



LIQUOR DIAGNOSTIK - DEMENZ

(Univ. Prof. Mag. Dr. Christian Humpel)

Befundung: PD Dr.med. Michaela Defrancesco

Univ. Klinik für Psychiatrie I (Univ. Prof. Dr. Alex Hofer)



<https://www.i-med.ac.at/psychiatrie1/labore/demenzlabor.html>

Information Liquor Diagnostik Demenz

Erstellt: PD Dr.med. Michaela Defrancesco, 5.8.2024

Überarbeitet und geprüft: Univ. Prof. Dr. Christian Humpel, 2.1.2025

Freigegeben: Univ. Prof. Dr. Christian Humpel, 2.1.2025

Bitte verwenden Sie das aktuelle Zuweisungsformular 2025 , ONLINE als PDF zum Downloaden von:

<https://www.i-med.ac.at/psychiatrie1/labore/demenzlabor.html>

Die Befundzustellung erfolgt ab 2025 nur mehr per E-Mail:

lki.ps.demenzlabor@tirol-kliniken.at

2. Bitte senden Sie die Probe mit Zuweisungsformular an:

INTERN: Rohrpost Nummer 73

EXTERN:

Univ.-Klinik für Psychiatrie I

PSYCHIATRIE DEMENZLABOR

Univ.-Prof. Dr. Christian Humpel

Anichstr. 35

A-6020 Innsbruck

Versandempfehlungen: Der Versand diagnostischer Proben unterliegt besonderen Vorschriften. Probe in dicht verschlossenem Plastikröhrchen sammeln, dann in ein zweites verschließbares und wasserdichtes Gefäß verpacken. Diese Probe mit dichter Außenverpackung versehen (z.B. geeignet beschichtetes, wattiertes Kuvert) und außen mit "UN3373" Kennzeichnung versehen. Die Haftung für den ordnungsgemäßen Versand liegt beim Absender.

3. Probenentnahme und Vorbereitung Liquor:

1. Die korrekte Handhabung von Proben ist sehr wichtig, um genaue Ergebnisse zu erhalten. Für die Entnahme, Lagerung und Behandlung von Proben dürfen nur Polypropylenröhrchen verwendet werden. Es wird empfohlen, für reproduzierbare Ergebnisse alle Schritte bei der Handhabung von Proben zu standardisieren. Eine Verwendung mit Post-mortem-Liquor, ventrikulärem Liquor, Blutproben (Serum, Plasma), Hirngewebe oder Zellkulturüberständen kann zu fehlerhaften Ergebnissen führen.

2. Liquor-Entnahme

- Die Lumbalpunktion sollte vorzugsweise am Morgen ausgeführt werden.
- Die Lumbalpunktion sollte auf der Höhe L3/IA oder IA/L5 durchgeführt werden.
- Die ersten 20 Tropfen des Liquors verwerfen, dann Liquor in einem geeigneten Polypropylen-Entnahmeröhrchen sammeln)
- Zu viel leeren Raum im Röhrchen vermeiden.

3. Liquor-Handhabung

Die folgenden Schritte sollten vorzugsweise innerhalb von 4 Stunden nach der Lumbalpunktion erfolgen.

- Hämorrhagische Liquorproben ausschließen.
- Liquor 10 Minuten bei ± 2000 g und kontrollierter Raumtemperatur zentrifugieren, um Zellen und sonstiges nicht lösliches Material zu eliminieren.
- Liquor in Polypropylenentnahmeröhrchen aliquotieren.
- Zu viel leeren Raum im Röhrchen vermeiden, d. h. vorzugsweise 400 μ L Liquor in einem Röhrchen für 500 μ L.
- Die Aliquots entsprechend den Transportbedingungen behandeln.

4. Versand an ein weiter entferntes Labor

- Nicht gefroren: Die Proben innerhalb von 48 Stunden bei Umgebungstemperatur versenden.
- Gefroren: Die Proben auf Trockeneis versenden; ein Auftauen der Proben vermeiden.

4. Interpretationen der Ergebnisse:

Ergebnistabelle

Parameter	Wert	Einheit	Cut-off	Kurzinformation
Beta-Amyloid-42:	xy	pg/ml	<500	Peptid, typisch reduziert bei AE, CAA – möglich reduziert bei z.B. NPH, SAE, VD
Beta-Amyloid-40:	xy	pg/ml	(siehe Ratio3)	Kürzeres Peptid (hohe Menge im Blut)
Gesamt-Tau:	xy	pg/ml	>500	Tau-Protein Erhöht als unspezifischer Indikator einer neuronalen Schädigung (z.B. nach Schlaganfall, cerebraler Blutung, SHT etc.) – bei AE, Tauopathien (FTLD, PSP, CBD – ev. DLB), >1000 pg/ml auch CJE möglich, ev. VD, PD
Phospho-Tau-181:	xy	pg/ml	>60	Hyperphosphoryliertes Tau-Protein Erhöht bei AE, Tauopathien (FTLD, PSP, CBD, ev. DLB, VD, PD)
Ratio1 (Tau/Aβ42):	xy		>1,0	Typisch pathologisch bei AE
Ratio2 (pT181/Tau):	xy		<0,075	Zusammen mit Gesamt Tau >1000 pg/ml typisch pathologisch bei CJE
Ratio3 (Aβ42/Aβ40):	xy		<0,06	Typisch pathologisch bei AE und CAA

AE: Alzheimer Erkrankung, CAA: Cerebrale Amyloidangiopathie, FTLD: Frontotemporale lobäre Degeneration, PSP: Progressive supranukleäre Blickparese, CBD: Corticobasale Degeneration, CJE: Creutzfeld-Jakob-Erkrankung, DLB: Demenz mit Lewy Körperchen, NPH: Normaldruckhydrozephalus, SAE: Subkortikale arteriosklerotische Enzephalopathie, VD: Vaskuläre Demenz, Parkinson Demenz

Befundinterpretation:

Basierend auf den im KIS oder ELGA verfügbaren Daten wird eine Befundinterpretation von PD Dr.med. Michaela Defrancesco in Zusammenschau mit den Liquorwerten erstellt.

Hinweis: Die Befundinterpretation dient als Ergänzung der Demenzdiagnostik – die Aussagekraft ist von der Anzahl und Qualität der vorliegenden Befunden abhängig.

Hinweise zur Indikationsstellung für eine liquorbasierte Demenzdiagnostik (in Anlehnung an die aktuellen S3-Leitlinien (S3-Leitlinie Demenzen – AWMF-Rg. Nr. 038-013).

Empfehlung – S3 Leitlinien – Empfehlungsgrad A: „Wir empfehlen, eine Liquordiagnostik mit Bestimmung der Biomarker Aβ42, Gesamt-Tau und pTau in Fällen einer Demenz oder leichten kognitiven Störung mit unklarer Ursache nach klinischer und neuropsychologischer Untersuchung und nach Ausschluss potenziell reversibler Ursachen zur ätiologischen Differenzialdiagnostik primärer Demenz-Erkrankungen (insbesondere bei Alzheimer-Krankheit, frontotemporaler Demenz, vaskulärer kognitiver Störung/Demenz), wenn das Ergebnis einen zu erwartenden Effekt auf das klinische Management hat.“

Wichtiger Hinweis zur Interpretation der Liquorergebnisse:

CAVE: Die Diagnose einer Demenz muss immer in Zusammenschau mit klinischen, neuropsychodiagnostischen und zerebral-bildgebenden Befunden gestellt werden – eine alleinige Diagnostik basierend auf Liquorbefunden ist **NICHT** entsprechend der derzeit gültigen Leitlinien.

Diagnostik der Alzheimer Erkrankung DD Alzheimer Demenz:

Positive Biomarker einer Alzheimer Erkrankung (erniedrigtes β -Amyloid 42, erhöhtes Gesamt und Phospho-Tau 181, pathologische Ratio 1+2) sind NICHT mit der Diagnose einer Alzheimer Demenz gleichzusetzen – pathologische Biomarker können klinischen Symptomen einer Demenz viele Jahre vorausgehen. Unauffällige Tau Marker bei pathologischen Amyloid-Markern schließen eine Alzheimer Erkrankung nicht aus (Amyloid - Pathologie geht der Tau-Pathologie zeitlich voraus).

CAVE: akut neurologische Ereignisse (z.B: Hirnblutung, Schlaganfall, epileptisches Geschehen, zerebrale Infektionen) können Amyloid und Tau Marker beeinflussen.

Empfohlene diagnostische Maßnahmen zur Abklärung eines dementiellen Syndroms:

1. Klinische Diagnostik: Eigen- und Fremdanamnese bezüglich kognitiven Defiziten und Defiziten in Alltagsfunktionen im zeitlichen Verlauf.
2. Neuropsychodiagnostik: Neuropsychologische Untersuchung mittels alters – und bildungsnormierten Testbatterie (z.B: CERAD-Plus, ADAS-cog) - CAVE: die Durchführung eines MMSE oder MOCA Tests ist für eine Demenzdiagnostik **NICHT** ausreichend, kann aber für eine grobe Einschätzung der kognitiven Leistungsfähigkeit verwendet werden.
3. Bildgebende Diagnostik: es wird nach Möglichkeit die Durchführung eines cMRT einschließlich Beurteilung von Scores wie MTA Score (Beurteilung einer medialen temporalen Atrophie), Koedam Score (Beurteilung einer parietalen Atrophie), Fazekas Score (Beurteilung von chronisch vaskulären Läsionen).

Neurodegenerative Erkrankungen wie AE, FTLD und andere Tauopathien zeigen bezüglich Biomarkern häufige Überschneidungen – zur weiteren differentialdiagnostischen Abklärung werden empfohlen:

- Bei V.a. eine Tauopathie wird zusätzlich ein 18 FDG PET oder DAT-Scan empfohlen.
- Bei V.a. eine CAA wird zusätzlich eine cMRT Sequenz zur Beurteilung von Microbleeds empfohlen (SWI, T2*).
- Bei V.a. PSP – Beurteilung der Mittelhirnstrukturen „humming bird sign“.
- Bei V.a. CJE – Beurteilung von Diffusionsstörungen insb. in den Basalganglien (DWI Sequenz), EEG zur Beurteilung von PSWCs = periodic sharp and slow wave complexes, 14-3-3-Protein-Nachweis im Liquor empfohlen.