Rare Disease Day 2021: Novartis schafft Informationsportal zu seltenen erblichen Netzhauterkrankungen

Feb 22, 2021

- Auch wenn sie einzeln selten sind – in Summe leiden rund 75.000 Menschen in Deutschland an erblich bedingten Netzhauterkrankungen, die meist bereits im Kindesalter auftreten und zur völligen Erblindung der Betroffenen führen können.[1]
- Eine rechtzeitige und exakte Diagnose ermöglicht eine bessere Prognoseabschätzung zum Krankheitsverlauf und entscheidet über eine eventuelle Möglichkeit zur therapeutischen Unterstützung. Erst ein Gentest kann die genauen Ursachen dieser Erkrankungen aufdecken.[2]
- Ergebnisse einer Umfrage unter Augenärzten zeigen: Obwohl die Bedeutung einer genetischen Diagnosestellung bekannt ist, wird diese häufig aufgrund von Informationsdefiziten nicht durchgeführt.[3]
- Novartis rückt erbliche Netzhauterkrankungen ab sofort mit einer neuen Initiative in den Fokus. Im Zentrum steht das Informationsportal www.erbliche-netzhauterkrankungen.de, das neben Wissenswertem für Patienten und deren Angehörige auch Anlaufstellen für Ärzte bietet.

Nürnberg, 22. Februar 2021 – Sie sind einzeln selten*, aber in Summe leiden rund 4 Mio. Betroffene an einer der rund 6.000 Formen einer sogenannten Seltenen Erkrankung. Auch eine Vielzahl erblich bedingter Netzhauterkrankungen zählen dazu. Allein in Deutschland leben rund 75.000 Patienten mit diesen seltenen Augenerkrankungen. Zum diesjährigen Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar möchte Novartis insbesondere die Bedeutung einer rechtzeitigen und exakten Diagnose ins Bewusstsein der Öffentlichkeit rücken, da diese entscheidend ist für eine rechtzeitige medizinische Versorgung und Betreuung.

Oft müssen Betroffene mehrere Jahre bis zur richtigen Diagnose warten, da die Symptome meist bereits im Kindesalter auftreten und vom Patienten und Angehörigen nicht richtig benannt werden können. Auch falsch gedeutete Symptome oder eine nicht erfolgte molekulargenetische Diagnostik können dazu führen, dass die Ursache der Sehprobleme lange unerkannt bleibt.

Unter dem Motto „Entdecke die Möglichkeiten – ein Gentest kann Licht ins Dunkel Deiner Diagnose bringen“ hat Novartis unter www.erbliche-netzhauterkrankungen.de eine Anlaufstelle insbesondere für Betroffene und ihre Angehörigen geschaffen, um zu informieren, zu vernetzen und Kontaktmöglichkeiten zu bündeln. Neben detaillierten Informationen zu den Erkrankungen, zur Diagnose und zu möglichen Therapien finden die Besucher auch weiterführende Links wie z.B. zu spezialisierten Zentren – eine Unterstützung auch für betreuende Augenärzte bei der Weiterbehandlung der Patienten.

In Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen und medizinischen Fachzentren sollen vor allem junge Patienten und ihre Familien darauf aufmerksam gemacht werden, dass Symptome wie u.a. Nachtblindheit, Ausfälle des Gesichtsfeldes, der Verlust der Sehschärfe oder erhöhte Lichtempflindlichkeit[4,5,6] auf eine mögliche erbliche Netzhauterkrankung zurückzuführen sind. Eine klinische Diagnose in spezialisierten Zentren sowie die Feststellung der genauen Ursache durch einen Gentest können eine bessere Einordnung der Prognose ermöglichen und unter bestimmten Umständen auch zu therapeutischen Maßnahmen führen.[2]

Umfrage zeigt Informationsbedarf bei Augenärzten auf

Eine von Interrogare durchgeführte repräsentative Umfrage unter 101 niedergelassenen und klinisch tätigen Ophthalmologen hat u.a. gezeigt, dass auch bei den Spezialisten Informationsdefizite bestehen – besonderes im Hinblick auf die Diagnostik bei erblichen Netzhauterkrankungen mittels Gentest: Wenn Augenärzte keinen Gentest anfordern, liegt dies zu 84% an einem Mangel an Informationen. 58% der befragten Ophthalmologen wünschen sich mehr Informationen zur Testung.[3]

Daher werden auch medizinische Fachkreise mit umfangreichen Informationsangeboten und Veranstaltungen zum Themenkreis erbliche Netzhauterkrankungen in die Initiative eingebunden. Unter der fachmedizinischen Webseite www.zusammen-gesund.de von Novartis finden Mediziner detaillierte Informationen und Publikationen zu einzelnen Krankheitsbildern, zur Diagnosestellung, zum Krankheitsverlauf, zu Kasuistiken und den Möglichkeiten der Gentherapie in spezifischen Fällen.

Über erblich bedingte Netzhauterkrankungen (HRD)

Unter einer erblichen Erkrankung der Netzhaut (Retina) versteht man eine Gruppe seltener, meist genetisch bedingter Augenkrankheiten, denen aufgrund einer mangelhaften Versorgung der Sehzellen eine kontinuierliche Verschlechterung der Sehfähigkeit gemeinsam ist. Zu diesen darum auch erblich bedingten Netzhautdystrophien[1] (hereditäre retinale Dystrophien; HRD) genannten Erkrankungen gehören z.B. Retinitis Pigmentosa, Usher-Syndrom, Lebersche Kongenitale Amaurose und Morbus Stargardt.[8]

Die Ursache erblicher Netzhauterkrankungen liegt in einer Veränderung des genetischen Bauplans der Netzhautzellen. Durch verschiedene mögliche Gendefekte kommt es zu einer Unterversorgung der lichtempfindlichen Sehzellen, sodass diese nach und nach verkümmern und absterben. Dies führt bei den Betroffenen zu einem allmählichen Verlust der Sehkraft, nicht selten bis zur vollständigen Erblindung.[7] Bis heute wurden über 260 Genmutationen identifiziert, die mit erblichen Netzhauterkrankungen verbunden sind.[9]

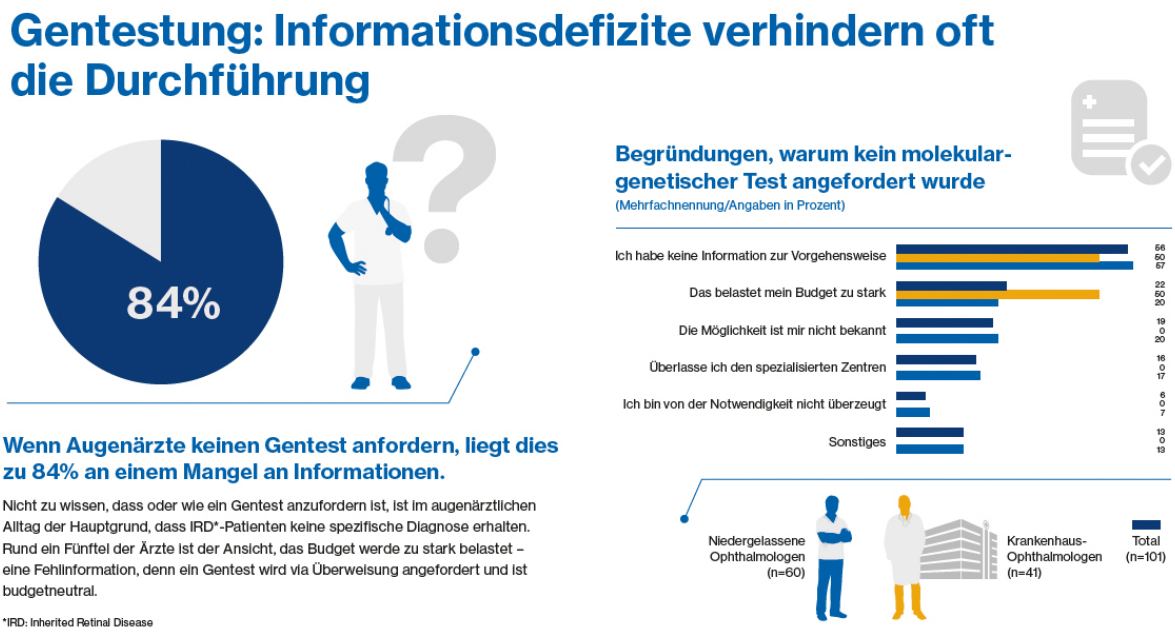
Über Novartis

Novartis denkt Medizin neu, um Menschen zu einem besseren und längeren Leben zu verhelfen. Als führendes globales Pharmaunternehmen nutzen wir wissenschaftliche Innovationen und digitale Technologien, um bahnbrechende Therapien in Bereichen mit großem medizinischen Bedarf zu entwickeln. Dabei gehören wir regelmäßig zu jenen Unternehmen, die weltweit am meisten in Forschung und Entwicklung investieren. Die Produkte von Novartis erreichen global nahezu 800 Millionen Menschen, und wir suchen nach neuen Möglichkeiten, den Zugang zu unseren neuesten Therapien zu erweitern. Weltweit sind bei Novartis rund 109.000 Menschen aus über 145 Nationen beschäftigt. Weitere Informationen finden Sie im Internet unter www.novartis.com.

* Eine Erkrankung gilt in der EU als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind.

Kontakt

Christoph Günther
Novartis Pharma GmbH
Communications Manager Ophthalmologie
P: +49 911 27313905
M: +49 160 2791287
christoph.guenther@novartis.com



Auch wenn Augenärzten die Notwendigkeit zur Durchführung eines Gentests bekannt ist, um die genaue Ursache zu definieren, fordern viele diesen aufgrund von Informationsdefiziten nicht an.

Referenzen

1. Hanany M et al. PNAS 2020; 17 (5) 2710–2716.
2. Bolz HJ: Klin Monatsbl Augenheilkd 2017; 234: 280–288.
3. Novartis on file, Interrogare, repräsentative Online-Umfrage unter 100 Ophthalmologen, Juni 2020.
4. Kumaran N et al. Br J Ophthalmol 2017; 101: 1147–1154.
5. Cideciyan AV Prog Retin Eye Res. 2010; 29(5): 398–427.
6. Gill JS et al. Br J Ophthalmol 2019; 103: 711–720.
7. Retina international. 2020 http://retina-ird.org/ Zugang April 2020.
8. Galvin O, et al. Clin Ophthalmol. 2020; 14: 707–719.
9. RetNet. Summaries of Genes and Loci Causing Retinal Diseases. Available at: https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph. Zugang June 2020.

Source URL: *https://uat2.novartis.de/medien/pressemitteilungen/rare-disease-day-2021-novartis-schafft-informationsportal-zu-seltenen-erblichen-netzhauterkrankungen*

List of links present in page

1. https://uat2.novartis.de/medien/pressemitteilungen/rare-disease-day-2021-novartis-schafft-informationsportal-zu-seltenen-erblichen-netzhauterkrankungen
2. https://www.erbliche-netzhauterkrankungen.de
3. https://www.erbliche-netzhauterkrankungen.de/
4. https://www.zusammen-gesund.de/
5. https://www.novartis.com/
6. mailto:christoph.guenther@novartis.com
7. http://retina-ird.org/
8. https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph