

Ophthalmologie 2025 · 122:470–474
<https://doi.org/10.1007/s00347-025-02199-6>
Eingegangen: 12. November 2024
Überarbeitet: 14. Januar 2025
Angenommen: 27. Januar 2025
Online publiziert: 17. Februar 2025
© The Author(s) 2025



Beidseitige Papillenschwellung und visuelle Symptome als Präsentation eines Astrozytoms WHO Grad 4: ein interdisziplinärer Diagnoseweg

Jennifer Reuter · Jessica Obst · Berthold Seitz · Agata Anna Wykrota · Fabian Norbert Fries

Klinik für Augenheilkunde, Universitätsklinikum des Saarlandes UKS, Homburg/Saar, Deutschland

Anamnese

Eine 33-jährige Patientin suchte notfallmäßig unsere Hochschulambulanz auf, nachdem sie seit einer Woche einen schwarzen Fleck im Gesichtsfeld des linken Auges sowie seit 2 Wochen ein transientes Flackern am rechten Auge bemerkt hatte. Diese Symptome traten zeitgleich mit Kopfschmerzen, Übelkeit und Erbrechen auf. Ophthalmologische Vorerkrankungen wurden verneint.

Klinischer Befund

Der bestkorrigierte Visus der Patientin betrug beidseits 0,8, und der Augeninnendruck war normoton. Die klinische Untersuchung zeigte einen reizfreien vor-

deren Augenabschnitt, und fundoskopisch war eine Papillenschwellung mit Streifenblutungen an beiden Augen zu sehen (**Abb. 1**), welche durch die Papillen-OCT (Spectralis-Optische Kohärenztomographie – Heidelberg Engineering – Heidelberg Deutschland) bestätigt wurde (**Abb. 2**). Im Gesichtsfeld 30/2 (Octopus 900-Perimeter – Haag-Streit Group – Köniz Schweiz) wurden ein kraniales Skotom am linken Auge sowie unspezifische Defekte beidseits festgestellt (**Abb. 3**).

Eine notfallmäßig durchgeführte kraniale Bildgebung mittels Computertomographie (cCT) (**Abb. 4a**) und Magnetresonanztomographie (cMRT) (**Abb. 4b**) offenbarte eine Raumforderung frontal rechts mit Perifokalödem und Mittellinienverlagerung.



Abb. 1 ▲ Fundusfoto vom rechten und linken Auge: Es zeigt sich eine beidseitige Papillenschwellung mit Streifenblutungen

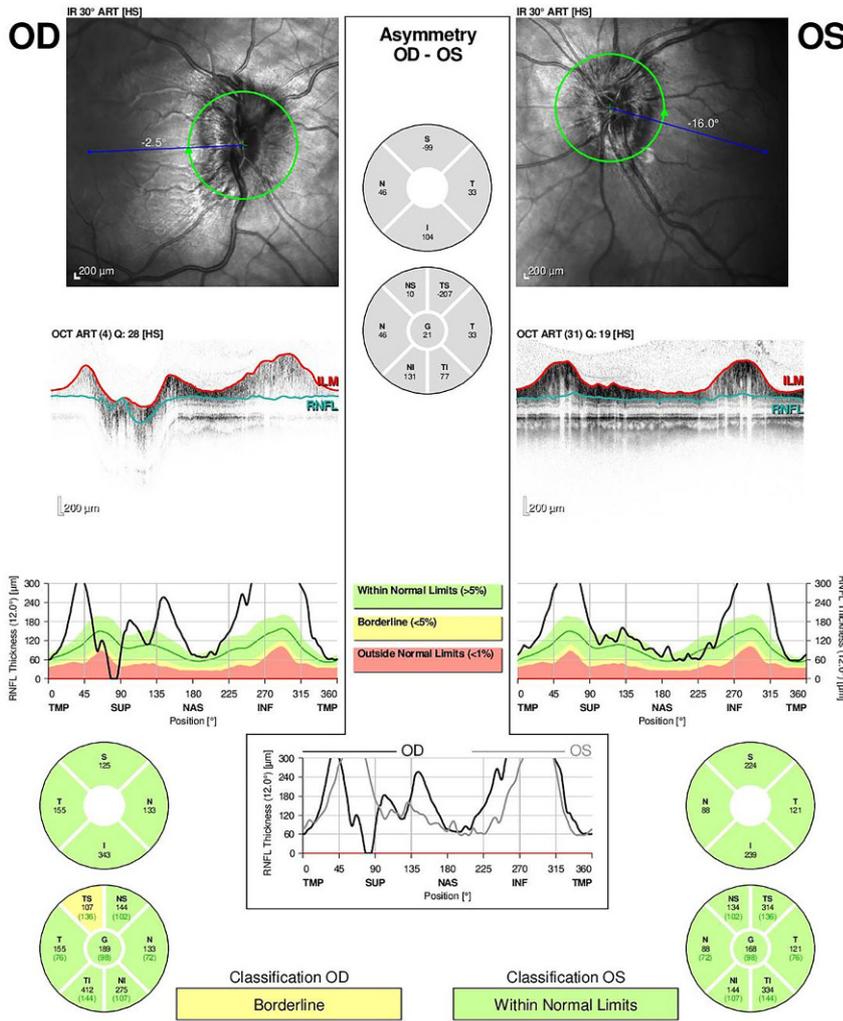


QR-Code scannen & Beitrag online lesen

Patient:
Patient ID:
Diagnosis: ---

DOB:
Exam.:
Comment: ---

Sex: F



Notes:

Date:

Signature:

Software Version: 6.16.11

www.HeidelbergEngineering.com

RNFL Single Exam Report OU

Abb. 2 ▲ Papillen-OCT: Die Aufnahme bestätigt die fundoskopisch aufgefallene Papillenschwellung beidseits

Therapie und Verlauf

Nach der Diagnose erfolgte die sofortige Überweisung der Patientin an die Klinik für Neurochirurgie. Bei der neurologischen Aufnahmeuntersuchung war die Patientin wach, vollständig orientiert und kooperativ. Es zeigten sich weder Sprach- oder Sprechstörungen noch motorische Einschränkungen oder Sensibilitätsstörun-

gen. Die MRT des Neurokraniums (cMRT) bestätigte den Verdacht auf einen primären Hirntumor vereinbar mit einem Gliom (■ Abb. 4b). Es erfolgte eine Resektion der Raumforderung über eine rechts frontale osteoplastische Kraniotomie sowie einen interhemisphärischen Zugang in mikrochirurgischer Technik. Der operative Eingriff verlief ohne Komplikationen, und postoperativ traten keine neurologischen

Auffälligkeiten oder Defizite auf. Die postoperative cMRT-Untersuchung bestätigte einen regelrechten postoperativen Befund ohne tumorsuspekte Residuen. Die neuropathologische Aufarbeitung des Resektats ergab ein IDH-mutiertes Astrozytom WHO Grad 4 ohne Nachweis einer Methylierung des MGMT-Promoters, jedoch mit Vorliegen einer ATRX-Mutation.

Die Formulierung „IDH-mutierter Tumor ohne Nachweis einer Methylierung des MGMT-Promoters, jedoch mit Vorliegen einer ATRX-Mutation“ beschreibt einen zerebralen Gliomsubtyp mit spezifischen molekularen Merkmalen, die sowohl die Prognose als auch die therapeutischen Optionen beeinflussen. Die Mutation im *IDH* (Isocitrat-Dehydrogenase)-Gen ist ein etablierter prognostischer Marker bei Gliomen. Tumoren mit einer IDH-Mutation zeigen in der Regel eine langsamere Wachstumsrate, was mit einer besseren Prognose assoziiert ist. Zudem kann die Mutation therapeutisch relevant sein, da spezifische IDH-Inhibitoren entwickelt wurden, die den mutierten Stoffwechselweg gezielt blockieren können. Diese Ansätze sind jedoch noch in der Erprobung und ergänzen aktuell bestehende Therapien. Der fehlende Nachweis einer MGMT-Promoter-Methylierung ist hingegen ein ungünstiger Faktor in Bezug auf die Chemotherapieempfindlichkeit. Der MGMT-Promoter reguliert die Produktion des Enzyms O6-Methylguanin-DNA-Methyltransferase, das DNA-Schäden repariert. Bei einem nicht methylierten Promoter bleibt das Enzym aktiv, was bedeutet, dass durch Chemotherapie verursachte Schäden an der Tumor-DNA effizient repariert werden können. Dadurch wird die Wirksamkeit von Temozolomid, einem zentralen Chemotherapeutikum in der Gliombehandlung, erheblich eingeschränkt. In solchen Fällen wird der Fokus stärker auf die Strahlentherapie gelegt, da diese weniger von der MGMT-Methylierung beeinflusst wird. Die Mutation im *ATRX* (Alpha-Thalassämie-Mental-Retardierung-Syndrom-X-gekoppelt)-Gen ist ein weiterer molekularer Marker, der Hinweise auf die Tumorbilogenie gibt. Diese Mutation ist typischerweise mit der alternativen Telomerverlängerung (ALT) assoziiert, einem Mechanismus, der das Wachstum von Tumoren fördert. Zwar

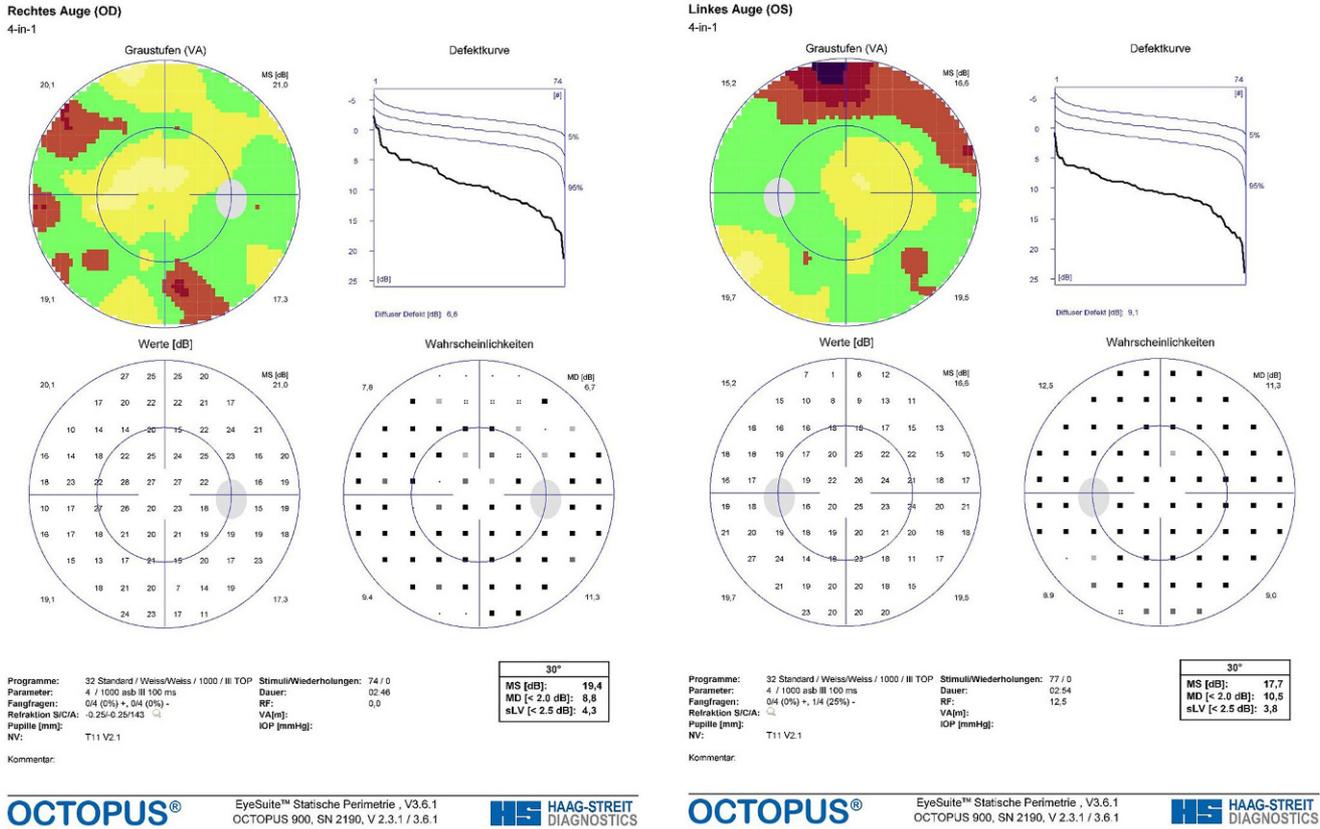


Abb. 3 ▲ Statische Gesichtsfelduntersuchung 30/2: kraniales Skotom am linken Auge sowie unspezifische Defekte beidseits (Mean Defect [$< 2,0$ dB]: RA: 8,8, LA: 10,5)

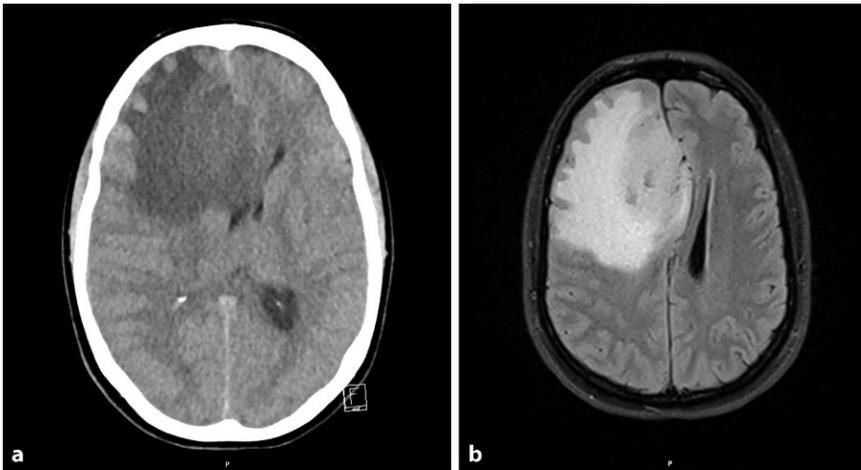


Abb. 4 ▲ Raumforderung frontal rechts mit Perifokalödem und Mittellinienverlagerung sichtbar im cCT (a) und im cMRT T2-Flair vereinbar mit einem primären Hirntumor (Gliom) (b)

gibt es derzeit noch keine spezifischen Therapien, die direkt auf diesen Mechanismus abzielen, doch könnte dieser Ansatz in der Zukunft von Bedeutung sein, da ALT-positive Tumoren potenziell durch gezielte Telomeraseinhibitoren behandelt werden könnten.

Der Fall der Patientin wurde anschließend in der interdisziplinären neuroonkologischen Tumorkonferenz besprochen, und es wurde beschlossen, nach Resektion mit einer konkomitanten Radio- und Temozolomid-Chemotherapie weiter zu behandeln. Temozolomid ist ein oral einzunehm-

endes Chemotherapeutikum, das insbesondere bei IDH-mutierten Astrozytomen und anderen Gliomen eingesetzt wird, um die Wirksamkeit der parallel (konkomitant) durchgeführten Strahlentherapie zu verstärken.

Diskussion

Bei beidseitiger Papillenschwellung ist primär der Ausschluss zweier ophthalmologischer Notfälle mit potenzieller Lebensgefahr vorrangig: die sekundäre intrakranielle Hypertension (ausgelöst durch intrakranielle Tumoren, zerebrale Venen- und Sinusthrombosen) und die Riesenzellarteriitis (Morbus Horton/Arteriitis temporalis) [5]. In diesem Fall jedoch ist die Diagnosestellung einer Riesenzellarteriitis aufgrund des jungen Alters der 33-jährigen Patientin als unwahrscheinlich anzusehen. Eine entzündliche (autoimmun oder infektiös) Papillenschwellung wäre typischer [1].

Grundsätzlich ist für die ätiologische Abklärung einer beidseitigen Papillenschwellung ein schematisches, schrittwei-

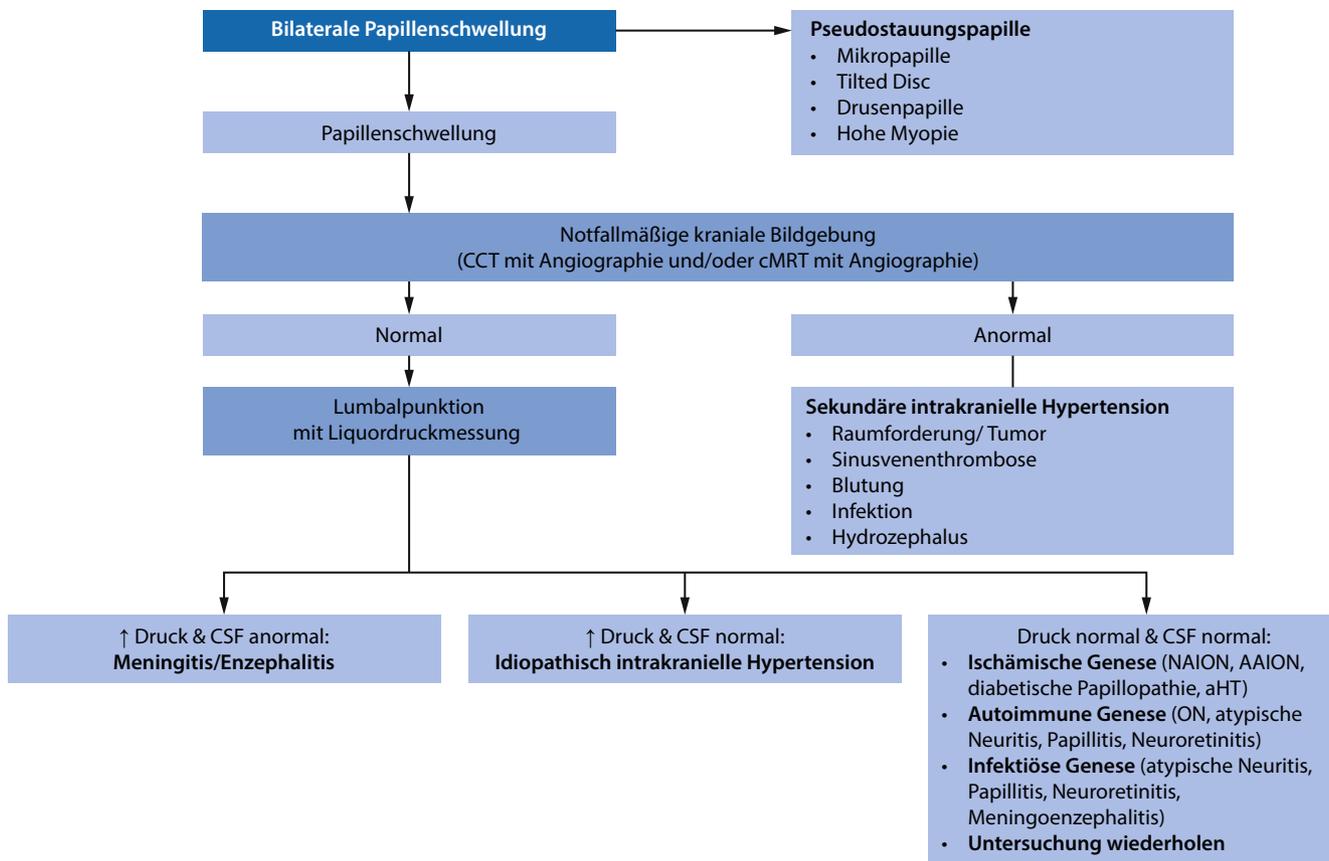


Abb. 5 ▲ Das Flussdiagramm zeigt das stufenweise Vorgehen zur Abklärung einer beidseitigen Papillenschwellung auf. *cCT* kraniale Computertomographie, *cMRT* kraniale Magnetresonanztomographie, *CSF* Zerebrospinalflüssigkeit, *NAION* nicht arteriitische anteriore Optikusneuropathie, *AAION* arteriitische anteriore Optikusneuropathie, *aHT* arterielle Hypertonie, *ON* Optikusneuritis. (Mod. nach Biermann und Lagrèze [1])

ses Vorgehen zu empfehlen. Der erste Schritt liegt in der fundoskopischen Untersuchung, wobei Pseudostauungspapillen ausgeschlossen werden müssen. Ebenso gilt es, anatomische Varianten wie Mikropapillen und „tilted disc“ zu differenzieren. Der Einsatz zusätzlicher Diagnostik zur sicheren Abgrenzung einer Pseudostauungspapille ist hier sinnvoll. Mögliche Einsatzgebiete zeigen sich in der Fundusautofluoreszenzbildgebung und Sonographie der Papille zur Differenzierung gegenüber einer Drusenpapille, einer optischen Kohärenztomographie der Papille zur Abgrenzung einer Mikropapille bei bekannter Hyperopie sowie einer Fluoreszenzangiographie im Hinblick auf die LHON [1, 5, 6].

Im nächsten Schritt sollte der Befund gemäß der Klassifizierung der beidseitigen Papillenschwellung einer von 2 Kategorien zugeordnet werden: 1) Stauungspapille mit lange erhaltenem Visus oder 2)

Schwellung bei Sehnervenerkrankung mit Sehstörungen [4, 6].

Bei Stauungspapillen ist eine Bildgebung des Neurokraniums mittels kontrastverstärkter Computertomographie (cCT) essenziell. Dies hilft, eine sekundäre Erhöhung des Hirndrucks auszuschließen, die durch schwere Erkrankungen wie Hirntumoren oder Hirn- und Sinusvenenthrombosen verursacht sein kann. So konnte die initiale Bildgebung auch in unserem Fallbeispiel entscheidend zur raschen Diagnosestellung beitragen. Falls verfügbar, wird die sofortige Durchführung einer Magnetresonanztomographie (cMRT) empfohlen [3–6]. Die cMRT hat hierbei eine bessere Auflösungsqualität der unterschiedlichen Weichteile und kann somit in der Detektion kleinerer Läsionen von Vorteil sein. In den meisten Kliniken ist ein sofortiger Zugang zu einer Magnetresonanztomographie allerdings erschwert, sodass häufig als

primäre Bildgebung eine cCT erfolgt. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den Fachdisziplinen der Neuroradiologie, Neurologie und Neurochirurgie ist zur exakten Einordnung der Befunde und der Planung der anschließenden Therapie ausschlaggebend (■ Abb. 5; [3, 6]). Von Vorteil für unsere Patientin war ihre Behandlung bei einem universitären Maximalversorger, da hier sogleich auf die interdisziplinäre Expertise vor Ort – ohne Notwendigkeit externer Konsiliaruntersuchungen – zurückgegriffen werden konnte.

Erst wenn sekundäre Ursachen der intrakraniellen Hypertension (iatrogen: Tetracyclin, Vitamin A, Steroide, Lithium usw.; internistisch: Morbus Addison, Hypoparathyreoidismus, Schlafapnoe, Niereninsuffizienz usw.) ausgeschlossen sind, darf die Diagnose einer idiopathischen intrakraniellen Hypertension gestellt werden [6].

Serologische Untersuchungen können bei der weiteren Diagnosestellung von

Nutzen sein [4, 6]. Dies umfasst unter anderem die Bestimmung der Entzündungsparameter sowie den Ausschluss einer Anämie. Auch die Diagnostik von Infektionskrankheiten, wie etwa Syphilis (TPHA und VDRL), Lyme-Borreliose oder der Katzenkratzkrankheit (Erreger: *Bartonella henselae*), kann erforderlich sein [6].

Besonders bei Verdacht auf Tumorerkrankungen des zentralen Nervensystems (ZNS) kommt der histologischen und molekularen Untersuchung eine zentrale Rolle zu. In diesem Kontext ist die aktualisierte WHO-Klassifikation von ZNS-Tumoren aus dem Jahr 2021 von großer Bedeutung. Die fünfte Auflage dieser Klassifikation ermöglicht durch die Kombination von histologischen und molekularen Parametern eine präzisere Einordnung und somit eine gezieltere Therapieplanung sowie Prognoseeinschätzung [2, 7].

Dieser Fall verdeutlicht eindrucksvoll, wie bedeutsam eine umfassende Anamnese für die korrekte Diagnosestellung ist. Die augenheilkundliche Anamnese sollte dabei insbesondere um Informationen zu Kopfschmerzen, Tinnitus, Obskurationen, assoziierten neurologischen Störungen, Fieber vor Auftreten der Sehstörungen sowie zum Ernährungszustand erweitert werden. Zudem sollten mögliche Ursachen für einen reduzierten Allgemeinzustand wie frühere Zeckenbisse, Kontakt mit Katzen oder Medikamenteneinnahmen berücksichtigt werden [4, 6].

Fazit für die Praxis

- Dieser Fall betont die Bedeutung einer gründlichen Anamnese, Untersuchung und weiterführenden Diagnostik in der Notfallversorgung, um schwerwiegende Erkrankungen zuverlässig von Bagatellsymptomen zu unterscheiden.
- Die beidseitige Papillenschwellung erfordert eine rasche Abklärung, idealerweise in interdisziplinärer Zusammenarbeit, insbesondere mit Neurologie und Radiologie.
- Ein strukturiertes Vorgehen kann helfen, unnötige Spezialuntersuchungen zu vermeiden und eine effiziente Diagnosefindung zu gewährleisten.

Korrespondenzadresse

Jennifer Reuter

Klinik für Augenheilkunde, Universitätsklinikum des Saarlandes UKS
Homburg/Saar, Deutschland
jennifer.reuter@uks.eu

Funding. Open Access funding enabled and organized by Projekt DEAL.

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. J. Reuter, J. Obst, B. Seitz, A.A. Wykrota und F.N. Fries geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autor/-innen keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien. Für Bildmaterial oder anderweitige Angaben innerhalb des Manuskripts, über die Patient/-innen zu identifizieren sind, liegt von ihnen und/oder ihren gesetzlichen Vertretern/Vertreterinnen eine schriftliche Einwilligung vor.

Open Access. Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden. Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen. Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

Literatur

1. Biermann J, Lagrèze WA (2017) Die randunscharfe Papille: eine diagnostische Herausforderung. *Klin Monbl Augenheilkd* 234(6):829–850
2. Chen W, Guo S, Wang Y, Shi Y, Guo X, Liu D, Li Y, Wang Y, Xing H, Xia Y, Li J, Wu J, Liang T, Wang H, Liu Q, Jin S, Q T, Li H, Yang T, Zhang K, Wang Y, Ma W (2023) Novel insight into histological and molecular astrocytoma, IDH-mutant, Grade 4 by the updated WHO classification of central nervous system tumors. *Cancer Med* 12(18):18666–18678
3. Dermarkarian CR, Kini AT, Al Othman BA, Lee AG (2020) Neuro-Ophthalmic Manifestations of Intracranial Malignancies. *J Neuroophthalmol* 40(3):e31–e48
4. Lagrèze WA (2001) Differenzialdiagnose der Papillenschwellung [Differential papilledema diagnosis]. *Ophthalmologe* 98(4):417–434
5. Rougier MB (2017) Oedème papillaire bilatéral [Bilateral papilledema]. *J Fr Ophtalmol* 40(5):422–429
6. Rougier MB (2010) Oedème papillaire bilatéral. Conduite diagnostique. [Diagnosing bilateral papilledema]. *J Fr Ophtalmol* 33(6):424–429
7. Weller M, Knobbe-Thomsen CB, Le Rhun E, Reifenberger G (2022) Die WHO-Klassifikation der Tumoren des zentralen Nervensystems. *Onkologie* 28(2):155–163

Hinweis des Verlags. Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.