

Wenn fast alles dunkel ist

Text von unserem Redakteur Joachim Friedl

In Kürze dürfte die erste Gentherapie gegen eine erbliche Form von Netzhauterkrankungen zugelassen werden



Foto: koolsabuy/stock.adobe.com

Professor Hendrik Scholl (49) ist Chefarzt der Augenklinik am Universitätsspital Basel und führt das neue „Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel“ zusammen mit Professor Botond Roska. Im Interview spricht der Mediziner, der in Heilbronn aufgewachsen ist, über neue Therapieformen bei Augenkrankheiten.

Professor Roska gilt als Pionier in der Erforschung der Netzhaut und der Verbreitung optischer Signale im Gehirn. Sie sind auf die medizinische und chirurgische Behandlung von Netzhauterkrankungen spezialisiert. Was versteht man unter Netzhautdegeneration?

Hendrik Scholl: Die Netzhaut ist eine durchsichtige Schicht von Nervengewebe im hinteren Augenabschnitt, die lichtempfindlich ist. Bei Netzhautdegeneration sterben („degenerieren“) die Nervenzellen und die Lichtempfindlichkeit geht verloren – bis hin zu völliger Erblindung. Ein besonderer Teil der menschlichen Netzhaut ist die sogenannte Makula („gelber Fleck“). Dies ist die Mitte der Netzhaut, die eine besonders hohe Auflösung und damit Sehschärfe erlaubt. Diese Makula kann aber leider durch diverse Erkrankungen betroffen sein.

Wodurch wird Netzhautdegeneration ausgelöst?

Scholl: Viele Netzhautdegenerationen sind erblich und werden durch Veränderungen in Genen verursacht. Bis heute sind mehr als 265 solcher Krankheits-Gene bekannt.

Wie macht sich eine Netzhauterkrankung bemerkbar?

Scholl: Eine Netzhauterkrankung führt zu Einbußen im Sehen. Ist die Peripherie betroffen, dann kommt es zu fehlender Wahrneh-

mung von Objekten auf den Seiten, wenn das Zentrum betroffen ist, kommt es zu einer Verminderung der Sehschärfe mit Schwierigkeiten zu lesen oder Gesichter zu erkennen.

Wann und von wem wurde die Krankheit zum ersten Mal festgestellt?

Scholl: Die Entdeckung und Benennung der meisten Netzhauterkrankungen liegt etwa 100 bis 150 Jahre zurück und fällt in die Zeit, als es Hermann von Helmholtz erstmals gelang, den Augenhintergrund zu beleuchten und sichtbar zu machen.

Bekommen diese Krankheit nur ältere Personen oder auch schon Kinder/Jugendliche?

Scholl: Viele der erblichen Netzhautdegeneration betreffen Kinder und Jugendliche. Die sogenannte altersabhängige Makuladegeneration (AMD) betrifft meistens ältere Personen und ist in Deutschland und vielen Industrienationen die Hauptursache für den Verlust der Sehschärfe.

Wie viele Menschen sind von dieser Krankheit betroffen?

Scholl: Allein von der AMD sind etwa 200 Millionen Menschen weltweit betroffen. In Europa sind in der Altersgruppe 45 bis 85 Jahre knapp neun Prozent aller Menschen betroffen.

Gibt es eine zuverlässige Therapie?

Scholl: Für die sogenannte „feuchte“ AMD, eine Komplikation der Makuladegeneration, bei der sich neue, krankhafte Blutgefäße bilden, helfen regelmäßige Spritzen in das Auge von Medikamenten, die den Botenstoff VEGF blockieren. Für eine andere, seltene Netzhautdegeneration, die durch Mutationen im RPE65-Gen verursacht wird, wurde Anfang 2018 eine Gentherapie mit dem Namen Luxturna in den USA zugelassen.



Zur Person

Hendrik Scholl ist gebürtiger Mainzer, wuchs aber in Heilbronn auf. Am Theodor-Heuss-Gymnasium machte er 1988 sein Abitur. Von 1989 bis 1997 studierte er Medizin und Philosophie an der Eberhard-Karls-Universität Tübingen. 1994 studierte er an der Brown University in Rhode Island in den USA. Hendrik Scholl ist verheiratet und hat zwei Kinder. Seit 2016 arbeitet er in Basel.

Wann wird diese Gentherapie in Deutschland zugelassen?

Scholl: Wir erwarten, dass Luxturna noch 2018 von der europäischen Gesundheitsbehörde zugelassen wird und dann auch in Deutschland auf den Markt kommen könnte.

Bei welchen Patienten kann sie angewandt werden?

Scholl: Diese Therapie wirkt ausschließlich bei Patienten, die Veränderungen im sogenannten RPE65-Gen haben. Diese Patienten haben typischerweise eine schon in der Kindheit vorhandene hochgradige Sehschwäche und Nachtblindheit, die sich mit den Jahren weiter verschlechtert.

Ist diese Therapie mit Schmerzen verbunden?

Scholl: Ohne Narkose wäre die Antwort Ja. Die Therapie wird mittels einer echten Netzhautoperation durchgeführt und muss daher in Vollnarkose gemacht werden.

Reicht eine Gentherapie oder muss sie zu einem späteren Zeitpunkt wiederholt werden?

Scholl: Wir gehen davon aus, dass ein einziger Eingriff ausreichend ist.

Wie fielen die ersten Ergebnisse bei der Behandlung mit Luxturna aus?

Scholl: Die Patienten zeigten eine bis zu 1000-fach verbesserte Empfindlichkeit für Sehen im Dunkeln.

Gibt es Nebenwirkungen?

Scholl: Tatsächlich sind die Nebenwirkungen des eigentlichen Präparats gering. Die Operation selbst hat aber diverse Risiken.

Kann die Gentherapie bei allen Menschen angewandt werden oder muss sie maßge-

schneidert werden?

Scholl: Die genannte Form der Gentherapie ist für genau ein Gen anwendbar, dort aber für alle möglichen Mutationen. Solange noch Sehzellen überlebt haben, die nach Einschleusung des gesunden Gens lichtempfindlicher werden können, ist die Therapie grundsätzlich für alle Patienten mit Veränderungen im RPE65-Gen möglich. Die Häufigkeit dieser speziellen Erkrankung ist aber sehr gering; die Schätzungen gehen von weniger als einem Fall auf 200 000 Personen aus.

Wo liegen die Unterschiede von Netzhautdegeneration, grauem Star und grünem Star?

Scholl: Bei Netzhautdegeneration sterben die Sehzellen in der Netzhaut, beim grünen Star hingegen die Nervenfasern von der Netzhaut zum Gehirn. Beim grauen Star ist die Linse getrübt und kann mittels einer ambulanten Operation durch eine durchsichtige Kunstlinse ausgetauscht werden.

Ab welchem Alter und wie oft sollte man zur Früherkennung in Sachen Auge gehen?

Scholl: Bei einem normalsichtigen Jugendlichen ohne Erkrankungen würde ich nicht zu Routinekontrollen raten. Bei hoher Kurzsichtigkeit aber eben doch – auch schon in jungen Jahren. Patienten jeden Alters mit Diabetes müssen regelmäßig zum Augenarzt. Bei älteren Personen würde ich mindestens einmal jährlich zu Kontrollen raten, wo dann auch immer die Pupille weitgestellt und der Augenhintergrund, also die Netzhaut, untersucht werden sollte.

Wie gut ist die Diagnostik bei Netzhauterkrankungen?

Scholl: Mittels ärztlicher Untersuchung, Bildgebung der Netzhaut und Funktionsdiagnostik kann praktisch jede Netzhauterkrankung erkannt und diagnostiziert werden.