

CHM2016 – 2. Chorioideremie Patientensymposium / Patientenseminar

von Klaus-Peter Schwartz

Das Seminar fand vom 26. August bis 28. August 2016 im Wilhelm-Kempf-Haus in Wiesbaden-Naurod statt. Seminar, Verpflegung und Schlafen in einem Haus war sehr praktisch und ersparte lange Wege. Der Organisator, Michael Längsfeld, regte schon beim 1. Seminar im Jahr 2014 eine internationale Vernetzung von CHM-Betroffenen an. Ein erster Erfolg dieser Bemühungen war, dass die diesjährigen Teilnehmer aus Frankreich, Deutschland, den Niederlanden, Neuseeland, Finland, Österreich, Serbien, Spanien und den USA kamen. Dadurch war der Einsatz von Simultandolmetscherinnen notwendig. Frau Batistic und Frau Hopp haben ihre Aufgabe hervorragend bewältigt. Darin waren sich alle Teilnehmer einig.

Zu Beginn der Veranstaltung stellten sich alle Teilnehmer vor.

Es war beeindruckend, wie unterschiedlich die Krankheitsverläufe waren und wie die einzelnen Betroffenen damit umgegangen sind. Dies war ein wichtiger Tagesordnungspunkt, da man dadurch schon erste Kontakte mit „Gleichgesinnten“ knüpfen konnte.

Der erste Fachvortrag „Aktuelle Entwicklungen in der Diagnostik und Therapie der Chorioideremie“ wurde von PD Dr. Preising, von der Justus-Liebig-Universität Gießen, gehalten. Er referierte über die verschiedenen Methoden zur Feststellung der Erkrankung CHM und gab dabei einen Einblick über die Theorie der Gene und Gendefekte, z.B. Zusammenspiel REP 1 und 2.

Des Weiteren wurden Entwürfe für Therapien der unterschiedlichen Gendefekte dargestellt, die bei verschiedenen Versuchstieren durchgeführt wurden. Es wird intensiv daran geforscht, Medikamente zu entwickeln, um den Krankheitsfortschritt aufzuhalten bzw. unterschiedliche Gendefekte zu heilen. Herr Preising appellierte an die Teilnehmer, sich gentechnisch untersuchen und in den Spezialzentren registrieren zu lassen. Nur durch die Genanalyse kann bestimmt werden, ob der Patient an Chorioideremie leidet.

Auch wenn heute noch keine Therapie möglich ist, kann es in naher Zukunft eine Lösung geben. Hier hilft die Registrierung, um die entsprechenden Patienten ansprechen zu können. Andererseits bekommen die Wissenschaftler einen Überblick, wie viele Patienten an einem speziellen Gendefekt leiden.

Frau Vieira von der Firma NightstaRx aus England referierte über die Entwicklung der Gentherapie. Die Firma entwickelt in Zusammenarbeit mit Prof. MacLaren von der Oxford-Universität seit 2005 eine Gentherapie zur Behandlung der Chorioideremie. Die Therapie wurde für Studienzwecke freigegeben und in Oxford und Tübingen eingesetzt. Die Studien haben ergeben, dass das zentrale Sehen verbessert wurde, aber nicht das periphere. Auch Frau Vieira rief die Zuhörer auf, an den Studien teilzunehmen. Da es sich bei der CHM um eine seltene Krankheit handelt, ist die pharmazeutische Industrie nicht so interessiert wie bei den sog. Volkskrankheiten, dadurch ist die Zahl der Erkrankten und die Zahl, der sich mit der Entwicklung eines Genpräparates beschäftigenden Institute sehr gering. Deshalb

sollte man jede Möglichkeit nutzen, um die Forschung voranzutreiben.

Die Teilnehmer stellten nach Beendigung der jeweiligen Referate viele Fragen, so dass der Programmablauf sich verzögerte.

Herr Reichel setzte mit seinem Vortrag „Verarbeitung und Umgang mit der Krankheit“ die Vortragsreihe am zweiten Tag fort. Dieser sehr authentische Beitrag, Herr Reichel ist selbst an einer Netzhauterkrankung erkrankt, hat vielen Teilnehmern Mut gemacht, sich der Krankheit zu stellen. Er konnte anhand eigener Erfahrungen sehr gut darstellen, wie ein Schicksalsschlag in Form von massiver gesundheitlicher Einschränkung auch ein Start für einen Neubeginn und damit für ein glückliches Leben sein kann. Herr Reichel hat eine Ausbildung als psychologischer Berater und bietet seine Dienstleistungen unter der Homepage www.reichel-beratung.de an.

Das Vortragsthema von Prof. Dr. Issa war „Die NightstaRx Studie für eine Gentherapie für Chorioideremie an der Universitätsaugenklinik Bonn“. An dieser Beobachtungsstudie nahmen 14 Patienten, die an Chorioideremie erkrankt sind, teil. Bei der Auswahl, wer teilnimmt (32 Bewerber), war eine genetische Diagnostik Grundvoraussetzung. Nur diese Untersuchung kann die Erkrankung eindeutig identifizieren. Prof. Dr. Issa erklärte dann, wie eine solche Gentherapie entwickelt wird und welche teilweise sehr komplexen Schritte durchlaufen werden, um das Ziel zu erreichen. Besonderes Augenmerk im Vortrag war, wie kommt das Gen dahin, wo es gebraucht wird. Bei der Studie kam keine Therapie zur Anwendung, sondern es wurden Daten über den Verlauf der Krankheit gesammelt. Diese werden benötigt, um die Krankheit besser zu verstehen und um Krankheitsverläufe von behandelten Patienten präziser vergleichen zu können.

Das Referat „Wie kann ich meine Rechte als Sehbehinderter gegenüber Behörden und Krankenkassen durchsetzen“ wurde von Herrn Dr. Richter von der RBM Marburg gehalten.

Er gab Tipps, wie man Anträge formuliert, welche Bearbeitungsfristen einzuhalten sind und wies darauf hin, dass man jedem Antrag auf Hilfsmittel eine entsprechende Begründung zu deren Notwendigkeit hinzufügen sollte.

Man muss wissen, dass der Sachbearbeiter keine Erfahrung mit Blinden hat, der Bearbeiter aber grundsätzlich helfen will, wenn der Antrag berechtigt ist.

Die Hilfen, die die Rechtsberatung im Sozialrecht anbietet, sind unter <http://www.rbm-rechtsberatung.de/> sehr gut beschrieben. Die Beratung ist für Pro Retina-Mitglieder kostenlos.

Frau PD Dr. Stingl von der Universitätsaugenklinik Tübingen stellte im 6. Vortrag „Die Spezialsprechstunde für erbliche Netzhauterkrankungen in Tübingen“ im allgemeinen und das Retina Implantat Alpha AMS im Besonderen vor. Die Spezialsprechstunde berät Patienten, die u.a. an erblicher Degeneration der Netzhaut oder an seltenen chronischen Erkrankungen leiden. Die Sprechstunde, die 1989 gegründet wurde, hat großen Zulauf aus aller Welt.

Im Institut werden klinische Therapiestudien durchgeführt, die funktionelle Diagnostik weiterentwickelt und auf dem Gebiet der Stammzellen geforscht. Hier

wurde auch die erste deutsche Gentherapiestudie realisiert.

Im zweiten Teil ihres Vortrages informierte Frau PD Dr. Stingl über das Retina Implantat Alpha AMS.

Grundsätzlich machen solche Implantate Blinde zu Sehbehinderten, die dann schwarz/weiß Umrisse oder bestenfalls Gegenstände erkennen können. Es macht also noch keinen Sinn, diese Implantate bei Patienten mit einem Restsehvermögen einzusetzen. Das Implantat wird in das Auge vor die Netzhaut eingepflanzt und übermittelt dem Gehirn über Stromimpulse Informationen. Es soll die Funktionen der Zapfen/Stäbchen übernehmen.

Es wurde eine Studie von 2010 bis 2013 mit dem Vorgängermodell Retina Implantat IMS durchgeführt. 28 Patienten aus Tübingen, Dresden, Oxford, London, Budapest, Hongkong und Singapur nahmen daran teil. Eine weitere Studie mit dem neueren Implantat AMS läuft von 2014 bis 2017 in Tübingen, Dresden, Kiel und Oxford. Beide Implantate IMS und AMS haben das CE Kennzeichen bekommen und sind als Medizinprodukte zugelassen. Die körperlichen Voraussetzungen und der Ablauf einer solchen Operation wurden ebenfalls behandelt. Die Studien hatten mehrheitlich Erfolg, so dass auf diesem Gebiet weiter geforscht wird.

Weitere Informationen können über die Email-Adressen neuro.oph@med.uni-tuebingen.de oder katarina.stingl@med.uni-tuebingen.de eingeholt werden.

Anfragen zur RP-Sprechstunde Tübingen können telefonisch an Frau Nestler 07071 / 29-87429 oder Frau Cankaya 07071 / 29-83736 gerichtet werden.

Herr Prof. Dr. Fischer, der an der Oxford-Universität und der Universitätsaugenklinik Tübingen forscht, stellte „Die THOR Studie zur Entwicklung einer Gentherapie für Chorioideremie an der Universitätsaugenklinik Tübingen“ vor und referierte anschaulich darüber.

Die Anwendung der Therapie wurde den Teilnehmern anhand eines Videos über eine entsprechende Operation vermittelt.

Die erste OP in Tübingen fand im Januar 2016 statt. Die Ergebnisse geben Grund zu vorsichtigem Optimismus. Schwierig bei den Untersuchungen ist immer, eine geeignete Methode zur objektiven Messung des Sehvermögens zu finden, damit die Probanden vergleichbar werden. An der Studie nahmen 6 Patienten aus Deutschland teil, von denen einige beim Seminar vertreten waren. Sie konnten aus erster Hand berichten, welche Ergebnisse bei ihnen erzielt wurden.

Übereinstimmend war, dass sich bei allen Teilnehmern nach ca. 3 Monaten ihr vorheriges Sehvermögen wieder eingestellt hatte oder sogar Verbesserungen wahrgenommen wurden.

Auf den weiteren Verlauf der Studie, die Ende 2017 abgeschlossen wird, darf man gespannt sein. Ziel ist es, mit Hilfe dieser Studie herauszuarbeiten, welchem Patienten kann in welchem Stadium der Erkrankung am besten geholfen werden.

Herr Prof. Dr. Fischer informierte zum Abschluss darüber, an welchen Augenkrankheiten geforscht wird, die eventuell auch durch ein Genmedikament therapiert werden können. Als Beispiel wurde die CNGA3-basierte Achromatopsie genannt.

Am Abend trafen sich die ausländischen Teilnehmer mit Michael Längsfeld und schufen mit der Gründung einer internationalen CHM-Vereinigung erste Voraussetzungen für eine schnellere und intensivere Nutzung der Informationen in

Forschung und Entwicklung.

Den letzten Tag des Seminars eröffnete Herr PD Dr. Wagenfeld, von der Universitätsaugenklinik Hamburg, mit dem Vortrag „Das Pixium Netzhautimplantat bei Chorioideremie“. Das grundsätzliche Prinzip ist das Gleiche wie beim Implantat Alpha. Herr Dr. Wagenfeld unterscheidet aber zwei Vorgehensweisen: das subretinale Implantat und das epiretinale Implantat. Das subretinale Implantat wird im Auge unter die Netzhaut eingesetzt, während das epiretinale Implantat auf die Netzhaut implantiert wird. Das epiretinale ist schon unter der Bezeichnung IRIS im klinischen Einsatz, während sich das andere unter dem Namen Prima noch in der Entwicklung befindet und erstmals 2016 beim Menschen zum Einsatz gekommen ist.

Auch in diesem Vortrag wurde das chirurgische Vorgehen mit Hilfe eines Videos erläutert. Die OP-Zeit für dieses Implantat ist wesentlich kürzer als beim Alpha-Implantat. Wichtig ist auch, dass sich das Gehirn erst an die Informationen gewöhnen muss. Es wird ein erneuter Lernprozess initiiert, der seine Zeit braucht. Der Weg, der hier beschrrieben wird, scheint sehr vielversprechend zu sein. Es darf aber momentan der Grundsatz nicht vergessen werden, dass mit Hilfe des Implantats ein Blinder zum Sehbehinderten wird. Interessierte können sich an Herrn Tim Schade (Tel.: 040 / 7410-18878, Fax: 040 / 7410-55017, Email t.schade@uke.de) wenden.

Im letzten Vortrag der Veranstaltung referierte Herr Dr. Ferreira vom Center for Regenerative Therapies Dresden – CRTD, über „Die Stammzellenforschung für eine Therapie zur Behandlung von Chorioideremie“. Nach einem Grundkurs über die Funktion der Stäbchen (Schwarz/weiß-sehen) und Zapfen (Farbsehen) und ihre Anordnung in der Retina erklärte Herr Dr. Ferreira die Chorioideremie aus Sicht der Stammzellenforschung. Es gibt drei Behandlungsmöglichkeiten der Erkrankung: eine Retina-Prothese, die Gentherapie und die Zelleretzungstherapie. Letztere ist das Ziel der Stammzellenforschung. Dabei werden Zellen in das retinale Pigmentepithel (RPE) transplantiert. Die Herstellung von Stammzellen kann aus embryonalen Zellen oder aus Körperzellen des zu Behandelnden erfolgen. Die körpereigene Zellherstellung hat den Vorteil, dass dann die zu implantierenden Zellen meistens keine Abstoßungsreaktionen beim Empfänger hervorrufen.

Der Referent erklärte den zeitlichen Ablauf der Stammzellenherstellung bis zur Transplantation in die RPE. Sehr anschaulich war auch das Video des Verhaltens einer Maus, der man einen Photorezeptor ersetzt hatte. Weltweit gibt es schon erste Erfolge bei Erkrankungen der RPE, aber leider noch nicht bei der Chorioideremie.

Tom Driscoll, ein Teilnehmer aus den USA, berichtete dann noch kurz, mit welchem Engagement in seiner Heimat Gelder gesammelt werden. Es sind nicht die großen sondern die vielen kleinen Spenden („Jeder gibt, was er kann“), die es ermöglichen, die Forschung speziell auf dem Gebiet zu unterstützen und voranzubringen.

Wir waren das erste Mal auf einem solchen Symposium.

Ein besseres Forum gibt es wohl nicht, innerhalb von drei Tagen den neuesten Stand der Wissenschaft zu den Behandlungsmöglichkeiten der Chorioideremie kennenzulernen. Auch die Organisation der ganzen Veranstaltung, da waren sich alle einig, war sehr gut gelungen.

Es war für uns ein wichtiges Wochenende mit vielen hilfreichen Informationen, ermutigenden Hinweisen und neuen Kontakten.

Wir danken allen Organisatoren für die gelungene Ausrichtung der Veranstaltung und freuen uns auf das nächste CHM-Symposium.