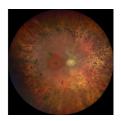
### **Case description**

Eine **35-jährige Patientin** beklagt, dass sie in den letzten Monaten zunehmend Gegenstände umstoße und dies von ihrem familiären Umfeld auch entsprechend kommentiert werde. Eine Brillenanpassung habe vor wenigen Monaten eine volle Sehschärfe ergeben. Sie wisse von sich, dass sie im Dunkeln schlecht bis gar nichts sehe, damit käme sie aber zurecht. Bei der Fundusuntersuchung sehen Sie den in den Abbildungen dargestellten Befund.

## **Imagery**



Licht am Ende des Tunnels\_1



Licht am Ende des Tunnels\_2

### Questions about the case

- 1. Welche Diagnose ist am wahrscheinlichsten?
  - A. Ablatio retinae
  - B. AION (Anteriore ischämische Optikusneuropathie)
  - C. Retinopathia pigmentosa
  - D. Akute Toxoplasmose-Retinochoroiditis
  - E. Nicht-proliferative diabetische Retinopathie
- 2. Welche Aussage ist richtig?
  - A. Es sind primär die Stäbchen, aber auch die Zapfen betroffen
  - B. Es sind primär die retinalen Zapfen, kaum aber die Stäbchen betroffen.
  - C. Es sind primär die Ganglienzellen betroffen
  - D. Es ist primär der Sehnerv betroffen
  - E. Es sind primär die retinalen Gefäße betroffen
- 3. Die Retinopathia pigmentosa wird durch einen Defekt im Rhodopsin-Gen verursacht. Welche Aussage zur Vererbung und Verlauf ist falsch?
  - A. Die Vererbung kann in ca. 40% der Fälle autosomal-rezessiv sein, der Verlauf ist dann schwerer.
  - B. Die Vererbung kann in ca. 20% der Fälle autosomal-dominant sein, der Verlauf ist dann benigner.
  - C. Die Vererbung kann in ca. 10% der Fälle X-chromosomal-rezessiv sein, der Verlauf ist dann schwerer.
  - D. Eine Mutation kann in ca. 30% aller Fälle sporadisch auftreten, der Verlauf kann variabel sein.
  - E. Eine Vererbung wurde bisher nicht eindeutig nachgewiesen, eine Genanalyse ist deshalb nicht sinnvoll.

- 4. Welcher klinische Befund kommt bei der fortgeschrittenen Retinopathia pigmentosa nicht typischerweise vor?
  - A. Wachsähnliche Sehnervatrophie
  - B. Verklumpung des retinalen Pigmentepithels
  - C. Zystoides Makulaödem
  - D. Hintere Schalentrübung der Linse
  - E. Augeninnendruckanstieg
- 5. Welche Aussage zur Therapie der Retinopathia pigmentosa ist richtig?
  - A. Eine Entfernung des Glaskörpers kann ein Voranschreiten der Krankheit bis zur Erblindung verhindern
  - B. Eine Gentherapie kann in bestimmten Fällen eine Progredienz der Erkrankung verhindern.
  - C. Systemische Kortikosteroide sind das Mittel der Wahl
  - D. Eine Plasmapherese stellt die Therapie der Wahl dar.
  - E. Eine Laserkoagulation der zentralen Netzhaut stellt eine sinnvolle Behandlungsoption dar.

# Diagnosis of the case

### Diagnosis - ICD10

Chapter	ICD-10	Diagnosis	In picture	Comment
VII. Krankheiten des Auges und der Augenanhangsgebilde	H35.5	Kongenitale Retinopathia pigmentosa	TBD	TBD

#### Correct answers to the questions

1. (C), 2. (A), 3. (E), 4. (E), 5. (B),

#### Questions about the case with comments

- A. Eine Ablatio retinae ist akute Erkrankung und wird typischerweise durch die Symptom-Trias 'Blitze, Rußregen, Schatten' gekennzeichnet. Funduskopisch ist ein Netzhautforamen und eine abgelöste Netzhaut (wie Sanddünen) sichtbar. Zudem ist ein beidseitiger Befund extrem selten.
- B. Eine AION ist eine Erkrankung des Sehnerven. Dieser ist geschwollen und randunscharf, im Gesichtsfeld sind meist einseitige horizontale Ausfälle sichtbar. Bei dieser akut einsetzenden und einseitigen Durchblutungsstörung des Sehnervenkopfes kann es auch zu einem Ausfall des zentralen Sehens kommen. In der Regel sind die Betroffenen älter und weisen kardiovaskuläre Risikofaktoren auf.
- D. Bei einer Toxoplasmose handelt es sich um eine akute und einseitige Entzündung durch Toxoplasma gondii. Im Akutstadium sind flauschige weißliche Infiltrate sichtbar, typisch ist ein zellulärer Glaskörperreiz, der auch die Sehschärfe verschlechtert. Im Narbenstadium ist eine chorioretinale Narbe sichtbar, die meist zentral liegt und scharf abgegrenzt ist. Eine Toxoplasmose führt zu relativ zentralen Gesichtsfelddefekten, nicht aber zu Ausfällen in der Peripherie.
- E. Die nicht-proliferative diabetische Retinopathie ist durch Blutungen, weiche und harte Exsudate und manchmal einem Makulaödem gekennzeichnet. Gesichtsfelddefekte gehören nicht zur Erkrankung.
- B. Zapfen sind primär bei den sog. Makuladystrophien betroffen.
- C. Ganglienzellen sind primär bei Erkrankungen des Sehnerven betroffen, z.B. bei mitochondrialen Erkrankungen.
- D. Bei der Retinopathia pigmentosa kommt es sekundär zu einer Optikusatrophie, es ist keine primäre Sehnervenerkrankung
- E. Die Netzhautgefäße sind sekundär verändert, es handelt sich nicht um eine Gefäßerkrankung

- A. Eine Glaskörperoperation (Vitrektomie) allein hat keinen Einfluss auf den Krankheitsverlauf.
- B. Hierbei handelt es sich um die Substanz Voretigene Neparvovec, das seit 2018 in Deutschland zugelassen ist. Es kann bei einer biallelischen Mutation in RPE65 verordnet werden und wird mittels Vitrektomie unter die Netzhaut injiziert.
- C. Intraokulare Steroide können bei Komplikationen (z.B. einem zystoiden Makulaödem) versucht werden, stellen aber keine Behandlung der Grunderkrankung dar
- D. Eine Plasmapherese ist keine Behandlungsoption bei dieser Erberkrankung
- E. Eine Laserkoagulation hat keinen therapeutischen Effekt bei der Retinopathia pigmentosa. Zudem würde man niemals im Zentrum lasern, da nur hier noch Sehfunktion erhalten ist.