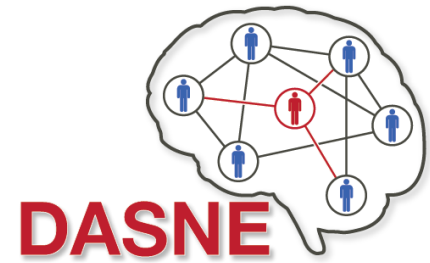


# Fallpräsentation

Fall 2: NH<sub>3</sub>-Encephalopathie im Erwachsenenalter.  
Differenzialdiagnosen und Behandlungsmöglichkeiten

---

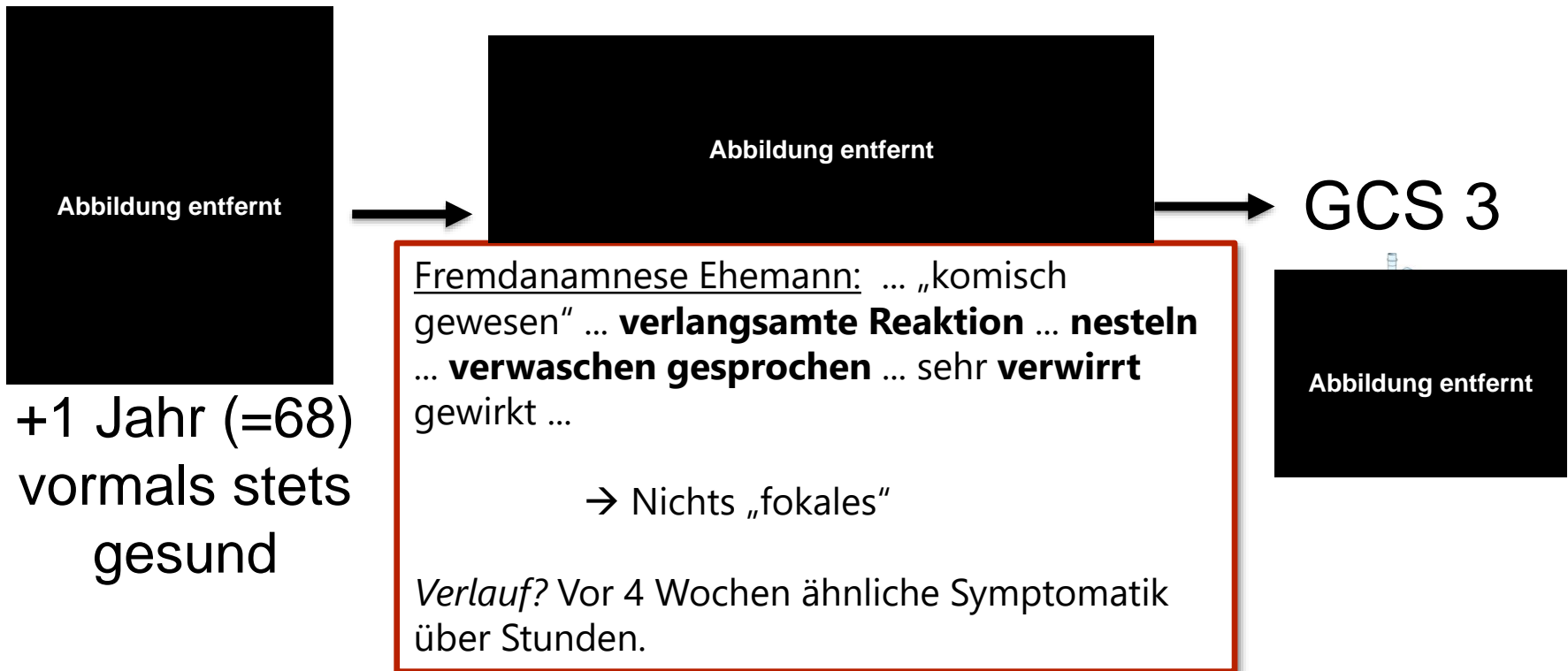


Justus Marquetand, Tobias Lindig, Peter Freisinger, Dietrich Overkamp

Symposium der DASNE

## Fall 2

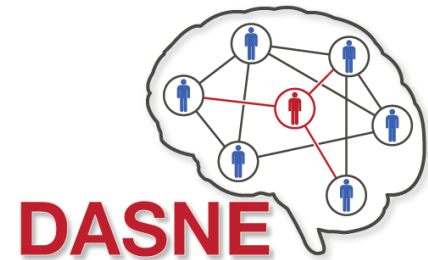
Anamnese / Fremdanamnese / Verlauf



# Fall 2

## Phänotyp / Körperliche Untersuchung

---



### Befund

Abbildung entfernt

**Ohne Sedierung** intubiert, beatmet, keine  
Hirnstammreflexe

### Initiale Diagnostik:

Klinische Untersuchung, Labor, cCT, LP

→ alles blande bis auf...

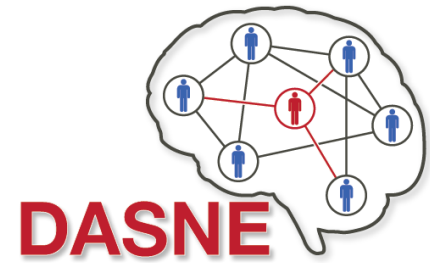
... **Ammoniak >800µmol/l** (Referenz 12-47µmol/l)

### Erweiterte Diagnostik:

cMRT inkl. Spektroskopie und KM, EEG, erweiterte Labor- und Liquordiagnostik  
(DD autoimmun-entzündlich, paraneoplastisch, etc.)

# Fall 2

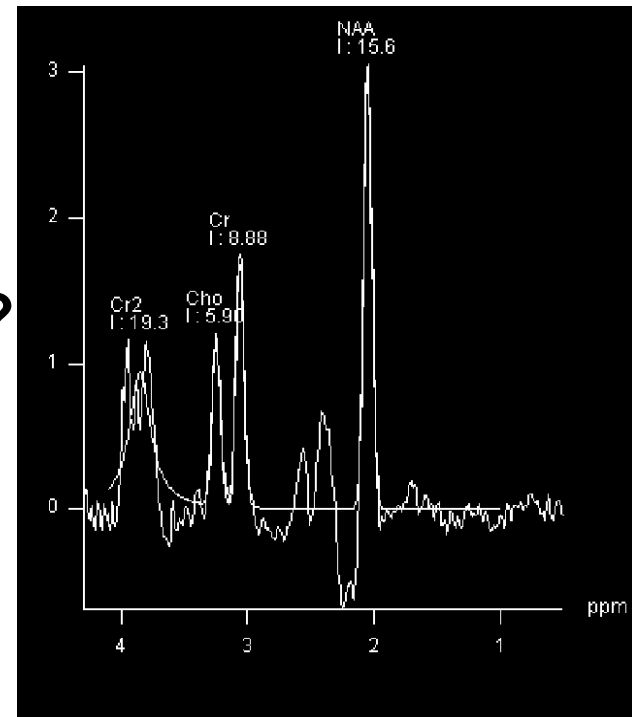
## MRT

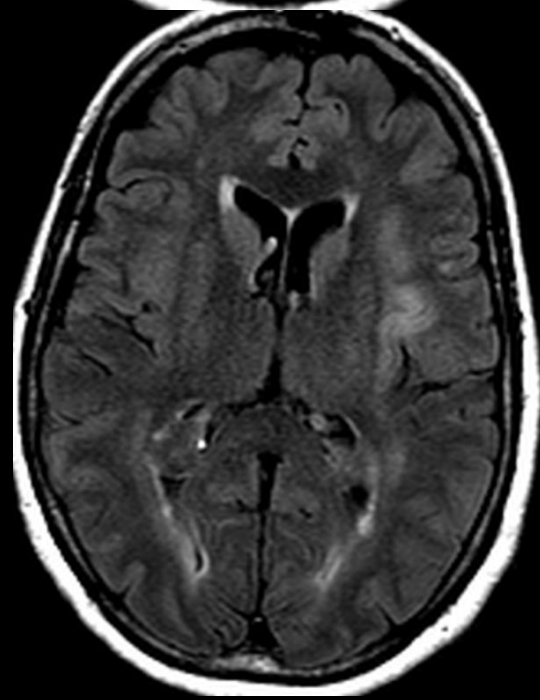
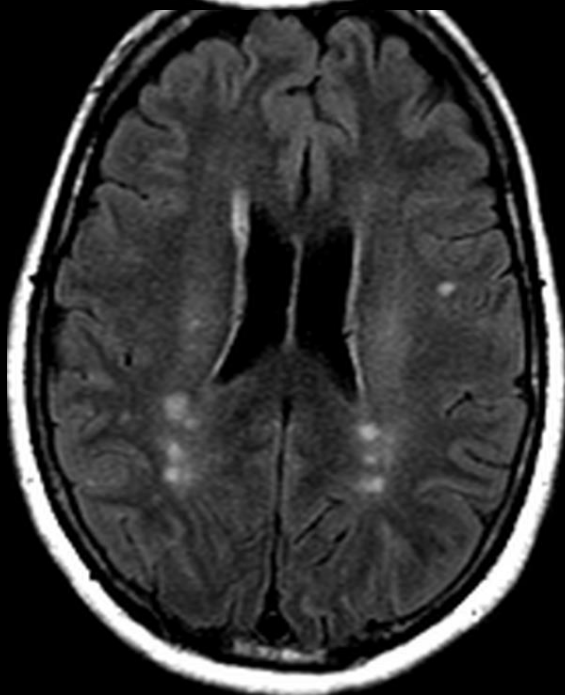
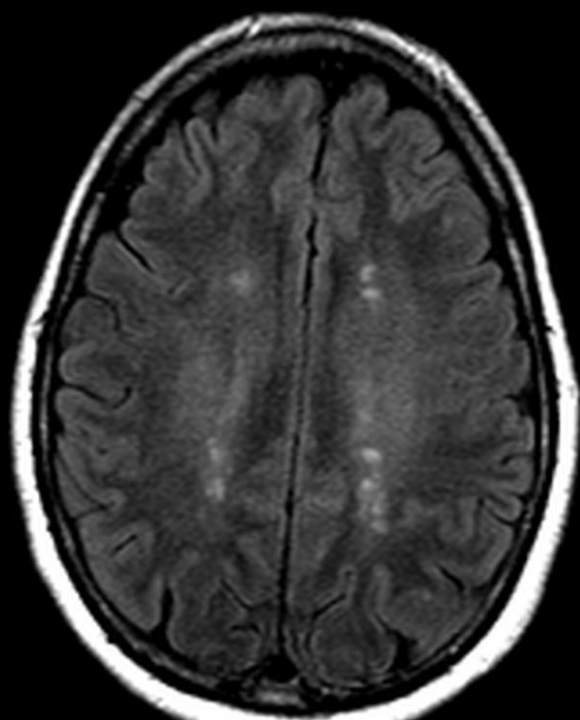
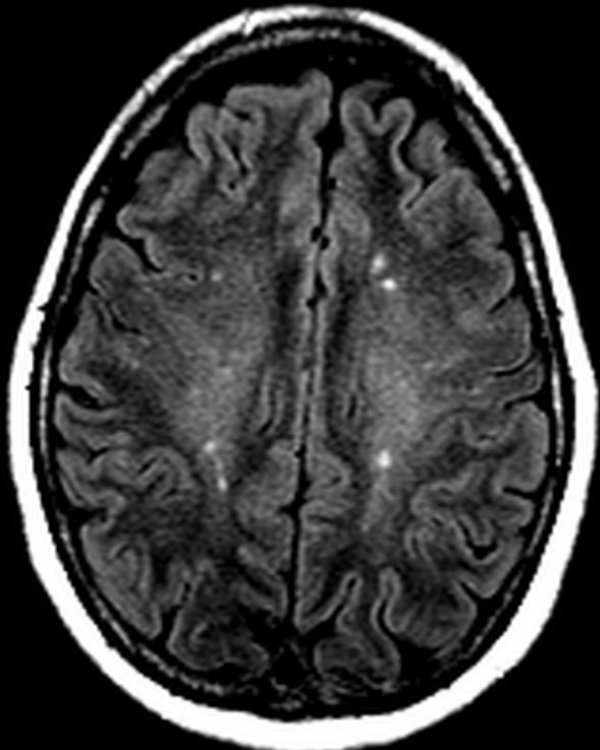


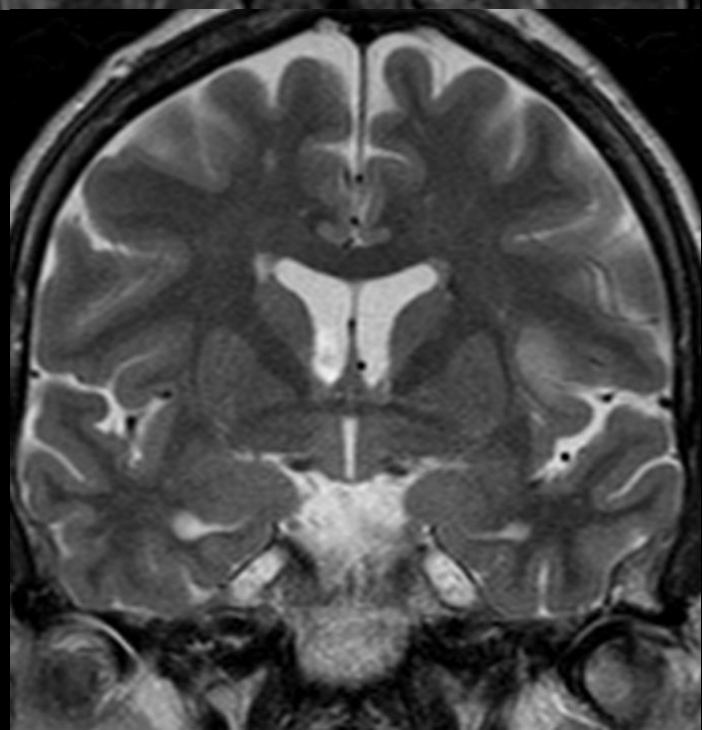
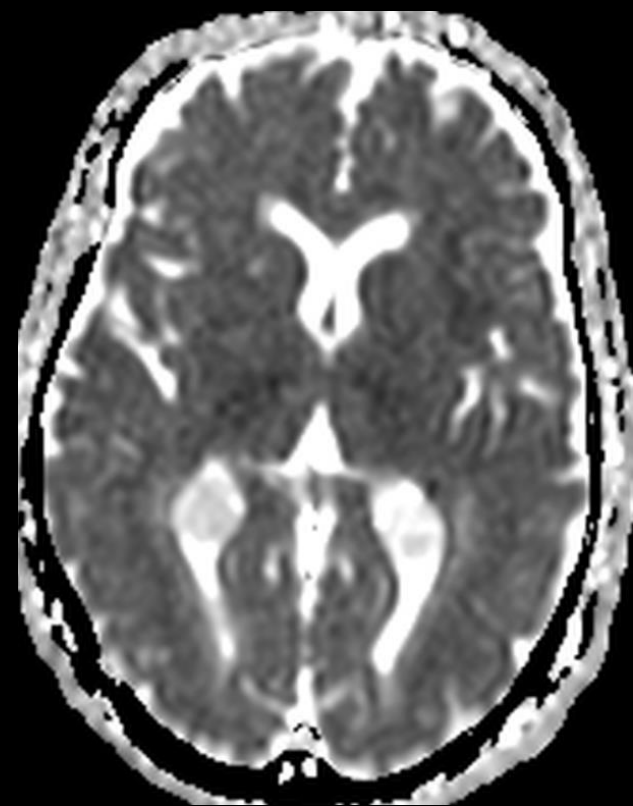
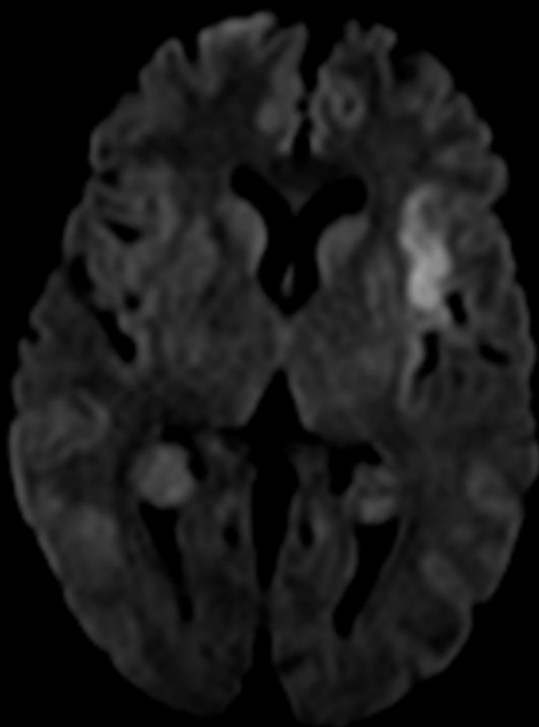
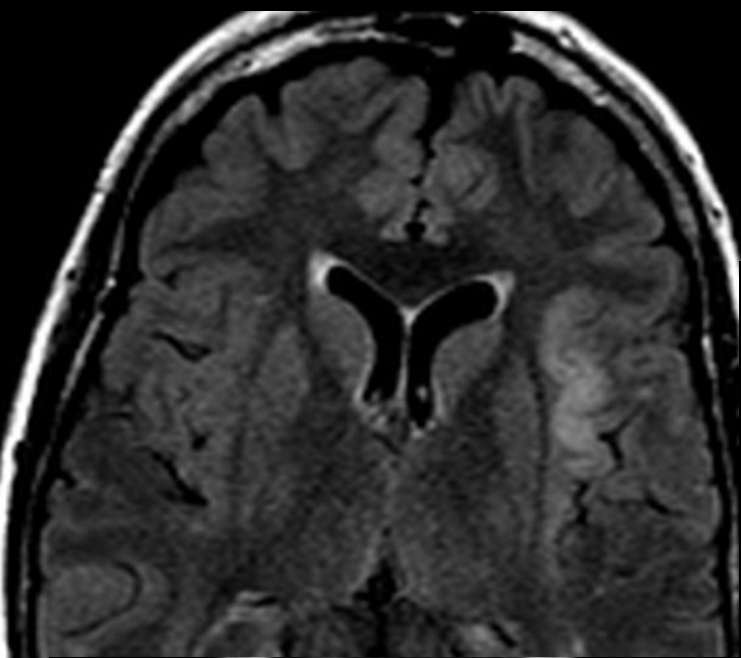
Offizieller Befund: „Spektroskopisch zeigt sich das Bild einer **akuten hepatischen Enzephalopathie** ohne Nachweis chronischer Mangan Ablagerungen im Bereich der Stammganglien.

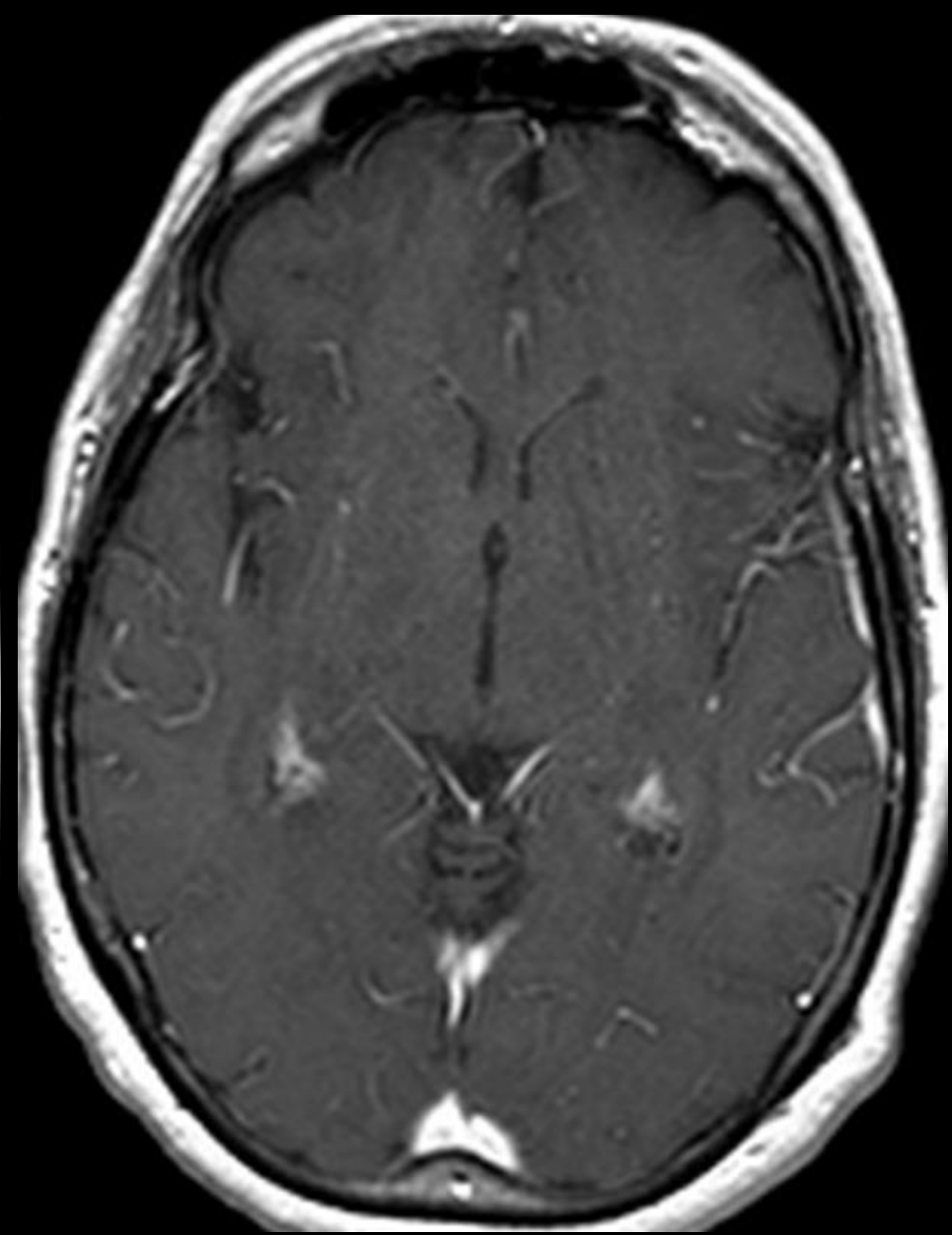
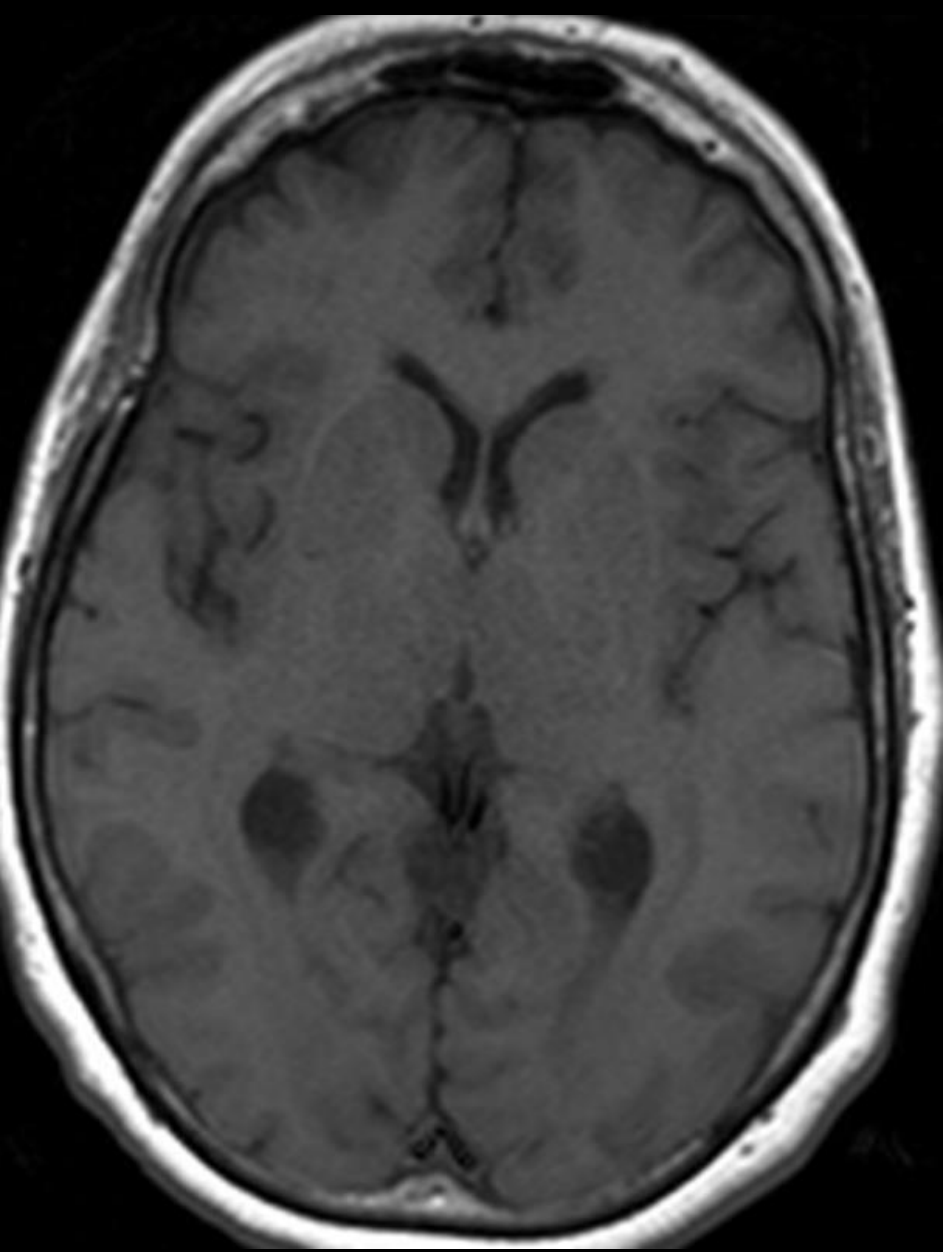
Zudem zeigt sich das **Bild einer Enzephalitis** mit signalangehobenem Inselkortex links ohne Nachweis einer Schrankenstörung.“

## Enzephalopathie und Encephalitis?



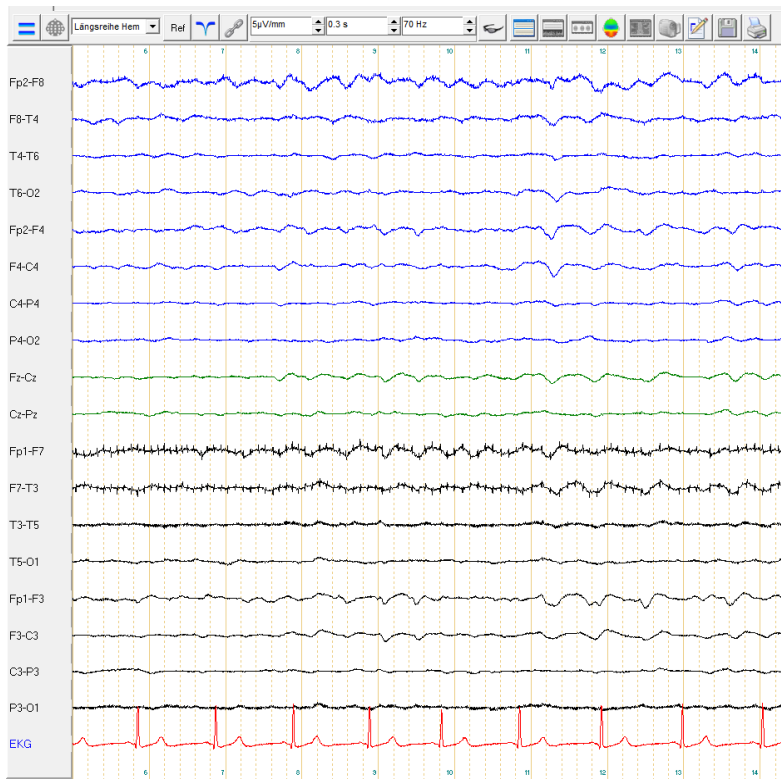




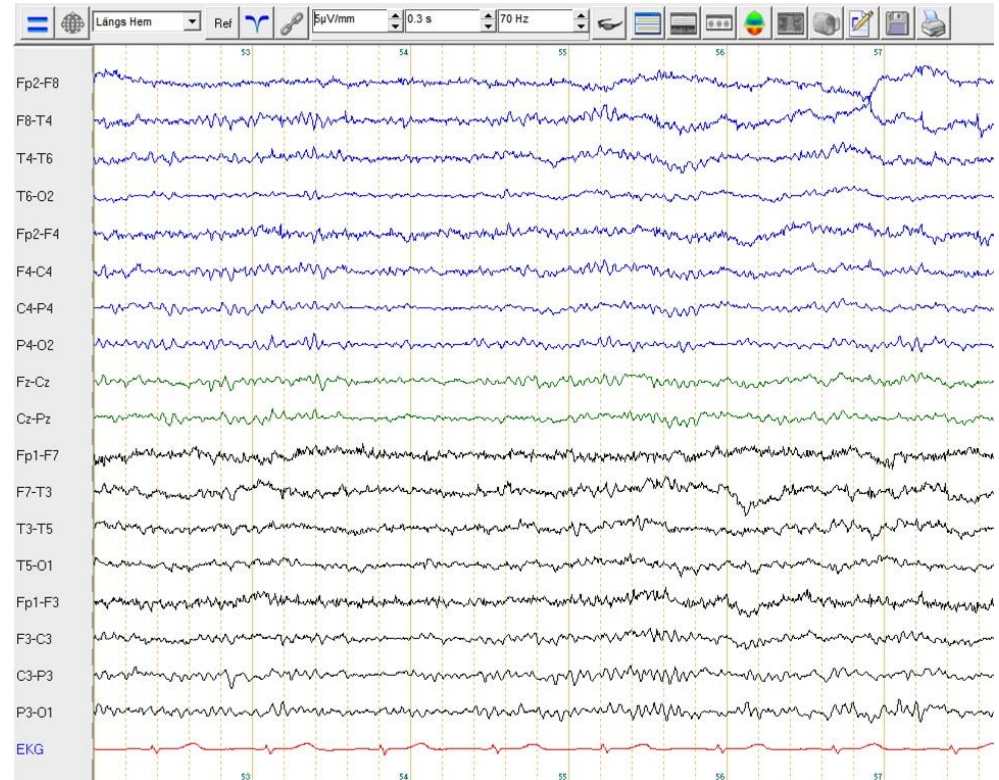


# Fall 2

## Entscheidende Zusatzbefunde



Patientin



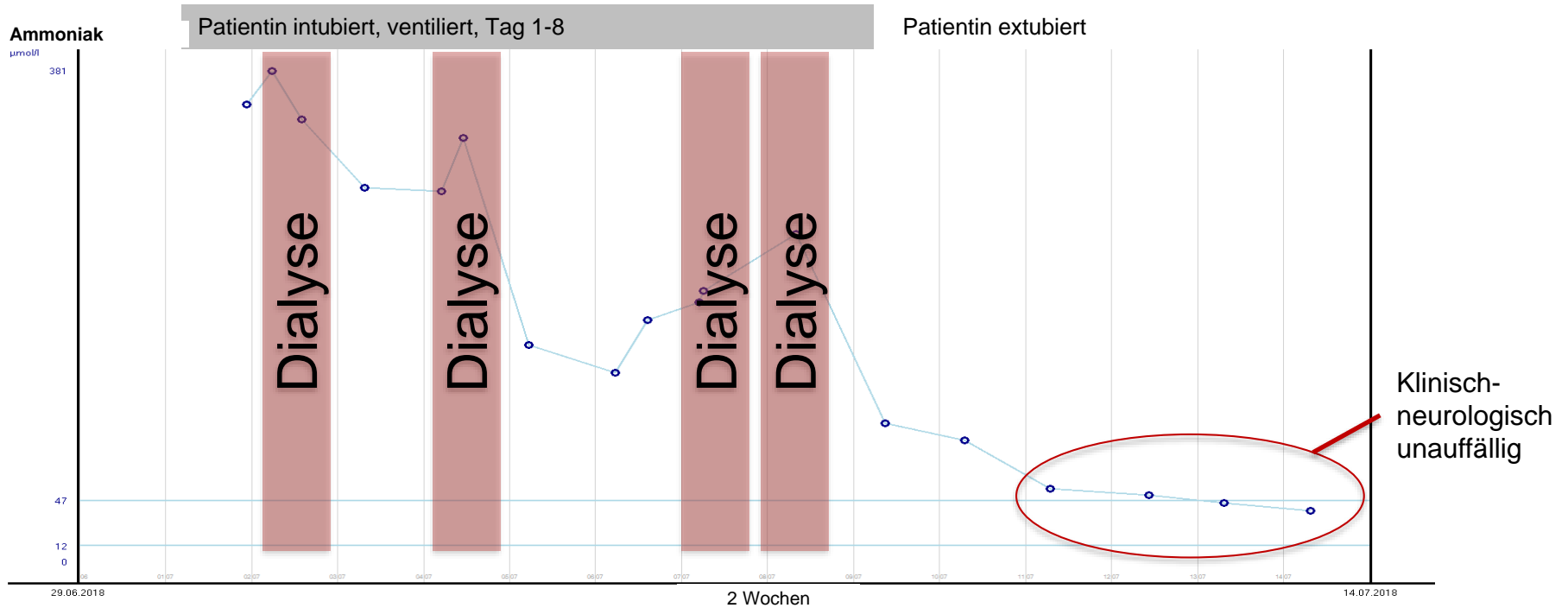
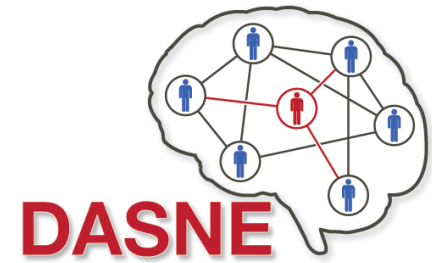
Das Auditorium – hoffentlich

Klinisch wie neurophysiologisch nichts „fokales“, d.h. ~~Encephalitis~~



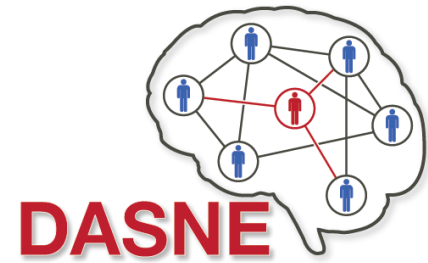
# Fall 2

## Verlauf



→ **Hyperammonämische Enzephalopathie** (reversibel)

# Fall 2



Erneute Fremdanamnese Ehemann:

„... ach ja und sie nimmt seit  
wenigen Wochen immer  
wieder mal

**Nahrungsergänzungsmittel**

!“



nahrungsergänzungsmittel inhalt

Alle Shopping Bilder Videos News Mehr Einstellungen Tools

Ungefähr 9.890.000 Ergebnisse (0,46 Sekunden)

**Nahrungsergänzungsmittel können zum Beispiel folgende Stoffe enthalten:**

- Vitamine und Provitamine wie Vitamin C, Vitamin E, Folsäure, Betacarotin.
- Mineralstoffe und Spurenelemente wie Calcium, Magnesium, Eisen, Zink.
- Vitamin-ähnliche Substanzen wie Coenzym Q10.
- Fettsäuren wie Omega-3-, Omega-6-Fettsäuren.

[Weitere Einträge...](#) • 25.06.2008

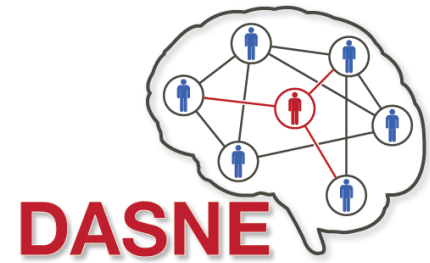
**Was sind Nahrungsergänzungsmittel ...**

<https://www.gesundheitsinformation.de/was-sind-nahrungsergaenzungsmitt...>

# Fall 2

## DISKUSSION

---



**Lösen Sie nach X auf oder finden Sie eine bessere Lösung!**

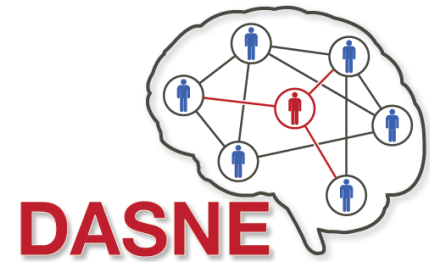
Protein + X = reversible hyperammonämische Enzephalopathie

überhaupt relevant?

# Fall 2

## Differenzialdiagnose

---



Protein + **X** = reversible hyperammonämische Enzephalopathie

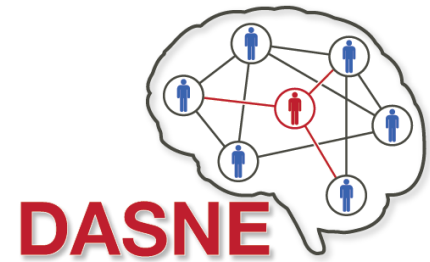
**X** =  +   
Ammoniak?

**X** = DD hyperammonämische Encephalopathie bei multiplen Myelom?

**X** = angeborene Stoffwechselstörung, die – **mit 68 Jahren** – durch mgl. Proteinoverload manifest wird?

# Fall 2

## Auflösung



---

### Heterozygote **Ornithin Carbamyltransferase Defizienz (OTC)** - late onset

“... OTC is a x-chromosomal linked disorder, that usually manifests in newborn infants and children, but also rarely in adults and even more rarely in the elderly (50- till 60-years-old), where it is probably underdiagnosed<sup>1</sup>. In the newborn infants and children, symptoms seem to be more homogenous. Especially males initially present with irritability, lethargy and feeding problems, which progress into coma or seizures<sup>2</sup>. **Adults show a more variable phenotype, which ranges from subtle psychiatric manifestations to coma, often associated with previous factors of increased catabolic stress** (e.g., trauma, nutrition, medications like sodium valproate, intoxication, etc.)<sup>3</sup>...”

# Fall 2



## Metabolische Diagnostik (Urin):

- ↑ Ornithin
- ↑ Uracil
- ↑ Orotsäure
  
- ↓ Citrullin

## Genetik:

Mutationen des OTC-Gens , hier **Variante entfernt**

- Patienten vermeiden unbewusst Proteinquellen  
→ Proteinarme Diät = Therapie

Abbildung entfernt