



Fotos (3): Welchering

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. An den Augen zeigen sich angioide Streifen, Pigmentveränderungen als Peau d'orange (Orangenhaut) und kometenschweifartige chorioretinale Atrophien. Seit Jahren nimmt der Visus der Patientin kontinuierlich ab.

— Die Patientin leidet an PXE (Pseudoxanthoma elasticum oder Groenblad-Strandberg-Syndrom), einer vererbten 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 von 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 kornenzieherartige, verklumpte und stark gefärbte elastische Fasern. Sonografisch können an den Nieren Veränderungen gefunden werden, die an ein sternenhimmelähnliches 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 P. Hof per E-Mail: hofpxe@t-online.de, bzw. über www.pxe-groenblad.de im Internet.

Keywords: systemic elastorrhexis

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

Ihr besonderer Fall?

Sicher sehen auch Sie ab und an einen besonders eindrucksvollen Befund in Ihrer Praxis. Fotografieren Sie ihn, schreiben Sie uns unter dem Stichwort Blickdiagnose, bei Veröffentlichung erhalten Sie 100 Euro.

MMW-Fortschritte der Medizin
E-Mail: manhart@urban-vogel.de
Fax: 089/4372-1420

Weitere interessante Blickdiagnosen finden Sie in unserem Online-Archiv unter www.mmw.de.