

Lysosomale Speicherkrankheiten: Rechtzeitige augenärztliche Diagnose bereitet den Weg für zeitgemäße Therapie

Lunch-Symposium während der DOG-Tagung 2004 in Berlin

Als Neil Armstrong am 21. Juli 1969 als erster Mensch den Mond betrat, sprach er die unvergessenen Worte: „Ein kleiner Schritt für einen Menschen, aber ein großer Schritt für die Menschheit.“ Im Hinblick auf eine seltene, heute aber zunehmend therapierbare Gruppe systemischer Leiden läßt sich sagen: „Ein kleiner



Cornea verticillata bei Morbus Fabry: Die Hornhaut ist durch feine, grau-weiße, wirbelförmige Einlagerungen in den oberflächlichen Hornhautschichten gekennzeichnet (Abbildung: Prof. Dr. I. Lanzl, München)

Blick für den Augenarzt, ein großer Gewinn für den Patienten – lysosomale Speicherkrankheiten frühzeitig erkennen“. Unter diesem Motto stand ein Lunch-Symposium während der 102. Tagung der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft in Berlin, zu dem die Firma Genzyme GmbH (Neu-Isenburg) eingeladen hatte.

Es gibt etwa 40 lysosomale Speicherkrankheiten, drei von diesen sind für den Ophthalmologen in doppelter Hinsicht wichtig: Morbus Gaucher, Mukopolysaccharidose I (MPS I) und – die häufigste Variante – der Morbus Fabry. Zum einen zeigen diese drei lysosomalen Speicherkrankheiten charakteristische Augenbefunde, die dem Augenarzt einen prominenten Platz in der Diagnostik der Systemerkrankung zuweist. Zum anderen gibt es für diese drei Formen eine Enzymersatztherapie. Denn – so betonte Prof. Dr. Ines Lanzl (München) –, die durch das

Programm des Symposiums führte: „Einige lysosomale Speicherkrankheiten sind keine schicksalhaften Erkrankungen mehr.“ Die Behandlung des M. Gaucher ist seit mehr als zehn Jahren möglich, eine Enzymersatztherapie für den Morbus Fabry steht in Deutschland seit 2001, für die MPS I seit Mitte letzten Jahres zur Verfügung.

Lysosomen sind – wie der geneigte Leser sich aus den fernen Tagen des Studiums und hier ganz besonders des Kursus der Histologie erinnern wird – Zellorganellen, die für den Abbau al-

lerlei Stoffwechselprodukte verantwortlich sind. Um diese Aufgabe zu erfüllen, sind die Lysosomen auf eine Reihe von Enzymen angewiesen. Bei einem Mangel an diesen Enzymen kann der Abbau nicht mehr auf normale Weise erfolgen, die Stoffwechselprodukte sammeln sich an – es liegt eine lysosomale Speicherkrankheit vor. Zum Morbus Fabry führt ein Mangel an alpha-Galaktosidase A, zur MPS I ein Mangel an alpha-L-Iduronidase und der Morbus Gaucher beruht auf einem Mangel an beta-Glukozerebrosidase.