

WAS SIND ERBLICHE NETZHAUTERKRANKUNGEN?



Foto: © Doreen Salcher / Fotolia

LIEBE LESERIN, LIEBER LESER,

Sehen ist für viele Menschen der wichtigste Sinn. Er hilft sich zu orientieren, Menschen und Dinge zu erkennen und darauf zu reagieren.

Erbliche Netzhauterkrankungen betreffen das Auge. Sie können zu schlechterem Sehen, manchmal auch zu völligem Sehverlust führen. In dieser Information erfahren Sie mehr darüber und wie Sie besser mit der Situation umgehen können.

Auf einen Blick: Netzhauterkrankungen

- Bei erblichen Netzhauterkrankungen werden die Sinneszellen in der Netzhaut zunehmend zerstört.
- Das Sehen kann sich mit der Zeit verschlechtern.
- Der Augenarzt führt verschiedene Untersuchungen durch, um die Krankheit festzustellen.
- Erbliche Netzhauterkrankungen sind nicht heilbar. Derzeit wird an Möglichkeiten zur Behandlung geforscht.
- Verschiedene Angebote und Hilfsmittel können helfen, mit der Erkrankung besser umzugehen. Zudem erleichtern sie den Alltag.

► DIE NETZHAUT

Die *Netzhaut* ist die lichtempfindliche Schicht des Auges. Sie enthält Millionen Sinneszellen, die Lichtsignale aus der Umwelt aufnehmen und verarbeiten.

► DIE ERKRANKUNG

Unter erblichen Netzhauterkrankungen wird eine Vielzahl seltener Augenkrankheiten zusammengefasst, die alle erblich bedingt sind. Das bedeutet: Sie sind durch verschiedene kleine Veränderungen in der Erbinformation entstanden. Es kommt zu einer fortschreitenden Zerstörung der Netzhaut beider Augen. In Deutschland sind etwa 30 000 Menschen betroffen.

► ANZEICHEN UND BESCHWERDEN

Erbliche Netzhauterkrankungen können in jedem Lebensalter auftreten, auch bei Kindern. Sie verlaufen ganz unterschiedlich. Anzeichen können sein:

- Ausfälle im Gesichtsfeld, welches zu Unsicherheiten führt wie häufiges Stolpern und Stoßen
- schlechteres Sehen im Dunkeln
- unscharfes Sehen
- Schwierigkeiten beim Lesen
- ausgeprägte Lichtempfindlichkeit

Folgende Komplikationen am Auge können auftreten: *Linsentrübung*, *Gefäßneubildungen* oder Flüssigkeitsansammlung an der Stelle des schärfsten Sehens (*Makulaödem*). Es ist möglich zu erblinden. Meist bleibt das Sehen, wenn auch eingeschränkt, erhalten. Selten liegen gleichzeitig Erkrankungen an anderen Organen wie Ohren oder Nieren vor.

► UNTERSUCHUNGEN

Auch bei anderen Augenkrankheiten treten die gleichen Anzeichen wie bei erblichen Netzhauterkrankungen auf. Daher ist es schwer, eine erbliche Erkrankung der Netzhaut von anderen Sehstörungen zu unterscheiden. Der Augenarzt kann folgende Untersuchungen durchführen:

- einen Sehtest, um die Sehschärfe zu bestimmen
- das Gesichtsfeld prüfen
- mit der Spaltlampe Linsentrübungen erkennen
- die Netzhaut anschauen (*Netzhautspiegelung*)

Ergibt sich der Verdacht auf eine erbliche Netzhauterkrankung, kann der Arzt ein *Elektroretinogramm* (ERG) durchführen: Über elektrische Reize wird die Funktion der Sinneszellen gemessen.

Bei vielen erblichen Netzhauterkrankungen ist es möglich, die genaue Ursache festzustellen. Ein Spezialist untersucht dafür das Erbmaterial auf Veränderungen.

▶ Erbliche Netzhauterkrankungen

▶ ZUSÄTZLICHE UNTERSUCHUNGEN

Zwei weitere Verfahren können möglicherweise Auffälligkeiten sehr früh im Krankheitsverlauf darstellen. Man kann das nicht sicher sagen, da nur vereinzelt darüber berichtet wurde. Diese fotografischen Untersuchungen erfolgen mit speziellem Laserlicht:

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

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

▶ 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 an Behandlungsmöglichkeiten geforscht. Welche Mittel untersucht werden und wo vielleicht eine Studie für Ihre spezielle Erkrankung läuft, erfahren Sie zum Beispiel hier: www.orpha.net. Komplikationen am Auge wie Linsentrübungen oder Makulaödem können behandelt werden. So kann sich häufig das Sehvermögen bessern.

▶ MEHR INFORMATIONEN

Quellen, Methodik 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, das Methodendokument und weiterführende Links finden Sie hier: www.patienten-information.de/kurzinformationen/quellen-und-methodik/erbliche-netzhauterkrankungen

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In der 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

2. Auflage, 2017

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

Im Auftrag von: Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)

und Bundesärztekammer (BÄK)

Telefax: 030 4005-2555

E-Mail: patienteninformation@azq.de

www.patinfo.org

www.azq.de



▶ WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Gehen Sie regelmäßig, etwa alle 2 Jahre, zu Ihren Kontrolluntersuchungen. So können der Verlauf Ihrer Krankheit beurteilt und behandelbare Veränderungen erkannt werden. Gehen Sie sofort zum Arzt, wenn sich Ihr Sehvermögen deutlich verschlechtert.
- 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 Lesesprech-Geräten wird ein Text in einen Computer eingescannt und vorgelesen. Um (Tablet-)Computer oder Smartphones zu nutzen, gibt es viele weitere Hilfen.
- Wenn Sie sich im Straßenverkehr nicht mehr sicher fühlen, besuchen Sie ein Orientierungs- und Mobilitätstraining. Sie lernen, die verbliebene Sehkraft, Ihre anderen Sinne und Hilfsmittel wie den Langstock zu nutzen.
- Die Erkrankung kann möglicherweise Ängste oder Depressionen auslösen. Es kann helfen, seelische Unterstützung anzunehmen.
- Wenn Sie Fragen zur Vererbung Ihrer Krankheit haben oder Ihr Blut auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten, können Sie sich an eine humangenetische Beratungsstelle wenden. Liegt eine erbliche Netzhauterkrankung vor, bedeutet das jedoch nicht, dass alle Verwandten betroffen sind oder die Kinder die Krankheit bekommen müssen.
- Sie sind nicht allein mit Ihrer Erkrankung. Tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen, zum Beispiel in Selbsthilfeorganisationen, aus.

Mit freundlicher Empfehlung