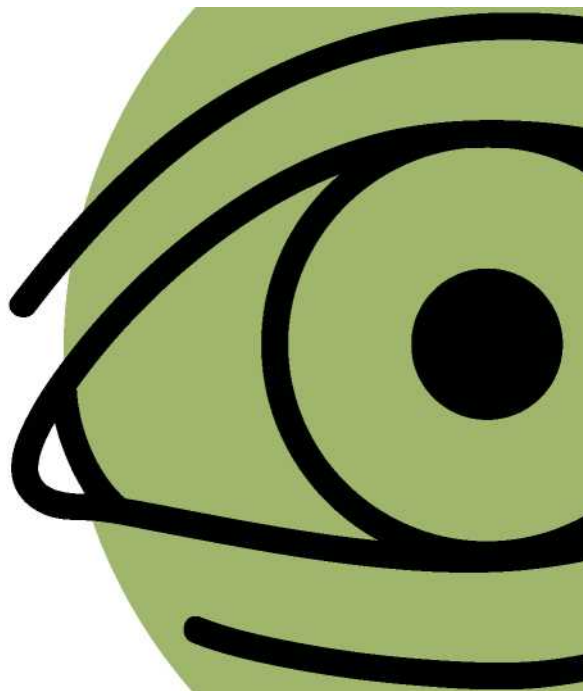




LHON

LEBERSCHE
HEREDITÄRE
OPTIKUS-
NEUROPATHIE



^12



international mito-patients

WAS IST LHON?

LHON steht für Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie oder Leber Optikusatrophie.

LHON ist eine mitochondriale Erkrankung (mito), die durch eine Veränderung in der Funktion der Mitochondrien, den energieproduzierenden Organellen, verursacht wird.

Mit LHON ist der optische Nerv besonders anfällig auf mitochondriale Defekte. Dies liegt am hohen Energiebedarf und an der Notwendigkeit, die Netzhaut für Licht durchlässig zu halten.

LHON verursacht einen akuten Sehverlust und tritt am häufigsten bei Jugendlichen oder jungen Erwachsenen auf. Es wird durch mitochondriale DNA-Mutationen verursacht und kann im Gegensatz zu DNA Mutationen im Zellkern nur von der mütterlichen Linie vererbt werden.

Die Mutter kann unwissend über das Risiko der Krankheitsübertragung sein, da sie die Mutation häufig ohne eigene Betroffenheit mit sich trägt. Es gibt drei mitochondriale DNA-Mutationen, die für den Großteil der LHON-Fälle (ca. 90%) verantwortlich sind. Es wurden jedoch auch seltenere Mutationen entdeckt, die ebenfalls einen zentralen Sehverlust verursachen – einer der typischen Merkmale von LHON.

LHON hat eine Prävalenz von 1/25.000 bis 1/50.000 und tritt häufiger bei Männern auf.

WAS SIND DIE SYMPTOME?

Die Patienten bemerken typischerweise einen Sehverlust auf einem Auge, als ob ein kleiner Teil des Bildes in der Mitte herausgeschnitten worden wäre. Dieser meist helle Fleck dehnt sich zu den Rändern hin aus und hinterlässt einen kleinen peripheren Rest. An diesem Punkt beginnt auch das andere Auge, seine zentrale Sehkraft zu verlieren. Dieses zentrale Loch wird „Skotom“ genannt und kann verschiedene Formen haben, von einer hellen Kugel bis zu einem Stern. In der Mehrzahl der Fälle beginnt der Patient einige Wochen oder Monate nach dem ersten Auftreten mit dem Verlust des Sehvermögens auf dem zweiten Auge, aber auch eine beidseitige Beteiligung kann sich seit Beginn der Erkrankung manifestieren. Der Verlust des Sehvermögens auf dem zweiten Auge kann zur Erblindung

führen, da das Gehirn nicht daran gewöhnt ist, die peripheren Sehreste zu verarbeiten.

Der periphere visuelle Rest ergibt eine niedrige Art des Sehens, ähnlich wie bei einem Monitor, bei dem die Pixel nicht mehr funktionieren und das Bild aus vielen kleinen hellen grauen und weißen Punkten besteht, dies wird manchmal als „Schachbrettblick“ bezeichnet.

WIE KÖNNEN AUGENÄRZTE HELFEN?

Leider wird LHON oft mit einer Optikusneuritis und damit mit Multipler Sklerose, einer ischämischen Läsion oder sogar einem Gehirntumor verwechselt. Es ist wichtig, dass Augenärzte die Patienten fragen, ob es eine Familiengeschichte von Sehkraftverlust entlang

der mütterlichen Linie gibt, und ob es von Schmerzen in der Augenregion begleitet wird, was bei LHON normalerweise ausbleibt. Bei einer Augenuntersuchung in der akuten Phase kann der hintere Augenabschnitt des Patienten in manchen Fällen typische Anzeichen der Erkrankung zeigen (Pseudoödem des Sehnervenkopfes, Hyperämie und Mikro-Angiopathie), in anderen Fällen kann es völlig normal aussehen. Weitere Untersuchungen wie Optische Kohärenztomografie (OCT), Gesichtsfelder und Elektrophysiologie (Muster visuell evozierter Potentiale und Musterelektroretinogramm) können helfen, eine genaue Diagnose zu stellen. Die OCT ist die zuverlässigste Untersuchung, um den Grad der Schädigung des Sehnervs und deren Fortschreiten quantitativ zu messen.

WIE IST ES, LHON ZU HABEN?

Einige Patienten beschreiben es so, als ob sie ständig von der Sonne geblendet werden, Tag und Nacht. LHON-Patienten sind aufgrund des ständigen hellen Lichts oder des großen grauen blinden Flecks nicht in der Lage, Gesichter zu erkennen, Bücher oder Straßenschilder zu lesen.

Die LHON, die zur gesetzlichen Erblindung führen kann, wird nicht als die Art der Sehbehinderung charakterisiert, die sich hauptsächlich in Situationen mit wenig Licht manifestiert. Sie darf daher nicht mit der Leberschen kongenitalen Amaurose verwechselt werden, die auch als „Dunkelheitskrankheit“ bezeichnet wird, einer Retinopathie, die nicht durch eine Störung des mitochondrialen Stoffwechsels verursacht wird.

Sprachausgaben und andere Technologien auf Smartphones und Computern können gesetzlich blinden Menschen signifikant bei der Arbeit, beim Lernen und bei alltäglichen Aktivitäten helfen.

GIBT ES EIN HEILMITTEL?

Derzeit gibt es keine definitive Heilung oder Möglichkeit, das Fortschreiten der Krankheit aufzuhalten. Hochdosierte Antioxidantien, wie z.B. Idebenon, können helfen, den Krankheitsverlauf zu stabilisieren und bei frühzeitiger Diagnose die Schädigung beider Augen deutlich zu verringern, was eine Verbesserung des Sehvermögens begünstigt. Auf der ganzen Welt wird an der Gentherapie und an anderen möglichen Therapien geforscht, in der Hoffnung, dass bald Behandlungen und Heilmittel zur Verfügung stehen werden.

Zur Vorbeugung wird dringend empfohlen, auf das Rauchen sowie auf Alkohol zu verzichten.

LHON AWARENESS DAY

Der „LHON Awareness Day“ wird weltweit von International Mito Patients (IMP), der Föderation der Patientenorganisationen für mitochondriale Erkrankungen, organisiert, um das Bewusstsein und das Verständnis für die Lebersche Hereditäre Optikusneuropathie zu erhöhen (www.mitopatients.org). Der LHON Awareness-Day soll jährlich innerhalb der „World Mitochondrial Diseases Week“, jeweils in der dritten Septemberwoche stattfinden. Die Woche hat das Ziel, für mitochondriale Erkrankungen zu sensibilisieren.

Das Logo des LHON Awareness Day stellt einen Rosmarinzweig dar, eine immergrüne Pflanze, die auf der ganzen Welt wächst und viele positive Auswirkungen auf die Gesundheit hat. Rosmarin ist das Symbol für Gedächtnis und Energie, und seine Form ähnelt einem Mitochondrium. Die Farbe Grün steht für mitochondriale Erkrankungen. Wann immer Sie also einen Rosmarinzweig sehen, denken Sie an LHON und hoffen auf eine Heilung.

WEITERE INFORMATIONEN

Besuchen Sie die Website von International Mito-Patients (IMP), um Ihre lokale Organisation für mitochondriale Erkrankungen zu finden.



internationale Mito-Patienten

International Mito-Patients

www.mitopatients.org

info@mitopatients.org

Der LHON Awareness Day wird von IMP unterstützt.

TEILNEHMENDE LÄNDER

Kanada

LHON Kanada
www.lhoncanada.ca



Deutschland

LHON-Deutschland.e.V
www.lhon-deutschland.de



Italien

Mitocon
www.mitocon.it



Niederlande

Oogvereniging
www.oogvereniging.nl/
ledengroep/loa-lhon



Norwegen

Anne Mette Arntzen
annemette.arntzen@lhon.se

Portugal

Ana Velosa
ana.velosa@hotmail.com

Spanien

Asociación de Atrofia del
Nervio óptico de Leber
(ASANOL) www.asanol.com



Schweden

LHON Eye Society
www.lhon.se



Dieses Dokument wurde überarbeitet von:

Dr. Piero Barboni

Neuro - Ophthalmologe, IRCCS Ospedale San Raffaele von Mailand

Prof. Valerio Carelli,

**Neurologe, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna,
Universität Bologna**

Dr. Anna Maria De Negri

**Neuro - Ophthalmologe, Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini in
Rom**

Dr. Chiara La Morgia

**Neurologe, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna,
Universität Bologna**

September 2020

