

Klinik oder Labor?

Die folgende Kasuistik erinnert daran, dass Hämochromatose mit verschiedenen unspezifischen Symptomen und Begleiterscheinungen auftreten kann. Hätten Sie daran gedacht?

Fall: Familiäres chronisches Fatigue-Syndrom

Eine 53-jährige Patientin kommt in die Praxis zur Abklärung folgender Beschwerden:

- chronische schwere Lethargie
- Schlaflosigkeit
- Arthralgien, vorwiegend das Knie betreffend

Die Patientin führt ihre Symptome auf eine grippeähnliche Erkrankung vor sechs Monaten zurück.

Persönliche Anamnese

- Hypertonie (mit ACE-Hemmern therapiert)
- Östrogen-Substitution seit zwei Jahren (Menopause)
- Blutspenderin bis vor 13 Jahren
- Nichtraucherin
- leichter Alkohol-Konsum (4 Units/Woche)

Untersuchungsergebnisse

- Körperliche Untersuchung: unauffällig
- Laborwerte unauffällig: Elektrolyte, Kalzium, Bikarbonat, Harnsäure, Harnstoff und Kreatinin: unauffällig
- Leberwerte (ALT, AP, Bilirubin), Albumin, Totalprotein: unauffällig
- Glukose: 5,0 mmol/L (random)
- Röntgenaufnahme der Knie: unauffällig

Welche provisorische Diagnose stellen Sie? Welche weiteren Analysen veranlassen Sie?

- Mögliche Diagnosen aufgrund der klinischen Symptome:
- chronisches Fatigue-Syndrom
 - Eisenmangel
 - Bruder hat gleiche Symptome und eine Lebererkrankung

Weitere Laborbestimmungen:

Eisen	52,6 mmol/L	(<17 mmol/L)
Transferrin-Sättigung	84%	(15–45%)
Eisenbindungskapazität	63 mmol/L	(45–72 mmol/L)
Ferritin	2823 mmol/L	(6–100 mmol/L)

Enddiagnose

Hämochromatose

Die genetischen Formen einer Hämochromatose sind assoziiert mit:

- Lebererkrankungen
- Arthritis
- Herzinsuffizienz
- Hyperglykämie
- Hypogonadismus
- unerklärter Müdigkeit

Transferrin-Sättigung und Ferritin-Bestimmung im Nüchternzustand sind notwendig, um eine provisorische Diagnose zu stellen.

Der Nachweis von Mutationen im HFE-Gen sowie evtl. eine Leberbiopsie zur definitiven Diagnose sind ebenfalls notwendig.

Prof. Dr. Dr. h.c. Walter Riesen, Institut für klinische Chemie und Hämatologie, Kantonsspital St. Gallen, 9007 St. Gallen
E-Mail: walter.riesen@ikch.ch

Dr. Markus Hug, Spez. FMH Allgemeinmedizin, 2800 Delémont
E-Mail: markus.hug@hin.ch

