

Genetisch bedingten Krankheitsbildern begegnet man in allen Bereichen der Augenheilkunde.

Neben den angeborenen Fehlbildungen und Netzhautdystrophien können auch bei häufigen Fragestellungen – z.B. Myopie, Katarakt – genetische Erkrankungen zugrunde liegen.

In Hinblick auf die rasante Entwicklung der Gentherapien ist als Grundlage für diese Ansätze eine molekulargenetische Diagnosesicherung essentiell.

Im Fokus

Genetik in der Augenheilkunde



In Summe haben die erblichen Augenerkrankungen geschätzt eine Inzidenz von mehr als 1:3000 – und sind somit keine Seltenheit.

Bedeutung für den Patienten:

- ▷ **Diagnosesicherung**
- ▷ **Krankheitsbewältigung, Anschluss an Selbsthilfegruppen**
- ▷ **Familienplanung, Abschätzung eines Wiederholungsrisikos**
- ▷ **Therapie**, z.B. RPE65-assoziierte Netzhautdystrophien, Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON), zahlreiche Therapiestudien
- ▷ **Aussage zu Komorbiditäten:** oft besteht ein Risiko für zusätzliche Erkrankungen, das Auge oder anderer Organe betreffend, die einer speziellen Vorsorge bedürfen

Beispiel: Myopie

Eine Myopie (>3 dpt) kann ein früher Hinweis auf eine Bindegewebserkrankung sein, z.B.

- ▷ **Stickler-Syndrom:** Aufgrund einer Vitreoretinopathie besteht ein sehr hohes Risiko für Netzhautablösungen, es ist eine spezialisierte augenärztliche Betreuung notwendig.
- ▷ **Marfan-Syndrom:** Bei Kindern liegen die klassischen Symptome Großwuchs, Arachnodaktylie, Linsenluxation oft (noch) nicht vor; aufgrund der kardiovaskulären Komplikationen (Aortendilatation/-dissektion) ist eine frühe molekulargenetische Abklärung sinnvoll.

Beispiel: Nystagmus

Ein kongenitaler Nystagmus ist Ausdruck verschiedenster ophthalmologischer und neurologischer Krankheitsbilder mit unterschiedlichster Visus- und Entwicklungsprognose.

Eine genetische Untersuchung erlaubt eine schnelle und eindeutige Zuordnung der Symptomatik; dadurch kann auf zusätzliche aufwändige Diagnostik (z.B. Elektrophysiologie, Liquorpunktion, cMRT, Stoffwechseluntersuchungen) verzichtet werden. Eine vergleichbare Situation liegt z.B. auch bei der kongenitalen Katarakt vor.

Beispiel: Optikusatrophie

Die Diagnose einer hereditären Optikusatrophie wird häufig erst nach einer diagnostischen Odyssee inklusive ausführlicher neurologischer Diagnostik und verschiedenen Therapieversuchen gestellt. Gerade bei der Leber'schen hereditären



Optikusneuropathie (LHON), für die eine Therapie zur Verfügung steht, ist jedoch eine zeitnahe Diagnosesicherung essentiell. **Daher ist eine zeitige genetische Untersuchung bei Sehnervenerkrankungen sinnvoll, die Indikation ist aufgrund des kleinen therapeutischen Fensters für eine möglichst gute Visusprognose großzügig zu stellen.**

Genetische Diagnostik

Am MGZ wird die Diagnostik aller bekannten ophthalmogenetischen Krankheitsbilder mittels modernster Diagnostikverfahren (Next generation Sequencing, NGS; Panels, Exome) durchgeführt:

- ▷ Primäre Anlagestörungen, Vorderkammerdysgenesien
- ▷ Erkrankungen der Hornhaut
- ▷ Erkrankungen der Linse (Katarakt, Linsenluxation)
- ▷ Netzhauterkrankungen
- ▷ Makuladystrophien
- ▷ Optikusatrophien
- ▷ Differentialdiagnosen Hohe Myopie
- ▷ Differentialdiagnosen Nystagmus, Albinismus

Was ist bei genetischer Diagnostik zu beachten?

Kostenübernahme durch die Krankenversicherung

Sowohl die genetische Diagnostik als auch die Vorstellung in der humangenetischen Sprechstunde sind reguläre Leistungen der gesetzlichen Krankenkasse. Auch bei privat versicherten Patienten werden in aller Regel die Kosten durch die Versicherung getragen.

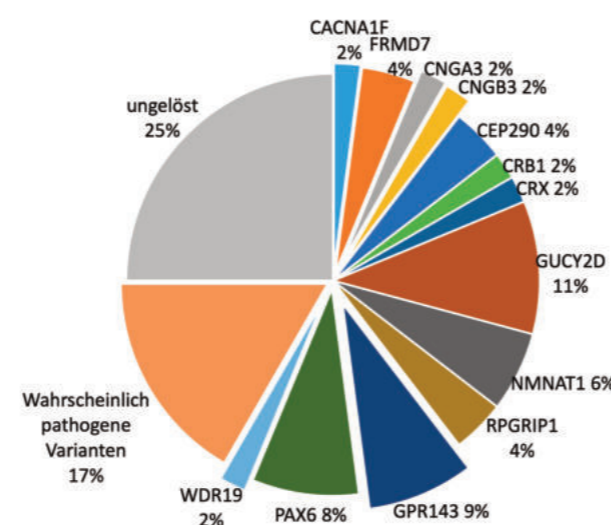
Wer darf genetische Diagnostik veranlassen?

Eine diagnostische genetische Untersuchung darf von jedem Arzt veranlasst werden.

Was wird benötigt?

- ▷ 5 -10ml EDTA-Blut (regulärer Postversand)
- ▷ Laborüberweisungsschein
- ▷ Einverständniserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz

Dauer: je nach Dringlichkeit 2 - 5 Wochen.



Nach Rim et al. – Ursachen eines kongenitalen Nystagmus;
CACNA1F, FRMD7 – isolierter Nystagmus;
CNGA3, CNGB3 – Achromatopsie;
CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, NMNAT1, RPGRIP1 – Leber'sche kongenitale Amaurose;
GPR143 – okulärer Albinismus;
PAX6 – Aniridie-Spektrum;
WDR19 – Senior-Loken-Syndrom

Wo kann ich mich informieren?

Sprechen Sie uns an:

Praxisstempel

Weitere Informationen finden Sie unter
www.mgz-muenchen.de

Diese Patienteninformation ist ein Service des
MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrums, Partnerschaft von Fachärztinnen
für Humangenetik mbB, MVZ.

Literatur:

John Hoon Rim et al JAMA Ophthalmol. 2017 Dec 1;135(12):1376-138



MGZ

Medizinisch Genetisches Zentrum



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
PD Dr. med. Angela Abicht
Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB MVZ

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München
Telefon +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax - 66
info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de