

**ESNEK**  
Erhebung seltener  
neurologischer  
Erkrankungen im Kindesalter

**Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms:  
Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater**

**VERTRAULICHER TEIL:**

Wird separat von medizinischen Daten aufbewahrt.

Patienten-ID (wird vom Studienzentrum vergeben): \_\_\_\_\_

**Institutsdaten:**

Meldendes Institut (*Anschrift*): \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Name und Kontakt des Melders (*bei Rückfragen*): \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Basisdaten des Patienten:**

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: |\_\_|\_|\_| (Tag.Monat.Jahr)

Geschlecht:  männlich  weiblich

Adresse: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ (Postleitzahl), \_\_\_\_\_ (Bundesland)

-----

**ESNEK**  
Erhebung seltener  
neurologischer  
Erkrankungen im Kindesalter

**Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms:  
Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater**

**MEDIZINISCHER TEIL:**

Die Datenauswertung und Speicherung erfolgt unter ausschließlicher Verwendung der Patienten-ID.

Patienten-ID (wird vom Studienzentrum vergeben): \_\_\_\_\_  
-----

Die folgenden Fragen beziehen sich auf die zur Diagnose „Gesicherte PHACE“ oder „Mögliches PHACE Syndrom“ führenden Befunde des Patienten. Der genaue Wortlaut der verwendeten Diagnosekriterien ist der einfacheren Lesbarkeit halber im Anhang aufgeführt. Wenn möglich, nehmen Sie bitte auf S. 9f. eine Einstufung als „Sicheres PHACE Syndrom“ oder als „Mögliches (possible) PHACE Syndrom“ vor. Bei Fragen wenden Sie sich gerne jederzeit an das Studienzentrum.

**P. (Posterior Fossa/Gehirn)**

Liegen beim Patienten Fehlbildungen des Gehirns/  Ja  Nein  Unbekannt  
der hinteren Schädelgrube vor?

**Wenn ja**, wurde eine MRT des Schädels durchgeführt?  Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_

**Wenn ja**, wurde eine CT des Schädels durchgeführt?  Ja  Nein  Unbekannt

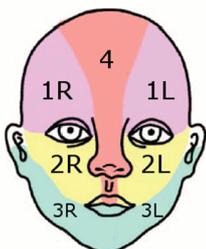
Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_

ZNS-Befunde (ausgenommen arterielle Fehlbildungen):

- Anomalien / Fehlbildungen der hinteren Schädelgrube
- Cerebrale Hypoplasie
- Arachnoidalzyste
- Agenesie / Dysgenesie des Corpus callosum
- Anomalie / Fehlen des Septum pellucidum
- Verkalkungen des Frontallappens
- Fehlen des Foramen lacerum
- Polymikrogyrie
- Sonstige, nämlich: \_\_\_\_\_
- Unbekannt

Weitere Anmerkungen und Kommentare zur strukturellen Bildgebung des Gehirns: \_\_\_\_\_  
-----

**H. (Hämangiom)**



Wo befindet sich das Hämangiom? Bitte alle zutreffenden Kriterien ankreuzen:

- 1 Rechts  1 Links
- 2 Rechts  2 Links
- 3 Rechts  3 Links
- 4

Liegen beim Patienten Hämangiome an anderen Körperstellen vor? (Atemwege, GI-Trakt, intrakraniell etc.) \_\_\_\_\_

**ESNEK**  
Erhebung seltener  
neurologischer  
Erkrankungen im Kindesalter

**Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms:  
Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater**

**A. (Arterien betroffen)**

Liegen beim Patienten arterielle Fehlbildungen vor?  Ja  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, wurde eine MR-Angiographie von Kopf/ Hals durchgeführt?  Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_

**Wenn ja**, wurde eine CT-Angiographie von Kopf/ Hals durchgeführt?  Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_

**Wenn ja**, erfolgte eine Angiographie?  Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_. Untersuchungsbefunde Arterien\* (alle Zutreffenden ankreuzen):

Gefäß	Links										COMA	TB	Rechts								Andere	Unbekannt
	Carotis comm.	ACI	ACE	ACP	COMP	ACA	ACM	AV	Subclavia	Carotis comm.			ACI	ACE	ACP	COMP	ACA	ACM	AV	Subclavia		
Agenesie																						
Hypoplasie																						
Aberranter Ursprung/Verlauf																						
Stenose																						
Verschluss																						
Dysplasie*																						
Dilatation																						
Aneurysma																						
Anomalie																						

\*Dysplasie = knickförmiger oder geschlängelter Verlauf, Dolichoektasie

Persistierende embryonale Gefäße:

- Anastomosen der A. carotis- und Vertebralarterien
- Fetaler Ursprung der A. cerebelli posterior
- Arteria trigemina primitiva
- Sonstige

Weitere Anmerkungen und Kommentare zur Bildgebung der Arterien :

---

**Legende:**  
 ACI: A. carotis interna  
 ACE: A. carotis externa  
 ACP: A. cerebri posterior  
 COMP: A. communicans post.  
 ACA: A. cerebri anterior  
 ACM: A. cerebri media  
 AV: A. vertebralis  
 COMA: A. communicans ant.  
 TB: Truncus brachiocephalicus

## Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms: Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater

### C. (Cor/Herz)

Hat der Patient kardiale Beschwerden?

Ja  Nein  Unbekannt

*Wenn ja*, wurde eine Echokardiographie durchgeführt?

Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_

*Wenn ja*, wurde eine MR des Thorax durchgeführt?

Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_

*Wenn ja*, wurde eine CT des Thorax durchgeführt?

Ja  Nein  Unbekannt

Untersuchungsdatum: \_\_\_\_\_ Untersuchungsergebnisse des Thorax:

Kardiale Fehlbildungen:

- Atriumseptumdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- Persistierendes Foramen ovale
- Persistierender Ductus arteriosus
- Trikuspidalatresie
- Pulmonalstenose
- Persistierende linke obere Hohlvene
- Dextrokardie
- Sonstige, nämlich: \_\_\_\_\_
- Unbekannt

Aortenbogenanomalien:

- Aortenisthmusstenose
- Stenose des transversen Aortenbogens [= zwischen Abgang Truncus brach., A. subclavia sin.]
- Aortenaneurysma
- Doppelter Aortenbogen
- Unterbrochener Aortenbogen
- Rechtsseitiger Aortenbogen
- Linksseitiger Aortenbogen
- Anomalien der Koronargefäße
- Sonstige, nämlich: \_\_\_\_\_
- Unbekannt

Weitere Kommentare zur Bildgebung des Herzens: \_\_\_\_\_

---

## Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms: Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater

### **E.** (engl. Eye, Auge)

Liegen beim Patienten Fehlbildungen des Auges vor?

Ja  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Zutreffendes bitte ankreuzen:

- Mikrophtalmie
- Fehlbildungen retinaler Gefäße
- Persistierende fetale retinale Gefäße
- Optikusatrophie
- Hypertrophie von Irisgefäßen
- Hypoplasie der Iris
- Hypoplasie des Nervus opticus
- Kongenitale Katarakt
- Sklerokomea
- Linsenkolobome
- Exophtalmus
- Angeborene Parese des Nervus oculomotorius
- Morning Glory Papille
- Glaukom
- Sonstige, nämlich: \_\_\_\_\_

### **S.** (Sternum)

Liegen beim Kind Fehlbildungen des Sternums vor?

Ja  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Befunde ankreuzen:

- Abdominelle Raphe / Spaltbildung des Sternums
- Omphalozele
- Sternale Grube
- Sonstige, nämlich: \_\_\_\_\_

## Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms: Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater

### Pränatale Anamnese:

Ist eine pränatale Infektion bekannt?

Ja, Erstdiagnose in SSW \_\_\_\_\_

Ja, Erstdiagnose postnatal im Alter von \_\_\_\_\_

Welche? \_\_\_\_\_ (Wenn möglich, bitte Kopie Laborbefund)

Nein

Unbekannt

Erfolgte intrauterine Medikamentenexposition?

Ja, und zwar \_\_\_\_\_

Nein

Unbekannt

Wie alt war die Mutter bei Geburt des Patienten: \_\_\_\_\_ Jahre

Gestationsalter des Patienten bei Geburt: \_\_\_\_\_ SSW

Geburtsmodus:  spontan-vaginal  vaginal-operativ  Sectio  Notsectio

### Familienanamnese:

Gibt es Verwandte mit Sturge Weber Syndrom?

Ja, 1. Grades /  Ja, 2. Grades /  Ja, entfernter

Gibt es Verwandte mit anderen Phakomatosen?

Ja, 1. Grades /  Ja, 2. Grades /  Ja, entfernter  Nein  Unbekannt

Sind die Eltern konsanguin?

Ja  Nein  Unbekannt

Gibt es Verwandte 1. oder 2. Grades mit Hämangiomen?

Ja  Nein  Unbekannt

Gibt es Verwandte 1. oder 2. Grades mit Portweinflecken?

Ja  Nein  Unbekannt

Zahl der maternalen Fehlgeburten / Aborte: \_\_\_\_\_ .  Keine  Unbekannt

### Aktuelle Symptomatik: (Mehrfachantworten möglich)

Liegen aktuell ophtalmologische Symptome vor

Ja  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Befunde ankreuzen:

Glaukom

Visusminderung \_\_\_\_\_

keine

## Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms: Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater

Liegen aktuell neurologische Symptome vor:

Ja  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Befunde ankreuzen:

- Krampfanfälle (generalisiert)
- Krampfanfälle (fokal)
- Entwicklungsverzögerung
- Parese
- Kopfschmerzen / Migräne
- Schlaganfall/ cerebr. Ischämie  mit Residuen  ohne Residuen
- Verhaltensauffälligkeiten  ADHS  Andere

Leicht  Moderat  Stark

Sind bis aktuell weitere Organsysteme betroffen, z.B. die Folgenden:

**Wenn ja**, Befunde ankreuzen:

- Zähne:  Karies  Zahnschmelzdefekte  andere: \_\_\_\_\_  Ja  Nein  Unbekannt
- Schilddrüse:  Hypothyreose (zentral)  Hyperthyreose  Nein  Unbekannt
- Wachstum:  Nachgewiesener Wachstumshormonmangel  Nein  Unbekannt
- Pubertät:  Pubertas präcox  Pubertas tarda nicht relevant (zu jung)  Nein  Unbekannt
- Hypophyse:  Diabetes insipidus (zentral)  Hypophyseninsuffizienz  Nein  Unbekannt
- Andere relevante/ schwerwiegende Symptome oder Erkrankungen:* \_\_\_\_\_

### Bisher erfolgte Diagnostik: (Mehrfachantworten möglich)

Erfolgten eine/mehrere augenärztliche Untersuchung(en):

Ja  Nein  Unbekannt

Erfolgten eine/mehrere neurologische Untersuchungen mittels:

- cranialer CT  cranialer MRT  Schädelsonographie  Standardisiertem Entwicklungstest
- EEG  Neurophysiologie  Nein  Unbekannt

Erfolgten Untersuchungen des Herz- / Kreislaufsystem mittels:

- Echokardiographie  MR-Angiographie  konventioneller Angiographie  Nein  Unbekannt

Erfolgten Mitbeurteilungen durch Ärzte folgender Fachrichtungen:

- Hautarzt  Endokrinologe  Zahnarzt  Humangenetik  Nein  Unbekannt

Erfolgte humangenetische Diagnostik?

- 22q11 (Blut)  GNAQ (Blut)  CGH Array (Blut)  Exom (Blut)
- 22q11 (Gewebe)  GNAQ (Gewebe)  CGH Array (Gewebe)  Exom (Gewebe)
- Andere, bitte beschreiben: \_\_\_\_\_  Keine  Unbekannt

**ESNEK**  
Erhebung seltener  
neurologischer  
Erkrankungen im Kindesalter

**Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms:  
Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater**

**Erfolgte und aktuelle Therapie(n) und Therapieansprechen:** *(Mehrfachantworten möglich)*

Opthalmologische Behandlung:  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Therapien ankreuzen:

- Sehhilfe
- chirurgisch: \_\_\_\_\_
- medikamentös: \_\_\_\_\_

Neurologische Behandlung:  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Therapien ankreuzen:

- Krankengymnastik und/ oder Ergotherapie: \_\_\_\_\_
- medikamentös: \_\_\_\_\_

Antikonvulsiva:  ja, siehe Tabelle unten *(Zeile 1: Beispielantwort)*  Nein  Unbekannt

Medikament, Dosierung [pro kg KG]	Start (Monat.Jahr)	Beendigung (Monat.Jahr)	Therapieerfolg
<i>Oxcarbamazepin, 30 mg/kg</i>	<i>07.2014</i>	<i>12.2014</i>	<input type="checkbox"/> Gut <input type="checkbox"/> Mäßig <input type="checkbox"/> x Schlecht
			<input type="checkbox"/> Gut <input type="checkbox"/> Mäßig <input type="checkbox"/> schlecht
			<input type="checkbox"/> Gut <input type="checkbox"/> Mäßig <input type="checkbox"/> schlecht

Neurochirurgische Behandlung:  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Therapien ankreuzen:

- Hemisphärektomie
- Hemisphärotomie
- Lobektomie
- kortikale Exzision
- Andere \_\_\_\_\_

Behandlung des Herz- /Kreislaufsystems:  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Therapien ankreuzen:

- chirurgisch
- Herzkatheter
- medikamentös

Behandlung der Haut (Hämangiom):  Nein  Unbekannt

**Wenn ja**, Therapien ankreuzen:

- Lasertherapie. Wenn ja, Alter bei Beginn: \_\_\_\_\_.
- Propranololgabe. Wenn ja, Alter bei Beginn: \_\_\_\_\_. Dosierung (Zieldosis): \_\_\_\_\_

Therapieerfolge (sofern zutreffend):

- Augen  Gut  Mäßig  Schlecht.  Unbekannt
- Neurologie  Gut  Mäßig  Schlecht.  Unbekannt
- Neurochirurgie  Gut  Mäßig  Schlecht.  Unbekannt
- Herz-/ Kreislaufsystem  Gut  Mäßig  Schlecht.  Unbekannt
- Haut (Hämangiom)  Gut  Mäßig  Schlecht.  Unbekannt

## Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms: Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater

### Anlage: Diagnosekriterien des PHACE Syndroms

#### Faldefinition des PHACE Syndroms:

Gemäß Metry et al 2009, Pediatrics 124: 1447-1456/ Haggstrom et al 2010, Pediatrics 126: e418-426

#### Gesicherter Fall:

- Gesichtshämangiom > 5 cm Durchmesser plus 1 Hauptkriterium oder
- $\geq 2$  Nebenkriterien

#### Verdachtsfall („possible PHACE“)

- Gesichtshämangiom > 5 cm plus  $\geq 1$  Nebenkriterium, oder
- Hämangiom des Nackens oder des oberen Torsos plus 1 Hauptkriterium oder
- 2 Nebenkriterien, oder
- 2 Hauptkriterien ohne kutanes Hämangiom

#### Aktuell keine sichere Einstufung möglich

als „Sicheres PHACE Syndrom“ oder „Possible PHACE Syndrom“, da

#### fehlende / ausstehende Befunde

Sonstiges: \_\_\_\_\_

#### Hauptkriterien zur Diagnose des PHACE Syndroms:

##### *Cerebrovaskuläre Fehlbildungen:*

- Anomalien der großen Gehirnarterien: Dysplasie, d.h. knickförmiger oder geschlängelter Verlauf, fusiforme Aneurysmata oder Dolichoektasie der großen intracerebralen Arterien, umfassend A. carotis interna, A. cerebri media, A. cerebri anterior, A. cerebri posterior, vertebrobasiliäres System
- Stenosen oder Okklusion der großen Gehirnarterien mit oder ohne Kollateralisierung
- Fehlen oder moderate bis schwere Hypoplasie großer Hirnarterien
- Aberranter Ursprung oder Verlauf großer Hirnarterien
- Persistierende Arteria trigemina primitiva
- Sakkuläre Aneurysmata großer Hirnarterien

##### *Strukturelle Hirnfehlbildungen:*

- Fehlbildung hintere Schädelgrube (Posterior Fossa): Dandy Walker Komplex oder unilaterale/ bilaterale Hypoplasie/ Dysplasie des Cerebellums

##### *Kardiovaskuläre Fehlbildungen:*

- Anomalien des Aortenbogens
- Aberranter Ursprung der A. subclavia mit oder ohne Gefäßringbildung

## **Diagnose und klinisches Bild des PHACE Syndroms: Fragebogen für den Kinderarzt / Neuropädiater**

### *Okuläre Fehlbildungen:*

- Fehlbildungen des posterioren Augenabschnitts: Primärer persistierender hyperplastischer Glaskörper, persistierende fetale Vaskularisierung, retinale Gefäßanomalien, Morning Glory Papille, Hypoplasie N. opticus, peripapilläres Staphylom

### *Ventrale oder Mittellinienfehlbildungen:*

- Spaltbildung des Sternums
- Sternale Grube / Atrophes Areal
- Sternale Papel
- Supraumbilicale Raphe

### **Nebenkriterien zur Diagnose des PHACE Syndroms:**

#### *Cerebrovaskuläre Fehlbildungen:*

- Persistierende embryonale Arterien (nicht Arteria trigemina primitiva)
- Intrakranielle Hämangiome

#### *Strukturelle Hirnfehlbildungen:*

- Mittellinienfehlbildungen
- Neuronale Migrationsstörung

#### *Kardiovaskuläre Fehlbildungen:*

- Ventrikelseptumdefekt
- Rechtsseitiger Aortenbogen

#### *Okuläre Fehlbildungen:*

- Fehlbildungen des anterioren Augenabschnitts: Mikrophtalmie, Sklerokornea, Kolobom, Katarakt

#### *Ventrale oder Mittellinienfehlbildungen:*

- Hypopituitarismus