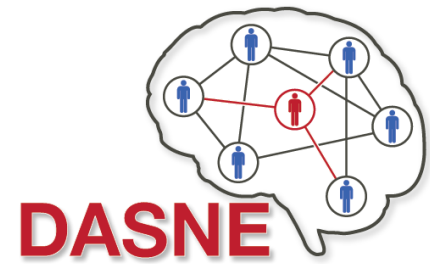


Fallpräsentation

Fall X:

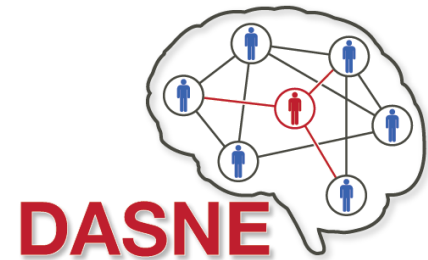


Dr. Tim W. Rattay

Symposium der DASNE; Wartburg / Eisenach 27.-29.11.2019

Fall X

Anamnese / Fremdanamnese / Verlauf



Anamnese incl. Vorgeschichte

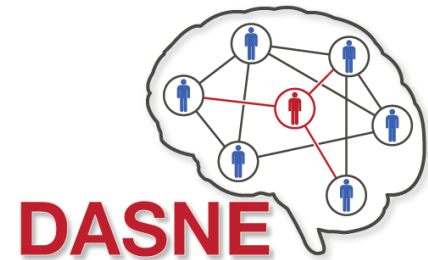
- 53 jähriger Patient
- Erstvorstellung stationär: Seit 6 Monaten bestehende Hyp- und Dysästhesien (OEx > UEx) und zunehmende Gangunsicherheit mit Beinahestürzen
- Haarausfall und Reduktion Haarwachstum
- 10kg gewollter Gewichtsverlust nach Hüft-TEP 2003, dann weitere 30kg ungewollt seit ca. 1 Jahr
- CUT-Prothese bei Z.n. Coxarthrose / Hüftkopfnekrose
- Polyglobulie (PCV Kriterien nicht erfüllt) JAK2-Mutation V617F negativ

Familienanamnese

- FA leer

Fall X

Phänotyp / Körperliche Untersuchung



Befund

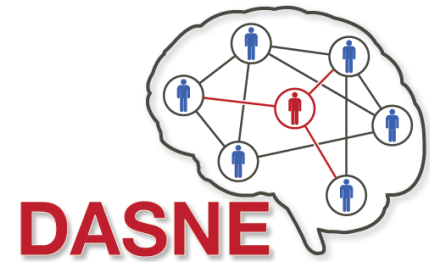
- Visusreduktion auf 10%, Augenabduktionsdefizit bds., vertikale Sakkadenverlangsamung, Sakk. Blickfolge, träge Lichtreaktion
- Hörminderung bds. – mit Hörgeräten versorgt
- Muskelatrophien Uex betont: Waden>Oberschenkel
- Paresen Uex: Hüftflexion bds. (4/5), Knieflex. bds. (re 3 li 4/5), distal 5/5
- MER: Oex ausgefallen, PSR nur mit Bahnung, ASR ausgefallen
- Fingermyoklonien
- Pallhypästhesie bimall. 2/8, Tibia 5/8, Spina 8/8, restl. Sensibilität intakt (Propriozeption, OFS, Spitz-/Stumpf, Temperatur), im Verlauf klinisch progredient (1 Jahr) mit dann OFS Reduktion distal

Zusätzlich: Entgleister Diabetes (12% HbA1c), nicht obstruktive Kardiomyopathie (rezente Diagnose), V.a. Lebersche Optikusatrophie

-> **V.a. Mitochondriopathie mit sensomotorischer PNP, Optikusatrophie, Innenohrschwerhörigkeit, Pankreasinsuffizienz,**

Fall X

Zusatzbefunde -

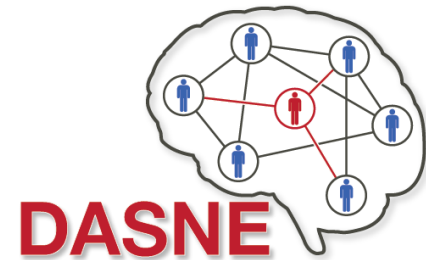


- cMRT unauffällig
- Elektrophysiologie: sensomotorische PNP mit axonalen und demyelinisierenden Anteilen, im Verlauf (1y) geringgradige Verbesserung, MEP unauffällig (Oex und Uex)
- HF 120bpm, Herz-MRT, Herz Biopsie mit Pathologie
- LP: Laktaterhöhung (5.0 mmol/l), Protein 50mg/dl, keine Zellen, Glukose Quotient 0.7 (Liquor/Serum)
- Vitamin B6 erniedrigt initial → nach Substitution im Normbereich
- **Genetik:**
 - LHON-Analyse & Mitochondriale DNA: unauffällig
 - Nukleär codierte mitochondriale DNA:

Nachweis von vier unklaren Varianten in den Genen *ATP13A2*, *NDFUS2*, *GAMT* und *SLC25A38*.

Fall X

Entscheidende Zusatzbefunde (1)



Laborblatt

Für:

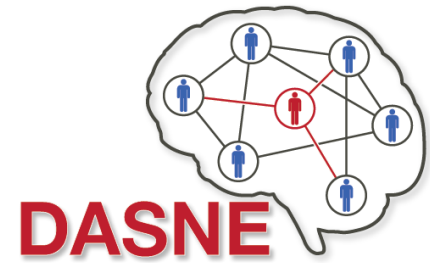
Parameter	Normalwert	03.01.14 BNr.:4	26.11.13 BNr.:3	10.10.13 BNr.:1	07.10.13 BNr.:1	04.06.13 BNr.:3
CHROMS	<1.0 µg/l			24.0		
KOBAIS	REFERENZBEREICH:			85		
CHRIMP	<7.0 µg/l	13.3	15.2			
KOBIMP	<7.0 µg/l	75	173			
NICKIB	SIEHEBEFUND µg/l		1.2			

Kobalt, Chrom und Nickel deutlich erhöht

→ Ausbau Hüft-Prothese, knapp 1,5cm
 Umfangsverlust des Metallprothesenkopfes, “es entleerte sich eine schwarze Flüssigkeit aus dem Gelenk” → Metallose

Fall X

Entscheidende Zusatzbefunde (2) - Exkurs



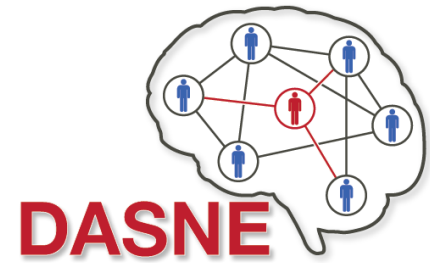
Entfernt: Abbildungen aus

Publikation.

DOI: 10.3238/arztebl.2018.0862

Fall X

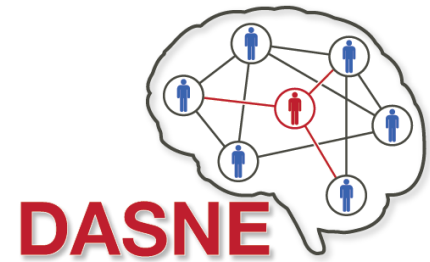
Verlauf



-
- Besserung der Diabetes Symptomatik, auch ohne Insulin – HbA1c 5,6%
 - Klinische Besserung der Hyp- und Dysästhesien mit Reduktion der Gangbeschwerden und der Sturzfrequenz (Beinnahestürze)
 - Muskelatrophien nicht mehr vorhanden (1 Jahresverlauf)
 - Sehen initial besser, dann im Verlauf wieder schlechter
 - Haarwachstum deutlich zugenommen
 - 15kg Gewichtszunahme
 - HF und RR Reduktion → Reduktion der Medikamente möglich

Fall X

Differentialdiagnose



- Nur Teil der Erkrankung durch Chrom-Kobalt Intoxikation erklärt?
- Mitochondriopathie Verdacht weiterhin bestehend?
 - Rückläufig waren
 - PNP (klinisch und elektrophysiologisch)
 - kardiale Beteiligung
 - Gewichtsverlust
 - Diabetes
 - Weiterhin bestehend:
 - Optikusatrophy (nicht progredient) – 5 Jahresverlauf
 - Hörminderung (nicht progredient) – 6 Jahresverlauf