

Forschung fördern  
Krankheit bewältigen  
selbstbestimmt leben

---



## **1. Adäquate medizinische Versorgung (Diagnose und Therapie) von Patienten mit Netzhautdegenerationen**

**PRO RETINA fordert** eine schnellere Aufnahme neuer diagnostischer und therapeutischer Möglichkeiten in die Regelversorgung sowie eine angemessene Vergütung – auch für die bereits etablierten Versorgungsmöglichkeiten – um eine adäquate und optimale medizinische Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Netzhautdegenerationen zu gewährleisten.

Beim Einsatz insbesondere von innovativen diagnostischen oder therapeutischen Methoden in der Versorgungspraxis bestehen oft erhebliche Diskrepanzen, einerseits zwischen Expertenmeinung und praktischem Erfahrungswissen, andererseits bei der wissenschaftlichen Aussagefähigkeit von Studien als Voraussetzung für eine Aufnahme in die Regelversorgung des deutschen Gesundheitssystems. Dies gilt insbesondere für diagnostische oder therapeutische Verfahren, die auf der Anwendung neuer Methoden oder teilweise kostspieliger Medizinprodukte basieren. In der Folge führte dies dazu, dass derartige, neue Verfahren, zum Beispiel das NGS-Verfahren (next generation sequencing) in der molekulargenetischen Diagnostik oder die bahnbrechende Methode der optischen Kohärenztomographie (OCT), die völlig neue Dimensionen in der Bildgebung brachte, zunächst nur als Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) zum Einsatz kamen oder nur im Anschluss an langwierige Prozesse in die Regelversorgung gelangten.

Auch bei etablierten Versorgungsmöglichkeiten beschränken oder verhindern ungenügende Regelungen und Festbeträge manchmal eine adäquate Regelversorgung. Positives Beispiel ist eine Gesetzesänderung, welche die Erstattungsfähigkeit von Sehhilfen bei hoher Fehlsichtigkeit wie der pathologischen Myopie ermöglicht oder die kürzliche Aufhebung der 25 kb-Grenze bei der abrechnungsfähigen molekulargenetischen Diagnostik.

Forschung fördern  
Krankheit bewältigen  
selbstbestimmt leben

---



Zusammenfassung der Probleme in der Versorgung:

- Verzögerte Früherkennung & ophthalmologische Diagnosestellung
- 
- Begrenzter Zugang zu Schwerpunktzentren
- 
- Eingeschränkte Molekulargenetische Diagnostik
- 
- Verzögerter Zugang Hilfsmittel / Low Vision Aids
- 
- Verzögerter Zugang berufliche Beratung
- 
- Verzögerter Zugang soziale Beratung / Selbsthilfegruppen
- 
- Unkenntnis Informationswege über Erkrankung / nicht wirksame Therapieangebote

Ausführliche Erläuterungen:

Begriff ‚hereditäre Netzhautdystrophien‘ (HND; englisch: inherited retinal dystrophies, IRD) fasst eine genetisch und phänotypisch sehr heterogene Gruppe erblicher Netzhauterkrankungen zusammen. Gemeinsames Charakteristikum der HND ist eine kongenital bestehende oder sich in verschiedenen Lebensaltern manifestierende, variabel progrediente Verschlechterung der Sehfunktionen. Basierend auf der Frequenz pathogener Varianten in Genen assoziiert mit autosomal-rezessiv vererbten HND sowie der Frequenz von HND in epidemiologischen Studien leben in Deutschland ungefähr 75.000 Betroffene mit HND.

Der durch HND bedingte Verlust von Sehschärfe und Gesichtsfeld bedeutet für betroffene Patientinnen und Patienten eine Einschränkung der Kommunikationsfähigkeit und beruflichen Möglichkeiten, erschwerte Bedingungen bei der Ausbildung, oft Arbeitsplatzverlust und finanzielle Einschränkungen sowie Belastung und Abhängigkeit in der Familie sowie im sozialen Umfeld.

Ansprechpartner: Zehra Wellmann-Sam, politische Referentin  
[partizipation@pro-retina.de](mailto:partizipation@pro-retina.de)

03/2021

Forschung fördern  
Krankheit bewältigen  
selbstbestimmt leben

---



In den letzten 15 Jahren haben sich durch die Weiterentwicklung der augenärztlichen und molekulargenetischen Techniken die diagnostischen Möglichkeiten sicher erheblich erweitert. Zusätzlich haben sich in den letzten 10 Jahren auch durch die Bildung von ophthalmologischen Schwerpunktzentren für seltene Netzhauterkrankungen sowie spezialisierten Zentren für die molekulargenetische Diagnostik Ansprechpartner für Patienten mit HND etabliert. Ebenso steht mit der Gentherapie von RPE65-assoziierten Netzhautdystrophien erstmals eine spezifische therapeutische Möglichkeit zur Verfügung, medikamentöse und Gentherapien für multiple andere HND-assoziierte Gene werden in Studien untersucht.

Unverändert ist der Weg eines Betroffenen bis zur spezifischen Diagnose aber oft immer noch sehr langwierig und schwierig (patient journey). Ebenso ist der Zugang zu therapeutischen Maßnahmen unzureichend und komplex, so dass in verschiedenen Bereichen eine Verbesserung der Versorgung möglich und wünschenswert ist. Jedoch ist bisher nicht erfasst, wie die Betroffenen selbst und ihre Angehörigen die Probleme der Versorgung erleben und welche Probleme mit höchster Priorität verbessert werden sollten.

Aufgrund der großen Heterogenität ist die augenärztliche Diagnose erschwert, weil sowohl die initialen subjektiven Symptome oft unspezifisch sind und auch die Veränderungen an der Netzhaut in Frühstadien in den meisten Fällen wenig richtungsweisend sind. Dies bedeutet z.B. für Kinder mit einer Makuladystrophie (M. Stargardt) mit klinischen Symptomen ohne eindeutige Netzhautveränderung eine Diagnoseverzögerung von bis zu 3 Jahren (diagnostic delay). Dies obwohl mit der nicht-invasiven retinalen Bildgebung auch bei Kindern eine Früherkennung und Differentialdiagnose möglich ist. Auch wenn keine kausale Therapie existiert, führt die korrekte Diagnose zu einer im Rahmen der GKV zulässigen Versorgung mit vergrößernden Sehhilfen (Low-Vision-Aids), die für die Ausbildung wesentlich sind.

Eine spezifische Diagnosestellung erfolgt oft in Schwerpunktzentren für seltene Netzhauterkrankungen, jedoch ist die Zahl derjenigen, die sich detailliert mit HND befassen, begrenzt und ein Teil der Patientinnen und Patienten findet nur aus eigener Initiative Zugang zu Schwerpunktzentren.

Ansprechpartner: Zehra Wellmann-Sam, politische Referentin  
[partizipation@pro-retina.de](mailto:partizipation@pro-retina.de)

03/2021

Forschung fördern  
Krankheit bewältigen  
selbstbestimmt leben

---



Es ist unklar, ob die Bildung von Schwerpunktzentren die Versorgung von Betroffenen mit HND wirklich überregional verbessert hat oder vorwiegend zu einer Fokussierung der diagnostischen Abläufe in der jeweiligen Einrichtung geführt hat.

Die molekulargenetische Diagnostik im Rahmen der GKV war im Umfang begrenzt, so dass über viele Jahre die molekulargenetische Diagnostik aufgrund der mangelnden Abrechenbarkeit die Diagnostik verzögert wurde. Bei PKV-Patienten wird die molekulargenetische Diagnostik auch bei begründeten Anträgen oft nicht übernommen. Dies obwohl mit neuen molekulargenetischen Diagnosetechniken die Untersuchung vieler oder aller mit HND assoziierten 271 Gene in kurzer Zeit möglich ist. Die genetische Diagnostik ist Voraussetzung für genspezifische Therapien. Für die meisten Patientinnen und Patienten ohne verfügbare spezifische Therapie ist die Versorgung mit Hilfsmitteln für die Bewältigung des Alltags von hoher Bedeutung. Der Zugang zur Versorgung mit Low-Vision-Aids ist schwierig, weil Betroffene über diese Möglichkeit Kenntnis erhalten müssen, eine individuelle Anpassung erfolgen muss und das Genehmigungsverfahren in der GKV durch längere Antragswege mit häufigen Rückfragen langwierig ist. Ein Netz spezialisierter Augenoptiker für die Low-Vision Versorgung existiert, auf Sehprobleme spezialisierte Berufsförderungswerke gibt es nur wenige. Für Menschen in Ausbildung und Beruf führt die ohnehin belastende Diagnose häufig auch zu einer erforderlichen Neuorientierung der beruflichen Perspektiven, bei der zeitnahe Hilfen für den möglichen Erhalt eines Arbeitsplatzes wesentlich sind.

Neben der ophthalmologischen Versorgung ist auch eine Beratung in Bezug auf soziale Einschränkungen und psychologische Probleme dringend notwendig. Zum Teil wird dies von unserer Patientenorganisation übernommen, auch erfolgt ein Austausch in kleineren, krankheitsspezifischen Patientengruppen. Die Zahl der Mitglieder von über 6300 und die begrenzte Menge der von außerhalb der Vereinsmitglieder kommenden Anfragen zeigt aber, dass nur ein kleiner Teil der Betroffenen dieses Angebot kennt oder wahrnimmt.

Verständlicherweise suchen viele Patientinnen und Patienten außerhalb der Schulmedizin nach Hoffnung und alternativen Therapiemöglichkeiten.

Ansprechpartner: Zehra Wellmann-Sam, politische Referentin  
[partizipation@pro-retina.de](mailto:partizipation@pro-retina.de)

03/2021

Forschung fördern  
Krankheit bewältigen  
selbstbestimmt leben

---



Hier haben sich einige Anbieter etabliert, die für HND kostenintensive, nicht evaluierte und nicht wirksame Therapien verkaufen, die Betroffene mangels der Kenntnis von z.B. bei der PRO RETINA verfügbaren Informationsmöglichkeiten nicht bewerten können.

Diese Informationen wurden in Zusammenarbeit mit dem Wissenschaftlich Medizinischen Beirat (WMB) sowie dem Arbeitskreis „Klinische Fragen“ (AKF) der PRO RETINA erstellt.