



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Retina Journal *apropos*



**«Neue Therapien für erbliche Netzhaut-
erkrankungen werden schon bald kommen»**

Wissen

LCA führt bereits bei Kleinkindern zur Erblindung.

Forschung

Das Patientenregister für eine künftige Therapie.

Aktuell

Wenn das Auge zu lang ist.

«Neue Therapien für erbliche Netzhauterkrankungen werden schon bald kommen»

Prof. Dr. Hendrik Scholl, Augenklinik Basel und Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel (IOB) äussert sich im Interview mit Retina Suisse zur neuen Therapie mit Luxturna und seiner Forschung, welche eines Tages blinden Menschen das Sehen wieder ermöglichen könnte.



Prof. Dr. Hendrik Scholl

Klinischer Professor für
Ophthalmologie

Seit sechs Jahren ist Prof. Dr. Hendrik Scholl Klinischer Professor für Ophthalmologie an der Universität Basel. Der Deutsche ist spezialisiert auf die Behandlung von Netzhauterkrankungen. Am «Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel (IOB)» forscht er zusätzlich mit seinen Kolleg*innen an neuen Therapiemöglichkeiten.

« **Nach heutigem Stand sind 270 Gene bekannt, die, wenn mutiert, Netzhauterkrankungen verursachen.** »

Mutationen des Gens RPE65 führen zu einer Netzhautdysfunktion und -degeneration. Das bedeutet, dass betroffene Patient*innen vor allem im Dunkeln schlecht sehen und dass darüber hinaus das fortschreitende Absterben von Sehzellen zu weiteren Sehverschlechterungen führt und über kurz oder lang zur Erblindung. Seit dem Frühjahr 2020 ist dank Luxturna in der Schweiz eine Gentherapie zugelassen, mit welcher dieser Defekt im RPE65-Gen behandelt werden kann. Die Therapie mit Luxturna hilft nur Patient*innen mit Mutationen im RPE65-Gen. Und es muss noch eine ausreichende Anzahl Sehzellen in der Netzhaut vorhanden sein.

« **Die Therapie soll eine Verbesserung des Sehvermögens bringen.** »

Die Gentherapie verfolgt zwei Ziele: Erstens soll die Funktion der geschädigten Sehzellen wieder hergestellt werden. Zweitens wollen wir mit der Therapie die Gesundheit der Sehzellen erhalten und damit das Überleben

der Zellen sichern. Damit soll mindestens eine Stabilisierung des Sehvermögens und im besten Fall eine Verbesserung der Sehkraft erreicht werden. Mit dieser Gensatztherapie wird das mutierte Gen durch ein gesundes Gen, welches an die Zielzelle gebracht wird, ergänzt. So kann das gesunde Protein hergestellt und die Funktion in den Sehzellen wieder aufgenommen werden.

« Die Netzhaut ist ein sehr komplexes, aber chirurgisch zugängliches Gewebe. »

Das Medikament wird einmalig verabreicht und mittels Injektion unter die Netzhaut gebracht. Dabei wird ein gesundes Gen mittels einer «Genfähre» in das betroffene Gewebe eingeschleust. Dadurch kann ein gesundes Protein hergestellt werden. Dieses führt dazu, dass die Sehzellen ihre Funktion wieder aufnehmen können und ihre Gesundheit möglichst dauerhaft erhalten bleibt.

Die einmalige Operation ist ein vergleichsweise aufwändiger und chirurgisch schwieriger Eingriff. Danach müssen Patient*innen 24 Stunden auf dem Rücken liegen, damit das Medikament unter der Netzhaut gut einwirken kann.

« In naher Zukunft erwarten wir weitere Therapien. »

Aktuell läuft in Basel eine Gentherapie-Zulassungsstudie für die x-chromosomale Retinitis Pigmentosa. Die Art der Therapie ist identisch mit jener für die RPE65-assoziierte Netzhauterkrankung. Auch da wird das Medikament einmalig unter die Netzhaut gespritzt.

Am IOB in Basel wie auch international wird nach diesen Erfolgen verstärkt an Gentherapien für bisher unbehandelbare Netzhauterkrankungen geforscht.

« Mittels der Optogenetik wird man – davon bin ich überzeugt – Blindheit in Lichtempfindlichkeit umwandeln und hoffentlich ein für Patient*innen nützliches Sehen erzeugen können. »

Prof. Scholl ist von der Optogenetik als Therapiemöglichkeit überzeugt. Diese biologische Technologie wird genutzt, um Zellen, die ihre Lichtempfindlichkeit teilweise oder vollständig verloren haben, künstlich lichtempfindlich zu machen. Es ist eine Technologie, die vielversprechend für zukünftige Behandlungen von Blindheit ist.



Forschung



Retina Suisse fördert die wissenschaftliche Forschung, damit künftig in der Schweiz weniger Menschen an Netzhauterkrankungen erblinden.

Lebersche Congenitale Amaurose (LCA)

Die erbliche Netzhauterkrankung tritt bereits bei Kleinkindern auf und führt meistens zur vollständigen Erblindung. Was steckt hinter der angeborenen Krankheit, wie zeigt sie sich und wie kann sie behandelt werden?

Lebersche Congenitale Amaurose gehört zu den erblichen Netzhauterkrankungen. Dementsprechend ist sie genetisch bedingt und wird in den meisten Fällen autosomal-rezessiv übertragen. In diesem Fall sind die gesunden Eltern Träger einer defekten Genkopie. Wenn sie beide diese an ihr Kind vererben, wird es erkranken. Seltener ist der autosomal-dominante Erbgang. Hier genügt es, wenn der erkrankte Elternteil die defekte Genkopie vererbt.

Bereits im Geburts- oder Kleinkindalter zeigen sich bei der Krankheit starke Symptome in Form von ausgeprägten Sehbeeinträchtigungen bis hin zu vollkommener Blindheit. So sind die Minderung der Sehschärfe und starke Gesichtsfeldausfälle sowie eine starke Blendempfindlichkeit und Nachtblindheit die wichtigsten Symptome

dieser Krankheit. Häufige Begleitsymptome sind Schielen, Nystagmus oder auch Grauer Star.

Jedoch: Wird die Krankheit früh genug diagnostiziert, besteht mittlerweile dank Therapien berechtigte Hoffnung auf eine gute Prognose. Vor allem die Gentherapie Luxturna sorgt für vielversprechende Erfolge. Bei den seit 2017 behandelten Patient*innen zeigt sich das grosse therapeutische Potential von Luxturna®. Sie konnten grossmehrheitlich ihr Sehvermögen erhalten. Es besteht berechtigte Hoffnung, dass sie nie erblinden müssen.



Mehr Informationen gibts hier:
retina.ch/netzhauterkrankung



Wissen

An einer vererbaren Netzhauterkrankung sind über 600 verschiedene Gene beteiligt. Rund 300 davon sind mittlerweile entschlüsselt – und es werden stetig mehr. Dieser Fortschritt bringt immer wieder neue Defekte an Genen zum Vorschein.

Patientenregister für die erfolgreiche Forschung und Therapie

Das Inselspital Bern und Retina Suisse spannen zusammen. Das gemeinsame Ziel: Erbliche Augenkrankheiten können besser erforscht und damit für Patient*innen eine Therapie gegen ihre fortschreitende Erblindung gefunden werden.

Dank dem Patientenregister ist die Suche nach Teilnehmenden für klinische Studien einfacher. Und Menschen mit einer noch unheilbaren Augenkrankheit erhalten schneller eine geeignete Therapie gegen die Erblindung. Wie viele Personen in der Schweiz an einer erblichen Netzhauterkrankung leiden, ist Stand heute nicht genau bestimmbar. Der Hauptgrund dafür liegt in der zu geringen Menge an vorhandenen Genanalysen. Auch diese Wissenslücke soll das Patientenregister schliessen.

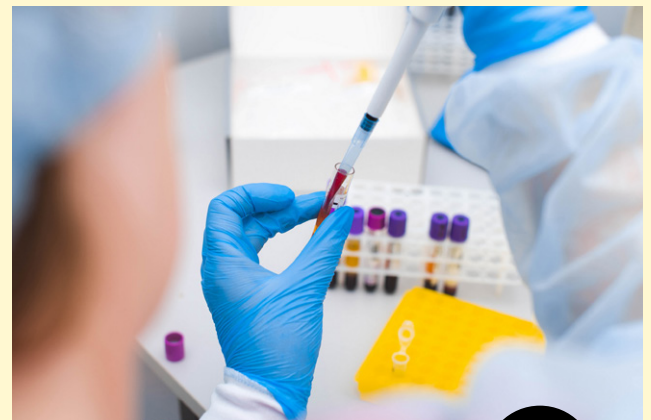
Rund 100 Genanalysen machen die Forschenden in Bern jedes Jahr. Nicht jede Analyse findet auch immer ein defektes Gen. Trotzdem liefert sie wertvolle Informationen für die Forschung und das Verständnis über die Verbreitung von Netzhautkrankheiten in der Schweiz. Im Normalfall werden die Kosten für die Genanalyse von der Krankenkasse übernommen. Vor allem bei älteren Patient*innen lehnen die Kassen eine Kostenübernahme ab. Meistgenannter Grund: Eine Therapie ist nicht in Aussicht. Dies ist nicht nur für Patient*innen, sondern auch für die Forschung jedes Mal ein Rückschlag.

Ende 2021 enthielt die Datenbank von Retina Suisse und dem Inselspital rund 1100 Genanalysen. Dies ist zwar ein

Anfang, in den nächsten Jahren soll diese Zahl aber stetig vergrößert werden. Dies ist ein wichtiger Beitrag zur Erforschung neuer Therapien gegen Erblindung wegen erblicher Netzhautkrankheiten.



Mehr Informationen gibts hier:
retina.ch/forschung/patientenregister



Kenne Dein Gen – Sehverlust verhindern

Retina Suisse ruft Patient*innen und deren Eltern zur Genanalyse auf. Sie erhalten damit Aufschluss über die Ursache der Erkrankung und künftig direkten Zugang zu neu entwickelten Therapien.

Ein grosses Dankeschön.

Mit der «Aktion Weitblick» konnten unser Vorstandsmitglied Mario Kämpfen und unser Mitglied Andreas Zimmermann CHF 10'500.00 für Retina Suisse, den Schweizerischen Blindenbund und für den Verein Blind-Jogging sammeln. Trotz Sehbehinderung wanderten sie zu Fuss vom Simplonpass zum Lago Maggiore. Wir danken herzlich für ihren tollen Einsatz und ihre Sammelaktion für Menschen mit Sehbehinderung. Sie zeigen damit, dass man trotz Einschränkungen vieles erreichen kann.



Checkübergabe vom 20. Juli 2022 in Visp mit Andreas Zimmermann, Stephan Hüsler und Mario Kämpfen (v.l.n.r.).

Neue Patienteninformation «Altersbedingte Makuladegeneration AMD»

Die vollständig neu überarbeitete Broschüre gibt Patient*innen und Angehörigen ein umfassendes Verständnis über die Netzhauterkrankung und gibt Antworten auf alle relevanten Fragen nach einer Diagnose.



Über den QR-Code oder folgenden Link direkt zur Bestellung.
retina.ch/angebote/informationmaterial

Nächste Veranstaltung nicht verpassen



Webinar: Kurzsichtigkeit – wenn das Auge zu lang ist

14. September 2022, 18.30 – 19.30 Uhr

Weitere Informationen:

retina.ch/WebinarKurzsichtig

Das Webinar wird aufgezeichnet und kann im Nachhinein angeschaut werden.

Beratung und Information



044 444 10 77, info@retina.ch
retina.ch



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Impressum

Retina Journal apropos • September 2022

Herausgeberin und Redaktion: Retina Suisse, Ausstellungsstr. 36, 8005 Zürich, 044 444 10 77, redaktion@retina.ch, retina.ch

Spenden-Konto: 15-611580-2, IBAN CH66 0900 0000 1561 1580 2

Gesprochene Ausgabe: HSL, Hauptstrasse 42, 8280 Kreuzlingen

Gestaltung und Satz: The Fundraising Company Fribourg AG, 1700 Fribourg

Druck: Jordi AG, Aemmenmattstrasse 22, 3123 Belp