

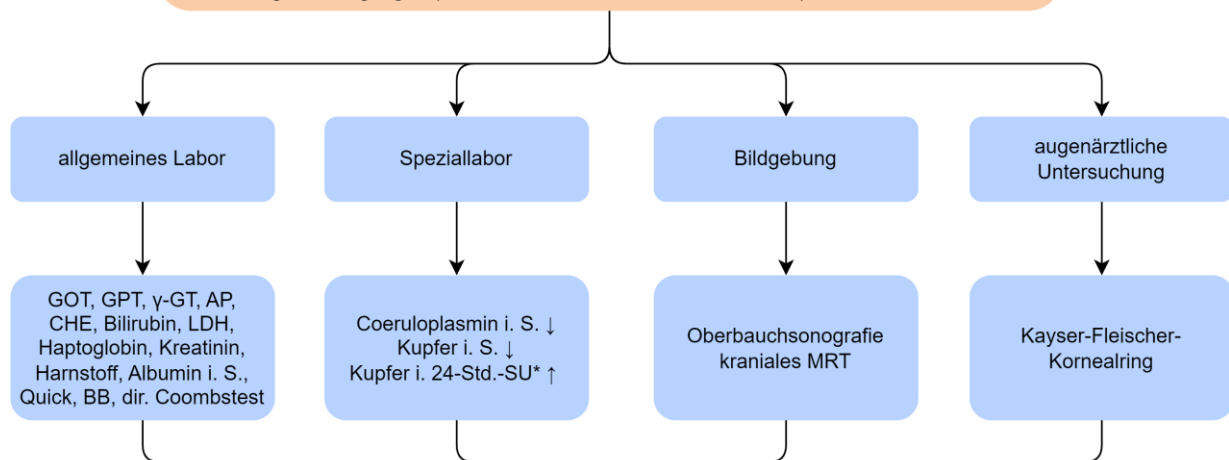


Diagnostischer Pfad

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
- fakultativ neuropsychologische Störung
- Coombs-negative hämolytische Anämie, unklare Anämie, Leukopenie und Thrombozytopenie
- Kayser-Fleischer-Kornealring
- andere Organbeteiligungen (z. B. an Herz, Nieren, Skelett oder Haut)



Verdacht auf Morbus Wilson

Diagnosesicherung:

- intravenöser Radiokupfertest (^{64}Cu -PET/CT-Bildgebung)
- Leberbiopsie: Kupfergehalt im Leberbiopsat ↑
- 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*

Familiencreening 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

DP_32_Morbus Wilson, verifiziert 07/2025