

LCA



**PRO RETINA
Deutschland e.V.**

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

Lebersche Congenitale Amaurose (LCA)

Überblick, Hinweise und
Kontakte zu Betroffenen

Lebersche Congenitale Amaurose (LCA)

Die **Lebersche Congenitale Amaurose (LCA)** ist eine seltene frühkindliche Netzhautdystrophie. Sie ist schon bei Geburt oder in den ersten Lebensjahren durch eine stark ausgeprägte Sehbehinderung oder Blindheit gekennzeichnet. Licht kann meist noch wahrgenommen werden. Eltern bemerken meist früh bei ihren Säuglingen durch Schielen oder schlechtes Fixieren von Gesichtern und Gegenständen eine mögliche Sehbehinderung.

Bei manchen Betroffenen erreicht die Sehschärfe (Visus) einen Wert von 20 Prozent. Ein Sehrest bleibt oft viele Jahre erhalten. In Deutschland leben rund 2.000 LCA Betroffene.

Häufige Symptome bei Kindern:

- Auslösen von Lichterscheinungen durch Fingerdruck auf den Augapfel (okulodigitales Phänomen)
- Lichthunger (Kinder wenden sich starken Lichtquellen zu)
- starke Blendempfindlichkeit (Photophobie)
- Nachtsehprobleme bis hin zur Nachtblindheit
- Störungen des Farbensehens

Typische augen- ärztliche Befunde

Beim Untersuchen der vorderen Augenabschnitte werden Augenzittern (Nystagmus, unwillkürliche Augenbewegungen in eine oder mehrere Richtungen) und Schielen (Strabismus) festgestellt. Die Lichtreaktion der Pupillen ist herabgesetzt oder fehlt. Häufig sind auch Weit-sichtigkeit (Hyperopie) und eine früh auftretende Linsentrübung (Grauer Star, Katarakt) Begleiterscheinungen dieser Netzhautdystrophie. Der Augenhintergrund ist zu Beginn der Erkrankung eher unauffällig. Bei der Untersuchung des Gesichtsfeldes sind meist nur kleine Restinseln im Zentrum der Netzhaut nachweisbar.

Im weiteren Verlauf können die Befunde sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Möglich sind Schäden im Pigmentepithel, „knochenförmige“ Ablagerungen, Blutgefäßverengungen und eine Rückbildung des Sehnervs (Optikusatrophie).

2000

Betroffene in
Deutschland



Unterstützen
Sie unsere
Arbeit mit
einer Spende

Elektrophysiologische Untersuchungen

Im Ganzfeld-Elektroretinogramm (ERG) ist schon früh ein Funktionsverlust der beiden Sehzellen (Zapfen und Stäbchen) messbar. Bestenfalls sind mit sehr hoher Lichtintensität noch Netzhautantworten auslösbar. Auch im multifokalen Elektroretinogramm (mfERG) sind schon frühzeitig die Antwort der Zapfen erloschen, genauso wie die Ableitungen im Elektrookulogramm (EOG).

Genetik und Pathomechanismus

Bisher wurde eine Reihe von Genen beschrieben, deren Veränderung (Genmutation) die LCA verursacht. Der Erbgang ist in den meisten Fällen autosomal-rezessiv. Auch autosomal-dominant vererbte Gendefekte können in selteneren Fällen die Ursache sein. Durch die Genmutation wird ein Enzym, welches bei der Regeneration des Sehfärbstoffes eine entscheidende Rolle spielt, nicht oder nur fehlerhaft produziert. Letztlich kommt es zu einer umfassenden Funktionsstörung im Pigmentepithel der Netzhaut. Die LCA kann durch eine Reihe von unterschiedlichen Genmutationen ausgelöst werden.

15

Prozent der Betroffenen besitzen eine Genmutation im RPE65-Gen.



Folgende Gene können betroffen sein:

AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, NMNAT1, RD3, RDH12, RPGRIP1, SPATA7, RPE65 und TULP1.

Patienten mit GUCY2D-Mutationen haben in der Regel eine sehr langsam verlaufende Sehbeeinträchtigung.



Therapie

Ein Meilenstein in der Forschung ist erreicht. In der Europäischen Union wurde die Gensatztherapie mit dem Wirkstoff Voretigen Neparvovec für LCA-Patienten mit der RPE65-Mutation (LCA2) zugelassen. Erste Ergebnisse zeigen, dass sich Patienten nach Injektion des Medikaments bei schlechten Lichtverhältnissen besser orientieren können.

Für LCA10-Patienten mit der Mutation im CEP290-Gen wird momentan eine neue Methode der Gentherapie getestet. Bei dieser klinischen Studie wird eine fehlerhafte Stelle im Gen mit Hilfe einer Genschere (CRISPR-Cas-9) zerschnitten und dadurch inaktiviert.

In einer weiteren Studie werden LCA10-Patienten mit der Mutation CEP290 mit einem Medikament behandelt, welches den Fehler im Spleißen der RNA (Ribonukleinsäure) beheben soll.

Da eine Gentherapie immer am ganz spezifischen, veränderten Genom ansetzt, ist es wichtig, den individuellen Gendefekt exakt zu bestimmen.

Nähere Informationen zur genetischen Diagnostik erhalten Sie in unserem Flyer „5 Schritte zur molekulargenetischen Diagnostik“ oder unter: www.pro-retina.de/molekular-genetische-diagnostik

**Forschung fördern
Krankheit bewältigen
selbstbestimmt leben**

Herausgeber

PRO RETINA Deutschland e. V.

Selbsthilfevereinigung von Menschen mit Netzhautdegenerationen

1. Auflage, Stand 09/2020

Redaktion: PRO RETINA Deutschland

Gefördert durch



PRO RETINA Deutschland e. V.

Kaiserstraße 1c

53113 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de

Kontakt:

Diagnosespezifische Beratung - LCA

Jennifer Schweder

lca@pro-retina.de

Arbeitskreis „Eltern betroffener Kinder“

Daniela Wüstenhagen

akeltern@pro-retina.de

Sie möchten unsere Arbeit unterstützen?

Spendenkonto

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX

Steuer-Nr.: 205/5767/3067



Mehr
Informationen
über uns



Jetzt scannen
und via GiroCode
spenden