

Der Praxisfall: Optometrische Augenglasbestimmung beim Marfan-Syndrom

Randy Freitag

Anamnese

Eine 79-jährige Kundin stellt sich für die Refraktionsbestimmung nach erfolgter Katarakt-Operation durch die Augenklinik der Universität Freiburg vor. Obwohl sie mit dem Operationsergebnis sehr zufrieden ist, klagt die Patientin über eine starke Blendungsempfindlichkeit und wechselnde Sehschärfe. Die letzte augenärztliche Untersuchung fünf Tage zuvor ergab eine zentrale Position der Intraokularlinse am rechten Auge und ein altersbegründetes Sicca-Syndrom. Für das linke Auge stellt der niedergelassene Augenarzt einen Operationstermin in vier Monaten in Aussicht. Die postoperative Refraktionsbestimmung sowie die Kontaktlinsenanpassung soll durch den Augenoptiker durchgeführt werden.

Unsere Kundin trägt seit circa 35 Jahren Kontaktlinsen. Die bisherigen Linsenparameter sind:

Firma Hecht: AS 6, XO2, blau

R. sph +16,0 D 9,6 mm R 8,40 mm

L. sph +17,0 D 9,6 mm R 8,35 mm

Das Lesen wurde mit einer angepassten Lesebrille von +2,5 dpt unterstützt.

Bei genauer Nachfrage bezüglich der veränderten Sehschärfe berichtet die Kundin vom Zwang, ständig blinzeln zu müssen. Durch den Einsatz von Benetzungstropfen ist die Spontanverträglichkeit ihrer Kontaktlinsen deutlich verbessert.

Neben dem Sicca-Syndrom, waren die hohen Refraktionswerte auffällig. Für diese hohen Werte macht die Kundin ihre Allgemeinerkrankung, das Marfan-Syndrom, verantwortlich. Die krankheitsbedingten Veränderungen der Augen spürte sie schon seit frühester Kindheit. Das stetige Absinken der Augenlinsen (Subluxation), führte dann auch zur Diagnose. Die beein-

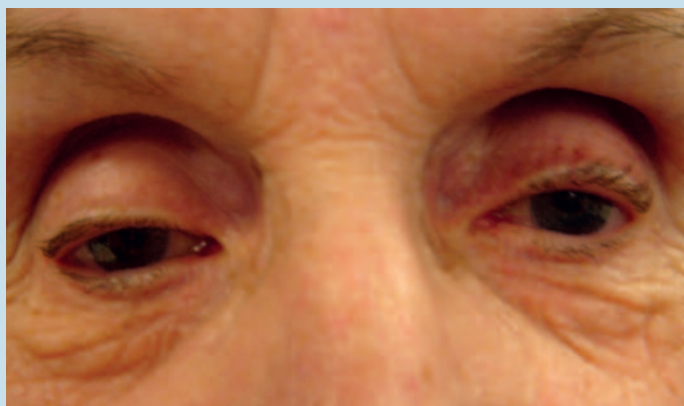


Abb. 1: Patientin mit Marfan-Syndrom.

druckenste anatomische Auswirkung des Marfan-Syndroms zeigte sich in der Zunahme der Schuhgröße von 42 auf 45, in den letzten neun Jahren. Dies ist auf eine flachere Fußgewölbe-architektur zurückzuführen. Einlagen und Maßschuhe helfen der Patientin bei einem sicheren Gang. Des Weiteren sind es die Herzklappen und die Lendenwirbelsäule, die der älteren Dame Sorgen bereiten.

Für ihr Herz nimmt sie das Medikament ASS, das trockene Auge lindert sie mit Tränenersatzmitteln. Gegen die weiteren Veränderungen im Alter treibt sie Sport. Dabei berichtet die Kundin stolz über große Erfolge im Bodenturnen trotz ihrer Erkrankung: „Der Sport hat mir immer geholfen“.

Befund

Bei der optometrischen Untersuchung konnte eine periphere superiore Gesichtsfeldeinschränkung, verursacht durch eine Ptosis, nachgewiesen werden. Eine starke Subluxation der linken Augenlinse bewirkt im optischen System eine Aphakie. Alle weiteren Ergebnisse sind nachfolgend aufgeführt:

- **IOD (9.45 Uhr)**
OD 15 / 14,5 / 15 OS 15,5 / 15 / 15,5 (in mm/Hg)
- **Ophthalmoskopie:**
C/D Ratio: OD 0,35 OS 0,4
A/V: OD 0,7 OS 0,6
- **Spaltlampenbefund:**
Kammerwinkel nach van Herrick: OD 3 OS 3
Linsentrübung: OD IOL OS immatur
Linsenposition: OD zentral OS subluxation (Ectopia lentis)
Grad der Ptosis: OD -3 mm OS -1,5 mm
Arcus senilis
- **Subjektive Refraktion:**
F – R. sph -3,75 cyl +1,25 A 168° Vcc 0,7
L. sph +17,00 (Kontaktlinse) Vcc 0,8
Führungsaug: OS
Coverttest: OS – kleine Bewegung von unten
Stereopsis: 2,0'
N – Add. 2,75 bds. Vcc OD 0,6 Vcc OS 0,7
Pupillenreaktionstest: normal
Amslergitter: ohne Auffälligkeit bds.
- **Kontrastsensibilität:** OD über der Altersnorm
OS in der Altersnorm
- **Motilität:** ohne Auffälligkeit
- **Perimetrie:** Gesichtsfeldeinschränkung superior – siehe Ptosis
- **Tränenfilm:** instabil
- **Lidschlagfrequenz:** 3 / min

Diagnose

Die Patientin leidet am Marfan-Syndrom. Die äußeren Kennzeichen sind die überlangen Gliedmaßen, der schmale Körperbau und die überdehnbaren Gelenke. Als Erstsymptom trat eine veränderte Sehstärke aufgrund einer Linsensubluxation auf, die schon früh eine Art „Aphakie“ erzeugte. Die Augenlinse war dabei innerhalb der Pupillenöffnung nach unten verlagert. In der Familie gibt es keine weiteren Erkrankungsfälle. Die Diagnose wurde im vierten Lebensjahr gestellt.

Behandlung

Im Hinblick auf die demnächst anstehende Katarakt-Operation für das linke Auge, wurden Gleitsichtgläser mit einem Übergangsdesign angepasst.

R. sph -3,75 cyl +1,25 A168° Add. 2,75

L. sph 0,0 Add. 2,75

(Korrektion über die Kontaktlinse mit +17,00 dpt)

Die Kontrastverminderung aufgrund der Katarakt, konnte mit Blendschutzlinsen verbessert werden. Vorteilhaft wirkte sich dabei die schwache Verlaufstönung aus.

Die Gesichtsfeldeinschränkung durch die beidseitige Ptosis stellt für die Kundin keinen großen Leidensdruck dar. Somit wurde hier auf die Anpassung von Anti-Ptosis Stützen verzichtet.

Hervorzuheben ist die langjährige Versorgung mit Kontaktlinsen. Mit dem ersten Erscheinen der „Haftschalen“ auf dem Markt, wechselte sie sofort von dicken Brillenlinsen hin zu Kontaktlinsen. Durch die gute Linsenposition konnte bei der Kontaktlinsenanpassung auf einen Minustragrand verzichtet werden. Die Brillenkorrektur rückte damit in den Hintergrund, da sie nur bei allergischen Reaktionen (Heuschnupfen) im Frühjahr getragen wird.

Gegen die ungünstige Tränenfilmmzusammensetzung wurden drei weitere Möglichkeiten zur Linderung aufgezeigt:

1. die Anwendung eines lipidhaltigen Augensprays, welches auf die geschlossenen Lider gesprüht wird,
2. die Wärmebehandlung mit feuchtem Lappen am Abend
3. und das Dampfbad mit der Pflanze Augentrost.

Diskussion

Bei dem Marfan-Syndrom handelt es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung des Bindegewebes. Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen; die ethnische Zugehörigkeit ist vernachlässigbar. Der Erbgang ist autosomal dominant. Das bedeutet: Die Wahrscheinlichkeit, die Erkrankung an seine Nachkommen zu vererben, beträgt 50 Prozent. In 25 bis 30 Prozent der Fälle tritt das Marfan-Syndrom als Spontanmutation auf. Grund für die Krankheit ist das veränderte Gen für Fibrillin, welches eine wesentliche Komponente der Mikrofibrillen ist. Diese Mikrofibrillen bilden das Gerüst für die elastischen Fasern im menschlichen Körper und sind fast überall zu finden. Die Veränderungen im Bindegewebe werden daher in verschiedenen Organsystemen deutlich. Am Skelett sind die häufigsten Probleme eine Fehlstellung der Wirbelsäule (Skoliose/Kyphose) und eine Verformung des Brustbeins. Die Auswirkungen am Skelett können auch zu Beeinträchtigungen anderer Organe wie z. B. Herz und Lunge führen. Am Auge kann es durch Verschiebung



Abb. 2: Ectopia Lentis – Beispielbild.

oder Abreißen der Linse, Linsentrübungen oder Netzhautablösungen zu schweren Sehstörungen bis zur völligen Erblindung kommen. In der Lunge sind Blasenbildungen möglich. Diese können platzen und so ein Zusammenfallen der Lungenflügel (Pneumothorax) bewirken, was zu einer lebensbedrohlichen Atemnot führt.

Die größten Gefahren liegen im Bereich des Herz-Kreislauf-Systems. In der Gefäßwand der Aorta (Hauptschlagader) sind Aneurysmen- und Rissbildungen möglich, was zum Platzen des Gefäßes führen kann. Veränderungen an den Herzklappen sind Grundlage für weitere Komplikationen, wie z. B. Herzinsuffizienz oder Endokarditis.

Durch den Einfluss des Marfan-Syndroms auf verschiedene Organsysteme ist die Behandlung durch ein disziplinübergreifendes Ärzteteam notwendig. Im Bereich der Orthopädie kann durch eine rechtzeitige Behandlung die Skelett- und Gelenkschädigung verhindert oder hinausgezögert werden. Gezielte sportliche Übungen, Einlagenversorgung, Korsettbehandlung oder Operationen sind hier Möglichkeiten, um vermeidbaren Komplikationen entgegenzuwirken. Umsichtiges Verhalten von Patient, Arzt und persönlichem Umfeld, kann Menschen mit Marfan-Syndrom eine normale Lebenserwartung und dabei eine akzeptable Lebensqualität sichern.

Die Auswirkung auf das Sehen ist darin begründet, dass Fibrillin Bestandteil der Zonulafasern ist. Die Zonulafasern sind durch den Fibrillin-Mangel stark verändert. Da bei der Fernakkommodation eine Abflachung der Linse nicht mehr richtig möglich ist, sind die Betroffenen meist myop. Das Hauptkriterium für die Diagnose des Marfan-Syndroms ist die Linsensubluxation. Weitere Befunde, die im Rahmen eines Marfan-Syndroms häufiger auftreten, sind die frühzeitige Entwicklung einer Linsentrübung, Glaukom, eine Netzhautablösung und eine kugelige, starre Augenlinse.

Fazit

Die Auseinandersetzung mit dem Marfan-Syndrom ist für Betroffene, Eltern von erkrankten Kindern und andere Angehörige nicht einfach und führt immer wieder zu Unsicherheiten und Ängsten. Die Erkrankung und ihre Auswirkungen sind in der Bevölkerung weitestgehend unbekannt.

Der Verein Marfan Hilfe bietet die Möglichkeit, diese Dinge anzusprechen, zu diskutieren, Erfahrungen auszutauschen und Informationen bei spezialisierten Ärzten einzuholen. ■

Der Autor:

Randy Freitag, EurOptom, Freiburg