Fachmedieninformation

PRO RETINA: LHON-Patientenregister offiziell gestartet – Erster Patient bereits aufgenommen

Bonn/Tübingen/München, 13. Juni 2019 – Patienten mit der seltenen mitochondrialen Augenerkrankung Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (abgekürzt: LHON) haben ab sofort die Möglichkeit am deutschen LHON-Patientenregister teilzunehmen. Initiiert und begleitet durch PRO RETINA Deutschland e.V., einer bundesweit tätigen unabhängigen Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Netzhautdegenerationen, erfasst das Register epidemiologische Informationen über die Häufigkeit sowie Verbreitung von LHON und deren Krankheitsverlauf. Die Daten sollen nicht nur helfen die Erkrankung besser zu verstehen, sondern können auch dazu dienen, die Therapiemöglichkeiten zu verbessern. Die Registrierung erleichtert Patienten den Zugang zu klinischen Studien. Forscher werden bei der Rekrutierung geeigneter Patienten unterstützt. Eine Pseudonymisierung der Patienten sichert den Schutz der sensiblen Datensätze. Unterstützung bei der Umsetzung des LHON-Registers erhält PRO RETINA vom Steinbeis Transferzentrum (STZ) *eyetrial* am Department für Augenheilkunde in Tübingen, welches als Contract Research Organisation (CRO) fungiert, sowie der deutschen Niederlassung des Schweizer Pharmaunternehmens Santhera, welches auf die Behandlung seltener neuro-ophthalmologischer und neuromuskulärer Erkrankungen spezialisiert ist.

„Wir freuen uns, dass das Patientenregister nun offiziell für LHON-Patienten zugänglich ist. Das Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA) des Universitätsklinikums Tübingen hat die ersten Patientendaten erfasst. Somit ist der Startschuss für eine bessere Versorgung der Patienten gefallen“, so Dr. Sandra Jansen, Projektmanagerin bei PRO RETINA Deutschland e.V. und zuständig für medizinische Themen sowie für das Patientenregister. „Dies ist der erste Schritt, die seltene Augenerkrankung in Zukunft besser zu verstehen und die Therapiechancen zu erhöhen“, ergänzt Dr. Robert Schupp, Geschäftsführer der Santhera (Germany) GmbH. „Zudem ist es erfreulich, dass sich so viele Kliniken zur Teilnahme bereit erklärt haben“, sagt Prof. Dr. med. Barbara Wilhelm, Leiterin der STZ eyetrial, Tübingen.

Patienten wird auf www.pro-retina.de/anmeldung-patientenregister die selbstständige Erfassung ihrer Erkrankungsdaten ermöglicht. Alternativ können Patienten deutschlandweit spezielle LHON-Zentren aufsuchen, in denen die Daten auch bis zu 10 Jahre rückwirkend eingepflegt werden können.

Dank des deutschen LHON-Registers können in Zukunft demographische und klinische Daten zentral erfasst und wissenschaftlich ausgewertet werden. Auf diese Weise können Daten wie die Verbreitung, Diagnosestellung, Risikofaktoren, Begleiterkrankungen, die Behandlung sowie deren Erfolg ermittelt werden. Bisher wurden Patientendaten nur dezentral im Rahmen der ärztlichen Dokumentation erfasst, mit Hilfe des Registers können diese Daten nun zusammengeführt und für statistische Zwecke genutzt werden. Dadurch sind Ableitungen für die Diagnostik, Prognose und Heilungschancen sowie Therapie der LHON möglich.

Unterstützt wird das Patientenregister von einem Wissenschaftlichen Beirat, mit Experten aus dem ophthalmologischen und neurologischen Bereich:

- Prof. Dr. med. Thomas Klopstock, Facharzt für Neurologie, Klinikum der Universität München
- Prof. Dr. med. Wolf Lagrèze, leitender Arzt der Sektion Neuroophthalmologie, Kinderophthalmologie und Schielbehandlung, Klinik für Augenheilkunde Universitätsklinikum Freiburg
- Prof. Dr. med. Siegfried Priglinger, Direktor der Augenklinik, Klinikum der Universität München
- Prof. Dr. med. Klaus Rüther, Leiter des Ressorts Strabologie und Neuroophthalmologie des Berufsverbandes der Augenärzte Deutschlands (BVA)
- Prof. Dr. med. Helmut Wilhelm, Leiter der Neuroophthalmologischen Ambulanz, Universitätsklinikum Tübingen, Department für Augenheilkunde (Studienleitung des Registers)

Das neue LHON-Register startet als Studienprojekt ohne kommerzielles Interesse. Die Gesamtverantwortung und das Projektmanagement wird von PRO RETINA übernommen. Die Verantwortung für alle studienspezifischen und regulatorischen Belange des Projekts trägt STZ *eyetrial* am Department für Augenheilkunde als CRO des Registers.

Wo können sich Patienten registrieren?

Patienten haben zwei Möglichkeiten teilzunehmen. Bei der ersten Möglichkeit melden sich Patienten mit ihren Kontaktdaten direkt im PRO RETINA Patientenregister an: www.pro-retina.de/anmeldung-patientenregister. Im nächsten Schritt erhalten sie Zugangsdaten, mit denen sie einen Fragebogen ausfüllen können.

Bei der zweiten Option können Patienten ihre Daten in ausgesuchten Augenkliniken einpflegen lassen. Dabei ist es möglich, Daten auch 10 Jahre rückwirkend mit aufzunehmen. Die teilnehmenden Zentren können in der PRO RETINA Geschäftsstelle oder im STZ *eyetrial* am Department für Augenheilkunde erfragt werden.

Welche Daten werden erfasst?

Demographische und klinische Daten werden mit Hilfe des LHON-Registers erhoben und wissenschaftlich ausgewertet. Daten wie die Verbreitung, Diagnosestellung, Risikofaktoren, Begleiterkrankungen, die Behandlung sowie deren Erfolg können so ermittelt werden.

Wie sicher sind die Patientendaten?

Die Datensätze werden pseudonymisiert ausgewertet, die persönlichen Daten sind in einem besonders geschützten Bereich für Dritte unzugänglich abgelegt. Im Gegensatz zu international

bestehenden Registern liegen die Daten in Deutschland. Zwar können ausgewählte forschende Einrichtungen die Daten einsehen, jedoch ohne Zugriff auf persönliche Daten wie Name und Adresse.

Was ist eine LHON?

LHON ist eine seltene, erblich bedingte Erkrankung, die durch Mutation der mitochondrialen DNA verursacht wird und zu massiven Visuseinschränkungen führt. Sie betrifft typischerweise (aber nicht ausschließlich) junge Männer in der zweiten und dritten Lebensdekade.[1] Die Prävalenz liegt bei etwa 1:30.000 bis 1:54.000.[2,3,4] In Deutschland erkranken pro Jahr ca. 80 Menschen an LHON.

Bei diesen Symptomen sollten Sie an eine LHON denken

Eine rasche, schmerzlose Visusminderung meist zuerst auf einem Auge (bei 3 von 4 Fällen) und nach einigen Wochen bis Monaten auch auf dem anderen Auge, kann Hinweise auf eine LHON geben. Bei vielen LHON-Patienten gleicht das noch gesunde Auge das schon betroffene Auge aus und das Gehirn ersetzt fehlende Seheindrücke eines Auges durch diejenigen des anderen Auges.[5,6] Aus diesem Grund nehmen Patienten die Sehprobleme in einigen Fällen erst sehr spät wahr. Weitere Hinweise können eine positive Familienanamnese (maternaler Erbgang), eine Kontrast- und Farbwahrnehmungsstörung sowie eine erhöhte Lichtempfindlichkeit geben. Darüber hinaus kann beim Fortschreiten der Erkrankung ein zentraler Gesichtsfeldausfall entstehen, bei dem die Patienten in der Bildmitte nichts mehr erkennen und den Rand nur noch sehr unscharf sehen.[7,8,9,10] Ohne eine entsprechende Therapie kann der progredient verlaufende Funktionsverlust innerhalb weniger Wochen bis zur funktionellen Erblindung beider Augen führen.[5,6]

Über PRO RETINA Deutschland e.V.

PRO RETINA Deutschland e.V. ist eine bundesweit tätige unabhängige Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Netzhautdegenerationen mit etwa 6.000 Mitgliedern. PRO RETINA wurde 1977 als „Deutsche Retinitis Pigmentosa-Vereinigung“ von Betroffenen und deren Angehörigen mit der Absicht gegründet, sich selbst zu helfen.

Weitere Informationen finden Sie unter: *www.pro-retina.de*

Über Santhera Pharmaceuticals

Santhera Pharmaceuticals ist ein Schweizer Spezial-Pharmaunternehmen, das sich auf die Entwicklung und Vermarktung von innovativen Produkten zur Therapie von seltenen mitochondrialen und neuromuskulären Erkrankungen spezialisiert hat.

Weitere Informationen finden Sie unter: *www.santhera.de*

Für weitere Auskünfte wenden Sie sich bitte an:

PRO RETINA Deutschland e.V.
Kaiserstraße 1c, 53113 Bonn
Dr. Sandra Jansen
patientenregister@pro-retina.de
Tel: +49-228-227 217 0, Fax: +49-228-227 217 29

STZ *eyetrial* am Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen
Elfriede-Aulhorn-Straße 7, 72076 Tübingen
Tanja Lengnink
tanja.lengnink@stz-eyetrial.de
Tel: +49-7071-298 4931

Santhera (Germany) GmbH
Arnulfstraße 199, 80634 München
Dr. Michaela Siebert
michaela.siebert@santhera.com
Tel: +49-151-43 10 19 67, Fax: +49-89-189 85-102

---

1 Heitz FD et al. PLoS One. 2012;7:e45182.

2 Man PY, Griffiths PG, Brown DT, Howell N, Turnbull DM, Chinnery PF: The epidemiology of Leber hereditary optic neuropathy in the North East of England. Am J Hum Genet, 72:333–339, 2003.

3 Rosenberg T et al, Invest Ophthalmol Vis Sci.2016 ;57 :1370-1375 DOI:10.1167.iovs.15-18306.

4 Spruijt L, Kolbach DN, de Coo RF, Plomp AS, Bauer NJ, Smeets HJ, de Die-Smulders CE: Influence of mutation type on clinical expression of Leber hereditary optic neuropathy. Am J Ophthalmol, 141:676–682, 2006.

5 Newman NJ, Nat Rev Neurol 2012;8(10):545-556.

6 Yu-Wai-Man P et al., Am J Hum Genet 2003;72(2):333–339.

7 Mascialino B et al. Eur J Ophthalmol. 2012;22:461–465.

8 Yu-Wai-Man P et al., Prog Retin Eye Res 2011;30:81–114.

9 Sadun AA, et al. Expert Rev Ophthalmol 2012;7:251–259.

10 Yu-Wai-Man P, et al. Eye (Lond) 2014;28:521–537.