

Augenbeteiligung bei Möbius-Sequenz

Sensibilisierung für eine seltene Erkrankung

Der Verein Moebius Syndrom Deutschland e.V. feierte vor 2 Jahren sein 10-jähriges Jubiläum, und die mittlerweile 16. Selbsthilfetage 2009 wurden von fast 120 Betroffenen, Angehörigen und Freunden besucht. In diesem Kreis werden sozusagen aus erster Hand Erlebnisse und Erfahrungen ausgetauscht. So ist die Möbius-Sequenz laut Aussage Betroffener zumindest bei einem Teil der Augenärzte nicht oder nur unzureichend bekannt. Die Beiträge dieses Leitthemas sollen daher für diese Erkrankung sensibilisieren. Den Lesern werden neuere genetische Erkenntnisse sowie das Spektrum der Augenbeteiligung bei Möbius-Sequenz dargestellt. Es handelt sich um eine sporadisch auftretende Sequenz, die durch eine meistens beidseitig ausgeprägte Fazialis- und Abduzensparese gekennzeichnet ist. Die Befundkonstellation wurde 1880 zunächst von Albrecht Graefe [1] und später 1888 von Paul Julius Möbius [2] beschrieben. Das Eponym Möbius-Syndrom ist international etabliert, wobei allerdings heute der Terminus Möbius-Sequenz favorisiert wird.

Die Prävalenz der Möbius-Sequenz liegt bei ca. 0,002%

Es handelt sich um eine seltene Störung, deren Prävalenz auf mindestens 0,002% geschätzt wurde [3]. Eine geschlechtliche Bevorzugung besteht nicht [4]. Die so charakteristische maskenhafte Fazies resultiert aus der reduzierten Mimik; Lächeln oder Stirnrunzeln sind häufig nicht oder nur sehr eingeschränkt möglich. Kombinationen mit weiteren Hirnnervenpare-

sen, orofazialen und muskuloskelettalen Malformationen sowie Fehlbildungen der Extremitäten kommen vor. In einigen Fällen ist die Möbius-Sequenz auch mit anderen Syndromen wie dem Kallmann- oder Poland-Syndrom assoziiert [5, 6].

Defizite in der Sprach- und psychomotorischen Entwicklung sind häufig, eine mentale Retardierung liegt bei etwa 10–15% der Patienten vor [7]. Heute wird die Möbius-Sequenz den kongenitalen kranialen Dysinnervationssyndromen zugerechnet. Andere Vertreter sind das Duane-Syndrom und die kongenitalen Fibrosesyndrome.

Eine embryonale Störung der Entwicklung des Rautenhirns wird als Ursache des Syndroms vermutet. Potenzielle Teratogene umfassen genetische und ischämische Mechanismen. Einen Überblick über genetische Assoziationen vermittelt der Beitrag von Gaspar. Die ischämische Hypothese postuliert eine Minderperfusion oder Gefäßverschlüsse in den Wassercheiden des unteren Hirnstamms [4].

Die ophthalmologische Untersuchung ist sicher oftmals nur ein Baustein in der interdisziplinären Betreuung, jedoch ein äußerst wichtiger, wie Patienten signalisieren. Über das Spektrum der Augenbeteiligung informieren die Beiträge von Sturm et al. und Michels et al. Der augenärztliche Befund ist eben oftmals doch mehr als nur die charakteristische Abduktionseinschränkung oder Blickparese. Die gestörte Motilität erklärt sich meistens aus einer Mischform aus Parese und Restriktion. Diese Überlegung, die Berücksichtigung einer etwaigen Kopfwangshaltung sowie ein Traktionstest sollten einer eventuellen

Operation an den Augenmuskeln vorausgehen. Es handelt sich nämlich in aller Regel keineswegs um einfache Schielchirurgie, sondern um Eingriffe mit deutlich erhöhtem Schwierigkeitsgrad bei komplexem Strabismus.

Neben den Störungen der Augenmotorik kommen auch Refraktionsfehler relativ häufig vor [8]. Diese amblyogenen Faktoren bewirken teilweise tiefe und therapierefraktäre Amblyopien. Ein entsprechendes Screening ist frühzeitig anzuraten, im Falle einer nötigen Okklusionsbehandlung sollte diese aggressiv durchgeführt werden. Eine weitere ophthalmologische Problematik resultiert aus dem durch die Fazialisparese bedingten Lagophthalmus. Ein meistens unbekanntes Phänomen dagegen stellen die Anomalien in der Tränenproduktion bei einem Teil der Patienten mit Möbius-Sequenz dar. So beklagen einige Betroffene störende Krokodilstränen, andere wiederum leiden an der fehlenden affektadäquaten Tränenproduktion.

Ein Leben ohne Mimik und insbesondere mimisches Lachen führt nicht selten zur Stigmatisierung. Der Verein Moebius Syndrom Deutschland e.V. sensibilisiert für die Probleme Betroffener und signalisiert ihre Art zu lachen – sie lachen mit dem Herzen. Eine Schielwinkelreduktion oder eine korrigierte Kopfwangshaltung mögen manchmal dazu beitragen.



Veit Sturm

Korrespondenzadresse

Dr. V. Sturm



Augenklinik, Universitätsspital
Zürich
Frauenklinikstr. 24,
8091 Zürich
Schweiz
veit_sturm@yahoo.com

Literatur

1. Graefe A, Saemisch T (1880) Handbuch der Gesamten Augenheilkunde. Engelmann, Leipzig, 6:60
2. Möbius PJ (1888) Über angeborene doppelseitige Abducens-Facialis-Lähmung. Münch Med Wochenschr 35:91-108
3. Verzijl HT, van der Zwaag B, Cruysberg JR, Padberg GW (2003) Möbius syndrome re-defined: a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. Neurology 61:327-33
4. Strömmland K, Sjögreen L, Miller M et al. (2002) Möbius sequence—a Swedish multidiscipline study. Eur J Paediatr Neurol 6:35-45
5. Miller MT, Ray V, Owens P, Chen F (1989) Möbius and Möbius-like syndromes (TTV-OFM, OMLH). J Pediatr Ophthalmol Strabismus 26:176-188
6. Rubinstein AE, Lovelace RE, Behrens MM, Weisberg LA (1975) Moebius syndrome in Kallmann syndrome. 32:480-482
7. Briegel W (2006) Neuropsychiatric findings of Möbius sequence – a review. Clin Genet 70:91-97
8. Amaya LG, Walker J, Taylor D (1990) Möbius syndrome: a study and report of 18 cases. Binocular vision & strabismus quarterly 5,119-132

Pauleikhoff D, Lommatzsch A, Spital G, Zeimer M, Gutfleisch M **Makulaerkrankungen - Ein Kompendium**

Biermann Medizin 2010, 1. Auflage, 158 S., (ISBN 978-3-930505-56-2), 79.00 EUR

Das kleine Kompendium Makulaerkrankungen füllt eine bestehende Lücke im Angebot deutscher ophthalmologischer Monografien. Es ist insgesamt knapp und übersichtlich gehalten und bietet eine ideale Ergänzung zu den umfangreicheren Publikationen über den Augenhintergrund.

Das handliche Buch teilt sich in einen Grundlagenteil, der insbesondere die neueren Methoden der Diagnostik, allen voran die Autofluoreszenz, die optische Kohärenztomografie auf der Basis hochauflösender Systeme („spectral domain“), wie auch die in den letzten 15 Jahren entwickelten neueren Möglichkeiten der Mikroperimetrie und des multifokalen ERG einbezieht.

Hinzu kommen die in den letzten 10 bis 15 Jahren deutlich veränderten therapeutischen Prinzipien bei makulären Erkrankungen, die hier auf den allerneuesten Stand gebracht werden. Es folgt eine kurze, konzise Darstellung fast aller makulären Erkrankungen und der Makulabeteiligung bei verschiedenen retinalen Erkrankungen inklusive der Tumoren. Das Buch ist handlich im Format und mit den Seitenmarkierungen, welche die einzelnen Kapitel schnell erkennen lassen, sehr übersichtlich aufgebaut. Eine reichliche Bebilderung und übersichtliche Abbildungen erlauben eine rasche Erfassung der wichtigsten Punkte. Eine weitere Hilfe für das Verständnis des Textes sind die hervorgehobenen wichtigsten Aussagen.

Die Darstellung der Krankheitsbilder ist knapp, aber fundiert genug für den schnellen Überblick im klinischen Alltag. Die systematische Aufteilung in Pathogenese, Klinik, Diagnostik und in Prognose und Therapie erleichtert eine rasche Information.

Hervorzuheben ist auch das Literaturverzeichnis am Ende der sieben Kapitel, das wiederum nach den einzelnen Unterkapiteln gegliedert ist und so sehr schnell einen Überblick über wichtige Zitate erlaubt. Hier haben sich die Autoren geschickt an den Klassiker der Makulaerkrankungen von Gass angelehnt, wenngleich die Vollständigkeit der

Literatur bei diesem Kompendium natürlich nicht erreicht werden kann, was sicherlich auch nicht beabsichtigt war. Hier handelt es sich um eine sehr persönliche Auswahl der Autoren.

Bei aller Qualität des Kompendiums ist doch zu kritisieren, dass die Makuladystrophien nur unzureichend vertreten sind, die, obwohl in der Praxis eher selten, doch für die Differentialdiagnose immer eine Rolle spielen und durchaus in der Art hätten dargestellt werden können, wie es für die „White-dot-diseases“ geschehen ist. Auch das Sachregister ist eher knapp gehalten.

Diese kleinen Kritikpunkte verhindern allerdings nicht, dass ich dieses Buch wärmstens empfehle. Es richtet sich vor allen Dingen an den Assistenten in der Facharzt Ausbildung, dürfte aber auch für den niedergelassenen Augenarzt eine große Hilfe sein, um sich rasch über die neuesten Möglichkeiten im Bereich der Makula zu informieren. Auch dem Spezialisten für nicht-retinale Erkrankungen mag dieses kleine Kompendium in der Sprechstunde sehr hilfreich sein.

L.L. Hansen (Freiburg)