

Universitätsklinik für Innere Medizin

(Vorstand: Univ.-Prof. Dr. A. Rosenkranz)

Diagnostik- und Forschungsinstitut für Pathologie

(Suppl. Leitung: Univ.-Prof.in Dr.in B. Liegl-Atzwanger)

KLINISCH-PATHOLOGISCHE KONFERENZ

Mittwoch, 15.10.2025, 12.15 Uhr

Hörsaal D, Hörsaalzentrum

(im Innenhof zwischen den Univ.-Kliniken für Chirurgie und Innere Medizin, Univ.-Klinikum Graz, Auenbruggerplatz 15)

Diskutant: Assoz.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Martin Wagner,

Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie,

Universitätsklinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Graz

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

Fall 184 24-jähriger Patient mit deutlich eingeschränkter körperlicher Leistungsfähigkeit und Laktatazidose

Der Patient entstammt einer bosnischen Familie nichtverwandter Eltern und hat zwei Geschwister. Er ist in Österreich geboren und aufgewachsen. Die ältere Schwester und der ältere Bruder haben keine gesundheitlichen Probleme. Die Familienanamnese ist in den letzten drei Generationen bland; es finden sich keine Fälle von Entwicklungsverzögerung, körperlicher Behinderung, plötzlichem Tod oder muskulären Problemen. Schwangerschaft, Geburt und postnatale Anpassung verliefen ungestört. Das Stillen gestaltete sich unauffällig. In der psychomotorischen Entwicklung wurden die Meilensteine altersgerecht erreicht. Das Wachstum und Gedeihen war unauffällig.

Der Patient beschreibt eine verminderte Belastungstoleranz seit frühester Kindheit. Im Kindergarten war er laut Eltern „ein sehr ruhiges“ Kind. In der Volksschule fiel auf, dass es schon nach dem Laufen von zwei Turnsaalrunden zu Schwäche, Herzklopfen, Übelkeit und Erbrechen kam. Er hat die schlimmsten Erinnerungen an den Schwimmunterricht. Dieser habe ihn so sehr angestrengt, dass er sich danach immer übergeben musste. Über die Jahre sei keine Progredienz der Beschwerden feststellbar gewesen. Muskelschwäche oder -krämpfe, Myalgien, Dyspnoe, Husten, thorakale Sensationen oder gastrointestinale Beschwerden werden negiert. Außer einiger Episoden von Mittelohrentzündung im Kleinkindalter sei er nie krank gewesen. Es lassen sich keine Hinweise auf Hypoglykämien, epileptische Anfälle oder unwillkürliche Muskelbewegungen erfassen. Der Patient nimmt keine Medikamente. Die Ernährungsanamnese ist unauffällig.

Im Alter von 14 Jahren erfolgte im Rahmen eines stationären Aufenthaltes eine Durchuntersuchung mit Labor (BB, Leber-/Nierenwerte, CK), EKG, Echokardiographie, Thorax-Röntgen, Lungenfunktion, Abdomensonographie und eine neurologische Beurteilung inklusive Schädel MRT; alle Befunde waren unauffällig. Eine Fahrradergometrie musste wegen Erschöpfung und Übelkeit bei 48% Solleistung ohne erkennbare elektrokardiographische Veränderungen abgebrochen werden. Der Patient übt als technischer Zeichner eine sitzende Tätigkeit aus und vermeidet systematisch körperliche Anstrengung. An Armen, Beinen und Fingern sei ihm keine Ermüdung aufgefallen.

Im Alter von 24 Jahren wird der Patient wegen seit vier Tagen bestehenden Fiebers, Schüttelfrost und zuletzt auch Übelkeit und Atemnot stationär aufgenommen. Bei Aufnahme fiel eine ausgeprägte Tachypnoe mit 32 Atemzügen/Minute auf. Der Blutdruck betrug 110/70 mm Hg. Im EKG zeigte sich eine Sinustachykardie mit einer Herzfrequenz von 120/min. Arterielle Blutgasanalyse: pH 7,05, pO₂ 98 mm Hg, pCO₂ 18 mm Hg, HCO₃⁻ 4,8 mmol/L, O₂ Sättigung 92%, Laktat 22 (0,5-2,2) mmol/L, COHb 0%, MetHb 0,9%, Hkt 37%. Labor: Leukozyten 22,9 G/L, 69% Granulozyten, 27% Lymphozyten, 4% Monozyten, Thrombozyten 316 G/L, Hb 15,2 g/dL, MCV 93 fL, CRP 26,2 (0-5) mg/L. Unauffällig oder negativ waren Glukose, Elektrolyte, BUN, Kreatinin, GOT, GPT, GGT, AP, Bilirubin, Blutgerinnung, CK, Äthanol, Legionellen AG im Harn, HIV Serologie, toxikologisches Harn-Screening und Teststreifen. Virale Schnelltests: PCR Influenza A positiv; Influenza B, SARS-CoV-2 und RSV negativ. Blut- und Harnkulturen zeigten kein Wachstum. Im Thorax-Röntgen stellte sich ein Infiltrat links perihilär dar.

Unter der Gabe von Bikarbonat, Ampicillin/Sulbactam und Azithromycin kam es zu einer raschen Besserung, sodass der Patient nach 24 Stunden mit normwertigem Serum-Laktatspiegel und kardiorespiratorisch stabil von der Intensiv- auf die Allgemeinstation verlegt werden konnte. Eine neurologische Untersuchung zeigte keine Besonderheiten. Der weitere Verlauf gestaltete sich unauffällig mit deutlichem Rückgang der Infektparameter, sodass die Entlassung nach fünf Tagen möglich war.

Zwei Monate später stellt sich der Patient ambulant vor. Bei der klinischen Untersuchung des 197 cm großen, 63 kg schweren Patienten fanden sich keine Dysmorphien, eine variierte und symmetrische Mimik, freie Augenbewegungen in alle Richtungen, keine Ptosis, keine Facies myopathica. Kraft allseits 5/5. Allseits unauffällige Muskeleigenreflexe. Normale Gangspur, keine unwillkürlichen Bewegungen. Blutdruck 125/90 mm Hg. Puls 90/min rhythmisch.

An Herz, Lungen, Schilddrüse, Lymphknotenstationen, Abdomen, Sekundärbehaarung und Testes zeigte sich jeweils ein unauffälliger Befund. Ausdauer und Kraft waren deutlich vermindert; im 6 Minuten Gehstest schaffte der Patient 363 Meter.

Ein diagnostischer Test wurde durchgeführt.

CPCs online: <https://www.medunigraz.at/klinisch-pathologische-konferenz>

Lösung CPC 183:

Diagnose:

VEXAS Syndrom

Diagnostischer Test:

Gentest: UBA 1 Mutation p.M41T

Diskutant:

Univ.-Prof. DDr. Nikolaus Kneidinger, Leiter der
Klinische Abteilung für Pneumologie, Universitäts-
klinik für Innere Medizin, Medizinische Universität
Graz