Diagnostischer Pfad

Morbus Wilson

Auffällige Anamnese / klinischer Befund:
- unklare nicht infektiöse Leberfunktionsstörung (meist 5. bis 45. Lebensjahr) und/oder
- unklare extrapyramidal motorische Störung; sensible und sensorische Symptome fehlen
- fakulativ neuropsychologische Störung
- Coombs-negative hämolytische Anämie, unklare Anämie, Leukopenie und Thrombozytopenie
- Kayser-Fleischer-Kornealring
- andere Organbeteiligungen (z. B. an Herz, Nieren, Skelett oder Haut)

allgemeines Labor	Speziallabor	Bildgebung	augenärztliche Untersuchung
GOT, GPT, γ-GT, AP, CHE, Bilirubin, LDH, Haptoglobin, Kreatinin, Harnstoff, Albumin i. S., Quick, BB, dir. Coombstest	Coeruloplasmin i. S. ↓ Kupfer i. S. ↓ Kupfer i. 24-Std.-SU* ↑	Oberbauchsonografie kraniales MRT	Kayser-Fleischer-Kornealring

Verdacht auf Morbus Wilson

Diagnosesicherung:
- intravenöser Radiokupfertest (^{64}Cu-PET/CT-Bildgebung)
- Leberbiopsie: Kupfergehalt im Leberbioptat ↑
- REC (relative exchangeable copper) i. S. ↑
- molekulargenetische Diagnostik (Sequenzierung des *ATP7B*-Gens)
- Kupfer i. 24-Std.-SU* nach D-Penicillamin-Belastung ↑
- Anwendung des Punkte-Scores (Ferenci et al. 2003)

gesicherter Morbus Wilson

Regelmäßiges Monitoring von Patienten mit M. Wilson:
- allgemein-klinische und neurologische Untersuchungen
- Basislabor (BB, GOT, GPT, γ-GT, AP, CHE, Bilirubin, Kreatinin, Quick)
- Speziallabor (Coeruloplasmin, Kupfer und Zink i. S., Ferritin, CRP, Proteinurie-Diagnostik, ggf. AFP)
- Therapiekontrolle: Kupfer i. 24-Std.-SU*

Familienscreening aller Verwandten 1. Grades:
- gezielte molekulargenetische Untersuchung aller Geschwister und Kinder ab dem 5. Lebensjahr
- allgemein-klinische Untersuchung, Basislabor, Coeruloplasmin

* gesammelt über Säure

© copyright Labor 28 MVZ GmbH

Labor 28 MVZ GmbH • Mecklenburgische Str. 28 • 14197 Berlin • Tel 030 82093-0 • Fax 030 82093-200 • info@labor28.de • www.labor28.de