

## Weitere Indikationen für Genetische Beratung / Genetische Diagnostik:

- Bindegewebserkrankungen
- Fehlgeburten / Totgeburten
- Geistige und körperliche Behinderung
- Gerinnungsstörungen
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen (Herzmuskelerkrankungen, Herzschwäche, Herzinfarkt)
- Krebserkrankungen (Darmkrebs, Brustkrebs etc.)
- Muskel- und Skeletterkrankungen
- Neurologische Erkrankungen (Parkinson-Krankheit, Alzheimer-Krankheit)
- Nierenerkrankungen (z.B. Zystennieren)
- Stoffwechselstörungen (Eisenspeicherkrankheit, Fettstoffwechselstörungen)
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu verschiedenen Themen aus der Humangenetik zu.

## Kontaktdaten

### Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

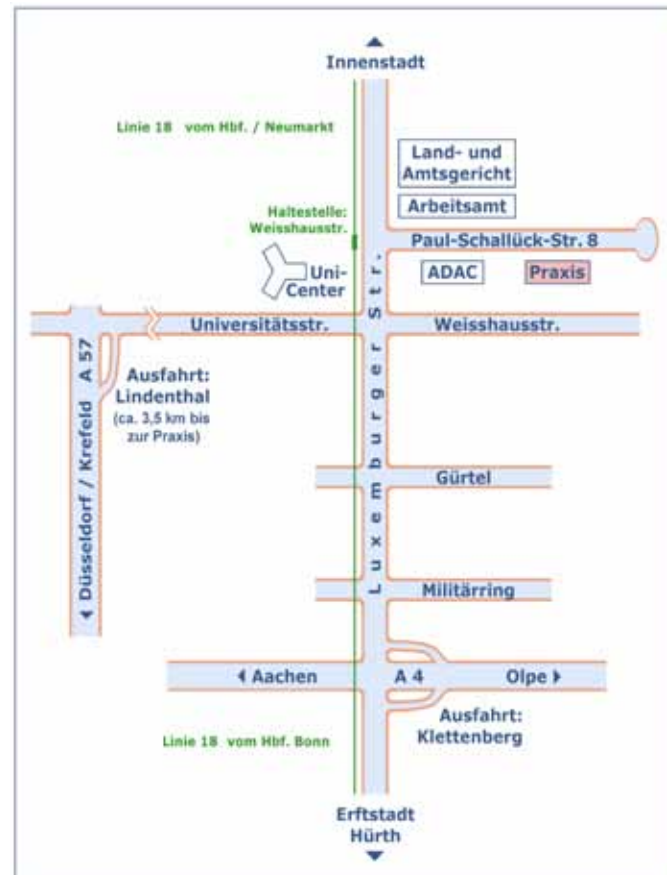
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung  
Ärztin - Medizinische Genetik  
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung  
Arzt / Dipl.-Biologe  
drjung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8  
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0  
Fax: 02 21 / 94 20 13 31

[www.genetikzentrum.de](http://www.genetikzentrum.de)



## Blickpunkt Humangenetik

## Genetik in der Augenheilkunde

## Retinitis Pigmentosa

**I** INSTITUT FÜR  
**M** MEDIZINISCHE GENETIK &  
**M** MOLEKULARE MEDIZIN

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

Dr. rer. nat. Alexander Jung  
Dr. med. Helena Jung

[www.genetikzentrum.de](http://www.genetikzentrum.de)



## Retinitis Pigmentosa:

Die Retinitis Pigmentosa (RP) ist die Bezeichnung für eine Gruppe von erblichen Augenerkrankungen, bei denen es zu einer Degeneration der lichtempfindlichen Zellen der Netzhaut kommt. Weltweit leiden etwa drei Millionen Menschen an RP. In Deutschland leben etwa 30.000 Betroffene.



Es gibt RP-Formen, die bereits im frühen Kindesalter auftreten. Zu diesen Formen gehören u.a. Sonderformen wie die Lebersche Kongenitale Amaurose (hiervon sind in Deutschland etwa 2000 Menschen betroffen) sowie das Usher-Syndrom, von dem in Deutschland etwa 5000 Menschen betroffen sind.

Beim Usher-Syndrom handelt es sich um eine Kombination aus einer Retinitis Pigmentosa und Schwerhörigkeit.

In den Formenkreis der RP gehören auch die fortschreitende Netzhaut-Aderhaut-Dystrophie, das Bardet-Biedl-Syndrom sowie das Refsum-Syndrom.

## Verlauf

Gemeinsam ist allen Formen der RP, dass fortschreitend die lichtempfindlichen Zellen (Photorezeptor-Zellen) absterben.

Typischerweise kommt es bei der RP meist in jugendlichen oder in den mittleren Lebensjahren zu einer Nachtblindheit, anschließend zu Gesichtsfeldverlusten, Beeinträchtigungen im Kontrast- und Farbsehen und anschließend zu einer Verschlechterung der Sehschärfe. Nicht selten führt die RP im Endstadium zu Erblindung. Dieser Prozess verläuft meist schleichend bzw. schubweise und kann sich über Jahrzehnte erstrecken. Die Ursache dieser Symptome ist eine allmähliche Zerstörung der Stäbchen zunächst in der Peripherie, die besonders beim nächtlichen- und Dämmerungssehen wichtig sind. In einem fortgeschrittenen Stadium sind auch die für das Lesen und Farbsehen verantwortlichen Zapfen betroffen.

Bei Sehstörungen mit ungeklärter Ursache und Verdacht auf eine Netzhauterkrankung sollte der Patient von Spezialisten untersucht werden.

Anhand elektrophysiologischer Untersuchungen, bildgebender Verfahren und molekulargenetischer Analyse kann frühzeitig eine Diagnose gestellt werden.

## Vererbung / Genetik:

Die RP unterliegt in der Regel dem autosomal-rezessiven Erbgang, d.h. sowohl Männer als auch Frauen können betroffen sein. Eine betroffene Person trägt zwei Genveränderungen, die sie von beiden Elternteilen erhalten hat. Es ist davon auszugehen, dass einer von 80 Menschen ein mutiertes RP-Gen trägt und somit Anlageträger ist.

Für die RP wurden bereits zahlreiche krankheitsauslösende Genveränderungen (Mutationen) in mehr als 40 Genen gefunden. Bei dieser enormen genetischen Vielfalt ist der Einsatz moderner Chiptechnologie (z.B. Ret-Chip) sinnvoll. Das Ziel dieser diagnostischen Bemühungen besteht darin, möglichst frühzeitig Betroffene zu erfassen, um therapeutische Maßnahmen ergreifen und so eine endgültige Erblindung verhindern zu können

## Genetische Diagnostik / Genetische Beratung:

Eine molekulargenetische Analyse kann durch jeden Arzt beauftragt werden, sollte jedoch mit dem Angebot einer humangenetischen Beratung verknüpft werden.

Begründet sich das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung aus der Beschwerdesymptomatik des Patienten, so klärt der Arzt entsprechend Gendiagnostikgesetz den Patienten hierüber auf, erläutert ihm die Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung und kann diese unmittelbar beauftragen.

Entsprechend Gendiagnostikgesetz muss vor und nach insbesondere prädiktiver Testung eine humangenetische Beratung erfolgen bzw. eine solche dem Patienten angeboten werden.

## Hinweis:

Die Leistung einer Genetischen Beratung sowie die einer indizierten genetischen Diagnostik werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Genetische Beratung und genetische Diagnostik unterliegen nicht der Budgetierung.