

**Schlussfolgerung.** Die vorliegende Studie zeigte Assoziationen zwischen etablierten AMD-Risikofaktoren im CFH- und ARMS2-Gen und morphologischen Charakteristika der frühen AMD. Darüber hinaus fand sich eine Assoziation zwischen CFH-Risikofaktoren und funktionellen flächigen Analysen der makulären Netzhautsensitivität bei früher AMD. Die Ergebnisse sprechen dafür, dass bei genetisch disponierten Patienten mit früher AMD phänotypische Unterschiede in der Morphologie der makulären Netzhaut, Bruch-Membran und Aderhaut sowie der makulären Funktion bestehen.

## Genetik

### PD010-01

#### Okuläre Dimensionen bei Patienten mit Marfan-Syndrom

Goergen B.<sup>1</sup>, Gehle P.<sup>2</sup>, Ruokonen P.<sup>3</sup>, Salchow D.J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Charité – Universitätsmedizin, Augenklinik Campus Virchow-Klinikum, Berlin, Germany, <sup>2</sup>Deutsches Herzzentrum Berlin, Berlin, Germany, <sup>3</sup>Univ.-Augenklinik Charité, Campus RVK, Berlin, Germany

**Fragestellung.** Das Marfan-Syndrom ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die multiple Organsysteme betrifft. Die pathogenen Mutationen finden sich im Fibrillin-Gen auf Chromosom 15. Ophthalmologische Manifestationen des Marfan-Syndroms beinhalten eine Linsensubluxation, hohe Myopie und Netzhautablösung. Über biometrische Veränderungen der Augen von Marfan-Patienten ist relativ wenig bekannt. In dieser Studie wurden die Dimensionen der Augen von Marfan-Patienten mittels Biometrie gemessen und mit denen von Kontrollpersonen verglichen.

**Methodik.** Im Rahmen der multidisziplinären Marfan-Sprechstunde am Deutschen Herzzentrum Berlin und der Charité wurden die Augen von Patienten mit Marfan-Syndrom und von Personen ohne Marfan-Syndrom (Kontrollen) untersucht. Die Diagnose des Marfan-Syndroms erfolgte nach der 2010 überarbeiteten Gent Nosologie. Wir bestimmten die Hornhautkrümmung (Keratometrie), Achsenlänge, zentrale Hornhautdicke, Vorderkammertiefe, Linsendicke mittels Biometrie (IOL Master, Carl Zeiss Meditec und Lenstar, Haag Streit) und analysierten die Befunde mittels deskriptiver und vergleichender Statistik.

**Ergebnisse.** Es wurden 246 Patienten mit Marfan-Syndrom und 259 Kontrollen in die Analyse einbezogen. Die Hornhautkrümmung (Keratometrie) beider Gruppen unterschied sich nicht signifikant. Die Achsenlänge war bei Marfan-Patienten mit  $24,33 \pm 1,9$  mm signifikant höher als bei Kontrollen ( $23,91 \pm 1,37$  mm;  $p=0,005$ ). Die Hornhaut war bei Marfan-Patienten zentral statistisch signifikant dünner als bei Kontrollen ( $530,93 \pm 41,84$   $\mu\text{m}$  vs.  $546,28 \pm 38,29$   $\mu\text{m}$ ;  $p<0,005$ ). Die mittlere Vorderkammertiefe beider Gruppen unterschied sich statistisch nicht signifikant, der statistische Unterschied in der Linsendicke war grenzwertig signifikant.

**Schlussfolgerung.** Patienten mit Marfan-Syndrom hatten im Mittel längere Augen und eine zentral dünnere Hornhaut. Bei anderen biometrischen Parametern fanden sich weitere, weniger deutliche Unterschiede. Unsere Ergebnisse legen nahe, dass bei Marfan-Patienten die okulären Dimensionen verändert sind. Die erhöhte Achsenlänge bei Marfan-Patienten unterstreicht das Risiko für eine Netzhautablösung. Die geringere zentrale Hornhautdicke könnte klinisch ein erhöhtes Glaukomrisiko darstellen.

### PD010-02

#### Changes of the anterior segment eyes of Ehlers-Danlos syndrome

Pakhomova A.V.<sup>1</sup>, Khranova T.A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Kharkiv National Medical University, Department of Ophthalmology, Kharkiv, Ukraine, <sup>2</sup>Kharkiv National Medical University, Kharkiv, Ukraine

**Background.** Ehlers-Danlos syndrome (SED) belongs to the heterogeneous group of diseases of the hereditary nature which pathogenetic basis depends on specific features of individual genome. SED is a connective tissue dysplasia, inherited disorder of collagen biosynthesis. Cutaneous manifestations include cutaneous hyperelasticity, thin skin. Articular manifestations include excessive articular laxity and luxations, hypermobile joints. Ocular manifestations of SED are described in the literature in a variety of changes.

**Purpose.** To examine changes of the anterior segment eyes in a group of Ehlers-Danlos syndrome.

**Materials and methods.** A total of 29 clinical cases of Ehlers-Danlos syndrome (58 eyes): 13 male and 16 female, age of patients from 4 to 36 years. All patients underwent the required genetic testing at the Kharkiv Specialized Medical Genetics Center. The ophthalmologic examination included except standard methods research used ultrasound biomicroscopy "VuMax II" (Sonomed, USA) at sound frequency of 50 MHz.

**Results.** The ophthalmic changes were diagnosed in 84.75% of cases in patients with SED: epicanthal folds, hyperelasticity of palpebral skin, easy eversion of upper lid, myopia as well as various options of residual embryonic pupillary membrane and the presence of the front lens capsule delicate needles or stellate pigment deposits. Analysis of ultrasonic biomicroscopy of the anterior segment of the eye revealed: in 93.1% the chamber angle is open from  $25.4^\circ$  to  $31.7^\circ$  in different segments. At 53.4% of cases were determined residual embryonic pupillary membranes, which were attached to the front surface of the lens and often fixed from the pupillary zone or not attached anywhere. At 32.14% in iridociliary zone was determined by single or multiple rounded thin-walled cysts with anechogenic liquid content. The cysts have different diameters from 0.12–0.39 mm and more. When the sizes of the cysts were 1.36–1.47 mm they induced the local angularly block. The lens more often was anechogenic, with single fine-grained inclusions in subcapsular layers, position the correct, thickness varied depending on the age of the patient.

**Conclusion.** Changes in the anterior segment of the eyeball, which we found can serve as early diagnostic signs-markers in patients with Ehlers-Danlos syndrome.

### PD010-03

#### Ophthalmologische Befunde bei alpha-Mannosidose

Herbert T.<sup>1</sup>, Amraoui Y.<sup>2</sup>, Pfeiffer N.<sup>1</sup>, Pitz S.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Univ.-Augenklinik, Mainz, Germany, <sup>2</sup>Villa Metabolica, Mainz, Germany,

<sup>3</sup>Univ.-Augenklinik, Funktionsbereiches Kinder- und Neuroophthalmologie, Strabologie, Mainz, Germany

**Einleitung.** Die alpha-Mannosidose ist eine autosomal-rezessiv vererbte lysosomale Speicherkrankheit mit einer Prävalenz von 1:500.000 Lebendgeborene. Typische Manifestationen sind geistige Retardierung, Gesichtsanomalien, Skelettdeformitäten, Immundefizienz und Hypakusis. Wir stellen Untersuchungsergebnisse von 26 Patienten und damit der bisher weltweit größten ophthalmologisch untersuchten Fallserie dieses seltenen Krankheitsbildes vor.

**Methodik.** Zwischen 2007 und 2014 wurden bei 17 männlichen und 9 weiblichen Patienten (1–42 Jahre, medianes Alter 8,5 Jahre) folgende Befunde erhoben: Visus, orthoptischer Status, Spaltlampenmikroskopie, indirekte Ophthalmoskopie und Applanationstonometrie.

**Ergebnisse.** Der Mittelwert des Visus der Patienten betrug 0,63. Nur bei einem Patienten lag die Sehschärfe unter 0,32. Eine tapetoretinale Degeneration wurde bei 3 Patienten festgestellt, 2 dieser Patienten wiesen