



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Retina Journal *apropos*



Fortschritte in der Entwicklung von Gentherapien

Forschung

Aktuelle und künftige Möglichkeiten der Gentherapie

Wissen

Das Projekt
«Kenne dein Gen»

Aktuell

Patienteninformationsveranstaltungen in Ihrer Region

Fortschritte in der Forschung: Mehrere Gentherapien in Versuchsphase

An der Eidgenössischen Technischen Hochschule und dem Augenspital Jules-Gonin in Lausanne wird im Bereich der Gentherapien erfolgreich geforscht – und behandelt.

Die Forschung zu Gentherapien läuft an der Eidgenössischen Technischen Hochschule (EPFL) und dem Augenspital Jules-Gonin in Lausanne auf Hochtouren. Die harte, langwierige und anstrengende Arbeit zahlt sich je länger, desto mehr aus: Im Februar 2024

wurde in Lausanne erstmals ein Patient mit einer Gentherapie behandelt. Genauer erhielt er eine Luxturna-Injektion und damit das Mittel, das bei einer durch Mutation des RPE65-Gens verursachten Netzhauterkrankung zum Einsatz kommt.



Hoffentlich schon bald nicht mehr der Einzige

Die positiven Resultate aus den klinischen Studien und der erfolgreiche Eingriff sorgen beim Patienten für Hoffnung auf Besserung. Dieses Gefühl soll künftig mehr Patientinnen und Patienten ermöglicht werden – und vor allem nicht nur solchen, die an einer Mutation des RPE65-Gens leiden. Denn: Stand heute ist einzig die Luxturna-Therapie in der Schweiz zugelassen.



Wie funktioniert eine Gentherapie?

Gentherapien sind in der Behandlung von Augenkrankheiten eine jüngere Entwicklung. Früher konnten Patientinnen und Patienten mit einer Genmutation nicht behandelt, sondern nur begleitet und der Krankheitsverlauf überwacht werden.

Durch Gentherapie ist es nun möglich, ein defektes Gen, das Auslöser einer Erkrankung ist, zu reparieren oder verändern. Einfach erklärt wird dafür in einer Operation eine gesunde Version des Gens in den Kern der defekten Zielzelle eingeschleust. Der Eingriff fand im Fall des in Lausanne behandelten jungen Mannes unter Vollnarkose statt und dauerte weniger als eine Stunde.

Auch aus diesem Grund wird die Forschung in Lausanne weiter vorangetrieben – mit beachtlichen Fortschritten. Aktuell sind Versuche im Gange, um künftig auch Betroffene mit Augenkrankheiten, die durch die Gene RPGR-ORF15, PDE6B und CNGA3 ausgelöst werden, zu behandeln. Sollten die Resultate ebenfalls so positiv wie bei der Luxturna-Therapie, an deren klinischen Studien über 450 Personen teilnahmen, sein, könnten schon bald mehr Betroffene von Gentherapien profitieren.

Eine Entwicklung, die Mut macht

Die breite Forschung und deren Fortschritte sind mehr als blosse Hoffungsschimmer. Die weitere Entwicklung zielt nun nicht nur darauf ab, Menschen mit einer seltenen Erkrankung zu therapieren. Künftig könnten auch häufiger vorkommende Augenerkrankungen, wie etwa die altersbedingte Makuladegeneration oder das Glaukom, durch eine Gentherapie behandelt werden. Ermutigende Neuigkeiten – für eine Vielzahl von Menschen, die nach und nach ihr Augenlicht verlieren und bisher noch keine Möglichkeit hatten, den Sehverlust zu stoppen und ein Erblinden zu verhindern.



Forschung

Retina Suisse fördert die wissenschaftliche Forschung aktiv und unterstützt beispielsweise den Aufbau eines Patientenregisters, damit künftig in der Schweiz weniger Menschen an Netzhauterkrankungen erblinden.

Die Genanalyse: Was alles dazugehört – und weshalb sie so wichtig ist

Ursache für eine genetisch bedingte Netzhauterkrankung, eine sogenannte Netzhautdystrophie, können Defekte an einer Vielzahl verschiedener Gene sein. Eine Genanalyse ermöglicht es, das verantwortliche Gen zu ermitteln.

Nur zwei bis fünf Milliliter Blut werden benötigt, um eine Genanalyse durchzuführen. Bevor es dazu kommt, ist jedoch ein langer Prozess mit zahlreichen Abklärungen notwendig.

Am Anfang des Ablaufs steht eine augenärztliche klinische Diagnose oder zumindest ein Verdacht auf eine genetisch bedingte Netzhauterkrankung. Potenziell Betroffene werden anschliessend in eine Klinik mit Sprechstunde für seltene Augenkrankheiten oder an Retina Suisse überwiesen. Dort wird dann ein erstes Mal über die Genanalyse und mögliche Konsequenzen gesprochen. Erst danach erfolgt die Blutentnahme im Inselspital in Bern.

Zusammen mit den Ergebnissen der augenärztlichen Untersuchungen kann in bis zu 80% der durchgeführten Analysen der für eine Netzhautdystrophie verantwortliche Gendefekt identifiziert werden.

Dieses Resultat liegt in der Regel nach vier bis sechs Monaten vor. Und es sagt mehr aus als nur, welche Genvariante die Krankheit verursacht. Es liefert auch Informationen dazu, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass Nachkommen von derselben Mutation betroffen sein werden.

Betroffene und die Forschung profitieren

Betroffene erfahren gleichzeitig auch, was für Möglichkeiten und positive Aspekte eine Gendiagnose nach sich zieht. Nach wie vor gilt nämlich: Wer das defekte Gen kennt, hat viel bessere Chancen auf eine Therapie. So werden Betroffene in jedem Fall informiert, sobald eine klinische Studie oder eine Therapie für «ihr» Gen angeboten werden. Ebenfalls tragen sie einen grossen Teil zur Forschung bei. Je mehr Gene als Krankheitsverursacher bekannt sind, desto eher können auch Lösungen gefunden werden.



Wissen

An einer vererbaren Netzhauterkrankung sind über 600 verschiedene Gene beteiligt. Rund 300 davon sind mittlerweile entschlüsselt – und es werden stetig mehr. Dadurch werden auch neue Defekte an bereits bekannten Genen entdeckt.

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

Wer eine Genanalyse machen lässt, kann mit dem Resultat ins Patientenregister von Retina Suisse aufgenommen werden – und damit die Forschung seltener Netzhauterkrankungen unterstützen.

Rund 1700 Einträge beinhaltet das Patientenregister von Retina Suisse per Ende 2023. Das sind 1700 Datensätze von Menschen, die an einer seltenen Netzhauterkrankung leiden. Diese Daten sind ungemein wichtig und dienen der Forschung als Grundlage für mögliche Therapien.

Aus diesem Grund arbeiten das Inselspital Bern und Retina Suisse gemeinsam am Auf- und Ausbau des Patientenregisters. So ist es möglich, auch Genanalysen zu finanzieren, welche nicht von Krankenkassen getragen werden – wenn beispielsweise die klinische Diagnose aktuell eine nicht therapierbare Krankheit zeigt. So können diese für die Forschung wertvollen Daten trotzdem erhoben werden.

Eine Broschüre zur Unterstützung

Im Rahmen des Projektes versandte Retina Suisse im Frühjahr 2024 die eigens entwickelte Patienteninformationsbroschüre «Die Genanalyse – für Diagnose und Therapie» an alle Augenarztpraxen und ophthalmologischen Kliniken der Schweiz. So erhalten Patientinnen und Patienten auf einen Blick hilfreiche Informationen, erfahren, wo sie sich Hilfe holen können und wie die Genanalyse im Detail abläuft



Kenne Dein Gen – Sehverlust verhindern

Retina Suisse ruft Patientinnen und Patienten 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.



Mehr Informationen gibts hier:
retina.ch/kenne-dein-gen

Neue Patienteninformation zum Projekt «Kenne dein Gen»

Die Genanalyse – für Diagnose und Therapie

Die neue Broschüre gibt Betroffenen und Angehörigen ein umfassendes Verständnis über die Genanalysen, die wichtigsten Anlaufstellen und das Patientenregister.



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

Haben Sie Fragen zu Ihrer Krankheit oder brauchen Sie 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



Mehr als nur Spenden

Der 39-jährige Mario Kämpfen leidet an Retinitis pigmentosa und ist fast blind. Seine grosse Leidenschaft: Laufsport. Anfangs Mai absolvierte er den Marathon von Genf in unter fünf Stunden. Zu dieser tollen Leistung gratulieren wir von Herzen. Bei solchen Aktivitäten sammelt er jeweils auch Spenden für Retina Suisse – Danke, Mario, für deine Hilfe!

Immer wieder erhalten wir auch Zuwendungen von Personen, die uns in ihrem Testament berücksichtigen. Das ist unheimlich wertvoll und motivierend. Ein herzliches Dankeschön für diese Unterstützung.



23. Kommende Anlässe

Informationsveranstaltungen zur Altersbedingten Makuladegeneration

| | |
|--------------------|----------|
| 26. September 2024 | Genf |
| 3. Oktober 2024 | Delémont |
| 25. Oktober 2024 | Basel |

Informationsveranstaltungen zu erblichen Netzhauterkrankungen

| | |
|-------------------|------------------|
| 26. Oktober 2024 | Unispital Basel |
| 9. November 2024 | Inselspital Bern |
| 23. November 2024 | Unispital Zürich |

Regionaltreffen Deutschschweiz

12. September 2024 Dübendorf



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



Retina Suisse
Aktiv gegen Sehverlust

Impressum

Retina Journal *apropos* • Juli 2024

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: DIRECT MAIL HOUSE AG, Mövenstrasse 10, 9015 St. Gallen