

Schwierige Labordiagnostik bei Mitochondriopathien

Mitochondriale Krankheiten (sog. Mitochondriopathien) sind durch die konventionelle biochemische Diagnostik zum großen Teil nicht zu identifizieren, erklärte Prof. Dr. Ute Spiekerkötter vom Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Freiburg auf dem 17. Pädiatrie-Update-Seminar am 3. und 4. Mai 2024 in Köln. Allgemeine biochemische Marker wie das Laktat oder das Plasma-Alanin in der Aminosäuren-Analyse sind richtungsweisend, aber nicht spezifisch.

So sind die Plasmaamino-säuren-Analyse und die Acylcarnitin-Analyse, zusammen mit dem Laktat und dem Ammoniak, allgemeine Stoffwechselfparameter, die bei unklarem Verdacht auf eine Stoffwechselstörung weiter bestimmt werden sollen. Die Analyse der organischen Säuren im Urin ist in der Regel aber nur noch bei konkreten Fragestellungen indiziert. Einzelmetabolit-Messungen spielen zumeist nur noch eine Rolle bei dem klaren Verdacht auf eine bestimmte Krankheit sowie beim Monitoring von Krankheiten und Therapien.

Die neuen Omics-Technologien, insbesondere Metabolomics, haben weitere Einblicke in bioenergetische und biosynthetische Funktionalitäten bei mitochondrialen Erkrankungen gegeben. Dadurch konnten Pathomechanismen und neue Targets für therapeutische Interventionen identifiziert werden. Diagnostisch hat sich allerdings die genomische Analyse als First-Line-Methode bei dem Verdacht auf eine mitochondriale Krankheit etabliert, so Spiekerkötter.

Anmerkung

Aus gutachtlicher Sicht ist darauf hinzuweisen, dass die Diagnose „Mitochondriopathie“ häufig im Bereich der Alternativ- bzw. Komplementärmedizin verwendet wird, meist bei einem unspezifischen (oft wohl psychosomatisch stark überlagerten) Beschwerdebild aufgrund einer fragwürdigen Labordiagnostik in entsprechenden Speziallabors (welche sich von der oben beschriebenen Labordiagnostik wesentlich unterscheidet).

Diese angeblichen „Mitochondriopathien“ haben jedoch nichts zu tun jedoch mit den echten mitochondrialen Krankheiten / Mitochondriopathien: Dabei handelt es sich um definierte schwere Krankheitsbilder, die entsprechend als Diagnosen (mit ICD-10 Kodierung) genannt werden müssen.