

Kontakt und Anmeldung

Spezialsprechstunde über erbliche Netzhauterkrankungen

Prof. Dr. med. Constantin E. Uhlig

Dr. med. Sami Al-Nawaiseh

Dr. med. Friederike Vietmeier

Justus Obergassel

Termine nach Vereinbarung

Anmeldung

Ulrike Menke

T +49 251 83-56020

F +49 251 83-52549

Terminvergabe-Ambulanz@ukmuenster.de

Klinik für Augenheilkunde

Universitätsklinikum Münster

Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude D15

48149 Münster

www.augenklinikUKM.de

Kooperationen

Visuelle Elektrophysiologie

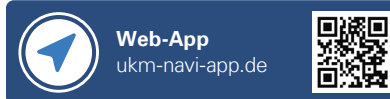
Prof. Dr. rer. nat. Peter Heiduschka

Institut für Humangenetik, UKM

Dr. med. Judit Horvat

Dr. rer. nat. Matthias Vockel

Anfahrt



Informationen zur Anreise mit Bus und Bahn finden Sie
unter:

www.stadtwerke-muenster.de/efa

www.bahn.de

Klinik für Augenheilkunde



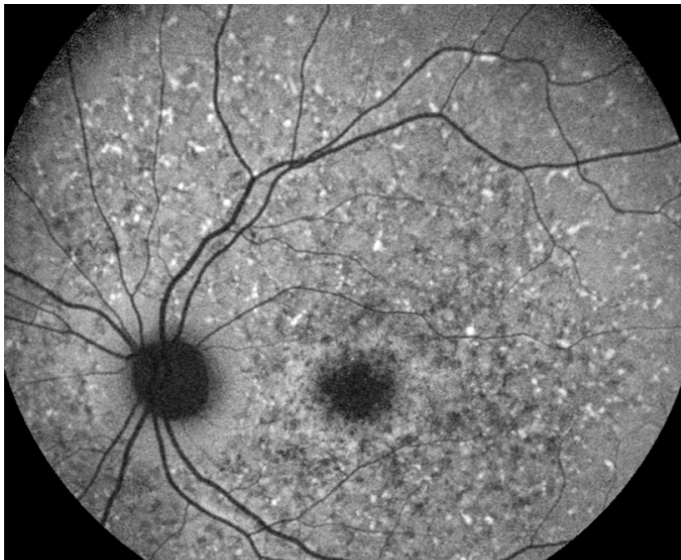
Erbliche Netzhauterkrankungen

Spezialsprechstunde der Klinik für Augenheilkunde

Erbliche Netzhauterkrankungen

Sehr geehrte Patientinnen und Patienten,

die Diagnose einer hereditären Netzhautdystrophie, also einer erblichen Netzhauterkrankung, stellt häufig eine große Belastung für den Betroffenen dar. Nicht selten tritt nämlich eine Sehverschlechterung und ein Gesichtsfeldverlust ein, der unwiderbringlich ist. Farben können eventuell nicht mehr richtig erkannt werden und Gegenstände erscheinen unscharf. Das Lesen kann beeinträchtigt oder gar nicht mehr möglich sein. Gesichtsfelddefekte fallen dadurch auf, dass Patienten Gegenstände oder Personen im Umfeld nicht mehr rechtzeitig wahrnehmen. Dies kann insbesondere schwerwiegende Folgen im Straßenverkehr haben. Eine solche Erkrankung frühzeitig zu erkennen, ist nicht immer leicht.



Diagnostik und Behandlungsverfahren

Diagnostik

Im Rahmen der Sprechstunde werden zur Diagnosefindung verschiedene Untersuchungen durchgeführt. Neben einem Sehtest und einer Gesichtsfeldmessung erfolgen Netzhautaufnahmen an hochmodernen Geräten, welche Veränderungen der Netzhautschichten in hoher Auflösung (z.B. OCT, OCT-A) oder die Eigenfluoreszenz der Netzhaut (z.B. Autofluoreszenz, Nah-Infrarot-Aufnahme) darstellen können.

Die Funktion von Sinneszellen der Netzhaut (Stäbchen und Zapfen) kann mit Hilfe elektrophysiologische Spezialuntersuchungen überprüft werden (Elektroretinographie, Elektrokulogramm, Visuell Evozierte Potentiale). Es ist möglich, sehr gering ausgeprägte Gesichtsfelddefekte in frühen Stadien mit Hilfe moderner Technik (z. B. Mikroperimetrie, Blau-Gelb-Perimetrie, Matrix) und mit hoher Sicherheit zu diagnostizieren. Nachtsehschwächen können mit der Adaptometrie detektiert und quantifiziert werden.

Humangenetik

Nach oben genannter erfolgter augenärztlicher Diagnostik kann der Verdacht auf eine erbliche Netzhauterkrankung gestellt werden. Allerdings kann das ursächliche Gen nur durch eine humangenetische Untersuchung gesichert werden. Dies ist insbesondere wichtig im Hinblick auf Therapiemöglichkeiten und die Wahrscheinlichkeit der Weitervererbung, z. B. bei Familienplanung. Es besteht eine sehr enge Kooperation mit unseren Kollegen des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Münster. Regelmäßig werden Fallkonferenzen durchgeführt.

Therapiemöglichkeiten

Seit 2019 besteht die Zulassung eines Medikaments, das erstmalig eine Gentherapie bei Patienten, deren Erkrankung auf eine RPE-65-Mutation zurückzuführen ist (z. B. Retinitis pigmentosa, Leber'sche congenitaler Amaurose und weitere, durch RPE-65-Mutation verursachte, hereditäre Netzhauterkrankungen), möglich macht. Das Medikament wird hierzu unter die Netzhaut gegeben. Für andere Mutationen gibt es derzeit weiterhin keine zugelassene Therapie, aber laufende Studien. Über die aktuellen Studien bleiben wir laufend informiert und kontaktieren Sie bei Interesse für den Fall, dass Sie ein passender Studienkandidat sind.

Unterstützende Maßnahmen

Allgemein können vergrößernde Sehhilfen oder Kantenfilterbrillen für einige Patienten eine Entlastung sein. Eine Vorstellung bei einem spezialisierten Optiker oder in unserer Sprechstunde für vergrößernde Sehhilfen ist in diesen Fällen sinnvoll. Weitere Informationen zu Hilfen im Alltag (z.B. Training lebenspraktischer Fertigkeiten) können auch über Patientenorganisationen eingeholt werden. Zweimal monatlich finden offene Beratungen der PRORETINA Deutschland e.V. in unserer Klinik statt.

Eine Anbindung an Patientenorganisationen verdeutlicht, dass die Betroffenen keine Einzelfälle sind und bietet durch Informationsaustausch wertvolle Hilfe zur Alltagsbewältigung. An dieser Stelle kann auch das Checkheft für Patienten mit erblichen Netzhauterkrankungen Hilfestellungen für den Alltag geben.

www.pro-retina.de/checkheft