

Norrie-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Norrie-Syndrom ist eine seltene Erkrankung mit erblich bedingter sichtbarer Fehlbildung des Glaskörpers und der Netzhaut, die so schwerwiegend verlaufen kann, dass daraus eine Blindheit resultiert, wenn diese nicht bereits angeboren ist. Von der Erkrankung sind fast nur Jungen oder Männer betroffen.

Die Krankheit beruht auf einer Genmutationen im Genlokus *p11.4* auf dem X-Chromosom, die wiederum für die stark verminderte Entwicklung von beiden Augen verantwortlich ist.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das erste Symptom, das beim Norrie-Syndrom sichtbar ist, ist in der Regel ein weißlich-gelber, trüber Pupillenreflex auf beiden Seiten (Leukokorie). Die meisten betroffenen Kinder sind von der Geburt an blind. Ursächlich verantwortlich hierfür ist eine zum Teil oder komplett vom Augenhintergrund abgelöste Netzhaut (Retina).

In seltenen Fällen bleibt für einige Jahre eine Wahrnehmung des Lichts erhalten, weil sich die Retina erst verzögert vom Augenhintergrund ablöst. Im weiteren Verlauf der Erkrankung schrumpft aber dann meist der gesamte Augapfel (Atrophie).

Häufig kommen progrediente Trübungen der Linse, des Glaskörpers und der Hornhaut und eine Atrophie der Iris hinzu. Diese Folgen treten meist in den ersten zehn Lebensjahren auf.

Wenn die Erkrankten 10 bis 20 Jahre alt sind, kommt es zudem meist zu einem immer gravierenderen Hörverlust. Zwischen 20 und 30 sind die Patienten dann häufig beidseitig schwerhörig. Rund ein Drittel der Betroffenen entwickelt dann eine Taubheit.

Neben der Blindheit und dem Hörverlust treten bei etwa die Hälfte der Patienten mit zunehmendem Alter progressive mentale Beeinträchtigungen auf, die zu kognitiven Einschränkungen oder Verhaltensauffälligkeiten führen.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Im Rahmen einer klinischen Untersuchung kann zunächst der weißliche Pupillenreflex getestet werden. Eine Augenhintergrundspiegelung ist ein weiterer diagnostischer Baustein zur Abklärung des Norrie-Syndroms. Im Rahmen der Pränataldiagnostik kann mittels der Chorionzottenbiopsie eine chromosomale Abweichung als Folge einer Genmutation bereits vorgeburtlich erkannt werden.

Das Norrie-Syndrom erfordert eine genaue Diagnostik, da es Ähnlichkeiten zu einigen anderen Krankheiten hat und leicht verwechselt werden kann. Dazu gehören zum Beispiel das Retinoblastom, die Frühgeborenenretinopathie, Morbus Coats und die familiäre exsudative Vitreoretinopathie.

> **Behandlung & Therapie**

Sofern der Ablösungsprozess rechtzeitig entdeckt wird, kann das Sehvermögen bei einigen Patienten noch aufrechterhalten werden. Kindern, die nicht bereits blind geboren werden oder deren Sehvermögen noch nicht komplett verloren gegangen ist, kann eventuell mit einer Operation oder mit Hilfe eines Lasereingriffs am Auge geholfen werden. Dies setzt aber eine frühzeitige Diagnose des Norrie-Syndroms voraus. Hörgeräte und Cochleaimplantate können zudem das Fortschreiten der Schwerhörigkeit verhindern.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die die Lebensqualität massiv einschränkende Erkrankung stellt für die Betroffenen sowie deren Angehörigen eine hohe Belastung dar. Die Bewältigung des Alltages ist lebenslang ohne Hilfe und Unterstützung der Eltern oder naher Angehöriger in keiner Weise möglich. Dies kann sogar so weit gehen, dass Eltern die Gebärdensprache erlernen oder mit dem Kind bestimmte Notfall-Zeichen ausmachen müssen, um überhaupt eine Kommunikation aufrecht erhalten zu können.

Die notwendigen Langzeittherapien müssen zudem je nach der Entwicklung der Beschwerden ständig verändert und angepasst werden. Die häufigste Komplikation, die beim Norrie-Syndrome zu erwarten ist, ist der vollständige Verlust des Augenlichts. Gerade bei den Kindern, die nicht bereits blind geboren werden, deren Sehkraft jedoch spätestens bis zum zehnten Lebensjahr eingebüßt wird, hat dies gravierende – insbesondere auch seelische - Folgen. Deshalb ist es auch so wichtig, dass die Krankheit diagnostiziert wird, wenn sich die Netzhaut noch nicht vollständig abgelöst hat.

Da spätestens im zweiten Lebensjahrzehnt bei einem Großteil der Patienten eine beginnende Schwerhörigkeit hinzukommt, die zum vollständigen Verlust des Hörvermögens führen kann, kommt hier auf die Eltern eine doppelte Herausforderung zu.

Zu empfehlen ist daher in jedem Fall der Besuch einer Sonderschule, in der auf die speziellen Bedürfnisse der Kinder stark behinderten Kinder eingegangen werden kann. Dort ist es dann auch möglich, trotz der massiven Einschränkungen eine bedingte Selbstständigkeit zu erlernen. Zudem ist in jedem Fall die Beantragung eines Schwerbehindertenausweises anzuraten.

Schließlich ist auch eine humangenetische Untersuchung zu empfehlen, um das Risiko einer eventuellen Vererbung abschätzen oder ausschließen zu können.

> [Mehr Infos zum Norrie-Syndrom unter folgendem Link:](#)

<https://www.biologie-seite.de/Biologie/Norrie-Syndrom>