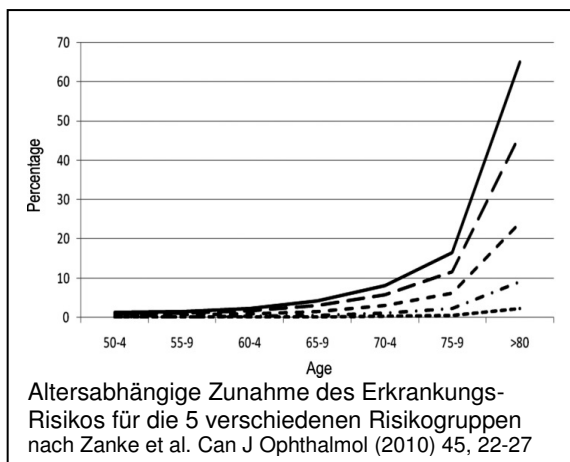


Altersbedingte Makuladegeneration – Gentest zur Bestimmung des Erkrankungsrisikos

Mit der zunehmenden Lebenserwartung in unserer Gesellschaft wird der Anteil der Patienten mit fortgeschrittener altersbedingter Makuladegeneration (AMD) voraussichtlich von derzeit 1-2% auf bis zu 5% ansteigen. Dieses führt bei den Betroffenen zu großem Leid, belastet die Familien und verursacht hohe Kosten im Sozialsystem. Denn, obwohl keine komplette Erblindung vorliegt, werden Patienten im fortgeschrittenen Stadium der Makuladegeneration pflegebedürftig und haben Anspruch auf Blindengeld. Bei 80% der Patienten liegt zum Zeitpunkt der Diagnose der AMD bereits eine erhebliche Einschränkung des Sehvermögens vor. 73% der Risikogruppe im Alter ab 55 Jahren kennen die Krankheit nicht und werden somit auch keine Vorsorgeuntersuchung in Anspruch nehmen. Therapien wären aber wesentlich effektiver, wenn die Erkrankung bereits früher festgestellt werden könnte.

Das Labor für Molekulare Genetik der Bioglobe GmbH stellt jetzt einen genetischen Test zur Verfügung, der ermittelt, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren, wie z.B. Rauchen, die Erkrankung auslösen können.



Durch die kombinierte Auswertung von 8 Positionen in 4 verschiedenen Genen und dem Rauchverhalten des Patienten wird das altersabhängige Risiko für AMD ermittelt. Die Einteilung des Risikos erfolgt in 5 Kategorien (siehe Grafik). Die genetische Disposition hat eine außerordentlich hohe Aussagekraft (Odd-ratio 18 allein für die Risiko-Haplotypen des CFH-Gens).

Der Test ist geeignet, Risikopersonen zu identifizieren, lange bevor klinische Symptome feststellbar sind. In Abhängigkeit von der Einstufung des Risikos können individuell abgestimmte Präventionsmaßnahmen empfohlen werden.

Diese bestehen zum einen in regelmäßigen Untersuchungen des Augenhintergrunds. Zum anderen in Änderungen des Lebensstils wozu die Aufgabe des Rauchens, Verhinderung von Übergewicht und Diabetes mellitus sowie die Vermeidung oder Behandlung von Bluthochdruck gehören. Die Erfahrung zeigt außerdem, dass ausreichende Aufnahme von Antioxidantien über die Ernährung oder Nahrungsergänzungsmittel gegen Makuladegeneration schützen kann. Durch einen angepassten Lebensstil kann auch bei Hochrisikopersonen die Wahrscheinlichkeit zu erkranken deutlich reduziert und die Manifestation herausgezögert werden.

Die Genuntersuchung ist medizinisch indiziert und von den gesetzlichen Krankenkassen erstattungsfähig:

- bei bereits vorliegender Schädigung der Makula zur Prognose des Verlaufs.
- bei Angehörigen von Patienten mit Makuladegeneration.

Als Vorsorgeuntersuchung ist der genetische Test bei Menschen ab dem 40. Lebensjahr zur Abschätzung des individuellen Erkrankungsrisikos und zur Einleitung gezielter Prophylaxe sinnvoll.

Da Kassen in der Regel Vorsorgeuntersuchung nicht erstatten, handelt es sich in dem Fall um eine individuelle Gesundheitsleistung (IGeL – Selbstzahlerleistung). Für den Patienten ist dieses jedoch eine sinnvolle Investition zur Erhaltung seiner Sehkraft.

Für die Durchführung der Untersuchung sind 2 ml EDTA-Vollblut oder zwei Wangenschleimhautabstriche erforderlich. Die Bearbeitungsdauer beträgt 2 Wochen.

Stand: 02/2011