Case description

Zwei Brüder, 26 und 23 Jahre alt, sind von der gleichen seltenen Erbkrankheit betroffen, die im schlimmsten Fall zu einem Nierenversagen führen kann. Ihre Eltern sind jedoch beide gesund.

Imagery

Questions about the case

1. Was zählt nicht zu den intrarenalen Ursachen für ein Nierenversagen?

    A. Hepatorenales Syndrom

    B. Morbus Wegener

    C. IgA-Nephritis

    D. Harnleiterobstruktion

    E. Crush-Niere

2. Durch die Bestimmung welchen Parameters lässt sich ein prärenales Nierenversagen von einem intrarenalen Nierenversagen nicht unterscheiden?

    A. Urin-Osmolalität

    B. Urin/Plasma-Osmolalität

    C. Kreatinin-Clearance

    D. Urin-Natrium

    E. Fraktionelle Natrium-Exkretion

3. Woran leiden die Zwillingsbrüdern am wahrscheinlichsten, sollte zusätzlich eine Innenohrschwerhörigkeit bestehen?

    A. Alport-Syndrom

    B. Polyzystischen Nierenerkrankung

    C. Tuberöse Sklerose

    D. Oro-fazio-digitales-Syndrom

    E. Bardet-Biedl-Syndrom

4. Was gehört nicht zu den Aufgaben der Niere?

    A. Regelung des Säuren-Basen-Haushalts

    B. Regelung des Elektrolythaushalts

    C. Regelung des Knochenstoffwechsels

    D. Regelung des Blutdrucks

    E. Regelung des Blutzuckers

Diagnosis of the case

Alport-Syndrom.

Diagnosis - ICD10

Chapter	ICD-10	Diagnosis	In picture	Comment
XVII. Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien	Q87.8	Aicardi-Syndrom	TBD	TBD

Correct answers to the questions

1. (D), 2. (C), 3. (A), 4. (E),

Questions about the case with comments

A. Das hepatorenale Syndrom ist eine Form des akuten Nierenversagens, die bei schweren und fortgeschrittenen Erkrankungen der Leber (z.B. Leberzirrhose) auftritt. In diesem Sinn kann das hepatorenale Syndrom als kombinierte Leber- und Niereninsuffizienz betrachtet werden. Die Nieren weisen in der histologischen Untersuchung keine Veränderungen auf. Als Pathomechanismus des hepatorenalen Syndroms wird eine Vasokonstriktion der Nierengefäße angesehen, die zu einer Abnahme der Glomerulumfunktion führt. Die Funktion des Tubulussystems jedoch kaum beeinträchtigt. Im Zuge des hepatorenalen Syndroms ist die Plasmareninaktivität erhöht. Störungen im Renin-Angiotensin-Aldosteron-System oder im Prostaglandinsystem werden für die Vasokontriktion der Nierengefäße verantwortlich gemacht.

B. Morbus Wegener ist eine Vaskulitis der kleinen Gefäße, die zu einer akuten Niereninsuffizienz führen kann.

C. Die IgA-Nephritis oder Morbus Berger ist die häufigste Ursache einer Glomerulonephritis. Kennzeichnend ist die Ablagerung von Immunglobulin A im Mesangium der Glomeruli.

D. Eine Harnleiterobstruktion führt zu einem postrenalen Nierenversagen.

E. Das durch Rhabdomyolyse (z.B. nach ausgedehnten Muskelquetschungen während eines Unfalls oder aber auch als unerwünschte Arzneimittelwirkung) freigewordene Myoglobin verstopft die Tubuli der Niere und führt auf dreierlei Weise zur akuten Tubulusnekrose: 1. Das im Myoglobin enthaltene Häm kann die Nierentubuli durch Pigmentzylinder verstopfen. 2. Eisen wird frei und schädigt die Tubuluszellen. 3. Durch Flüssigkeitverschiebungen in den geschädigten Muskel hinein kann es zu einem Volumenmangel in den Gefäßen und damit zu einer Minderdurchblutung der Nieren kommen.

A. prärenal: > 500 mosmol; intrarenal: > 300 mosmol

B. prärenal: > 1,1; intrarenal: 0,9-1,09

C. Die Kreatinin-Clearance hilft nicht bei der Entscheidung, ob ein prä- oder ein intrarenales Nierenversagen vorliegt: tgl. Kreatinin-Anstieg >0,5–2 mg/dl ist ein Zeichen für Nierenversagen. Dieser Parameter gilt als unsicher. Besser geeignet ist die Kreatinin-Clearance, deren Abfall auf unter 5 ml/min die Indikation für ein Nierenersatzverfahren anzeigt.

D. prärenal: < 10 mmol/l; intrarenal: > 30 - 40 mmol/l

E. prärenal: < 1 %; intrarenal: > 1 %

A. Das Alport-Syndrom, auch 'Progressive hereditäre Nephritis' genannt, ist eine vererbte Krankheit mit fehlgebildeten Kollagenfasern des Typ IV. Im jungen Erwachsenenalter kommt es in 50 % der Fälle zu einer beidseitigen Innenohrschwerhörigkeit. Bei etwa 10 % kommt es zu Augenveränderungen: meist kegelförmige Vorwölbung der Augenlinse (Lentikonus) oder Katarakt und Augenhintergrundveränderungen. Im weiteren Verlauf entwickelt sich die chronisch-progrediente Niereninsuffizienz.

B. Informationen zu diesem sehr umfangreichen Krankheitsbild finden Sie unter: http://de.wikipedia.org/wiki/Zystenniere

C. Die tuberöse Sklerose ist eine autosomal-dominante genetische Erkrankung, die mit Fehlbildungen und Tumoren des Gehirns, Hautveränderungen und meist gutartigen Tumoren in anderen Organsystemen einher geht. In der Niere entstehen Angiomyolipome und Nierenzysten.

D. Das Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1 (OFD1), auch Papillon-Leage-Psaume-Syndrom oder Oral-fazial-digital-Syndrom 1 genannt, ist eine sehr seltene X-chromosomal-dominant vererbte Krankheit. Das Krankheitsbild bei OFD1 zeigt sich bei den betroffenen Patientinnen durch Fehlbildungen in der Mundhöhle (Pseudospalte der Oberlippe, Gaumenspalte, gespaltene Zunge, hoher Gaumenbogen, Fixierung der Zunge, Zahnanomalien), Gesichtsdysmorphien (Balkonstirn, Gesichtsasymmetrie, Hypertelorismus, verbreiterte Nasenwurzel, Milien der Gesichtshaut) und Fehlbildungen der Finger (Syndaktylie, Brachydaktylie, Klinodaktylie, Polydaktylie). Bei vielen Patienten ist eine Neigung zu polyzystischen Nieren (Zystennieren) zu beobachten. Diese werden meist oft sehr spät diagnostiziert, wenn die Niereninsuffizienz schon weit fortgeschritten ist. Die Erkrankung ist für das männliche Geschlecht pränatal tödlich.

E. Das Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom (LMBBS) ist eine angeborene und nicht ursächlich heilbare Behinderung auf der Grundlage einer autosomal-rezessiv vererbbaren Genmutation an zwölf möglichen Genen. Es wurden früher zwei Syndromtypen unterschieden: Laurence-Moon-Syndrom und Biedl-Bardet-Syndrom. International werden inzwischen die Typen 1 bis 12 unterschieden, je nachdem welches Gen betroffen ist. Im Bereich der klinischen Symptomatik wird das Laurence-Moon-Syndrom (ohne Polydaktylie und Adipositas, dafür aber mit Paraplegie und Muskelhypotonie) vom Bardet-Biedl-Syndrom (mit Polydaktylie, Adipositas und Erkrankungen der Nieren, häufig primäre Nierenhypoplasie mit Pyelonephritis und Urämie) abgegrenzt.

E. Die Regulation der Glukosekonzentration im Blut erfolgt durch einen Regelkreis aus Insulin (beta-Zellen der Langerhans´schen Inseln im Pankreas) und Glukagon (alpha-Zellen der Langerhans´schen Inseln des Pankreas). Außerdem haben Adrenalin, Kortisol und Schilddrüsenhormone blutzuckersteigernde Wirkungen.