

## Lebersche Congenitale Amaurose (LCA)

### > Definition und Ursache

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. 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.

Bisher wurde eine Reihe von Genen beschrieben, deren Veränderung (Genmutation) die LCA verursacht. Der Erbgang ist in den meisten Fällen autosomal-rezessiv. 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. Folgende Gene können betroffen sein: AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, NMNAT1, RD3, RDH12, RPEGIP1, SPATA7, RPE65 und TULP1. Patienten mit GUCY2D-Mutationen haben in der Regel eine sehr langsam verlaufende Sehbeeinträchtigung.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Häufige Symptome bei Kindern sind:

- 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 Farbsehens

Zudem werden häufig im Rahmen von Augenuntersuchen Augenzittern (Nystagmus, unwillkürliche Augenbewegungen in eine oder mehrere Richtungen) und Schielen (Strabismus) festgestellt. Die Lichtreaktion der Pupillen ist herabgesetzt oder fehlt. Häufig sind auch Weitsichtigkeit (Hyperopie) und eine früh auftretende Linsentrübung (Grauer Star, Katarakt) Begleiterscheinungen. Im Gesichtsfeld sind meist nur kleine Restinseln im Zentrum der Netzhaut nachweisbar. Möglich sind Schäden im Pigmentepithel, "knochenförmige" Ablagerungen, Blutgefäßverengungen und eine Rückbildung des Sehnervs (Optikusatrophie).

### > Wie kann man die LCA erkennen?

Eltern bemerken meist früh bei ihren Säuglingen durch Schielen oder schlechtes Fixieren von Gesichtern und Gegenständen eine mögliche Sehbehinderung.

Im Ganzfeld-Elektroretinogramm (ERG) ist schon früh ein Funktionsverlust der beiden Sehzellarten (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).

### **> Behandlung & 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 befindet sich eine neue Methode der Gentherapie im Testlauf. 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 jeweils spezifischen veränderten Genom ansetzt, ist es wichtig, den individuellen Gendefekt exakt zu bestimmen.

### **> Förderung / Beratung der Familien**

Technische Hilfsmittel helfen sehbehinderten und blinden Kindern bei vielen Alltagsaufgaben und vor allem bei der Informationsaufnahme. Die Entwicklung blinder und sehbehinderter Kinder kann durch eine spezialisierte sinnesspezifische Förderung unterstützt werden.

Neben der Frühförderung im eigentlichen Sinn haben sehbehinderte und blinde Kinder auch im Vorschulalter Anspruch auf im Einzelfall notwendige Leistungen, wie etwa Mobilitätstraining oder Schulung in Lebenspraktischen Fähigkeiten (LPF).

Im Arbeitskreis „Eltern betroffener Kinder“ haben sich innerhalb der PRO RETINA Eltern und Angehörige von Kindern und Jugendlichen mit Netzhautdegenerationen zusammengeschlossen. Sie halten untereinander Kontakt, beraten sich und gestalten Seminare und Treffen und vermitteln gerade neu betroffenen Familien wertvolles Wissen und seriöse Informationen.

Text gemeinsam erstellt von PRO Retina Deutschland e.V. und dem knw.

> Mehr Infos zur LCA finden Sie unter:

<https://www.pro-retina.de/netzhauterkrankungen/lebersche-kongenitale-amaurose>