

Eine kongenitale bzw. im Kindesalter diagnostizierte Katarakt kann isoliert vorliegen, jedoch auch Symptom komplexer okulärer und systemischer Krankheitsbilder sein. Die Mehrzahl ist genetisch bedingt.

A close-up photograph of a young child with light brown hair, wearing a teal shirt. The child is holding a pair of black-rimmed glasses in front of their face, looking directly at the camera. The background is a bright, warm yellow.

Differentialdiagnosen kindliche Katarakt

Eine frühzeitige Zuordnung ist essenziell, um ggf. Komorbiditäten rechtzeitig zu erkennen und behandeln zu können sowie um eine gewisse Visusprognose zu erlauben.

Isolierte Katarakt

Inzwischen sind zahlreiche Gene bekannt, die ursächlich bei einer isolierten Katarakt verändert sind. Mit einer Panel- oder Exom-basierten genetischen Abklärung ist in der Routinediagnostik bei der Mehrzahl der betroffenen Patienten bzw. Familien eine eindeutige ätiologische Zuordnung möglich.

Ursächlich sind u.a. Gene, die die Crystallin-Proteine kodieren. Oft ist der Erbgang autosomal dominant und dadurch mehrere Familienmitglieder betroffen; Ausprägungsgrad und Visuseinschränkung durch die Katarakt können jedoch auch innerhalb einer Familie sehr variabel bis subklinisch sein.

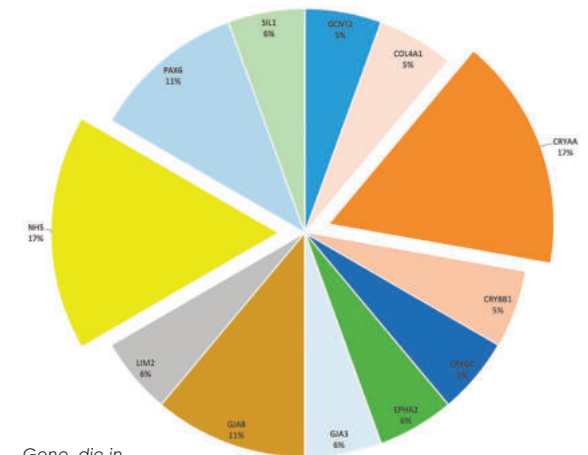
Beispiele für Syndrome mit Erstsymptom einer kongenitalen Katarakt

- ▶ **COL4-assoziierte Erkrankungen:** Neben der okulären Beteiligung (neben einer kongenitalen Katarakt oft Vorderkammerdysgenese mit Glaukomrisiko) liegt hier ein deutlich erhöhtes Risiko für intrazerebrale Blutungen vor, das mit frühzeitig eingeleiteten Präventionsmaßnahmen reduziert werden kann.
- ▶ **Nance-Horan-Syndrom:** Bei diesem X-chromosomal vererbten Krankheitsbild liegen neben einer Katarakt und ggf. zusätzlichen okulären Symptomen auch Zahnanomalien und bei einem Teil der männlichen Betroffenen auch eine Entwicklungsstörung vor. Anlageträgerinnen haben oft eine Nahtkatarakt.
- ▶ **Okulo-fazio-cardio-dentales (OFCD)-Syndrom:** Dieses X-chromosomale Krankheitsbild manifestiert sich nur bei Frauen und kann bei diesen hochvariabel in der Ausprägung sein. Zusätzlich zur Katarakt können die betroffenen Frauen deutlich vergrößerte Zahnwurzeln haben, zudem sind gehäuft Herzfehler beschrieben. Im männlichen Geschlecht ist das Syndrom letal.



- ▶ **Congenital-Cataract-Facial-Dysmorphism-Neuro-pathy-Syndrom (CCFDN):** Die Katarakt ist in der Regel das erste Symptom der Erkrankung, im Verlauf kann eine periphere Neuropathie, Kleinwuchs und eine verzögerte psychomotorische Entwicklung auftreten. Die Komplikationsrate bei Allgemeinanästhesie ist erhöht.
- ▶ **PAX6-assoziierte Erkrankungen:** Klassischerweise verursachen pathogene Varianten in PAX6 das klinische Bild der Aniridie. Jedoch können Patienten mit PAX6-Varianten auch zahlreiche andere okuläre Symptome aufweisen – darunter eine kongenitale Katarakt, Optikushypoplasie, Limbusstammzellinsuffizienz – auch gänzlich ohne apparente Irisauffälligkeiten. So gut wie alle Betroffenen haben jedoch eine Makulahypoplasie.

Eine molekulargenetische Diagnostik erlaubt zuverlässig eine eindeutige Zuordnung (isoliert oder syndromal) und somit eine optimale Betreuung der Patienten, um Komorbiditäten zu vermeiden bzw. assoziierte Erkrankungen frühzeitig zu erkennen. In unserem Kollektiv konnte bei 62 % der Patienten eine ätiologische Zuordnung getroffen werden.



Gene, die in unserem Kollektiv von Patienten mit scheinbar isolierter kongenitaler Katarakt ursächliche Veränderungen trugen.

Wo kann ich mich informieren?

Sprechen Sie uns an:

Praxisstempel

Weitere Informationen finden Sie unter
www.mgz-muenchen.de

Diese Patienteninformation ist ein Service des
MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrums, Partnerschaft von
Fachärztinnen für Humangenetik mbB, MVZ.



Medizinisch Genetisches Zentrum



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
Prof. Dr. med. Angela Abicht
Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB MVZ

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München
Telefon +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax - 66
info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de

