

A. M. Palmowski-Wolfe¹ · J. Messerli¹ · P. Miny² · P. Weber³

¹ Augenklinik der Universität Basel, Schweiz ·

² Universitätskinderhospital beider Basel (UKBB), Abteilung Medizinische Genetik, Departement Klinisch-Biologische Wissenschaften, Basel, Schweiz ·

³ Universitätskinderhospital beider Basel (UKBB), Abteilung Neuropädiatrie, Basel, Schweiz

Zunehmende Augen-trübung bei Trisomie 13

Vorgeschichte

Ein 7 Monate alter Junge wurde zur Abklärung einer seit 2–3 Wochen zunehmenden Trübung des rechten Auges vorgestellt. Anamnestisch war der Mutter aufgefallen, dass die rechte Lidspalte etwas größer war als die linke und dass das rechte Auge etwas tränte (▣ **Abb. 1**).

Der 3900 g schwere Säugling litt an einer primären Trisomie 13 (47xy+13). Eine genetische Untersuchung hatte in allen untersuchten Zellen ein überzähliges Chromosom 13 ergeben. In diesem Zusammenhang hatte er eine beidseitige Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, eine Retrognathie, eine Mikrozephalie mit Verdacht auf Balkenanlagestörung sowie eine Hydronephrose

rechts bei Verdacht auf Ureterabgangsstenose rechts, eine valvuläre Aortenstenose, eine Epilepsie, eine Zerebralparese mit Tetraspastik und eine schwere psychomotorische Entwicklungsstörung mit Verdacht auf signifikante Seh- und Hörstörung.

Befunde

Am rechten Auge konnte keine direkte Pupillenreaktion auf Licht mit Sicherheit festgestellt werden. Es bestand ein relatives afferentes Pupillendefizit des rechten Auges. Am linken Auge zeigte sich eine direkte Lichtreaktion. Das linke Auge wurde geschlossen, wenn ein Gegenstand vor das Auge gehalten wurde, sodass ein Seheindruck vorhanden schi-

Liebe Kolleginnen und Kollegen

Hier kann auch Ihr Fall dargestellt werden!

Haben Sie Anregungen oder eine interessante Falldarstellung? Senden Sie diese bitte an:

Prof. Dr. F. G. Holz
 Universitäts-Augenklinik Bonn
 Ernst-Abbe-Straße 2
 53127 Bonn



Abb. 1 ▲ Vergrößerte Lidspalte (rechts > links), vergrößerter Hornhautdurchmesser (rechts > links), leicht vermehrter Tränensee. Am linken Auge ist schwach ein Iriskolobom nasal unten zu erkennen

en. Der Augennendruck war erhöht: rechts >30 mmHg, links >25 mmHg (palpatorisch).

Vordere Augenabschnitte. Der Hornhautdurchmesser war deutlich vergrößert: rechts 14, links 11 mm. Ferner zeigte sich rechts eine deutliche Eintrübung des Hornhautstromas. Links war die Hornhaut klar. Es bestand ein Iriskolobom nasal unten, dahinter fand sich eine lokalisierte, speichenartig bis an das Zentrum reichende Katarakt.

Hintere Augenabschnitte. Am rechten Auge zeigte sich eine glaukomatöse Optikusexkavation von 0,8–0,9, am linken Auge von 0,5.

Therapie

Zunächst wurde eine drucksenkende Therapie mit Xalatan® beidseits zur Nacht eingeleitet. Nach eingehender Rücksprache mit den Eltern wurde beschlossen, trotz des Narkoserisikos bei dem multimorbiden Kind eine Narkoseuntersuchung und ggf. eine drucksenkende Operation durchzuführen.

In der 7 Wochen später erfolgenden Narkoseuntersuchung bestätigten sich die obigen Befunde. Unter Xalatan® lag der Augennendruck jetzt bei rechts 30 und links 19 mmHg. Der Bulbus war für das Alter mit rechts 22,5 und links 20,5 mm deutlich verlängert. Am rechten Auge wurde eine Trabekulotomie durchgeführt.

In der Folge machte der kleine Junge einen deutlichen Wachstumsschub. Unter einer lokalen Therapie von Xalatan® an beiden Augen sowie links Timoptic® war der Befund auch nach weiteren 7 Monaten noch stabil mit beidseits klaren Hornhäuten, einem unveränderten Hornhautdurchmesser und einer beidseits stabilen Papillenexkavation, bei einem Augennendruck von beidseits 15 mmHg. Inzwischen reagiert das Kind auch eindeutig beidseits auf Lichtstimuli und lacht als Reaktion auf das Gesicht seiner Mutter.

Diagnose: Kongenitales Glaukom bei Trisomie 13.

Diskussion

Die Trisomie 13, auch Patau-Syndrom genannt, tritt mit einer Häufigkeit von 1:10.000 auf. Kinder mit einer Trisomie 13 haben einen schweren Entwicklungsrückstand, der bereits in der Schwangerschaft auffällt. Typisch sind, wie bei diesem Jungen, Hirnfehlbildungen, Lippen-Gaumen-Spalten, Fehlbildungen des Herzens und der Niere. Die Kinder sterben häufig sehr schnell nach der Geburt. Ein Überleben über 7 Monate (bis zu 3 Jahren) ist sehr selten. Wie bei diesem kleinen Jungen treten dann Krampfanfälle auf, Seh- und Hörstörungen werden bemerkbar.

Augenfehlbildungen sind im Rahmen einer Trisomie 13 häufig zu finden. Hierzu gehören vor allem ein Mikrophthalmus, Iriskolobome, Katarakte, ein primär hypoplastischer Glaskörper, eine retinale Dysplasie und Netzhautablösungen [1,4]. Über einen Buphthalmus im Rahmen eines kongenitalen Glaukoms wurde allerdings bisher eher selten im Zusammenhang mit einer Trisomie 13 berichtet [2,3].

Bei unserem Patienten mit Trisomie 13 hat der operative Eingriff in Intubationsnarkose zu einer Stabilisierung des Glaukoms geführt. Postoperativ kam es zu einem Entwicklungssprung, der sich in einer Gewichtszunahme und in einem deutlich zufriedeneren Verhalten mit weniger Klageklagen äußerte. Dies bestärkt uns in der Empfehlung, bei solchen Kindern, trotz der reduzierten Lebenserwartung, einen drucksenkenden Eingriff vorzunehmen, nicht zuletzt, um Schmerzen zu lindern. Demgegenüber steht das hohe Risiko quo ad vitam, das die Intubationsnarkose bei diesen multimorbiden kleinen Kindern darstellt.

Korrespondierender Autor

PD Dr. A. M. Palmowski-Wolfe



Augenklinik der
Universität Basel,
Mittlere Straße 91,
4012 Basel, Schweiz
E-Mail: PalmowskiA@uhbs.ch

Interessenkonflikt: Der korrespondierende Autor versichert, dass keine Verbindungen mit einer Firma, deren Produkt in dem Artikel genannt ist, oder einer Firma, die ein Konkurrenzprodukt vertreibt, bestehen.

Literatur

1. Allen JC, Venecia G, Opitz JM (1977) Eye findings in the 13 trisomy syndrome. *Eur J Pediatr* 124:179–183
2. Hinzpeter EN, Naumann G, Steidinger J (1975) [Buphthalmia in trisomy-13-syndrom]. *Ophthalmologica* 170:381–391
3. Lichter PR, Schmickel RD (1975) Posterior vortex vein and congenital glaucoma in a patient with trisomy 13 syndrome. *Am J Ophthalmol* 80:939–942
4. Siliaeva NF (1990) [Eye developmental defects in Patau's syndrome (trisomy 13)]. *Oftalmol Zh* 7:423–426

Neuer Impfstoff gegen Vogelgrippe

Molekularbiologen des Friedrich-Loeffler-Instituts auf der Insel Riems haben auf Basis des Geflügel-Herpesvirus einen neuen Impfstoff gegen die Vogelgrippe entwickelt. In dieses Virus setzten sie die Erbinformation für das Hämagglutinin-Protein des Geflügelpestvirus (AIV) ein. Nach der Impfung kommt es daher nicht nur zu einer Immunantwort gegen das Geflügel-Herpesvirus, sondern auch gegen das Geflügelpestvirus und somit zu einem Schutz gegen beide Viren.

Der Vorteil der Nutzung des Herpesvirus als Vektor liegt unter anderem darin, dass Antikörper nur gegen das Hämagglutinin-Protein des Grippevirus induziert werden, während eine natürliche Infektion zur Ausbildung von Immunreaktionen gegen eine Reihe anderer viraler Eiweißstoffe führt. Damit lassen sich geimpfte Tiere von virusinfizierten Tieren unterscheiden. Da sich das Geflügel-Herpesvirus nur im Geflügel vermehren kann, ist eine Ausbreitung des gentechnisch veränderten Impfvirus in Wildvögeln zudem nicht zu erwarten. Durch die Möglichkeit einer Impfung über Spray, Augentropfen oder das Trinkwasser ist eine leichte Erreichbarkeit der Tiere auch in großen Haltungen gegeben. Versuche haben gezeigt, dass die entwickelten Impfstoffe Hühner gegen Grippeviren der Subtypen H5 und H7, die unter anderem für die Ausbrüche von Geflügelpest in Holland im Jahr 2003 (H7) und derzeit in Südostasien (H5) verantwortlich sind, schützen können.

Quelle:

Bundesministerium für Verbraucherschutz, Ernährung und Landwirtschaft

Hier steht eine Anzeige.

