

Leseprobe

Fachbuch – Das CHARGE-Syndrom

Auge und visuelle Wahrnehmung beim CHARGE-Syndrom

Barbara Käsmann-Kellner

Entwicklung des Sehvermögens

Die regelrechte Entwicklung des Sehens läuft in den ersten zwei Jahren rasant ab, im dritten bis zum sechsten Lebensjahr dagegen langsamer. Die kindliche Sehentwicklung ist vonseiten der Augen im achten Jahr abgeschlossen, die Verarbeitung des Sehens im Gehirn dagegen kann weiterhin gefördert und verbessert werden.

Da etwa 80 Prozent all unserer Informationen über die Augen aufgenommen werden, kann man ermessen, wie wichtig die Sehleistung und die Entwicklung des Sehvermögens für die allgemeine Entwicklung eines Kindes ist. Dies gilt für gesunde Kinder, aber besonders natürlich für Kinder, die weiteren Problemen und Entwicklungsstörungen zu kämpfen haben.

Das Sehen-(können) steuert die motorische Entwicklung, es ist Grundlage für die soziale und emotionale Entwicklung. Hier seien insbesondere der Gesichts- und Augenkontakt zu benennen, für die persönliche Bildung, aber auch für die Feinmotorik und die kognitive Entwicklung, an dieser Stelle sei auf Abstraktion, die Unterscheidung zwischen mein und dein, Figur-Grund-Erkennung beziehungsweise Mustererkennung verwiesen. Ein blindes gesundes Kind wird dies, wenn auch mühsamer, natürlich auch alles entwickeln, anders dagegen sieht es bei chromosomal oder genetisch geschädigten Kindern aus, die ohnehin noch mit anderen körperlichen Problemen und Entwicklungsproblemen kämpfen.

Gerade bei besonderen Kindern halte ich es daher für extrem wichtig, alle zugänglichen Störungen des Sehens zu beseitigen, um dem Kind einen möglichst optimalen Scheindruck zu gewährleisten.

Zugängliche Störungen sind beispielsweise: Ausgleich der Fehlsichtigkeit in Form von Kurz- oder Weitsichtigkeit oder Hornhautverkrümmungen, Unterstützung beim Nah-Sehen, Vermeidung von Blendung, Verbesserung des Kontrastes der Umgebung, Vereinfachung der Strukturierung des Wohnbereiches des Kindes, das heißt, keine übervollen Regale, besser

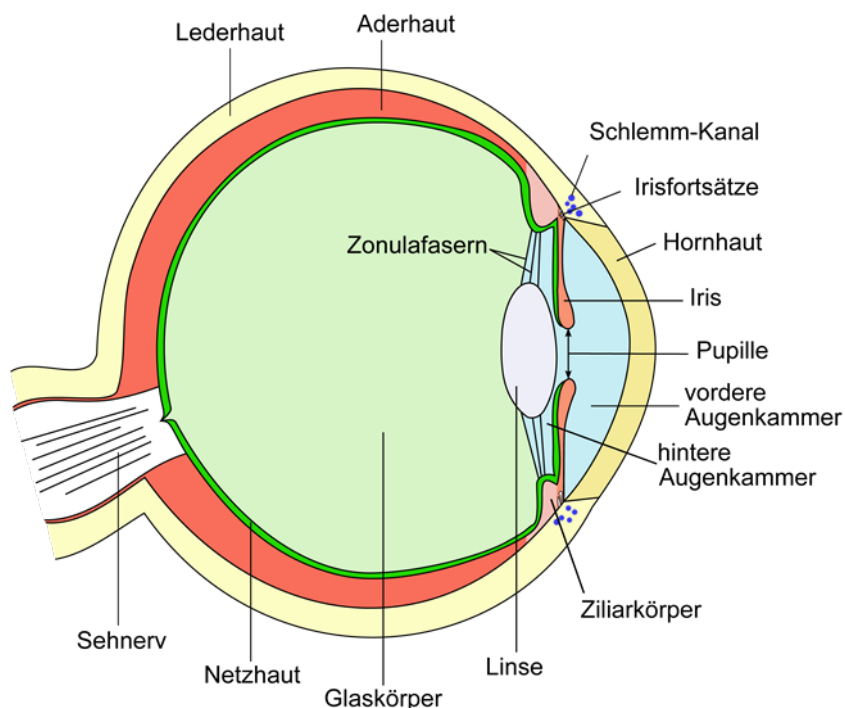
ist es, diese mit unifarbene n Tüchern abzuhängen und einiges mehr. Auch bei eingeschränktem Sehen kann das, was das Kind sieht, optimiert werden, und somit auch das, was es an Nutzen aus dem Sehen ziehen kann.

Seit über 15 Jahren betreue ich seh- und mehrfachbehinderte Kinder, wobei mir die Kinder mit CHARGE-Syndrom besonders auffallen: Zum einen aufgrund der oft jahrelangen Kliniken-Reisen bis zur endgültigen Diagnosesicherung, aber insbesondere deshalb, weil es bei ihnen mit der Förderung besonders anspruchsvoll ist, da oft der zweite - normalerweise die Sehbehinderung ausgleichende - Sinn ebenfalls gestört ist: das Hören. Ein seh- und hörbehindertes Kind hat es deutlich schwerer, als ein Kind mit einem Defekt an "nur" einem dieser hauptsächlichen Sinne.

Eine wesentliche Motivation für mich, bei dem Projekt etwas beizusteuern, ist daher, über die leider vielfältig möglichen Augenbeteiligungen beim CHARGE-Syndrom zu informieren, damit hinsichtlich des Sehens eine möglichst frühzeitige Diagnostik, aber auch eine frühe Förderung und vor allem eine Prophylaxe eventueller Komplikationen durchgeführt werden können.

Das Auge

Als Einleitung zum Augenkapitel zunächst eine anatomische Schemazeichnung. An diese Stelle sei auch auf das Glossar verwiesen, in dem oft gehörte Begriffe, die Nicht-Augenärzte jedoch häufig nicht einordnen können, kurz erläutert werden.



Klinische Diagnose

Die diagnostischen Kriterien für das CHARGE-Syndrom, ein Fehlbildungssyndrom mit Auffälligkeiten in verschiedenen Organsystemen, basieren auf einer Kombination aus sogenannten Haupt- und Nebenkriterien. Auch wenn sich die Häufigkeitsangaben für die einzelnen Kriterien in der Literatur unterscheiden, so besteht doch Übereinstimmung, dass die häufigste Beteiligung ein Kolobom mit circa 80 Prozent als eine Spaltbildung im Bereich des Auges ist, gefolgt von Herzfehlern mit 70 Prozent, posteriore Choanalatresien mit 50 Prozent sowie Klein- und Minderwuchs als auch einer geistigen Behinderung. Zu den sogenannten Minorkriterien gehören die Deformation des Ohres, das sogenannte CHARGE-Ohr, eventuell mit Schwerhörigkeit oder Taubheit sowie Genitalfehlbildungen.

Die in so unterschiedlichen anatomischen Bereichen auftretenden Befunde lassen sich bei zwei Drittel der Patienten auf eine Mutation im CHD7-Gen (8q12) zurückführen. Das CHD7-Gen, kodiert für das Chromodomain-Helicase-DNA-Bindungsprotein, gehört zu einer großen Gruppe evolutionäre konservierter Proteine, denen eine Rolle in der Chromatinorganisation zugesprochen wird. CHD7 ist eine Regulatorgen auf übergeordneter Ebene und beeinflusst eine große Anzahl verschiedenster embryonaler Entwicklungsschritte, was auch die Pleiotropie, als die Vielfältigkeit, des Phänotyps erklärt. In der Mehrzahl der Fälle handelt es sich um Mutationen, die zu einem vorzeitigen Abbruch der Proteinsynthese führen.

Bei den Mutationen handelt es sich selten um Mikrodeletionen in 8q12, öfter um truncating mutations inklusive Frameshift und Nonsense-Mutationen.

Man geht davon aus, dass die Mutation im CHD7-Gen zu einem dysplasto-genetischen dysneuro-regulativen Prozess führt, der seinerseits die physiologische Entwicklung der primären Neuralleiste stört und damit zu Fehlbildungen in so verschiedenen Organsystemen führt.

Einteilung der Befunde an Augen und visuellem System bei CHARGE

Augenfehlbildungen finden sich beim CHARGE-Syndrom bei bis zu 90 Prozent aller Patienten. Hierbei schwanken die Werte in den Literaturangaben zu 40 bis 90 Prozent. Bei etwa 80 Prozent dieser Betroffenen findet sich einen beidseitigen, wenn auch oft nicht auf beiden Seiten gleich stark ausgeprägte Symptomatik.