

Vier Generationen eines seltenen familiären Lymphödems – die Milroy-Krankheit

S. G. Gokhale, Department of Pediatrics and Neonatology, Rajhans Hospital and Research Center AND, Maharashtra Blood Bank Palghar (West), Palghar, Maharashtra, Indien

▲ Einleitung

Das Lymphödem ist eine chronische Gewebeschwellung, die auf einem beeinträchtigten lymphatischen Abfluss beruht und sich oft als Beinödem präsentiert. Die angeborenen Formen des Lymphödems kommen selten vor

(1). Wir berichten über einen Fall der Milroy-Krankheit, einer seltenen Ursache für ein primäres Lymphödem und eine familiäre Kondition mit starker genetischer Prädisposition. Soweit wir wissen, handelt es sich dabei um den ersten Fall mit vier Generation von betroffenen

Referat zu: **Four Generations of Rare Familial Lymphedema (Milroy Disease)**. Med Princ Pract. 2013 Jun 4. (Epub ahead of print).

Familienmitgliedern, über den berichtet wurde.

Falldetails und Diskussion

Eine 28-jährige Frau, aus einer nicht blutsverwandten Ehe stammend, stellte sich mit Ödemen beider Beine vor, die sie seit der Geburt hatte. Ihre Anamnese und die Ergebnisse der klinischen Untersuchung waren unauffällig. Eine detaillierte Evaluation inklusive Blutbild, metabolischer Werte und bildgebender Verfahren schloss eine sekundäre Ursache des Lymphödems aus. Eine Lymphszintigraphie zur

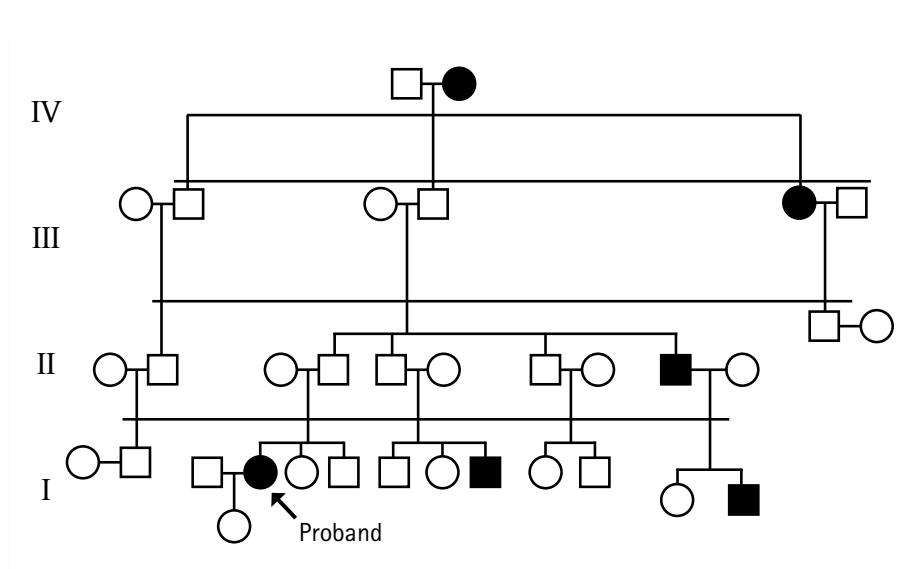


Abb. 1: Familienstammbaum über vier Generationen, der die Milroy-Krankheit zeigt.

Untersuchung des Lymphabflusses in den Beinen zeigte einen reduzierten Uptake des radioaktiven Tracers in den proximalen Lymphknoten (inguinale Knoten), was auf einen beeinträchtigten Lymphabfluss in den Beinen schließen ließ.

Die Patientin erwähnte, dass einige Familienmitglieder ähnliche Symptome aufwiesen. Keiner von ihnen hatte andere assoziierte Symptome als ein asymptomatisches bilaterales Beinödem. Ein detaillierter Familienstammbaum bis zur vierten Generation wurde erstellt (Abb. 1). Hierbei zeigte sich, dass bei vielen Familienmitgliedern ein Lymphödem auftrat. Im frühen Erwachsenenalter entwickelte sich bei fast allen ein Lymphödem bis zum Schienbein oder der Wade. Allerdings gab es eine Variabilität der phänotypischen Expression. Auch zeigte sich eine Variabilität beim Grad und der Schwere des Lymphödems. Eine genetische Testung war aufgrund mangelnder Verfügbarkeit und fehlender finanzieller Ressourcen nicht möglich. Der Patientin wurde versichert, dass ihre Erkrankung eine potenziell gutartige aber dennoch familiäre Natur aufweist. Der minimale bis nicht vorhandene Uptake des radioaktiven Tracers in den proximalen Lymphknoten bei der Probandin indizierte ein „funktionelles“ Versagen der Beinlymphgefäße (1, 2).

Genetische Testungen bei der Milroy-Krankheit haben ein weites Spektrum der in die Pathophysiologie einbezogenen Gene ergeben (3). Es wird vermutet, dass der primäre Defekt auf eine veränderte Mikroarchitektur und Funktion der kleinen Lymphgefäße zurückzuführen ist und eine beeinträchtigte Absorption der Lymphflüssigkeit, eine Akkumulation im Interstitium und dadurch ein Ödem

hervorrufen (4, 5). Es ist von höchster Wichtigkeit, Ursachen für ein sekundäres Lymphödem auszuschließen, bevor die Diagnose primäres Lymphödem gestellt wird. Wichtige sekundäre Ursachen umfassen Infektionen (Filariasis), Obstruktionen durch eine proximale Masse wie einen intraabdominalen Tumor oder eine post-radiogene lymphatische Obstruktion, was bei Patienten gesehen wird, die zur Karzinomtherapie bestrahlt wurden.

Die Milroy-Krankheit ist ein primäres Lymphödem, das sich bereits bei der Geburt zeigt, im Unterschied

zum Meige-Syndrom und dem Lymphoedema tarda, die erst in einem späteren Alter in Erscheinung treten. In einer kürzlich vorgeschlagenen umfassenden Klassifikation des primären Lymphödems werden die Wichtigkeit einer sorgfältigen klinischen Evaluation und die Identifizierung akkurater phänotypischer Muster betont, um die molekulare Testung von Menschen mit primärem Lymphödem zu steuern (8). Die hauptsächliche Konsequenz einer lymphatischen Störung sind Ödeme, rezidivierende Infektionen wie Erysipele und sehr selten eine maligne Transformation zu einem Lymphangiosarkom (9).

Zusammenfassung

Hereditäre Lymphödeme beruhen auf Entwicklungsstörungen der Lymphgefäße und resultieren in Extremitätenödemen aufgrund des veränderten Lymphflusses. Das primäre kongenitale Lymphödem (Milroy-Krankheit) ist eine seltene, autosomal dominant vererbte Erkrankung und betrifft nur weniger als 10% der primären Lymphödemfälle mit weniger als 200 Fällen, die in der Literatur beschrieben wurden.

Literatur beim Autor.

Korrespondenzadresse

Sanjay G. Gokhale, MD, DCH
 Department of Pediatrics and Neonatology
 Rajhans Hospital and Research Center AND
 Research Officer, Maharashtra Blood Bank
 Palghar (West), Palghar, Maharashtra, India
 E-Mail: rajhanssanjay@gmail.com

