

Eine seltene Krankheit mit buntem Erscheinungsbild

Hier drohen Erblindung, Schlaganfall, Herzinfarkt

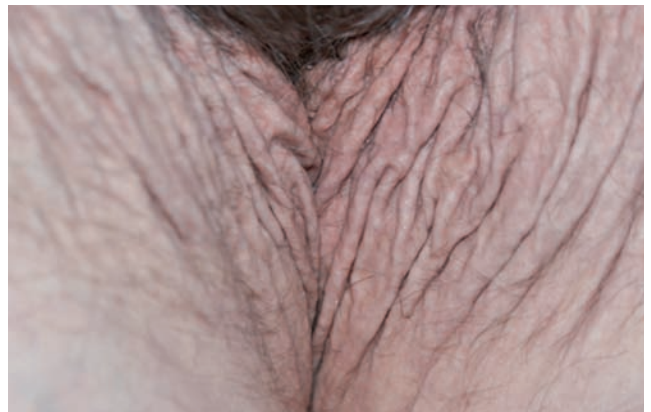
Die 67-jährige Frau ist seit zwölf Jahren unsere Patientin. An den Prädilektionsstellen der Beugefalten im Nacken, Achseln, Leisten und Kniekehlen finden sich gelbliche Papeln (Xanthome) mit Verdickung der Haut, Vergrößerung des Reliefs und Vermehrung der Hautfalten. Das augenärztliche Konzil weist angioide Streifen, Pigmentveränderungen als Peau d'orange (Orangenhaut) und kometenschweifartige chorioretinale Atrophien aus. Seit Jahren nimmt der Visus der Patientin kontinuierlich ab.

— Die Patientin leidet an PXE (Pseudoxanthoma elasticum oder Groenblad-Strandberg-Syndrom), einer vererbaren Erkrankung durch einen Gendefekt auf dem ABCC6-Gen, welche das Bindegewebe verändert. In den elastischen Fasern des Bindegewebes lagern sich Kalziumapatit und andere anorganische Substanzen ein und verändern deren Eigenschaften. Die Häufigkeit wird auf 1:100.000 Einwohner geschätzt, wobei die Zahl der nicht mit deutlichen Symptomen Erkrankten wohl höher liegt (bis 1:25.000). Die Hauptsymptome zeigen sich an der Haut, an den Augen und am Gefäßsystem.

Die Veränderungen an den Augen können erhebliche Visusminderungen bis zur Erblindung bewirken. An den Gefäßen entwickeln sich Zeichen der Makroangiopathie mit den Folgen von Durchblutungsstörungen, Herzinfarkt, Schlaganfällen, Hypertonie und gastrointestinalen Blutungen.

Die Diagnose wird durch Hautbiopsien mit histopathologischer und elektronenmikroskopischer Aufbereitung gestellt. In der retikulären Dermis zeigen sich korkenzieherartige, verklumpte und stark gefärbte elastische Fasern. Sonografisch können an den Nieren Veränderungen gefunden werden, die an ein sternhimmelähnliches Bild erinnern.

Therapeutisch werden multimodale Maßnahmen eingeleitet, um die schlimmsten klinischen Auswirkungen wie Erblindung, Schlaganfall und Herzinfarkt zu verhindern. Eine kausale Therapiemöglichkeit besteht nicht. Wie bei anderen Angiopathien sollte niedrig dosierte Acetylsalicylsäure zur Vermeidung von vaskulären Komplikationen eingesetzt werden. Eine engagierte Selbsthilfegruppe ist in Freudenberg ansässig, wo auch eine Schwerpunktambulanz für PXE-Erkrankte existiert. Die PXE-Gruppe ist erreichbar über Herrn Peter Hof per E-Mail: hofpxe@t-online.de, bzw. über www.pxe-groenblad.de im Internet.



Fotos (3): Welchering

Thomas Welchering

Praxis für Allgemeinmedizin (in Gemeinschaft mit Dr. Margareta Bernards),
An der Kemperwiese 3, D-51069 Köln