

Achromatopsie

Dr. med. Olav Hagemann

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

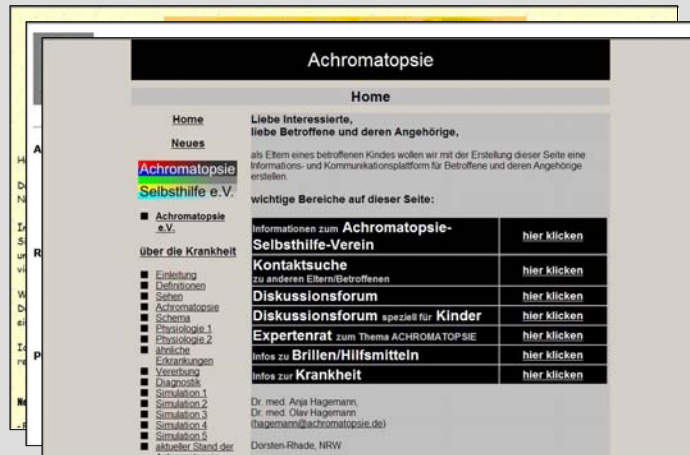
Informationen

- knappe oder keine Erwähnung in Fachbüchern
- wenige Internetseiten

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Internetseiten



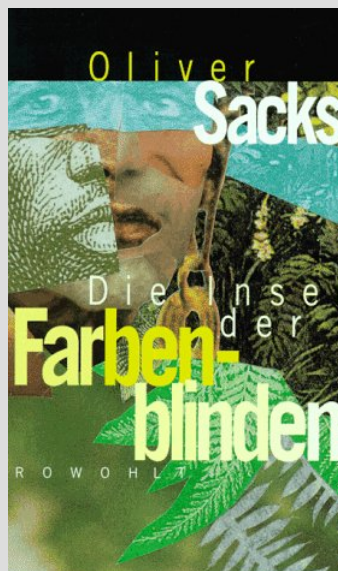
www.farbenblinde.ch

www.achromatopsie.de

www.retinascience.de

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.



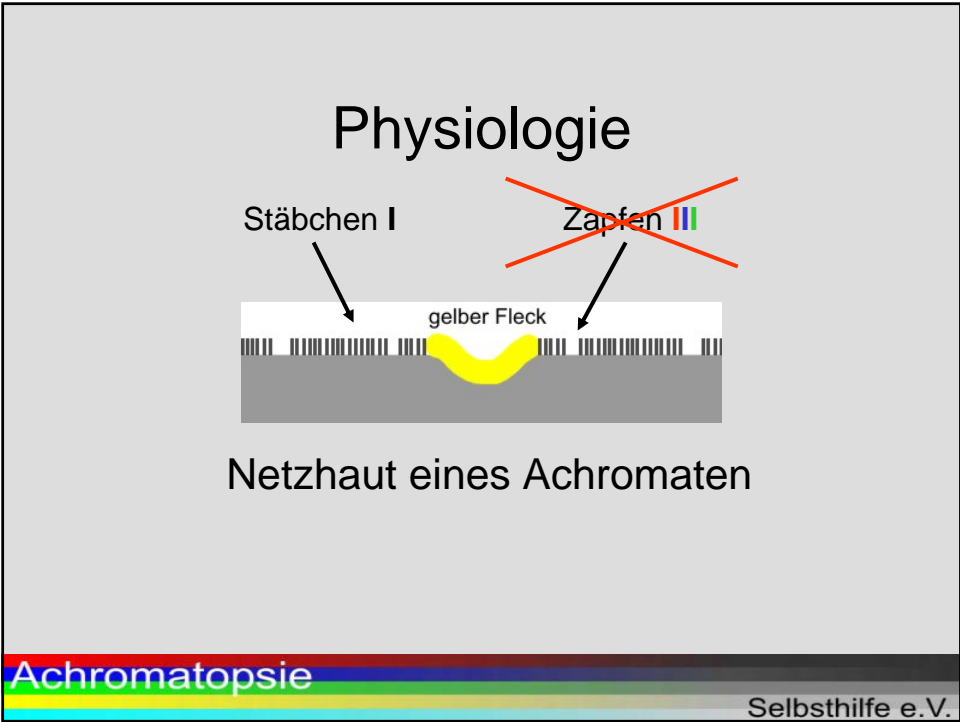
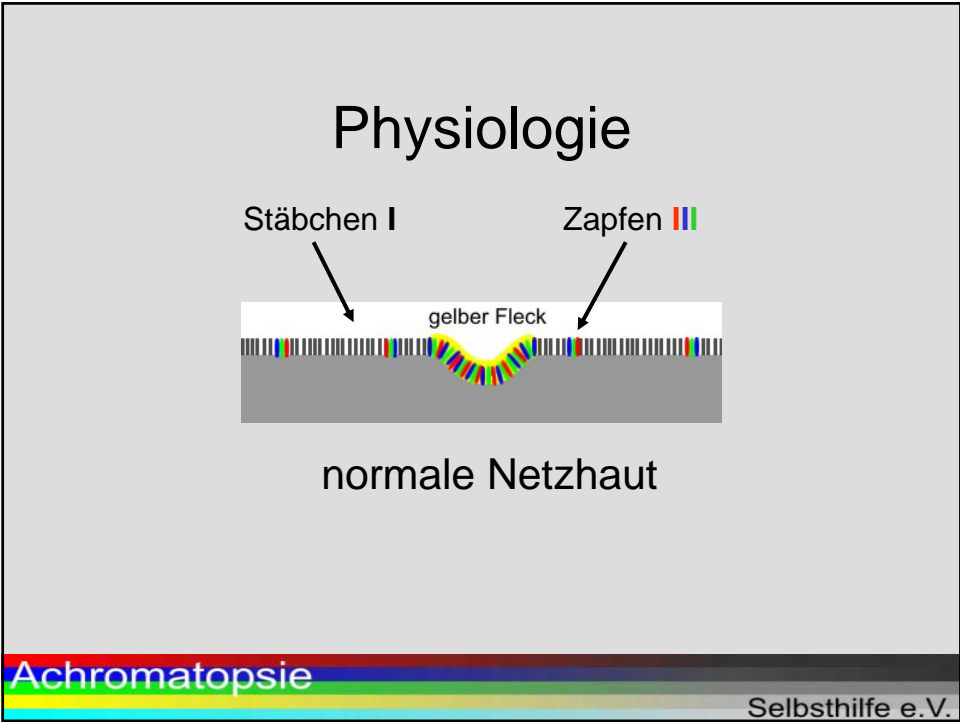
Die Insel der Farbenblinden von Oliver Sacks

Authentischer Reisebericht eines Neurologen, der in Begleitung eines Achromaten eine Südseeinsel besucht, auf der durch die Isolationslage das Krankheitsbild Achromatopsie gehäuft auftritt.

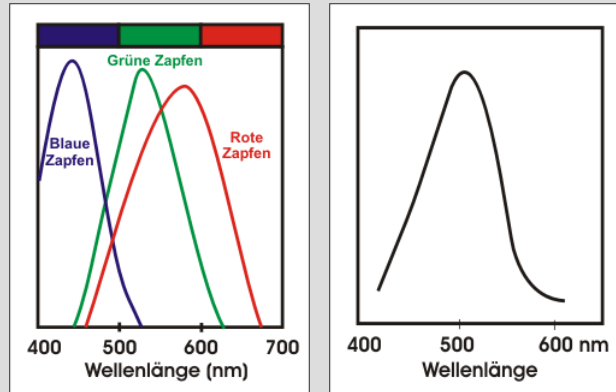
Das Buch beschreibt einfühlsam die Probleme der Achromaten. Das Buch zeigt aber auch, daß als Achromat vieles möglich ist, was zunächst unmöglich erscheint.

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.



Physiologie

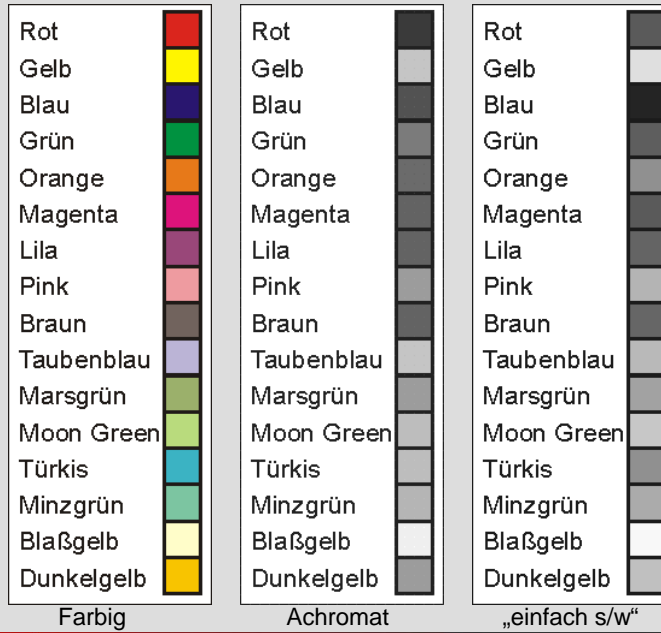


Spektrale Empfindlichkeit
Zapfen III Stäbchen I

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Farb- skala

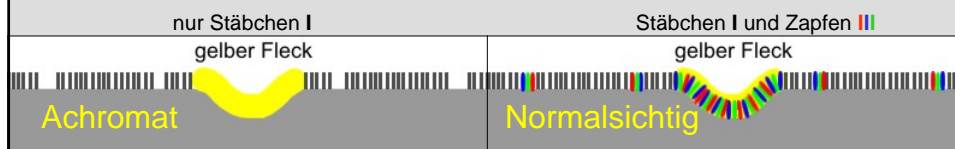


Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Symptome

- vollständige oder fast vollständige **Farbenblindheit**
- **Nystagmus**
- sehr starke **Blendungsempfindlichkeit** auch schon bei geringen Helligkeiten
- geringer **Visus** (ca. 0,05)



Probleme der Achromaten

- In erster Linie von der hohen **Blendungsempfindlichkeit** beeinflusst.
- Die ohnehin geringe Sehschärfe wird schon bei mäßigem Licht **weiter stark reduziert**.
- Die fehlende Möglichkeit, **Farben zu unterscheiden** birgt zudem in unserem stark "farb-codierten" Alltag Schwierigkeiten.

Ursachen der Achromatopsie

- angeborene Störung
- autosomal rezessiv vererbt
- Frauen und Männer sind gleich häufig betroffen
- Von klinisch gesunden Eltern, die je ein krankes und ein gesundes Gen tragen, haben statistisch ein Viertel der Kinder eine Achromatopsie
- Ca. 3000 Personen mit Achromatopsie in Deutschland.
- Ca jede 100.Person ist „gesunder“ Genträger

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Diagnose

- Klinische Untersuchungen:
 - Farbsinnprüfungen*
 - Visus: ca. 0,1, bei der inkompletten Form manchmal etwas besser (0,3)
 - Gesichtsfeld: zentral relative Sensitivitätsminderung
- Elektoretinogramm (ERG)*
- Gen-Untersuchungen*

*Achromatopsie beweisende Untersuchungen

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Elektroretinogramm

- **Ganzfeld-Elektroretinogramm (ERG)**
- **Theorie:** Lichtexposition → Photorezeptoren reagieren bei Lichteinfall mit einer Spannungsänderung → Spannungsänderung kann an der Augenoberfläche (Hornhaut) mittels kontaktlinsenähnlichen Elektroden abgeleitet werden:
 - Lichtimpulse mittels eines „Ganzfeldes“ (innen weiße Kugel, in der Lichtblitze erzeugt werden)
- Vor Beginn des ERGs ist eine 30 Minuten dauernde Anpassung an Dunkelheit (**Dunkeladaptation**) erforderlich → **Messung der Stäbchenfunktion** mit schwachen Lichtblitzen → schrittweise Steigerung der Lichtintensität, bis auch die Zapfen mitreagieren.
- Anschließend erfolgt eine 10 Minuten dauernde Anpassung an Licht (**Helladaptation**) → Messung der **Zapfenfunktion** (mit hellen Lichtblitzen und rasch flimmerndem Licht).
- Ergebnis bei **Achromatopsie:**
 - **Fehlen der zapfenabhängigen Reizantworten**
 - **normale stäbchenabhängige Reizantworten**

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Genetik: Vererbung

Konstellation der Eltern	Häufigkeit Kinder mit Achromatopsie	Häufigkeit gesunde Kinder
<ul style="list-style-type: none"> •gesunder Nicht-Gen-Träger •gesunder Gen-Träger 	0%	<p>100%</p> 50% tragen das Gen (klinisch gesund) 50% haben kein Achromatopsie-Gen
<ul style="list-style-type: none"> •Zwei klinisch gesunde Gen-Träger (heterozygot) 	25 %	<p>75%</p> 50% tragen das Gen 25% haben kein Achromatopsie-Gen
<ul style="list-style-type: none"> •gesunder Gen-Träger (heterozygot) •Achromat (zwei kranke Gene) 	50%	<p>50%</p> alle Kinder tragen ein Achromatopsie-Gen
<ul style="list-style-type: none"> •zwei Achromaten 	100%	0%
<ul style="list-style-type: none"> •gesunder Nicht-Gen-Träger •Achromat (zwei kranke Gene) 	0%	<p>100%</p> 100% tragen das Gen (klinisch gesund)

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Genuntersuchungen

- Bei ca. 80% der Achromaten ist eines der folgenden Gene defekt:
 - CNGA3 (ACHM2; 20-30% d.F.)
 - CNGB3 (ACHM3; 40-50% d.F.)
 - GNAT2
 - ACHM1
- Molekulargenetisches Labor der Universitätsaugenklinik Tübingen (Dr. rer. nat. Susanne Kohl und Dr. rer. nat. Bernd Wissinger)

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Optimaler Verlauf der Diagnostik

- 4.LM: Eltern bemerken Nystagmus
- 5. LM: Kinderarzt vermutet okuläre Ursache aufgrund der Blendungsempfindlichkeit
- 6. LM: Augenärztin schließt okulären Albinismus aus, DD: Reifungsverzögerung, Achromatopsie
- 7-9. LM: Augenärztin schließt Reifungsverzögerung aus, V.a. Achromatopsie
- 11. LM: Gentest beweist Achromatopsie

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Fehldiagnosen

- „Die Mutter ist hysterisch, das Kind hat nichts!“
- „Im Großteil der Fälle ist die Ursache für ein Nystagmus bei Kindern ein Hirntumor und da kann man sowieso nicht viel machen!“

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Therapie

- Da es sich um eine irreversible, angeborene Störung der Netzhaut handelt, ist eine Therapie **nicht** möglich.

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

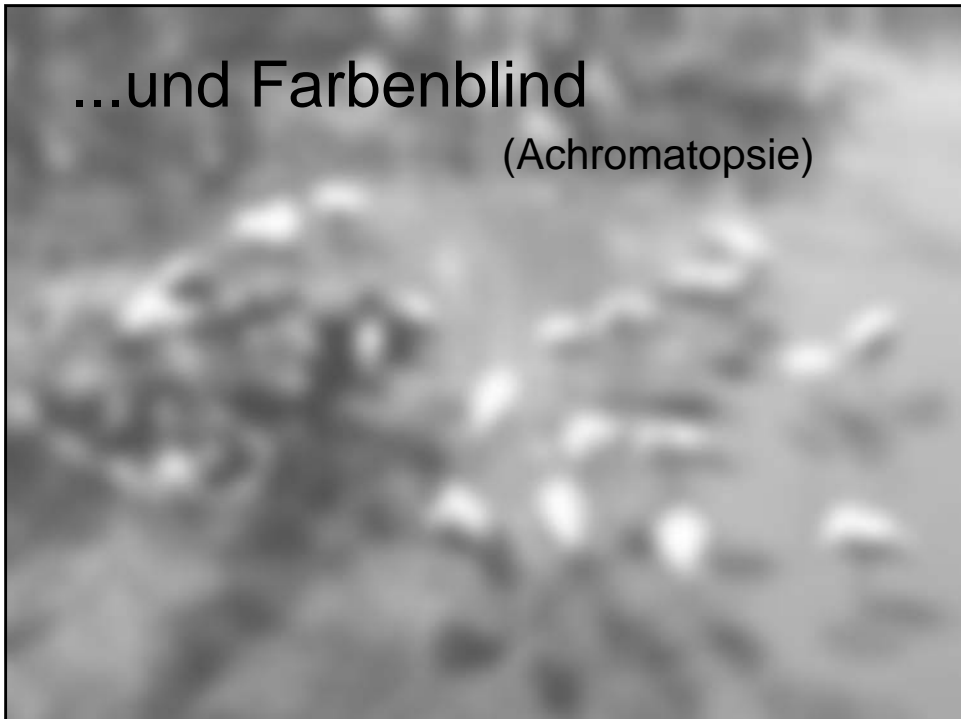
Farbenblind?

(Rot-Grün-Farbenfehlsichtig)



...und Farbenblind

(Achromatopsie)





Hilfsmittel

- Analog zu den Problemen lassen sich die Hilfsmittel in drei Gruppen unterteilen:
 - Blendung
 - Sehschärfe
 - Farbsehen

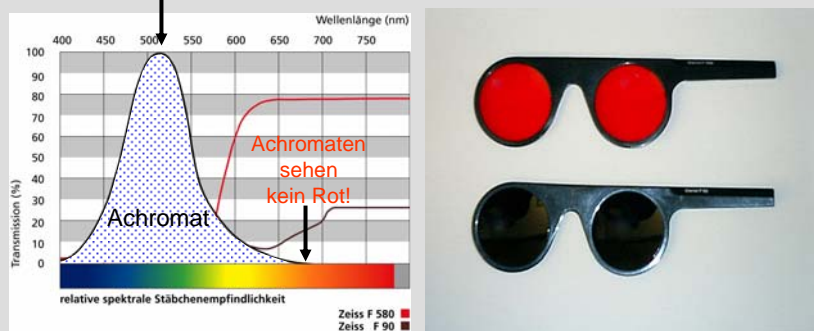
Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Kantenfilter

Achromaten empfinden
Grün als sehr hell!

Zeiss F 580 und F 90



Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

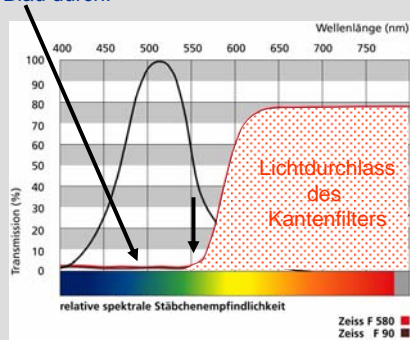
Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Kantenfilter

Zeiss F 580 und F 90

Kantenfilter lassen kein Blau durch!



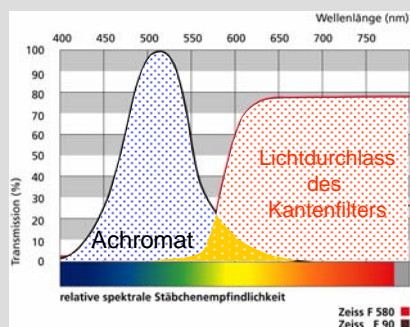
Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Kantenfilter

Zeiss F 580 und F 90



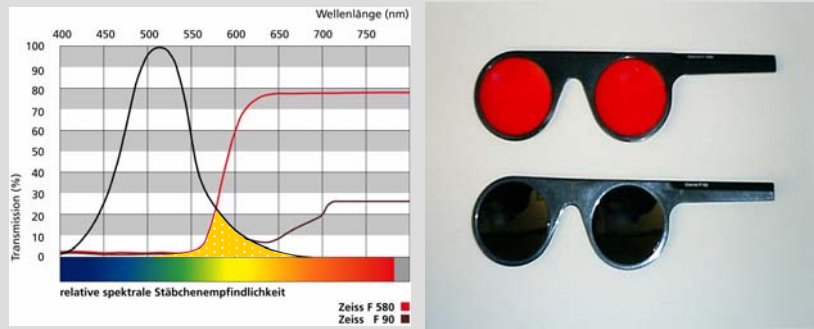
Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Kantenfilter

Zeiss F 580 und F 90



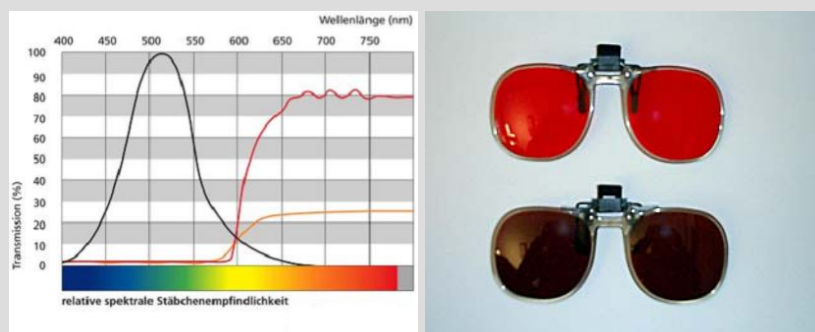
Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Kantenfilter

KF 585 und KF 585 POL

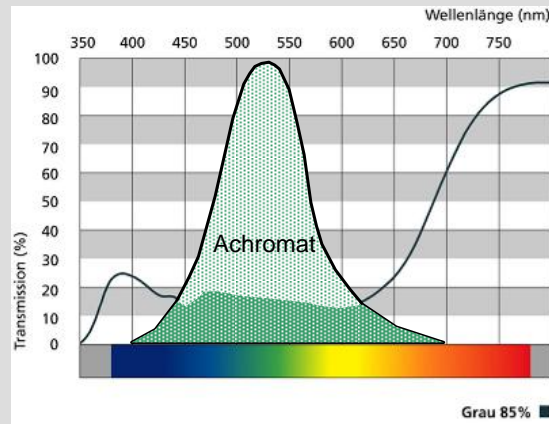


Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Sonnenschutzglas 85%



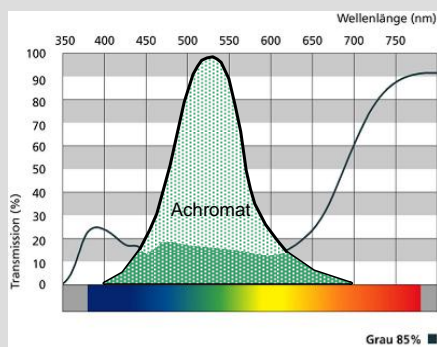
Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

Achromatopsie

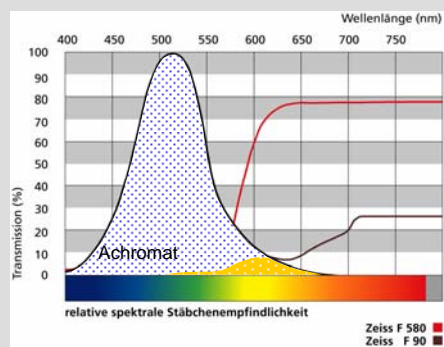
Selbsthilfe e.V.

Vergleich

Sonnenschutzglas 85%



Kantenfilter F90



Bilder mit freundlicher Genehmigung von Klaus Plum, Optik Plum, Herne

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Achromatopsie Selbsthilfe e.V.



Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Achromatopsie Selbsthilfe e.V.

- **Erfahrungsaustausch**
 - Probleme von Achromaten sind sehr speziell, bislang keine spezifische Plattform für diese Erkrankung vorhanden
 - geplant sind regelmäßige Treffen, Fortbildungen
- **Rat und Hilfe:**
 - Wird von spezialisierten Experten auf diesem Gebiet angeboten
- **Mitgliedschaft:**
 - Familien mit Achromatopsie-betroffenen Kindern
 - erwachsene Betroffene
 - Fördermitglieder

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Achromatopsie Selbsthilfe e.V.

- Eine deutlichere Wahrnehmung der Achromatopsie sowohl in Fachkreisen als auch in der Bevölkerung soll vermittelt werden.
 - Kontakt zu Ärzten, Optikern, Kliniken und Hilfsmittelherstellern
 - Presseveröffentlichungen
 - Informationsmaterial

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Achromatopsie Selbsthilfe e.V.

- wissenschaftlicher Beirat des Vereins:
 - Frau Professor Käsmann, Universität Homburg, Bereich: klinische Diagnostik und Beratung, low-vision
 - Herr Dr. Wissinger, Universitätsaugenklinik Tübingen, Bereich: Grundlagen und Genetik
 - Herr Plum, Optiker (Herne), Bereich: Heil- und Hilfsmittel, low-vision

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.

Achromatopsie Selbsthilfe e.V.

1. Vorsitzender: Dr. med. Olav Hagemann
2. Vorsitzender: RA Volker Gerrlich

Achromatopsie Selbsthilfe e.V.
Kerkheck 14, 46286 Dorsten
www.achromatopsie.de
hagemann@achromatopsie.de

Achromatopsie

Selbsthilfe e.V.





Danke für Ihre
Aufmerksamkeit!