

Welche Hilfsmittel gibt es?

Analog zu den Problemen lassen sich die Hilfsmittel in drei Gruppen unterteilen:

- Zur **Reduzierung der Blendung** sind Kantenfilterbrillen oder getönte Brillengläser bzw. Kontaktlinsen erforderlich. Brillen mit Blendschutz gegen seitlich einfallendes Licht oder Schirmmützen sind nützlich.

- Zu einem gewissen **Ausgleich der geringen Sehschärfe** werden Vergrößerungshilfen genutzt. Z. B. Lupen, monokulare Fernrohre, elektronische (Tafel)-Lesegeräte, Lupenbrillen.

- Zur **Farberkennung** dienen elektronische Farberkennungsgeräte.

Darüber hinaus sind **Smartphones** ein universelles Hilfsmittel zur Vergrößerung, Farberkennung, Orientierung, Vorlesen, Diktieren usw.

Achromatopsie auf YOUTUBE

Die **Achromatopsie Selbsthilfegruppe e.V.** hat selbst produzierte Videos auf seinem **YOUTUBE-Kanal** veröffentlicht.



Zwei Mitglieder der **Selbsthilfegruppe** berichten über ihren Alltag mit der sehr seltenen Sehstörung **Achromatopsie**.

Ein illustrierter Vortrag über Ursachen, Diagnose, Symptome, Alltag, Hilfsmittel und Forschung zur angeborenen Sehstörung **Achromatopsie**.



Spendenkonto

Der **Achromatopsie Selbsthilfeverein e.V.** ist als gemeinnützig anerkannt und berechtigt, Zuwendungsbestätigungen für Spenden auszustellen.

Volksbank In der Hohen Mark e.G.
IBAN: DE82 4006 9709 0811 6542 00

Was macht die Selbsthilfegruppe?

Der Achromatopsie Selbsthilfeverein unterstützt die von dieser angeborenen Erkrankung betroffenen Menschen und deren Angehörige. Der im deutschen Sprachraum tätige, gemeinnützige Verein macht auf die Probleme aufmerksam, die durch die Symptome

- **totale Farbenblindheit**
- **Sehstärke nur 10 % oder weniger**
- **extreme Licht- und Blendungsempfindlichkeit**
- **Nystagmus (Augenzittern)**

hervorgerufen werden. In der Selbsthilfegruppe wird der gegenseitige Erfahrungsaustausch durch ein Internetforum, jährliche Treffen und persönlichen Dialog gefördert. Das Wissen über geeignete Hilfsmittel, Alltagsbewältigung, Fördermöglichkeiten sowie Entwicklung der Diagnostik wird weitergegeben. Die Forschung zur Achromatopsie wird beobachtet und nach Möglichkeit unterstützt.

Der Verein und seine Mitglieder

Der eingetragene Verein wurde 2005 als Selbsthilfegruppe gegründet. Mitglieder sind meist Achromaten und deren Angehörige, die im Verein Austausch und Unterstützung finden. Einige an diesem Thema fachlich Interessierte sowie Freunde und Förderer sind dem Verein ebenfalls beigetreten.

Der Verein:	Achromatopsie Selbsthilfe e. V.
Sitz / Anschrift	Graf-Recke-Str. 160 40237 Düsseldorf
Vereinsregister Steuernummer	VR Düsseldorf Nr. 11778 105/5887/2281
Telefon Email Internet	+49 211 26177295 kontakt@achromatopsie.de www.achromatopsie.de

ACHROMATOPSIE

Sehen Sie die Welt so ?



... oder so ?



Wie ein Achromat sieht, kann für normal Sehende nicht genau dargestellt werden. Dieser Simulationsversuch berücksichtigt folgende Symptome der Achromatopsie:

- Vollständige Farbenblindheit
- Blendung durch Tageslicht
- 5 bis 10 % Sehschärfe
- Nystagmus/Augenzittern

Achromatopsie Selbsthilfegruppe e.V.

www.achromatopsie.de



Was ist Achromatopsie?

Achromatopsie ist eine angeborene, völlige Farbenblindheit. Sie gilt als seltene Erkrankung, von der nur einer unter 30.000 Menschen betroffen ist; in Deutschland sind es ca. 2.700.

Abgrenzung: Farbenfehlsichtigkeit oder teilweise Farbenblindheit tritt erheblich häufiger auf. So sind z. B. von der Rot/Grün-Schwäche 10 % der Männer, aber nur 1 % aller Frauen betroffen.

Wie sieht der normalsehende Mensch?

In der Netzhaut des Auges gibt es unterschiedliche, lichtempfindliche Rezeptoren, aus deren Informationen das Gehirn ein Bild zusammenfügt. Am Tage sind die **Zapfen-Rezeptoren** im Fixationszentrum des Auges aktiv. Sie unterscheiden Rot, Grün und Blau. Aus diesen Informationen wird im Sehzentrum des Gehirns ein farbiges Bild erzeugt. Um diese Zapfen liegen kranzförmig **Stäbchen-Rezeptoren**, die das Sehen in der Dämmerung und Nacht ermöglichen. Stäbchen sind wesentlich lichtempfindlicher, können aber nur grobe Strukturen differenzieren. Diese Arbeitsteilung zwischen Zapfen und Stäbchen erklärt, warum auch normalsichtige Menschen nachts kaum oder keine Farben erkennen können.



Wie sehen Achromaten?

Die meisten Achromaten erleben die Welt nicht als grau oder gar trist! Farben sind für sie eine unvorstellbare Dimension der Wahrnehmung. Dinge werden auch nicht als unscharf oder verschwommen gesehen. Die nur 5 bis 10 %-ige

Sehstärke entspricht am ehesten dem Seheindruck eines Normalsehenden aus 10 bis 20-facher Entfernung. Das Augenzittern nimmt der Achromat nur bei Blendung, dann oft schmerzhaft wahr. Eine vergleichende Darstellung ist nur schwer möglich. So sind die beiden links gezeigten Bilder ein Versuch, Farbenblindheit, Sehschwäche und Blendung zu simulieren.

Welche Symptome treten auf?

vollständige Farbenblindheit:

- Wegen des Fehlens eines Proteins im Auge können die Zapfen, die für das Farb- und Scharfsehen verantwortlich sind, keine Informationen an das Sehzentrum im Gehirn leiten.

- **sehr starke Blendungsempfindlichkeit:**

Besonders am Tag, aber auch schon bei hellem Kunstlicht, sind die Stäbchen-Rezeptoren stark überlastet, so dass die ohnehin schwache Sehkraft fast auf Null sinkt. Der Achromat sieht dann nur noch grelles Weiß oder diffuses Grau. Darum wird die Erkrankung auch „Tagblindheit“ genannt.

- **geringe Sehstärke (Visus $\leq 0,1$):**

Die Stäbchen-Rezeptoren können nur grobe Strukturen abbilden, so dass der Achromat auch bei für ihn guten Lichtverhältnissen nur eine Sehkraft von 10 % oder weniger eines normalsehenden Menschen hat.

- **Augenzittern (Nystagmus):**

Wegen des Fehlens der Sehinformationen aus dem Fixationszentrum der Netzhaut, ist das Auge ständig in Bewegung, um das mit beiden Augen Gesehene zu fixieren.

Wie bekommt man Achromatopsie?

Achromatopsie ist eine angeborene Störung, die autosomal rezessiv vererbt wird. Frauen und Männer sind gleich häufig betroffen. Von klinisch gesunden Eltern, die je ein krankes und ein gesundes Gen tragen, sind statistisch ein Viertel der Kinder von Achromatopsie betroffen.

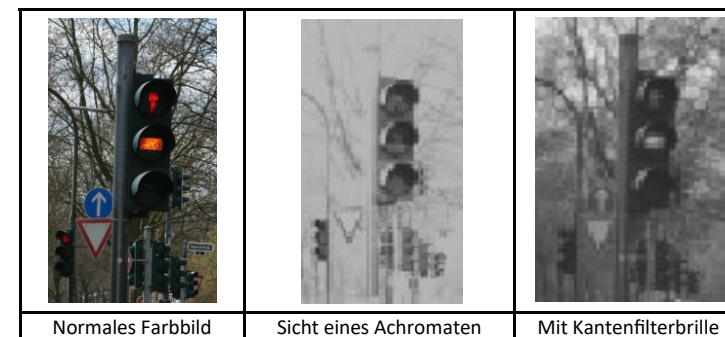
Wie diagnostiziert man Achromatopsie?

Mittels eines Elektroretinogramms (ERG) lassen sich die Reaktionen der Zapfen (Farbsehen) und Stäbchen (Dämmerungssehen) auf Lichtblitze getrennt ableiten und auswerten.

Gewissheit über das Vorliegen einer Achromatopsie erhält man durch eine Blutanalyse am **Forschungsinstitut für Augenheilkunde der Universität Tübingen**. Dort wird der verantwortliche Gendefekt (es gibt verschiedene!) exakt bestimmt.

www.eye-tuebingen.de/wissingerlab/

Welche Probleme haben Achromaten?



Die Alltagsprobleme der Achromaten sind in erster Linie von der hohen Blendungsempfindlichkeit beeinflusst. Die ohnehin geringe Sehschärfe wird schon bei mäßigem Licht weiter stark reduziert. Ein Wechsel der Lichtverhältnisse bedeutet meist auch einen Brillenwechsel (angepasste Tönung oder Kantenfilter). Das fehlende Vermögen Farben zu unterscheiden, bringt in der Natur und besonders in unserem stark „farb-codierten“ Alltag Schwierigkeiten.

Gibt es eine Therapie?

Diese angeborene Störung der Zapfen in der Netzhaut des Auges galt bisher als nicht therapierbar. Ein Wissenschaftlerteam an der Universitätsaugenklinik in Tübingen forscht jetzt an einer gentherapeutischen Behandlung. Aktuelle Informationen gibt es dazu unter: www.rd-cure.de