Über Cystinosis des Auges

Autor(en): **Bürki, E.**

Objekttyp: **Article**

Zeitschrift: **Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie Suisse des Sciences Medicales = Bollettino dell' Accademia Svizzera delle Scienze Mediche**

Band (Jahr): **17 (1961)**

PDF erstellt am: **28.05.2024**

Persistenter Link: https://doi.org/10.5169/seals-307503

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.
Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.
Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Ein Dienst der *ETH-Bibliothek*
ETH Zürich, Rämistrasse 101, 8092 Zürich, Schweiz, www.library.ethz.ch

http://www.e-periodica.ch

D. K.: 616.056.7:612.015.348:617.7.008.9

Über Cystinosis des Auges

Von E. Bürki, Basel

Beschreibung des 1. Falles von Cystinosis des Auges, den der Sprechende im Jahre 1940 untersuchen konnte: Ein 7jähriger Knabe mit renaler Rachitis bzw. renalem Zwergwuchs, der bereits seit 5 ½ Jahren in ärztlicher Behandlung und Kontrolle stand. Die Corneae beider Augen waren im auffallenden Licht leicht hauchig getrübt und der Patient zeigte eine deutliche Lichtscheu. Biomikroskopisch erschien die Hornhaut jedoch wie mit Broncestaub bedeckt. Im optischen Schnitt der Spaltlampe löste sich die hauchige Trübung in zahllose feinste, weißgelbliche, asbestartig glänzende, aus Kristallablagerungen bestehende Punkte auf (Abb. 1), die das ganze Hornhautparenchym durchsetzten. An der Spaltlampe ließen sich Kristalle auch in der Bindehaut nachweisen: Vom Limbus corneae bis zum Lidrand war diese von graugelblichen Punkten verschiedener Größe durchsetzt. Bei stärkerer Vergrößerung schien jedes dieser Gebilde aus Kristallkonglomeraten zu bestehen, die den Eindruck von zerstoßenem Glas bewirkten. Die Iris war von normaler Struktur; Kristallablagerungen waren infolge der Hornhauttrübung nicht mit Sicherheit zu erkennen. Linse und Glaskörper waren klar. Fundus: bds. Papillenödem infolge zunehmender Niereninsuffizienz; sonstige Details waren jedoch wegen der Medientrübung nicht zu erkennen. Korr. Visus bds. 0,4–0,5.

Im Zupfpräparat eines exzidierten Stückchens von Conjunctiva fornicis fanden sich Kristalle, die an Harnsäure- oder Uratablagerungen denken ließen. Verschiedene mikrochemische Reaktionen sprachen jedoch sehr für die S-haltige Aminosäure Cystin. Durch diese Untersuchungen konnte die Diagnose «Cystinosis» intra vitam wahrscheinlich gemacht werden. Leider ließ sich der entscheidende mikrochemische Schwefelnachweis mit dem kleinen Gewebsstück nicht durchführen.

Die progressive Niereninsuffizienz führte im September 1940 zum Tode an Urämie. Die pathologisch-anatomische und chemische Untersuchung bestätigte die Vermutungsdiagnose «Cystinosis».

Am Auge zeigen außer Cornea und Conjunctiva vor allem auch die ganze Uvea – speziell das Corpus ciliare –, in geringem Grade aber auch

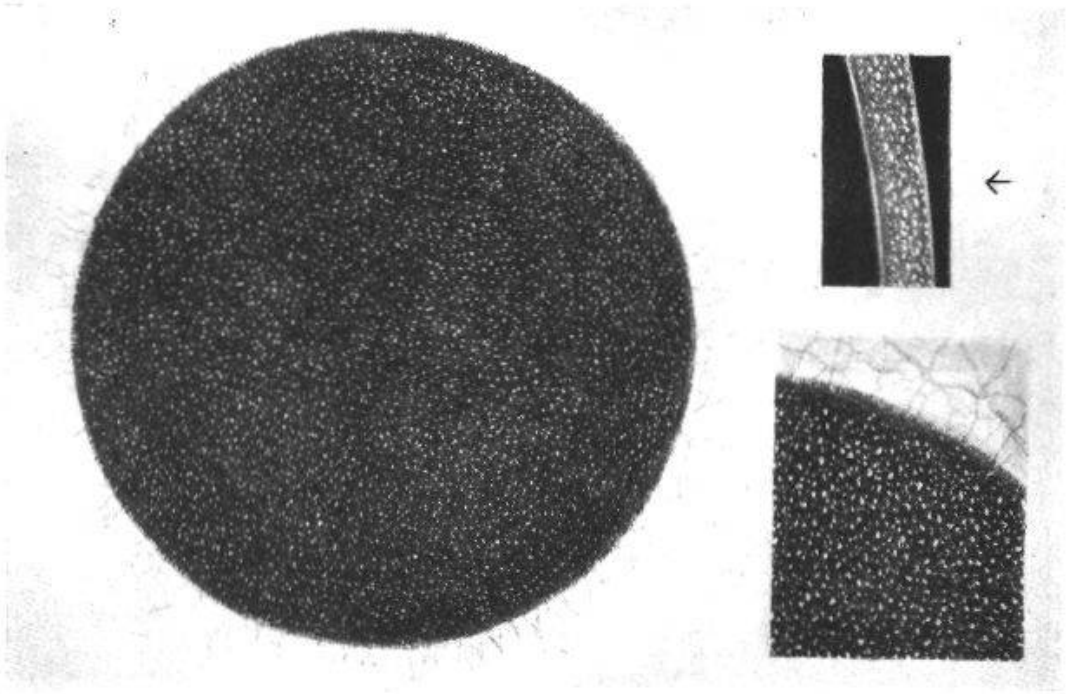

Abb. 1. Kristallablagerungen in der Hornhaut bei Cystinosis (7jähriger Knabe). Spaltlampenbild (Vergrößerung 5- und 10fach).

die Episklera und Sklera, Kristallablagerungen. Meist sind die einzelnen Kristalle intracellulär in Zellen des RES gespeichert (Histiocyten von 30–40 μ Durchmesser); oft finden sie sich aber auch extracellulär, besonders in der Cornea. Durchmesser der Kristalle: in der Cornea 1–2 μ, in der Uvea 4–8 μ und mehr. Retina, Optikus, Glaskörper und Linse sind frei von Kristallen.

Nach Beobachtung eines weiteren Falles im Jahre 1953 konnte der Vortragende feststellen, daß bei Cystinosis typische Kristallablagerungen in den äußeren, oberflächlichen Hornhautschichten schon im Alter von 12 Monaten nachzuweisen sind.

Von 1948–1959 wurden in der ophthalmologischen Literatur weitere 33 Fälle von Cystinosis mit positivem Spaltlampenbefund beschrieben und damit die eigenen Ergebnisse bestätigt. Zur Zeit der Spaltlampenuntersuchung standen die Patienten im Alter von 12 Monaten bis zu 9 ¾ Jahren. Alle Fälle betrafen das Kindesalter; keines der Kinder überlebte das 16. Altersjahr. Nur *Cogan* u. Mitarb. (USA) beschrieben 1957 als Ausnahme einen 23jährigen, bisher gesunden Mann mit typischer Cystinosis der Hornhaut und Bindehaut beider Augen, bei dem Cystin mikrochemisch in der Conjunctiva und im Sternalpunktat nachgewiesen werden konnte.

Von sonstigen doppelseitigen Hornhautaffektionen kommen im Kindesalter lediglich Hornhauttrübungen bei Dysostosis multiplex *(Pfaundler-Hurler)*, Hydrophthalmus congenitus (im dekompensierten Stadium)

und durch Kalkablagerungen in Frage. Mittels der Spaltlampe sind alle diese Trübungsformen leicht von jenen bei Cystinosis zu unterscheiden.

Zeigt dagegen die Cornea des Erwachsenen analoge kristalline Einlagerungen – ohne daß die Bindehaut wesentlich mitbeteiligt ist – dann ist stets an eine Dys- oder Paraproteinämie zu denken (Mitteilung eines eigenen Falles bei einer 51jährigen Frau). Ob dabei ursächlich auch solche Formen in Betracht kommen, die nicht von einem Myelom (Plasmacytom) begleitet sind, bleibt noch abzuklären. Auch scheinen nur besondere Formen von Plasmacytom zu den erwähnten Hornhautveränderungen zu führen.

Zusammenfassend ergibt sich, daß das Krankheitsbild der Cystinosis im Kleinkindesalter mittels der Spaltlampenuntersuchung der Hornhaut und Bindehaut schon in den frühesten Stadien leicht zu erkennen ist. – Beim Erwachsenen jedoch ist beim Vorliegen ähnlicher Kristallablagerungen in der Cornea stets an eine Dysproteinämie oder an ein multiples Myelom (Plasmocytom) zu denken.

Résumé

On peut dire que l'image clinique de la cystinose peut être reconnue, dès la plus petite enfance, par l'examen avec la lampe à fente de la cornée et de la conjonctive, qui permet d'en reconnaître le tout premier stade de développement. Chez l'adulte, par contre, l'apparition de tels cristaux dans la cornée doit toujours faire penser à une dysprotéinémie ou à un myélome multiple (plasmocytome).

Riassunto

Risulta che mediante l'esame con lampada a fessura della cornea a della congiuntiva è facile riconoscere il quadro patologico della cistinosi nel bambino già negli stadi più precoci. Nell'adulto tuttavia, in presenza di analoghi depositi cristallini nella cornea, occorre sospettare sempre una disproteinemia ed un mieloma multiplo (plasmocitoma).

Summary

The clinical picture of cystinosis in early childhood can easily be recognised by means of the slit lamp examination of the cornea and the conjunctiva, even in the earliest stages. However, in adults when there are similar deposits of crystals in the cornea, one should think of a dysproteinaemia or a multiple myeloma (plasmocytoma).