



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Retina Journal *apropos*



Was eine Gendiagnose ist – und sie mir als Patient*in nützt

Interview

Prof. Dr. Pascal Escher
im Gespräch

Forschung

Gentherapien heute
und morgen

Aktuell

Neue Patienteninformation
zu Netzhautablösung

Die Genanalyse: Was sie alles beinhaltet – und wieso sie so wichtig ist

Prof. Dr. Pascal Escher antwortet im Interview auf die brennendsten Fragen zur Genanalyse.



Sich unter dem Wort «Genanalyse» einen exakten Prozess vorzustellen, dürfte nur wenigen Menschen leicht fallen. Zu diesen gehört aber Prof. Dr. Pascal Escher definitiv. Er arbeitet in der Universitätsklinik für Augenheilkunde am Inselspital in Bern. Zu seinen Arbeitsfeldern gehören da die genetischen Abklärungen – zu welchen die Genanalysen zählen.

Durch diese, so erklärt er uns im Interview, könne die von Ophthalmolog*innen gemachte klinische Diagnose einer vererbba- ren Netzhauterkrankung allenfalls bestätigt oder ergänzt werden. Zusätzlich ermöglicht die molekulare Diagnose bei der Genanalyse, die Vererbung zu bestimmen. Soll heissen: Es kann festgestellt werden, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, den vorhandenen Gendefekt an die nächste Generation zu übertragen.

« Ein genetischer Befund kann Konsequenzen mit sich bringen. »

In dieser Hinsicht, so Prof. Dr. Escher, müssen sich Patient*innen bewusst sein, dass auch unangenehme Tatsachen ans Licht kommen können: «Das Resultat der Genanalyse kann zum Beispiel zeigen, dass ein Risiko von 50% besteht, die krankheitsverursachende Genvariante an die Nachkommen weiterzuvererben.»

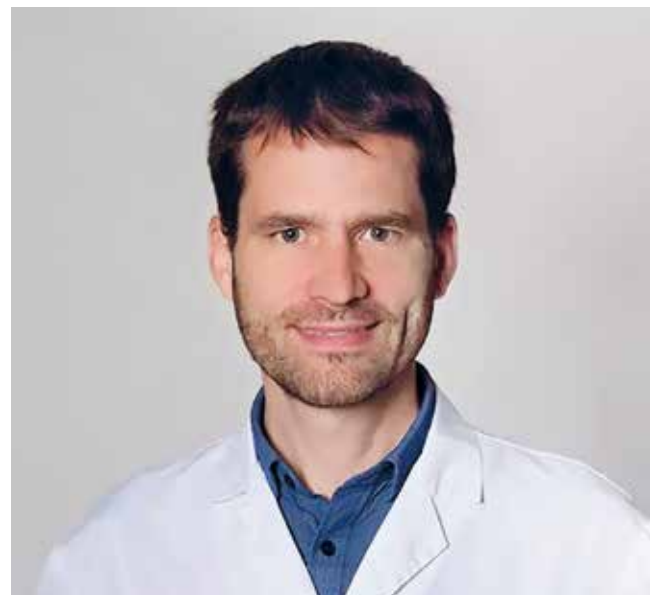
Unter anderem aus diesem Grund werden im Vorfeld der Untersuchung Gespräche mit den Betroffenen geführt. So können Patient*innen sich ein besseres Bild davon machen, was die Genanalyse für ihre Zukunft bedeuten kann. Risiken für die Gesundheit birgt die Untersuchung übrigens keine: Eine Entnahme von zwei bis fünf Millilitern Blut reicht, damit das Team von Prof. Dr. Escher die DNA analysieren kann.

Durchgeführt wird eine Genanalyse grundsätzlich nur, wenn eine Kostengutsprache der Krankenkasse vorliegt. Der Versicherer muss nach geltendem Recht die Analysekosten von 3000 bis 4000 Franken für eine umfassende Genanalyse übernehmen, sofern die Untersuchung der Diagnose oder Behandlung einer Netzhautdystrophie und deren Folgen dient. Trotzdem kommt es vor, dass die Krankenkasse eine Kostengutsprache ablehnt. In diesem Fall gilt es mit zusätzlichen Informationen einen Rekurs zu begründen.

Vier bis sechs Monate nach der Durchführung liegen im Regelfall die Resultate vor – und ein Grossteil der Patient*innen weiss dann, welcher Gendefekt für ihre Erkrankung verantwortlich ist.

Wer die molekulare Diagnose einer Retinitis pigmentosa hat, darf dann sogar darauf hoffen, für die Luxturna-Gentherapie in

Frage zu kommen. Es handelt sich dabei um die aktuell einzige in der Schweiz zugelassene Gentherapie für Netzhautdystrophien, wie Prof. Dr. Escher erklärt. Er führt weiter aus: «Da etliche klinische Studien für Defekte in anderen Genen laufen, erlaubt die Genanalyse auch, als Kandidat*in für diese Studien identifiziert zu werden.» Dadurch wird die Forschung aktiv unterstützt – und die Chancen auf eine Therapie für den eigenen Gendefekt steigen.



Prof. Dr. Pascal Escher
Leiter Ophthalmogenetik
Inselspital Bern



Wissen

An einer vererbbaaren 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.

«Kenne dein Gen»: Ein Projekt von Retina Suisse und dem Inselspital Bern

Der erste Schritt zur Genanalyse beginnt beim Augenarzt. Bis zum Eintrag ins Patientenregister ist es jedoch ein langer Weg.

Wachsen kann das Patientenregister nur, wenn Genanalysen bei Menschen mit einer genetisch bedingten Netzhauterkrankung durchgeführt werden. Dies ist jedoch stets ein langer Prozess mit zahlreichen Abklärungen im Voraus, erklärt Prof. Dr. Escher im Interview.

So beginne der Ablauf mit der klinischen Diagnose oder dem Verdacht der Augenärzt*innen, dass es sich um eine Netzhautdystrophie handeln könnte. Sie sollten Betroffene im Anschluss in eine Klinik mit Sprechstunde für seltene Augenkrankheiten zuweisen.

Oftmals werden Betroffene auch an Retina Suisse verwiesen. In der Klinik oder unseren Beratungen wird dann ein erstes Mal über die Genanalyse gesprochen. Es folgen Gespräche, in welchen die Patient*innen über die möglichen Konsequenzen der Genanalyse aufgeklärt werden.

Zeigen sie sich damit einverstanden, wird die an sich harmlose Blutentnahme durchgeführt. Im Labor wird aus diesem Blut die DNA der Betroffenen isoliert und analysiert. So entsteht schliesslich der Bericht mit dem Endresultat.

Erst danach werden die Personendaten ins Patientenregister aufgenommen – zumindest in den meisten Fällen. Denn: Bei Netzhautdystrophien kann in einem

von fünf Fällen der genetische Defekt zur Zeit noch nicht identifiziert werden, wie Prof. Dr. Escher weiter ausführt.



Mehr Informationen gibts hier:
retina.ch/patientenregister



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, Informationen zu Entwicklungen in der Forschung und künftig direkten Zugang zu neu entwickelten Therapien.

Fortschritte in der Forschung

Gleich mehrere Therapien stehen kurz vor der Einführung. Ein wichtiger Fortschritt in der Behandlung von Netzhautdystrophien.

In der Schweiz ist zur Zeit nur eine einzige Gentherapie zugelassen: Die Luxturna-Therapie. Durch sie kann eine Erkrankung an Retinitis pigmentosa, welche durch einen Defekt im Gen «RPE65» ausgelöst wird, behandelt werden.

Das könnte sich allerdings bereits bald ändern. So laufen aktuell 25 unterschiedliche, klinische Studien, welche die Wirksamkeit von Gentherapien bei erblichen Netzhauterkrankungen testen. Dabei werden neben Retinitis pigmentosa weitere Krankheiten wie etwa Choroideremie oder Morbus Stargardt untersucht.

Nicht nur Gentherapien gehören zum Interesse der Forschung. Es werden auch medikamentöse Versuche durchgeführt, um das Fortschreiten von Netzhautdystrophien zu verzögern, wie uns Prof. Dr. Escher im Interview verraten hat.

Die Vielfalt an Studien und unterschiedlichen Behandlungsansätze sind äusserst ermutigend. Obwohl die untersuchten Krankheiten allesamt selten oder gar sehr selten sind, ist die Forschung äusserst aktiv. Deswegen werden bereits in den kommenden Jahren weitere Gentherapien für andere Gene erwartet.

Wir von Retina Suisse blicken hoffnungsvoll in die Zukunft und unterstützen die Forschung weiterhin aktiv.



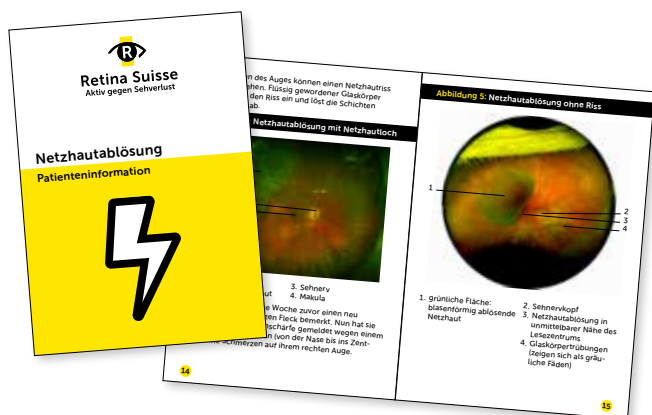
Forschung

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



Neue Patienteninformation zu Netzhautablösung

Die neue Broschüre gibt Patient*innen und Angehörigen ein umfassendes Verständnis über Risiken, Ursachen und Behandlungsoptionen bei Netzhautablösung.



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

Haben Sie Fragen zu Ihrer Krankheit oder brauchen Unterstützung?

Zögern Sie nicht, uns zu kontaktieren und informieren Sie sich auf unserer Website: retina.ch, unter info@retina.ch oder 044 444 10 77



Danke

Diesen Sommer haben wir von Retina Suisse zahlreiche Infoveranstaltungen zu AMD durchgeführt. Da diese jeweils am Abend stattfanden, war das ganze Team stark ausgelastet. Wie sehr sich dieser Aufwand gelohnt hat, zeigte uns kürzlich eine Teilnehmerin und langjährige Spenderin. Sie rief an und erzählte, wie informativ und lustig sie die Veranstaltung fand – und dass sie sich für eine AMD-Gesprächsgruppe angemeldet habe. Danke für diesen tollen Aufsteller!

Kommende Anlässe



Am 23.10. findet im Stadtspital Triemli in Zürich die Infoveranstaltung «Neues zur Therapie der Makuladegeneration (AMD)» statt.



Am 31.10. wird das Webinar «Pseudoxanthoma Elasticum – von angoiden Streifen und Kometenschweif» zur gleichnamigen, erblichen Erkrankung durchgeführt.

Über den Link direkt zur Agenda:
retina.ch/agenda



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Impressum

Retina Journal apropos • Oktober 2023

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: Funke Lettershop AG, Bernstrasse 217, 3052 Zollikofen