



## **PRESSEMITTEILUNG**

### **Tag der Seltenen Erkrankungen**

### **Kooperation von Selbsthilfegruppen und Ärzten rettet Augenlicht**

**München, Februar 2021 – Die Zusammenarbeit von Augenärzten und Selbsthilfegruppen kann Kindern mit seltenen Erkrankungen wie der angeborenen Erkrankung Aniridie das Augenlicht, aber auch das Leben retten. Darauf weist die Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) aus Anlass des internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen hin, der am 28. Februar 2021 stattfindet. In Deutschland sind etwa 900 Patienten von Aniridie betroffen. Wird die Augenfehlbildung nicht rechtzeitig erkannt, drohen Erblindung und bei entsprechender Veranlagung sogar ein bösartiger Nierentumor. Bei der seltenen Netzhauterkrankung Retinitis Pigmentosa (RP) hat die Kooperation von Wissenschaftlern und Patientenorganisation bis zur Entwicklung einer Gentherapie geführt.**

Bei der Aniridie handelt es sich um eine schwere Fehlbildung der Iris mit angeborener Sehbehinderung. Den Betroffenen fehlt die Regenbogenhaut fast oder vollständig – sie leiden unter extremer Lichtscheuheit und Augenzittern. „Im Lauf des Lebens können sich Komplikationen wie fortschreitende Hornhauttrübungen, grauer und grüner Star entwickeln, die bis zur Erblindung führen können“, erklärt Professor Dr. med. Barbara Käsmann-Kellner, Expertin für Aniridie an der Klinik für Augenheilkunde am Universitätsklinikum des Saarlandes UKS. Eine Unterform der Aniridie, das sogenannte WAGR-Syndrom, könne sogar mit einem bösartigen Nierentumor einhergehen.

Eine frühe Diagnose der Augenerkrankung ist daher wichtig, um zügig eine Therapie einleiten zu können. „Da das Wissen über diese seltene Augenerkrankung noch nicht sehr verbreitet ist, kommt den

**Pressestelle**  
Kerstin Ullrich  
Postfach 30 11 20  
70451 Stuttgart  
Telefon: 0711 8931-641  
Telefax: 0711 8931-167  
ullrich@medizinkommunikation.org

**Pressesprecher**  
Prof. Dr. med. Horst Helbig  
Platenstraße 1  
80336 München



Selbsthilfegruppen eine enorme Bedeutung zu“, betont Käsmann-Kellner. Denn Eltern, die einen Verdacht hegen, stoßen bei der Internetrecherche auf die Patientenorganisation Aniridie-WAGR Deutschland e.V. und finden über deren Vermittlung schnell Zugang zu Spezialisten. „Ich erhalte viele Anfragemails“, berichtet die DOG-Expertin. „Mit dem Ergebnis, dass betroffene Kinder häufig schon vor ihrem ersten Geburtstag diagnostiziert werden können.“ Sehhilfen und die Abschätzung von Risikofaktoren verhelfen anschließend zu besserer Sehfähigkeit, und die frühzeitige genetische Diagnostik eines möglichen Nierentumors führt in 90 Prozent der Fälle zur Heilung.

Über die Patientenorganisation erhalten die Eltern neben aktuellen Informationen auch wertvolle Tipps, die ein erfülltes Leben trotz Aniridie ermöglichen. Darüber hinaus unterstützen Selbsthilfegruppen wie Aniridie-WAGR Deutschland wichtige Forschungsvorhaben.

„Insbesondere bei seltenen Erkrankungen leisten Patientenorganisationen unverzichtbare Hilfe, um Studien voranzubringen“, betont DOG-Generalsekretär Professor Dr. med. Claus Cursiefen. „Die Organisationen bestärken Betroffene, an Forschungsprojekten teilzunehmen, um über den Vergleich größerer Datensätze neue Erkenntnisse sammeln und bessere Therapien entwickeln zu können“, fügt der Direktor des Zentrums für Augenheilkunde der Universität Köln hinzu. So konnte dank der Unterstützung verschiedener nationaler Aniridie-Selbsthilfegruppen im Jahr 2019 erfolgreich ein europäisches Forschungsnetz zum Thema Aniridie aufgebaut werden, das durch EU-Mittel finanziert wird ([www.aniridia-net.eu](http://www.aniridia-net.eu)).

Sehprobleme sind meist auch ein erstes Anzeichen für die Kinderdemenz NCL, die Neuronale Ceroid Lipofuszinose – eine tödlich verlaufende genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, an der in Deutschland 700 Kinder leiden. „Auch bei dieser seltenen Erkrankung kommt den Augenärzten eine entscheidende Rolle bei der Diagnose zu“, so Cursiefen. Die NCL-Stiftung setzt sich daher zusammen mit der



DOG für die Früherkennung der Kinderdemenz ein und stiftet Forschungspreise, um eine Therapie voranzubringen. Im Fall der Netzhauterkrankung Retinitis Pigmentosa (RP) ist dies bereits gelungen: Für die Behandlung von Unterformen der erblichen Augenerkrankung, an der insgesamt 40.000 Menschen in Deutschland erkrankt sind und die bis zur völligen Blindheit führen kann, steht seit kurzem ein gentherapeutisches Verfahren zur Verfügung – ein Erfolg, der auch dem Engagement der Patientenorganisation Pro Retina für die Wissenschaft zu verdanken ist.

Links:

[www.aniridie-wagr.de](http://www.aniridie-wagr.de)

[www.aniridia-net.eu](http://www.aniridia-net.eu)

[www.ncl-stiftung.de](http://www.ncl-stiftung.de)

[www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de)

***DOG: Forschung – Lehre – Krankenversorgung***

*Die DOG ist die medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaft für Augenheilkunde in Deutschland. Sie vereint unter ihrem Dach mehr als 7.750 Ärzte und Wissenschaftler, die augenheilkundlich forschen, lehren und behandeln. Wesentliches Anliegen der DOG ist es, die Forschung in der Augenheilkunde zu fördern: Sie unterstützt wissenschaftliche Projekte und Studien, veranstaltet Kongresse und gibt wissenschaftliche Fachzeitschriften heraus. Darüber hinaus setzt sich die DOG für den wissenschaftlichen Nachwuchs in der Augenheilkunde ein, indem sie zum Beispiel Stipendien vor allem für junge Forscher vergibt. Gegründet im Jahr 1857 in Heidelberg ist die DOG die älteste augenärztliche Fachgesellschaft der Welt und die älteste fachärztliche Gesellschaft Deutschlands.*