

Redaktion

F. Grehn, Würzburg

Unter ständiger Mitarbeit von:

H. Helbig, Regensburg
A. Kampik, München
W.A. Lagrèze, Freiburg
U. Pleyer, Berlin
B. Seitz, Homburg/Saar



Online teilnehmen

3 Punkte sammeln auf CME.SpringerMedizin.de

Teilnahmemöglichkeiten

Die Teilnahme an diesem zertifizierten Kurs ist für 12 Monate auf CME.SpringerMedizin.de möglich. Den genauen Teilnahmeschluss erfahren Sie dort.

Teilnehmen können Sie:

- als Abonnent dieser Fachzeitschrift,
- als e.Med-Abonnent.

Zertifizierung

Diese Fortbildungseinheit ist zertifiziert von der Ärztekammer Nordrhein gemäß Kategorie D und damit auch für andere Ärztekammern anerkennungsfähig. Es werden 3 Punkte vergeben.

Anerkennung in Österreich und der Schweiz

Gemäß Diplom-Fortbildungs-Programm (DFP) werden die auf CME.SpringerMedizin.de erworbenen Fortbildungspunkte von der Österreichischen Ärztekammer 1:1 als fachspezifische Fortbildung angerechnet (§26(3) DFP Richtlinie).

Die Schweizerische Gesellschaft für Ophthalmologie vergibt 1 Credit für die Zertifizierte Fortbildung in *Der Ophthalmologe*.

Kontakt

Springer Medizin Kundenservice
Tel. 0800 77 80 777
E-Mail: kundenservice@springermedizin.de

CME Zertifizierte Fortbildung

R. Lohmüller¹ · A.-S. Gangloff¹ · F. Wenzel² · W. A. Lagrèze³

¹ Molekulare und Technische Medizin, Hochschule Furtwangen University, Furtwangen, Deutschland

² Medizinische Diagnostik, Hochschule Furtwangen University, Furtwangen, Deutschland

³ Klinik für Augenheilkunde, Universitätsklinikum Freiburg, Medizinische Fakultät, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg, Freiburg, Deutschland

Optikushypoplasie und septooptische Dysplasie

Zusammenfassung

Die Optikushypoplasie ist eine der häufigsten Ursachen einer kongenitalen Sehbehinderung. Sie wurde 1915 erstbeschrieben und stellt eine Entwicklungsstörung des zentralen Nervensystems dar. Sie ist häufig mit mittelliniennahen intrakraniellen Strukturanomalien assoziiert und wird dann als septooptische Dysplasie bezeichnet. Die Optikushypoplasie hat bei geringer Ausprägung kaum visuelle Konsequenzen, kann aber bei stärkerer Ausprägung von einer signifikanten Visusminderung mit sensorischem Defektnystagmus bis hin zur Blindheit führen. Mit der Optikushypoplasie sind häufig weitere systemische, endokrinologische oder neurologische Anomalien assoziiert, die eine interdisziplinäre Betreuung der Patienten erfordern.

Schlüsselwörter

Hypophysenunterfunktion · Kind · Kongenitale Sehbehinderung · Visusminderung · Defektnystagmus · Optikushypoplasie

Lernziele

Nach der Lektüre dieses Beitrags ...

- können Sie eine Optikushypoplasie anhand ihrer Symptome und klinischen Zeichen diagnostizieren,
- kennen Sie die Assoziation mit neurologischen und endokrinologischen Erkrankungen,
- wissen Sie, welche weiteren interdisziplinären Abklärungen im Einzelfall notwendig sind.

Nomenklatur und Anatomie

Die Erstbeschreibung der Optikushypoplasie (englisch „optic nerve hypoplasia“ [ONH]) erfolgte 1915 durch Schwarz [1]. Im Jahr 1941 berichtete Reeves [2] von einem blinden Säugling mit ONH und Agenesie des **Septum pellucidum**. Dieses Septum ist eine zarte Membran in der Mittellinie zwischen den Vorderhörnern der beiden Seitenventrikel. Kaudal des Septums verbindet die vordere Kommissur beide Hirnhälften. Unter dieser Kommissur wiederum liegen mittelliniennah die hypothalamischen Kerne, die über das Infundibulum zur Hypophyse projizieren. Im Jahr 1956 wurden von de Morsier [3] mehrere Post-mortem-Fälle mit fehlendem Septum pellucidum beschrieben. Bei 2 dieser Fälle waren ophthalmologische Auffälligkeiten bekannt, und zwar einmal eine Sehstörung unklarer Ursache und einmal ein vergrößerter blinder Fleck bei Alkoholismus. Obwohl eine ONH bei keinem dieser Fälle dokumentiert ist, wurde seitdem in der Literatur für die Assoziation der ONH mit einer Septum pellucidum-Agenesie der Begriff „**de Morsier-Syndrom**“ verwendet. Im Jahr 1970 publizierten Hoyt et al. [4] 9 Fälle von ONH mit hypophysärem Kleinwuchs, wobei bei 4 dieser Patienten auch das Septum pellucidum fehlte. Der Verdienst dieser Arbeit besteht darin, den Zusammenhang von ONH und neuroendokriner Hypophysenfehlfunktion erkannt zu haben. Heutzutage wird für die Kombination der ONH mit strukturellen Mittelliniendefekten und hypothalamisch/hypophysärer Dysfunktion in der Literatur meist der Begriff **septo-optische Dysplasie** (SOD) verwendet.

Die SOD ist definiert als die Kombination folgender 3 Anomalien, deren Ausprägung allerdings variabel sein kann, zumindest aber bei 2 der 3 Kriterien eindeutig ausgeprägt sein muss:

- Optikushypoplasie,
- Hypophysenunterfunktion (Hypopituitarismus),
- Mittelliniendefekte (Septum-pellucidum-Agenesie/Corpus-callosum-Defekte/Hypophysenektopie).

Die Assoziation dieser Anomalien ist in Anbetracht der entwicklungsgeschichtlich engen nachbarschaftlichen, neuroanatomischen Beziehungen zwischen prägenikulärer Sehbahn und den Mittellinienstrukturen im Umfeld des dritten Hirnventrikels nicht verwunderlich. Interessanterweise sind bei Ektopie der Hypophyse in einzelnen Fällen auch andere kongenitale Optikusanomalien

Optic nerve hypoplasia and septo-optic dysplasia

Abstract

Optic nerve hypoplasia (ONH) is one of the most common causes of congenital visual impairment. It was first described in 1915 and represents a developmental disorder of the central nervous system. It is often associated with intracranial midline defects and is then referred to as septo-optic dysplasia (SOD). The symptoms of ONH range from minimal visual dysfunction to significant visual impairment with sensory defect nystagmus and even blindness. The ONH is often associated with further systemic, endocrinological and neurological abnormalities requiring a close interdisciplinary treatment of the patients.

Keywords

Hypopituitarism · Child · Congenital visual impairment · Loss of vision · Defect nystagmus · Optic nerve hypoplasia

en beschrieben worden, nämlich die Grubenpapille [5], die Morning-glory-Papille [6] und die vollständige Optikusaplasie [7].

Epidemiologie

Die ONH ist eine der häufigsten Ursachen einer kongenitalen Sehbehinderung. In Schweden betrug die ONH-Prävalenz bei Personen unter 18 Jahren 17,3/100.000; 3,9/100.000 hatten eine Sehbehinderung. Eine unilaterale ONH war etwa so häufig wie eine bilaterale ONH [8]. Im Jahr 2007 wurde die ONH im „Babies count registry“ als die dritthäufigste Ursache für jegliche Sehbehinderung bei Kindern unter 3 Jahren in den Vereinigten Staaten eingestuft [9]. Die ONH häufiger wird bei Knaben als bei Mädchen beschrieben [10].

Insgesamt betrachtet, sind neurologische Entwicklungsstörungen und Erkrankungen heutzutage die häufigste Ursache von Sehbehinderung und Blindheit im Kindesalter. Eine Registerstudie aus England und Wales ergab für das Jahr 2000 folgende Prozentzahlen als Ursache für Sehbehinderung und schwere Sehbehinderung bis hin zur Blindheit („sight impairment“ und „severe sight impairment“): zerebrale Erkrankungen 17 %, kongenitale Sehnervenkrankungen (inklusive ONH) 19 %, hereditäre Netzhauterkrankungen 13 % und kongenitale Bulbusanomalien 11 %. Zehn Jahre später betragen die Prozentsätze für diese 4 Kategorien: 22 %, 12 %, 17 % und 21 % [11].

Pathophysiologie und Risikofaktoren

Bei der ONH ist die Zahl der Axone im Sehnerv reduziert. Physiologisch kommt es um die 16. Schwangerschaftswoche zu einer Reduktion der retinalen Ganglienzellen und ihrer Axone. Im Zuge dieser physiologischen Apoptose werden die Axone dabei von ca. 3,5 Mio. auf ca. 1,2 Mio. ausgedünnt. Es wird diskutiert, dass bei der ONH eine überschießende Apoptose stattfindet. Somit handelt es sich bei der ONH um eine bereits früh pränatal angelegte Sehbehinderung. Die Frage ist, was die Ursache dieser überschießenden Reduktion sein könnte. In retrospektiven Studien und Einzelberichten wurde gezeigt, dass **pränatale Risikofaktoren** in Zusammenhang mit dem Auftreten einer ONH stehen, wobei verschiedene Studien zu etwas unterschiedlichen Ergebnissen kamen. Häufig werden junges mütterliches Alter und erstgebärende Mütter genannt [12]. Auch Alkohol, Drogen- bzw. Medikamentenabusus (insbesondere von Antikonvulsiva und Antidepressiva), virale Infektionen während der Schwangerschaft und Gestationsdiabetes werden als pränatale Risikofaktoren diskutiert [13].

Genetische Ursachen der ONH wurden in der Literatur wiederholt diskutiert. Hier sind die Gene, die mit zerebralen Defekten der Mittellinie in Zusammenhang stehen, von besonderem Interesse. Physiologisch sind diese mit der Teilung des Vorderhirns in die Gehirnhälften und der Bildung der Hypophyse assoziiert [13]. Gegen eine eindeutige genetische Ursache spricht jedoch ein Mangel an Familien mit mehr als einem betroffenen Kind. In der Literatur existieren nur 5 Berichte über mehrere Betroffene in je einer Familie. Bei einem dieser Fälle wird das Vorkommen einer milden unilateralen ONH bei monozygoten Zwillingen jeweils im gegenüberliegenden Auge beschrieben [14]. In Einzelfällen wurden Mutationen in den Genen *HESX1* [15] und *OTX2* [16] gefunden. Für das Homöobox-Gen *HESX1* existiert ein Maus-Knock-out mit einem Phänotyp, der der SOD beim Menschen weitgehend entspricht [17].

Klinik

Die ONH kommt sowohl uni- als auch bilateral vor. Sie lässt sich je nach Schweregrad der Funktionsstörung und Ausprägung der Hypoplasie in eine milde, mittelschwere und schwere Form einteilen (▣ **Abb. 1**; [10]).

Der reduzierte Visus ist das primäre Symptom einer ONH. Es finden sich jedoch auch Fälle von milder ONH mit normaler Sehschärfe. Bei beidseitiger Erkrankung mit deutlicher Funktionsminderung entwickelt sich ein horizontaler, pendelnder, sensorischer Defektnystagmus – üblicherweise im Alter von 1 bis 3 Monaten. Ein **Strabismus** findet sich häufig bei sehr asymmetrischem (▣ **Abb. 2**) oder beidseits schlechtem Visus. Bei Strabismus kann zusätzlich eine relative Amblyopie bestehen [18]. Eine bilaterale ONH wird aufgrund schlechter Fixation

Es wird diskutiert, dass bei der ONH eine überschießende Apoptose stattfindet

Der reduzierte Visus ist das primäre Symptom einer ONH

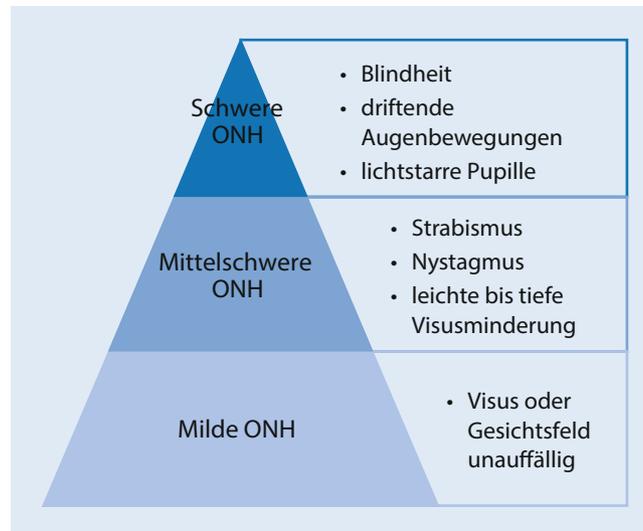


Abb. 1 ◀ Schweregrade der Optikushypoplasie (ONH) und die zugehörigen Symptome. (Mod. nach [10])



Abb. 2 ◀ Kleinkind mit Esotropie aufgrund einer Optikushypoplasie rechts

Kinder mit einer ONH können an einer septooptischen Dysplasie (SOD) leiden

Kinder mit einer ONH weisen häufig eine Hyperphagie auf

Das Schlafverhalten und der Schlafrhythmus können bei ONH gestört sein

und Nystagmus früher diagnostiziert als eine unilaterale ONH, die meist erst später bei einem Sehscreening oder der Abklärung eines Strabismus auffällt.

Kinder mit einer ONH können an einer SOD leiden und sind damit dem Risiko einer Hypophysenfehlfunktion mit Entwicklungsverzögerung bzw. Wachstumsstörung ausgesetzt. Die **hypothalamische Dysfunktion** ist die häufigste nichtvisuelle Ausprägung der Morbidität bei Patienten mit SOD. Sie führt zu Störungen der homöostatischen, endokrinen Hypophysenfunktionen und somit auch zu Auffälligkeiten des Verhaltens in Bezug auf Hunger, Durst und Schlaf. Bei den meisten Patienten mit SOD wird vermutet, dass die Hypophyseninsuffizienz eher durch eine Hypothalamusdysfunktion als durch eine angeborene Fehlentwicklung der Hypophyse bedingt ist. Kinder mit einer ONH und einer Hypophyseninsuffizienz haben normalerweise einen leicht erhöhten Serumprolaktinspiegel, da dieses Hormon durch den Hypothalamus gehemmt wird [18]. Eine prospektive Studie zeigte, dass die Häufigkeit der Hypophyseninsuffizienz nicht mit der Lateralität der ONH korreliert [19]. Wachstumshormonmangel war die häufigste Endokrinopathie (70 %), gefolgt von Schilddrüsenunterfunktion (43 %), Kortikotropinmangel (27 %) und Diabetes insipidus (5 %). Der ventromediale Hypothalamus hemmt das Hungergefühl durch Freisetzung von Leptin, wohingegen der laterale Hypothalamus bei einer Stimulation den Hunger anregt und den Metabolismus reguliert [13]. Kinder mit einer ONH weisen häufig eine Hyperphagie auf. Häufiges Durstgefühl und infolgedessen wassersuchendes Verhalten und Einnässen sind ebenso häufig und können irrtümlicherweise einem Diabetes insipidus zugeordnet werden [18]. Eine aktuelle Studie beschreibt das Spektrum der SOD mit seinen morphologischen und endokrinologischen Assoziationen anschaulich in einem Venn-Diagramm (▣ **Abb. 3**; [20]).

Auch das Schlafverhalten und der Schlafrhythmus können bei ONH gestört sein, da im suprachiasmatischen Nucleus des anterioren Hypothalamus die „innere biologische Uhr“ lokalisiert ist. Dieser zirkadiane Schrittmacher wird täglich durch visuelle Stimulation adjustiert. Die Hypothalamusdysfunktion hat ferner eine Auswirkung auf die **Temperaturregelung**, da der mediale Nucleus preopticus im Hypothalamus auch an der Regulation und Steuerung der Körpertemperatur beteiligt ist. Dieser steuert durch Interaktion mit dem Nucleus paraventricularis z. B. die Fieberreaktion. So kommt es vor, dass Kinder mit einer ONH Probleme mit der Regulierung der Körpertemperatur haben und öfters hospitalisiert werden, um z. B. eine Sepsis auszuschließen. Auch eine **Autismus-Spektrum-Störung** kann mit einer ONH assoziiert sein. Hier zeigen die Patienten soziale, kommunikative und repetitive Verhaltensstörungen [21].

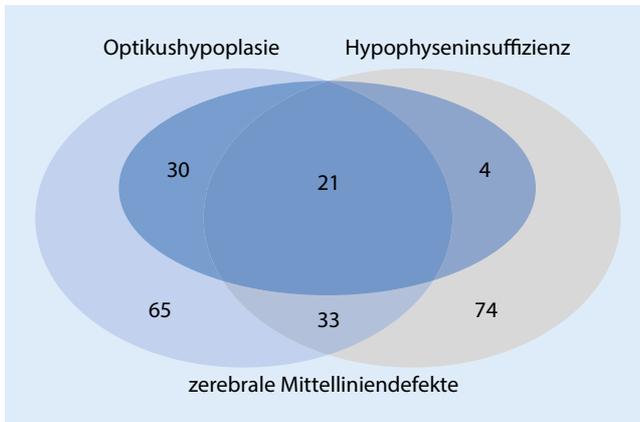


Abb. 3 ◀ Manifestationsspektrum bei septooptischer Dysplasie. (Adaptiert nach [20])

Diagnostik

Die ONH ist eine **funduskopische Blickdiagnose**. Bei milder Ausprägung ist die Abgrenzung zur normalen Papille schwierig, da alle Zustände von einer normalen Papillengröße bis zur Optikusaplasie vorkommen können. Eine funktionsrelevante ONH ist jedoch meist einfach zu erkennen. Bei Kleinkindern ist die Ophthalmoskopie nicht immer leicht durchführbar, insbesondere, wenn ein Nystagmus besteht. Wenn vorhanden, leistet eine Funduskamera große Dienste, da man dann das Papillenfoto in Ruhe betrachten kann. Ein wichtiger diagnostischer Hinweis ist das Doppelringzeichen. Der innere Ring entspricht der eigentlichen Papille, der äußere der Öffnung im retinalen Pigmentepithel (▣ **Abb. 4**).

Die in der Literatur bei ONH vielfach beschriebene **Tortuositas vasorum** sticht ophthalmoskopisch nicht immer primär hervor. Indes können auch ungewöhnlich gestreckte Gefäße mit verringerter Verzweigung vorhanden sein. Solche nicht verzweigten Gefäßstrukturen wurden auch bei Kindern mit primärem Wachstumshormonmangel festgestellt [13].

Die ophthalmoskopische Diagnose der ONH kann durch die Erhebung des sog. **DD/DM-Quotienten** gestützt werden (▣ **Abb. 5**). Dabei steht DM für die Distanz zwischen dem Foveazentrum und dem temporalen Rand der Papille und DD für den Papillendurchmesser. Am besten können diese Werte fotografisch oder am OCT (optische Kohärenztomographie)-Gerät erhoben werden. Das Verhältnis DD/DM sollte bei Kindern im Normalfall über 0,35 liegen. DD/DM-Quotienten unter 0,35 sind verdächtig auf eine ONH und korrelieren auch gering mit dem Visus [19].

Die Ableitung visuell evozierter Potenziale ist für die Diagnosestellung der ONH nicht notwendig, ebenso die Perimetrie. Wenn die Kinder jedoch ab einem gewissen Alter diese Untersuchung ausreichend gut absolvieren können, ist der **Gesichtsfeldbefund** neben dem Visus für die Beratung relevant.

Zum Ausschluss einer SOD oder anderer assoziierter Anomalien ist die Magnetresonanztomographie (MRT) des Schädels Methode der Wahl, um nach Mittellinienveränderungen zu fahnden und hypophysäre Veränderungen wie eine leere Sella oder eine Hypophysenektopie auszuschließen. Allerdings ist diese Untersuchung im Kleinkindesalter sehr aufwendig aufgrund der notwendigen Sedierung oder Vollnarkose. Ihr Nutzen und die Konsequenzen sollten daher gut gegen den zu betreibenden Aufwand abgewogen werden, und daher ist diese Untersuchung vermutlich dann auch oft entbehrlich. Wichtig und aufschlussreich ist eine basale Hormonspiegelbestimmung der hypophysären Hormone. Bei unauffälliger Darstellung der Mittellinienstrukturen und regelrechtem Hormonstatus kann eine SOD ausgeschlossen werden. Der Augenarzt sollte bei Verdacht auf ONH oder sicherer ONH daher immer zum **(Neuro-)Pädiater** überweisen, der dann auch die weitere Diagnostik koordinieren kann.

Therapie

Eine ONH ist nicht therapierbar. Eine zusätzliche relative Schielamblyopie kann durch Okklusion gebessert werden. Hierbei muss aber aufgrund der ONH der im besten Fall zu erwartende Visus sorgfältig abgeschätzt werden, um eine lebensqualitätsmindernde Übertherapie zu vermeiden.

Ein wichtiger diagnostischer Hinweis ist das Doppelringzeichen

Zum Ausschluss einer SOD oder anderer assoziierter Anomalien ist die MRT des Schädels Methode der Wahl

Wichtig und aufschlussreich ist eine basale Hormonspiegelbestimmung der hypophysären Hormone



Abb. 4 ▲ Gering, mittelgradig und schwer ausgeprägte Optikushypoplasie. In den drei Fundusaufnahmen sind jeweils eine gering (a), eine mittelgradig (b) und eine schwer (c) ausgeprägte Optikushypoplasie zu sehen. In b und c ist die sog. Doppelringkontur gut zu erkennen

Ferner sollten amblyogene Refraktionsfehler korrigiert werden, je geringer die ONH, desto eher. Bei bilateraler ONH mit schwerer Funktionsminderung ist es wichtig, eine Sehfrühförderung der Kinder einzuleiten.

Bei beidseitiger ONH können im weiteren Verlauf, z. B. ab der Einschulung, **vergrößernde Sehhilfen** erwogen werden. Wenn die Visusminderung nicht allzu ausgeprägt ist, z. B. im Bereich von 0,3/0,4 liegt, haben die Autoren gute Erfahrungen mit der Kombination Plusbrille und Minuskontaktlinse zur Bildvergrößerung und damit Visusverbesserung gemacht. Diese Kombination entspricht einem Galilei-Fernrohr mit Sammellinse als Objektiv und einer Zerstreuungslinse als Okular.

Wegen der Möglichkeit einer SOD sollte bei ONH ein enger interdisziplinärer Austausch zwischen Pädiatern, Ophthalmologen und Endokrinologen angestrebt werden.

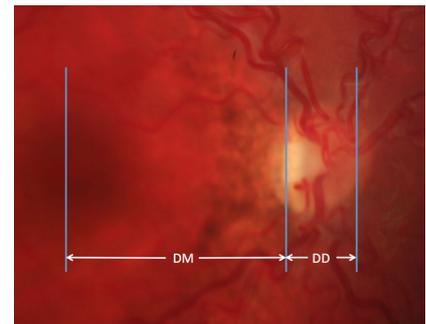


Abb. 5 ▲ Bestimmung des DD/DM-Quotienten, in diesem Fall 0,31. Deutlich sichtbar ist in diesem Fall auch die Tortuositas vasorum

Fazit für die Praxis

- Die ONH ist eine der häufigsten Ursachen kongenitaler Visusminderung.
- Für die ONH steht keine kausale Therapie zur Verfügung.
- Histopathologisches Korrelat der ONH ist eine Reduktion von Axonen des Sehnerven, vermutlich aufgrund pränatal überschießender physiologischer Apoptose retinaler Ganglienzellen.
- Folgende Risikofaktoren sind etabliert: Primagravida, junges Alter und Alkoholkonsum der Mutter.
- Morphologische Kriterien der ONH sind neben der kleinen Papille das häufige Doppelringzeichen und die eher seltene Tortuositas vasorum.
- Nicht selten ist die ONH Teil einer SOD. Daher müssen Kinder mit ONH dem Pädiater vorgestellt werden, bzw. dieser muss über die Diagnose informiert werden.
- Neben der Erfassung der Wachstums- und Gewichtsperzentilen ist eine Messung der basalen Hormonspiegel wichtig, um Hormonmangelsituationen rechtzeitig zu erkennen und ggf. substituieren zu können.
- Der Nutzen einer MRT zur Dokumentation von Mittelliniendefekten muss dem hohen Aufwand dieser im Kindesalter aufwendigen Untersuchung gegenübergestellt werden und ist nicht regelhaft notwendig.

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. W. A. Lagrèze, FEBO

Klinik für Augenheilkunde, Universitätsklinikum Freiburg, Medizinische Fakultät, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg
Killianstr. 5, 79106 Freiburg, Deutschland
wolf.lagreze@uniklinik-freiburg.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. R. Lohmüller, A.-S. Gangloff, F. Wenzel und W.A. Lagrèze geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Dieser Beitrag beinhaltet keine von den Autoren durchgeführten Studien an Menschen oder Tieren. Alle Patienten, die über Bildmaterial oder anderweitige Angaben innerhalb des Manuskripts zu identifizieren sind, haben hierzu ihre schriftliche Einwilligung gegeben. Im Falle von nicht mündigen Patienten liegt die Einwilligung eines Erziehungsberechtigten oder des gesetzlich bestellten Betreuers vor.

Literatur

- Schwarz O (1915) Ein Fall von mangelhafter Bildung beider Sehnerven. *Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol* 90:326
- Reeves D (1941) Congenital absence of the septum pellucidum. *Bull Johns Hopkins Hosp* 69:61–71
- De Morsier G (1956) Studies on malformation of cranio-encephalic sutures. III. Agenesis of the septum lucidum with malformation of the optic tract. *Schweiz Arch Neurol Psychiatr* 77(1–2):267–292
- Hoyt WF, Kaplan SL, Grumbach MM, Glaser JS (1970) Septo-optic dysplasia and pituitary dwarfism. *Lancet* 1(7652):893–894
- Horton JC, Barkovich AJ (2017) Bilateral optic disc pits with posterior pituitary ectopia. *J Neuroophthalmol*. doi:10.1097/WNO.0000000000000528
- de Pierre-Filho PTP, Limeira-Soares PH, Marcondes AM (2004) Morning glory syndrome associated with posterior pituitary ectopia and hypopituitarism. *Acta Ophthalmol Scand* 82(1):89–92
- Brodsky MC, Atreides S-PA, Fowlkes JL, Sundin OH (2004) Optic nerve aplasia in an infant with congenital hypopituitarism and posterior pituitary ectopia. *Arch Ophthalmol* 122(1):125–126
- Teär Fahnehjelm K, Dahl S, Martin L, Ek U (2014) Optic nerve hypoplasia in children and adolescents; prevalence, ocular characteristics and behavioural problems. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 92(6):563–570
- Hatton DD, Schwietz E, Boyer B, Rychwalski P (2007) Babies count: the national registry for children with visual impairments, birth to 3 years. *J AAPOS* 11(4):351–355
- Kessar V (2012) Optikushypoplasie. *Spektrum Augenheilkd* 26(5):253–256
- Mitry D et al (2013) Causes of certifications for severe sight impairment (blind) and sight impairment (partial sight) in children in England and Wales. *Br J Ophthalmol* 97(11):1431–1436
- Tornqvist K, Ericsson A, Källén B (2002) Optic nerve hypoplasia: risk factors and epidemiology. *Acta Ophthalmol Scand* 80(3):300–304
- Garcia-Filion P, Borchert M (2013) Optic nerve hypoplasia syndrome: a review of the epidemiology and clinical associations. *Curr Treat Options Neurol* 15(1):78–89
- Cidis MB, Warshowsky JH, Goldrich SG, Meltzer CC (1997) Mirror-image optic nerve dysplasia with associated anisometropia in identical twins. *J Am Optom Assoc* 68(5):325–329
- Tajima T et al (2003) Sporadic heterozygous frameshift mutation of HESX1 causing pituitary and optic nerve hypoplasia and combined pituitary hormone deficiency in a Japanese patient. *J Clin Endocrinol Metab* 88(1):45–50
- Gorbenko Del Blanco D, Romero CJ, Diaczok D, de Graaff LC, Radovick S, Hokken-Koelega AC (2012) A novel OTX2 mutation in a patient with combined pituitary hormone deficiency, pituitary malformation, and an underdeveloped left optic nerve. *Eur J Endocrinol* 167(3):441–452
- Dattani MT et al (1998) Mutations in the homeobox gene HESX1/Hesx1 associated with septo-optic dysplasia in human and mouse. *Nat Genet* 19(2):125–133
- Borchert M (2012) Reappraisal of the optic nerve hypoplasia syndrome. *J Neuroophthalmol* 32(1):58–67
- Ahmad T, Garcia-Filion P, Borchert M, Kaufman F, Burkett L, Geffner M (2006) Endocrinological and auxological abnormalities in young children with optic nerve hypoplasia: a prospective study. *J Pediatr* 148(1):78–84
- Atapattu N et al (2012) Septo-optic dysplasia: antenatal risk factors and clinical features in a regional study. *Horm Res Padiatr* 78(2):81–87
- Brown R, Hobson RP, Lee A, Stevenson J (1997) Are there 'autistic-like' features in congenitally blind children? *J Child Psychol Psychiatry* 38(6):693–703

CME-Fragebogen

Teilnahme am zertifizierten Kurs auf CME.SpringerMedizin.de

- Der Teilnahmezeitraum beträgt 12 Monate, den Teilnahmeschluss finden Sie online beim CME-Kurs.
- Fragen und Antworten werden in zufälliger Reihenfolge zusammengestellt.
- Pro Frage ist jeweils nur eine Antwort zutreffend.
- Für eine erfolgreiche Teilnahme müssen 70 % der Fragen richtig beantwortet werden.

? Welche Aussage ist korrekt?

- Eine ONH ist immer eine unilaterale Erkrankung.
- Die ONH tritt eher bei Mädchen als bei Knaben auf.
- Eine beidseitige ONH fällt meist im frühen Jugendalter auf.
- Etwa jeder vierte Patient mit ONH hat eine Sehbehinderung (beidseitige Seh-minderung).
- Die ONH ist eine seltenere Ursache für frühkindliche Sehbehinderung als die Frühgeborenenretinopathie.

? Welcher Faktor ist *kein* mütterlicher Risikofaktor für eine ONH?

- Junges Alter
- Primagravida
- Plazentainsuffizienz
- Drogenabusus
- Alkoholismus

? Welche Aussage trifft auf Kinder mit einer ONH zu?

- Betroffene haben immer einen Strabismus.
- Betroffene zeigen in 50 % der Fälle einen Nystagmus.
- Einseitige ONH führt regelmäßig zu Anisometropie.
- Bei asymmetrischer oder einseitiger ONH kann zusätzlich eine Schielamblyopie vorliegen.
- Ein Nystagmus bei ONH ist bereits 1 Woche nach Geburt sichtbar.

? Welche zusätzlichen Symptome können Kinder mit ONH zeigen?

- Epilepsie
- Diabetes mellitus
- Übermäßigen Durst

- Cushing-Syndrom
- Gigantismus

? Welche intrakraniellen Veränderung sind *nicht* mit einer ONH assoziiert?

- Septum-pellucidum-Aplasie
- Balkenagenesie
- Schizenzephalie
- Hypophysenektopie
- Leere Sella turcica

? Eine Visusminderung bei einer ONH kann durch folgende Maßnahmen positiv beeinflusst werden:

- Nystagmus-dämpfende Pharmaka
- Anpassung vergrößernder Sehhilfen
- Systemische Gabe neuroprotektiver Substanzen
- Anpassung von Kantenfiltergläsern
- Senkung des Augeninnendrucks

? Welche Maßnahmen sind bei einer ONH mit beidseitiger Sehbehinderung entbehrlich?

- Vorstellung beim Pädiater
- Durchführung einer MRT
- Vorstellung beim Endokrinologen
- Lebenslang jährliche augenärztliche Kontrollen
- Anlegen einer Körperwachstumskurve

? Welche Hormonachse ist bei Patienten mit SOD am häufigsten betroffen?

- Somatostatin
- Kortikotropin
- Oxytocin
- Somatotropin
- Thyreotropin

? Aufgrund eines horizontalen Pendelnystagmus bei einem 4 Monate alten männlichen Säugling bitten die Pädiater um eine ophthalmologische Mitberurteilung. Sie vermuten eine bilaterale ONH aufgrund folgenden Befundes:

- Schlechte Fixation
- Doppelringzeichen
- Teleangiectasien
- DD/DM-Quotient: 0,45
- Makropapille

? Welche neuropsychologische Störung wurde bei ONH/SOD beschrieben?

- Intelligenzminderung
- Autismus-Spektrum-Störung
- Aufmerksamkeits-Hyperaktivitäts-Syndrom
- Lese-Rechtschreib-Schwäche
- Gedächtnisstörungen