

# Kupferstoffwechselstörungen

Diagnostische und therapeutische Überlegungen –  
Folge 6 der RhÄ-Reihe „Zertifizierte Kasuistik“

von Beate Appenrodt und Tilman Sauerbruch\*

## Anamnese

Eine 18-jährige Patientin stellte sich mit akuter Allgemeinzustandsverschlechterung und diskretem Sklerenikterus in der Notaufnahme vor.

Anamnestisch wurde glaubhaft Alkoholkonsum verneint, die Medikamentenanamnese ergab bis auf die Einnahme von oralen Kontrazeptiva keinen Hinweis auf lebertoxische Substanzen. Ebenfalls verneinte die Patientin, lebertoxische Nahrungsmittel eingenommen zu haben.

Laborchemisch fielen eine leichtgradige Transaminasenerhöhung mit deutlichem Bilirubinanstieg sowie ein deutlich erniedrigter Quick-Wert auf. Eine leichte Transaminasenerhöhung sei schon seit mehreren Jahren bekannt. Die weitere Anamnese war unauffällig. Die Familienanamnese war ebenfalls blande.

Bei Zeichen eines beginnenden unklaren Leberversagens wurden zur Diagnosefindung eine Leberbiopsie und laborchemische Untersuchungen durchgeführt. Die Konstellation aus histologischem Befund, Laborwerten und klinischen Zeichen erlaubte, die Diagnose zu stellen.

## Körperlicher Untersuchungsbefund bei Aufnahme

Wache, euthym wirkende Patientin im deutlich reduzierten AZ und normalen EZ (170cm, 55kg). Kardiopulmonale physikalische Untersuchung unauffällig. Abdomen unauffällig. Orientierende neurologische Untersuchung unauffällig.

## Auffälligkeiten bei der körperlichen Untersuchung

Deutlicher Sklerenikterus bds., Spider naevi, Unterschenkelödeme bds.

## Laborparameter bei Aufnahme

▶ gammaGT 71U/l, AP 85 U/l, GOT 46 U/l, GPT 50 U/l, Bilirubin 4,1 mg/dl, Cholinesterase 874 U/l, Quick 46%, Haptoglobin 7 mg/dl, Hb 8,7g/dl, LDH 185 U/l.

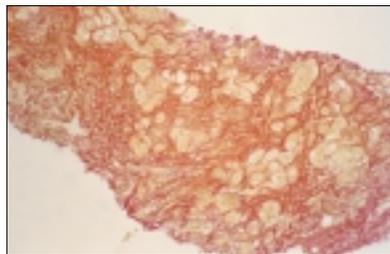


Abb 1: Bild einer kleinknotigen Leberzirrhose.

- ▶ Immunglobuline: IgG 1960 mg/dl, IgA 561 mg/dl.
- ▶ Autoantikörperserologie: ANA, AMA, ANCA, Anti-LKM negativ.
- ▶ Hepatitisserologie: Hep. A, B, C negativ.
- ▶ Kupferstoffwechsel: Coeruloplasmin 15 mg/dl, Kupfer im Urin/24h 2630 µg/24h.

## Sonographie der Leber und Duplexsonographie der abdominalen Gefäße

Zeichen der Leberzirrhose, Lebervenen frei, intakte portale und leberarterielle Perfusion.

## Augenärztliche Untersuchung

Augenbefund mit der Spaltlampe erhoben: dunkelpigmentierter Ring im Bereich der Cornea bds.

## Histologische Untersuchung des Leberparenchyms

Kleinknotig umgebaute Leberzirrhose im Sinne einer chronisch aktiven Hepatitis (Abb. 1). Vereinzelt Pigmentablagerungen der Hepatocyten in der Rhodamin-Färbung (Abb. 2).

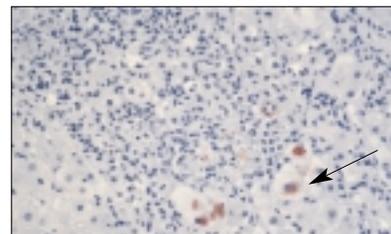


Abb 2: Pigmentablagerungen in der Rodaminfärbung. Fotos: Professor Dr. Hans-Peter Fischer, Institut für Pathologie, Universitätsklinik Bonn

## Kurzanleitung zur „Zertifizierten Kasuistik“

### via Rheinisches Ärzteblatt

Im RhÄ werden jeweils veröffentlicht: der einführende Artikel zum Thema, der Fragenkatalog und die Lernerfolgskontrolle und Bescheinigung.

Ausführliche medizinische Informationen, insbesondere zum differenzialdiagnostischen Vorgehen werden parallel im Internet [www.aekno.de](http://www.aekno.de) in der Rubrik „Rheinisches Ärzteblatt/Themen“ im Anschluss an den Artikel veröffentlicht.

Zum Erwerb des Fortbildungspunktes müssen mindestens 70 Prozent der Fragen richtig beantwortet werden.

**Einsendeschluss:** Die Lernerfolgskontrolle muss spätestens bis **29.11.2005** per Fax oder per Post eingegangen sein (Poststempel). Fax: **0211/4302-18412**, Postanschrift: Nordrheinische Akademie für ärztliche Fort- und Weiterbildung, Tersteegenstr. 9, 40474 Düsseldorf. Auflösung: im 12. Heft 2005 auf Seite 7.

### via [www.aekno.de](http://www.aekno.de)

Die Zertifizierte Kasuistik findet sich auf der Homepage der Ärztekammer Nordrhein ([www.aekno.de](http://www.aekno.de)) unter anderem in der Rubrik „Fortbildung/OnlineFortbildung“.

**Anmeldung:** Erstmalige Registrierung mit Nachnamen, Arztnummer und einer aktuellen E-Mail-Adresse. An diese werden die Zugangsdaten geschickt. Die zukünftige Anmeldung erfolgt über Nachnamen und die per E-Mail übermittelte Benutzer-ID.

Falls weniger als 70 Prozent der Fragen richtig beantwortet sind, kann nach 24 Stunden erneut an der Online-Fortbildung teilgenommen werden.

\* Professor Dr. Tilman Sauerbruch ist Direktor der Medizinischen Klinik und Poliklinik I der Rheinischen Friedrich-Wilhelms Universität Bonn; Dr. Beate Appenrodt ist als wissenschaftliche Mitarbeiterin dort tätig.

## Fragenkatalog zur Zertifizierten Kasuistik Kupferstoffwechselstörungen

Bitte übertragen Sie Ihre Antworten auf die dafür vorgesehene Lernerfolgskontrolle auf der nächsten Seite.

Für die erfolgreiche Teilnahme an der Fortbildung müssen mindestens sieben Fragen richtig beantwortet sein.

- 1. Wie lautet Ihre Verdachtsdiagnose?**
  - a) Autoimmunhepatitis
  - b) Primär biliäre Zirrhose
  - c) M. Wilson
  - d) M. Gaucher
  - e) Virale Hepatitis
- 2. Welche Konstellation würde am ehesten zu einer Primär biliären Zirrhose passen?**
  - a) weiblich, Antinukleäre Antikörper positiv.
  - b) weiblich, Antimitochondriale Antikörper positiv, AMA M 2 negativ.
  - c) männlich, Antimitochondriale Antikörper positiv, AMA M 2 negativ.
  - d) weiblich, Antimitochondriale Antikörper positiv, AMA M 2 positiv.
  - e) männlich, Antinukleäre Antikörper positiv.
- 3. Wo befindet sich der Kayser-Fleischer-Ring im Auge?**
  - a) Retina
  - b) Glaskörper
  - c) Iris
  - d) Sklera
  - e) Kornea
- 4. Welche laborchemische Konstellation passt zu der Erkrankung M. Wilson?**
  - a) Freies Kupfer im Serum erhöht.
  - b) Gesamtkupfer im Serum normal bis leicht erhöht.
  - c) Coeruloplasmin im Serum erniedrigt.
  - d) Kupfer im Urin erhöht.
  - e) Alle Antworten sind richtig.
- 5. Welche Anämieformen können bei M. Wilson auftreten?**
  - a) Makrocytäre Anämie und hämolytische Anämie, Coombs negativ
  - b) Makrocytäre Anämie und hämolytische Anämie, Coombs positiv
  - c) Mikrocytäre Anämie und hämolytische Anämie, Coombs negativ
  - d) Mikrocytäre Anämie und hämolytische Anämie, Coombs negativ
  - e) Normocytäre Anämie und hämolytische Anämie, Coombs negativ
- 6. Welche Pathogenese liegt M. Wilson zugrunde?**
  - a) Erhöhte Kupferaufnahme aus dem Duodenum.
  - b) Verringerte Kupferaufnahme aus dem Duodenum.
  - c) Dysfunktion des Kupfertransporters ATP7A in der Leber.
  - d) Dysfunktion des Kupfertransporters ATP7B in der Leber.
  - e) Erhöhter renaler Kupferverlust.
- 7. Welche klinische Manifestation ist selten bei M. Wilson?**
  - a) Hepatische Manifestation
  - b) Beteiligung der Augen
  - c) Neurologische Manifestation
  - d) Dermatologische Manifestation
  - e) Psychiatrische Manifestation
- 8. Wann besteht eine Therapieindikation des M. Wilson?**
  - a) Im Stadium der Leberzirrhose.
  - b) Nur bei neurologisch / psychiatrischer Manifestation.
  - c) Möglichst frühe Therapie auch schon im präsymptomatischen Stadium.
  - d) Bei Transaminasenerhöhung ohne Zeichen einer Leberzirrhose.
  - e) Eine Therapie ist nicht notwendig.
- 9. Welche der folgenden Therapiemöglichkeiten ist bei M. Wilson falsch?**
  - a) Lebertransplantation.
  - b) Gabe von Kupfer.
  - c) Hemmung der Kupferaufnahme im Intestinum.
  - d) Komplexbildung des Kupfers mit einem Chelatbildner.
  - e) Kupferarme Therapie.
- 10. Was ist der Wirkungsmechanismus von D-Penicillamin?**
  - a) Verminderung der intestinalen Kupferresorption.
  - b) Funktion als Kupfertransporter.
  - c) Komplexbildung mit freiem Kupfer als Chelatbildner.
  - d) Verminderte renale Eliminierung des Kupfers.
  - e) Coenzym für Kupfer-abhängige Reaktionen.

## Lernerfolgskontrolle und Bescheinigung der Zertifizierten Kasuistik zum Thema „Kupferstoffwechselstörungen“

\_\_\_\_\_ Titel, Vorname, Name (Bitte Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_ Straße, Hausnummer

\_\_\_\_\_ PLZ, Ort

Bitte füllen Sie die Lernerfolgskontrolle aus und unterzeichnen Sie die Erklärung.

**Einsendeschluss:** Dienstag, 29. November 2005 per Fax oder Post (Poststempel).

**Faxnummer: 0211/4302 18412**

**Postadresse:** Nordrheinische Akademie für Ärztliche Fort- und Weiterbildung, Tersteegenstr. 9, 40474 Düsseldorf

### Lernerfolgskontrolle

Zertifizierte Kasuistik „Kupferstoffwechselstörungen“ (*Rheinischen Ärzteblatt 10/2005*)

**Bitte nur eine Antwort pro Frage ankreuzen**

Frage	Antwort	a)	b)	c)	d)	e)
1.						
2.						
3.						
4.						
5.						
6.						
7.						
8.						
9.						
10.						

**Erklärung:** Ich versichere, dass ich die Beantwortung der Fragen selbst und ohne fremde Hilfe durchgeführt habe.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Unterschrift

Die Bescheinigung wird von der Ärztekammer Nordrhein ausgefüllt.

### Bescheinigung

- Hiermit wird bescheinigt, dass bei der Lernerfolgskontrolle mindestens 70 % der Fragen richtig beantwortet wurden. Für die Zertifizierte Kasuistik wird ein Fortbildungspunkt angerechnet.
- Ein Fortbildungspunkt kann nicht zuerkannt werden, da weniger als 70 % der Fragen richtig beantwortet wurden.

Auflösung im *Rheinischen Ärzteblatt* November 2005 auf Seite 7 (Nachrichten in Kürze).

Düsseldorf, den \_\_\_\_\_  
(Datum, Stempel, Unterschrift) **Diese Bescheinigung ist nur mit Stempel gültig.**