

## Fallbeschreibung

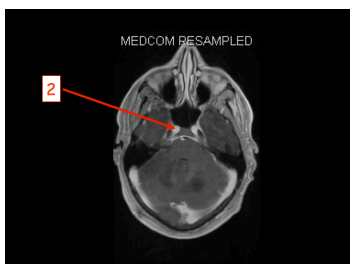
**19-jähriger Mann.** Er klagt seit mehreren Wochen über Schwindel und Kopfschmerzen. Im Alter von 16 Jahren sind er und sein Zwilling Bruder an einem Phäochromozytom operiert worden.

## Bildgebung



Bildgebung - MRT nummeriert

**Image00001**



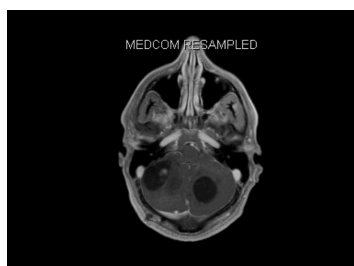
Bildgebung - MRT nummeriert

**Image00002**



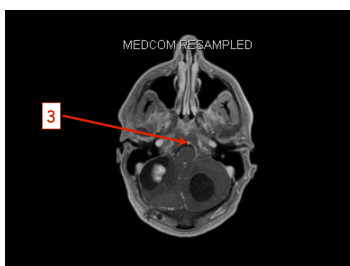
Bildgebung - MRT

**Image00003**



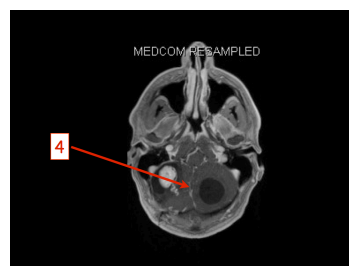
Bildgebung - MRT

**Image00004**



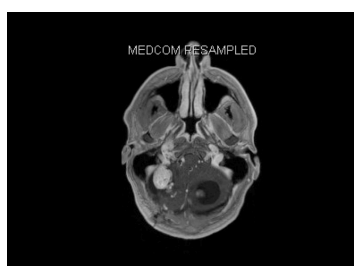
Bildgebung - MRT nummeriert

**Image00005**



Bildgebung - MRT nummeriert

**Image00006**



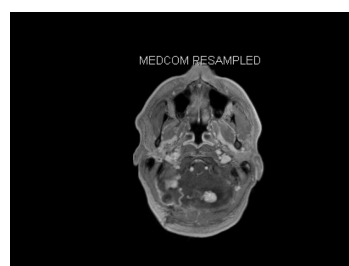
Bildgebung - MRT

**Image00007**



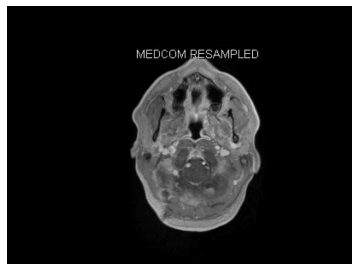
Bildgebung - MRT nummeriert

**Image00008**



Bildgebung - MRT

**Image00009**



Bildgebung - MRT

**Image00010**

## Fragen zum Fall

1. Welche Aussage zu den gezeigten MRT-Aufnahmen trifft nicht zu?
  - A. 1 zeigt auf die Hypophyse.
  - B. 2 zeigt auf die rechte Arteria cerebri media.
  - C. 3 zeigt auf die Arteria basilaris.
  - D. 4 zeigt auf die Falx cerebelli.
  - E. 5 zeigt auf den Sinus sigmoideus.
  
2. Welche Erkrankung vermuten Sie aufgrund der geschilderten Anamnese und der gezeigten MRT-Aufnahmen?
  - A. Neurofibromatose Typ 1 (Recklinghausen)
  - B. Tuberöse Sklerose (Bourneville-Pringle)
  - C. Peutz-Jeghers-Syndrom
  - D. Retino-zerebelläre Angiomatose (Von Hippel-Lindau)
  - E. Alle Antworten sind falsch.
  
3. Welche Aussage zur von-Hippel-Lindau-(VHL)-Erkrankung trifft nicht zu?
  - A. Die VHL-Erkrankung beruht auf einer Gennmutation.
  - B. Die VHL-Erkrankung betrifft Männer und Frauen mit der gleichen Häufigkeit.
  - C. Die VHL-Erkrankung gehört zu den Phakomatosen.
  - D. Die VHL-Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt.
  - E. Bei den Tumoren der VHL-Erkrankung handelt es sich um Angiome und Hämangioblastome.

4. Wo treten bei der VHL-Erkrankung Hämangiome/Hämangioblastome am wenigsten wahrscheinlich auf?

- A. Kleinhirn
- B. Hirnstamm
- C. Rückenmark
- D. Retina
- E. Niere

## Diagnose des Falls

Zerebellärer Schwindel.

Von-Hippel-Lindau-Erkrankung mit zwei raumfordernden Hämangioblastomen rechts sowie links zerebellär.

Bei diesem Patienten wurde bereits ein Phäochromozytom entfernt.

## Diagnose - ICD10

Chapter	ICD-10	Diagnose	In picture	Kommentar
XVII. Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien	Q85.8	Von Hippel-Lindau-Syndrom	TBD	TBD
VIII. Krankheiten des Ohres und des Warzenfortsatzes	H81.4	Hirnorganischer Schwindel	TBD	TBD

## Richtige Antworten

1. (B), 2. (D), 3. (D), 4. (E),

## Fragen zum Fall mit Kommentaren

B. 2 zeigt auf die rechte Arteria carotis interna.

A. Die Mutation betrifft das HL-Gen (auf Chromosom 3p25/26). In 25% der Fälle tritt eine Missense-Mutation auf, in 75% der Fälle handelt es sich um eine Keimbahn-Mutation.

D. Die VHL-Erkrankung wird autosomal-dominant vererbt.

E. Bei dem von Hippel-Lindau-Syndrom können in der Niere Nierenzellkarzinome und in der Nebenniere Phäochromozytome vorkommen.