

Ophthalmologie 2023 · 120:237
<https://doi.org/10.1007/s00347-022-01787-0>
 Angenommen: 1. Dezember 2022
 Online publiziert: 22. Dezember 2022
 © The Author(s), under exclusive licence to Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2022



Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom

Lucy J. Kessler · G. U. Auffarth · R. Khoramnia
 Augenklinik, Universitätsaugenklinik Heidelberg, Heidelberg, Deutschland

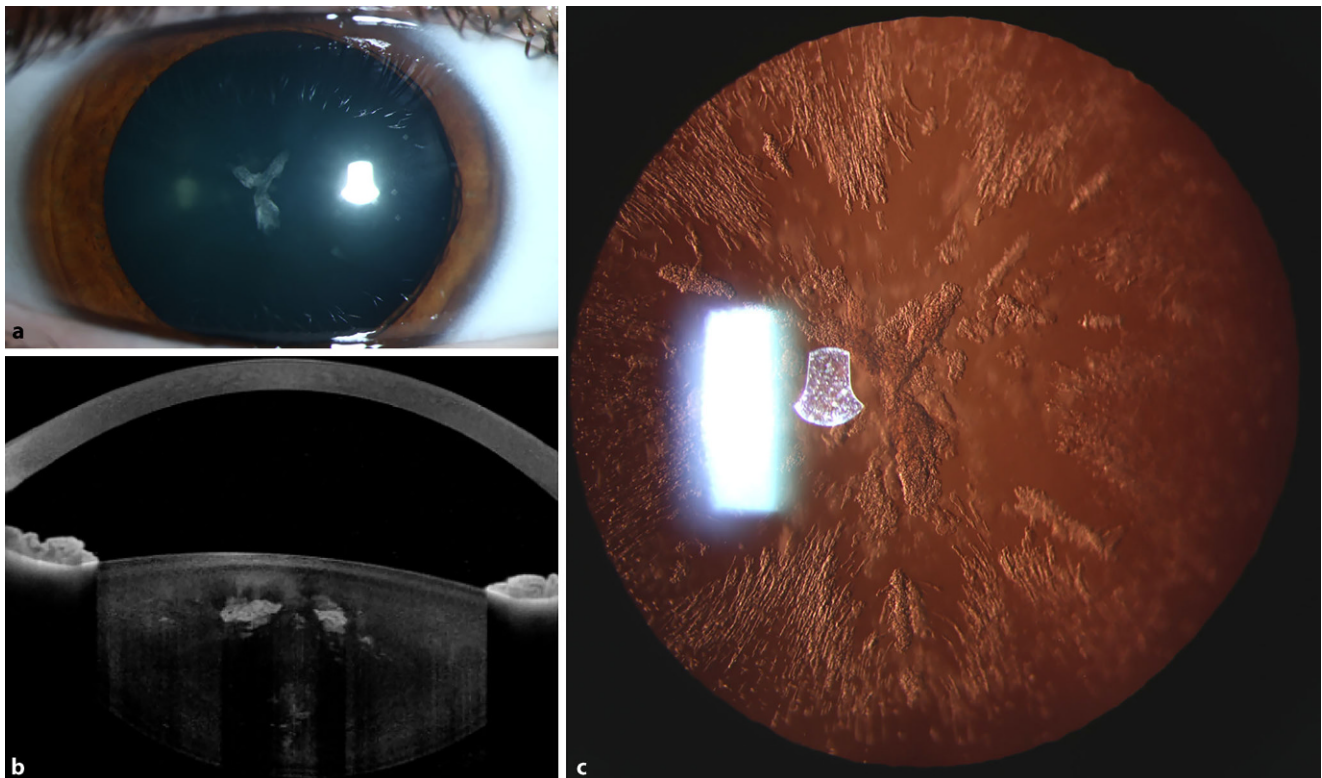


Abb. 1 ▲ Vom Zentrum ausgehende strahlenförmige Linsentrübung (a), die insbesondere im regredienten Licht (b) beobachtet werden kann. Swept-Source-OCT des anterioren Segmentes (c) verdeutlicht die Auskristallisierung des Ferritins in der gesamten Linse

Das Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom ist eine seltene autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch eine Kombination aus isolierter Ferritinerhöhung ohne Eisenüberladung und hereditärer Katarakt charakterisiert ist. Bei diesem 33-jährigen Patienten gab es in der Familie väterlicherseits mehrere Familienmitglieder, die zwischen dem zweiten und vierten Lebensjahrzehnt eine Katarakt entwickelt haben und daraufhin operiert wurden. Die isolierte Ferritinerhöhung konnte beim Patienten und bei mehreren Familienmitgliedern väterlicherseits im Serum festgestellt werden. Zur Diagnosesicherung kann durch genetische Analyse der Nachweis einer Punktmutation an Position 32 des L-Ferritin-Gens erbracht werden. In der Regel lagert sich das Ferritin ausschließlich in der Linse ein, sodass die Patienten nach der Entfernung der körpereigenen Linse beschwerdefrei sind. Andere Organschäden oder -manifestationen wurden bisher nicht beschrieben (■ Abb. 1).

liedern väterlicherseits im Serum festgestellt werden. Zur Diagnosesicherung kann durch genetische Analyse der Nachweis einer Punktmutation an Position 32 des L-Ferritin-Gens erbracht werden. In der Regel lagert sich das Ferritin ausschließlich in der Linse ein, sodass die Patienten nach der Entfernung der körpereigenen Linse beschwerdefrei sind. Andere Organschäden oder -manifestationen wurden bisher nicht beschrieben (■ Abb. 1).

Korrespondenzadresse

Dr. med. Lucy J. Kessler
 Augenklinik, Universitätsaugenklinik Heidelberg
 Im Neuenheimer Feld 400, 69120 Heidelberg, Deutschland
lucyjoanne.kessler@med.uni-heidelberg.de