

Mennonna, Matteo



08.05.2016 M 0055562319-9

priv
KCKC-KIICKSPR

22.06.2022
0022634977

UNIVERSITÄTSKLINIKUM
AUGSBURG



Kinderklinik Augsburg
Mutter-Kind-Zentrum Schwaben

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Direktor Prof. Dr. Dr. Michael C. Frühwald

Stenglinstraße 2, 86156 Augsburg
Telefon +49 821 400-9201
Telefax +49 821 400-179201
die-kinderklinik@uk-augsburg.de

Prof. Dr. Dr. Frühwald

Telefon +49 821 400-9201
Telefax +49 821 400-179201

Datum: 03.06.2022

Universitätsklinikum Augsburg, Postfach 10 19 20, 86009 Augsburg

Familie Mennonna
Benediktenwandstr. 22
86899 Landsberg a. Lech

Arztbrief

Sehr geehrter Herr Steiner,

wir berichten Ihnen über **Matteo Pasquale Mennonna**, geboren am **08.05.2016**, wohnhaft in 86899 Landsberg a. Lech, Benediktenwandstr. 22, der sich am 21.03.2022 in unserer pädiatrischen hämatologischen Ambulanz vorstellte.

Diagnosen

Kongenitale, enzymopenische Methämoglobinämie

mit compound heterozygoter Mutation des Cytochrom b5-Reduktase-Gens
- Globale Entwicklungsverzögerung und Mikrozephalie, am ehesten im Rahmen der Grunderkrankung

Aktuell: Hämatologische Kontrolle im Vorfeld der Schiel-OP und Zirkumzision im Dr. von Haunerschen Kinderspital München

Anamnese

Bei Matteo wurde postpartal aufgrund einer nicht-sauerstoffsensitiven Zyanose eine Methämoglobinämie diagnostiziert. Die humangenetische Untersuchung ergab eine compound heterozygote Mutation im Cytochrom b5-Reduktase Gen. Es handelt sich dabei um Punktmutationen, die bislang in der Literatur nicht beschrieben wurden. Aufgrund des klinischen Bildes und der erniedrigt gemessenen NADH-Methämoglobin-Reduktase ist die Diagnose einer kongenitalen enzymopenischen Methämoglobinämie gesichert, die Zuordnung zu einem bestimmten Subtyp der Erkrankung auf Grundlage des genetischen Befundes aber nicht möglich. Einzelne Subtypen der kongenitalen Methämoglobinämie gehen mit einer Entwicklungsverzögerung und Mikrozephalie einher, wie sie auch bei Matteo besteht. Somit sind die neurologischen Auffälligkeiten bei Matteo mit der Grunderkrankung kongruent.

Postpartal betrug der Methämoglobinanteil bis zu 22%, unter der Therapie mit Vitamin C 3 x 100 mg p.o. lagen die Werte in den letzten Jahren kontinuierlich um die 8%.

Matteo besucht eine heilpädagogische Tagesstätte (HPT) und erhält dort Logopädie, Physiotherapie sowie Ergotherapie. Die Einschulung soll in die Fritz-Felsenstein-Schule erfolgen.

Aktuell ist im Dr. von Haunerschen Kinderspital in München eine Schiel-Operation, kombiniert mit einer Zirkumzision, geplant. Im Vorfeld erfolgte deshalb eine erneute hämatologische Kontrolluntersuchung.

Körperliche Untersuchung

Gewicht 16,85 kg, Größe 108,7 cm, Blutdruck 107/71 mmHg, Puls 79/min.

Muskuläre Hypotonie, sichtbar eher diskret, beim Gangbild (unsicher, "watschelnd") und am Mund (unzureichender Mundschluss, leichtes Speicheln). Spricht einzelne Worte/Laute ("Mama", "Papa", "Nana"), bei Untersuchung sehr offen und zugewandt, lacht viel. Haut ohne Effloreszenzen. Cor und Pulmo ohne

Universitätsklinikum Augsburg A.G.R., Standort: Stenglinstraße 2, 86156 Augsburg | Sauerbruchstraße 6, 86179 Augsburg, www.uk-augsburg.de

Vorstand: Vorstandsvorsitzender & Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. med. Dr. h.c. Michael Beyer,

Kaufmännischer Direktor: Michael Bungarten, Pflegedirektorin: Susanne Arnold, Gründungsdekanin: Prof. Dr. med. Martina Kadmon

USt-ID: DE 320 913 762; Stadtparkasse Augsburg: IBAN DE92 7205 0000 0000 0680 80 / BIC AUGSDE77XXX;

Kreissparkasse Augsburg: IBAN DE11 7205 0101 0380 0032 10 / BIC BYLADEM1AUG; Deutsche Postbank: IBAN DE67 7601 0085 0118 9368 59 / BIC PBNKDEFFXXX

pathologischen Befund. Trommelfelle und Mundschleimhaut reizlos. Bauch weich, kein Druckschmerz, keine Resistenzen. Keine pathologischen Lymphknoten. Muskeleigenreflexe seitengleich auslösbar.

Laborwerte

Bezeichnung	Ref.-Bereich	Einheit	21.3.22 09:30	21.3.22 09:37	21.3.22 09:45
P Natrium (ISE)	136 - 145	mmol/l		138	
S Natrium kapillär	135 - 145	mmol/l	138		137
P Kalium (ISE)	3.5 - 5.1	mmol/l		3.93	
S Kalium kapillär	3.3 - 4.6	mmol/l	5.30↑		3.90
P Calcium	2.2 - 2.7	mmol/l		2.43	
S ionisiertes Calcium	1.12 - 1.37	mmol/l	1.3		1.3
P Magnesium		mmol/l		0.93	
S Chlorid kapillär	95 - 105	mmol/l	104		103
P Phosphat	0.97 - 1.94	mmol/l		1.34	
P Kreatinin (Jaffé)	0.31 - 0.47	mg/dl		0.32	
P Cystatin C	0.5 - 1.0	mg/l		0.73	
Cystatin-GFR	>90	ml/min/1,73 m ²		141	
P Harnsäure	1.8 - 5.5	mg/dl		2.82	
P Bilirubin gesamt	0 - 1.2	mg/dl		0.20	
P Bilirubin direkt	0 - 0.3	mg/dl		0.10	
P Bilirubin kapillär		mg/dl	1.6		1.1
P GPT (ALAT)	5 - 39	U/l		18	
P LDH	0 - 250	U/l		234	
P GGT	0 - 60	U/l		8	
P Alk. Phosphatase	142 - 335	U/l		212	
P Cholinesterase	5320 - 12920	U/l		10592	
S Lipase	13 - 60	U/l		17	
P Creatinkinase	25 - 177	U/l		108	
P Myoglobin	23 - 72	µg/l		24	
P hs Troponin T	0 - 14	pg/ml		4	
P CRP	0 - 0.5	mg/dl		<0.06	
P Albumin	35 - 52	g/l		46.7	
P Lactat kapillär	0.4 - 2.0	mmol/l	1.20		0.90
P Glukose		mg/dl		* 99	
S Glukose kapillär	65 - 100	mg/dl	115↑		110↑
S Eisen	25 - 115	µg/dl		94	
CO Hb	0.4 - 6	%	0.1↓		
Met Hb	0.2 - 1.0	%	9.5↑		
pH	7.37 - 7.45		7.41		7.38
pCO2	35 - 46	mmHg	35.8		39.8
Basenüberschuß	-2 - +3	mmol/l	-1.60		-1.50
Bicarbonat	21 - 26	mmol/l	22.0		22.9
Gesamt CO2	23 - 28	mmol/l	23.1		24.1
pO2	71 - 104	mmHg	77.8		54.2↓
O2-Sättigung	95.0 - 98.5	%	95.2		86.0↓
Leukozyten	5.0 - 15.0	/nl	5.25		
Erythrozyten	3.7 - 5.8	/pl	4.87		
Hämoglobin	110 - 143	g/l	131		
Hämatokrit	31 - 41	%	40.0		
MCV	72 - 88	fl	82.1		
MCH	23 - 31	pg	26.9		
MCHC	320 - 360	g/l	328		

Bezeichnung	Ref.-Bereich	Einheit	21.3.22 09:30	21.3.22 09:37	21.3.22 09:45
Thrombozyten	220 - 530	/nl	255		
RDW	11.6 - 14.4	%	13.2		
Neutrophile	32 - 68	%	40.1		
Lymphozyten	35 - 75	%	50.1		
Monozyten	1 - 5	%	6.5↑		
Eosinophile	2 - 10	%	2.7		
Basophile	0 - 1	%	0.60		
Differenzierte Zellen			* 100		
P Haptoglobin	30 - 200	mg/dl		69.0	
P Transferrin	200 - 360	mg/dl		276	
S Transferrin-Sättigung	7 - 44	%		24.1	
P Ferritin	4 - 67	ng/ml		25	
P TSH (Cobas)	0.54 - 4.53	mU/l		3.07	
S freies T4 (Cobas)	11.0 - 22.5	pmol/l		14.5	
Retikulozyten	0.5 - 2.0	%	1.00		

Epikrise

Bei der aktuellen Kontrolluntersuchung lag der Methämoglobinwert mit 9,5 % etwas höher als zuletzt, aber immer noch unter dem Ziel-Methämoglobinwert von 10%. Für die anstehende Operation würden wir folgende Maßnahmen empfehlen (konsentiert auch mit Professor Cario, Universitätsklinikum Ulm):

- Engmaschige, peri- und postoperative Überwachung mit regelmäßiger Messung des Methämoglobinwertes
- Bereits geplant durch die Kollegen in München ist die postoperative Betreuung auf der Kinderintensivpflegestation (KIPS)
- Vermeidung oxidierender bzw. Methämoglobin-induzierender Substanzen bzw. Medikamente (im anästhesiologischen Setting u.a. Lokalanästhetika, Prilocain, Benzocain, Lidocain, Lachgas, Metroclopramid, Nitroglycerin, Natrium-Nitroprussid)
- Keine Verwendung von lokalanästhetikahaltigen Salben (z.B. EMLA) im Vorfeld einer Tropfanlage
- Methylenblau als Notfallmedikament, Dosierung 1 (-2) mg/kg/ i.v. als Kurzinfusion über 5 Minuten (Methylenblau ist kontraindiziert bei Patienten mit Glucose-6-Phosphat Dehydrogenase Mangel, ein solcher liegt bei Matteo nicht vor)
- Fortführen der Therapie mit Vitamin C 3x 100 mg, eine Erhöhung perioperativ erscheint aus unserer Sicht nicht sinnvoll
- ggf. kann zusätzlich die Gabe von Riboflavin erwogen werden (leider keine konkrete Dosisempfehlung möglich, die Einzelfallberichte vorwiegend bei Erwachsenen berichten von 1 x 5 mg bis zu 3 x 20 mg Riboflavin p.o.)

Matteo macht aktuell Fortschritte und entwickelt sich. Die Therapie mit Vitamin C 3 x 100 mg sollte fortgeführt werden und mindestens einmal jährlich der Methämoglobinwert bestimmt werden. Bei Werten über 10% sollte die Vitamin C-Dosis erhöht werden. Die Mitbetreuung Matteos in unserer hämatookologischen Ambulanz bieten wir weiter gerne an.

Für Rückfragen, auch im Rahmen der OP-Vorbereitung, stehen wir jederzeit unter oben genannten Kontaktdaten zur Verfügung.

Mit Dank und freundlichen Grüßen

Mennonna, Matteo



08.05.2016 M 0055759612-0

priv

KCKC-KITCH

11364

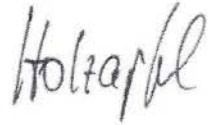
14.10.2022

0022634977



Faksimile - Unterschrift

Prof. Dr. Dr. M. C. Frühwald
Direktor der Klinik



Faksimile - Unterschrift

Dr. J. Holzapfel
Funktionsoberarzt

Empfänger:

Andreas Steiner, Altöttinger Str. 3, 86899 Landsberg am Lech

Nachrichtlich an:

Kinderonkologie im Haus

Familie Mennonna, Benediktenwandstr. 22, 86899 Landsberg a. Lech

Von Haunerschen Kinderspital, Kinderintensivpflegestation (KIPS), 80337 München