

# Klinischen Kurzvortrag

## Fallvorstellung

**Marc Fankhauser**

Eidg. Dipl. Augenoptiker SBAO

Student M.Sc. Optometry

eyeness ag, Bern / Schweiz

[mfankhauser@eyeness.ch](mailto:mfankhauser@eyeness.ch)



# Achromatopsie

## Agenda

- Definition
- Erscheinungsbild
- Verbreitung
- Fallpräsentation
- Diskussion



# Achromatopsie

- Achromatopsie = Stäbchen Monochromasie
- Verbreitung ca. 1:30 000 Geburten
- Farbenblindheit, Lichtempfindlichkeit, Nystagmus, Sehschärfe oft unter 0.1

# Achromatopsie

- Komplette (typisch) oder inkomplette (untypisch) Ausprägung, abhängig ob noch funktionsfähige Zapfen vorhanden sind
- Patienten können teils Farben erkennen, basierend auf unterschiedlichen Graustufen, und erlerntem

# Genetik

- Autosomal-rezessiv vererbte Krankheit
- Der Betroffene/die Betroffene erbt eine Kopie eines mit achromatopsie gekoppeltem Gen von beiden Eltern
- Meist haben die Eltern selber eine Kopie des mutierten Genes, selber haben sie aber keine Achromatopsie und auch keine Symptome

# Genetik

- Verursacht durch verschiedene Mutationen in Zellen welche bei der Zellfunktion der Zapfen beteiligt sind
- Im Moment kennt man den Zusammenhang der Mutationen in den fünf verschiedenen Genen CNGB3 (am häufigsten), CNGA3, GNAT2, PDE6C und PDE6H

# Genetik

- Mädchen und Knaben gleichermaßen betroffen
- Keine ethnischen Unterschiede
- Selten auch erworbene Krankheit durch cerebrale Fehlfunktionen (neuronale Störungen)

# Anzeichen und Symptome

- Oft ab sechs Monaten Photophobie und Nystagmus
- Visus meist  $\leq 0.1$  bei kompletter Achromatopsie
- Visus bei inkompletter Achromatopsie teils bis zu 0.25

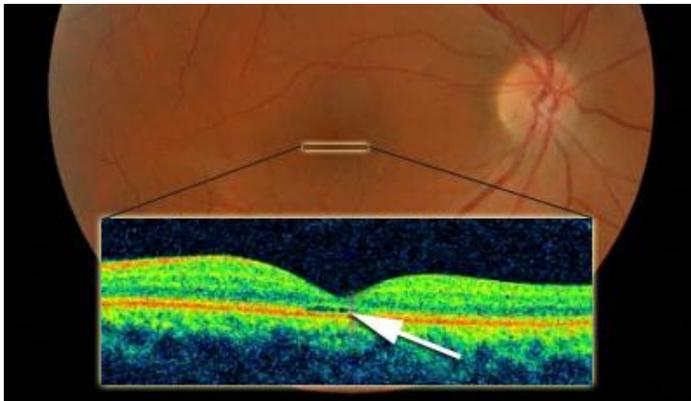


# Anzeichen und Symptome

- Der Nystagmus kann abschwächen, der Visus bleibt oft stabil
- Im Vergleich zu anderen Dystrophien, wo der Zustand sich verschlechtert bleibt er hier stabil, immerhin
- Teils Zentralskotom mit exzentrischer Fixation

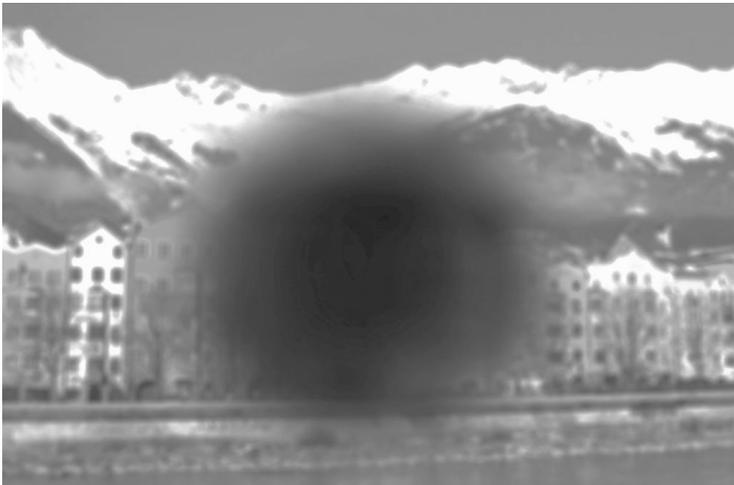
# Diagnose

- Anamnese inkl. Familiengeschichte
- Test auf Nystagmus, Visus, Farbsehen (Ishihara,...), Ophthalmoskopie
- Bei Verdacht zusätzlich OCT, Gesichtsfeld und ERG (Elektroretinogramm)



# Diagnose

- Ophthalmoskopie-Befunde: verdünnte Blutgefäße, geflecktes RPE oder veränderter Fovealreflex
- Gesichtsfeld-Befunde: relatives Zentralskotom



# Management

- Im Moment keine Therapie möglich
- Symptombekämpfung
  - Blendreduktion durch verschiedene Tönungen von Brillen und KL
  - Blendreduktion in der Umgebung
  - Vergrößerungshilfen
- Kinde ½ jährliche Kontrollen der NH, Visus, Rx um maximale Unterstützung zu bieten
- Erwachsene alle 1-2 Jahre zur Kontrolle da Werte oft stabil

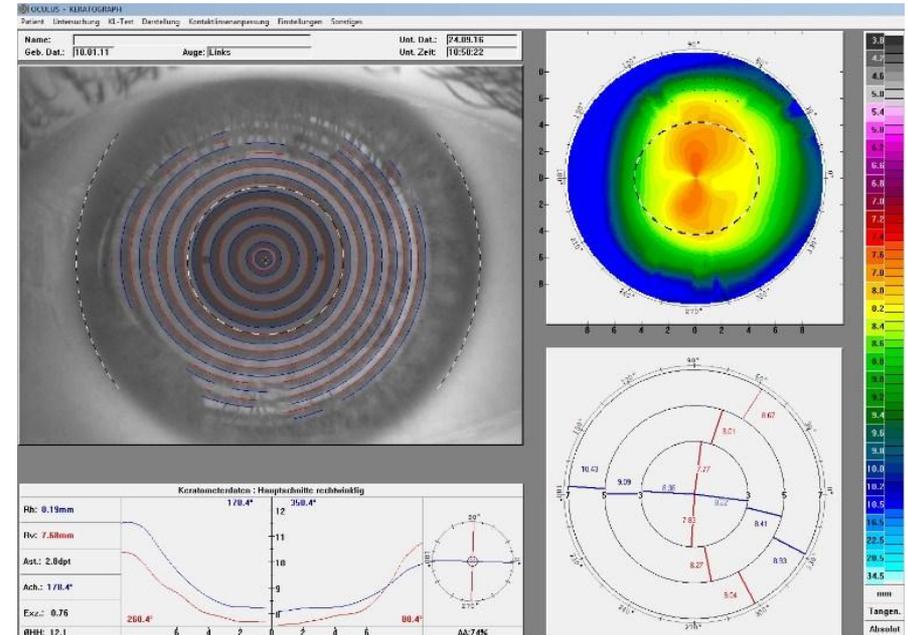
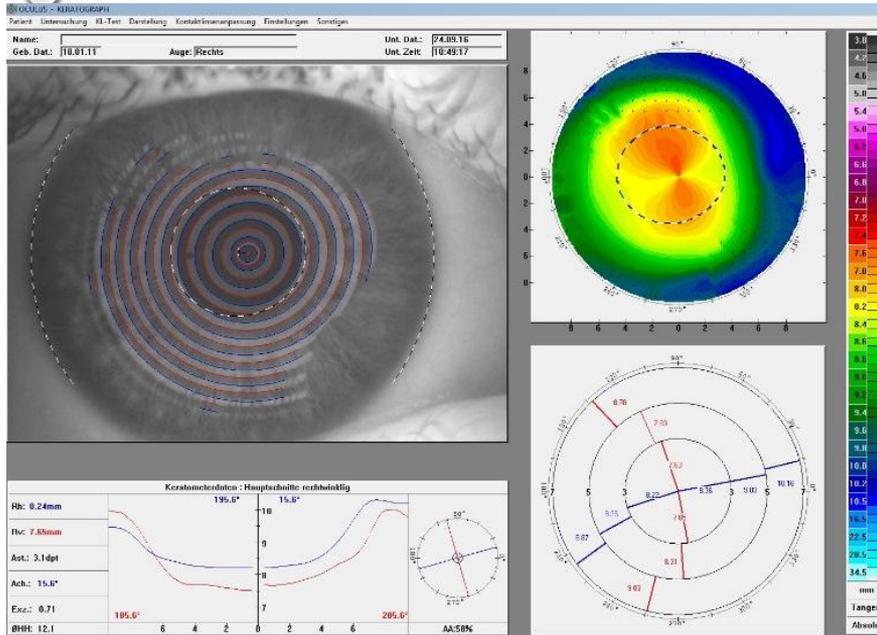
# Patientin

- Mädchen, 6 jährig
- Besucht den normalen Kindergarten
- Fährt Fahrrad, Ski, spielt Fussball, schwimmt gerne - aktiv
- Achromatopsie, Nystagmus, Photophobie
- Familiengeschichte: Myopie, Mutter > Vater

# Patientin

- Rx OD: +3.00 -3.50 5°  
OS: +3.00 -3.50 0°  
Add +6.00 in Brille zur Vergrößerung
- Vsc und Vcc unbestimmt
- 3 Bifo-Brillen mit unterschiedlich intensiven Blaublockern, je nach Lichtverhältnissen

# Topographie



OD 8.24mm/7.55mm 16°  
 178°  
 HH-Durchmesser 12.1mm OU

OS 8.19mm/7.58mm

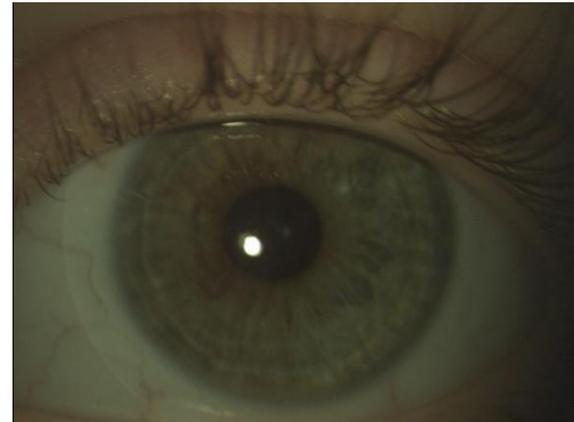
# 1. Testlinse

- Biofinity Toric 8.70/14.50
  - OD +2.50 -2.25 180° DS 0-5° (nach Aufsetzen)
  - OS +2.00 -2.25 180° DS 175-180° (nach Aufsetzen)
- Zum Prüfen der dynamischen Stabilisation, des Linsensitzes und der Spontanverträglichkeit



# 1. Testlinse

- Zum Abbauen von Vorurteilen
  - KD hatte RGP von “Spezialisten”, welche **nie** Aufgesetzt und Beurteilt, aber teuer verrechnet wurden ☹️



## 2. Testlinse

- Toris Balance (Swisslens)
- 8.90/14.50mm OU
  - OD +3.25 -3.75 180°
  - OS +3.25 -3.75 180°
- Contaflex CTF 67%



## 2. Testlinse

- Hydro Color Therapy Kantenfilter-KL  
SLF 450/511/**527**/550
- Mittlere Färbung 527
- Die transparenten Farben haben keinen Einfluss auf den DK-Wert.

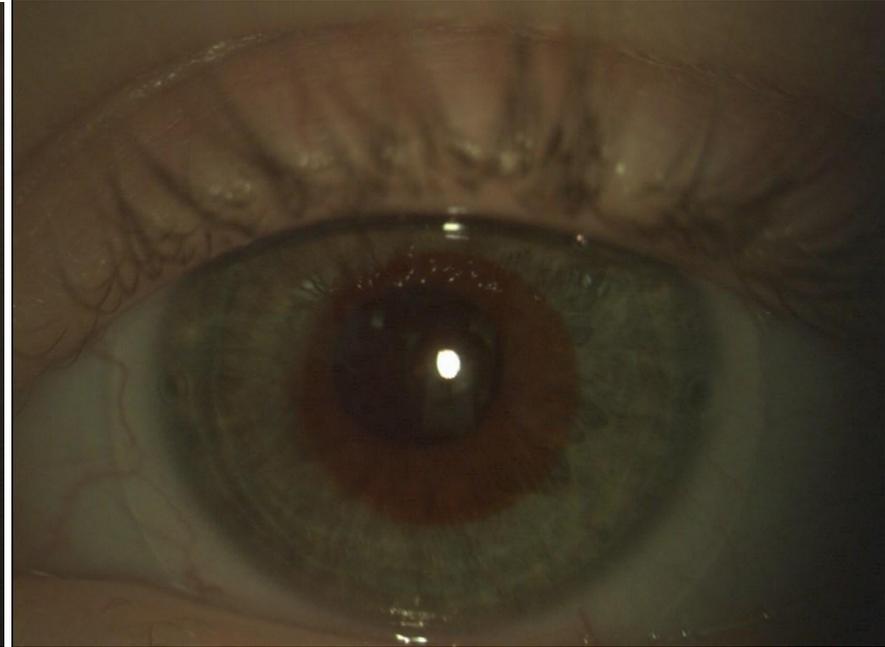
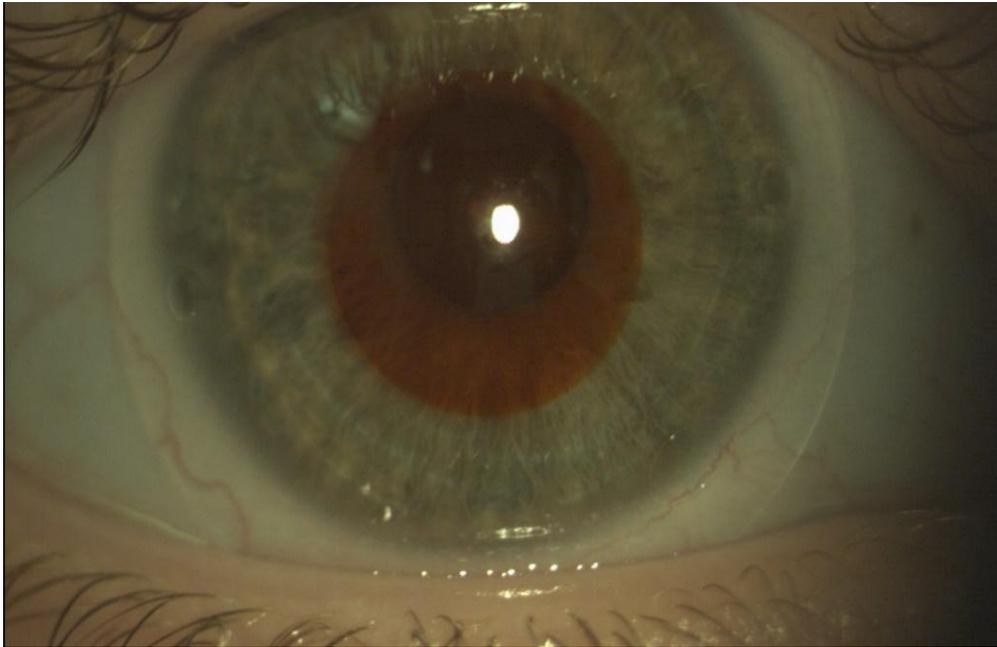


## 2. Testlinse

- Durchmesser der Färbung 6.2mm

Idee: Durchmesser der Färbung etwas grösser als Durchmesser der Pupille bei "normalen" Lichtverhältnissen, da Wechsel der KL nicht praktikabel

## 2. Testlinse



# Definitive Linse

- Toris Balance (Swisslens)

- 8.90/14.50mm OU

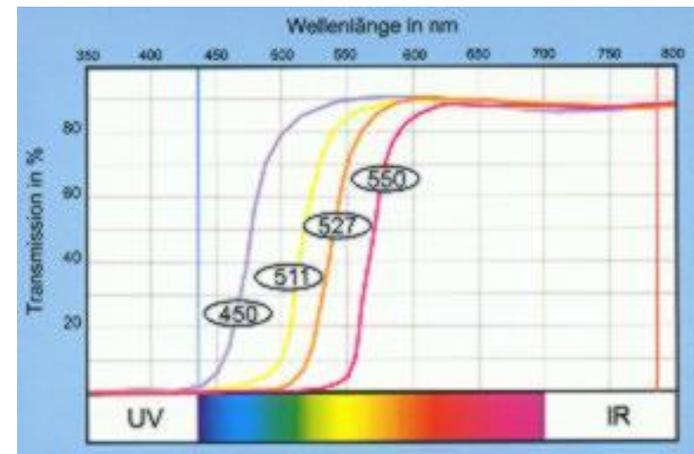
OD +3.25 -3.75 180°

OS +3.25 -3.75 180°

- Hydro Color Therapy

SLF 527

- Durchmesser der Färbung 9.0mm



# Definitive Linse

- DW 1/7 bis 7/7 je nach Aktivitäten, TZ bis zu 12h
- Komfort gut, keine Irritationen, mühelose Handhabung
- Meist zusätzlich polarisierende SoBri für Blendreduktion
- In KiGa oft Bifo-Brille wegen Vergrößerungsbedarf

# Compliance

- Lebensphasen ändern
  - Bei Kindern schneller als bei Erwachsenen
  - Zur Zeit eher schwierig, da alles blöd ist

# Aussichten

- Genforschung sehr vielversprechend
  - Dorf in Irland und Insel in Südsee haben extreme Verbreitung von Achromatopsie und sind daher stark bei Tests involviert
- Studien belegen Erfolge in Gentherapie

# Referenzen

- <https://clinicaltrials.gov>
- <http://journals.lww.com>
- <https://www.fightingblindness.ie>





[www.eyeness.ch](http://www.eyeness.ch)