

WAS SIND ERBLICHE NETZHAUTERKRANKUNGEN?



Quelle: Doreen Salcher - Fotolia.com

LIEBE PATIENTIN, LIEBER PATIENT,

das Auge ist für viele Menschen das wichtigste Sinnesorgan. Es ermöglicht das Erkennen von Menschen und Dingen und erleichtert die Orientierung im Raum.

Eine erbliche Erkrankung der Netzhaut ist selten. Mit der Zeit führt sie meist zu schlechterem Sehen, manchmal sogar zum völligen Sehverlust. Das schränkt Sie in Ihrem täglichen Leben ein. Aber Beratung, Hilfsmittel und andere Angebote ermöglichen Ihnen, besser mit der Erkrankung umzugehen und erleichtern Ihren Alltag.

► WAS SIND DAS FÜR ERKRANKUNGEN?

Unter erblichen Netzhauterkrankungen wird eine Vielzahl seltener Augenkrankheiten zusammengefasst. Davon sind in Deutschland rund 30 000 Menschen betroffen. Gemeinsam ist den Krankheiten, dass sie erblich bedingt sind. Das bedeutet: Sie sind durch verschiedene kleine Veränderungen in der Erbinformation entstanden. Kennzeichnend für alle Krankheitsbilder ist eine beidseitige, meist fortschreitende Zerstörung der Netzhaut. Die Netzhaut ist die lichtempfindliche Schicht des Auges und enthält Millionen Sinneszellen, die Lichtsignale aus der Umwelt verarbeiten. Bei erblichen Netzhauterkrankungen ist die Funktion dieser Sinneszellen gestört. Dies führt zum Beispiel zu:

- Ausfällen im Gesichtsfeld (häufiges Stolpern, Stoßen)
- schlechtem Sehen bei Dunkelheit
- unscharfem Sehen
- Schwierigkeiten beim Lesen
- ausgeprägter Lichtempfindlichkeit

Diese Zeichen treten auch bei anderen Augenkrankheiten auf. Daher ist es schwer, eine erbliche Erkrankung der Netzhaut von anderen Sehstörungen zu unterscheiden. Erbliche Netzhauterkrankungen können sich in jedem Lebensalter, auch bei Kindern, bemerkbar machen und verlaufen ganz unterschiedlich. Meist bleibt eine eingeschränkte Sehfunktion lebenslang bestehen.

► DIE UNTERSUCHUNGEN

Wenn Sie den Augenarzt mit Sehbeschwerden aufsuchen, kann er folgende Untersuchungen durchführen:

- Sehtest zur Bestimmung der Sehschärfe
- Gesichtsfelduntersuchung
- Erkennen von Linsentrübungen mit der Spaltlampe
- Beurteilung der Netzhaut (Netzhautspiegelung)

Ergibt sich dabei der Verdacht auf eine erbliche Netzhauterkrankung, sind weitere Untersuchungen sinnvoll:

- Elektroretinogramm (ERG): misst über elektrische Reize die Funktion der Sinneszellen

Erfahrungsberichte zeigen, dass zwei zusätzliche, bildgebende Verfahren Auffälligkeiten bereits sehr früh im Krankheitsverlauf darstellen können. Nur erfahrene Ärzte sollten diese Untersuchungen vornehmen:

- Fundusautofluoreszenz (FAF): Die fotografische Untersuchung mit einem speziellen Laserlicht stellt Abbaustoffe unter der Netzhaut dar, die bei erblichen Netzhauterkrankungen vermehrt auftreten.
- optische Kohärenztomografie (OCT): Die fotografische Untersuchung mit einem bestimmten Laserlicht stellt die verschiedenen Schichten der Netzhaut dar. Schädigungen der Sinneszellen und Einlagerungen von Flüssigkeit lassen sich sehr genau erkennen.

Die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen beide Untersuchungen in der Regel nicht. Sie bringen häufig keinen Vorteil für den Krankheitsverlauf, da die meisten Erkrankungen nicht behandelbar sind. Es gibt aber Hinweise, dass sich manche Krankheitsfolgen frühzeitig besser behandeln lassen. Damit kann in einigen Fällen das Sehvermögen möglicherweise länger erhalten bleiben. Vielleicht ist es Ihnen auch wichtig, früh Gewissheit zu haben, damit Sie Ihr Leben besser planen können.

► Erbliche Netzhauterkrankungen

Bei vielen Formen ist es möglich, die genaue Ursache festzustellen. Ein Spezialist untersucht dafür Blut auf krankheitsauslösende Veränderungen im Erbmateriale.

► DIE BEHANDLUNG

Erbliche Netzhauterkrankungen sind nicht heilbar. Bisher gibt es nur für wenige Formen eine Behandlung. Selten kann eine spezielle Diät die Krankheit günstig beeinflussen. Derzeit wird intensiv an Behandlungsmöglichkeiten geforscht. Welche Substanzen untersucht werden und wo vielleicht eine Studie für Ihre spezielle Erkrankung läuft, erfahren Sie zum Beispiel über www.achse-online.de/pi oder www.orpha.net.

Die Behandlung von Begleitkomplikationen kann das Sehvermögen oft verbessern. Dazu gehören: Linsentrübung, Gefäßneubildungen oder Makulaödem (Flüssigkeitsansammlung an der Stelle des schärfsten Sehens). Erbliche Netzhautkrankheiten treten selten mit Erkrankungen anderer Organe, zum Beispiel Ohren oder Nieren, gemeinsam auf. Vor allem bei Kindern ist es wichtig zu klären, ob ein sogenanntes Syndrom vorliegt. Fachärzte können viele Beschwerden an anderen Organen gezielt behandeln.

► WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Durch regelmäßige Kontrolluntersuchungen (etwa alle zwei Jahre) können der Verlauf Ihrer Krankheit beurteilt und behandelbare Veränderungen erkannt werden. Gehen Sie sofort zum Arzt, wenn sich Ihr Sehvermögen deutlich verschlechtert.

► MEHR INFORMATIONEN

- Gehen Sie zu einer humangenetischen Beratung, wenn Sie Fragen zur Vererbung Ihrer Krankheit haben oder Ihr Blut auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten. Wenn man eine erblich bedingte Netzhauterkrankung hat, bedeutet das keineswegs, dass alle Verwandten betroffen sind oder Kinder die Krankheit bekommen müssen.
- Psychologische oder psychotherapeutische Hilfe kann Sie unterstützen, die Erkrankung zu bewältigen.
- Wenn die Sehschärfe nachlässt, sind vergrößernde Sehhilfen wie Lupen hilfreich. Kantenfiltergläser für Ihre Brille setzen die Blendung herab und können den Kontrast steigern. Ein Bildschirmlesegerät kann bis zu 50-fach vergrößern, die Blendung verringern und den Kontrast verstärken. Bei Lese-Sprech-Geräten wird ein Text in einen Computer eingescannt und vorgelesen. Um (Tablet-)Computer oder Smartphones zu nutzen, gibt es viele weitere Hilfen.
- Besuchen Sie ein Orientierungs- und Mobilitätstraining, wenn Sie sich im Straßenverkehr nicht mehr sicher fühlen. Sie lernen, die verbliebene Sehkraft, Ihre übrigen Sinne und Hilfsmittel wie den Langstock zu nutzen.
- Informieren Sie sich über Selbsthilfeorganisationen und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen aus, zum Beispiel bei angebotenen Gruppentreffen oder über die Zeitschrift der Patientenorganisation.

Weiterführende Links

Eine Auswahl geprüfter Informationen zum Thema finden Sie unter dem Suchwort „Netzhautdegeneration“ auf: www.patienten-information.de

Quellen und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Patienten von Patienten. Alle benutzten Quellen und weiterführende Links finden Sie hier:

www.patienten-information.de/kurzinformation-fuer-patienten/erbliche-netzhauterkrankungen/quellen

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier:

www.achse-online.de/pi, Tel.: 030 3300708-0

DOI: 10.6101/AZQ/000121

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

Im Auftrag von: Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)

und Bundesärztekammer (BÄK)

Telefon: 030 4005-2500 • Telefax: 030 4005-2555

E-Mail/Ansprechpartner: mail@patinfo.org

www.patinfo.org

www.aezq.de



Mit freundlicher Empfehlung