

Medizinische Klinik und Poliklinik I

Direktoren: Prof. Dr. med. M. Bornhäuser / Prof. Dr. med. J. Hampe

Leiter Bereich Gastroenterologie: Prof. Dr. med. J. Hampe

Leiter Funktionsbereich Endoskopie: Dr. med. St. Brückner

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus · 01307 Dresden

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus
an der Technischen
Universität Dresden
Anstalt des öffentlichen Rechts
des Freistaates Sachsen

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

wir berichten über die

Patientin

wohnhaft

geboren am 1982

Aufnahmenr.

die sich am 19.06.2023 in unserer ambulanten Behandlung befand.

Diagnosen: Hämochromatose, homozygote HFE-Genmutation C282Y

* im MRT geringgradige Eisenüberladung,

* geringgradige Fibrose in der nicht-invasiven Fibrosediagnostik mittels Fibroscan

* Kleines Hämangiom vom Typ Ia in Segment VII sowie FNH in Segment VI und VII.

Indikation zur Aderlasstherapie

Anamnese

Bereits vor 20 Jahren erstmals Diagnostik bei vermehrter Schlaptheit. C282Y-Mutation bekannt.

Jetzt Vorstellung zur Frage nach Indikation Aderlass.

Leistungsschwäche wechselnd über Wochen. Kniegelenksbeschwerden, sonst keine Gelenksbeschwerden.

Alkohol sehr selten, Rauchen 3 Zig/Tag

BA:

FA: Eltern keine Hämochromatose, 2 Kinder (bisher nicht getestet)

Laborwerte:

Bezeichnung	Ref.-Bereich	Einheit	18.4.23 10:08	18.4.23 10:09
Status			Endbefund	Endbefund
Material:				Serum
Hämoglobin i.B. (EDTA)	7,40 - 10,70	mmol/L	8.10	
Hämatokrit i.B. (EDTA)	0,370 - 0,470	L/L	0.38	

Bezeichnung	Ref.-Bereich	Einheit	18.4.23 10:08	18.4.23 10:09
Leukozyten i.B. (EDTA)	3,8 - 9,8	GPt/L	10.09↑	
Thrombozyten i.B. (EDTA)	150 - 400	GPt/L	328	
Mittleres Thrombozytenvolumen (EDTA)	9,0 - 13,0	fl	10.5	
Erythrozyten i.B. (EDTA)	4,20 - 5,40	TPt/L	4.21	
mittl.korp.Hämogl. (MCH)	1,70 - 2,10	fmol	1.92	
mittl. korp. Hb-Konz. (MCHC)	20,0 - 23,0	mmol/L	21.4	
mittl.korp.Volumen (MCV)	80 - 96	fl	90	
Ery-Verteil.-breite (EDTA)	11,6 - 14,4	%	12.4	
Retikulozyten i.B. (EDTA,rel.)	6 - 22	pro 1000Ery	19	
Retikulozyten i.B. (EDTA,absolut)	23 - 70	GPt/L	79.60↑	
Retikulozyten-Hämoglobin	1,74 - 2,17	fmol	2.07	
Delta-Hämoglobin	0.25 - 0.45	fmol	0.14↓	
Thrombozyten (ThroExact-Monov.)	150 - 400	GPt/L	338	
Neutr. Granulozyten (rel.)	36,0 - 77,0	%	69.5	
Lymphozyten (rel.)	20,0 - 49,0	%	21.8	
Monozyten (rel.)	0,0 - 9,0	%	5.6	
Eosino. Granulozyten (rel.)	0,0 - 5,0	%	2.8	
Baso. Granulozyten (rel.)	0,0 - 1,0	%	0.3	
Neutr. Granulozyten (abs.)	1,80 - 7,55	GPt/L	7.02	
Lymphozyten (abs.)	1,50 - 4,00	GPt/L	2.20	
Monozyten (abs.)	0,20 - 1,00	GPt/L	0.56	
Eosino. Granulozyten (abs.)	0,00 - 0,49	GPt/L	0.28	
Baso. Granulozyten (abs.)	0,00 - 0,20	GPt/L	0.03	
Quick i.P.	70 - 120	%	98	
INR i.P.	0,9 - 1,2		1.01	
aPTT i.P.	24 - 36	s	32	
C-reaktives Protein i.S.	< 5.0	mg/L	0.8	
Lipämie-Index (Serum) L	<10		11	
Natrium i.S.	136,0 - 145,0	mmol/L	138.8	
Kalium i.S.	3,50 - 5,10	mmol/L	4.66	
Kreatinin i.S.	44 - 80	µmol/L	54	
eGFR für Kreatinin (n.CKD-EPI)	>=90	mL/min/1,73	>90	
ALAT i.S.(IFCC mit P-5-P)	< 0,60	µmol/(s*L)	0.22	
ASAT i.S.(IFCC mit P-5-P)	< 0,60	µmol/(s*L)	0.24	
Gamma-GT i.S.	<0,70	µmol/(s*L)	0.34	
Alkal. Phosphatase (IFCC) i.S.	0.58 - 1.75	µmol/(s*L)	1.25	
Bilirubin (ges.) i.S.	< 21,0	µmol/L	11.4	
Albumin i.S.	35,0 - 52,0	g/L	49.8	
Eisen i.S.	7,0 - 26,7	µmol/L	39.8↑	
Transferrin i.S.	2,00 - 3,60	g/L	1.86↓	
Transferrinsättigung	16,0 - 45,0	%	85.2↑	
Ferritin i.S.	15,0 - 150,0	µg/L	377.4↑	
löslicher Transferrin- Rezeptor i.S.	1.71 - 4.13	mg/L	1.40↓	
Ferritin-Index	s. Thomas-Plot		0.54	
Alpha-Fetoprotein i.S. (ECLIA, Fa.Roche)	< 7.0	ng/mL	<0.91	

Bezeichnung	Ref.-Bereich	Einheit	18.4.23 10:08	18.4.23 10:09
Holotranscobalamin i.S.	37.5 - 188.0	pmol/L	* 42.2	
Folsäure i.S.	3.89 - 26.8	ng/mL	* 10.60	
Hepatitis A-Virus anti-HAV IgG	> 1,10 negativ	Index		* 2.16
Hepatitis A-Virus anti-HAV IgG				negativ
Hepatitis A-Virus anti-HAV IgM	< 0.90 negativ	Index		<0.10
Hepatitis A-Virus anti-HAV IgM				negativ
Hepatitis B-Virus HBs-Antigen	< 0,05 negativ	IU/mL		<0.030
Hepatitis B-Virus HBs-Antigen				negativ
Hepatitis B-Virus anti-HBs	< 9.00 negativ	mIU/mL		* <3.00
Hepatitis B-Virus anti-HBs				negativ
Hepatitis B-Virus anti-HBc gesamt	> 1.10 negativ	Index		* >2.70
Hepatitis B-Virus anti-HBc gesamt				negativ
Hepatitis C-Virus anti-HCV Suchtest	< 1,00 negativ	S/CO		0.075
Hepatitis C-Virus anti-HCV Suchtest				negativ

Befunde

Sonographie Leber mit KM, durchgeführt am 19.06.2023 um 14:21

Befund: Leber: Gut beurteilbar, Organ nicht vergrößert, mit regelrechter Kontur. Oberfläche glatt. Echomuster homogen und nicht verdichtet ohne dorsale Schallabschwächung. Regelrechtes Gefäßbild. Pfortader normalweit und orthograd perfundiert mit ca. 18 cm/s. Lebervenen normalkalibrig. Es findet sich eine inhomogene, lobulierte Läsionen in Segm. VII/VIII 35 x 36 mm mit a.e. zentraler Narbe. Im Doppler radspeichenartige Gefäße (RI eines großkalibrigen Gefäßes 0,56). In Segm. VI Läsion ähnlicher Morphologie von 33 x 32 mm, wobei die Läsion in Segm. VI im B-Bild nur schwer abzugrenzen ist.

Eine weitere echoreiche, eher glatt begrenzte Läsion in Segm. VII von 11 x 9 mm.

Gabe von Sonovue.

In der arteriellen Phase zeigt sich eine rasche zentrifugale Aufnahme des Kontrastmittels i. S. eines Radspeichenphänomens. Die Läsion grenzt sich frühzeitig hyperkontrastierend ab und verbleibt dies bis in die Spätphase. Die kleine Läsion in Segment VII ist beim Sweep portalvenös isokontrastierend.

Gesamtbeurteilung: Kleines Hämangiom vom Typ Ia in Segment VII sowie FNH in Segment VI und VII.

Fibroscan, durchgeführt am 05.06.2023 um 13:37

Befund: Leber: Gut beurteilbar, Organ nicht vergrößert, mit regelrechter Kontur. Oberfläche glatt. Echomuster homogen und nicht verdichtet ohne dorsale Schallabschwächung. Regelrechtes Gefäßbild. Pfortader normalweit und orthograd perfundiert mit ca. 18 cm/s. Lebervenen normalkalibrig. Es finden sich zwei inhomogene unscharf begrenzte Läsionen in Segm. VII/VIII 34 x 32 mm mit a.e. zentraler Narbe sowie in Segm. VI von 33 x 32 mm, wobei die Läsion in Segm. VI im B-Bild nur schwer abzugrenzen ist. Eine weitere echoreiche, eher glatt begrenzte Läsion in Segm. VII von 11 x 9 mm.

Milz: Organ gut beurteilbar. Nicht vergrößert und homogen.

Fibroscan:

Nach sonographischem Aufsuchen einer geeigneten Stelle rechts interkostal Fibroscanmessung (10 gültige Messungen).

E Median: 7,5 kPa (IQR 1,0; IQR/Med 13%)

CAP Median: 193 dB/m (IQR 74)

Gesamtbeurteilung: - Im B-Bild keine Zeichen eines relevanten fibrotischen Leberumbaus. In der Fibroscan-Messung entsprechend Brunt-/Metavirscore für NAFLD mittelgradige Leberparenchymfibrose (F2), für alkohol. Lebererkrankungen geringgradige Leberparenchymfibrose (F1), da für Hämochromatose keine Skala etabliert.

- Zwei inhomogene unscharf begrenzte Läsionen in Segm. VI sowie VII/VII, im MRT (nativ) Vd.a. FNH.

- Eine weitere kleine echoreiche Läsion in Segm. VII. DD Hämangiom.

Empfehlung: KM-Sonographie zur Beurteilung der Leberläsionen.

MR Leber, Lebereisenmessung nativ, durchgeführt am 05.05.2023 um 15:58

Methodik: 1,5 T, Siemens Magnetom Avanto. T1 VIBE FS tra.

Befund: Es liegt keine Voruntersuchung zum Vergleich vor.

In den miterfassten basalen Lungenabschnitten kein Nachweis einer raumfordernden Pathologie. Leber normal groß und glatt berandet. Kein Signalabfall in der Opposed-Phase. Zwei glatt berandete, rundlich konfigurierte, nativ T1w flau hyperintense Läsionen mit zentraler Narbe und geringem Opposed-Phase-Signalabfall subkapsulär in den Segmenten VI (32 mm LAD in S 11 B 43) und VIII (37 mm in S 11 B 34). Zwei weitere kleine Läsionen annähernd ähnlichen Signalverhaltens finden sich in Segment VI (exemplarisch in S 10 B 53,55). Keine Cholestase. Normwertige Fettfraktion (2,7 %, Normwert < 5%). Auf 93,2 s⁻¹ erhöhter R*-Wert (Normwert < 50 s⁻¹). Normal große Milz. Kein pathologisch konfigurierter Lymphknoten. Keine suspekte ossäre Läsion.

Gesamtbeurteilung: Keine Vergleichsuntersuchung.

1. Geringgradige Eisenüberladung. Keine Steatosis hepatis.
2. A.e. fokale noduläre Hyperplasien in den Segmenten VI und VIII.

Empfehlung: US zur Klärung der fokalen Leberläsion.

Zusammenfassung

Wir sahen die Patientin bei bereits nachgewiesener Hämochromatose mit C282Y Mutation im HFE Gen. Im LEber MRT zeigte sich eine geringe Eisenüberladung der Leber. In der nicht-invasiven Fibrosediagnostik Hinweise für eine beginnende Fibrose. Nebenbefundlich konnte in der Kontrastmittelsonografie ein kleines Hämangiom vom Typ Ia in Segment VII sowie FNH in Segment VI und VII gesichert werden.

Bei einem Ferritin von 377ug/l empfehlen wir die Einleitung einer Aderlasstherapie heimatnah mit einem Ziel-Ferritin von ca. 50ug/l. Die nächste Kontrolle in unserer Ambulanz inkl sonografischer Kontrolle ist am 5.12.2023 geplant.