

Klinisch-pathologische Konferenz 12.3.2014

Datum und Zeit: 12.03.2014, 12.30 Uhr

Ort: Ausnahmsweise im Eingangszentrum der MUG (Kutscherwirt), Auenbruggerplatz 2, 8036 Graz, SZ-KW 21

Diskutant: Univ.Prof. Dr. Hermann Toplak, Universitätsklinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz

Moderation: o.Univ.Prof.Dr. Günter J. Krejs

Fall 153 55-jährige Frau mit „atypischer multipler Sklerose“ und Colon irritabile

Eine 55-jährige Frau, frühere Sekretärin, wurde wegen seit 8 Monaten bestehender uncharakteristischer Abdominalschmerzen und Diarrhoe-Neigung mit drei breiigen Stühlen pro Tag stationär zugewiesen. Sie hatte kein Fieber, ihr Appetit war ungestört und sie hatte nicht an Körpergewicht verloren.

In der Familienanamnese ließ sich nichts Besonderes erheben. Die Patientin ist verheiratet und Mutter zweier gesunder Kinder. Sie war niemals außerhalb von Europa gereist. Tabakkonsum und Alkoholabusus wurden verneint.

Die Patientin gab an, dass es seit dem Alter von 38 Jahren wiederholt zu kurzzeitigen neurologischen Defiziten gekommen war. Mehrfach traten transitorische Paresen des linken Armes, Attacken von Schwindel und Gleichgewichtsstörungen auf. Einmal war es zu einer transitorischen Parästhesie am rechten Bein gekommen. Immer wieder war sie von hartnäckigen Kopfschmerzen geplagt. Drei Schädel-MRI-Untersuchungen zeigten innerhalb von 10 Jahren leicht progrediente „white matter lesions“.

Eine Lumbalpunktion erbrachte einen Liquor mit 50 Zellen/ μ l (davon 85 % Lymphozyten und 15 % Monozyten) sowie eine Eiweißhöhung von 75 mg/dl (normal 15 – 40) ohne oligoklonale Banden. Man diagnostizierte eine „atypische multiple Sklerose“. Im Gefolge zeigte sich eine Glukokortikotherapie über 9 Monate teilweise vorübergehend effektiv, während ein Therapieversuch mit Interferon- β 1a keine Linderung der Symptomatik bewirkte.

Viele Jahre hindurch litt die Patientin unter Kopfschmerzen, Arthralgien, diffusen Myalgien sowie einer ausgeprägten Müdigkeit ohne erhöhte Entzündungsparameter. Trotz wiederholter neurologischer und rheumatologischer Konsultationen konnte keine genaue Diagnose gestellt werden.

Im Alter von 49 Jahren sah sich die Patientin schließlich gezwungen, die Früh-pensionierung anzutreten. Im übrigen bestand seit 7 Jahren eine arterielle Hypertonie, welche mit Lisinopril 5 mg pro Tag behandelt wurde. Zwei Monate zuvor ergab eine 24h-Blutdruckmessung einen mittleren Blutdruck von 150/95 mmHg, worauf Lisinopril auf 10 mg pro Tag gesteigert wurde. Die Patientin nahm keinerlei andere Medikamente.

Bei der Aufnahme zeigte sich klinisch eine geringgradige Empfindlichkeit bei der Palpation des Abdomens ohne Defense, Hepato- oder Splenomegalie. Die übrige physikalische Untersuchung war unauffällig. Die Inspektion von Haut und Schleimhäuten zeigte keine Auffälligkeit.

Zwei Monate zuvor hatte die Patientin umfangreiche Laboruntersuchungen inklusive Stuhlkulturen und Bestimmung des fäkalen Calprotectins sowie bildgebende Verfahren (Abdomenultraschall, Thorax/Abdomen-CT, Ösophagogastroduodenoskopie, Koloskopie mit Biopsien, MRI des Dünndarms sowie Angio-MRI der Viszeralarterien), die alle normale Befunde zeigten.

Die BSG betrug 22 mm in der ersten Stunde, CRP 0,7 mg/dl (normal <0,5). Alle übrigen Laborparameter (Cholesterin, Triglyceride, TSH, freies FT4, IgG, IgA, IgM, Antitransglutaminaseantikörper, Virusserologien, Borrelienserologie, HIV, TPHA sowie PCR-CMV im peripheren Blut) waren negativ oder normal. Eine umfangreiche Autoimmunserologie verlief ebenfalls negativ.

Der Harnteststreifen sowie die Suche nach Mikroalbuminurie ergaben keinen pathologischen Befund. Eine Sonographie der Carotiden zeigte keine Hinweise für Atherosklerose. Im Echokardiogramm stellt man eine hypertensive Kardiomyopathie fest (Septumdicke 15 mm).

Einen entscheidenden Hinweis auf die endgültige Diagnose der Patientin konnte man durch eine einfache und nicht invasive Untersuchung finden.

Lösung CPC 153

Diagnose: Morbus Fabry

Diagnost. Test: Spaltlampenuntersuchung: Cornea verticillata,

GLA-Gen-Sequenzierung: heterozygote Deletion im Exon 7

(c.1124_1129del p.G375_V376del), Serumspiegel von Globotriaosylsphingosin (lyso-Gb3) erhöht: 9.01 ng/ml (normal ≤ 2.7)

Diskutant: Univ.Prof. Dr. Hermann Toplak, Univ.Klinik für Innere Medizin,
Medizinische Universität Graz