



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Retina Journal *apropos*



Diagnose RP: Zwei Buchstaben, die das Leben auf den Kopf stellen

Wissen

Wieso Retinitis pigmentosa
so unberechenbar ist.

Forschung

Neue Gentherapie für RP
stimmt zuversichtlich.

Aktuell

Broschüre für Patient*innen
mit Usher-Syndrom.

Und plötzlich geht nicht einmal mehr das Fussballspielen mit den Kindern...

Erst 18 Jahre alt war Hanspeter Dürmüller, als bei ihm Retinitis pigmentosa diagnostiziert wurde. Anfangs beeinträchtigte ihn die Krankheit kaum, heute ist sie allgegenwärtig.

Hanspeter Dürmüller wird von allen Hampi genannt. Der heute 43-Jährige ist stolzer Vater dreier Söhne – und lebt seit 25 Jahren mit der Diagnose Retinitis pigmentosa.

Zwei Jahre vor seiner eigenen Diagnose erhielt bereits sein Vater die Hiobsbotschaft, dass er an RP leidet. Hampi liess sich davon aber nicht beirren und führte sein Leben zunächst weiter wie gehabt. Er schaffte es, seine Lehre als Maurer abzuschliessen, doch spürte er schon in seinem letzten Lehrjahr den Einfluss der Krankheit. Hampi durfte keine Baugerüste mehr begehen und keine Nacharbeit mehr leisten. Dies, obwohl sein Gesichtsfeld zu diesem Zeitpunkt nur leicht eingeschränkt war, die Unfallversicherung wollte schlicht kein Risiko eingehen.

Doch die Sehfähigkeit von Hampi sollte sich schon bald verschlechtern, wodurch auch mehr und mehr Einschränkungen auftraten. Der Alltag von Hampi war bereits vor seinem 30. Geburtstag stark von seiner Krankheit geprägt: Autofahren durfte er nicht mehr. Später konnte er auch nicht mehr alleine Fahrradfahren und verlor so seine individuelle Mobilität und Freiheit.

« **Mein Leben wurde abgebremst. Ich konnte nicht mehr schnell noch da- und dorthin. »**

Auch sein Arbeitsalltag wird mehr und mehr von der Krankheit eingenommen. Hampi arbeitete lange Zeit im Kundendienst eines Baumaterialhändlers, war am Schalter

Hanspeter mit seiner Familie



tätig und hatte Kontakt mit Kund*innen. Doch vor kurzem musste Hampi weg von der Front – es ging nicht mehr. «Teilweise erkannte ich nicht mehr, ob da jemand vor mir stand», sagt Hampi zu der schwierigen Entscheidung, sich ins Backoffice versetzen zu lassen und Stift und Block durch PC und Telefon zu ersetzen. Doch auch der neue Arbeitsplatz hat seine Tücken: Gerade der Umgang mit dem PC ist mit dem verbleibenden Sehrest alles andere als leicht. Unklar ist auch, wie lange Hampi noch Vollzeit arbeitstätig sein kann. Bereits jetzt dauern die Abläufe deutlich länger als noch vor wenigen Jahren.

« Ich kann mir selbst nicht mehr vertrauen und muss alles mindestens doppelt überprüfen! »

Wohl am stärksten leidet der Familienalltag unter der Krankheit. Hampi ist nach der Arbeit jeweils völlig erschöpft, kann zuhause kaum mehr Energie aufbringen, um wach zu bleiben, geschweige denn um etwas mit seinen Söhnen zu unternehmen. Und auch wenn es manchmal klappt und die Familie einen Ausflug macht oder in die Ferien reist: Mittlerweile ist die Sehfähigkeit von Hampi so schlecht, dass er stets seinen weissen Stock dabei hat. Am Anfang war das den Kindern peinlich, heute sehen sie auch positive Aspekte. Wenn der Papa vorauslaufe, so einer der Söhne, gingen die Menschen aus dem Weg, sodass die Familie ohne Probleme durch grosse Massen komme.

Ein schwacher Trost für Hampi. Ihm fehlen Dinge aus seinem vorherigen Leben, in dem er die Symptome seiner Krankheit noch nicht spürte: «Ich möchte die Sterne wieder sehen, wie damals als ich klein war. Und Fussballspielen mit meinen drei Jungs. Diese Dinge fehlen mir am meisten.»



Individuelle Beratung

Jeden Tag erhalten Menschen die Diagnose, das Augenlicht wegen einer Netzhauterkrankung zu verlieren. Ab 60 Jahren trifft es jeden zehnten und ab 70 schon jeden fünften Menschen in der Schweiz. Retina Suisse unterstützt Betroffene und ihre Angehörigen in der schwierigen Phase nach der Diagnose mit individueller Beratung. Mit der Perspektive zu erblinden, stellen sich für sie existenzielle Fragen zu Arbeit, Partnerschaft und Familie. Der fortschreitende Sehverlust stellt Patient*innen immer wieder vor neue Herausforderungen im beruflichen und privaten Alltag und verlangt nach individuellen Problemlösungen.



Gesprächsgruppen

Hilfreiche Tipps für das Leben mit einer erblichen Netzhauterkrankung erhalten Betroffene in den Selbsthilfegesprächsgruppen. Sie dienen als Plattform für den Austausch unter Betroffenen. Erfahrungen, Herausforderungen, Gefühle und auch Tipps und Tricks zu Alltagshilfsmitteln werden geteilt.

Retinitis pigmentosa, kurz RP – Eine unberechenbare Krankheit

Trotz grossen Fortschritten in der Medizin und ersten Therapieansätzen sind weiterhin viele Aspekte der fazettenreichen Krankheit unbekannt. So kann etwa nicht vorausgesagt werden, wie schnell der Sehverlust fortschreitet und wann eine Therapie in Aussicht steht.

Hampi Dürmüller ist einer von nur wenigen tausend Menschen in der Schweiz, welche an Retinitis pigmentosa leiden. Die vererbte Krankheit ist vor allem für ein Hauptsymptom bekannt: das Absterben der Netzhaut-Zellen. Davon sind sowohl die Stäbchen-Photorezeptoren in der Peripherie der Netzhaut als auch die Zapfen-Photorezeptoren in der Netzhautmitte betroffen.

Dies hat zur Folge, dass einerseits das Farbsehen, durch den Einfluss auf die Zapfenzellen, andererseits das Reagieren auf Licht und damit das Sehen in Dämmerung und Nacht durch den Einfluss auf die Stäbchenzellen beeinträchtigt sind.

Meist tritt die Krankheit bereits im Jugendalter oder spätestens in den mittleren Lebensjahren auf. Patient*innen leiden zunehmend unter Blendempfindlichkeit,

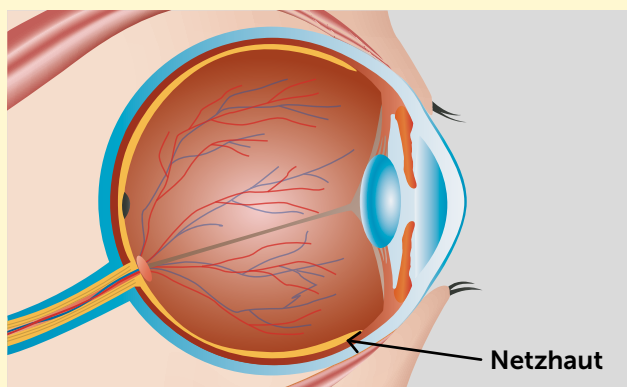
Nachtblindheit oder auch Gesichtsfeldausfall.

Für Betroffene meist noch frustrierender als die Folgen der Krankheit ist jedoch, dass der Krankheitsverlauf schlicht nicht vorausgesagt werden kann. Lange Phasen von stabiler Sehfähigkeit ohne Verschlechterung gehören ebenso zur Charakteristik der Krankheit wie schnellaufeinanderfolgende Schübe von Verschlechterungen.

Noch ist in den meisten Fällen keine Behandlung möglich. Dank der Forschung, welche Retina Suisse aktiv unterstützt, ist die Zukunft jedoch vielversprechend.

Mehr Informationen gibts hier:

retina.ch/netzhauterkrankung



Patienteninformation



Die umfassenden Informationen von Retina Suisse unterstützen Patient*innen sowie deren Angehörige nach der Diagnose und auf dem Weg der Auseinandersetzung mit der Krankheit und den damit verbundenen Herausforderungen.

Durchbruch in der Forschung: neue Therapie für RP am Horizont

RP kann unter anderem durch einen Defekt am Gen «RPGR-ORF15» ausgelöst werden. Für Menschen, welche an diesem Gendefekt leiden, konnte nun eine Therapie entwickelt werden.

Fast ein Zehntel der verschiedenen Formen von Retinitis pigmentosa sind auf eine Mutation des RPGR-ORF15-Gens zurückzuführen. Aufgrund dieser hohen Zahl ist es umso wertvoller, dass nun eine Therapie für genau diesen Defekt entwickelt worden ist. Bevor sie jedoch angewendet werden kann, müssen noch abschliessende Tests gemacht werden. An den Augenkliniken von Basel und Lausanne werden deswegen Proband*innen gesucht.

Die ersten Testphasen der klinischen Studie haben in allen Bereichen des Sehens markante Verbesserungen aufgezeigt. Das heisst, dass unter anderem die Wahrnehmung von Lichtreizen sowie die optische Wahrnehmung verbessert wurden. Diese Resultate sechs Monate nach der Behandlung im Vergleich zu unbehandelten Patient*innen sind vielversprechend.

Markant ist dieser Erfolg auch, weil diese Form von RP oftmals bereits im jungen Erwachsenenalter auftritt. Kennzeichen sind früh einsetzender Gesichtsfeldausfall sowie Lichtempfindlichkeit. Die Symptome können bis zur Erblindung fortschreiten.

Die Gentherapie kann dementsprechend einen potenziell lebensverändernden Einfluss auf Erkrankte haben, für die es bisher noch keine therapeutische Behandlung gab.

An solchen Erfolgen arbeitet auch Retina Suisse konkret gemeinsam mit dem Universitätsspital Bern. Seit 2019 wird ein Patientenregister aufgebaut – mit dem Ziel, dereinst alle Patient*innen mit einer erblichen Netzhauterkrankung erfasst zu haben. So könnten künftig mehr Patient*innen früher von Therapiemöglichkeiten profitieren und ihr Augenlicht erhalten bleiben.



Kenne Dein Gen – Sehverlust verhindern

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



Mehr Informationen gibts hier:
retina.ch/patientenregister

Neue Patienteninformation «Usher Syndrom»

Die vollständig neue Broschüre gibt Patient*innen und Angehörigen ein umfassendes Verständnis über die vererbte Hörsehbehinderung und beantwortet alle relevanten Fragen nach der Diagnose.



Über den QR-Code oder folgenden Link direkt zur Bestellung.

retina.ch/informationmaterial

Ein grosses Dankeschön

Zukunft gestalten mit einem Vermächtnis an Retina Suisse. Erst kürzlich durfte Retina Suisse wieder mit grosser Dankbarkeit zwei grosszügige Spenden aus Erbschaften entgegennehmen. Retina Suisse kann damit die Erforschung und Früherkennung von Netzhauterkrankungen verstärken; ein wichtiger Beitrag, damit künftig weniger Menschen an einer solchen erblinden.

Veranstaltung verpasst?



Am 14. respektive 31. Oktober fanden zwei Webinare zur neuen Gentherapie RPGR-ORF15 sowie zur RPE65-Gentherapie, welche mittlerweile seit fünf Jahren angewendet wird, statt. Sie können die Veranstaltungen unter retina.ch nachschauen.

Mehr Informationen gibts hier:

retina.ch/webinare

Beratung und Information



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



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Impressum

Retina Journal apropos • November 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

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

Druck: Jordi AG, Aemmenmattstrasse 22, 3123 Belp