

# Klinische Pädiatrie

Clinical Research and Practice in Pediatrics

Mai/Juni 2010 · Seite 119–230 · Band 222

3 2010

Forschungsergebnisse der pädiatrischen Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie 41  
 Berichte der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie e.V. (GPOH)  
 Begründet von M. Hertl, B. Kornhuber † und G. Landbeck †  
 Herausgegeben von U. Göbel und U. Nowak-Göttl  
 im Auftrag des Vorstandes der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie

119	<b>In eigener Sache</b> Nachruf auf Professor Friedrich Carl Sitzmann	119	<b>To Our Readers</b> In memoriam Professor Friedrich Carl Sitzmann
120	Nachruf auf Professor Bernhard Kornhuber	120	In memoriam Professor Bernhard Kornhuber
121	<b>Editorial</b> Meilensteine der Gesundheitspolitik und seltene Erkrankungen <i>T. Klingebiel, U. Creutzig, A. Christaras, U. Nowak-Göttl, U. Göbel</i>	121	<b>Editorial</b> Milestones of Health Policy and Rare Diseases
124	<b>Gastkommentar</b> Die erfolgreiche Behandlung seltener Tumorerkrankungen erfordert verbesserte Kommunikationsstrukturen für den Wissens- und Erfahrungsaustausch <i>D. T. Schneider, I. B. Brecht</i>	124	<b>Invited Commentary</b> Care for Rare Cancers: Improved Care Requires Improved Communication
127	<b>Übersichtsartikel</b> Protonentherapie für Tumoren des Kindesalters – eine Standortbestimmung <i>B. Timmermann</i>	127	<b>Review Article</b> Proton Beam Therapy for Childhood Malignancies: Status Report
134	Neugeborenen-Aortenthrombose – eine umfassende Literaturübersicht <i>K. Nagel, R. Tuckuviene, B. Paes, A. K. Chan</i>	134	Neonatal Aortic Thrombosis: A Comprehensive Review
140	<b>Originalartikel</b> Hirnmetastasen bei Kindern und Jugendlichen mit extrakraniellen Keimzelltumoren – Daten des MAHO/MAKEI-Registers <i>U. Göbel, D. T. Schneider, C. Teske, S. Schönberger, G. Calaminus,</i>	140	<b>Original Articles</b> Brain Metastases in Children and Adolescents with Extracranial Germ Cell Tumors – Data of the MAHO/MAKEI-Registry
145	Hormon- und Spermienanalysen nach Chemo- und Strahlentherapie im Kindes- und Jugendalter <i>R. Rendtorff, C. Hohmann, S. Reinmuth, A. Müller, R. Dittrich, M. Beyer, L. Wickmann, T. Keil, G. Henze, A. Borgmann-Staudt</i>	145	Hormone and Sperm Analyses after Chemo- and Radiotherapy in Childhood and Adolescence
150	Identifikation einer neuen homozygoten Mutation (c.175delG) im thrombozytären Glykoprotein ITGA2B-Gen als Ursache für Morbus Glanzmann Typ I <i>C. Vannier, W. Behnisch, I. Bartsch, K. Sandrock, F. Ertle, K. Schmidt, A. Busse, A. Superti-Furga, A. Kulozik, S. Santos, B. Zieger</i>	150	Novel Homozygous Mutation (c.175delG) in Platelet Glycoprotein ITGA2B Gene as Cause of Glanzmann's Thrombasthenia Type I

# Klinische Pädiatrie

Clinical Research and Practice in Pediatrics

Mai/Juni 2010 · Seite 119–230 · Band 222

154 Veränderungen der Thrombozytenfunktion bei Neugeborenen von Müttern mit schwangerschaftsassoziertem Diabetes oder Bluthochdruck

*T. Strauss, A. Maayan-Metzger, M. J. Simchen, I. Morag, B. Shenkmean, J. Kuint, G. Kenet*

158 Multiplate® – vorläufige Referenzwerte für Säuglinge und Kinder

*S. Halimeh, G. de Angelis, A. Sander, C. Edelbusch, H. Rott, S. Thedieck, R. Mesters, N. Schlegel, U. Nowak-Göttl*

164 Einfluss endogener Antithrombinplasmaspiegel auf die Heparinbestimmung mit chromogenen Substraten

*L. G. Mitchell, P. Vegh*

168 Compound-heterozygote Mutationen in 2 Geschwisterpaaren mit Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 1 (HPS1)

*K. Sandrock, I. Bartsch, N. Rombach, K. Schmidt, L. Nakamura, I. Hainmann, A. Busse, B. Zieger*

154 Impaired Platelet Function in Neonates Born to Mothers with Diabetes or Hypertension During Pregnancy

158 Multiplate® Whole Blood Impedance Point of Care Aggregometry: Preliminary Reference Values in Healthy Infants, Children and Adolescents

164 Conventional Chromogenic Heparin Assays are Influenced by Patient's Endogenous Plasma Antithrombin Levels

168 Compound Heterozygous Mutations in 2 Siblings with Hermansky-Pudlak Syndrome Type 1 (HPS1)

## Kasuistiken

175 Protonentherapie zur loko-regionalen Kontrolle eines rezidierten gemischt malignen Keimzelltumors der Schädelbasis bei einem 22 Monate alten Mädchen

*G. Calaminus, U. Göbel, J. Schrum, O. Wittkugel, M. Westphal, B. Timmermann*

180 Osteopetrose durch homozygote Chlorid-Kanal-7-Mutation (CLCN7) mit dem klinischen Erscheinungsbild einer metabolischen Erkrankung mit hämatologischer und neurologischer Beeinträchtigung

*D. Furthner, A. Biebl, R. Weinzettel, K. Schmitt, G. Lahr, G. Ebetsberger, O. Rittinger, A. S. Schulz*

184 Nekrose eines Spalthauttransplantates unter Therapie mit Sunitinib bei einer 14-jährigen alten Patientin mit metastasiertem alveolärem Weichteilsarkom

*M. Hanzer, A. Nebl, S. Spendel, A. Pilhatsch, C. Urban, M. Benesch*

187 Nierenzellkarzinom mit Xp11.2-Translokation bei einem 7-jährigen Jungen

*C. Jayasinghe, N. Siegler, I. Leuschner, G. Fleischhack, M. Born, A. M. Müller*

## Visite

190 Langsame Progression eines Wilms-Tumors

*T. Simon, M. Feldkötter, K. Buiting, M. Ortman, H. Bolz, F. Körber*

192 Ein inflammatorischer Pseudotumor als seltene Ursache einer Magenausgangsstenose bei einem 8 Monate alten Säugling

*M. Hirschburger, J. Enders, G. Alzen, W. Padberg, H.-J. Wagner*

## Case Reports

175 Proton Beam Therapy for Loco-Regional Control of a Recurrent Mixed Malignant Germ Cell Tumor of the Skull in a 22-Month-Old Girl

180 Osteopetrosis due to Homozygous Chloride Channel CLCN7 Mutation Mimicking Metabolic Disease with Haematological and Neurological Impairment

184 Necrosis of a Skin Autograft after Short-Term Treatment with Sunitinib in a 14-Year-Old Girl with Metastatic Alveolar Soft Part Sarcoma of the Thigh

187 Renal Cell Carcinoma with Xp11.2 Translocation in a 7-Year-Old Boy

## Pictorial Essays

190 Slow Progression of a Small Wilms' Tumor

192 An Inflammatory Myofibroblastic Tumor of the Stomach as a Rare Cause of Gastric Outlet Obstruction in an 8-Month-Old Infant

# Klinische Pädiatrie

Clinical Research and  
Practice in Pediatrics

Mai/Juni 2010 · Seite 119–230 · Band 222

194	Compound-heterozygote Mutationen des Protein-S-Gens als Ursache für eine Sinusvenenthrombose bei einem 7-jährigen Mädchen <i>I. Hainmann, R. Korinthenberg, J. Oldenburg, A. Pavlova, I. Mader, B. Zieger</i>	194	Compound Heterozygosity of the Protein S-Gene as a Cause of Severe Cerebral Sinovenous Thrombosis in a 7-Year-Old Child
196	<b>Kurzmitteilung</b> Immunität gegen Tetanus und Diphtherie nach Sarkombehandlung im Kindesalter <i>M. Paulides, W. Stöhr, H.-J. Laws, N. Graf, M. Lakomek, F. Berthold, K. Schmitt, F. Niggli, H. Jürgens, S. Bielack, E. Koscielniak, T. Klingebiel, T. Langer</i>	196	<b>Short Communication</b> Immunity Against Tetanus and Diphtheria After Childhood Sarcoma Treatment
197	<b>Brief an den Herausgeber</b> Hirntumorpatienten mit unklarem Metastasierungspotenzial als Organspender im Kindesalter <i>D. Schiff</i>	197	<b>Letter to the Editor</b> Brain Tumor Patients with Uncertain Metastatic Potential as Organ Donors in Infancy and Childhood
198	Antwort auf den Brief an den Herausgeber <i>J. W. Rey, T. Niehues</i>	198	Answer to the Letter to the Editor
199	<b>Berichte</b> Interdisziplinäre Mikroskopkonferenz für Kinder und Jugendliche aus dem Gebiet Perm mit vermuteten oder gesicherten malignen Tumoren <i>O. Ryskal, M. Muschinskaja, U. Göbel, K.-H. Loose, H. Brand, O. Nikonava, E. Patlusova, M. Gnevshv, D. Harms</i>	199	<b>Reports</b> Telemicroscopic Conferences for Children of the Perm Territory with Suspected or Proven Malignant Solid Tumors
203	Angeborene Störungen der Thrombozytenfunktion in der pädiatrisch-klinischen Praxis – eine diagnostische Herausforderung <i>W. Streif, R. Knöfler, W. Eberl</i>	203	Inherited Disorders of Platelet Function in Pediatric Clinical Practice: A Diagnostic Challenge
209	Diagnostische und therapeutische Aspekte bei angeborenen Thrombozytenfunktionsstörungen im Kindesalter <i>N. Schlegel, V. Bardet, G. Kenet, W. Muntean, B. Zieger, U. Nowak-Göttl</i>	209	Diagnostic and Therapeutic Considerations on Inherited Platelet Disorders in Neonates and Children
215	<b>Abstracts</b> Abstracts der XXIII. Jahrestagung der Kind-Philipp-Stiftung für Leukämieforschung Wilsede/Lüneburger Heide 7. – 10. Juli 2010	215	<b>Abstracts</b> Abstracts of the XXIIIrd Annual Research Meeting of the Kind-Philipp Foundation for Leukemia Research Wilsede/Lüneburger Heide July, 7 – 10, 2010
229	<b>Vorschau</b>	229	<b>Preview</b>
230	<b>Impressum</b>	230	<b>Imprint</b>

**Titelbild:** Rezidivierender gemischter maligner Keimzelltumor der Schädelbasis bei einem 22-monatigen Mädchen mit Beteiligung von Orbita und Schädelhöhle (siehe S. 175–179).

**Oben:** MRI (koronare Schicht, T1-gewichtet).

**Mitte:** MRI (axiale Schicht, T1-gewichtet).

**Unten:** Dosierungsplan für die Protonentherapie mit gleichmäßiger Erfassung des ganzen Zielgebietes und Aussparung normaler Strukturen (Planungs-Software: PSI-Plan, PSI, Villingen, Switzerland).