

Leitlinie

Berufsverband der
Augenärzte Deutschlands e.V.

Deutsche Ophthalmologische
Gesellschaft e.V.



BVA

Berufsverband
der Augenärzte
Deutschlands e.V.



DOG
Deutsche Ophthalmologische
Gesellschaft

Gesellschaft
für Augenheilkunde

Leitlinie Nr. 25

Hereditäre Netzhaut-, Aderhaut- oder Sehbahn- Erkrankungen

Inhaltsverzeichnis

Leitlinie Nr. 25 Hereditäre Netzhaut-, Aderhaut- oder Sehbahn-Erkrankungen	2
Definition	2
Epidemiologie	2
Ziel	3
Vorgehen	3
Therapie.....	4
Ambulant/Stationär	4
Kontrollintervalle	4

Leitlinie Nr. 25 Hereditäre Netzhaut-, Aderhaut- oder Sehbahn-Erkrankungen

Leitlinien sind Orientierungshilfen im Sinne von "Handlungs- und Entscheidungskorridoren", von denen in begründeten Fällen abgewichen werden kann oder sogar muss. Sie beschreiben, was Augenärzte für eine angemessene Patientenversorgung in der Praxis für geboten halten. Dies entspricht in vielen Fällen nicht dem Leistungsniveau der gesetzlichen Krankenversicherung in Deutschland (siehe [Präambel](#)).

Definition

Vererbare stationäre oder progressive Erkrankungen der Netzhaut, Aderhaut oder Sehbahn

Hierzu zählen:

- als Netzhaut-/Aderhauterkrankungen:
 - periphere, vorwiegend die Stäbchen betreffende tapetoretinale Degenerationen (z.B. Retinitis pigmentosa)
 - Aderhautdystrophien (z.B. Chorioideremie)
 - zentrale, vorwiegend die Zapfen betreffende tapetoretinale Degenerationen (z.B. Makuladystrophien)
 - Stoffwechselerkrankungen (z.B. Refsum-Syndrom, Abetalipoproteinämie, Atrophia gyrata)
 - vitreoretinale Degenerationen (z.B. x-chromosomale Retinoschisis, Wagner-Syndrom)
 - congenitale stationäre Nachtblindheit
 - Stäbchen- und Zapfenmonochromasien
- als Sehbahnerkrankungen:
 - Lebersche hereditäre Optikusatrophie
 - andere Optikusatrophien

Ein Verdacht auf diese Erkrankungen kann entstehen bei unklarer Visusminderung, unklaren Gesichtsfeldausfällen, Farbsinnstörungen, Blendungsempfindlichkeit, Nachtsehstörungen, Nystagmus oder verdächtigen morphologischen Veränderungen der Netzhaut, Aderhaut oder Papille. Diese Erkrankungen führen häufig zu erheblichen Beeinträchtigungen der Berufstätigkeit und im privaten Leben.

Epidemiologie

- Die Prävalenz beträgt ca. 1 / 5.000 für alle hereditären Netzhaut-/Aderhauterkrankungen und 1 / 100.000 für alle hereditären Sehbahnerkrankungen.

- Beide Erkrankungsgruppen sind zusammen Grund für ca. 15 % aller Blindengeldbezieher.

Ziel

- frühzeitige Erkennung und, soweit möglich, Behandlung
- Ausschluß einer Phänokopie (z.B. Lues)
- Unterscheidung von stationären und progressiven Formen familiäre Bedeutung
- ausführliche Beratung hinsichtlich der Einstellung auf die veränderte Lebenssituation einschließlich optischer Rehabilitation, soweit möglich

Vorgehen

Notwendig:

- Anamnese (ggf. Fremdanamnese)
 - Beeinträchtigung des Sehvermögens ?
 - Beginn/Veränderung der Beschwerden ?
 - Familienanamnese
 - Allgemeinanamnese (z.B. Hörstörungen, Riechstörungen, neurologische Störungen, Stoffwechselerkrankungen, Medikamenteneinnahme, Infektionen)
- Sehschärfenbestimmung, ggf. mit bekannter Korrektur (falls erforderlich Ausmessen vorhandener Sehhilfen)
- Spaltlampenuntersuchung der vorderen und mittleren Augenabschnitte
- Untersuchung des zentralen Augenhintergrundes (möglichst binokular)
- Dokumentation
- Befundbesprechung und Beratung im Hinblick auf die Krankheit, ihre Prognose, deren Einfluß auf die private und berufliche Situation sowie auf das Vererbungsrisiko

Im Einzelfall erforderlich:

bei begründetem Verdacht zur Sicherung der Diagnose obligat und im weiteren Verlauf je nach Situation:

- weitere Untersuchungen der altersentsprechenden Basisdiagnostik (z.B. bei durch den Lokalbefund nicht zu erklärender Visusminderung oder bei Patienten, die sich erstmals oder nach einem Intervall von über einem Jahr nach der letzten augenärztlichen Basisdiagnostik vorstellen, siehe Leitlinien Nr. 2 - 4)
- Untersuchung des gesamten Augenhintergrundes (möglichst binokular)
- Perimetrie (nach Möglichkeit kinetisch)
- Untersuchung des Farbsinns einschließlich Blausinn (z.B. Velhagentafeln, Panel D 15)
- Blitz-ERG ⁽¹⁾ (bei Verdacht auf Netzhaut-/Aderhauterkrankung)
- EOG ⁽¹⁾ (bei Verdacht auf Morbus Best)
- Muster-VEP ⁽¹⁾ (bei Verdacht auf Sehbahnerkrankung)

Im Einzelfall zusätzlich erforderlich:

- Fluoreszeinangiographie
- statische Schwellenperimetrie
- weitere psychophysische Untersuchungen (z.B. Dunkeladaptation, Farbperimetrie)
- weitere elektrophysiologische Untersuchungen (Muster-ERG ⁽¹⁾, multifokales ERG ⁽¹⁾)
- serologische Untersuchungen zur Abgrenzung erworbener entzündlicher Erkrankungen (z.B. Lues)
- bildgebende Verfahren (CT, MRT)
- Untersuchung von Familienangehörigen
- weiterführende Diagnostik in Abstimmung mit zuständigem Facharzt (z.B. Neurologe, HNO-Arzt, Pädaudiologe) und/oder Hausarzt/Kinderarzt
- Überweisung zur molekulargenetischen Untersuchung und genetischen Beratung durch einen Humangenetiker

Therapie

- Diät bei den dadurch günstig beeinflussbaren Erkrankungen (Refsum-Syndrom, Abetalipoproteinämie, Atrophia gyrata)
- Alkohol-/Nikotinverzicht (bei Leberscher hereditärer Optikusatrophie)
- ggf. Vitamin A-Therapie bei Retinitis pigmentosa
- ggf. optische Rehabilitation
 - ggf. vergrößernde Sehhilfen, elektronische Vorlesegeräte oder Computer mit Sprachausgabe (siehe [Leitlinie Nr. 7](#))
 - Kantenfiltergläser
 - Kataraktoperation
- ggf. Blindentraining (Blindenschrift, Mobilitätstraining), ggf. Frühförderung
- Hinweis auf soziale Hilfen (siehe [Leitlinie Nr. 7](#))
- Hinweis auf Selbsthilfegruppen (z.B. Pro Retina e.V. ⁽²⁾)
- Bei keiner oder sehr geringer Lichtwahrnehmung durch eine degenerative Netzhautdystrophie kann erwogen werden, eine Netzhautprothese (subretinal oder epiretinal) mit dem Ziel zu implantieren, das funktionelle Sehen teilweise wieder herzustellen.

Ambulant/Stationär

- Diagnostik und Therapie in der Regel ambulant
- multidisziplinäre Abklärung seltener Syndrome ggf. stationär
- Einstellung auf spezielle Diät ggf. stationär
- Katarakt-Operation ambulant oder stationär (siehe [Leitlinie Nr. 19](#))

Kontrollintervalle

- abhängig vom Erstbefund und der Progression individuell zu handhaben

(1)

entsprechend den Empfehlungen der DOG zur Elektrophysiologie,
Ophthalmologie (1997) 94: 853-862

(2)

PRO RETINA Deutschland e. V.
Vaalser Str. 108
52074 Aachen
Telefon: +49 (2 41) 87 00 18
Telefax: +49 (2 41) 87 39 61
E-Mail: info@pro-retina.de
Internet: www.pro-retina.de