

Gezielte Diagnostik hereditärer Netzhautdystrophien

U. Kellner

AugenZentrum Siegburg,

Hintergrund: Die Diagnose und Differenzialdiagnose hereditärer Netzhauterkrankungen (HND) erfordert die Kombination verschiedener Untersuchungstechniken. Zur Vermeidung unnötiger Lichtbelastung der Patienten, zur Begrenzung des technischen und finanziellen Aufwandes ist ein effizienter Einsatz der verschiedenen Untersuchungstechniken sinnvoll.

Methode: Zwischen 1986 und 2005 wurden 2050 Patienten mit HND im Zentrum für Augenheilkunde in Essen (1986-1990), der Augenklinik Charité Campus Benjamin Franklin (1990-2003) und dem Augenzentrum Siegburg (2004-5) klinisch und elektrophysiologisch dokumentiert. In den letzten 10 Jahren konnten das multifokale Elektretinogramm (mfERG; n=622), die Autofluoreszenz des retinalen Pigmentepithels (AF; n=531) sowie der molekulargenetische Nachweis einer ursächlichen Mutation (MG; n=175) als differenzialdiagnostische Verfahren eingesetzt und retrospektiv bezüglich ihrer diagnostischen Relevanz ausgewertet werden.

Ergebnisse: Die wesentliche Bedeutung des mfERGs liegt in der Früherkennung einer Makulabeteiligung bevor ophthalmoskopisch sichere Hinweise für eine HND bestehen. Die differenzialdiagnostische Relevanz des mfERGs ist begrenzt. Eine Verlaufskontrolle mit dem mfERG ist vorwiegend bei Erkrankungen, die erst spät die Makula betreffen, sinnvoll (z.B. Retinitis pigmentosa). Die AF ist geeignet, frühzeitig morphologische Veränderungen vor Auftreten ophthalmoskopisch sichtbarer Läsionen zu entdecken und diese im Verlauf nicht-invasiv zu dokumentieren. Für die Differenzierung hereditärer Dystrophien ist die AF besser geeignet als das mfERG. Der Nachweis einer ursächlichen Gen-Mutation ergibt die genetische Diagnose einer HND, ist jedoch von begrenzter Bedeutung für die Prognosestellung. Die Kombination dieser drei Verfahren weist auf eine erhebliche klinische Variabilität bei HND mit Mutationen im gleichen Gen.

Schlussfolgerungen: Die Ergänzung von Ophthalmoskopie und Ganzfeld-ERG mit mfERG und AF ermöglicht bei Patienten mit Verdacht auf HND eine frühzeitigere Diagnosesicherung. AF und MG sind wesentlich für die Differenzialdiagnose. Aufgrund der erheblichen Variabilität der klinischen Manifestation ist die MG alleine für die Beratung eines Patienten nicht ausreichend.