

Morbus Wilson

Dr. med. J. Landwehrt

Klinik für Neurologie und Klinische Neurophysiologie



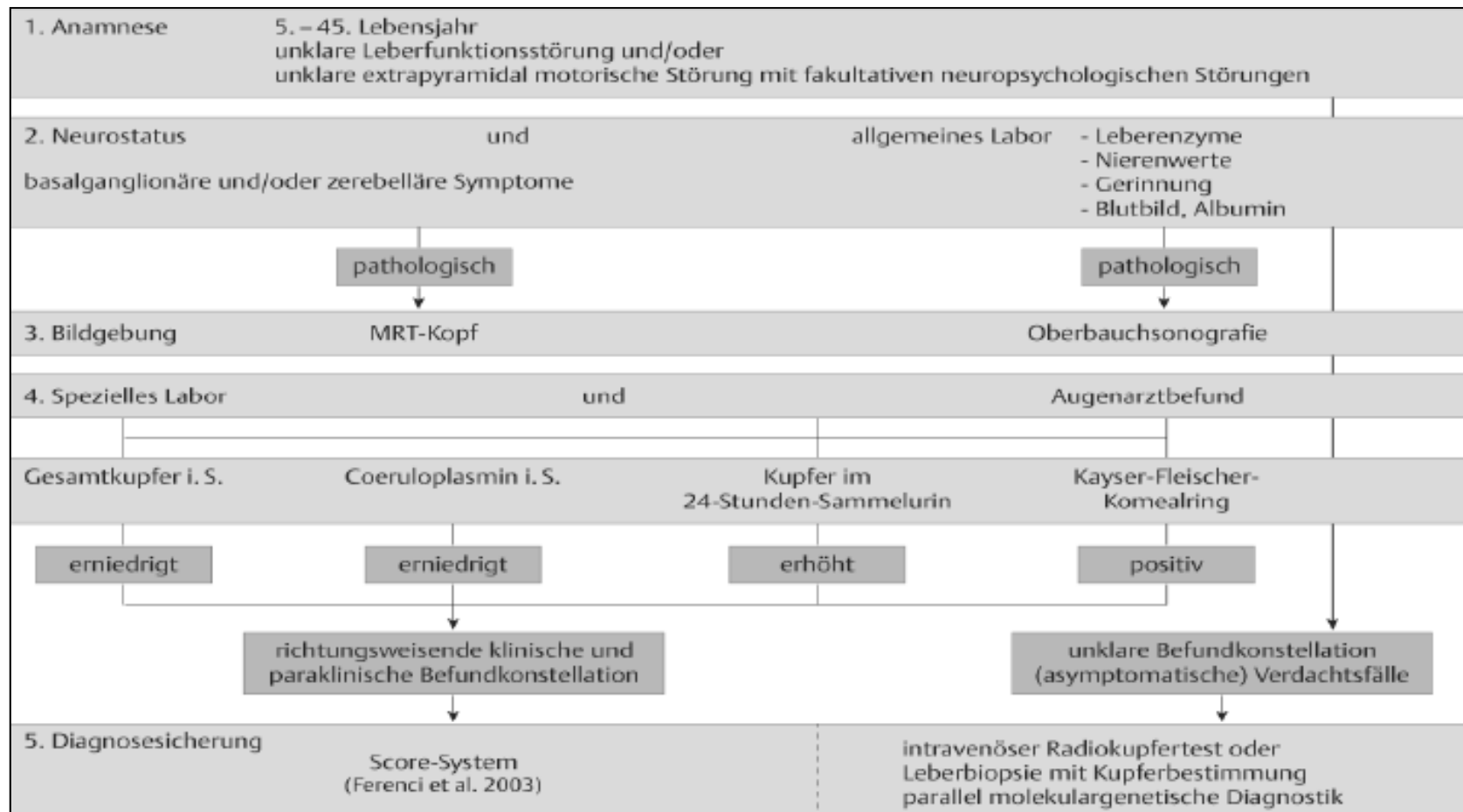
**Paracelsus-Klinik
Marl**



**Knappschaftskrankenhaus
Recklinghausen**



Übersicht



http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/030-091l_S1_Morbus_Wilson_2012-1_1.pdf

M 50 Jahre

Anamnese

- Neuropsychiatrische Symptome seit Jahren
 - mehrfache Suizidversuche
 - Aktions- und Haltetremor, proximal und armbetont links seit 2010, aktuell Verschlechterung
 - Sprechanstrengung
- Besserung des Tremors unter Alkoholeinfluss
- Familienanamnese bzgl. Bewegungsstörungen leer

Neurostatus

- Wach, orientiert
- Grobschlägiger, hochfrequenter Aktions- und Haltetremor im Stammbereich und armbetont links
- Dysdiadochokinese links
- Kein Rigor
- Keine manifesten Paresen oder sensible Defizite
- Gang regelrecht, normale Schrittlänge

Diagnostik

- **Augenarzt**

Kayser-Fleischer Kornealring

- **Abdomen-Sonographie**

Geringe Veränderung der Leberstruktur

- **Pathologiebefund der Leberstanze**

Leichte mikrovesikuläre Verfettung, porto-septale Fibrose, deutlich erhöhtes Kupfer im Lebergewebe (867 mg/g Leber)

Liquordiagnostik

10 Zellen, keine weiteren Auffälligkeiten



Diagnostik

- **Schädel-MRT**

fleckige T2-Signalvermehrungen

(Pons, Mesenzephalon, zerebellär bds.)

globale Hirninvolution

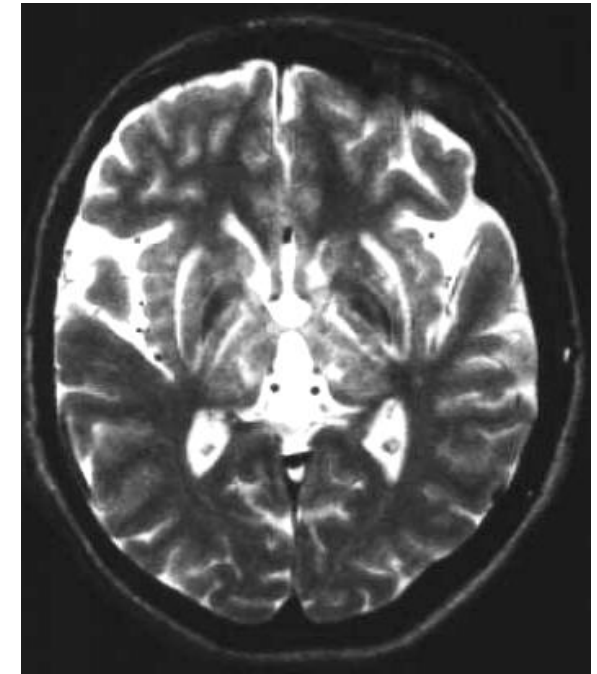
- **Labor**

Kupfer i.S. normwertig;

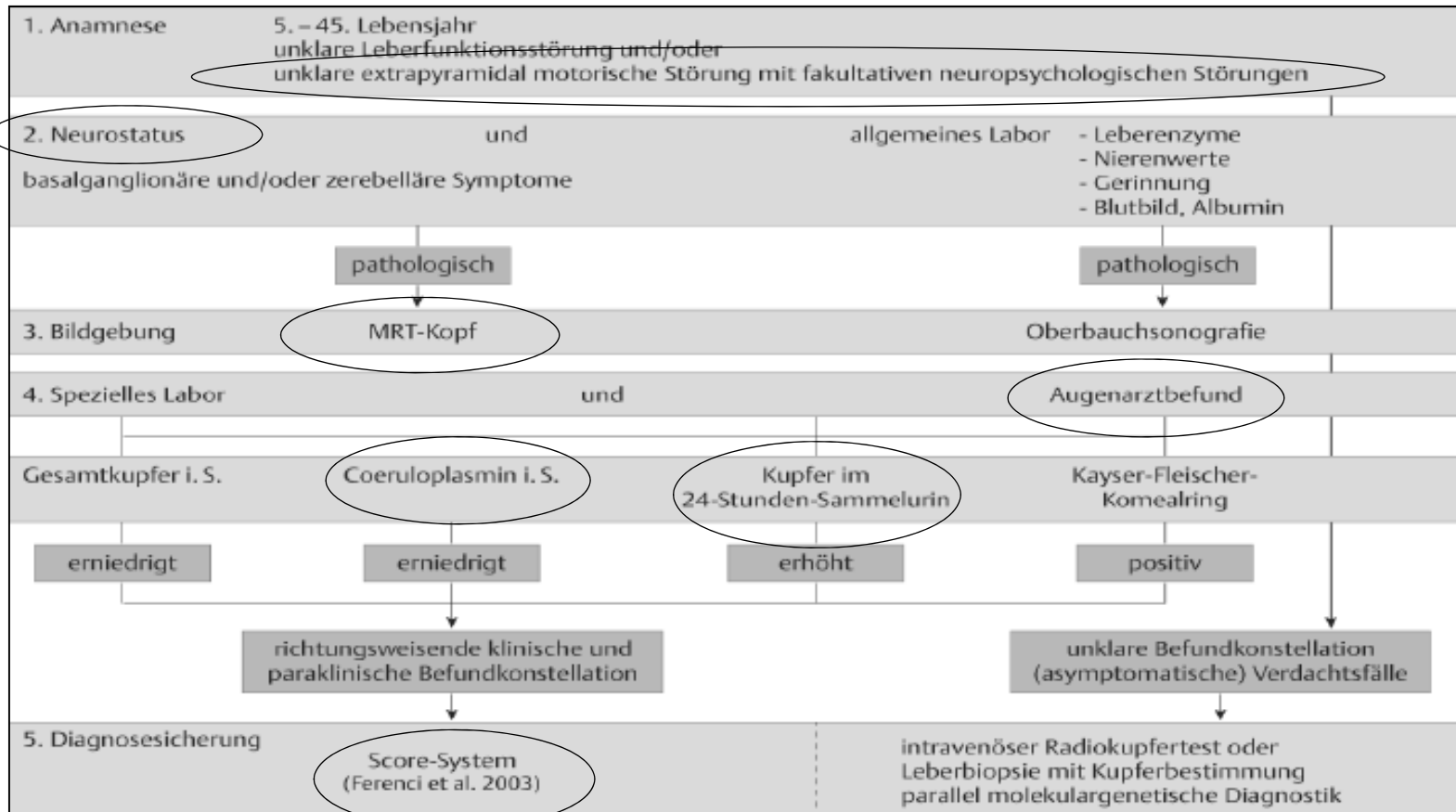
Coeruloplasmin i.S. erniedrigt;

Kupfer i.Urin und 24-h Sammelurin
erhöht,

Leberenzyme unauffällig



Diagnose Morbus Wilson ?!:



http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/030-091I_S1_Morbus_Wilson_2012-1_1.pdf



Score-System (Ferenci et al.,2003)

Merkmal	Score
Kayser-Fleischer-Ring	0 / 2
neuropsychiatrische Symptome	0 / 2
Coombs-negative hämolytische Anämie	0 / 1
Urinkupfer-Ausscheidung	0 / 1 / 2
Leberkupfer, quantitativ	-1 / 1 / 2
Leberkupfer, Rhodaninfärbung	0 / 1
Coeruloplasmin	0 / 1 / 2
Mutationsnachweis	0 / 1 / 4
Auswertung	
Score 4:	Diagnose hochwahrscheinlich
Score 2–3:	Diagnose möglich, weitere Untersuchungen nötig
Score 0–1:	Diagnose unwahrscheinlich

http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/030-091I_S1_Morbus_Wilson_2012-1_1.pdf

Therapie

- Propranolol 10 mg (Zieldosis: 80 mg/die)
- D-Penicillamin (DPA) → Therapie 1. Wahl
 - Dosis: 150 mg/die, langsame Dosissteigerung über 6 Monate (Ziel: 3-4 x 300 mg/die)
 - Klinische und laborchemische Kontrollen bei dosisabhängiger Toxizität zur Früherkennung u.a. immunologisch-vermittelter Nebenwirkungen
- Pyridoxin 20-40 mg/die (Wirkung des DPA als Pyridoxinantimetabolit)

→ **Ziel:** Kupferhomöostase

Weitere Empfehlungen

- Familienscreening: Geschwister und Kinder ab 5. Lj.
 - Coeruloplasmin i. S.
 - Augenärztliche Vorstellung
- Frühzeitiger Behandlungsbeginn
- Unbehandelt progredienter und tödlicher Verlauf
- Keine längere Unterbrechung der Therapie, auch in der Schwangerschaft und Stillperiode



Quellen

- http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/030-091I_S1_Morbus_Wilson_2012-1_1.pdf
- <http://www.spiegel.de/gesundheit/diagnose/raetselhafter-patient-bewegungs-stoerungen-und-augenveraenderung-a-898742.html>
- <http://www.mrx.de/mri-lib/scde04.html>

Vielen Dank für Ihre
Aufmerksamkeit !

Klinikum Vest
Qualität verbindet

