SGIM/ESCIM-Kongress 2014: Clinical Pearl

Von selten und einfach zu allgemein und komplex

Eine Perle ist ein hartes Objekt, welches von einer Muschel produziert wird. Die wertvollsten Perlen treten spontan auf, aber sie sind sehr selten. Die grosse Mehrheit der Muscheln produzieren Perlen, die nicht attraktiv sind und keinen Wert aufweisen, es sei denn für einen Wissenschaftler, einen Sammler oder als Kuriosität.

Von selten und einfach zu allgemein und komplex, so **Prof. Dr. med. Edouard Battegay**, Zürich, in seiner Einführung zur klinischen Perle.

Der Referent stellte zwei Fälle vor, von welchen wir einen wiedergeben.

Ein 29-jähriges männliches Fotomodell erlitt anlässlich eines Fotoshootings auf dem kleinen Matterhorn (3'900 M.ü.M.) starke Schmerzen im oberen linken Quadranten, die beim Atmen zunahmen. Nach Spitaleinlieferung per Flugzeug und klinischer Untersuchung wurde er entlassen. Sämtliche Laborparameter und eine Ultraschalluntersuchung waren negativ.

Einen Tag später stellten sich die Schmerzen wiederum ein und er wurde erneut hospitalisiert zum Ausschluss einer Lungenembolie. Er wies normale Vitalfunktionen auf mit kleinen punktförmigen Blutungen an Finger- und Zehenspitzen. D-Dimer war leicht erhöht, CRP und LDH ebenfalls, sonst normaler Status. Abdominales und Brust-Röntgenbild waren normal, die Familienanamnese unauffällig, Raucher (13pY). Der Vater stammt aus der Subsahara, die Mutter ist Schweizerin.

Abdomen- und Brust-CT zeigten keine Lungenembolie und keine pulmonalen Pathologien, aber mehrere subkapsuläre Milz Infarkte. Was nun?

Die Transoesophagus-Echokardiographie war normal und Blutkulturen waren negativ.

Die Hämoglobinelektrophorese ergab eine Erhöhung von HbS (36.4%, Norm 0%) und eine Erniedrigung von HbA 58.6% (Norm >95%). Dies spricht für eine heterozygote Sichelzellerkrankheit.

Der klinische Schweregrad der Sichelzellerkrankheit weist eine extreme Phänotyp-Variabilität auf. Das Spektrum wird definiert durch Genetik und Umgebungsfaktoren. Die häufigste klinische Manifestation ist ein vaso-okklusiver Anfall. Schmerzattacken sind das hervorragendste klinische Merkmal.

Auslöser sind Hypoxämie, Dehydrierung und Wechsel in der Körpertemperatur.

Unser Patient hatte eine heterozygote Sichelzellerkrankheit (36.4% HbS). Es brauchte das kleine Matterhorn, um dies herauszufinden!

▼ **Prof. Dr. Dr. h.c. Walter F. Riesen**

Quelle: Jahrestagung SGIM/ESCIM Genf 16.5.2104

Take-Home Message

- ◆ Einem Schmerzfall kann eine heterozygote Sichelzellerkrankheit zu Grunde liegen (Gefässverschlissendes Ereignis)
- ◆ Eine Sichelzellanämie kann bei heterozygoten Sichelzellen abwesend sein (heterozygotes HbA und HbS)
- ◆ Der Ursprung des Patienten muss bei gewissen Krankheiten berücksichtigt werden
- ◆ Das kleine Matterhorn birgt für Models während des Fotoshootings überraschende Risiken, die durch die Tourismusverantwortlichen nicht beworben werden