

Mikrophthalmus

> Definition und Ursache

Als Mikrophthalmus (Synonym: Mikrophthalmie) bezeichnet man ein abnorm kleines Auge, das einseitig oder beidseitig auftreten kann, oder ein rudimentär angelegter Augapfel. Die Erkrankung ist in den meisten Fällen angeboren (kongenital) und kommt dann zumeist im Rahmen verschiedener Fehlbildungssyndrome vor. Mutationen können die Erkrankung auslösen, so bei der Trisomie 13 und dem sogenannten Peter-Plus-Syndrom. Mit den Mutationen geht eine Störung in der morphogenetischen Augenentwicklung einher, die zu den Fehlbildungssymptomen führt.

Ist das Auge als Folge einer kongenitalen Fehlentwicklung (etwa beim Patau-Syndrom) oder einer Augenerkrankung (Infektion, Tumor) (fast) gar nicht angelegt, liegt ein Anophthalmus vor.

Die Mikrophthalmie kann aber auch erst später erworben werden. Ein erworbener Mikrophthalmus kommt zum Beispiel bei einer Netzhautschädigung bei Frühgeborenen (retrolentale Fibroplasie) oder nach perforierenden Augenverletzungen vor.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Charakteristisch für den Mikrophthalmus ist das auf beiden oder auf nur einer Seite unterentwickelte Auge mit kleinem Augapfel. Die Physiologie des Auges ist in der Regel nicht gestört. Falls dies doch mitunter der Fall ist, richtet sich der Augapfel der Patienten manchmal seitwärts oder verdreht sich.

Alle weiteren Symptome hängen von der Ursache des Phänomens ab, die dann zu den folgenden Krankheits-Ausprägungen führen können:

> zumeist liegt eine ausgeprägte Weitsichtigkeit vor

> abhängig von der Genese können ein Katarakt oder andere Fehlbildungen des Auges (z.B. Kollom) auftreten.

> erworbene Formen können in der Akutphase unter Umständen schmerzhaft sein. Ein angeborener Mikrophthalmus verursacht hingegen keine Schmerzen.

Der Mikrophthalmus ist allerdings sehr häufig mit vielen weiteren Fehlbildungen assoziiert. Gerade ein angeborener Mikrophthalmus (Mikrophthalmus congenitus) tritt zum einen bei verschiedenen erblichen Fehlbildungssyndromen (z.B. Aicardi-Syndrom, Patau-Syndrom) oder aber auch bei infektiionsbedingten Entwicklungsstörungen (z.B. bei intrauteriner Rötelninfektion, oder einer Zytomegalie) auf.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Ein Mikrophthalmus ist für einen erfahrenen Arzt auf den ersten Blick erkennbar. Die Diagnose wird daher zumeist rein blickdiagnostisch gestellt. In manchen Fällen kann auch eine molekulargenetische Analyse sinnvoll sein.

> Behandlung & Therapie

Die Prognose ist therapeutisch nicht besonders gut. Die meisten Betroffenen verlieren mit der Zeit immer mehr die Sehfähigkeit am betroffenen Auge, so dass sie ihr gesamtes Leben lang mit Einschränkungen leben müssen. Nicht selten kann der Mikrophthalmus auch zu einer vollständigen Erblindung führen.

Die Therapie ist sehr stark auf die prothetische Versorgung und damit die kosmetische Korrektur ausgerichtet. In den meisten Fällen werden die Patienten - zum Teil auch bereits in den ersten Lebensmonaten - mit Prothesen behandelt, die so gut angelegt werden können, dass der Mikrophthalmus kaum mehr augenfällig ist.

> Förderung/ Beratung der Familien

Als Folge der prothetischen und kosmetischen Korrekturen sind die Arbeitsfähigkeit und individuellen Möglichkeiten von betroffenen Kindern erst einmal kaum eingeschränkt. Da aber auch der teilweise oder gänzliche Verlust des Augenlichts möglich ist, können die Einschränkungen dann sehr einschneidend werden und bis hin zur Berufsunfähigkeit führen. Die Lebenserwartung leidet allerdings zumeist nicht darunter.

Ganz im Gegensatz zur Lebensqualität: Die häufig auftretenden verschiedenen Fehlbildungen führen zu erheblichen Einschränkungen im Alltag. Gerade jüngere Menschen leiden zudem unter dem ästhetischen Makel und ziehen sich aus dem sozialen Leben zurück, wenn sie etwa im Kindergarten oder in der Schule gehänselt oder ausgegrenzt werden.

Um das zu verhindern, sollten betroffene Familien frühzeitig dahingehend beraten werden, das verkleinerte Auge und die verschlechterte Sehkraft mit einer Brille mit entsprechend hoher Sehstärke auszugleichen. Falls eine Prothese eingesetzt wird, muss diese regelmäßig angepasst werden, solange sich Kinder noch in der Wachstumsphase befinden. Das verlangt den Eltern wie den Betroffenen sehr viel ab.

Vor allem bei jungen Menschen kann eine plötzliche Erblindung psychische Störungen oder gar Depressionen auslösen. Hinzu treten starke Einschränkungen bei der Entwicklung des Kindes. Das alles ist nicht leicht aufzufangen und setzt auch die Eltern so unter Druck, dass auch bei ihnen psychische Beschwerden auftreten können.

Gespräche mit versierten (Augen)-Ärzten oder Psychologen sind in diesen Fällen dringend anzuraten. Und natürlich ist auch der Austausch mit anderen mit der Erkrankung bereits sehr kundigen Eltern zu empfehlen, weil dieser zur besseren Bewältigung des Alltags der Kinder hilfreich ist.

> Mehr Infos zum Mikrophthalmus unter folgendem Link:

<https://www.forum.augenprothesen.com/viewtopic.php?t=55>