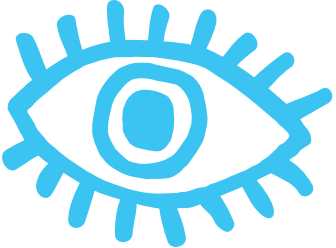


ADOA-plus verstehen (für Patienten)



CURE
ADOA 
FOUNDATION

Inhaltsverzeichnis

1. Was ist ADOA-plus?	1
2. Was sind die Symptome?	1
3. Wie entsteht ADOA-plus?	2
4. Wie wird festgestellt, ob Sie an ADOA-plus leiden?	3/4
5. Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?	4/8
6. Was können Sie selbst tun?	8/12
7. Was macht die Cure ADOA Foundation?	12
8. Möchten Sie mehr erfahren?	13

**Diese Broschüre wurde durch die
Visio Foundation ermöglicht.**

Visio  Foundation

1. Was ist ADOA-plus?

Die autosomal-dominante Optikusatrophie (ADOA) ist eine sehr seltene, vererbte Augenerkrankung. Sie wird durch eine Schädigung des Sehnervs verursacht. Manche Betroffene sind nur leicht beeinträchtigt. Bei den meisten kommt es zu einem allmählichen Verlust der Sehkraft. Andere erblinden fast vollständig. Bei ADOA-plus treten die Symptome auch in anderen Körperregionen auf.

ADOA ist nicht weit verbreitet. Die Erkrankung betrifft etwa 1 von 30.000 Menschen. Da es kein umfassendes Register aller Patienten gibt, handelt es sich hierbei um eine Schätzung. Etwa 1 von 5 Menschen mit ADOA entwickelt ADOA-plus.

2. Was sind die Symptome?

Neben Augenproblemen können Menschen mit ADOA-plus auch unter folgenden Beschwerden leiden:

- Probleme mit dem Gehirn, den Nerven und den Muskeln (neurologische Probleme):
- Hörverlust oder Taubheit: meist in beiden Ohren (Schädigung des Hörnervs)
- Gleichgewichtsstörungen
- Muskelschwäche, insbesondere in den Oberschenkeln und Armen
- Muskelschmerzen oder Krämpfe
- Schwierigkeiten bei der Bewegung und der Kontrolle der eigenen Bewegungen (Ataxie)
- Kribbeln, Gefühlsstörungen oder Schmerzen aufgrund von Nervenschäden (sensorische Neuropathie)
- Erhöhter Muskeltonus (Spastik)
- Epilepsie

Weitere Symptome:

- Starke und anhaltende Müdigkeit
- Probleme beim Denken und Verstehen (kognitive Probleme). Zum Beispiel Schwierigkeiten mit dem Gedächtnis oder der Konzentration
- Probleme mit dem autonomen Nervensystem; dieses reguliert unter anderem Herzfrequenz und Blutdruck



3. Wie entsteht ADOA-plus?

Ein Defekt im OPA1-Gen führt zu einem Energiemangel

ADOA und ADOA-plus werden durch einen Fehler in der DNA, dem Erbgut, verursacht. Ein solcher Fehler wird auch als genetische Variante oder Genmutation bezeichnet. Bei ADOA und ADOA-plus liegt der Fehler im OPA1-Gen.

Das OPA1-Gen ist für die Produktion von Substanzen (Proteinen) verantwortlich, die für die Energiekraftwerke der Zelle (Mitochondrien) wichtig sind. Wenn diese nicht richtig funktionieren, erhalten die Zellen zu wenig Energie. Dies führt häufig zu Problemen mit Organen oder Geweben, die viel Energie benötigen. Bei ADOA sind davon die Sehnerven betroffen. Bei ADOA-plus treten zusätzlich Probleme mit den Hörnerven, den Muskeln oder anderen Organsystemen auf.

Es gibt verschiedene Arten von Mutationen im OPA1-Gen. Bei einigen Mutationen besteht ein erhöhtes Risiko, an ADOA-plus zu erkranken.

Vererbung

ADOA und ADOA-plus sind seltene Erbkrankheiten. Sowohl Männer als auch Frauen können die genetische Veranlagung für ADOA und ADOA-plus in sich tragen und weitervererben. Jedes Kind eines Elternteils mit ADOA oder ADOA-plus hat eine Wahrscheinlichkeit von 50 % (1 zu 2), diese genetische Veranlagung zu erben. Dies gilt sowohl für Söhne als auch für Töchter.

Von den Kindern, die mit einem Defekt im OPA1-Gen geboren werden, entwickeln etwa 95 % (19 von 20) Symptome. Diese treten häufig in den ersten zehn Lebensjahren auf. Etwa 5 % (1 von 20) der Menschen mit diesem Defekt entwickeln keine Symptome. Sie können den Defekt jedoch trotzdem an ihre Kinder weitergeben.



4. Wie wird festgestellt, ob Sie an ADOA-plus leiden?

Die Diagnose von ADOA wurde oft bereits von einem Augenarzt gestellt.

Genetische Untersuchung

Ein auf genetische Erkrankungen spezialisierter Arzt (klinischer Genetiker) kann DNA-Tests durchführen, um die Diagnose ADOA oder ADOA-plus zu bestätigen. Ob Sie diesen Test durchführen lassen möchten, ist eine persönliche Entscheidung.

Der klinische Genetiker kann die Vor- und Nachteile mit Ihnen besprechen. Dies wird als Gespräch über Vererbung und Entscheidungsmöglichkeiten (genetische Beratung) bezeichnet.

DNA-Tests können auch aufzeigen, ob Menschen, die (noch) keine Symptome haben, dennoch die genetische Mutation in ihrer DNA tragen. Dies bezeichnen wir als prädiktive DNA-Tests. [Erfahren Sie mehr über Gentests](#)

Gut zu wissen:

- Die Kosten für eine Beratungssitzung und einen DNA-Test variieren je nach Land.
- Eine Beratungssitzung oder ein Test kann sich auch auf die Optionen und Kosten einer Lebens- oder Berufsunfähigkeitsversicherung auswirken. Auch dies variiert je nach Land.

Wenn Sie planen, Kinder zu bekommen, gibt es verschiedene Möglichkeiten, falls Sie oder Ihr Partner einen genetischen Defekt haben. Lesen Sie mehr dazu unter [„Was können Sie selbst tun?“](#).

Diagnose von ADOA-plus

Bei Menschen mit ADOA kann der Arzt ADOA-plus in Betracht ziehen, wenn weitere Symptome vorliegen, wie beispielsweise Hörverlust, Kraftverlust, Gleichgewichtsstörungen und (starke) Müdigkeit. Müdigkeit allein als zusätzliches Symptom reicht für die Diagnose von ADOA-plus nicht aus.



Ein Augenarzt und ein Neurologe können diese Diagnose stellen. Ihr behandelnder Arzt (zum Beispiel ein Augenarzt, Neurologe, klinischer Genetiker oder Hausarzt) kann Sie an ein Kompetenzzentrum überweisen – ein Krankenhaus mit umfassender Erfahrung im Bereich ADOA-plus. Vor der Überweisung berät sich Ihr Arzt möglicherweise zunächst mit diesem Team.

Was geschieht nach der Diagnose?

Sobald feststeht, dass Sie an ADOA-plus leiden, vereinbaren Sie mit Ihrem Arzt einen Behandlungsplan. Dieser kann von Person zu Person variieren. Oft kann Ihr behandelnder Arzt Ihnen weiterhelfen. Manchmal bleiben Sie in der Betreuung des Fachzentrums, zum Beispiel einmal im Jahr.

Wie sich die Erkrankung im Laufe Ihres Lebens entwickelt, ist von Person zu Person unterschiedlich. Sie kann sich sogar innerhalb einer einzigen Familie unterscheiden, auch zwischen Eltern und Kindern. Bei den meisten Menschen verschlimmern sich die Symptome im Laufe der Jahre. In welchem Ausmaß und wie schnell dies geschieht, hängt unter anderem von der Art des Fehlers in der DNA ab.

Letztendlich verläuft ADOA-plus bei jedem Menschen anders. Dies ist für die Behandlung und Betreuung von Bedeutung.

5. Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Leider gibt es derzeit keine Behandlung, die ADOA-plus heilen kann. Dieses Kapitel konzentriert sich auf die Behandlung der „Plus“-Symptome.

Behandlung von Hörproblemen

Die Kombination aus Sehschwäche und Hörproblemen bei ADOA-plus erschwert das Leben besonders stark. Deshalb ist es wichtig, dass Hörprobleme frühzeitig erkannt werden. Ein HNO-Arzt und ein Audiologe können gemeinsam den besten Weg finden, um das Hörvermögen zu unterstützen.



Hörhilfen bei Hörproblemen

Menschen mit Hörverlust erhalten in der Regel Hörgeräte. Bei schwerem Hörverlust kommt oft eine Operation in Betracht, bei der ein Cochlea-Implantat (CI) eingesetzt wird. Ein CI funktioniert anders als ein Hörgerät. Es wandelt Schall in ein elektrisches Signal um, das den Hörnerv stimuliert. Dadurch können Betroffene (in der Regel) wieder so hören wie mit einem Hörgerät. Der HNO-Arzt und der Audiologe entscheiden, ob ein CI geeignet ist.

Bei der Auswahl eines Hörgeräts ist es wichtig, das weitere Fortschreiten des durch ADOA-plus verursachten Hörverlusts zu berücksichtigen. Zusätzlich zum durch ADOA-plus verursachten Hörverlust kommt es bei vielen Menschen mit zunehmendem Alter zu einem weiteren Hörverlust aufgrund einer altersbedingten Schwerhörigkeit.

Ein Hörgerät oder ein Cochlea-Implantat ist eine Hilfsmaßnahme. Es kann dennoch schwierig sein, Menschen in lauten Umgebungen zu verstehen. Manchmal können einfache Lösungen, wie eine ruhigere (Arbeits-)Umgebung oder das Erklären der Situation gegenüber Klassenkameraden, Lehrern, Kollegen, Familienangehörigen und Freunden, eine große Hilfe sein. Es gibt auch andere Hilfsmittel, die Ihnen helfen, dem Unterricht, Telefongesprächen, dem Fernsehen, Präsentationen oder Besprechungen leichter zu folgen. Diese Hilfsmittel können auch an Orten wie Restaurants oder im Theater hilfreich sein.

Unterstützung

Ein audiologisches Zentrum für Arbeitssicherheit und Gesundheitsschutz und/oder ein Hörgeräteakustiker kann Ihnen bei der Beschaffung von Hörgeräten oder Hilfsmitteln behilflich sein und Sie in beruflichen und sozialen Situationen beraten. Der wichtigste Ratschlag lautet: Warten Sie nicht zu lange, bevor Sie Hilfe bei Hörproblemen in Anspruch nehmen. Die meisten Menschen stellen fest, dass sich dadurch ihre Lebensqualität verbessert.



Gehörschutz

Um weitere Schäden an Ihrem Gehör so weit wie möglich zu vermeiden, wird empfohlen, keine laute Musik (zu oft oder zu lange) zu hören und sich nicht in lauten Umgebungen aufzuhalten. Oder, falls nötig, einen Gehörschutz zu tragen.

Kommunikation bei Taubblindheit

Wenn jemand sowohl eine Hör- als auch eine Sehbehinderung hat (Taubblindheit), sind neue Kommunikationswege erforderlich. Bei Taubblindheit kann eine durch Berührung vermittelte Gebärdensprache geeignet sein. Dies wird als „Vier-Hand-Gebärdensprache“ bezeichnet. Dazu gehört auch das Fingeralphabet in der Hand.

Bei dieser Methode halten sich die Gesprächspartner an den Händen, sodass die taubblinde Person spüren kann, was gerade gebärdet wird.

Manche Menschen können noch gut genug sehen, um Gesten zu erkennen. Sie können Gebärdensprache verwenden.

Wichtig ist, dass die Gebärden im Sichtfeld der Person ausgeführt werden. Manchmal kann die Unterstützung durch einen Gebärdensprachdolmetscher hilfreich sein.

In Schulungen können Sie lernen, wie die verschiedenen Kommunikationsmethoden funktionieren. Das hilft Ihnen, sich auf die Zukunft vorzubereiten. Was am besten funktioniert, hängt von der Situation und der Art der Taubblindheit ab. Sie können diese Schulungen auch gemeinsam mit Ihren Angehörigen besuchen.

Unterstützung im Umgang mit ADOA-plus

Bei Erkrankungen, die die energieproduzierenden Strukturen in den Zellen betreffen (Mitochondriopathien) wie ADOA-plus, sind allgemeine Aussagen oft ungenau. Zum Beispiel hinsichtlich des Schweregrads der Erkrankung, ihres weiteren Verlaufs und der Maßnahmen, die Sie ergreifen sollten. Das Ausmaß Ihrer Symptome variiert von Person zu Person, sogar innerhalb derselben Familie.



Deshalb ist es sehr wichtig, dass die Informationen, die Unterstützung und die Behandlung gut auf Ihre Situation abgestimmt sind. Auf diese Weise können Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt oder Ihren Gesundheitsdienstleistern dafür sorgen, dass Sie nicht übermäßig belastet werden. Es ist auch wichtig, sich auf das zu konzentrieren, was Sie tun können, anstatt nur die Einschränkungen zu betrachten. Lesen Sie mehr unter [„Was können Sie selbst tun?“](#).

Zu beachtende Punkte bei der Einnahme von Medikamenten

Menschen mit ADOA-plus benötigen eine auf sie zugeschnittene Versorgung („maßgeschneiderte Versorgung“). Es ist wichtig, dass Gesundheitsdienstleister darauf achten, welche Medikamente sie verschreiben. Menschen mit einer mitochondrialen Erkrankung wie ADOA-plus sollten bestimmte Medikamente meiden.

Eine Gruppe von Ärzten und Forschern aus verschiedenen Ländern hat eine Liste zusammengestellt mit:

- [Medikamente, die schädlich sein können \(Englisch\)](#)
- [Medikamente, die unbedenklich sind \(Englisch\)](#)
- [Deutsche Übersetzung der Medikamentenliste](#)

Tipp: Informieren Sie Ihre Ärzte immer über diese Liste.

Alternative Behandlungsmethoden

Leider gibt es derzeit keine Medikamente, die ADOA-plus heilen können. Es wird jedoch intensiv auf diesem Gebiet geforscht.

Für Menschen, die zu wenig essen oder unterernährt sind, können Tabletten mit zusätzlichen Vitaminen und Mineralstoffen (Nahrungsergänzungsmittel) neben einer gesunden Ernährung hilfreich sein.

Siehe [„Gesunde Ernährung“](#) unter „Was können Sie selbst tun?“.

Wissenschaftliche Forschung

Forscher untersuchen ADOA und ADOA-plus. Ihr vorrangiges Ziel ist es, ein Medikament zu finden, das das Sehvermögen stabilisiert und eine weitere Verschlechterung verhindert. Es kann noch Jahre dauern, bis ein Medikament oder eine andere Behandlungsmethode tatsächlich verfügbar ist.

Außerdem werden neue Behandlungsmethoden erforscht, wie beispielsweise Gentherapie oder Stammzelltherapie.

Weitere Forschung ist wichtig, da eine Heilung von ADOA und ADOA-plus nach wie vor das oberste Ziel der Cure ADOA Foundation ist.

6. Was können Sie selbst tun?

Es ist wichtig, einen gesunden Lebensstil zu führen: sich gesund zu ernähren, sich ausreichend zu bewegen und die eigenen Kräfte gut einzuteilen.

Gesunde Ernährung: Vermeiden Sie zu geringe Nahrungsaufnahme (Mangelernährung)

Eine gesunde Ernährung gemäß den offiziellen Ernährungsrichtlinien ist bei ADOA-plus wichtig. Die Teile der Zelle, die Energie produzieren (Mitochondrien), funktionieren nicht so gut, weshalb Ihr Körper einen anderen Energiebedarf hat. Siehe [„Wie entsteht ADOA-plus?“](#).

Es ist wichtig, dass Sie über die Ernährung ausreichend Energie zu sich nehmen. Gelingt Ihnen dies nicht, kann es zu Unterernährung kommen. Bei Unterernährung ist Ihr Körper oft zu dünn, da Körperfett und Muskelmasse nicht ausreichen. Sie weisen dann einen schlechten Ernährungszustand auf.



So beugen Sie einer Mangelernährung vor:

- Fasten Sie nicht und halten Sie keine strenge Diät ein, bei der Sie sehr wenig essen (Crash-Diät).
- Wenn Sie Fieber haben, denken Sie daran, dass Ihr Körper mehr Energie benötigt.
- Ein Ernährungsberater kann Sie beraten, welche Ernährungsweise für Sie am besten geeignet ist. Das Ziel ist, dass Sie sich gesund ernähren, einen guten Ernährungszustand haben und eine bessere Lebensqualität genießen.

Bewegen Sie sich ausreichend, ohne sich zu überanstrengen

Ein Physiotherapeut (ein Spezialist für Bewegung) kann Sie zu einem für Sie geeigneten Trainingsprogramm beraten. Dies trägt dazu bei, Ihre Fitness und Kraft zu verbessern. Beim Krafttraining geht es vor allem darum, wie lange Sie eine Anstrengung durchhalten können (Ausdauer), und nicht darum, so stark wie möglich zu werden.

Beispiele für gute Übungen sind Spaziergehen/Laufen mit einem Partner, Tandemradfahren, Schwimmen, Training im Fitnessstudio und Tanzen.

Mit Ihrer Energie umgehen

Ein Ergotherapeut kann Ihnen beibringen, wie Sie Ihre Energie effektiv einteilen können. Zum Beispiel durch den Einsatz praktischer Methoden oder Hilfsmittel. Das hilft Ihnen, eine Überlastung zu vermeiden, und ermöglicht es Ihnen, herauszufinden, was Sie bewältigen können.



Was sollten Sie vermeiden?

Es gibt auch Dinge, die Sie vermeiden sollten, wenn Sie an ADOA-plus leiden.

Die Empfehlung lautet:

- Vermeiden Sie sehr anstrengende körperliche Aktivitäten.
- Vermeiden Sie Stress oder Überanstrengung, zum Beispiel wenn Sie krank sind oder Fieber haben.
- Fasten Sie nicht und halten Sie keine strenge Diät ein, bei der Sie plötzlich sehr wenig essen (Crash-Diät).
- Rauchen Sie nicht und verwenden Sie keine E-Zigaretten (Vapes).
- Trinken Sie keinen Alkohol.
- Nehmen Sie keine Drogen.
- Nehmen Sie keine Medikamente ein, die für Menschen mit ADOA-plus schädlich sind.

Umgang mit Ihrer Behinderung

Die Symptome von ADOA-plus haben erhebliche Auswirkungen auf Ihren Alltag. Sehschwäche, Hörprobleme und schnelle Ermüdung beeinträchtigen Ihr Schulleben, Ihre Berufswahl, Ihr soziales Leben und Ihre Hobbys.

In manchen Fällen können Sie ein Beratungsgespräch bei einem Sozialarbeiter oder Psychologen beantragen. Diese können Ihnen helfen, mit Ihrer doppelten Behinderung umzugehen. Sie können Ihnen auch Tipps geben, wie Sie Ihren Alltag erleichtern können, z. B. durch den Einsatz von Hilfsmitteln zum Fernsehen, das Telefonieren mit Kopfhörern, die Nutzung einer speziellen Fahrkarte im öffentlichen Nahverkehr oder die Organisation von Taxifahrten, wenn nötig, usw.

Unterstützung durch Gleichgesinnte

Es kann hilfreich sein, Erfahrungen mit Menschen auszutauschen, die unter derselben Erkrankung leiden. Dies wird als Selbsthilfe bezeichnet. So merken Sie, dass Sie nicht allein sind. Sie können Tipps und praktische Lösungen austauschen.

Jedes Jahr findet ein spezieller ADOA-plus-Tag statt. Außerdem gibt es eine eigene Gruppe in der ADOA-App sowie eine WhatsApp-Gruppe, die ausschließlich aus Menschen mit ADOA-plus besteht. [Bitte wenden Sie sich an Gabriëlle, um sich dafür anzumelden.](#)

Community

Wir haben eine eigene App für alle, die mit ADOA und ADOA-plus zu tun haben. Mit dieser App können Sie in Gruppenchats miteinander chatten oder Einzelgespräche führen.

Außerdem teilen wir über die App aktuelle Nachrichten und Aktivitäten. So bleiben Sie mit dieser App über alle Neuigkeiten auf dem Laufenden. [Erfahren Sie mehr über die App der Cure ADOA Foundation](#)

Kinderwunsch

Wenn Sie (oder Ihr Partner) an einer Erbkrankheit leiden, kann dies Ihre Entscheidung beeinflussen, ob Sie Kinder haben möchten oder nicht. Es bedeutet aber auch, dass es Möglichkeiten gibt, das Risiko zu verringern, dass ein Kind ADOA und ADOA-plus erbt.

Bei ADOA und ADOA-plus wissen Sie, dass jedes Kind eine Wahrscheinlichkeit von 50 % (1 zu 2) hat, die Mutation im OPA1-Gen zu erben. Wenn ein Kind diese Mutation erbt, entwickeln etwa 95 % (19 von 20) tatsächlich Symptome.

Entscheidungen bezüglich der Familienplanung sind von Person zu Person unterschiedlich. Sie können auch davon abhängen, wie jemand das Leben mit ADOA und ADOA-plus erlebt. Es ist wichtig zu beachten, dass der Schweregrad der Symptome beim Kind von dem der Eltern abweichen kann.

Der Wunsch, kein Kind mit ADOA oder ADOA-plus zu bekommen, bedeutet nicht, dass es unmöglich ist, ein Kind zu bekommen. Es gibt verschiedene Möglichkeiten, darunter die PGT. Dabei handelt es sich um eine Untersuchung, die an Embryonen durchgeführt wird, bevor diese in die Gebärmutter übertragen werden (Embryonenauswahl, genetische Präimplantationsdiagnostik).

[Erfahren Sie mehr über ADOA und den Kinderwunsch](#)

Tipp: Besprechen Sie Ihren Kinderwunsch vor der Empfängnis mit Ihrem Arzt.

Versicherung

Es ist gut zu wissen, dass ein genetischer Defekt in Ihrer DNA manchmal Auswirkungen haben kann, wenn Sie eine Versicherung abschließen möchten. Zum Beispiel eine Lebensversicherung und/oder eine Berufsunfähigkeitsversicherung (Versicherung für den Fall, dass Sie nicht mehr arbeitsfähig sind). Die Auswirkungen auf Versicherungsverträge variieren von Land zu Land.

7. Was macht die Cure ADOA Foundation?

Seit November 2018 setzt sich die Cure ADOA Foundation für Menschen mit ADOA oder ADOA-plus und deren Familien ein. Sie ist eine anerkannte Patientenorganisation.

Die Stiftung verfolgt vier Ziele:

1. Unterstützung der wissenschaftlichen Forschung
2. Interessenvertretung
3. Sensibilisierung für ADOA(-plus)
4. Vernetzung von Betroffenen

Das oberste Ziel ist es, ADOA und ADOA-plus zu verhindern und zu heilen. Haben Sie Fragen zu ADOA-plus? [Schreiben Sie uns eine E-Mail!](#)

8. Möchten Sie mehr erfahren? Das könnte Sie auch interessieren:

- [Informationen nach Ländern](#)
- [Was ist ADOA – digitale Patientenbroschüre](#)
- [ADOA-plus-Tag am 29. März: Wir haben viel von Dr. Janssen und voneinander gelernt!](#)
- [ADOA-Podcast, Folge 13: Dr. Mirian Janssen über ADOA-plus](#)
- [Gabrielles Geschichte](#)
- [Der Weg zur Behandlung 21: Vererbung](#)
- [Überblick über „Der Weg zur Behandlung“](#)
- [Tipps zum Lebensstil](#)
- [Liste der Arzneimittel für ADOA/ADOA-plus \(Downloads\)](#)
- [ADOA und der Kinderwunsch \(PGD\)](#)
- [Weitere möglicherweise nützliche Links](#)

Mit anderen in Kontakt treten

- [Die App der Cure ADOA Foundation: Bleiben Sie in Kontakt!](#)

Eine WhatsApp-Gruppe ausschließlich für Menschen mit ADOA-plus.
[Senden Sie eine E-Mail an Gabriëlle, um sich anzumelden.](#)

Über die Cure ADOA Foundation

Seit November 2018 setzt sich die Cure ADOA Foundation für die Unterstützung von Menschen mit ADOA(-plus) und deren Familien ein.

Website: www.adoa.eu/de/

E-Mail: info@adoa.eu

