

5. Zusammenfassung

Ziel dieser Studie war es, den Verlauf der Angiomatosis retinae sowie die Beziehung zwischen dem Auftreten retinaler Angiome und dem Vorliegen eines VHL zu untersuchen sowie Empfehlungen für ein okuläres Screening bei VHL zu erarbeiten. Ein weiteres Ziel stellte die Differenzierung zwischen sporadischen und hereditären Angiomen dar. Desweiteren sollte die Beziehung von okulären Veränderungen zu anderen typischen Organmanifestationen des VHL untersucht werden.

63 Patienten mit einer Angiomatosis retinae wurden untersucht. Bei 55 Patienten lag ein VHL vor. Die Analyse der Indexpatienten (n=41) konnte zeigen, dass das Vorliegen multipler retinaler Angiome immer mit einem VHL einherging. Ein einzelnes Angiom kann sporadisch auftreten aber auch die Erstmanifestation eines VHL darstellen und bedarf somit weiterer Abklärung. Besonders die molekulargenetische Diagnostik hat sich als wirkungsvollste Methode zur Aufdeckung eines VHL gezeigt.

In dem von uns untersuchten Patientengut fanden sich alle typischen Organmanifestationen des VHL. Es konnte eine positive Korrelation zwischen der Zahl der retinalen Angiome und der Anzahl der betroffenen Organe gezeigt werden.

Bei 109 untersuchten Augen von 55 VHL Patienten trat bei 27 (24,8%) Augen eine Erblindung im Sinne des Gesetzes ein. Im Mittel lag das Alter der Erblindung bei 23,2 Jahren. Als Risikofaktoren konnten die Angiomgröße, ein frühes Manifestationsalter und eine symptomatische Angiomatosis retinae identifiziert werden. Der Wachstumsbeginn großer

Angiome, die im frühen Erwachsenenalter symptomatisch wurden, konnte auf das Vorschulalter zurückgerechnet werden. Im Allgemeinen ist ein langsames Wachstum der Angiome zu beobachten. Mit unserer Studie konnten wir in Anbetracht des hohen Risikos einer deutlichen Sehverschlechterung die besondere Bedeutung einer frühzeitigen ab dem 5. Lebensjahr beginnenden und dauerhaft durchgeführten ophthalmologischen Screeninguntersuchung bei Genträgern belegen. Weiterhin zeigte sich, dass bei unkomplizierten Fällen der retinalen Angiomatose eine jährliche Untersuchungen ausreicht, um rechtzeitig neu entstehende Angiome zu entdecken. Beim Vorliegen großer oder multipler Angiome und durch eine Amotio retinae komplizierten Fällen hingegen reicht ein jährliches Untersuchungsintervall nicht aus. Hier sollten kurzfristigere Untersuchungsintervalle gewählt werden.

Die Ergebnissen unserer Studie weisen auf die besondere Bedeutung der weitergehenden Abklärung, insbesondere der molekulargenetischen Untersuchung, eines jeden Patienten mit einem retinalen Angiom, hinsichtlich des Vorliegens eines VHL-Syndroms hin.