

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

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

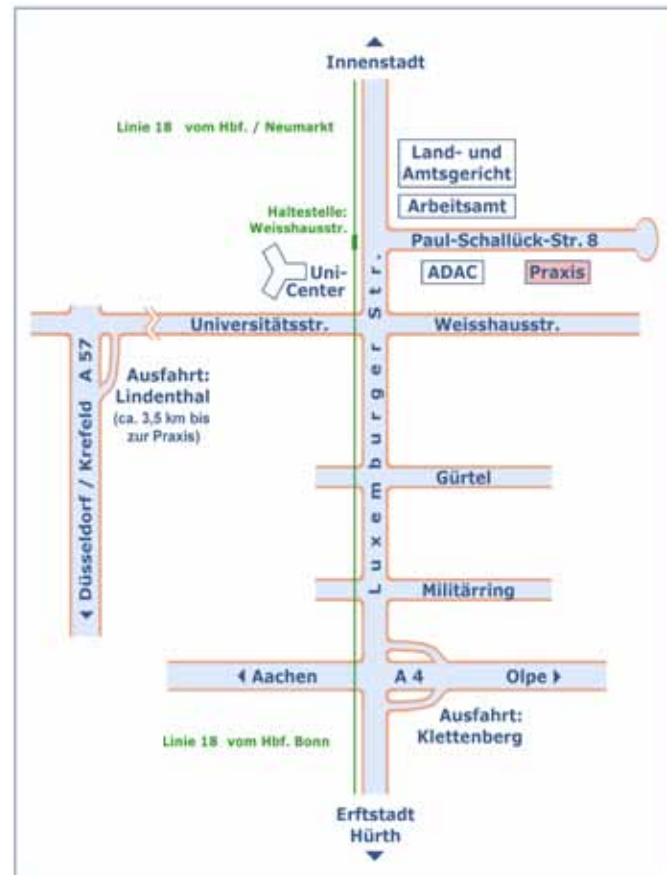
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

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



Blickpunkt Humangenetik

Genetik in der Augenheilkunde

Keratokonus

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin
und Humangenetik

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

www.genetikzentrum.de



Keratokonus

Allgemeines:

Der Keratokonus ist eine nichtentzündliche, oft beidseitige Ausdünnung mit zunehmender konusförmiger Ausbuchtung der Hornhaut (Cornea), von der etwa eine von 2000 Personen betroffen ist.

Der Keratokonus wird meist im jugendlichen Alter von ca. 20 Jahren diagnostiziert. Die Erkrankung führt durch die Veränderungen der Hornhaut zu einer mäßigen bis schweren Kurzsichtigkeit, die durch unregelmäßigen Astigmatismus und veränderte Transparenz der Kornea verursacht wird.

Die Verringerung der Sehschärfe ist oft begleitet von einer Unverträglichkeit grellen Lichts. Der Keratokonus ist eine fortschreitende Störung, die erst im Alter von 30-40 Jahren zum Stillstand kommt. Heftiges Augenreiben kann diesen Prozess beschleunigen.

Die Diagnose wird mittels Nachweis einer zunehmenden Visus-Verschlechterung, die mit einer Brille nur schwer korrigierbar ist, sowie durch Feststellung der Entwicklung eines Astigmatismus gestellt.

Die Untersuchung der Hornhaut mit der Spaltlampe lässt eine konusartige Verformung und eine Trübung erkennen. Am besten kann der Keratokonus durch Analyse der Hornhautoberfläche beurteilt werden.

Therapie:

Die Behandlung ist abhängig von der Schwere der Erkrankung:

Bei Patienten mit leichten Formen kann die Sehschärfe durch Brille oder Kontaktlinsen korrigiert werden, während bei mittelschweren Formen immer Kontaktlinsen erforderlich sind.

Bei Patienten mit schweren Formen kann eine Hornhauttransplantation durchgeführt werden (sie wird in 10% der Fälle erforderlich).

Genetik:

In bis zu 26% der Fälle tritt der Keratokonus als isolierte Störung familiär gehäuft auf. Er kann jedoch auch Teil eines Krankheitsbildes sein wie beim Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom, Noonan-Syndrom oder Down-Syndrom.

Verwandte von Betroffenen haben ebenfalls gehäuft auffällige Hornhautbefunde, auch wenn sie klinisch gesehen keine Sehstörungen aufweisen.

In Familien, in denen der Keratokonus gehäuft auftritt, wird zumeist ein autosomal dominanter Erbgang beobachtet.

Autosomal bedeutet, dass sowohl Männer als auch Frauen betroffen sein können. Dominant bedeutet, dass eine Mutation sich mehr oder weniger stark bemerkbar machen kann.

Beim Keratokonus ist von reduzierter Penetranz auszugehen. Dies bedeutet, dass es nicht bei jeder Person, die eine entsprechende Genveränderung trägt, zu klinisch relevanten Auffälligkeiten kommt.

Der Keratokonus gilt als komplexe Störung, für deren Entstehung neben genetischen Faktoren Umwelteinflüsse eine Rolle spielen.

Bislang konnten mehrere Genbereiche für den Keratokonus lokalisiert werden. Das bisher einzige Gen, in dem verantwortliche Mutationen identifiziert werden konnten, ist das VSX1-Gen. Dieses Gen kodiert für einen Faktor, welcher für die Augenentwicklung eine wichtige Rolle spielt.

Mutationen im VSX1-Gen sind allerdings für einen nur geringen Anteil von Keratokonus-Fällen verantwortlich.

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.