

Hr. H. D., geb. 25.02.1961

- Stationäre Aufnahme Urologie am 27.01.14 bei V.a. Fournier'sche Gangrän
- Anamnese:
 - intermitt. Selbstkatheterisierung i.R. einer Querschnittslähmung
 - seit ca. 4 Wochen progrediente Schwellung vom Dammbereich ausgehend
 - am Ende keine Katheterisierung mehr möglich, eitriger Ausfluss

Vorerkrankungen

- Komplette spastische Paraplegie sub Th7 bei
 - Z.n. Kompressions/Luxationsfraktur BWK 5+6 nach Motorradunfall 1978
- Harnblasen- und Mastdarmlähmung
- chron. Dekubitalulzera
- Z.n. Femurresektion
- Z.n. Weichteilabszeß der linken Hüfte
- Z.n. Oberschenkelthrombose rechts
- Arterielle Hypertonie
- Adipositas

Verlauf

- OP am 27.01.14: Inzision eines Periurethralabzesses, Einleitung einer offenen Wundbehandlung, BFK-Anlage
- temp. ITS-Überwachung, Infekt-, Infusionstherapie
- regelrechte sek. Wundheilung der Skrotalwunde
- im Labor steigende Nierenretentionswerte (12/2013 noch normwertig)

Labor

Bestimmung	Einheit	Referenz	27.01.14	27.01.14	28.01.14	31.01.14	02.02.14	05.02.14	05.02.14
Auftrag			13:54	16:54	05:04	10:17	09:46	07:33	12:46
Auftrag-Nummer			22388352	22388356	22388384	22377968	22399015	22398047	22375168
Klinische Chemie									
<input type="checkbox"/> Natrium i.Pl.	mmol/l	135 - 145	132	133	135	134	137	137	137
<input type="checkbox"/> Kalium i.P.	mmol/l	3.5 - 4.6	4.2	3.9	4.0	4.3	4.4	4.8	4.6
<input type="checkbox"/> Calcium i.Pl.	mmol/l	2.2 - 2.65	2.18	2.07	2.07	1.85	1.81	1.83	1.80
<input type="checkbox"/> Chlorid i.Pl.	mmol/l	98 - 107	101	101	104				
<input type="checkbox"/> Magnesium i.Pl.	mmol/l	0.74 - 0.99	0.63						
<input type="checkbox"/> Phosphat i.Pl.	mmol/l	0.60 - 1.60	1.67						2.86
<input type="checkbox"/> Osmolalität i.Pl.	mosmol/kg	275 - 295	296						
<input type="checkbox"/> Protein, gesamt i.Pl.	g/l	65 - 85				52			49
<input type="checkbox"/> Albumin i.Pl.	g/l	34 - 50				11			10
<input type="checkbox"/> Glukose i.Pl.	mmol/l	3.9 - 6.4				4.6	5.5		5.2
<input type="checkbox"/> Kreatinin (enzymat.)	µmol/l	49 - 97	211	226	219	252	286	441	445
<input type="checkbox"/> GFR geschätzt (MDRD)	ml/min	> 60	29	27	28	23	20	12	12
<input type="checkbox"/> Harnstoff i.Pl.	mmol/l	2.5 - 6.4	24	24	24	21	22	29	28
<input type="checkbox"/> Harnsäure i.Pl.	µmol/l	208 - 428				627	603	587	603
<input type="checkbox"/> Myoglobini.Pl.	µg/l	0 - 96							154
<input type="checkbox"/> ALAT (GPT) i.Pl.	µkatal/l	0.22 - 0.77							0.22
<input type="checkbox"/> ASAT (GOT) i.Pl.	µkatal/l	< 0.59							0.17
<input type="checkbox"/> AP i.Pl.	µkatal/l	0.83 - 2.26							1.4
<input type="checkbox"/> gamma-GT i.Pl.	µkatal/l	0 - 0.96							0.54
<input type="checkbox"/> Bilirubin, gesamt i.Pl.	µmol/l	0 - 17	5.9	6.0	3.5				3.5
<input type="checkbox"/> Lipase i.Pl.	µkatal/l	1.59 - 6.36							2.67
<input type="checkbox"/> Triglyzeride gesamt i.Pl.	mmol/l	0 - 1.9							3.21
<input type="checkbox"/> Cholesterolemie gesamt i.Pl.	mmol/l	< 6.0							6.0
<input type="checkbox"/> LDL-Cholesterolemie i.Pl.	mmol/l	0 - 3.34							4.17
<input type="checkbox"/> HDL-Cholesterolemie i.Pl.	mmol/l	> 1.03							0.91
<input type="checkbox"/> CRP i.Pl.	mg/l	< 5.0	182.0		186.0	38.6	34.5	80.4	67.6

Verlauf

- sonographisch Harnstauungsniere 1° links
- retrograde Pyelographie + Ureterstenteinlage bds. am 05.02.2014
- postinterventionell keine Besserung der Nierenfunktion
- Urindiagnostik: Proteinurie 10g/die
- nephrologisches Konsil bei unklarem ANV und neu diagnostiziertem nephrotischen Syndrom

Pathologie

Nierenpunktion am 11.02.2014

Diagnose

AA-Amyloidose der Niere

Amyloidosen

Definition

- Gruppe von Erkrankungen, bei denen sich Proteine infolge einer Fehlfaltung als unlösliche fibrilläre Aggregate im Gewebe systemisch oder lokalisiert ablagern
- Beta-Faltblatt-Struktur der Amyloidfibrillen

Nomenklatur (Ausschnitt)

Table I. Amyloid fibril proteins and their precursors in human.

Fibril protein	Precursor protein	Systemic and/or localized	Acquired or hereditary	Target organs
AL	Immunoglobulin light chain	S,L	A	All organs except CNS
AH	Immunoglobulin heavy chain	S, L	A	All organs except CNS
A β 2M	β 2-microglobulin, wild type	L	A	Musculoskeletal system
	β 2-microglobulin, variant	S	H	ANS
ATTR	Transthyretin, wild type	S, L	A	Heart mainly in males, Tenosynovium
	Transthyretin, variants	S	H	PNS, ANS, heart, eye, leptomeres.
AA	(Apo) serum amyloid A	S	A	All organs except CNS
AApoAI	Apolipoprotein A I, variants	S	H	Heart, liver, kidney, PNS, testis, larynx (C terminal variants), skin (C terminal variants)
AApoAII	Apolipoprotein A II, variants	S	H	Kidney
AApoAIV	Apolipoprotein A IV, wild type	S	A	Kidney medulla and systemic
AGel	Gelsolin, variants	S	H	PNS, cornea
ALys	Lysozyme, variants	S	H	Kidney
ALect2	Leukocyte chemotactic factor-2	S	A	Kidney, primarily
AFib	Fibrinogen α , variants	S	H	Kidney, primarily
ACys	Cystatin C, variants	S	H	PNS, skin
ABri	ABriPP, variants	S	H	CNS
ADan ^a	ADanPP, variants	L	H	CNS

Klinik/Paraklinik

- Niere: Proteinurie, nephrot. Syndrom, NI
- GIT: Malabsorption, Diarrhöen, Gew.verlust, hypomotile Funktionsstörungen
- Leber: Hepatomegalie
- Milz: Splenomegalie
- Herz: Myokardverdickung, diast./syst. Dysfunktion, Niedervoltage, VES, verminderte Herzfrequenzvariabilität
- PNS: motor., sensible, autonome Neuropath.

Klinik/Paraklinik

- Weichteile: Makroglossie, Gelenkschwellung, Myopathie, Karpaltunnelsyndrom
- Lunge: Infiltrate, Diffusionsstörungen
- Auge: Glaskörpertrübungen

Diagnostik

- Biopsie !
 - Fettgewebe der Bauchwand (positiv in >80% d.F. von syst. Amyloidosen)
 - Rektum
 - Leber, Niere, Endomyokard, Nerv etc.
- immunhistochemische und biochemische Identifikation des fibrillenbildenden Proteins
- weiterführende Diagnostik je nach Amyloidose-typ und Organbefall

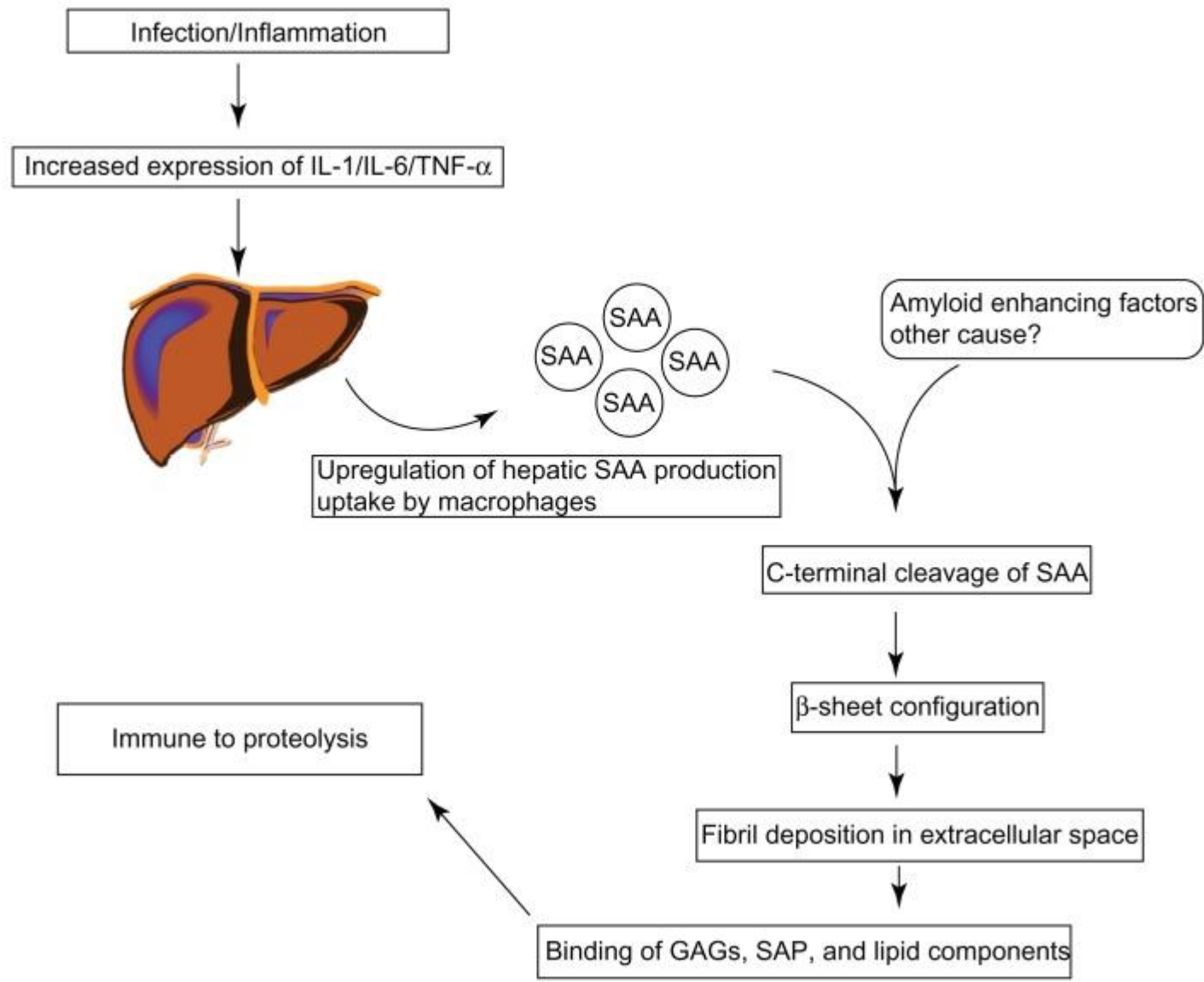
AA-Amyloidose

Vorläuferprotein

- Serumamyloid-A (SAA)

Pathogenese

- Voraussetzung ist chronisch-inflamm. Prozess
- anhaltende Produktion von SAA unter Einfluss proinflammatorischer Zytokine
- Spaltung, Konformationsänderung des SAA zu Amyloidfibrillen und Aggregation im Gewebe



Grunderkrankungen bei AA-Amyloidose

- chron. Infektionen: Tbc, Osteomyelitis, chron. Wunden
- Erkrankungen des rheumat. Formenkreises
- Neoplasien: M. Hodgkin, M. Waldenström
- Vaskulitiden: M. Behçet, Takayasu Arteriitis
- CED
- familiäres Mittelmeerfieber

Symptomatik

häufig:

- Nierenbeteiligung (90% d.F.)
- Enteropathie
- Hepato-, Splenomegalie

selten:

- Neuropathie
- Kardiomyopathie

Therapie

Ziel: Unterdrückung der entzündlichen Schübe

- chron. Infektionen: ATB, Fokussanierung
- rheum. Erkrankungen: Basistherapie, Biologika
- fam. Mittelmeerfieber: Colchicin, anti-IL1-wirksame Medikamente

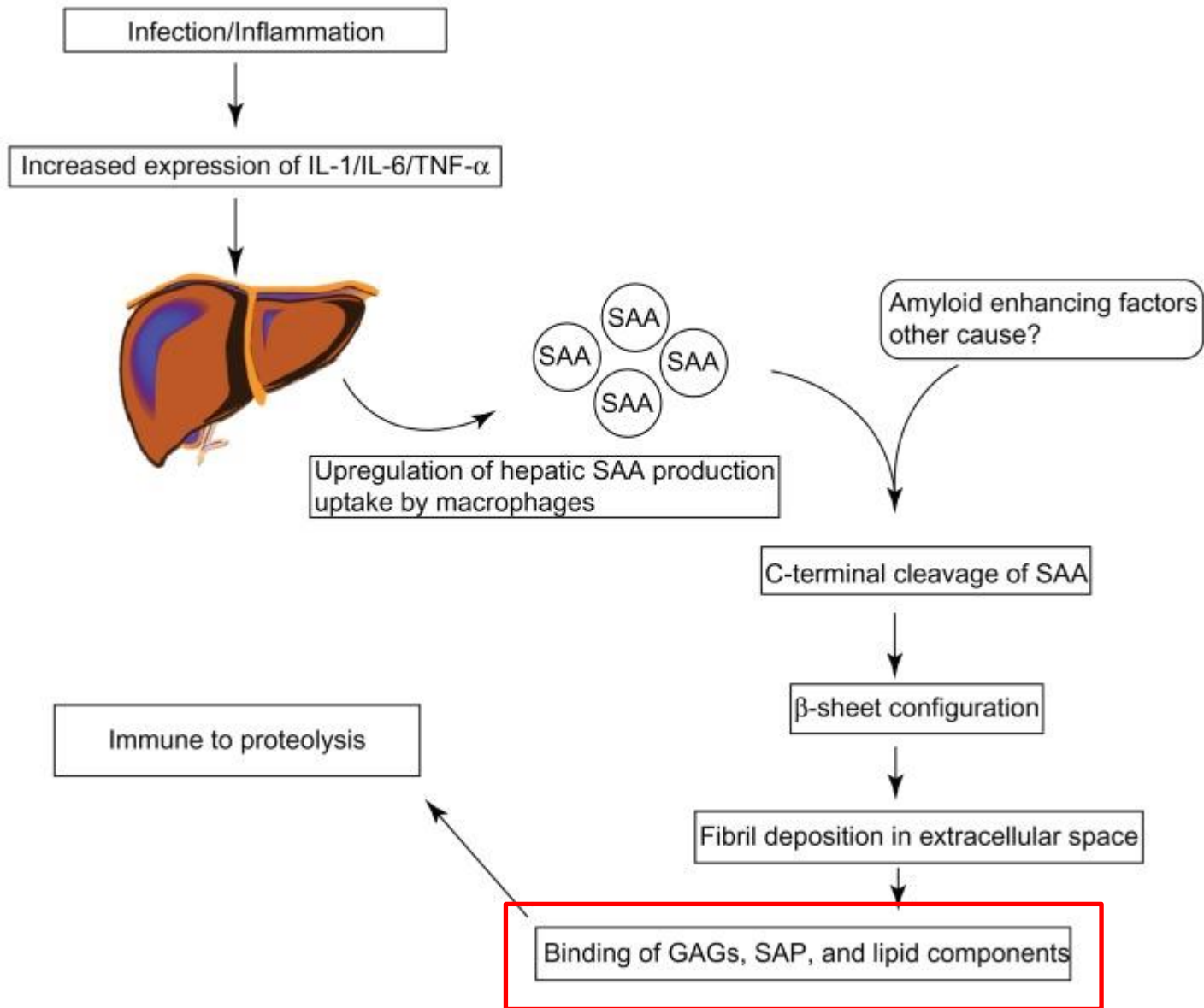
Therapie

Ziel: Unterdrückung der entzündlichen Schübe

- chron. Infektionen: ATB, Fokussanierung
- rheum. Erkrankungen: Basistherapie, Biologika
- fam. Mittelmeerfieber: Colchicin, anti-IL1-wirksame Medikamente

neuer Therapieansatz:

- Glycosaminoglykan-Mimetikum: *Eprodisat*



Verlauf

- Prognose abhängig vom Grad der entzündlichen Aktivität bzw. Ansprechen auf antiinflammatorische Therapie (messbar anhand SAA-Spiegel)

Verlauf

- Prognose abhängig vom Grad der entzündlichen Aktivität bzw. Ansprechen auf antiinflammatorische Therapie (messbar anhand SAA-Spiegel)
- Frühdiagnostik/Kontrolle unter Therapie:
 - regelm. Kontrolle von SAA-Spiegel, Mikroalbuminurie, Proteinurie, Cystatin-C, Abdominalfettbiopsie

Hr. H. D., geb. 25.02.1961

weiterführende Diagnostik:

- Labor:
 - kein Anhalt für monoklonale Gammopathie
- Abdomensonographie:
 - Hepato-, Splenomegalie
- TTE:
 - kein Anhalt für Kardiomyopathie

Hr. H. D., geb. 25.02.1961

weiterer Verlauf:

- Einleitung interm. Dialysetherapie ab 15.02.2014
- im Anschluss komplizierter Verlauf
 - Dislokation und Infekt Demers-Katheter
 - schwere Gichtarthropathie re. Ellenbogen + re. Handgelenk
 - Pneumonie
- Verlegung in BDH-Klinik am 08.04.2014