Diagnostischer Pfad

Morbus Wilson

Auffällige Anamnese/klinischer Befund:
- unklare nicht infektiöse Leberfunktionsstörung (meist 5.-45. Lebensjahr) und/oder
- unklare extrapyramidale Bewegungsstörung
- fakulativ neuropsychiatrische Störung
- Coombs-negative hämolytische Anämie, unklare Anämie, Leukopenie und Thrombozytopenie
- Kayser-Fleischer-Kornealring
- andere Organbeteiligungen (z. B. an Herz, Nieren oder Skelett)

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* ↑	Abdomensonografie cerebrale MRT	Kayser-Fleischer-Kornealring

Verdacht auf Morbus Wilson

Diagnosesicherung:
- Kupfer i. 24-Std.-SU* nach D-Penicillamin-Belastung
- Leberbiopsie: Kupfergehalt im Leberbioptat (> 250 µg/g Trockengewicht)
- ggf. Molekulargenetik: Sequenzierung des Wilson-Gens ATP7B
- Anwendung des Leipzig-Scores

gesicherter Morbus Wilson

Regelmäßiges Monitoring von Patienten mit M. Wilson:
- allgemein-klinische und neurologische Untersuchungen
- Basislabor (BB, GOT, GPT, γ-GT, AP, CHE, Bili, Krea, Quick, Eisen)
- Speziallabor (Coeruloplasmin, Kupfer und Zink i. S.)
- 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 MVZ Labor 28 GmbH

Labor Deutscher Platz Leipzig MVZ GmbH Deutscher Platz 5d 04103 Leipzig Tel.: 0341 9769370 Fax: 0341 97693769
info@labor-dpl.de www.labordeutscherplatz.de