

Periskop



Gentherapie für Farbenblindheit? Zum ersten Mal vor 200 Jahren von John Dalton entdeckt (an sich selbst diagnostiziert), und noch immer keine Therapie? Neuerdings haben Mancuso und Kollegen den Defekt behoben – an zwei Squirrel-Monkeys. Beim Menschen existieren Photorezeptor-Zapfen mit drei verschiedenen Pigmenten (Opsinen) für rot, grün und blau, und Personen mit allen diesen Pigmenten nennt man Trichromaten. Wo eine dieser Zapfensorte oder ihr Pigment fehlt, fällt die Farberkennung aus und die Person wird vom Trichromat zum Dichromat. Im Laufe der Jahre ist es Mancuso gelungen, bei einem farbenblinden Affen das L-Opsin-Gen den Photorezeptoren mittels eines adeno-assoziierten Virus subretinal zu injizieren – und siehe da, nach fünf Monaten wurde aus dem Dichromat ein Trichromat. – Ein gewaltiger Fortschritt, der vielleicht weniger den Farbblinden zugutekommt, als dass man nun bei der Therapie der Zapfen und Stäbchen angekommen ist mit der Aussicht, wichtigere damit assoziierte Erkrankungen zu behandeln. – *N Engl J Med.* 2009;361:2483–4.

Der Vertrag über **Landminen** und Streubomben (*cluster munition*) wird von 156 Ländern unterstützt. Zurzeit findet in Kolumbien eine Konferenz der *Mine Ban Treaty* von 1997 statt, die die Beseitigung und Zerstörung von Landminen und Streubomben anstrebt. Die USA «beobachten» den Verlauf der Tagung, ohne sich an den Verhandlungen zu beteiligen oder den Vertrag zu unterschreiben. Begründung: Der Vertrag würde die «National defence» beeinträchtigen. – *Lancet.* 2009;374:This Week in Medicine.

Frostbeulen (frostbites) sind grosse, kältebedingte klare Hautblasen an Armen, Beinen, Händen und Füßen – kurz vor der Devitalisierung. Ein 35-jähriger Mann wird vermisst, dann in einer Schneebank gefunden, alkoholisiert, bei einer Aussentemperatur von $-35\text{ }^{\circ}\text{C}$, bekleidet mit mehreren Schichten, Fausthandschuhen und Winterstiefeln. Seine Körpertemperatur beträgt $29\text{ }^{\circ}\text{C}$. Er hat pulslose elektrische Aktivität im EKG. Die Wiederbelebung wird aufgenommen, der Mann wird aktiv äusserlich und mit warmer Infusionsflüssigkeit aufgewärmt. Die Zirkulation setzt nach zwei Minuten ein. Hände und Füße, Zehen und Finger weisen grosse, mit klarer Flüssigkeit gefüllte Hautblasen auf, die in warmem Wasser sorgfältig gesäubert werden. Die rechte Hand, der linke Mittelfinger und eine Grosszehe sind nicht mehr zu retten und müssen amputiert werden. – *N Engl J Med.* 2009;361:2461.

Kürzlich starb mit 95 Jahren **Ignacio Vives Ponseti** – nie gehört? Ein Mann, der als Oberarzt 1941 die von seinem Meister operierten Klumpfüsse analysieren sollte, schrecklich versteifte und deformierte Füße, für die es einer besseren Methode bedurfte – nicht-chirurgischer Therapie. 1950 war die Methode reif, nur nahm sie die Gesellschaft der Orthopäden nicht zu Kenntnis. Im Wesentlichen ging es um Streckung und Rotation, um die korrekte Fussposition zu erreichen, und Fixation nach jedem Schritt mit Gipschalen. Dadurch wurde der Klumpfüss innerhalb von Monaten und, nächtlich, Jahren «zurechtgebogen».

Bis Anfang 2009 sah er an drei Tagen der Woche seine dankbaren Patienten. – *Lancet.* 2009;374:1962.

Eisen blüht! – und **Eisenmangel** (Ferritin $<100\text{ }\mu\text{g/l}$) dürfte die aerobe Leistung beeinträchtigen. 459 Patienten mit Herzinsuffizienz NYHA II bis III, reduzierter Auswurfraction, mit oder ohne Anämie erhielten randomisiert intravenös Eisen-Carboxymaltose (Ferinject®) 200 mg/Woche oder 2:1 Kochsalzlösung. Primärer Endpunkt war die persönliche Beurteilung und die NYHA-Klasse in der Woche 24. Über 50% der Eisengruppe fühlten sich erheblich bis mässig gebessert gegen 28% unter Kochsalz (OR/Odds Ratio 2,51). 47% der Eisengruppe erreichten NYHA I oder II im Vergleich mit 30% der Placebogruppe (OR 2,40) – mit oder ohne Anämie. Die Sechs-Minuten-Gehstrecke und die persönliche Beurteilung besserten sich unter Eisengabe. Nebenwirkungen und Todesfälle waren in beiden Gruppen gleich. Sollte man ... weitere Studien abwarten? – *N Engl J Med.* 2009;361:2436–48/2475–7.

Die Langzeitwirkung der adjuvanten **HPV-Vakzine** ist nach wie vor nicht völlig geklärt. In einer Studie wurden bei 914 Patientinnen die anhaltende Wirkung, Immunogenität und Sicherheit der Vakzine über 6,4 Jahre analysiert. 15- bis 25-jährige Frauen mit normaler zervikaler Zytologie, serologisch und onkonegativ, wurden randomisiert mit Vakzine bzw. Placebo behandelt und nach der Erstmimpfung periodisch kontrolliert (sechsmonatliche Zervikalabstriche, HPV-DNA). Die Vakzine war initial zu 95,3%, nach zwölf Monaten und 6,4 Jahren zu 100% wirksam. Die Antikörperkonzentration blieb mehr als zwölfmal höher als bei natürlicher Infektion. Die HPV-Vakzine zeigt volle Langzeitwirkung, hohe und konstante Immunogenität und Sicherheit über die Dauer von mindestens 6,4 Jahren. – *Lancet.* 2009;374:1975–85/1948–9.

Assoziation? Ein 16-jähriger Junge kommt mit schwerem, klopfendem Kopfschmerz, beginnend im Hinterkopf, zur Stirne fortschreitend, dreimal pro Monat, 1–2(–8) Tage dauernd, im Schlaf nachlassend. Intensität 7/10. Sumatriptan nützt nichts. Ein MRI (mit Gadolinium) bringt nichts weiter. Die Vitalfunktionen sind in Ordnung, Fundus und Liquor sind o.B. Nach sechs Jahren nimmt der Schmerz an Intensität und Frequenz zu. Mit 20 Jahren hat er eine Photopsie, fundoskopisch ein Papillenödem und splitterförmige Blutungen, alle andern Laborbefunde sind o.B. Was könnte das sein? (Auflösung s. unten)

Der Schmerz «rutscht» kaudalwärts. Zu den bekannten Kopf-MRI zeigen eine grosse Dysraphie mit kongenitalem Nichtverschluss des Wirbelkanals im Bereiche des Sakrums – eine **spinale arachnoidale Zyste** mit intermittierender intrakranieller Druckerhöhung. Sie wird neurochirurgisch behoben. Wenn sich der Schmerz am Kopfende manifestiert, kann die Ursache dennoch am andern Ende zu suchen sein! – *N Engl J Med.* 2009;361:2367–78.