



Gefäßtumoren im Auge führen zu Erblindung Gentest in der Familie kann Augenlicht retten

München, Dezember 2009 – Menschen die am „Von-Hippel-Lindau-Syndrom“ (VHL) leiden, können aufgrund kleiner Gefäßtumoren im Auge erblinden. Zwar erkrankt nur einer von etwa 40 000 Menschen. Meist sind jedoch innerhalb einer Familie mehrere Angehörige von der Erbkrankheit betroffen. Die Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) rät diesen Familien deshalb zu einem Gentest. Damit finden Ärzte jene Verwandten, die ebenfalls zu erblinden drohen. Ein regelmäßiger Besuch beim Augenarzt rettet ihnen mit hoher Wahrscheinlichkeit das Augenlicht, so die DOG.

Bei Patienten mit VHL verändert sich das Gewebe im Bereich der Netzhaut des Auges und auch in anderen Organen wie etwa dem Kleinhirn. Sehstörungen können erste Anzeichen sein. Der Augenarzt entdeckt bei der Untersuchung des Augenhintergrundes meist einen oder mehrere Gefäßtumoren. „Diese Angiome sind gutartig und lassen sich mithilfe eines Lasers veröden“, erläutert Privatdozent Dr. med. Klaus-Martin Kreusel vom Augenzentrum der DRK Kliniken Berlin, der Patienten mit Von-Hippel-Lindau-Syndrom betreut. „Die besten Behandlungschancen bestehen, wenn die Angiome früh entdeckt werden“, so Kreusel weiter.

Ein Gentest erlaubt es jetzt, das VHL-Risiko rechtzeitig zu erkennen und genauer zu beurteilen. „Fällt er bei einem Patienten positiv aus, sollten sich auch dessen Verwandte ersten und zweiten Grades testen lassen“, empfiehlt Professor Dr. med. Christian Ohrloff, Pressesprecher der DOG. Eltern und Kindern aber auch Geschwistern und Enkeln von Betroffenen rät er zu dem Test, um frühzeitig handeln zu können.

Der Gentest beruht auf der Ursache der Erkrankung: Das intakte Von-Hippel-Lindau-Gen trägt die Erbinformation für einen Faktor im Blut, der das Wachstum von Geschwulsten unterdrückt – der so genannte Tumorsuppressor. Da jeder Mensch einen zweifachen Satz seiner Erbsubstanz in sich trägt, liegt auch das VHL-Gen doppelt vor. „Doch der Erbgang ist dominant“, sagt Dr. Kreusel.

Pressestelle

Anna Julia Voormann
Postfach 30 11 20
70451 Stuttgart
Telefon: 0711 8931-552
Telefax: 0711 8931-167
voormann@medizinkommunikation.org

Pressesprecher

Prof. Dr. med. Christian Ohrloff
Platenstraße 1
80336 München



Deshalb tritt das Syndrom bereits dann auf, wenn nur eines der beiden VHL-Gene defekt ist. „In fast jedem Stammbaum betroffener Familien gibt es mehrere Erkrankte“ ergänzt Kreusel.

Bei seinen in Berlin untersuchten Patienten fiel der Gentest bei drei von vier untersuchten Familienmitgliedern positiv aus. Hier zeigten sich früher oder später Gefäßtumoren im Auge. Mithilfe des Tests entdeckte der Arzt sie jedoch überwiegend in einem frühen Stadium. „Die meisten Verwandten konnten deshalb rechtzeitig behandelt werden und so ihre Sehstärke erhalten“, sagt der Ophthalmologe. Nur einer von 29 augenärztlich betreuten Verwandten ist schließlich auf einem Auge erblindet.

Von den 20 „Indexpatienten“, bei denen das Von-Hippel-Lindau-Syndrom erstmalig entdeckt wurde, sind vier inzwischen auf beiden Augen erblindet. „Deshalb ist ein Gentest in der gesamten Familie so wichtig“, sagt Professor Ohrloff. In Einzelfällen sollten sich auch Verwandte dritten Grades testen lassen.

Geschwulste treten bei Menschen mit Von-Hippel-Lindau-Syndrom nicht nur im Auge auf. Befallen sind häufig auch Gehirn und Rückenmark, Nieren und Nebennieren, Bauchspeicheldrüse und andere Organe. Die Augenärzte überweisen ihre Patienten deshalb auch zum Nervenarzt, zum Internisten und anderen Fachärzten. „Die Betreuung dieser Patienten ist eine interdisziplinäre Herausforderung“, sagt Professor Ohrloff: „Sie kann nur gelingen, wenn Ärzte verschiedener Fachrichtungen zusammenarbeiten“.

Quelle:

Kreusel, K.-M.; Krause, L.; Graul-Neumann, L.; Bechrakis, N. E.; Neumann, H. P.; Foerster, M. H.: Familienuntersuchungen bei Patienten mit Angiomasia retinae Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde 2009; 226: 939–943

Die DOG (Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft) ist die medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaft für Augenheilkunde in Deutschland. Sie vereint unter ihrem Dach mehr als 5.700 Ärzte und Wissenschaftler, die augenheilkundlich forschen, untersuchen und behandeln. Wesentliches Anliegen der DOG ist es, die Forschung in der Augenheilkunde zu fördern: Sie unterstützt wissenschaftliche Projekte und Studien, veranstaltet Kongresse und gibt wissenschaftliche Fachzeitschriften heraus. Darüber hinaus setzt sich die DOG für den wissenschaftlichen Nachwuchs in der Augenheilkunde ein, indem sie zum Beispiel Stipendien vor allem für junge Forscher vergibt. Gegründet im Jahr 1857 in Heidelberg, ist die DOG die älteste medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaft der Welt.

Pressestelle

Anna Julia Voormann
Postfach 30 11 20
70451 Stuttgart
Telefon: 0711 8931-552
Telefax: 0711 8931-167
voormann@medizinkommunikation.org

Pressesprecher

Prof. Dr. med. Christian Ohrloff
Platenstraße 1
80336 München