunz-Hendann M, Mangold A, Jacobs C, Brassel F. Vein of Galen aneurysmal malformation: combined transvenous and transarterial method using a "kissing microcatheter technique". *Neuroradiology* 2011.