



**BVA**

Berufsverband  
der Augenärzte  
Deutschlands e.V.



Retinologische  
Gesellschaft  
German Retina Society



DOG  
Deutsche Ophthalmologische  
Gesellschaft

Gesellschaft  
für Augenheilkunde

publiziert bei:



AWMF-Register Nr.

045/023

Klasse:

S1

## **Erbliche Netzhaut-, Aderhaut- und Sehbahnerkrankungen**

### **S1-Leitlinie**

der

Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft (DOG),

der

Retinologischen Gesellschaft (RG)

und des

Berufsverbands der Augenärzte Deutschlands e.V. (BVA)

Version: 18. September 2021

### **Herausgebende Fachgesellschaften**

Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft e.V. (DOG)

Retinologische Gesellschaft (RG)

Berufsverbands der Augenärzte Deutschlands e.V. (BVA)

Ansprechpartner: Prof. Bernd Bertram (email: [bernd@bertram-ac.de](mailto:bernd@bertram-ac.de))

<https://www.awmf.org/leitlinien/aktuelle-leitlinien.html>

## **.GELTUNGSBEREICH UND ZWECK**

### **1.1 Zielsetzung und Fragestellung**

Hilfestellung bei einer sinnvollen Gestaltung der Diagnostik einer relativ seltenen, wichtigen Krankheitsgruppe und Hilfen bei der Auswahl möglicher Therapien

### **1.2 Versorgungsbereich**

ambulante als auch stationäre Versorgung, Diagnostik und Therapieempfehlung

### **1.3 Patient\*innenzielgruppe**

Erwachsene und Kinder/Jugendliche

### **1.4 Adressaten**

Primär Augenärzte/Augenärztinnen

## **2. Leitlinientext**

### **Definition**

Vererbte stationäre oder progressive Erkrankungen der Netzhaut, des retinalen Pigmentepithels (RPE), der Aderhaut oder der Sehbahn

Hierzu zählen vor allem:

- Netzhaut-/Aderhauterkrankungen:
  - periphere, vorwiegend die Stäbchen betreffende tapetoretinale Dystrophien (z.B. Retinitis pigmentosa, Usher-Syndrom)
  - zentrale, vorwiegend die Zapfen betreffende tapetoretinale Dystrophien (z.B. Makuladystrophien)
  - Aderhautdystrophien (z.B. Chorioideremie)
  - Stoffwechselerkrankungen (z.B. Refsum-Syndrom, Abetalipoproteinämie, Atrophia gyrate, neuronale Ceroid-Lipofuszinosen)
  - vitreoretinale Dystrophien (z.B. Stickler-Syndrom, Wagner-Syndrom)
  - angeborene stationäre Netzhauterkrankung (z.B. kongenitale stationäre Nachtblindheit, Stäbchen- und Zapfenmonochromasien)
- Sehbahnerkrankungen:
  - Sehnervenerkrankungen (z.B. Lebersche hereditäre Optikusneuropathie, autosomal dominante Optikusatrophy)
  - Albinismus

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

## Epidemiologie

- Die Prävalenz beträgt ca. 1 / 2.000 für alle hereditären Netzhaut-/Aderhauterkrankungen und 1 / 100.000 für alle hereditären Sehbahnerkrankungen.
- Betroffen sind in Deutschland ca. 50.000-70.000 Menschen. Dies lässt sich aus Hochrechnungen bei autosomal rezessiven Netzhautdystrophien <sup>(1)</sup> sowie aus einer epidemiologischen Studie in Deutschland (Gutenberg-Studie <sup>(2)</sup>) vermuten.
- Beide Erkrankungsgruppen sind zusammen Ursache für ca. 10 % aller Blindengeldbezieher und in manchen Industrienationen der häufigste Grund für Erblindung bei Menschen im arbeitsfähigen Alter <sup>(3)</sup>.

## Ziel

- frühzeitige Erkennung und, soweit möglich, Behandlung
- klinische Charakterisierung der Form der hereditären Erkrankung und Abgrenzung von Differentialdiagnosen (z.B. Phänokopie, tumorassoziierte Retinopathie)
- Initiierung einer molekulargenetischen Diagnostik und einer humangenetischen Beratung (ggf. auch der Familie)
- Informationen über zugelassene Behandlungen und laufende oder zukünftige klinische Studien
- ausführliche Beratung hinsichtlich der Prognose und Einstellung auf die veränderte Lebenssituation einschließlich optischer und schulischer/beruflicher Rehabilitation (z.B. Beratung über Hilfsmittel, Hinweise auf Frühförderung, Berufsförderungswerke, Selbsthilfegruppen, Schwerbehindertenausweis, Blindengeld)

## Vorgehen

Notwendig:

- Anamnese (ggf. Fremdanamnese)
  - Beeinträchtigung des Sehvermögens (Farbsehschwäche, Nyktalopie, Gesichtsfeldausfälle)
  - 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)
- Befundbesprechung und Beratung im Hinblick auf die Krankheit, ihre Prognose, deren Einfluss auf die private und berufliche Situation sowie auf das Vererbungsrisiko

- Dokumentation

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 DOG-BVA-Leitlinien Nr. 2 - 4)
- Untersuchung des gesamten Augenhintergrundes (möglichst binokular)
- Perimetrie
- Optische Kohärenztomografie (OCT) von Makula und/oder Papille/peripapillären Nervenfasern
- Fundus-Autofluoreszenz
- Beratung über die Möglichkeit der molekulargenetischer Diagnostik bzw. Vorstellung zur humangenetischen Beratung

Im Einzelfall zusätzlich erforderlich:

- Untersuchung des Farbsinns einschließlich Blausinn (z.B. Velhagentafeln, Panel D 15)
- Ganzfeld-ERG<sup>(4)</sup> (insbesondere wenn OCT und Fundus-Autofluoreszenz unauffällig sind und z.B. bei kongenitaler stationärer Nachtblindheit, X-chromosomaler Retinoschisis bei Erwachsenen, Achromatopsie), Muster-ERG<sup>(4)</sup>, multifokales ERG<sup>(4)</sup>, EOG<sup>(1)</sup> (bei Verdacht auf Morbus Best und anderen BEST1-Gen assoziierten Erkrankungen)
- Muster-VEP<sup>(4)</sup>
- Fundusfotografie
- Weitwinkelbildgebung (Fotografie, OCT, Autofluoreszenz)
- Nah-Infrarot-Autofluoreszenz
- Fluoreszeinangiografie (z.B. bei Verdacht auf chorioidale Neovaskularisation, periphere Coats-Gefäße, Abgrenzung zur Uveitis)
- weitere psychophysische Untersuchungen (z.B. Dunkeladaptation, Farbperimetrie)
- serologische Untersuchungen zur Abgrenzung erworbener entzündlicher Erkrankungen (z.B. Lues)
- bildgebende Verfahren (MRT, CT)
- Untersuchung von Familienangehörigen (nach Aufklärung über mögliche Konsequenzen)

- weiterführende Diagnostik in Abstimmung mit zuständigem Facharzt (z.B. Neurologe, HNO-Arzt, Pädaudiologe) und/oder Hausarzt/Kinderarzt

## Therapie und Hilfeleistungen

Folgende spezifische oder allgemeine Therapiemöglichkeiten stehen zur Verfügung, deren Indikation je nach Erkrankung und individueller Situation geprüft wird:

- Genersatztherapie mit Voretigene neparvovec-rzyl bei Patienten mit ursächlichen bi-allelischen *RPE65* Mutationen (s. Stellungnahme der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft, der Retinologischen Gesellschaft und des Berufsverbandes der Augenärzte Deutschlands zur therapeutischen Anwendung von Voretigene neparvovec-rzyl (Luxturna™) in der Augenheilkunde)
- Therapie mit Idebenone bei akuter Leberscher hereditärer Optikusneuropathie (LHON)
- IVOM-Therapie der sekundären CNV (s. Stellungnahme der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft, der Retinologischen Gesellschaft und des Berufsverbandes der Augenärzte Deutschlands zur Therapie chorioidaler Neovaskularisationen bei anderen Erkrankungen als der neovaskulären altersabhängigen Makuladegeneration therapeutischen Anwendung)
- Therapie des zystoiden Makulaödems bei Netzhautdystrophien mit topisch oder systemisch applizierten Carboanhydrasehemmern (Off-Label; bei systemischer Therapie Kontrollen des Kalium- und Kreatininspiegels erforderlich)
- Katarakt-Operation mit IOL-Implantation bei relevanter Sehbeeinträchtigung durch eine Katarakt
- Elektrostimulation bei Retinitis pigmentosa (z.B. im Rahmen der Erprobungsrichtlinie des G-BA)
- Eine zusätzliche Vitamin-A-Zufuhr soll bei ABCA4-Gen-Mutationen (Morbus Stargardt, autosomal-rezessive Zapfen-Stäbchendystrophie) nicht erfolgen.
- Diät bei den dadurch günstig beeinflussbaren Erkrankungen (Refsum-Syndrom, Abetalipoproteinämie, Atrophia gyrate)
- Alkohol-/Nikotinverzicht (vor allem bei Leberscher hereditärer Optikusatrophie)
- optische Rehabilitation
  - ggf. vergrößernde Sehhilfen, elektronische Hilfsmittel (siehe Leitlinie Nr. 7)
  - Kantenfiltergläser
- Orientierungs- und Mobilitätstraining, Erlernen der Blindenschrift, Frühförderung, schulische/berufliche Rehabilitation
- Hinweis auf psychologische Hilfen in persönlich und familiär belastenden Situationen
- Hinweis auf soziale Hilfen (siehe DOG-BVA-Leitlinie Nr. 7)
- Hinweis auf Selbsthilfegruppen (z.B. Pro Retina Deutschland e.V.<sup>(5)</sup>, DBSV<sup>(6)</sup>, DVBS<sup>(7)</sup>)

### Ambulant/Stationär

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

### Kontrollintervalle

- abhängig vom Erstbefund und der Progression individuell zu handhaben

## 3. Literaturverzeichnis/Referenzen

<sup>(1)</sup> Hanany M, Rivolta C, Sharon D, Worldwide carrier frequency and genetic prevalence of autosomal recessive inherited retinal diseases, Proc Natl Acad Sci U S A. 2020;117:2710-2716. doi:[10.1073/pnas.1913179117](https://doi.org/10.1073/pnas.1913179117)

<sup>(2)</sup> Elbaz H et al., Posterior segment eye lesions: prevalence and associations with ocular and systemic parameters: results from the Gutenberg Health Study, Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2019;257: 2127-2135, doi: 10.1007/s00417-019-04416-w.

<sup>(3)</sup> Heath Jeffery et al, Inherited retinal diseases are the most common cause of blindness in the working-age population in Australia, Ophthalmic Genetics 2021, doi.org/[10.1080/13816810.2021.1913610](https://doi.org/10.1080/13816810.2021.1913610)

<sup>(4)</sup> Standards der ISCEV (International Society for Electrophysiology of Vision) und Empfehlungen der DOG zur Elektrophysiologie, <https://www.dog.org/wp-content/uploads/2013/03/EmpfehlungSinnesphysUntersuchungsmeth-Version-21.pdf> 2018-Version

<sup>(5)</sup> PRO RETINA Deutschland e. V., Kaiserstraße 1c, 53113 Bonn, Telefon: +49 (228) 227 217 – 0, Telefax: +49 (2 28) 227 217-29, E-Mail: [info@pro-retina.de](mailto:info@pro-retina.de) Internet: [www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de)

<sup>(6)</sup> Deutscher Blinden- und Sehbehindertenverband e. V. (DBSV), Rungestraße 19, 10179 Berlin, Telefon: +49 (30) 285387-0, Telefax: +49 (30) 285387-200, E-Mail: [info@dbsv.org](mailto:info@dbsv.org) Internet: [www.dbsv.org](http://www.dbsv.org)

<sup>(7)</sup> Deutscher Verein der Blinden und Sehbehinderten in Studium und Beruf e. V. (DVBS), Frauenbergstraße 8, 35039 Marburg, Telefon: +49 (6421) 94888-0, Telefax: +49 (6421) 94888-10, E-Mail: [info@dvbs-online.de](mailto:info@dvbs-online.de) Internet: [www.dvbs-online.de](http://www.dvbs-online.de)