

## **Gen-Studie „Kenne dein Gen“ zur Bekämpfung von Netzhautdystrophien – Ein wegweisender Schritt in der Augenheilkunde**

### **Ausbau eines schweizerischen Patientenregisters für seltene Augenkrankheiten**

Retina Suisse und die Augenklinik des Inselspitals Bern treten nun im Rahmen ihres im Jahre 2018 begonnenen gemeinsamen Projekts „Kenne dein Gen“ in die zweite Phase des Ausbaus des Patientenregisters ein.

Mit der wachsenden Bedeutung genetischer Analysen, die als Grundlage für innovative Gentherapien dienen, rückt die Möglichkeit näher, fortschreitenden Sehverlust im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter effektiv zu behandeln.

Netzhautdystrophien, die häufigste Ursache für fortschreitenden Sehverlust, sind eine genetisch bedingte Erkrankung, die bislang nur schwer behandelbar war. Dank moderner Technologien konnten mittlerweile rund 300 Gene identifiziert werden, die für verschiedene Augenkrankheiten verantwortlich sind. Der technologische Fortschritt hat nicht nur die Diagnosemöglichkeiten erweitert, sondern auch die Kosten für genetische Analysen signifikant gesenkt. Dennoch kostet eine Genanalyse ca. 4'000 FR und stellt viele Betroffene vor eine finanzielle Hürde. Obwohl die Genanalyse Teil der obligatorischen Grundversicherung ist, wird etwa jedes zehnte Gesuch um Kostenübernahme von den Krankenkassen abgelehnt. Dies stellt eine ernsthafte Barriere für viele Patientinnen und Patienten dar, die sich die Analyse nicht aus eigener Tasche leisten können. Auch entscheiden sich Betroffene bei einer vollständigen Eigenfinanzierung dagegen, da ca. 15% der Genanalysen kein Resultat liefern.

In der ersten Phase des Projekts gewann man diese Erkenntnisse und entschied sich in der zweiten Phase die Ziele angepasst weiterzuziehen. Die Kenntnis des spezifischen Gendefekts bleibt unverändert der erste und wichtigste Schritt auf dem Weg zu einer erfolgreichen Therapie. Ohne diese Information bleibt eine Behandlung unerreichbar.

Ein solides Patientenregister ist aufgebaut, das künftig als OPHTA-Modul in das Schweizerische Register für Seltene Krankheiten (SRSK) überführt wird, und dient als Grundlage für zukünftige Therapien. Die Forschung profitiert von einem grösseren Datensatzvolumen, so dass in der zweiten Projektphase der Fokus klar auf dem Ausbau dieses Registers, der Finanzierung von Genanalysen, die von Krankenkassen nicht übernommen werden, und der umfassenden Aufklärung der Öffentlichkeit in den nächsten Jahren liegt.

Retina Suisse plant eine gezielte Zusammenarbeit mit Augenärzten und eine Informationskampagne, um Ophthalmologen schweizweit über die Möglichkeit der Genanalyse für ihre Patienten und Patientinnen zu informieren und sich an Fachkongressen auszutauschen. Zudem wird allen in der Schweiz tätigen Organisationen des Blindenwesens, ihren Mitgliedern, Klientinnen und Klienten über Forschungsentwicklungen berichtet werden. Ziel ist es, das Bewusstsein für die Bedeutung dieser Analysen zu schärfen und eine grössere Anzahl von Patientinnen und Patienten und deren Angehörigen zur Durchführung von Genanalysen zu motivieren. Man strebt auch Erkenntnisse auf die mögliche Vererbbarkeit durch die Analyse der Gene der Eltern an.

Retina Suisse betont, dass jede durchgeführte Genanalyse nicht nur zur individuellen Therapie beiträgt, sondern auch wertvolle Daten liefert, die in die Entwicklung neuer Heilmittel einfließen können. Bis 2025 soll allen Menschen in der Schweiz, die an einer erblichen Netzhautdystrophie leiden, die Teilnahme an einer Genanalyse ermöglicht werden, unabhängig von ihrer finanziellen Situation.

Mit dieser Initiative setzt Retina Suisse ein starkes Zeichen für die Bedeutung der genetischen Forschung in der Augenheilkunde. Die Organisation appelliert an die Unterstützung durch die Ophthalmologen und die Krankenkassen, um eine möglichst breite Basis an Daten zu erhalten, die zukünftigen Patienten Hoffnung auf eine wirksame Behandlung bietet.

Für weitere Informationen und Rückfragen steht der Schweizerische Blindenbund mit seinen 7 Beratungsstellen oder Retina Suisse zur Verfügung.