



**Retina Suisse**  
Aktiv gegen Sehverlust

# Retina Journal apropos



**Was muss alles passieren, bis ich mir Hilfe hole?**

## Wissen

Krankheitsbild Retinitis  
pigmentosa

## Forschung

Studie zu Gentherapie für  
RP in finaler Phase

## Aktuell

Neue Patienteninformation  
zu RP und Usher-Syndrom

# «Ich hatte aufgehört zu zählen, wie oft ich mir den Kopf gestossen habe.»

Die Diagnose Retinitis pigmentosa erhielt Tobias vor rund sechs Jahren. Den Umgang mit seiner Krankheit zu lernen war für ihn kein leichtes Unterfangen.

Über 20 Jahre lang ging Tobias seiner Tätigkeit als Mechaniker nach. Dabei war er viele Jahre in der ganzen Schweiz mit dem Auto unterwegs und wartete landesweit Produktionsmaschinen. Was er an seiner Arbeit stets liebte: die Abwechslung. Doch genau die stets neuen Umgebungen sollten Tobias

später zum Verhängnis werden.

Im Herbst 2016 begannen die Probleme. Wenn er am frühen Morgen in sein Auto stieg, hatte er Mühe, Strasse und Umgebung wahrzunehmen. Dasselbe Problem, wenn er am Abend erst nach Einbruch der Dunkelheit heimkam. Er fühlte sich nicht mehr sicher auf der Strasse.

Tobias litt unter Nachtblindheit, ging aber weiter seiner Arbeit nach und vertuschte sein Handicap. Während des gesamten Winters war er in der ganzen Schweiz unterwegs. Dies, obwohl ihm das Autofahren zunehmend schwer fiel und zu einem Stressfaktor wurde. Die Probleme stellten sich auch bei Tageslicht ein. Er hatte vermehrt mit Gesichtsfeldeinschränkungen zu kämpfen. Schliesslich wurde auch seine Arbeit beeinflusst: Die Orientierung in wechselnden Szenerien fiel ihm immer schwerer. Tobias stolperte oft, stiess sich den Kopf und musste Sprüche über sich ergehen lassen.

« Im Nachhinein hatte ich unglaubliches Glück, nie einen Unfall verursacht zu haben. »

Erst eine periodische Routinekontrolle bei seiner Augenärztin brachte dann die niederschmetternde Diagnose: Tobias hat RP –



und die Krankheit war bereits ziemlich fortgeschritten. Die Nachtblindheit sowie eine starke Einschränkung des Gesichtsfelds bestätigte ihm die Ophthalmologin. So durfte er auf keinen Fall mehr Autofahren, teilte sie ihm unmissverständlich mit. Da er ohne Auto seinem Beruf nicht mehr nachgehen konnte, wurde er krankgeschrieben.

Bereits auf dem Weg nach Hause wurde ihm klar, dass dies sein ganzes Leben auf den Kopf stellen wird. Tobias war auf das Auto angewiesen, sein ländlich gelegenes Haus mit den öffentlichen Verkehrsmitteln nur mühsam zu erreichen.

### **« Ich wusste nicht, was ich aus meinem Leben machen soll. »**

Einzig für die Kontrollen bei seiner Augenärztin begab sich Tobias in den folgenden Wochen aus dem Haus. Diese verkamen zum Spiessrutenlauf: Wiederholt prallte er in Strassenlaternen und andere Fussgänger. Von Passanten wurde er verhöhnt: Er solle weniger trinken, sich eine Brille kaufen und schauen, wo er hingehe. Schreckliche Momente für Tobias.

Erst als er sich überwinden konnte, sich bei Retina Suisse für einen Beratungstermin zu melden, ging es bergauf. Tobias nutzte das Beratungsangebot, erhielt Hilfe bei der IV-Anmeldung, Unterstützung bei der beruflichen Reorientierung und sah, was für Möglichkeiten er noch immer hatte. Regelmässig ist er seither in Beratung und geht wieder mit erhobenem Kopf durchs Leben – auch, weil er jetzt ein Langstock-training macht. Seit er einen weissen Stock besitzt, geht er auch den Strassenlaternen wieder aus dem Weg.



### **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.

# RP – vielschichtig und unvorhersehbar

Retinitis pigmentosa, oder kurz RP, ist die Bezeichnung für verschiedene Erbkrankheiten der Netzhaut. Der Krankheitsverlauf lässt sich nicht voraussagen, das Krankheitsbild nicht verallgemeinern.

In der Schweiz leiden nur wenige tausend Menschen an Retinitis pigmentosa. Die vererbbaare 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.

Beeinträchtigt ist davon einerseits, durch den Einfluss auf die Zapfenzellen, das Farbsehen. Andererseits ist die Reaktion auf Licht und damit das Sehen in der Dämmerung und Nacht durch den Einfluss auf die Stäbchen-Zellen beeinträchtigt. Wie dies bei Tobias der Fall war.

Nebst der Nachtblindheit kann auch eine Verengung des Gesichtsfeldes auftreten.

**So sieht eine Person mit Ausfall im peripheren Gesichtsfeld.**



Dabei wird vom Röhren- oder Tunnelblick gesprochen. Auch Wahrnehmungsstörungen im Farbensehen sowie vermindertes Kontrastsehen können als Folge von RP auftreten.

Oft 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 schnell aufeinanderfolgende 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](http://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.

# Gentherapie auf der Zielgeraden

Die Studie zur Behandlung x-chromosomaler Retinitis pigmentosa in Verbindung mit RPGR-Genvarianten steht kurz vor dem Abschluss.

Eine klinische Studie dient dem Zweck, neue Therapien und Medikamente auf ihre Wirksamkeit, Sicherheit und ihren Nutzen zu untersuchen. Die Studie wird dabei in vier Phasen unterteilt.

In der Phase-I-Studie findet die Untersuchung an einer kleinen Gruppe statt. Bereits in dieser ersten Testphase zeigten die Proband\*innen in allen Bereichen des Sehens markante Verbesserungen. So konnte durch Implantieren eines gesunden RPGR-Gens in die Netzhaut unter anderem die Wahrnehmung von Lichtreizen verbessert werden.

Um Sicherheit und Wirksamkeit der Therapie weiter zu untersuchen folgte die Phase-II-Studie. In dieser wurde das Vorgehen aus Phase I an einer grösseren Gruppe getestet.

Nachdem auch diese zweite Etappe erfolgreich abgeschlossen war, folgt die Phase-III-Studie. Wiederum wurde in dieser die Anzahl untersuchter Personen vergrössert, um die Wirksamkeit der Therapie zu bestätigen und Nebenwirkungen zu beobachten.

Aktuell läuft mit der «Phase-III-Folgestudie» die letzte Etappe der klinischen Entwicklung. In dieser werden die Teilnehmenden der Studie, welche sie bis zu diesem Punkt abgeschlossen haben, erneut untersucht. Dabei geht es um langfristige und sicherheitsbezogene Nachbeobachtungen der Testpersonen.

Obwohl die letzte Phase noch nicht abgeschlossen ist, steht fest: Die Therapie kann einen potenziell lebensverändernden Einfluss auf Erkrankte haben. An solchen Erfolgen arbeitet auch Retina Suisse konkret gemeinsam mit dem Universitätsspital Bern. Seit 2019 wird ein Patientenregister aufgebaut – mit dem Ziel, dereinst alle Patientinnen und Patienten 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](http://retina.ch/patientenregister)

## Neue Patienteninformationen zu RP und Usher-Syndrom

### Retinitis pigmentosa

Die neue Broschüre über Retinitis pigmentosa gibt Patient\*innen und Angehörigen ein umfassendes Verständnis über die Erbkrankheiten in der Netzhaut und beantwortet alle relevanten Fragen nach der Diagnose.

### Usher-Syndrom

Betroffene der Krankheit Usher-Syndrom, die den Hör- und Sehsinn betrifft, erhalten in der überarbeiteten Broschüre detaillierte Informationen zur Krankheit und Beratungsmöglichkeiten.



Über den QR-Code oder folgenden Link direkt zur Bestellung:  
[retina.ch/informationsmaterial](http://retina.ch/informationsmaterial)

## Zukunft gestalten mit einem Vermächtnis an Retina Suisse

Mit dem revidierten Erbrecht eröffnen sich für Sie neue Möglichkeiten, Organisationen wie Retina Suisse mit Ihrem Testament zu berücksichtigen. Retina Suisse kann mit Vermächtnissen die Erforschung und Früherkennung von Netzhauterkrankungen verstärken; ein wichtiger Beitrag, damit künftig weniger Menschen an Netzhauterkrankungen erblinden.

## Ausblick: Herbstanlässe



Im September finden die Regionaltreffen der deutschsprachigen sowie französischsprechenden Schweiz statt. Am 23.10. findet im Stadtspital Triemli in Zürich eine Infoveranstaltung zu AMD statt. Weiterführende Informationen zu den Anlässen finden Sie auf unserer Webseite.

Über den Link direkt zur Agenda:

[retina.ch/agenda](http://retina.ch/agenda)



**Haben Sie Fragen zu  
Ihrer Krankheit oder  
brauchen Unterstützung?**

Melden Sie sich via 044 444 10 77,  
[info@retina.ch](mailto:info@retina.ch) oder [retina.ch](http://retina.ch)



**Retina Suisse**  
Aktiv gegen Sehverlust

## Impressum

**Retina Journal apropos • Juli 2023**

Herausgeberin und Redaktion: Retina Suisse, Ausstellungsstr. 36, 8005 Zürich,  
044 444 10 77, [redaktion@retina.ch](mailto:redaktion@retina.ch), [retina.ch](http://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: Funke Lettershop AG, Bernstrasse 217, 3052 Zollikofen