



Dunkeladaptationsstörung bei einem Kind

13. Juni 2024



Dmitri Artemiev

Kantonsspital
St.Gallen

Übersicht

01

**Fallvorstellung und
Krankheitsbild**

02

Differentialdiagnosen

03

Take Home Message

01

Fallvorstellung und Krankheitsbild



12.1994

Erstzuweisung

Wegen Sichtschwierigkeiten
in der Nacht



Anamnese

11-jähriges Mädchen

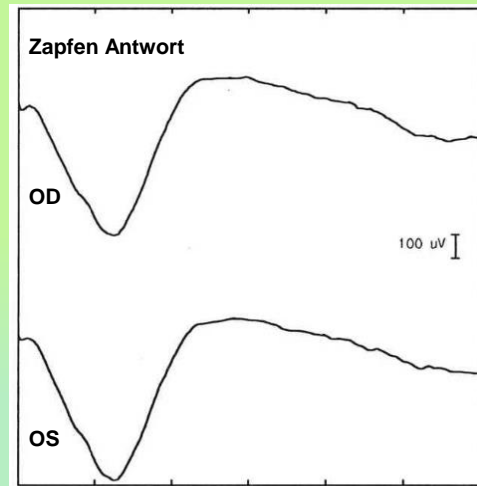
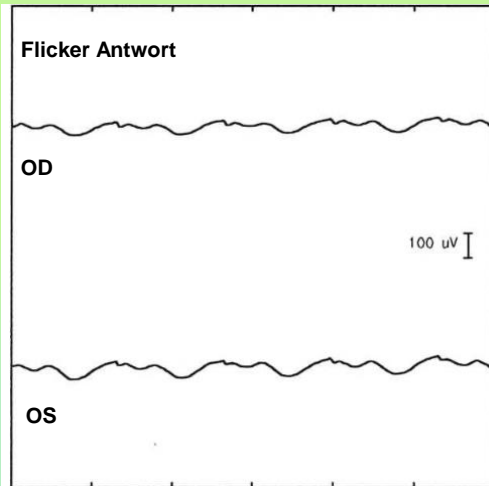
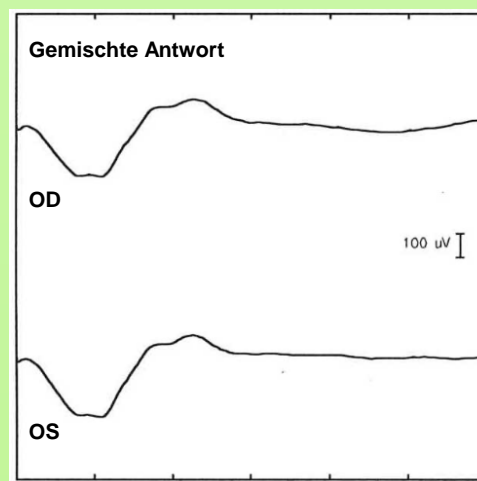
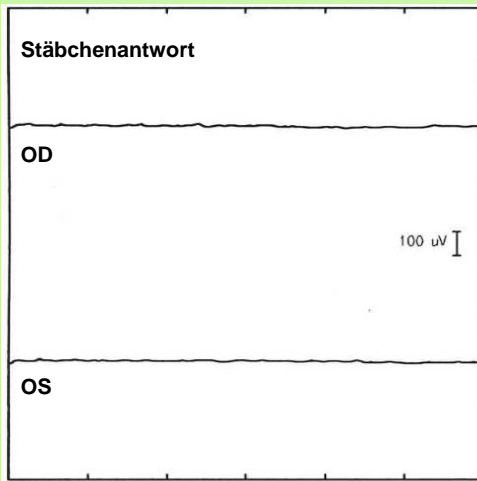
- Hyperopie und Astigmatismus
- Gesund, keine Medikamente
- Geschwister keine Symptome
- Onkel mütterlicherseits auch mit Nachtblindheit

Befunde

OD BCVA: 0.8

OS BCVA: 0.7

Vorderer Abschnitt und Fundus unauffällig





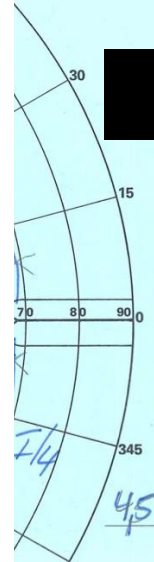
Kantonsspital
St. Gallen

MC



Diagnose: _____

ocl



4.5 mm Diameter pupillae

Relat. Intens.

	4				3				2				1							
	e	d	c	b	a	e	d	c	b	a	e	d	c	b	a	e	d	c	b	a
O																				
I	X								X						X					
II																				
III																				
IV																				
V																				

rectio: *4.5* sph *0* cyl *170* Visus:

Zeitstrahl



07.1997

Durchbruch

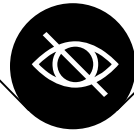
Diagnosesicherung



12.1994

Erstzuweisung

Wegen Sichtschwierigkeiten
in der Nacht



Auf dem ISCEV Kongress (International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, Juli, 1997) habe ich die Befunde von [REDACTED] im Rahmen der "Clinical Cases Session" vorgestellt. Diese ist eine Möglichkeit interessante und mysteriöse Fälle zu vorstellen. Nach der Fallvorstellung konnte ich noch einige nützliche Gespräche mit einigen Experten führen (z.B. Prof. Michael Marmor (Stanford, USA), PD. U. Kellner (Berlin)).

Enhanced S-Cone Syndrome

Diagnostic Clinical Findings of a New Syndrome With Night Blindness, Maculopathy, and Enhanced S Cone Sensitivity

**Michael F. Marmor, M.D., Samuel G. Jacobson, M.D., Michael H. Foerster, M.D.,
Ulrich Kellner, M.D., and Richard G. Weleber, M.D.**

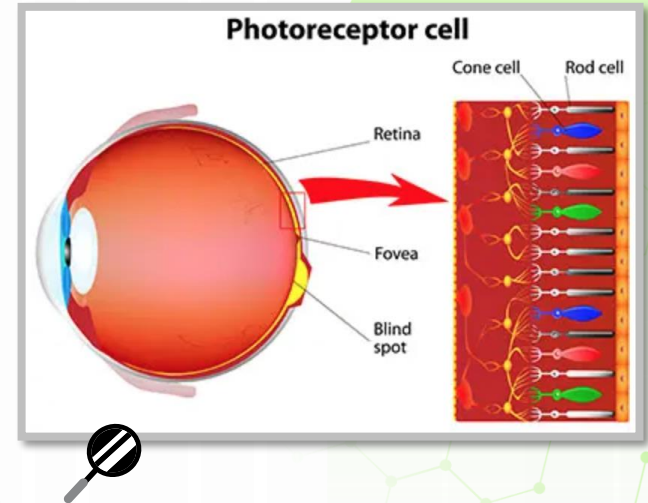
Enhanced S-Cone Syndrome



ESCS ist eine seltene autosomal rezessive Erkrankung:

- Reduzierte Antwort der L- oder M-Zapfen und kompletter oder signifikanter Verlust der Stäbchen
- Mutation im NR2E3-Gen
- ERG ist das diagnostische Mittel der Wahl

Die Erkrankung zeigt ein grosses Spektrum der Variabilität des klinischen Zustandes und der Fundusbefunde mit Hauptsymptomen: Nyktalopie, Visusminderung und GF-Einschränkungen.



¹de Carvalho ER, Robson AG, Arno G, Boon CJF, Webster AA, Michaelides M. Enhanced S-Cone Syndrome: Spectrum of Clinical, Imaging, Electrophysiologic, and Genetic Findings in a Retrospective Case Series of 56 Patients. *Ophthalmol Retina*. 2021 Feb;5(2):195-214.

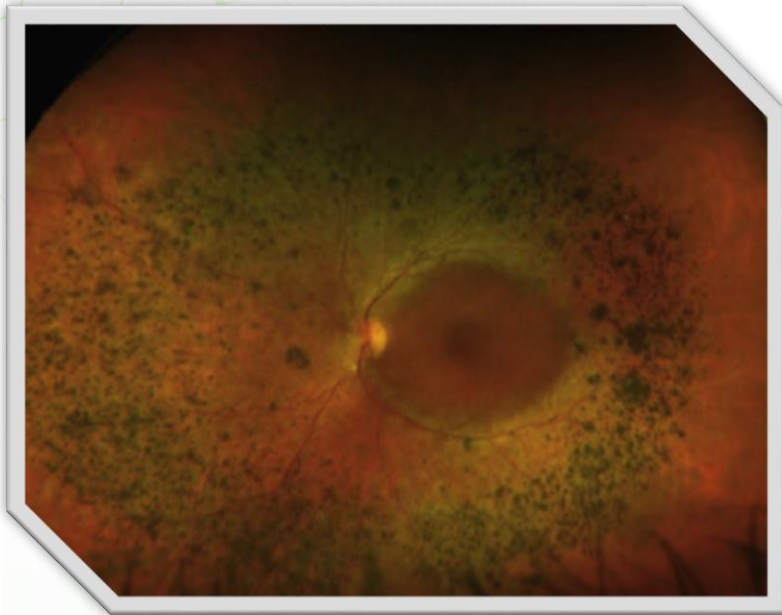
² Sato S, Kefalov VJ. The Retina-Based Visual Cycle. *Annu Rev Vis Sci*. 2024 May 9.

Enhanced S-Cone Syndrome

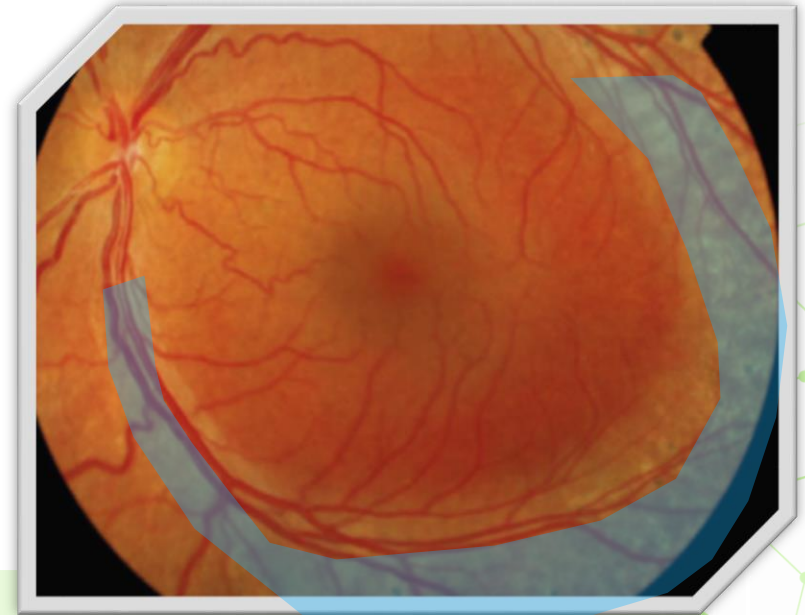


Fundus-Variationen:

- Nummulär hyperpigmentiert



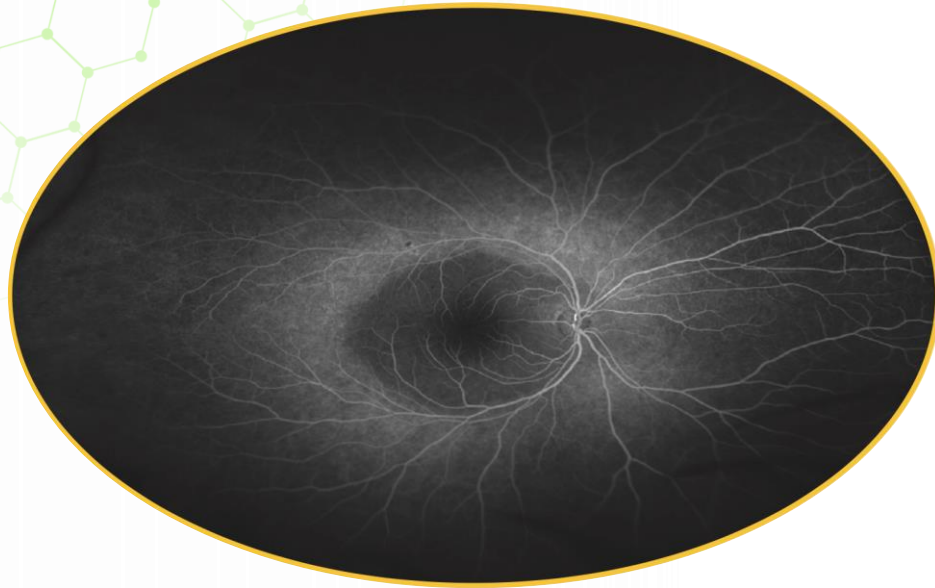
- Gelb-weiße Punkte



Enhanced S-Cone Syndrome



Fluoreszenzangiografie:



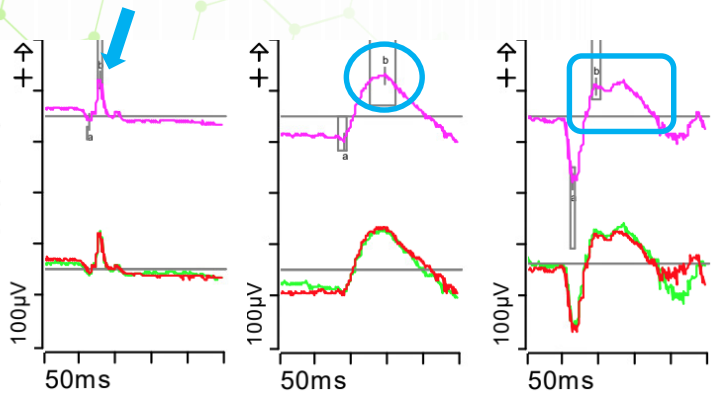
Fundusautofluoreszenz:



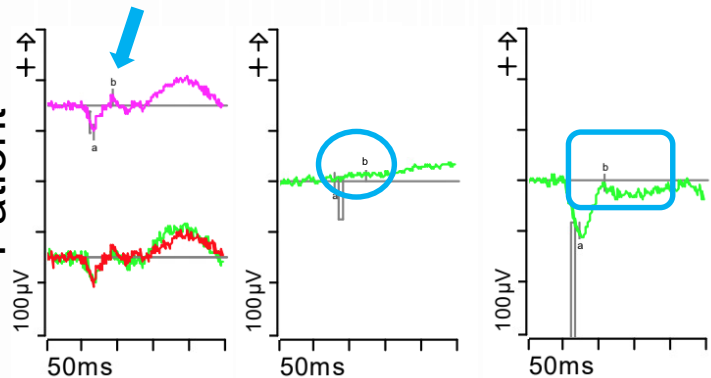
Enhanced S-Cone Syndrome



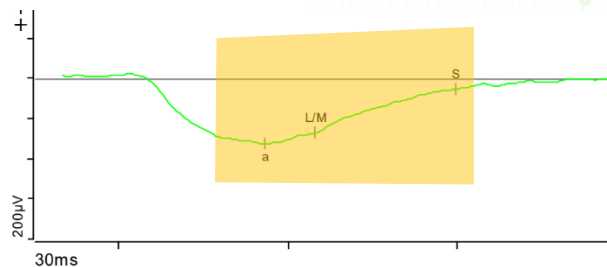
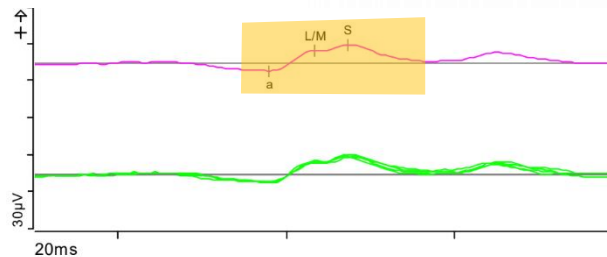
Proband



Patient



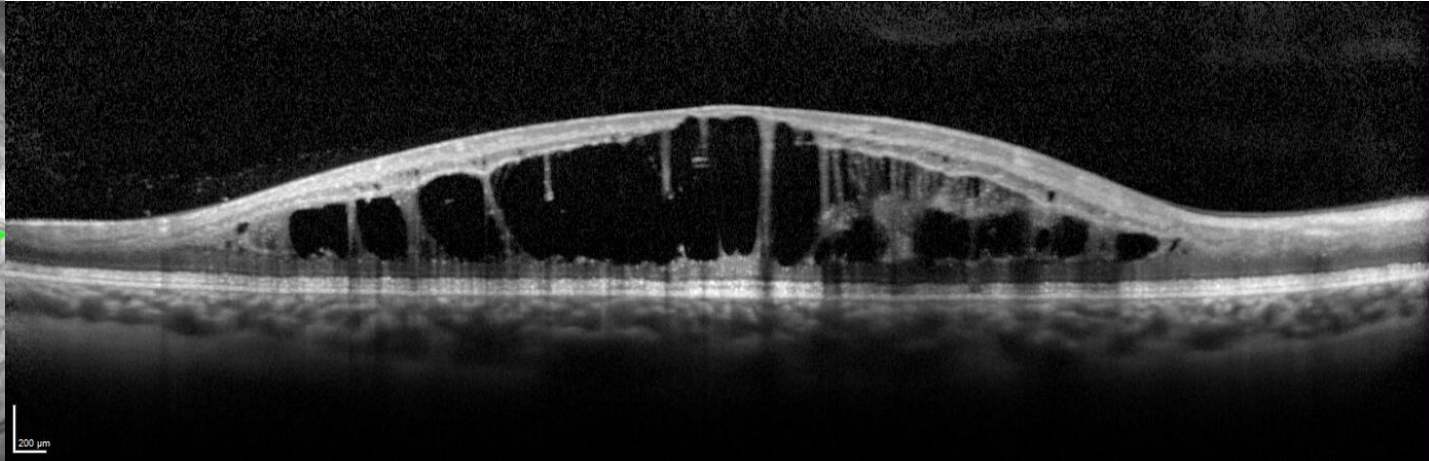
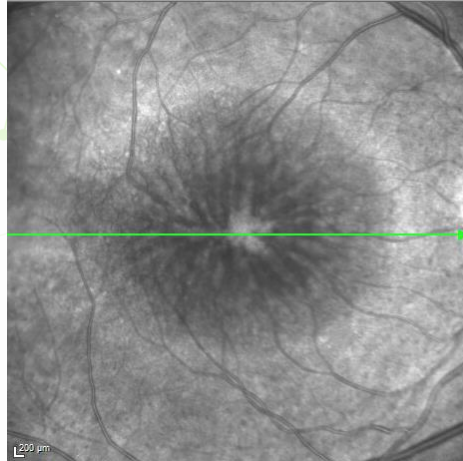
Antwort der S-, M- und L-Zapfen



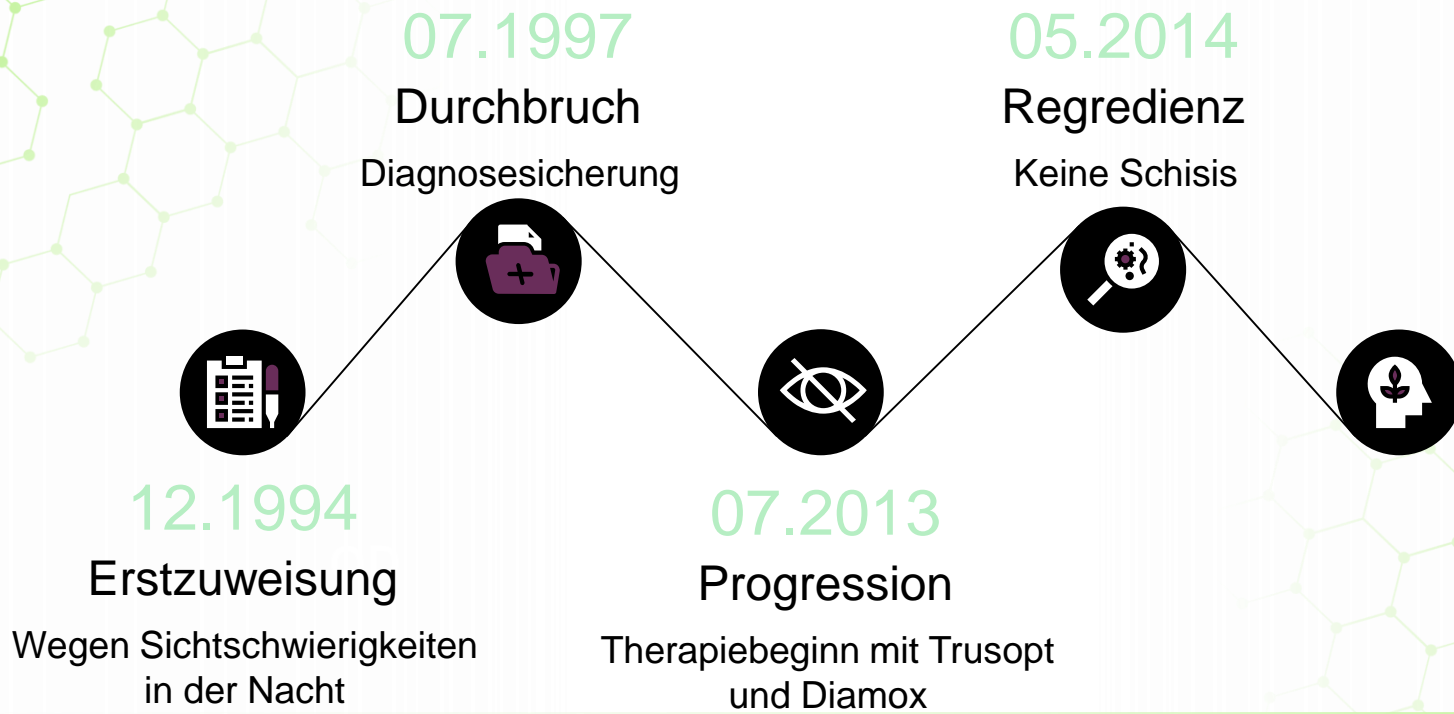
Enhanced S-Cone Syndrome



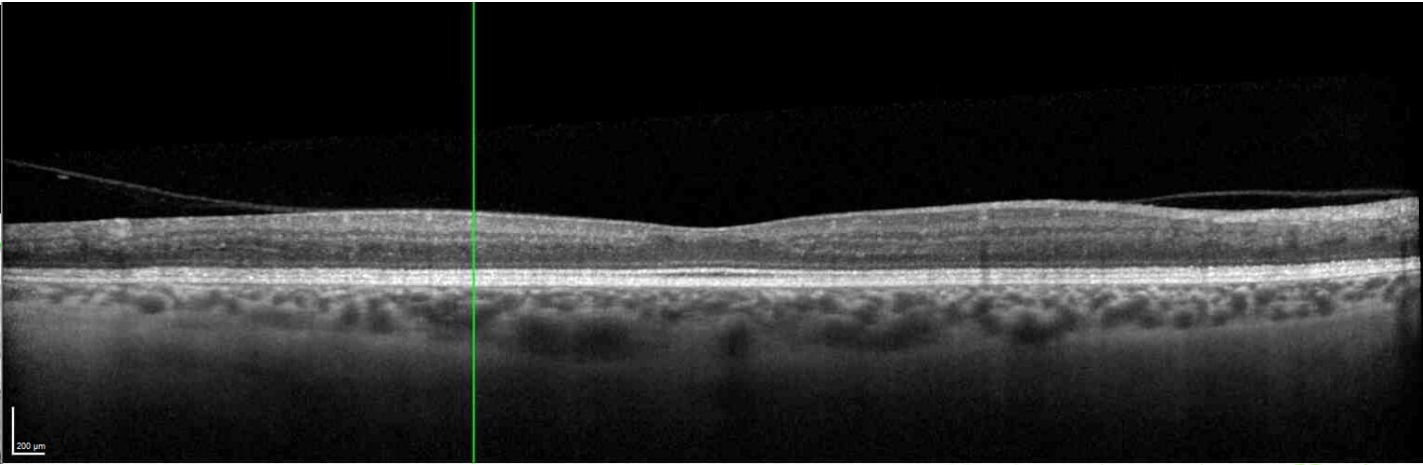
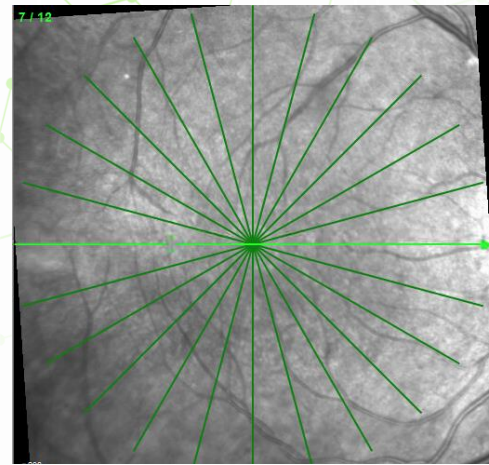
Foveoläre Makuloschisis (Goldmann-Favre-Syndrom):



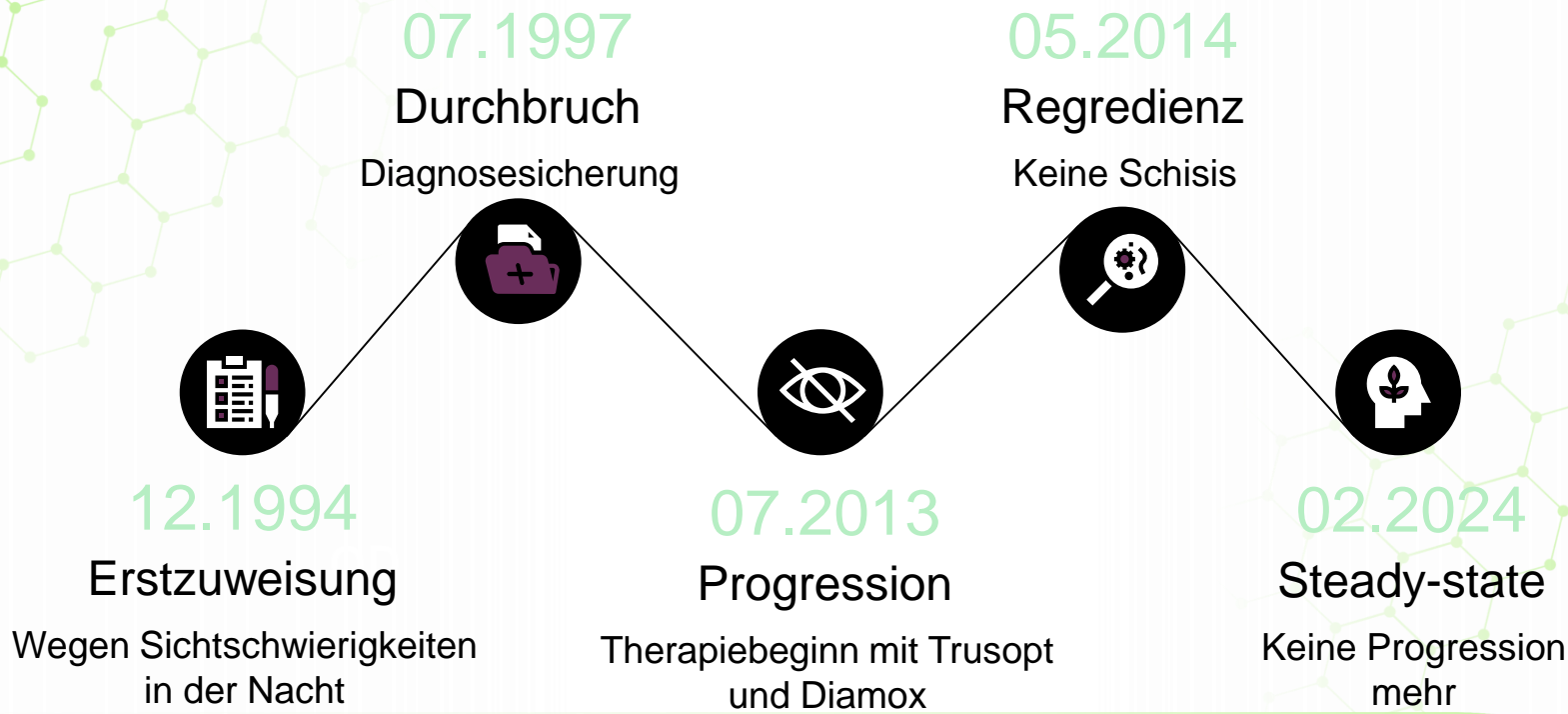
Zeitstrahl



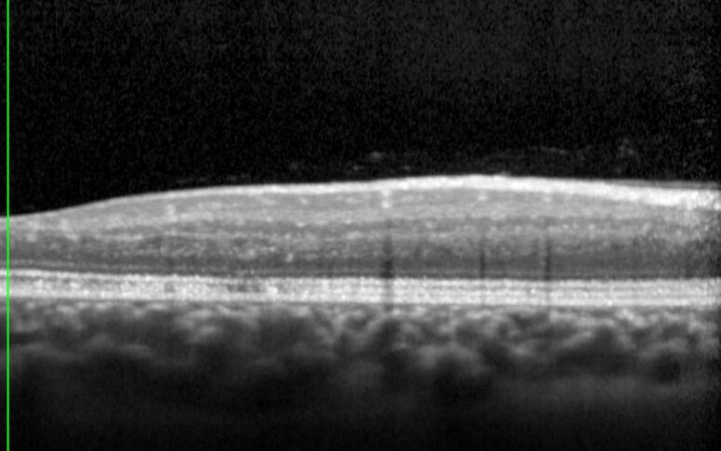
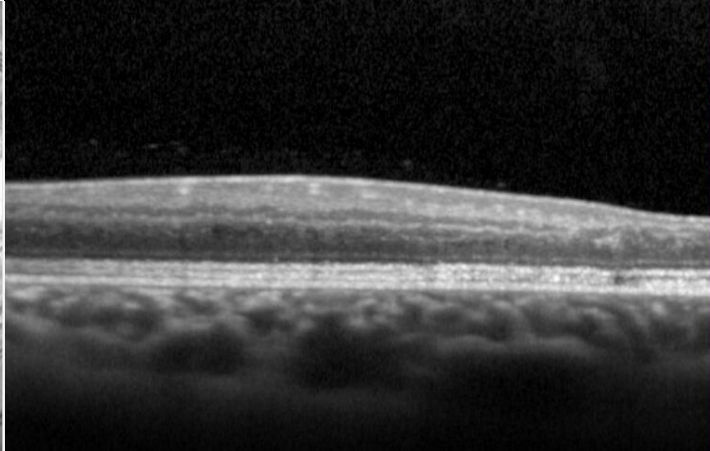
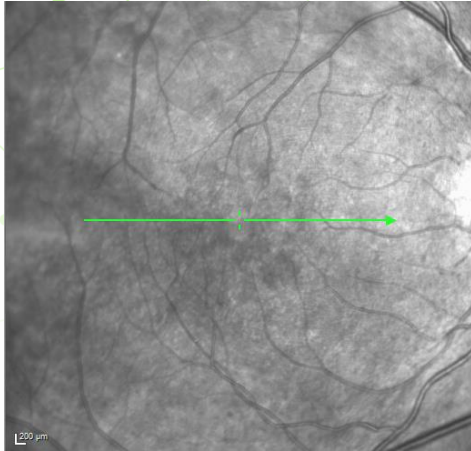
Patientin



Zeitstrahl



Patientin





02

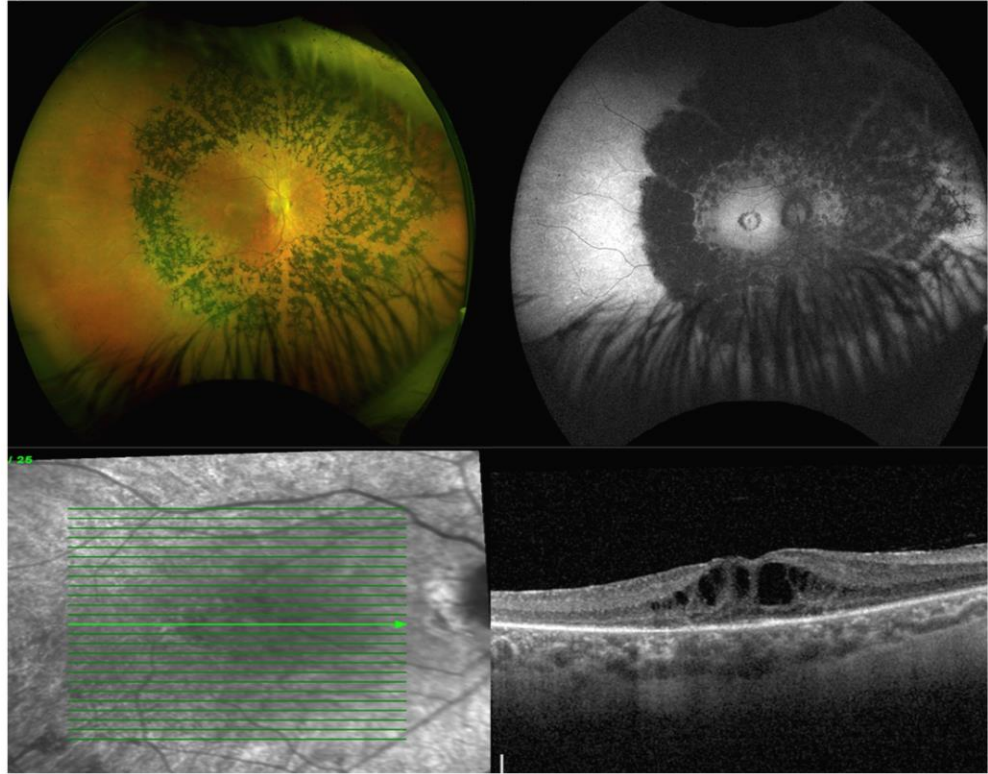
Differentialdiagnosen

Differentialdiagnosen



Retinitis pigmentosa

- Wachsfarbene Papille
- Knochenbälkchen
- Ausgedünnte Gefässe



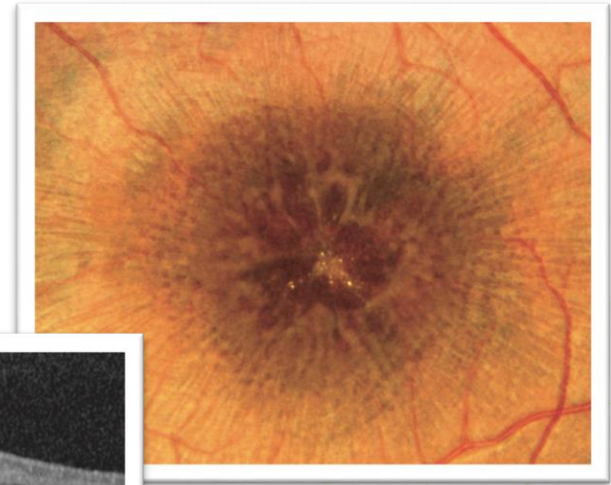
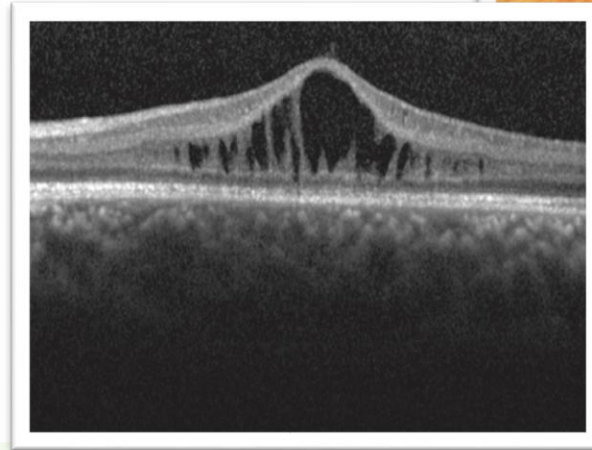
³Strong S, Liew G, Michaelides M. Retinitis pigmentosa-associated cystoid macular oedema: pathogenesis and avenues of intervention. Br J Ophthalmol. 2017 Jan;101(1):31-37.

Differentialdiagnosen



X-linked Retinoschisis

- Speichelförmige Makula
- Photopisch negative Antworten
- Gutes Ansprechen auf topische Karboanhydraseinhibitoren



⁴Yang TH, Kang EY, Lin PH, Wu PL, Sachs JA, Wang NK. The Value of Electroretinography in Identifying Candidate Genes for Inherited Retinal Dystrophies: A Diagnostic Guide. *Diagnostics (Basel)*. 2023 Sep 25;13(19):3041.

03

Take-Home-Message

Take-Home-Message

Hereditäre Netzhauterkrankungen stellen uns häufig vor schwierigen Herausforderungen.

- Engmaschige Follow-Up's
- Spezialuntersuchungen wie: Elektrophysiologie
- Molekular genetische Abklärung
- Wenige therapeutische Möglichkeiten



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit



Dmitri Artemiev

Kantonsspital
St.Gallen