Hallo

Was bedeutet es, mit einer erblichen Netzhauterkrankung zu leben?

NOVARTIS

Inhalt

1. Was ist eine erbliche Netzhauterkrankung (HRD)? _____ Seite 4

2. Wie entsteht eine erbliche Netzhauterkrankung? _____ Seite 6

3. Wie häufig sind erbliche Netzhauterkrankungen? _____ Seite 7

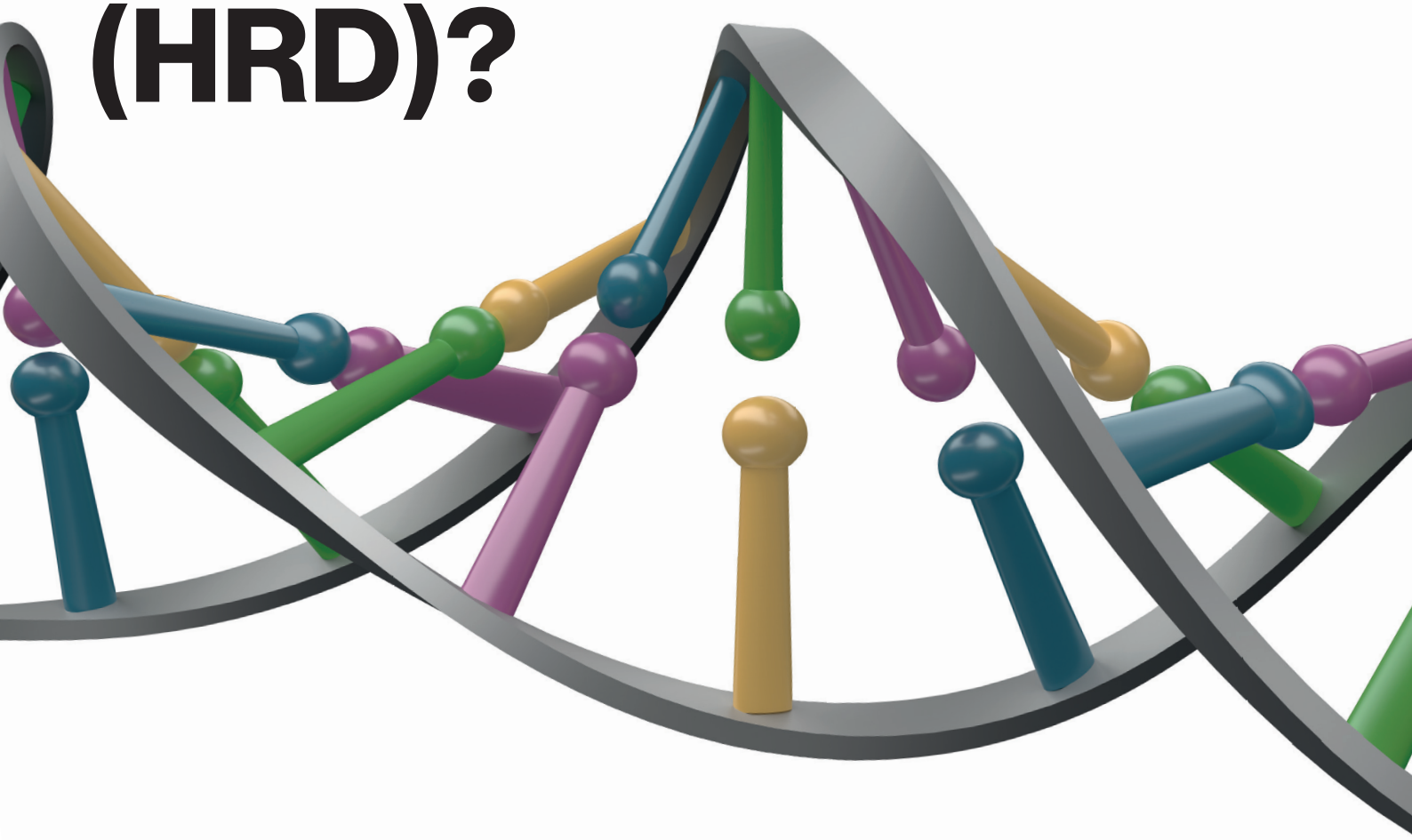
4. Wie wird eine erbliche Netzhaut-erkrankung diagnostiziert? _____ Seite 8

5. Welche Möglichkeiten bietet ein genetischer Test? _____ Seite 9

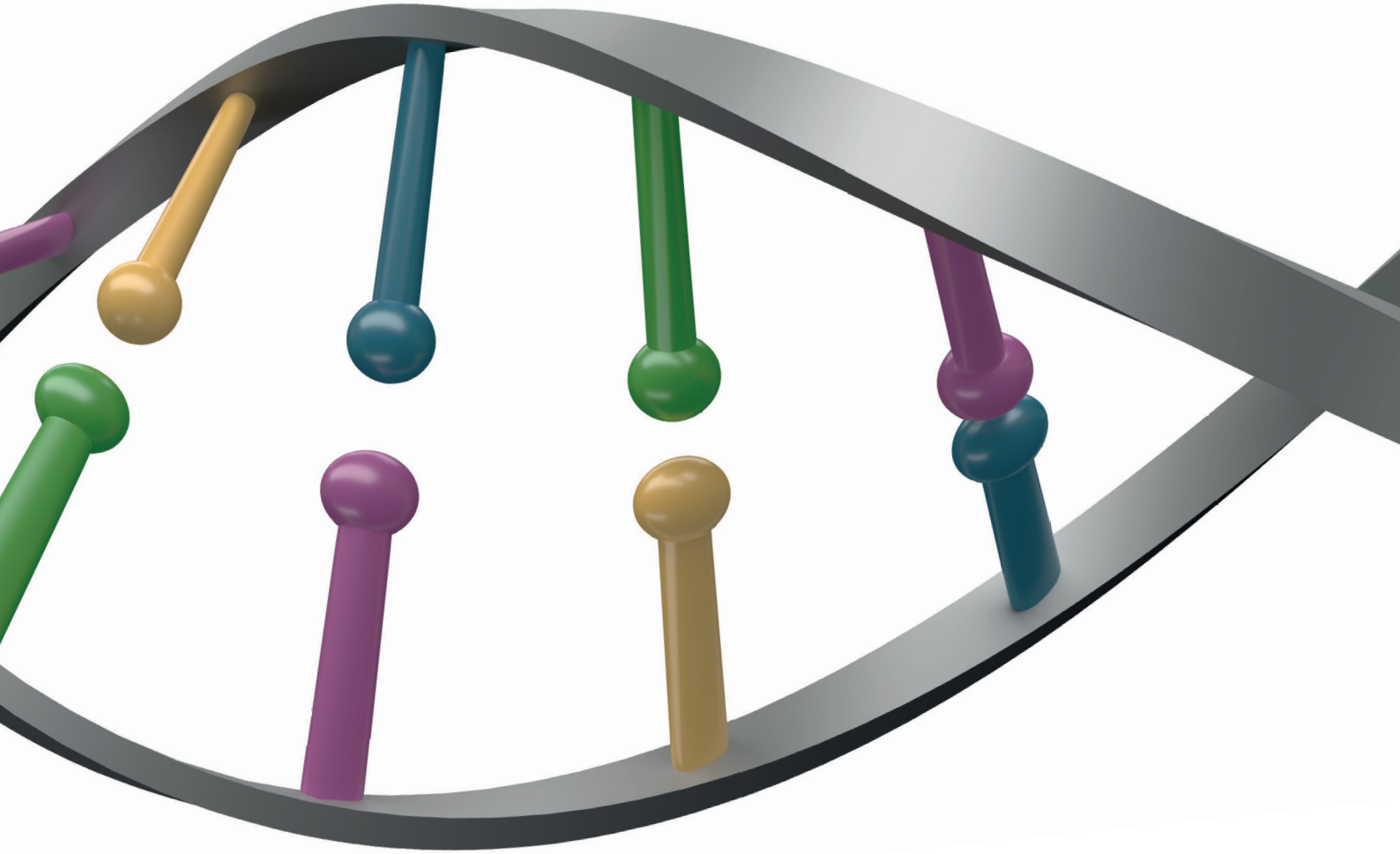
6. Was bedeutet die Diagnose? _____ Seite 10

7. Was kannst Du nach der Diagnose erwarten? _____ Seite 10

Was ist eine erbliche Netzhauterkrankung (HRD)?



Unter einer erblichen Erkrankung der Netzhaut (Retina) oder auch Netzhautdystrophie[1] versteht man eine Gruppe seltener Augenkrankheiten, die in der Regel von den Eltern an die Kinder weitergegeben werden. Zu den häufigsten Arten der erblichen Netzhauterkrankungen



(hereditäre retinale Dystrophien; HRD) gehören Retinitis Pigmentosa, Usher-Syndrom, Lebersche Kongenitale Amaurose und Morbus Stargardt.[2] Es gibt noch viele andere Formen – Dein/Deine Arzt/Ärztin wird Dir erklären, von welcher Erkrankung Du betroffen bist.

Wie entsteht eine erbliche Netzhauterkrankung?

Die Ursache erblicher Netzhauterkrankungen liegt in einer Veränderung des genetischen Bauplans der Netzhautzellen. Durch diesen Gendefekt kommt es zu einer Unterversorgung der lichtempfindlichen Sehzellen, so dass diese nach und nach verkümmern und absterben. Dies führt bei den Betroffenen zu einem allmählichen Verlust der Sehkraft.[1,3]

HRDs werden in der Regel vererbt. Das bedeutet, dass die veränderten Gene bereits bei einem oder beiden Elternteilen vorlagen und weitergegeben wurden. Die verschiedenen Arten von HRD haben unterschiedliche Vererbungsmuster – je nach Art der Mutation und der betroffenen Gene.

Bis heute wurden über 270 Genmutationen identifiziert, die mit erblichen Netzhauterkrankungen verbunden sind.[4]

Wie häufig sind erbliche Netzhauterkrankungen?

Erbliche Netzhauterkrankungen sind selten. Dennoch bist Du damit keineswegs allein. Von einer HRD sind schätzungsweise mehr als **2 Millionen Menschen weltweit** betroffen (etwa eine von 2.000 Personen).[5]

Menschen jeden Alters können von einer erblichen Netzhauterkrankung betroffen sein. Am häufigsten wird eine HRD bei Kindern oder Jugendlichen diagnostiziert. Sie ist die hauptsächliche Ursache des Sehkraftverlusts bei Menschen im Alter von 15-45 Jahren.[5]

Wie wird eine erbliche Netzhauterkrankung diagnostiziert?

In zwei Schritten zur Diagnose einer HRD: klinisch und genetisch.

Du hast die klinische Diagnose vermutlich mit Deinem/Deiner Arzt/Ärztin durchgeführt. Sie haben Dir mitgeteilt, welche Art der erblichen Netzhauterkrankung Du hast.

Die klinische Diagnose umfasst die Beobachtung der Anzeichen und Symptome sowie die Durchführung einiger Tests zur Überprüfung Deiner Augen, wie zum Beispiel spezieller Bilder der Netzhaut im hinteren Teil des Auges.

Der nächste Schritt nach einer klinischen Diagnose ist eine **genetische Untersuchung**. Diese wird benötigt, **um die spezifische Genmutation zu identifizieren, die Deine HRD verursacht. Die Diagnose hilft zudem bei der Festlegung der nächsten Schritte.**

Eine genetische Diagnose kann nur mit einem Gentest bestätigt werden. Für diesen Test wird ein Speziallabor Deine DNA untersuchen, in der Regel aus einer Blutprobe. Mit dem Test kann dann Deine genetische Ursache mit hoher Wahrscheinlichkeit identifiziert werden. Damit kann anschließend die klinische Diagnose bestätigt werden. Bis heute wurden über 270 genetische Mutationen im Zusammenhang mit HRD identifiziert.[4]

Welche Möglichkeiten bietet ein genetischer Test?

Eine genetische Diagnose vermittelt eine bessere Vorstellung davon, wie Deine Erkrankung wahrscheinlich verlaufen wird.

Durch eine genetische Diagnose kann geklärt werden, wie viele und welche Genmutationen für Dein Krankheitsbild verantwortlich sind. Dies wiederum kann Dir helfen, Fragen mit Bezug auf die Erkrankung, Deine Zukunft und die Wahrscheinlichkeit einer Weitergabe der Krankheit an eigene Kinder zu klären. Der Erhalt einer genetischen Diagnose kann auch Aufschluss darüber geben, ob Du ein*e Kandidat*in für verfügbare oder künftige Behandlungen sein könntest. So könntest Du möglicherweise an klinischen Studien teilnehmen, durch die Du an der Erforschung von Therapien erblicher Netzhauterkrankungen mitwirkst und dadurch eventuell selbst eine frühzeitige Behandlung erhältst. Ein Gentest kann also Vorteile für Dich haben. Sprich doch Deinen/Deine Arzt/Ärztin einmal darauf an!

Was bedeutet die Diagnose?

Du hast dieses Merkblatt von Deinem/Deiner Augenarzt/ärztin erhalten, da bei Dir eine erbliche Netzhautdystrophie diagnostiziert wurde. Eine solche Diagnose kann extrem erschütternd sein. Du wirst sicherlich eine emotionale Zeit durchleben und viele Fragen haben. Dieser Ratgeber möchte Dir in dieser schwierigen Zeit einige Antworten geben.

Es ist wichtig zu wissen, dass die HRD eine fortschreitende Krankheit ist. Dies bedeutet, dass sich Deine Sehkraft mit hoher Wahrscheinlichkeit mit der Zeit verschlechtern wird.

Entscheidend ist: Die Diagnose ändert nichts daran, wer Du bist!

Was kannst Du nach der Diagnose erwarten?

Nach einer genetischen Diagnose wird Dein/Deine Arzt/Ärztin Dir eine genetische Beratung vorschlagen und die möglichen Optionen mit Dir besprechen. Du kommst möglicherweise für eine Behandlung in Frage oder hast die Chance zur Teilnahme an einer klinischen Studie. Vielleicht hilft Dir auch der Kontakt zu einer Selbsthilfegruppe oder anderen Patient*innenorganisationen, um Unterstützung zu erhalten und die Erfahrungen anderer HRD-Betroffener kennenzulernen. Welche Selbsthilfegruppen es in Deutschland gibt, wie sie Dir weiterhelfen können und wo Du Dich in ein Patient*innenregister eintragen lassen kannst, sobald Du Deinen Gendefekt kennst, kannst Du auf der unten genannten Internetseite finden.

Erbliche Netzhauterkrankungen
Home
Über erbliche Netzhauterkrankungen
Erbliche Netzhauterkrankungen erkennen
Erbliche Netzhauterkrankungen

Entdecke die Möglichkeiten – ein Gentest kann Licht ins Dunkel Deiner Diagnose bringen.

Erfahre mehr unter

www.erbliche-netzhauterkrankungen.de

Quellen

1. Russell S et al. Lancet 2017; 390(10097): 849–860.
2. Galvin O, et al. Clin Ophthalmol. 2020; 14: 707–719.
3. Kellner U et al. Klin Monatsbl Augenheilkd 2012; 229: 173–196.
4. Kellner U et al., Ophthalmologe 2022, doi: 10.1007/s00347-022-01602-w.
5. Cremers FRP et al. Genes 2018; 9(4):215.

Content ID: 138481-3

NOVARTIS