Von Morbus Wilson bis Morbus Fabry

Stoffwechselstörungen als Blickdiagnose

Dass sich Stoffwechselerkrankungen am Auge ablesen lassen, kommt eher selten vor. Bei einigen Erkrankungen ist der Hornhautbefund aber durchaus auffällig und teilweise sogar pathognomonisch.

— Das bekannteste Beispiel ist vermutlich der Kayser-Fleischer-Ring, der nicht nur beim Morbus Wilson auftritt, sondern auch Symptom einer biliären Zirrhose oder eines Plasmozytoms sein kann, das mit pathologisch überhöhten Kupferspiegeln einhergehen kann. In Einzelfällen können auch kupferhaltige Fremdkörper eine solche Ablagerung des Metalls im Bereich der descemetischen Membran verursachen. Kupferfremdkörper sind übrigens wesentlich gefährlicher für das Auge als eiserne, wie Prof. Berthold Seitz, Universitäts-Augenklinik des Saarlandes, Homburg/Saar, erklärte.

Etwa 80% der Patienten mit Morbus Wilson weisen Kayser-Fleischer-Kornealringe auf, die per se völlig ungefährlich sind und auch das Sehvermögen nicht beeinträchtigen. Wird die Kupferüberladung mit D-Penicillamin oder anderen Chelatbildnern behandelt, lässt dies auch die Kupferringe in der Hornhaut verblassen oder sogar völlig verschwinden.

Trübe Hornhaut durch Kristallablagerungen

Auffällig ist der Augenbefund bei der Zystinose, einer lysosomalen Stoffwechselerkrankung, bei der Zystinkristalle in verschiedenen Organen abgelagert werden, neben der Kornea auch in Leber, Milz und Knochenmark. Gefährdet sind aber vor allem die Nieren, die Erkrankung führt unbehandelt regelmäßig zu einer schweren Niereninsuffizienz.

Die Hornhaut erscheint durch die feinen Kristalle getrübt. Der Befund ist nahezu pathognomonisch, die Diagnose

Foto: KES/Thieme

Verdickung der Skleren bei Mucopolysaccharidose Typ I, einer lysosomalen Speicherkrankheit.

Damit wird die Kornea wieder klar

Augentropfen bei Zystinose

- Zysteaminhydrochlorid 0,05 g
- NaCl 0,064 g
- Benzalkoniumchlorid 0,001 %
- Aqua purificata 0,099
- Aqua pro injectionem ad 10,0 ml

wird durch eine Bindehautbiopsie gesichert. Die Kristalle können mit speziell rezeptierten Zysteamin-Augentropfen (s. Kasten) völlig aufgelöst werden. Die Augentropfen müssen für mehrere Monate täglich fünf- bis zehnmal angewendet werden. Das kann Probleme bereiten, weil es brennt und vor allem Kinder die Anwendung schnell verweigern.

Als Differenzialdiagnose kommt auch hier das Plasmozytom infrage, „das Chamäleon unter den Hornhauterkrankungen“, so Seitz. In diesem Fall ist es IgG, das auskristallisiert und sich in der Hornhaut anreichert. In manchen Fällen sind die kornealen Ablagerungen erstes Symptom der Knochenmarkserkrankung. Übrigens kann es auch bei der Gicht zu Hornhauttrü-

Foto: H. S. Fießl

Kayser-Fleischer-Ring: Bei 80% der Morbus-Wilson-Patienten sind in der Kornea Kupferablagerungen zu sehen.

bungen aufgrund von Kristallablagerungen kommen.

Keratopathia verticillata

Die Hornhaut trüben kann auch der Morbus Fabry – eine weitere lysosomale Speicherkrankheit, die in letzter Zeit verstärkt von sich reden macht, seit es eine medikamentöse Therapie dafür gibt. Den betroffenen Patienten fehlt das Enzym Alpha-Galaktosidase, in der Folge lagern sich Glykosphingolipide im Auge ab. Die wirbelartige Trübung der Kornea kann dramatisch aussehen, ohne das Sehvermögen zu beeinträchtigen, betonte Seitz.

Der Hornhautbefund beim Morbus Fabry ist diagnostisch wegweisend, aber nicht einzigartig: Auch Amiodaron und andere Pharmaka können eine solche Keratopathia verticillata auslösen, das ist aber kein Absetzgrund. In jedem Fall sind frühe Diagnose und Therapie wichtig, bevor irreparable Schäden an Nieren, Herz oder Hirn eintreten. Behandelt wird mit rekombinanter Alpha-Galaktosidase (Agalsidase).

MANUELA ARAND ■

■ Berichte vom Kongress der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft, Berlin, 18.–21. September 2008