

# Woher kommt die Katarakt bei einer jungen Frau?

## Befund

27-jährige gesunde Brillenträgerin mit reduziertem Visus (rechts mit Korrektur 0,25, links mit Korrektur 0,3). Beiderseits besteht eine Suturenkatarakt des hinteren Linsenpols. Rechts besteht zusätzlich eine Sektorenkatarakt, die von lateral bis ins Zentrum reicht (Abbildung 1 und 2). Außerdem ist die Patientin ebenso wie ihr Sohn heterozygot für eine Galaktosämie.

## Anamnese

Die Patientin war zur genetischen Beratung vom Augenarzt überwiesen worden, weil bei ihrem Sohn eine kongenitale Katarakt bestanden hatte, die eine Entfernung beider Linsen in der siebten und achten Lebenswoche erforderlich machte. Bei der Stammbaumanalyse wurde angegeben, dass der Bruder der Patientin gleichartig betroffen war.

## Diagnose

Konduktorin für eine unkomplizierte X-chromosomal vererbte kongenitale Katarakt. Diese Verdachtsdiagnose wurde aufgrund des Familienbefundes gestellt und durch den vorliegenden Befund gesichert.

## Kommentar

Anlageträgerinnen für X-chromosomal vererbte Krankheiten sind oft ebenfalls, aber nur leicht betroffen. Bei sichtbaren Organen wie Haut, Linse oder Retina zeigen sich bei solchen Konduktorinnen Teilmanifestationen mit charakteristischem Befallsmuster. Diese Muster beruhen auf dem funktionellen Mosaik infolge der X-Chromosomeninaktivierung am 16. Tag der Embryonalentwicklung, die zufällig das väterliche oder das mütterliche X-Chromosom trifft, und den nachfolgenden gerichteten Proliferationen der Embryogenese. Auf der Haut folgen diese Muster den Blaschko-Linien.

Charakteristisch bei der X-chromosomalen Katarakt sind die segmentalen Trübungen, die ein- und beidseitig, außerdem auch schmaler und multipel in einer Linse vorhanden sein können.

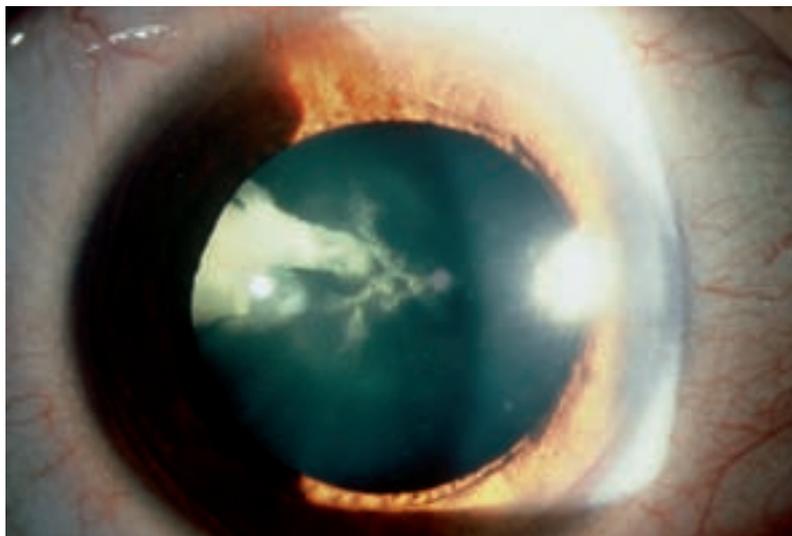


Abbildung 1: Rechtes Auge mit *Cataracta cuneiformis* und *Cataracta stellata posterior*.

Foto: G. Komiszewski

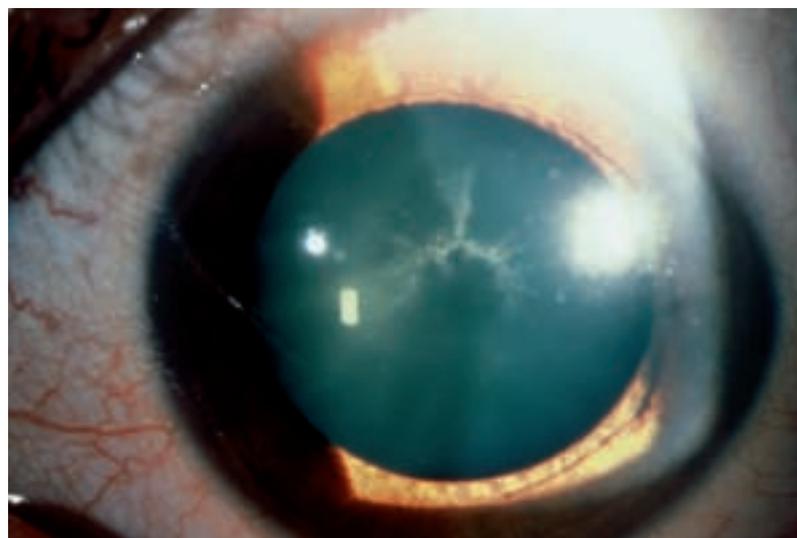


Abbildung 2: Linkes Auge mit *Cataracta stellata posterior*.

Foto: G. Komiszewski

Die gleichen Linsentrübungen wie bei unserer Beobachtung finden sich auch bei dem X-chromosomal vererbten Typ der Chondrodysplasia punctata, die aber ausschließlich bei Frauen auftritt, da betroffene männliche Feten abortiert werden. Die Linsentrübungen bei Konduktorinnen für das X-chromosomal vererbte

Low-Syndrom sind auch partiell, haben aber ein etwas anderes Verteilungsmuster.

*Professor Dr. Hans-Dieter Rott, Facharzt für Humangenetik i. R., Anderlohrstraße 38a, 91054 Erlangen, Telefon 09131 51965, E-Mail: hdrott@gmx.de*