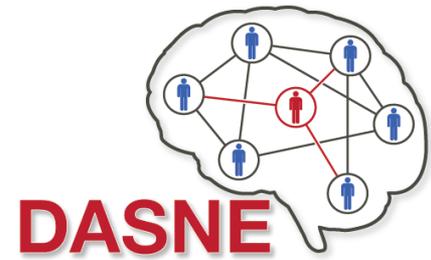


# Fallpräsentation

Fall X:

---



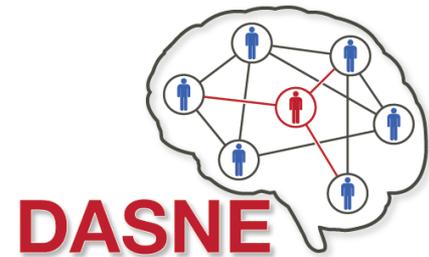
Dr. Tim W. Rattay

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

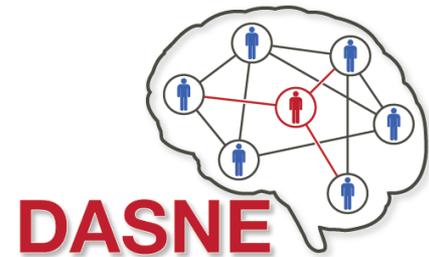
### Familienanamnese

- FA leer

# Fall X

## Phänotyp / Körperliche Untersuchung

---



### Befund

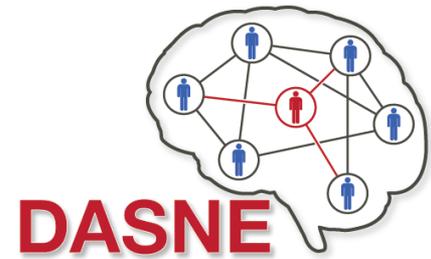
- Visusreduktion auf 10%, Augenabduktionsdefizit bds., vertikale Sakkadenverlangsamung, Sakk. Blickfolge, träge Lichtreaktion
- Hörminderung bds. – mit Hörgeräten versorgt
- Muskelatrophien Uex betont: Waden>Oberschenkel
- Paresen Uex: Hüftflexion bds. (4/5), Knieflex. bds. (re 3 li 4/5), distal 5/5
- 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 -

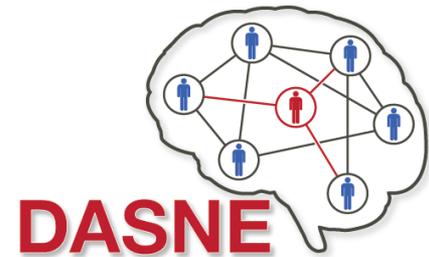


- cMRT unauffällig
- Elektrophysiologie: sensomotorische PNP mit axonalen und demyelinisierenden Anteilen, im Verlauf (1y) geringgradige Verbesserung, MEP unauffällig (Oex und Uex)
- HF 120bpm, Herz-MRT, Herz Biopsie mit Pathologie
- LP: Laktaterhöhung (5.0 mmol/l), Protein 50mg/dl, keine Zellen, Glukose 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			

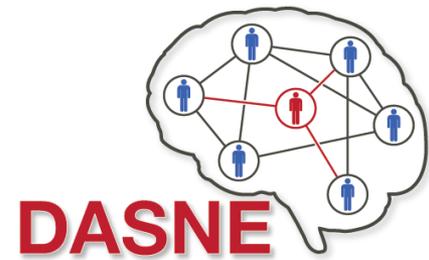
### Kobalt, Chrom und Nickel deutlich erhöht

→ 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

---



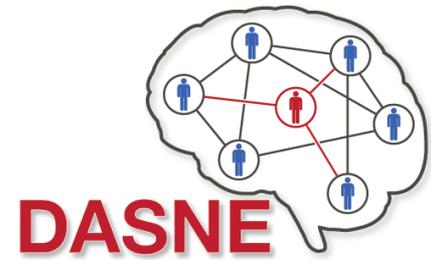
Entfernt: Abbildungen aus

Publikation.

DOI: 10.3238/arztebl.2018.0862

# Fall X

## Verlauf

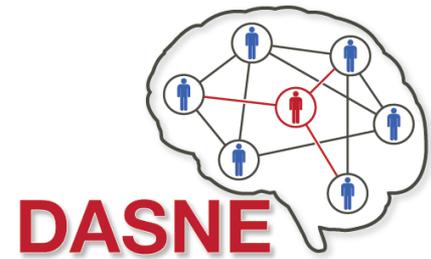


- 
- Besserung der Diabetes Symptomatik, auch ohne Insulin – HbA1c 5,6%
  - Klinische Besserung der Hyp- und Dysästhesien mit Reduktion der Gangbeschwerden und der Sturzfrequenz (Beinnahestürze)
  - Muskelatrophien nicht mehr vorhanden (1 Jahresverlauf)
  - Sehen initial besser, dann im Verlauf wieder 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