



P04-03

## Ein blutender Epipharynx tumor oder...?

Komonova M.<sup>1</sup>, Gelhart D.<sup>1</sup><sup>1</sup>Ambulanz für Hämostaseologie/Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/Kepleruniklinikum Linz

**Einleitung:** Bei schwerwiegenden Blutungen ist auch an die selteneren Gerinnungsstörungen zu denken, ein unauffälliger globaler Gerinnungstest ist nicht mit einem unauffälligen Gerinnungssystem gleichzusetzen. Wegweisend ist meist die Eigen- und Familienanamnese.

**Patienten und Methoden:** Fallvorstellung eines 8-jährigen Patienten der im hämorrhagischen Schock vorstellig wurde, als Blutungsquelle zeigte sich in der endoskopischen Exploration eine Blutung aus einer nasopharyngealen Raumforderung. Der globale Gerinnungstest zeigte unauffällige Befunde, die weiterführende Abklärung eine deutlich verminderte VWF Aktivität sowie leichte Thrombopenie. Aufgrund der Raumforderung, Thrombopenie und berichteten Fatigue wurde differentialdiagnostisch zunächst an ein blutendes Lymphom gedacht.

**Ergebnisse:** Aufgrund einer Sprachbarriere gestaltete sich die Anamnese entsprechend schwierig. Am Vortag war der Patient aufgrund eines Präkollapses mit dem Kinn-Halsbereich gegen einen Türgriff gefallen.

Eine wichtige Information bot zusätzlich die Familienanamnese - der Vater des Patienten starb mit 24 Jahren nach einem Sturz vom Traktor. Während seines Lebens bot er mehrere Episoden von längerdauerndem Zahnfleischbluten und Epistaxis. Der Patient selbst berichtet von einer Blutungszeit von ca 1 Stunde bei kleinsten Schnittverletzungen.

In der Gerinnungsdiagnostik zeigte sich eine deutlich verminderte vWF Aktivität mit fehlendem Nachweis von großen und mittelgroßen Multimeren. In einer Sequenzanalyse des vWF Gens konnte eine genetische Variante, die mit einem von Willebrand Syndrom vom Typ 2A assoziiert ist, gefunden werden. Zusätzlich liegt genetisch ein Polymorphismus vor, der mit vermehrter Proteolyse durch ADAMTS13 assoziiert ist.

**Schlussfolgerungen/Diskussion:** Bei jedem aussergewöhnlichen Blutungsereignis trotz unauffälliger globaler Gerinnung an eine zugrundeliegende Gerinnungsstörung wie zB vWS zu denken. Daher ist eine ausführliche Eigen- und Familienanamnese und eine gezielte Gerinnungsdiagnostik essentiell.