

Stefan Bodanowitz · Lutz Hesse · Harald Pöstgens · Peter Kroll · Medizinisches Zentrum für Augenheilkunde, Marburg

Netzhautablösung bei Ehlers-Danlos-Syndrom

Behandlung durch Pars-plana-Vitrektomie

Zusammenfassung

Fragestellung: Das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ist eine erbliche Systemerkrankung des Bindegewebes, die auf einer defekten Kollagensynthese beruht (Kardinalsymptome: Hyperelastizität und Vulnerabilität der Haut, rezidivierende Hämatome bei brüchigen Gefäßen, sekundäre Gelenkdeformitäten). In seltenen Fällen kommt es zu einer Mitbeteiligung der Augen (u. a. Hornhaut- und Sklerarupturen durch Bagatelltraumen, Linsenluxation, rhegmatogene Amotio). Über die Behandlung von Netzhautablösungen bei EDS gibt es nur wenige Berichte, die sich alle auf die konventionelle Ablationschirurgie beschränken.

Patient und Methode: Wir berichten über einen 47jährigen Patienten mit EDS Typ VI (okulärer Typ, Lysinhydroxylasemangel) und rhegmatogener Amotio am letzten Auge. Bei ausgeprägter Skleraatrophy war eine Plombenoperation technisch nicht möglich, so daß eine primäre Pars-plana-Vitrektomie erfolgte.

Ergebnisse: Während des Eingriffs kam es zu einer ausgeprägten Aderhautamotio und -blutung, die sich postoperativ rasch zurückbildeten. Der Verschuß der Sklerotomien gestaltete sich wegen des Skleraschwunds schwierig. Im weiteren Verlauf waren wegen anteriorer PVR mit Traktionsamotio 2 Revitrektomien notwendig. Unter Tamponade mit 5000 cs Silikonöl liegt die Netzhaut jetzt seit 18 Monaten stabil an, und der Visus beträgt 0,1.

Schlußfolgerung: Die primäre Vitrektomie ist eine geeignete Therapie für Netzhautablösungen bei EDS, die wegen Skleraatro-

phy nicht mit einer episkleralen Plombe operiert werden können. Mit einem komplizierten Verlauf ist jedoch zu rechnen. Deshalb sollte man bei EDS stets Alternativen zu einer primären Vitrektomie erwägen (pneumatische Retinopexie, Ballonplombe, Dura-patch mit episkleraler Tasche).

Schlüsselwörter

Ehlers-Danlos-Syndrom · Netzhautablösung · Vitrektomie · Plombenoperation · Skleraatrophy

Das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ist eine seltene Systemerkrankung des Bindegewebes, die auf einer Störung der Kollagensynthese beruht. Nach heutiger Auffassung läßt sich das Krankheitsbild in mindestens 7 biochemisch, klinisch oder genetisch differente Typen untergliedern [3, 12, 15].

Kardinalsymptome sind Hyperelastizität und erhöhte Vulnerabilität der Haut mit atrophischer Narbenbildung. Infolge rezidivierender Hämatome bei brüchigen Hautgefäßen kommt es zu einer typischen Hyperpigmentierung (Abb. 1). Die Gelenke sind überstreckbar (Abb. 2). Wegen der abnormen Schlaffheit und Überdehnbarkeit des Gelenkkapsel- und Bandapparats entstehen sekundäre Gelenkdeformitäten. Der Habi-

tus ist oft marfanoid. Neben dem Marfan-Syndrom müssen gelegentlich das Pseudoxanthoma elasticum (Grönblad-Strandberg-Syndrom) und die Osteogenesis imperfecta (Van-der-Hoeve-Syndrom) differentialdiagnostisch abgegrenzt werden.

Seitens der Augen wurden sporadisch zahlreiche mit dem EDS assoziierte Veränderungen beschrieben (Tabelle 1). Schwerwiegende Augenveränderungen mit Verlust des Sehvermögens sind sehr selten. Sie werden überwiegend bei dem autosomal-rezessiv vererbten sog. okulären Typ (Lysinhydroxylasemangelsyndrom, EDS Typ VI) beobachtet [3, 13]. Hier ist in erster Linie an eine Hornhaut- oder Skleraruptur als Folge eines Bagatelltraumas und an Netzhautablösungen zu denken. Behandlungen einer Netzhautablösung bei EDS wurden in der Literatur bisher ausschließlich im Zusammenhang mit der konventionellen Plombenchirurgie erörtert [3, 14]. Die vorliegende Falldarstellung berichtet über den Verlauf nach einer primären Pars-plana-Vitrektomie bei EDS.

Patient und Methode

Vorgeschichte

Der Patient wurde erstmals 1958 in der hiesigen Augenklinik behandelt. Anlässlich eines Sturzes auf die rechte Ge-

Dr. S. Bodanowitz
Medizinisches Zentrum für Augenheilkunde,
Robert Koch-Straße 4, D-35033 Marburg

Pars plana vitrectomy for retinal detachment in a patient with Ehlers-Danlos syndrome

Summary

Ehlers-Danlos syndrome (EDS) is an hereditary connective tissue disorder caused by defective collagen synthesis, the main features being hyperelasticity and vulnerability of the skin, recurrent bleeding from fragile blood vessels, and secondary deformities of the joints. Ocular involvement is a rare occurrence, e. g., corneal and scleral rupture from minor blunt injury, lens displacement, rhegmatogenous retinal detachment. To date, few reports exist concerning the treatment of retinal detachment in Ehlers-Danlos syndrome, all of them dealing exclusively with conventional scleral buckling surgery.

Patient and methods: We report on a 47-year-old male patient suffering from EDS type VI (so-called ocular type, lysine-hydroxylase deficiency). He presented with rhegmatogenous retinal detachment in his only eye. A scleral buckling procedure was not feasible because of marked scleral atrophy. A three-port vitrectomy was therefore carried out.

Results: During the operation, pronounced choroidal detachment and bleeding developed, subsiding within weeks postoperatively. Closure of the sclerotomies was difficult due to scleral thinning. Two revitrectomies were necessary because anterior PVR with traction retinal detachment occurred. The last revitrectomy was performed 18 months ago, and the retina has been completely reattached under 5000 cs silicone oil since then. Visual acuity is 0.1.

Conclusion: Primary vitrectomy permits successful treatment of retinal detachment in EDS patients if a buckling procedure cannot be performed because of scleral atrophy. However, serious complications may occur. Surgical procedures other than primary vitrectomy should therefore always be carefully considered, e. g., pneumatic retinopexy, temporary balloon, dura patch with episcleral pocket.

Key words

Ehlers-Danlos syndrome · Retinal detachment · Vitrectomy · Scleral buckling procedure · Scleral atrophy



Abb. 1 ▲ Für das Ehlers-Danlos-Syndrom typische Hyperpigmentierung und Narbenbildung der Haut über dem rechten Knie des Patienten. Ähnliche Veränderungen finden sich an beiden Unterschenkeln



Abb. 2 ▲ Überstreckbarkeit der Daumenendglieder

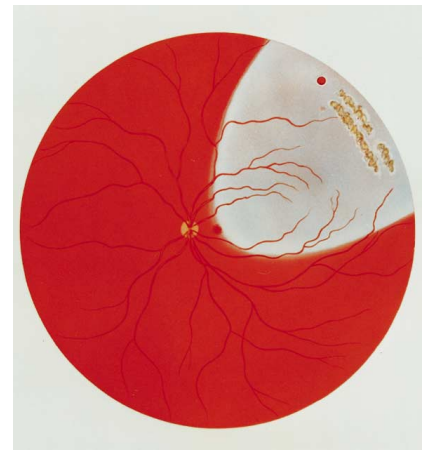


Abb. 3 ▲ Präoperativer Befund (Zeichnung). Rhegmatogene Amotio im oberen temporalen Quadranten des linken Auges (oculus ultimus) mit Einbeziehung der Makula

Tabelle 1 Augenveränderungen bei Ehlers-Danlos-Syndrom [3, 4, 12 – 14]	
Lider	Hyperelastizität der Lidhaut Einfache Evertierbarkeit der Oberlider (Meténier-Zeichen) Ektropium Epikanthus Ptosis
Hornhaut	Ruptur durch Bagatelltrauma Schlechte Wundheilung Keratokonus/-globus Mikrokornea Cornea plana
Sklera	Skleraatrophie („blaue Sklera“) Staphyloma posticum Kammerwinkelanomalien (auch mit Glaukom) Schlechte Wundheilung Ruptur durch Bagatelltrauma
Linse	Linsen(sub)luxation
Fundus	Neigung zur rhegmatogenen Amotio Angioid streaks (auch mit Makuladegeneration) Chorioretinale Blutungen Glaskörperblutungen
Refraktion	Fast immer Myopie
Muskeln	(Fragliche) Neigung zum Strabismus

sichtshälfte hatte der damals 9 Jahre alte Knabe eine Ruptur des rechten Bulbus erlitten (14 mm langer limbusparalleler Sklerariß). Bei Extraktion der im Wundspalt liegenden Linse kam es zu einer explosiven Aderhautblutung, und es folgte eine Enukleation. Wegen des auffälligen Habitus (Arachnodaktylie, Trichterbrust) vermutete man ein Marfan-Syndrom. Erst 1993 wurde das Krankheitsbild differentialdiagnostisch weiter abgeklärt, nachdem die Schwester des Patienten im Alter von 44 Jahren an einem Aortenaneurysma verstorben war. In Fibroblastenkulturen konnte ein Mangel an Lysinhydroxylaseaktivität nachgewiesen werden. Die Eltern des Patienten und eine weitere Schwester zeigten keinerlei Stigmata einer generalisierten Bindegeweberkrankung. Konsanguinität der Eltern lag nicht vor. Die dermatologische Diagnose lautete nun EDS Typ VI (okulärer Typ). 1978 erfolgte eine Laserkoagulation bei äquatorialen Netzhautdegenerationen. Im Lauf der Jahre kam es zu einer progressiven Myopisierung infolge eines mäßigen Keratokonus (1958: +0,5 sph; 1967: –0,5 sph; 1977: –2,25 – 1,25/160°; 1995: –6,25 – 1,75/160°). Der Visus des linken Auges betrug bis Anfang 1995 0,8 – 1,0. Im März 1995 wurde der Patient wegen einer Netzhautablösung in unsere Klinik überwiesen. Es fand sich eine Amotio im temporalen oberen Quadranten, die bis in die Makula reichte und bereits zu einer Herabsetzung des Visus auf 0,4 geführt hatte. Ein peripheres Rundloch fand sich im Bereich der

alten Laserkoagulate am oberen Rand der Ablatio (Abb. 3).

Operatives Vorgehen und Verlauf

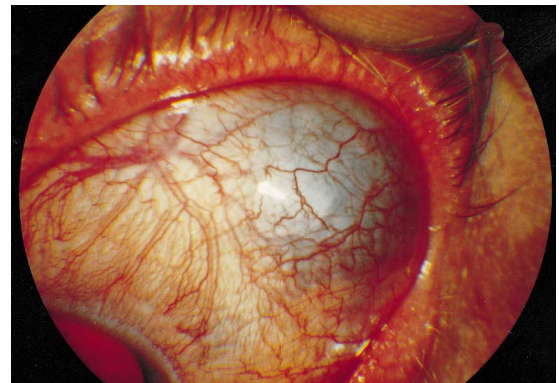
Am vorderen Augenabschnitt fiel zirkulär ein massiver Skleraschwund mit durchscheinender Aderhaut auf („blaue Sklera“). Im temporalen oberen Quadranten, d. h. im Bereich der Netzhautablösung, wölbte sich die Aderhaut bei totaler Skleraatrophy sogar deutlich vor (Abb. 4). Wegen des Sklerabefunds war eine episklerale Plombenoperation nicht möglich, so daß eine primäre Pars-plana-Vitrektomie durchgeführt wurde. Am Ende der Operation kam es zu einer ausgeprägten Aderhautamotio mit Aderhautblutung. Deshalb wurde Silikonöl instilliert, obwohl zunächst eine Gastamponade geplant war. Der Verschluss der Sklerotomien gestaltete sich wegen der dünnen Sklera sehr schwierig (Ausriß von 8.0-Nähten). Am ersten postoperativen Tag fanden sich eine massive Aderhautamotio und -blutung, die von nasal bis über die Papille reichten. Dieser Befund war im Verlauf von 5 Wochen komplett rückläufig. Es entwickelten sich jedoch anterior Loops mit traktiver Ablatio der unteren und nasalen Netzhautperipherie. Sieben Wochen nach dem Ersteingriff folgte deshalb eine Revitrektomie mit Lentektomie und Retinektomie zwischen 9 und 12 h. Im weiteren Verlauf trat eine erneute Traktionsablatio der unteren Netzhautperipherie ein, so daß nach weiteren 4 Wochen eine 2. Revitrektomie mit ausgiebiger peripherer Vitrektomie und Öltamponade vorgenommen wurde. Da eine lange Verweildauer des Öls absehbar war, wurden bei der letzten Revitrektomie 5000 cs Silikonöl verwendet. Die Netzhaut liegt jetzt seit 18 Monaten allseits an. Komplikationen der Öltamponade wie Sekundärglaukom oder Keratopathie sind bisher ausgeblieben, und der Visus beträgt ohne Korrektur 0,1.

Diskussion

Eine rhegmatogene Netzhautablösung tritt bei EDS gehäuft auf. Alle vorliegenden Berichte über die operative Therapie dieser Amotiones datieren aus der Zeit vor Einführung der Pars-plana-Vitrektomie [3, 14].

Sofern ein EDS ohne wesentliche Skleraverdünnung vorliegt, können rhegmatogene Amotiones durch episklerale

Abb. 4 ► Skleraatrophy mit Vorbuckelung der Aderhaut im Bereich über der Amotio retinae



Plomben erfolgreich saniert werden [14]. Kommt es beim EDS zur Skleraverdünnung („blaue Skleren“), so führt die Buckeloperation wegen Skleraeinrissen und Aderhautblutungen (fragilitas oculi) stets zum Verlust des Sehvermögens bzw. des Auges [3, 14].

Da bei unserem Patienten ein praktisch vollständiger Skleraschwund im Bereich über der Netzhautablösung vorlag und eine Operation mit Silikonschaumstoffplombe deshalb technisch nicht durchführbar war, entschieden wir uns als Primäreingriff zu einer Pars-plana-Vitrektomie. Die Aderhautblutung und -amotio bei diesem Eingriff sind u. E. durch Schwankungen des intraokularen Drucks, evtl. auch durch die mechanische Belastung beim Eindellen der Netzhautperipherie während der Vitrektomie über der Glaskörperbasis erklärbar. Die für das EDS typische Gefäßfragilität dürfte hier der auslösende Faktor sein. Als sich eine anteriore PVR mit Traktionsamotio entwickelte, wäre zum Zeitpunkt der ersten Revitrektomie eine Cerclage zur Entlastung der Glaskörperbasis indiziert gewesen. Wegen der ausgeprägten Skleraatrophy kam diese Maßnahme jedoch ebenso wenig wie eine primäre segmentale Schaumstoffplombe in Betracht.

Schließlich konnte an diesem letzten Auge ein stabiler Visus von 0,1 erzielt werden. Bei dem komplizierten Verlauf mit 2 Revitrektomien stellt sich jedoch die Frage, ob ein anderes Operationsverfahren vorteilhafter gewesen wäre als eine primäre Vitrektomie. Folgende Möglichkeiten sollten bei ähnlich gelagerten Fällen in Betracht gezogen werden:

- Die Ballon-Operation nach Kreisig/Lincoff [10] führt grundsätzlich zu einem geringeren mechanischen Streß für Sklera und Aderhaut als eine Silikonschaumstoffplombe. Aufgrund der

extremen Skleraatrophy war jedoch bei unserem Patienten zu befürchten, daß eine Aderhautblutung oder eine Bulbusperforation auftreten. Gerade die Möglichkeit, eine Aderhautblutung oder -amotio durch Silikonöltamponade zu beherrschen [1, 9, 11], veranlaßte uns zu einer primären Vitrektomie. Des weiteren bleibt es fraglich, ob man die Amotio im Bereich über dem Staphylom durch eine Ballonplombe dauerhaft zur Anlage hätte bringen können, da die Netzhaut eine Tendenz hat, sich nach Wegfall der temporären Impression durch die Plombe über einer nach außen vorgewölbten Aderhaut erneut sprungtuchartig abzuheben.

- Eine Deckung des Staphyloms mit einem großen Durapatch und Durafüllung (episklerale Tasche) kam bei unserem Patienten wegen der großflächigen (zirkulären) Ausdehnung der Skleraatrophy nicht in Frage, könnte jedoch bei einem lokalisierten Skleraschwund versucht werden.

- Die u. E. beste Alternative zu einer primären Vitrektomie bei dem vorgestellten Patienten dürfte eine pneumatische Retinopexie sein (Gasinjektion mit einer expandierbaren Mischung kombiniert mit Kryokoagulation), zumal die Lokalisation des Netzhautlochs eine gute postoperative Lagerung ermöglicht hätte und bei dieser Operationstechnik nur geringe chirurgische Manipulationen nötig sind [5, 7]. Jedoch war präoperativ weder biomikroskopisch noch sonographisch eine Glaskörperabhebung sicher nachweisbar, so daß die Bildung neuer Foramina durch die Gasblase zu befürchten war. Da vergleichbare Fallbeschreibungen fehlen, muß es spekulativ bleiben, ob mit diesem Verfahren ein weniger komplizierter Verlauf eingetreten wäre als bei der primären Vitrektomie.

Fazit für die Praxis

Das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ist eine seltene Systemerkrankung des Bindegewebes mit den Kardinalsymptomen Hyperelastizität und erhöhte Vulnerabilität der Haut mit atrophischer Narbenbildung. Weitere typische Merkmale sind rezidivierende Hämatome bei brüchigen Hautgefäßen mit resultierender Hyperpigmentierung, überstreckbare Gelenke und sekundäre Gelenkdeformitäten. Der Habitus ist oft marfanoid, neben dem Marfan-Syndrom müssen gelegentlich das Pseudoxanthoma elasticum und die Osteogenesis imperfecta differentialdiagnostisch abgegrenzt werden.

In seltenen Fällen kommt es zu einer Mitbeteiligung der Augen (u. a. Hornhaut- und Sklerarupturen durch Bagatelltraumen, Linsenluxation, rhegmatogene Amotio).

Sofern ein EDS ohne wesentliche Skleraverdünnung vorliegt, können rhegmatogene Amotiones erfolgreich durch episklerale Plomben saniert werden. Liegt jedoch eine Skleraverdünnung vor, so führt die Buckeloperation wegen Skleraeinrissen und Aderhautblutungen stets zum Verlust des Sehvermögens bzw. des Auges. Eine geeignete Therapie für solche Patienten stellt die primäre Vitrektomie dar, es ist jedoch mit einem komplizierten Verlauf zu rechnen. Daher sollten beim EDS stets Alternativen zur primären Vitrektomie, z. B. eine pneumatische Retinopexie, Ballonplombe oder ein Durapatch mit episkleraler Tasche, erwogen werden.

Literatur

1. Alexandridis E (1990) **Silicone oil tamponade in the management of severe hemorrhagic detachment of the choroid and ciliary body after surgical trauma.** *Ophthalmologica* 200: 189–193
2. Behrens-Baumann W, Gebauer H, Langenbeck U (1977) **Blaues Sklera-Syndrom und Keratoglobus.** *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 204: 235–246
3. Beighton P (1970) **Serious ophthalmological complications in the Ehlers-Danlos syndrome.** *Br J Ophthalmol* 54: 263–268
4. Collins JF, Augustin AJ (Hrsg) (1997) **Augenheilkunde**, 1. Aufl. Springer, Berlin Heidelberg New York, S 402–408
5. Hilton GF, Grizzard WS (1986) **Pneumatic retinopexy: a two-step outpatient operation without conjunctival incision.** *Ophthalmology* 93: 626–641
6. Judisch GF, Waziri M, Krachmer JH (1976) **Ocular Ehlers-Danlos syndrome with normal lysine hydroxylase activity.** *Arch Ophthalmol* 94: 1489–1491
7. Kreissig I (1979) **Bisherige Erfahrungen mit SF₆-Gas in der Ablatio-Chirurgie.** *Ber Dtsch Ophthalmol Ges* 76: 553–560
8. Krieg T, Feldmann U (1979) **Biochemical characteristics of Ehlers-Danlos syndrome type VI in a family with one affected infant.** *Hum Genet* 46: 41–49
9. Liggett PE, Mani N, Green RE, Cano M, Ryan SJ, Lean JS (1990) **Management of traumatic rupture of the globe in aphakic patients.** *Retina [Suppl 1]* 10: 59–64
10. Lincoff H, Kreissig I, Hahn YS (1979) **A temporary balloon buckle for the treatment of small retinal detachments.** *Ophthalmology* 94: 312–314
11. Lucke K (1993) **Silikonöl in der Chirurgie komplizierter Netzhautablösungen.** *Ophthalmologie* 90: 215–238
12. Meigel WN, Müller PK (1975) **Kollagenkrankheiten.** *Med Klin* 70: 1255–1264
13. Passarge E (1985) **Beteiligung des Auges bei hereditären Systemerkrankungen.** In: Hammerstein W, Lisch W (Hrsg) *Ophthalmologische Genetik*, 1. Aufl. Enke, Stuttgart, S 67
14. Pemberton JW, Freeman HM, Schepens CL (1966) **Familial retinal detachment and the Ehlers-Danlos syndrome.** *Arch Ophthalmol* 76: 817–824
15. Steinhorst U, Kohlschütter A, Steinmann B, Dörmann D von (1987) **„Brittle Cornea Syndrome“: Eine hereditäre Erkrankung des Bindegewebes mit spontaner Hornhautperforation.** *Fortschr Ophthalmol* 85: 659–661