

# Erhöhte Creatininkinase bei M. Wilson – Atypische Präsentation mit muskuloskelettalen Symptomen bei 2 Kindern

Pfeifer N<sup>1</sup>, Gerner P<sup>1</sup>, Lainka E<sup>1</sup>, Hoyer PF<sup>1</sup>, Della Marina A<sup>2</sup>, Kathemann S<sup>1</sup>  
1 Klinik für Kinderheilkunde II, Universitätsklinikum Essen  
2 Klinik für Kinderheilkunde I, Universitätsklinikum Essen

## Einleitung:

- Frühzeitige Diagnosestellung eines Morbus Wilsons zur Vermeidung toxischer Kupferablagerung im Gewebe
- Phänotypische Diversität führt nicht selten zu einer späten Diagnose
- In wenigen Fällen finden sich primär muskuloskelettale Symptome (Rosen *et al.*, 2013)



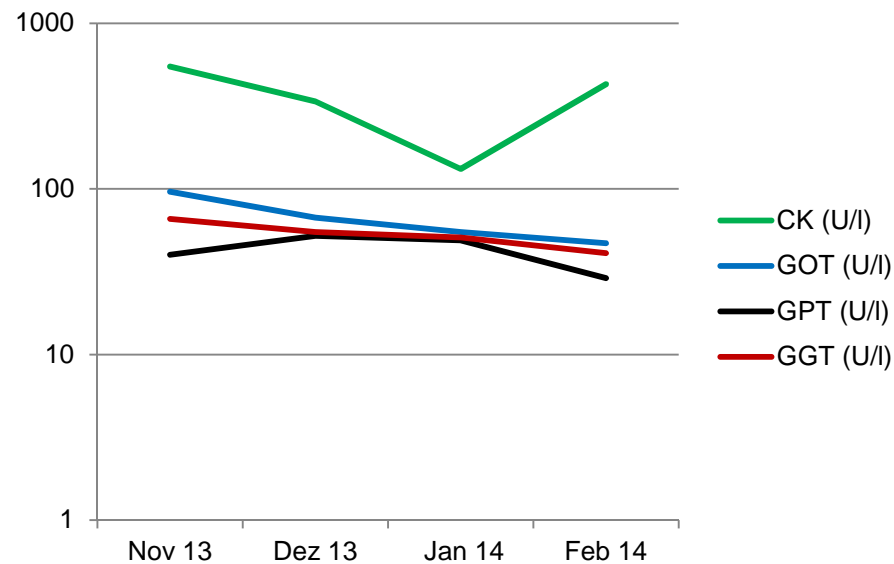
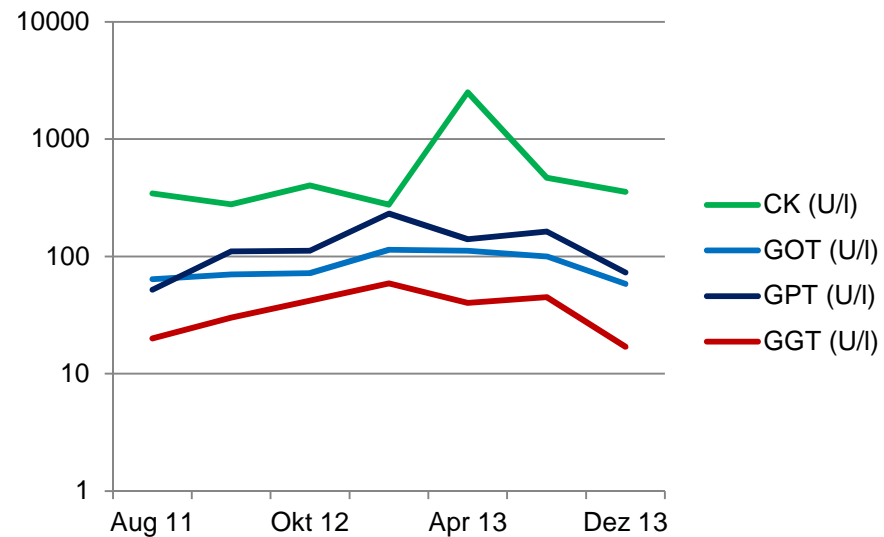
## Patienten:

- 5 jähriges Mädchen und 11 jähriger Junge ohne vorbekannte Lebererkrankung
- Creatininkinase (CK)-Erhöhung und Belastungsintoleranz
- Milde Gamma-Glutamyl-Transferase (GGT)- und Transaminasen-Erhöhung

	Mädchen	Junge	
CK	403	548	U/l
GOT	72	96	U/l
GPT	112	40	U/l
GGT	42	66	U/l



## Verlauf Laborparameter:

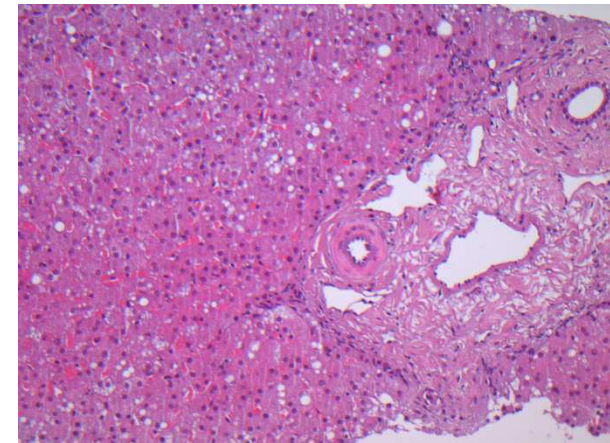


## Diagnostik:

- Erweiterte Labordiagnostik incl. Lebersyntheseparameter
- Autoimmundiagnostik: ANA positiv; ANCA, Anti-SMA, Anti-LKM-1, Anti-SLA negativ
- Virologie unauffällig
- **Auffällig:** Coeruloplasmin reduziert

**V. a. Morbus Wilson**

DD: Autoimmunhepatitis



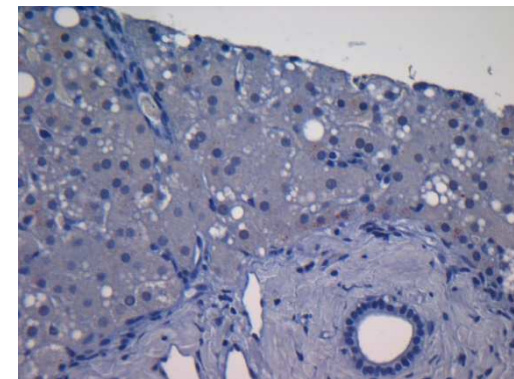
## Ergebnisse:

	Mädchen	Junge
Coeruloplasmin	< 0,02 g/l	0,14 g/l
Kupferausscheidung im 24h-Sammelurin	138 µgCu/l	1860 µgCu/l
Histologie Leberbiopsie	Leberfibrose Grad II, 90% Verfettung	Leberzirrhose Grad IV, chronische Hepatitis
Rhodaninfärbung	Kupfernachweis	unauffällig
Kupferkonzentration im Lebergewebe	1646 µg/g	1027 µg/g
Mutationen im <i>ATP7B</i> -Gen	compound heterozygot p.Met769Val, Exon 8 p.Ala1063Val, Exon 14	compound heterozygot p.Glu1064Lys, Exon 14 p.His1069Gln, Exon 14



## Diskussion:

- Ein Morbus Wilson kann sich in seltenen Fällen mit einer CK-Erhöhung und Belastungsintoleranz als erstes Symptom präsentieren
- **CK-Erhöhung mit assoziierter GGT- und Transaminasen-Erhöhung** erfordert erweiterte Diagnostik inkl. Coeruloplasmin im Serum, Kupfer im 24-Stunden-Sammelurin, ggf. Leber-PE und Kupferbestimmung im Lebergewebe



## Diskussion:

- Verläufe mit Muskelkrämpfen und muskulärer Schwäche als erstes Zeichen eines Morbus Wilsons sind beschrieben

Pediatrics. 2013 Oct;132(4):e1039-42. doi: 10.1542/peds.2012-2923. Epub 2013 Sep 2.

### **Spasmodic muscle cramps and weakness as presenting symptoms in Wilson disease.**

Rosen JM<sup>1</sup>, Kuntz N, Melin-Aldana H, Bass LM.

Gastroenterology. 1995 Mar;108(3):885-7.

### **Copper-induced acute rhabdomyolysis in Wilson's disease.**

Propst A<sup>1</sup>, Propst T, Feichtinger H, Judmaier G, Willeit J, Vogel W.





## Fazit:

- CK-Erhöhung in Assoziation mit einer erworbenen Muskelschwäche ohne weitere spezifische Symptome einer Muskelerkrankung kann ein erstes Anzeichen für einen Morbus Wilson sein
- Zügige Diagnostik und Therapieeinleitung ist hier obligat



- Wilson's disease, Aftab Ala, Ann P Walker, Lancet 2007; 369:397-408
- Leitfaden Morbus Wilson (Eurowilson)
- Copper-induced acute rhabdomyolysis in Wilson's disease; Propst *et al.*, 1995; Gastroenterology
- Spasmodic muscle cramps and weakness as presenting symptoms in Wilson Disease; Rosen *et al.*, 2013; Pediatrics
- M. Wilson-Diagnostik und Therapie, Prof. Merle; 2011; Hep Net Journal

