



Satellitensymposium DGKJ

## OFT GESEHENE SYMPTOME – BESONDERE DIAGNOSEN!

MAT-DE-2007047 (V1.0) 12/20

### Hepatosplenomegalie – was kommt nach „den üblichen Verdächtigen“?

**Bei einem 11-jährigen Jungen, der sich wegen rezidivierender Bauchschmerzen vorstellt, werden eine Splenomegalie und sowie eine geringfügige Hepatomegalie festgestellt. Er ist für sein Alter eher klein und schwächlich, hat eine kleine Nabelhernie, die Thrombozyten sind leicht erniedrigt, und er macht nach der Schule – für sein Alter ungewöhnlich – häufig einen Mittagsschlaf.**

Wie Dr. Eugen Mengel, Hochheim, erinnerte, lässt diese Symptomkonstellation zunächst an Infektionen, maligne Erkrankungen oder auch hämolytische Anämien denken – die bei dem beschriebenen Patienten jedoch alle ausgeschlossen wurden. In solchen Fällen sollten auch lysosomale Speichererkrankungen als mögliche Ursache für die Organvergrößerungen in Erwägung gezogen werden, konkret Morbus Gaucher, ein saurer Sphingomyelinase-Mangel (ASMD), Morbus Niemann Pick Typ C und ein saurer Lipase-Mangel (LALD), so Mengel. Sie alle können mit einer Splenomegalie und/oder Lebererkrankung einhergehen.

Besonders ausgeprägt ist die Splenomegalie bei Patienten mit Morbus Gaucher, wie der Experte für lysosomale Speicherkrankheiten weiter ausführte. Ebenfalls typisch für diese Erkrankung: eine meist moderate Thrombozytopenie. Ursache ist eine erblich bedingte

verringerte Aktivität des lysosomalen Enzyms  $\beta$ -Glukozerebrosidase, die zu einer Akkumulation von Glukosylzeramid in Makrophagen führt, die zu sogenannten „Gaucher-Zellen“ anschwellen. Die Mehrheit der Patienten weist zudem vielfältige Knochenmanifestationen auf, die zu Knochenschmerzen führen können<sup>1</sup>.

Die Diagnose Morbus Gaucher lässt sich durch den Nachweis einer verminderten Enzymaktivität sichern. Dafür ist heute auch ein Trockenbluttest verfügbar, mit dem gleichzeitig auf Morbus Gaucher, ASMD und LALD getestet werden kann. Meist schließt sich eine konfirmatorische genetische Analyse an; auch Biomarker für die Erkrankungen können aus derselben Trockenblutkarte gemessen werden.

Für die meisten dieser Erkrankungen stehen spezifische Therapien zur Verfügung, für Morbus Gaucher beispielsweise die Enzymersatztherapie mit Imiglucerase (Cerezyme®). „Das bedeutet gleichzeitig, dass die Diagnose entscheidend ist, um die Therapie einzuleiten“, so Dr. Mengel. „Die rechtzeitige Therapie verbessert die Prognose.“

<sup>1</sup> Rosenbloom BE, Weinreb NJ. Crit Rev Oncog 2013; 18: 163-175