

## 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

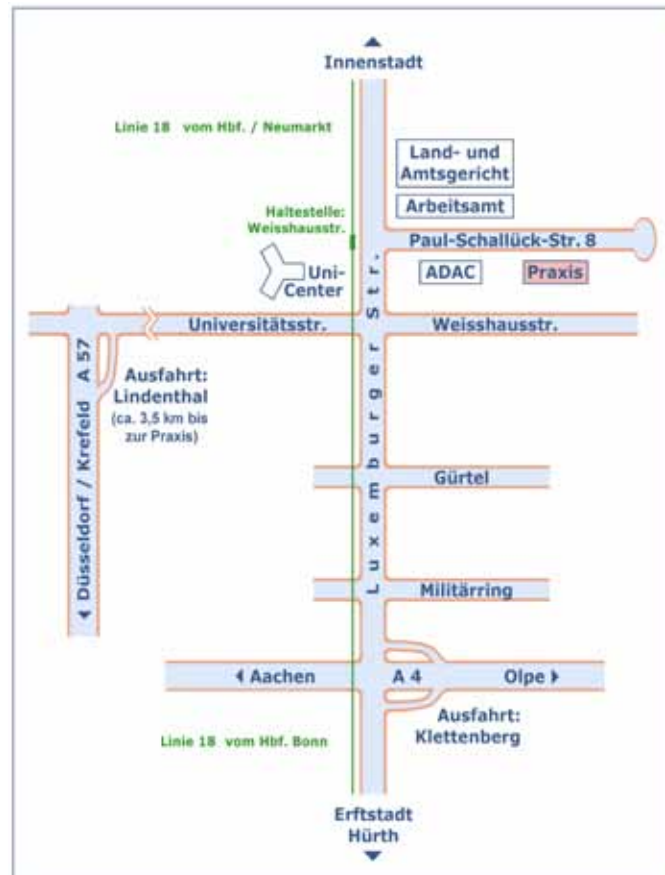
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung  
Ärztin - Medizinische Genetik  
helena.jung@online.de

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

### Morbus Stargardt

**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)



## Morbus Stargardt:

Der Morbus Stargardt ist eine Netzhauterkrankung, von der ca. 1 von 10.000 Personen betroffen ist. Bei dieser Erkrankung ist die Mitte der Netzhaut (Makula) – und damit die Stelle des schärfsten Sehens – betroffen. Da ein Morbus Stargardt typischerweise vor dem 20. Lebensjahr beginnt, spricht man auch von einer jugendlichen Degeneration der Makula, im Gegensatz zur Altersabhängigen Makuladegeneration (AMD). Ein späterer Beginn ist möglich, kommt aber viel seltener vor.



## Verlauf:

Die Erkrankung beginnt meist mit einem plötzlichen, manchmal aber auch einem schleichenden, Verlust der Sehschärfe (Visus). Dieser schreitet fort, wobei die Geschwindigkeit des Fortschreitens (sprunghaft oder gleichmäßig) sehr unterschiedlich sein kann. Bei einigen Patienten kann sich die Verschlechterung der Sehschärfe über Jahre hinziehen.

In der Regel ist der Verlauf langsamer, wenn die ersten Beschwerden erst später im Leben auftreten. Die für eine Makuladegeneration charakteristischen zentralen Gesichtsfeldausfälle („zentrale Skotome“) bedingen Schwierigkeiten vor allem beim Fixieren und Sehen von Details (z.B. Lesen und Erkennen von Personen).

Nach der anfänglich oft raschen Verschlechterung der Sehschärfe stabilisiert sich das Sehvermögen meist auf einem niedrigen Niveau (ca. 10 Prozent), so dass unter zur Hilfenahme von Lupen u.ä. das Lesen und die Orientierung im Raum weiterhin möglich sind.

Eine weitere Verschlechterung ist dennoch möglich, wenn der Morbus Stargardt zu einer sog. Zapfen-Stäbchen-Dystrophie voranschreitet. Aufgrund der zentralen Lage der Makula ist das Farbsehen abhängig von der noch vorhandenen Sehschärfe. Beim Morbus Stargardt ist die Blendungsempfindlichkeit erhöht und eine Anpassung an sich ändernde Lichtverhältnisse schwieriger. Das Sehen in der Dunkelheit funktioniert dennoch vergleichsweise gut.

## Vererbung / Genetik:

Der Morbus Stargardt wird in ca. 90 Prozent der Fälle autosomal-rezessiv vererbt, d.h. sowohl Männer als auch Frauen können betroffen sein. Eine betroffene Person trägt zwei Genveränderungen, die sie von beiden Elternteilen erhalten hat.

Meist wird der Morbus Stargardt durch Genveränderungen (Mutationen) im ABCA4-Gen ausgelöst. Durch eine solche Mutation im ABCA4-Gen kommt es zu einer Störung im Vitamin A-Stoffwechsel, die zu Ablagerungen im Augenhintergrund führt.

Diese Ablagerungen werden als braungelbliche Flecken sichtbar. Verschiedene Arten von Mutationen im ABCA4-Gen können unterschiedliche Krankheitsverläufe bedingen. Diese reichen vom Morbus Stargardt bis hin zu einer Zapfen-Stäbchen-Dystrophie.

Eine ursächliche Behandlungsmöglichkeit für den Morbus Stargardt gibt es bislang nicht. Nach wissenschaftlichen Untersuchungen wird davon ausgegangen, dass die Einnahme von Vitamin A über die empfohlene Tagesdosis hinaus das Risiko birgt, die Sehfähigkeit noch zusätzlich zu schädigen.

Dies kann insbesondere Patienten mit einem autosomal-rezessiv erblichen Morbus Stargardt, der durch Mutationen im ABCA4-Gen ausgelöst wird, betreffen. In diesen Fällen sollte auf eine zusätzliche Einnahme von Vitamin A über die empfohlene Tagesdosis hinaus verzichtet werden. Den Betroffenen wird außerdem empfohlen, sich nicht ohne Augenschutz starkem Sonnenlicht auszusetzen.

## 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.