

Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung aus dem ACHSE Netzwerk



von **PRO RETINA Deutschland e.V.**

Stand: 01.03.2013

Morbus Best – Juvenile Makuladystrophie (vitelliforme Makuladystrophie)

Ausführliche Krankheitsbeschreibung

Verfasst von: Heike Ferber

Fachliche Durchsicht: Prof. Dr. med. Nicole Eter und Dr. Florian Alten
(Augenklinik des Universitätsklinikums Münster)

Morbus Best

Morbus Best ist benannt nach dem deutschen Augenarzt Friedrich Best, der 1905 in Dresden diese Krankheit (Morbus) erstmals beschrieb. Die Erkrankung Morbus Best gehört zu den hereditären Makuladystrophien und tritt sehr häufig schon im Kindesalter auf, kann sich jedoch auch erst in der sechsten Lebensdekade manifestieren.

Makuladystrophien

Die Gruppe der Makuladystrophien umfasst eine Reihe von Erkrankungen, die vorwiegend die Stelle des schärfsten Sehens (Makula) betreffen. Hierzu gehören unter anderem der Morbus Stargardt und der Morbus Best, aber auch etwa 50 andere Erkrankungen. Selten treten Makuladystrophien auch im Rahmen von Syndromen auf.

Im Gegensatz zu Zapfen-Stäbchen-Dystrophien ist nicht die ganze Netzhaut betroffen, sondern ausschließlich die Makula. Je nach Krankheitsstadium sind die charakteristischen Symptome eine Sehschärfenminderung, Farbsinnstörungen, sowie ein zentraler Gesichtsfeldausfall. Die Blendungsempfindlichkeit kann geringer ausgeprägt sein als bei den Zapfen-Stäbchen-Dystrophien. Wichtig zur Differenzierung ist die Ableitung des Ganzfeld-ERGs, welches bei Makuladystrophien in der Regel normal ist im Gegensatz zu anderen generalisierten Netzhautdystrophien. Eine Früherkennung von Makuladystrophien ist mit dem multifokalen ERG möglich. Im Verlauf von Makuladystrophien kann es, ähnlich wie bei der altersabhängigen

Makuladegeneration, zur Ausbildung von Gefäßneubildungen (choroidale Neovaskularisationen) kommen. Eine Makuladystrophie führt zu einer erheblichen zentralen Sehschärfenminderung, nicht aber zu einer Erblindung, da das periphere Gesichtsfeld erhalten bleibt und eine Orientierung ermöglicht.

Wann besteht überhaupt ein Verdacht auf eine Makuladystrophie?

Ein Verdacht auf eine Makuladystrophie kann entstehen, wenn folgende Erstsymptome auftreten, wie z.B.: Visusminderung, Metamorphopsien (Verzerrtsehen), Farbsinnstörungen, Blendungsempfindlichkeit. Eine positive Familienanamnese begünstigt die Entstehung einer Makuladystrophie. Die funduskopisch gut sichtbaren, typischen vitelliformen Läsionen sind sehr charakteristisch für den Morbus Best.

Morbus Best (auch vitelliforme oder eidotterförmige Makuladystrophie) ist eine seltene Netzhautdegeneration, bei der die Netzhautmitte als Stelle des schärfsten Sehens (Makula) betroffen ist. Eine Beeinträchtigung der Sehschärfe (Visus) setzt in der Regel im ersten oder zweiten Lebensjahrzehnt ein. Der Visus kann jedoch auch über Jahre zunächst unverändert bleiben.

Der Morbus Best gehört zu den juvenilen Makuladystrophien. Allein aufgrund des Alters des Patienten sollte eine Makuladystrophie als mögliche Ursache von Sehstörungen jedoch nicht ausgeschlossen werden. Der Begriff "Dystrophie", der am Namensende steht, sagt aus, dass es sich bei dieser Erkrankung um eine angeborene langsam fortschreitende Veränderung oder Zerstörung des Gewebes handelt.

Verlauf

Morbus Best wird oft bereits im Kindesalter diagnostiziert. Der Verlauf und der Krankheitsprogress können jedoch sehr unterschiedlich sein. Mit fortschreitender zentraler Visusminderung nehmen in der Regel auch Blendungsempfindlichkeit und Störungen der Farbwahrnehmung zu, zentrale Gesichtsfeldausfälle (Zentralskotom) erweitern sich, wobei die Netzhautperipherie nicht betroffen ist.

Typischer augenärztlicher Befund

Bei Morbus Best ist der ophthalmoskopische Befund (Untersuchung des Augenhintergrundes) sehr auffällig, die Sehbeeinträchtigung anfangs aber nur gering. Die Erkrankung hat in verschiedenen Stadien und bei den verschiedenen betroffenen Familienmitgliedern oft ein sehr unterschiedlich ausgeprägtes Erscheinungsbild. Im Frühstadium findet man im Zentrum der Netzhaut eine "eidotter"-ähnliche, scharf begrenzte runde, gelbliche Veränderung. In diesem Stadium ist die Sehschärfe meist nicht oder nur gering herabgesetzt. Im weiteren Verlauf kann es zu einem Umbau der

gelblichen Substanz kommen (Pseudohypopyon), bis zur vollständigen Absorption (vitelliruptives Stadium), was dazu führt, dass sich das Sehvermögen wesentlich verschlechtert. Im "Rührei"-Stadium sieht man vielfältige gelbliche Ablagerungen im retinalen Pigmentepithel (RPE). Selten kann eine Gefäßneubildung (Neovaskularisation) in der Aderhaut (Choroidea) entstehen. Morbus Best kann in beiden Augen auftreten oder auch nur auf ein Auge beschränkt sein.

Diagnostik

Um eine korrekte Diagnoseerstellung durchführen zu können, ist zunächst eine detaillierte (Familien)-Anamnese wichtig. Dann wird der Visus bestimmt, häufig direkt eine Gesichtsfeldmessung durchgeführt und anschließend die bildgebenden Verfahren wie optische Kohärenztomographie (OCT), Autofluoreszenz und bzw. oder Fluoreszenzangiographie veranlasst. Im OCT sieht man anfangs optisch dichtes Material als kuppelförmige Läsion, im Verlauf dann einen zunehmenden Abbau des Materials, im Spätstadium eine Atrophie der äußeren Netzhautschichten. Weitere Diagnosesicherung erfolgt durch elektrophysiologische Untersuchungen.

Elektrophysiologische Untersuchungen

Die Befunde im Ganzfeld-Elektroretinogramm (ERG) sind normal; die Reizantworten im multifokalen Elektroretinogramm (mfERG) der Makula können in Frühstadien der Erkrankung normal sein, meist sind jedoch die zentralen zapfenabhängigen (photopischen) Reizantworten vermindert. Das Elektrookulogramm (EOG) zeigt beim Morbus Best in allen Stadien der Erkrankung eine deutliche Reduktion des Hellanstiegs. Allerdings schließt ein normales EOG einen Morbus Best nicht aus, sodass in unsicheren Fällen letztendlich nur eine molekulargenetische Analyse Klarheit schaffen kann.

Genetische Untersuchung

Der Morbus Best wird autosomal dominant vererbt und wird durch Veränderungen im VMD2 Gen verursacht, das für das Protein Bestrophin 1 codiert. Seine Aufgabe scheint die Regulierung der Membranleitfähigkeit im retinalen Pigmentepithel, das für die Ernährung der Sehzellen und das Recycling der Abbauprodukte des Sehzyklus verantwortlich, zu sein. Ist diese Regelung gestört, kommt es zu einer Anhäufung von Abbauprodukten in Form von Lipofuszin, das als gelbliche Einlagerung funduskopisch erkennbar ist.

Nähere Einzelheiten finden Sie unter: Genetische Diagnostik.

Prävention und Therapie

Das Tragen von Kantenfiltergläsern, welche den blauen Lichtanteil herausfiltern, sollte erwogen und der Schutz vor exzessiver Lichteinstrahlung gesichert werden.

In seltenen Fällen kann eine CNV (choroidale Neovaskularisation = Gefäßneubildung unter der Netzhaut) auftreten. Es gibt mehrere Einzelfallberichte wo man bei jungen Patienten mit einer CNV bei Morbus Best (Alter 5-23 Jahre) eine anti-VEGF-Therapie mit gutem Erfolg angewandt hat.

Eine ursächliche Therapie des Morbus Best gibt es derzeit leider nicht.

www.pro-retina.de