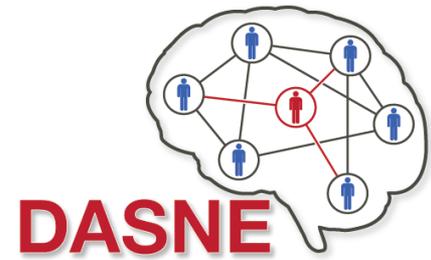


Fallpräsentation

Fall 2: NH₃-Encephalopathie im Erwachsenenalter.
Differenzialdiagnosen und Behandlungsmöglichkeiten

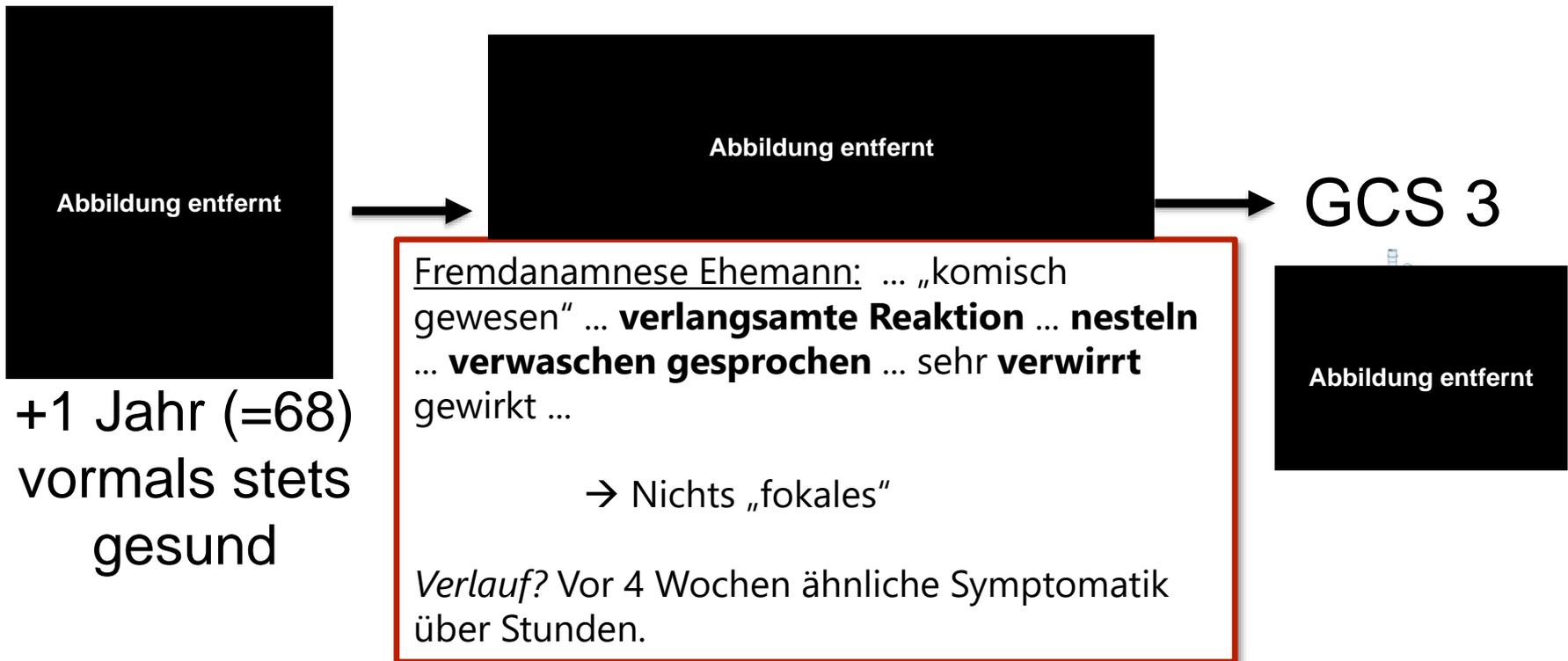


Justus Marquetand, Tobias Lindig, Peter Freisinger, Dietrich Overkamp

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...

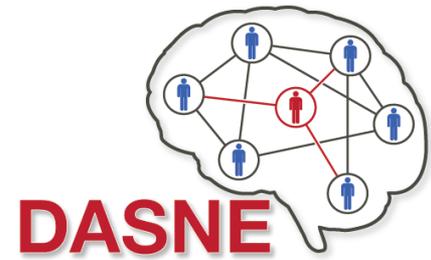
... **Ammoniak >800µmol/l** (Referenz 12-47µmol/l)

Erweiterte Diagnostik:

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

Fall 2

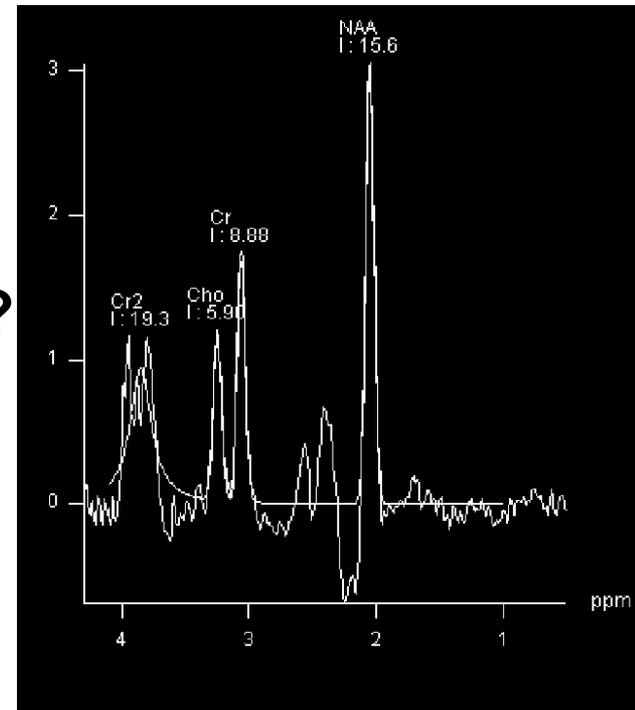
MRT

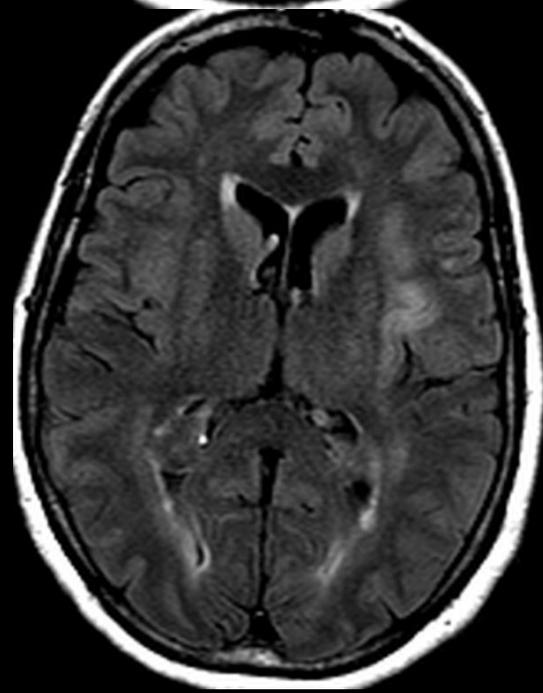
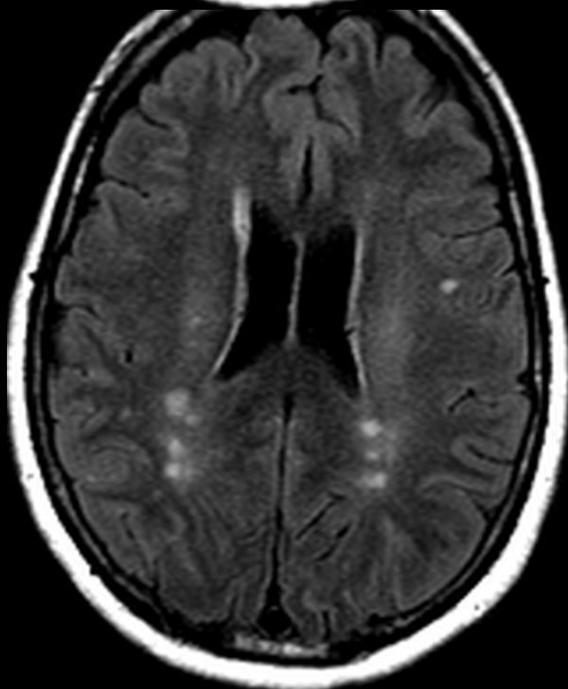
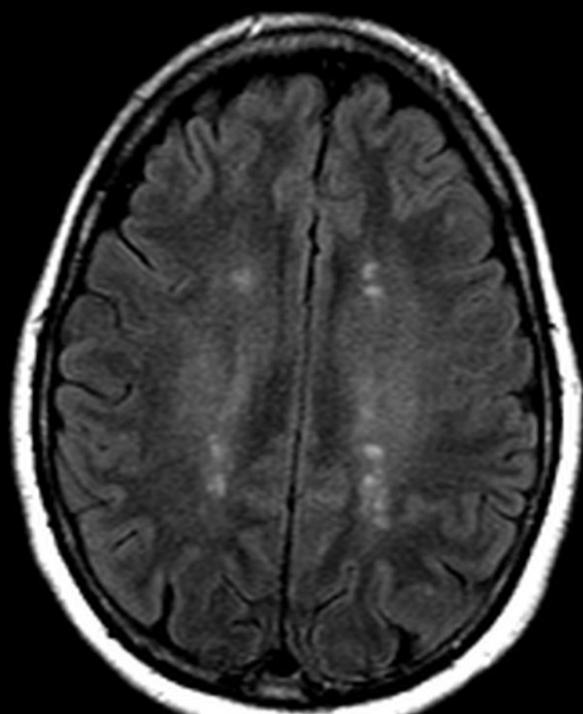
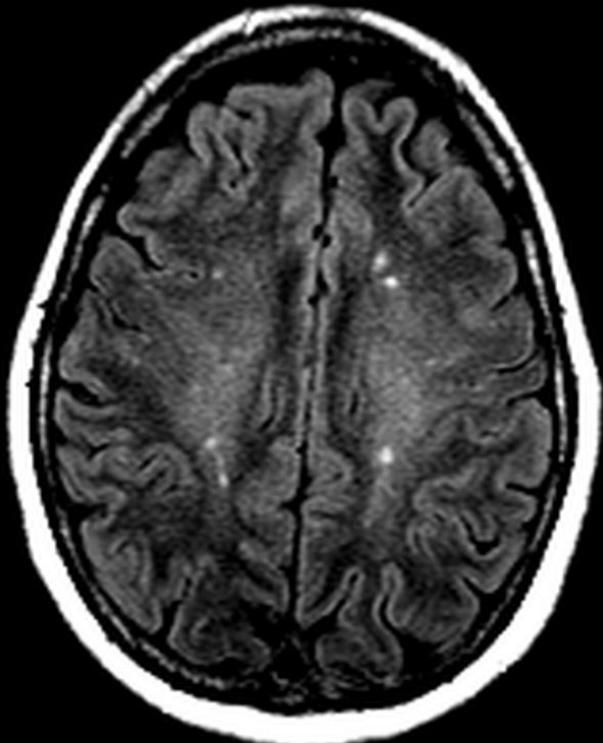


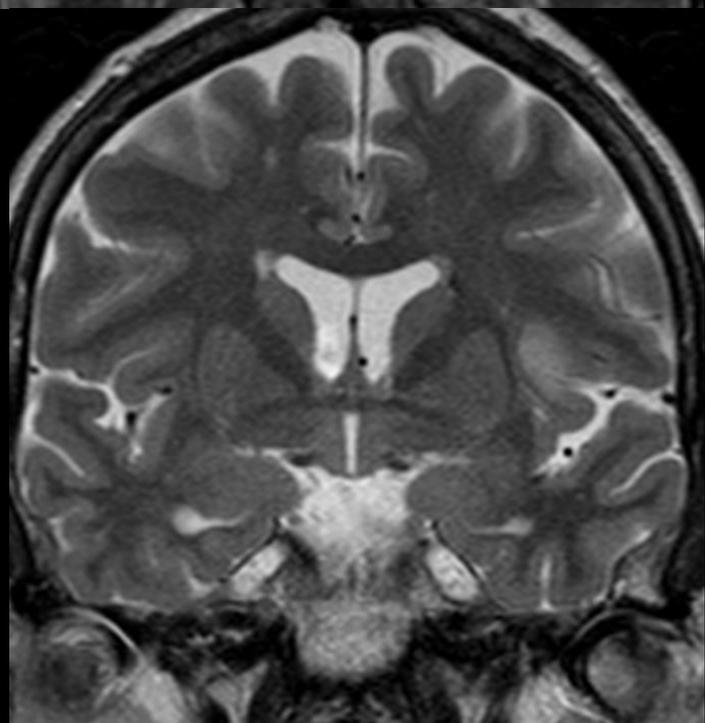
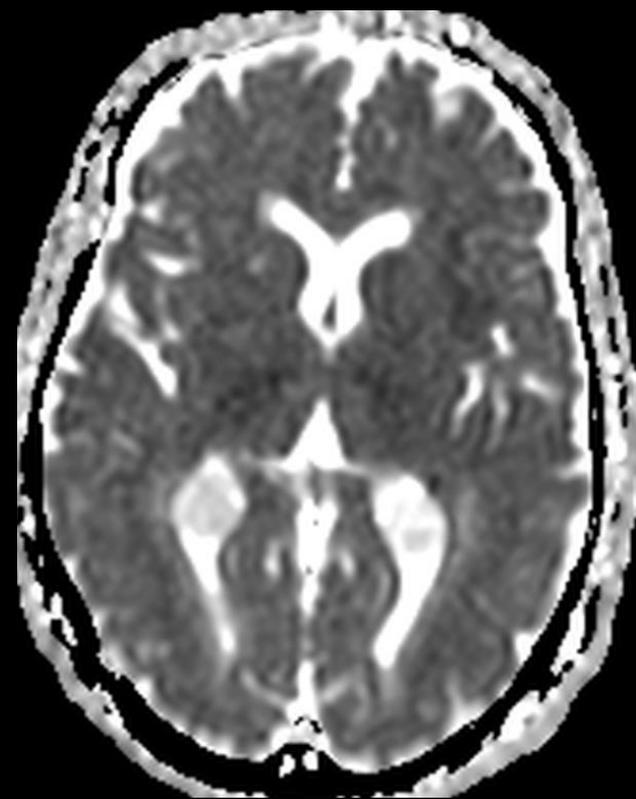
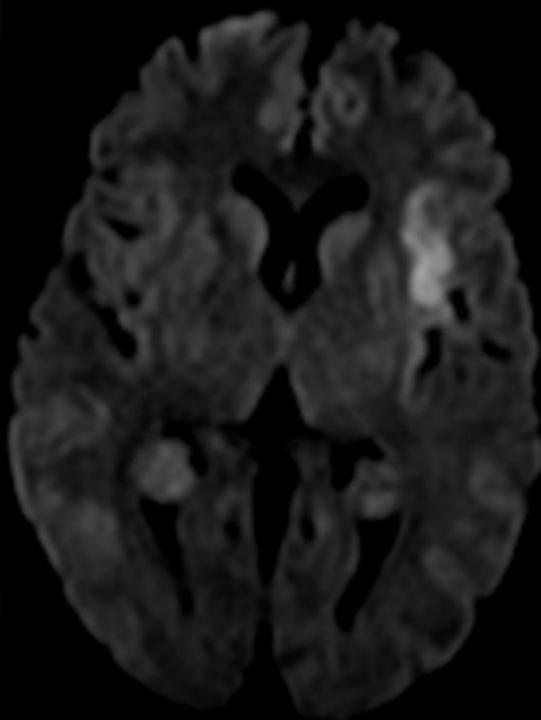
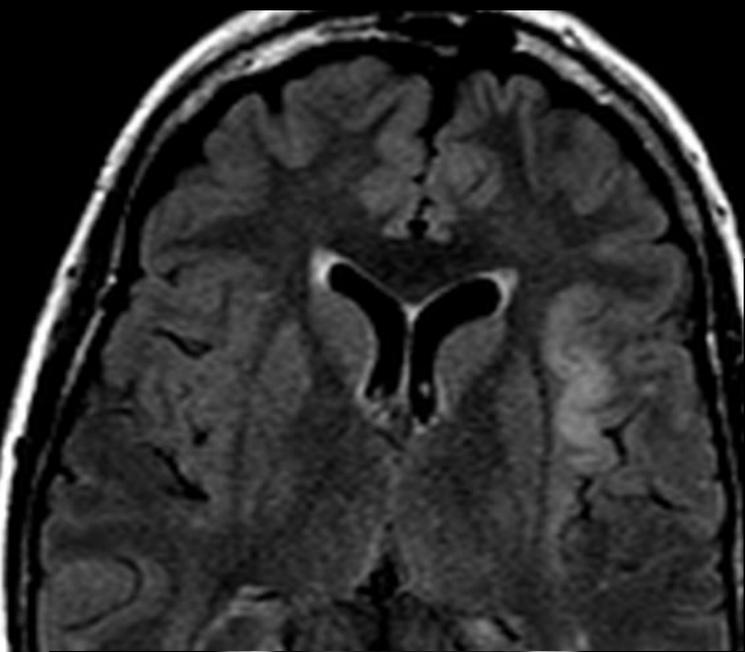
Offizieller Befund: „Spektroskopisch zeigt sich das Bild einer **akuten hepatischen Enzephalopathie** ohne Nachweis chronischer Mangan Ablagerungen im Bereich der Stammganglien.

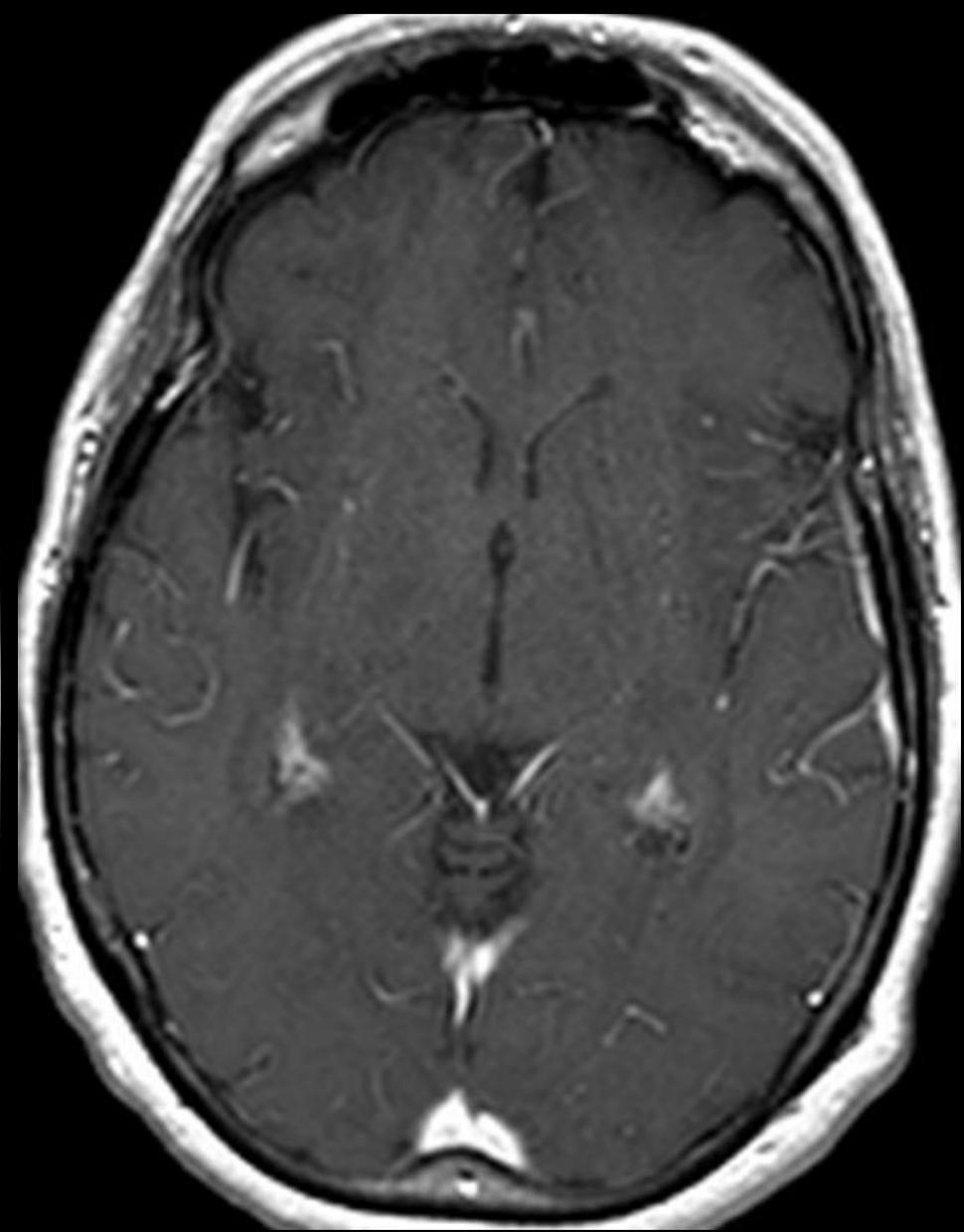
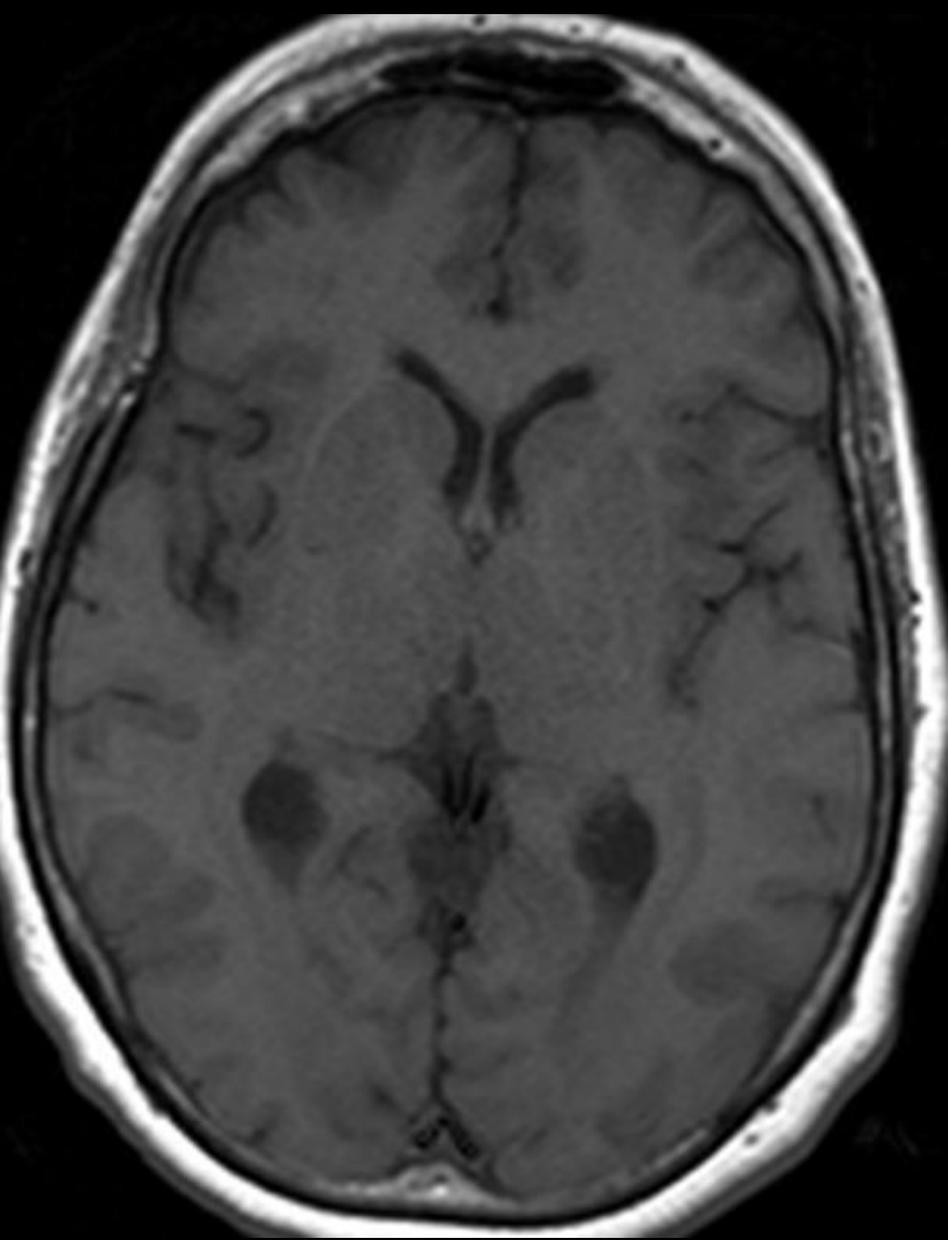
Zudem zeigt sich das **Bild einer Enzephalitis** mit signalangehobenem Inselkortex links ohne Nachweis einer Schrankenstörung.“

Enzephalopathie und Encephalitis?



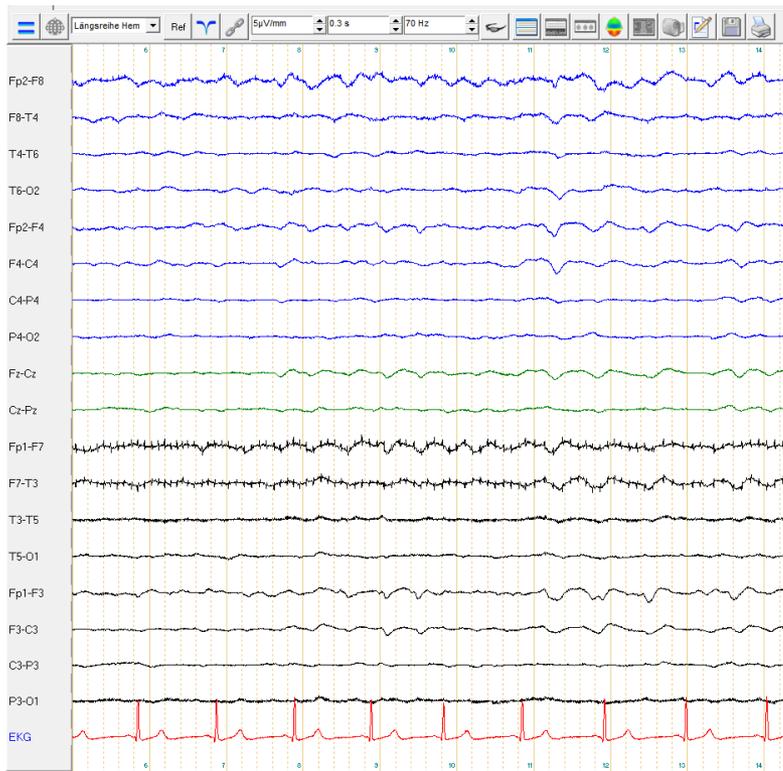




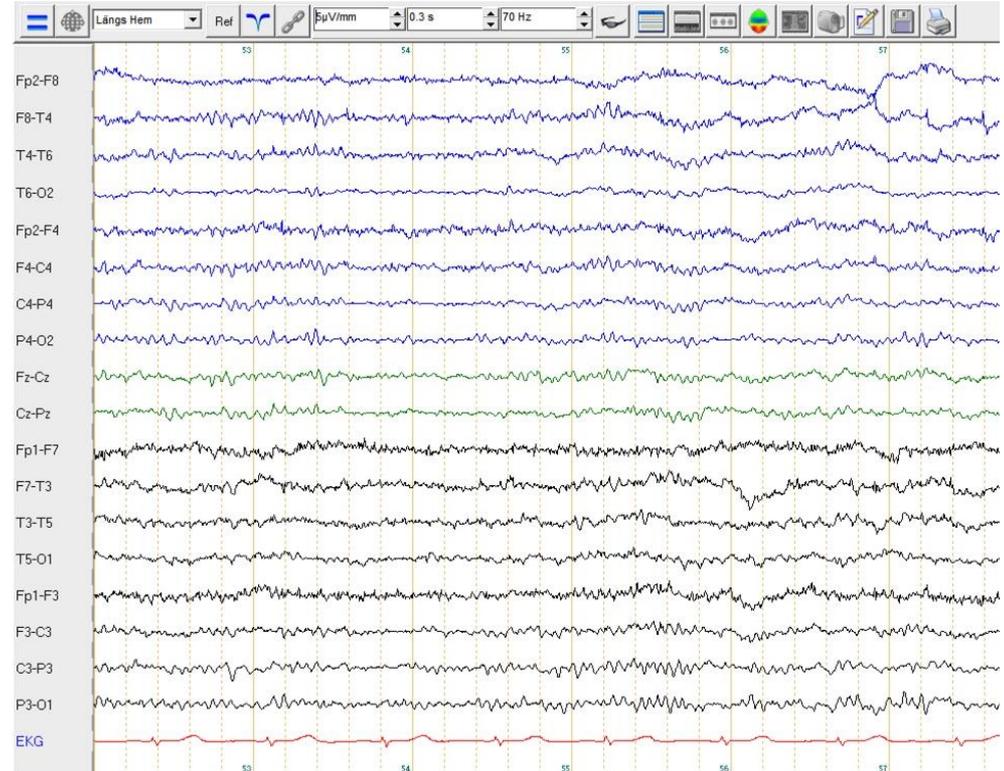


Fall 2

Entscheidende Zusatzbefunde



Patientin

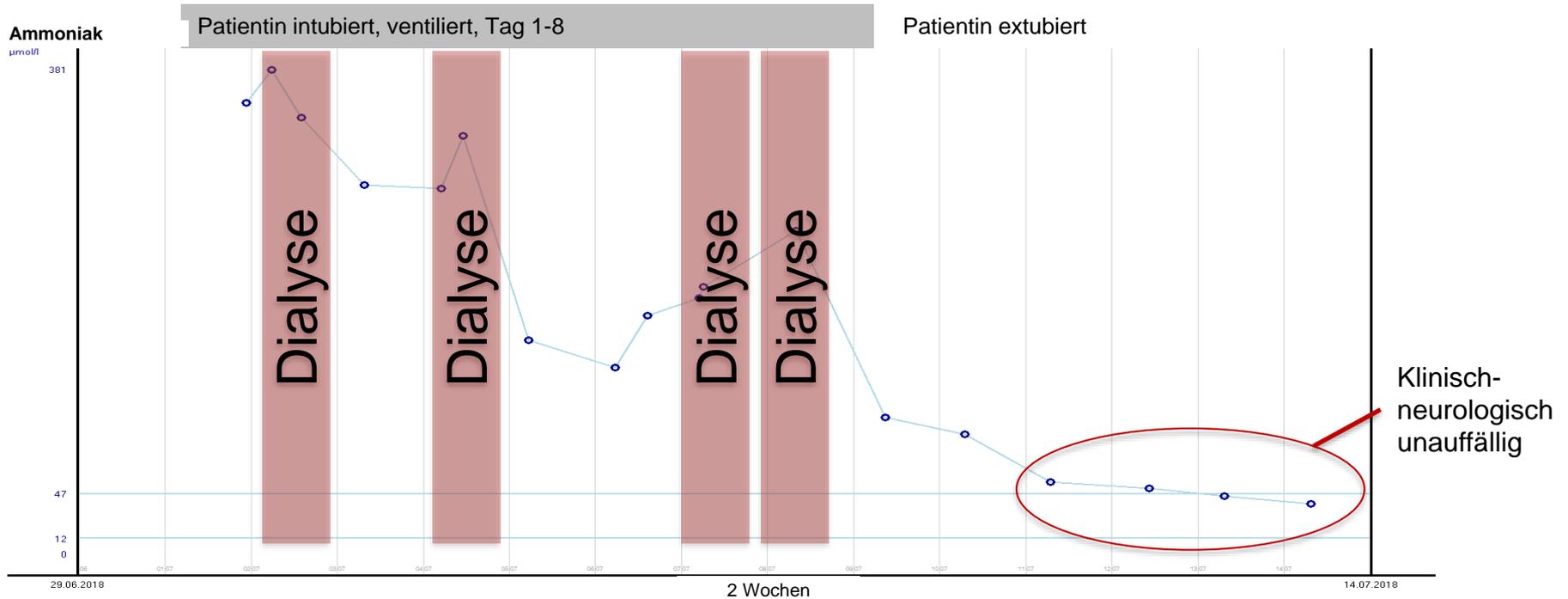
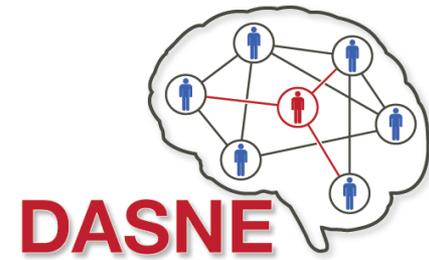


Das Auditorium – hoffentlich

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

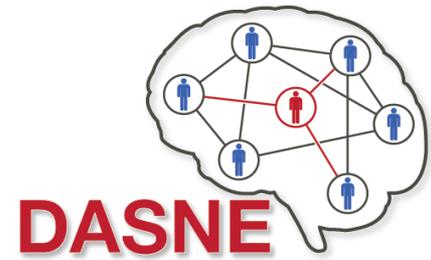
Fall 2

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.

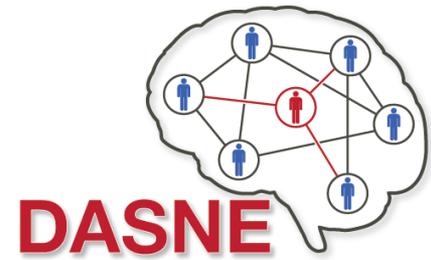
[Weitere Einträge...](#) • 25.06.2008

Was sind Nahrungsergänzungsmittel ...

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

Fall 2

DISKUSSION



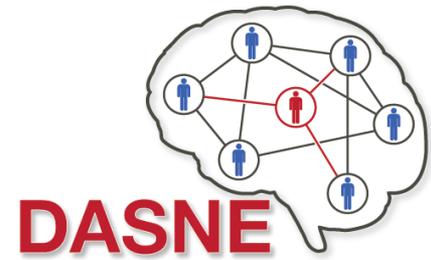
Lösen Sie nach X auf oder finden Sie eine bessere Lösung!

Protein + X = reversible hyperammonämische Enzephalopathie

überhaupt relevant?

Fall 2

Differenzialdiagnose



Protein + **X** = reversible hyperammonämische Enzephalopathie

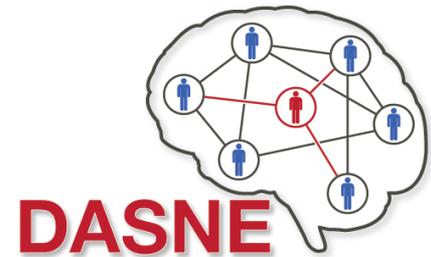
X =  + 
Ammoniak?

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 underdiagnosed¹. 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 seizures². **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.)³...”

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