

# Hello

Was bedeutet es für Sie, mit einer erblichen Netzhauterkrankung (engl. inherited retinal dystrophy, IRD) zu leben?

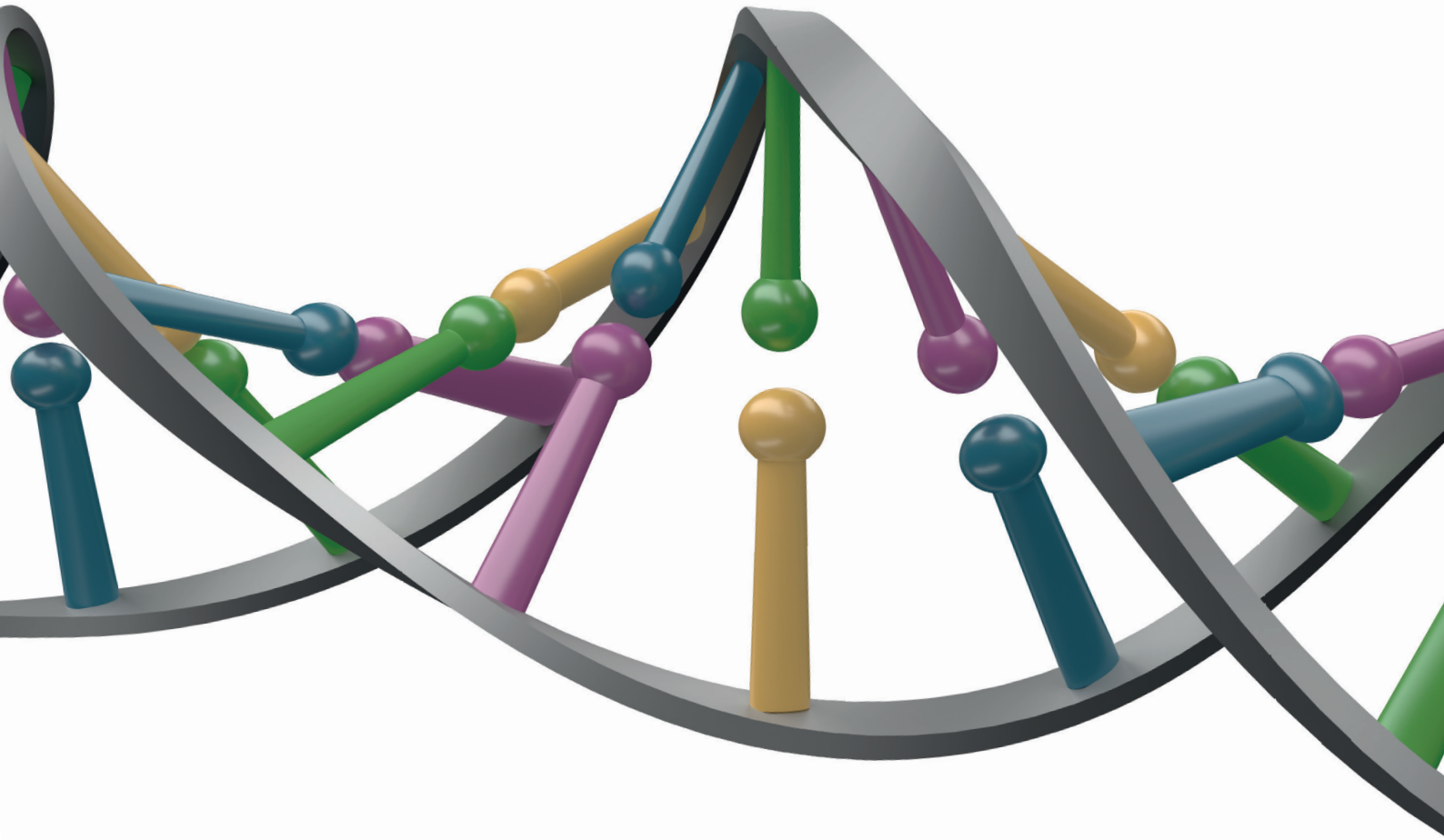


# Inhalt

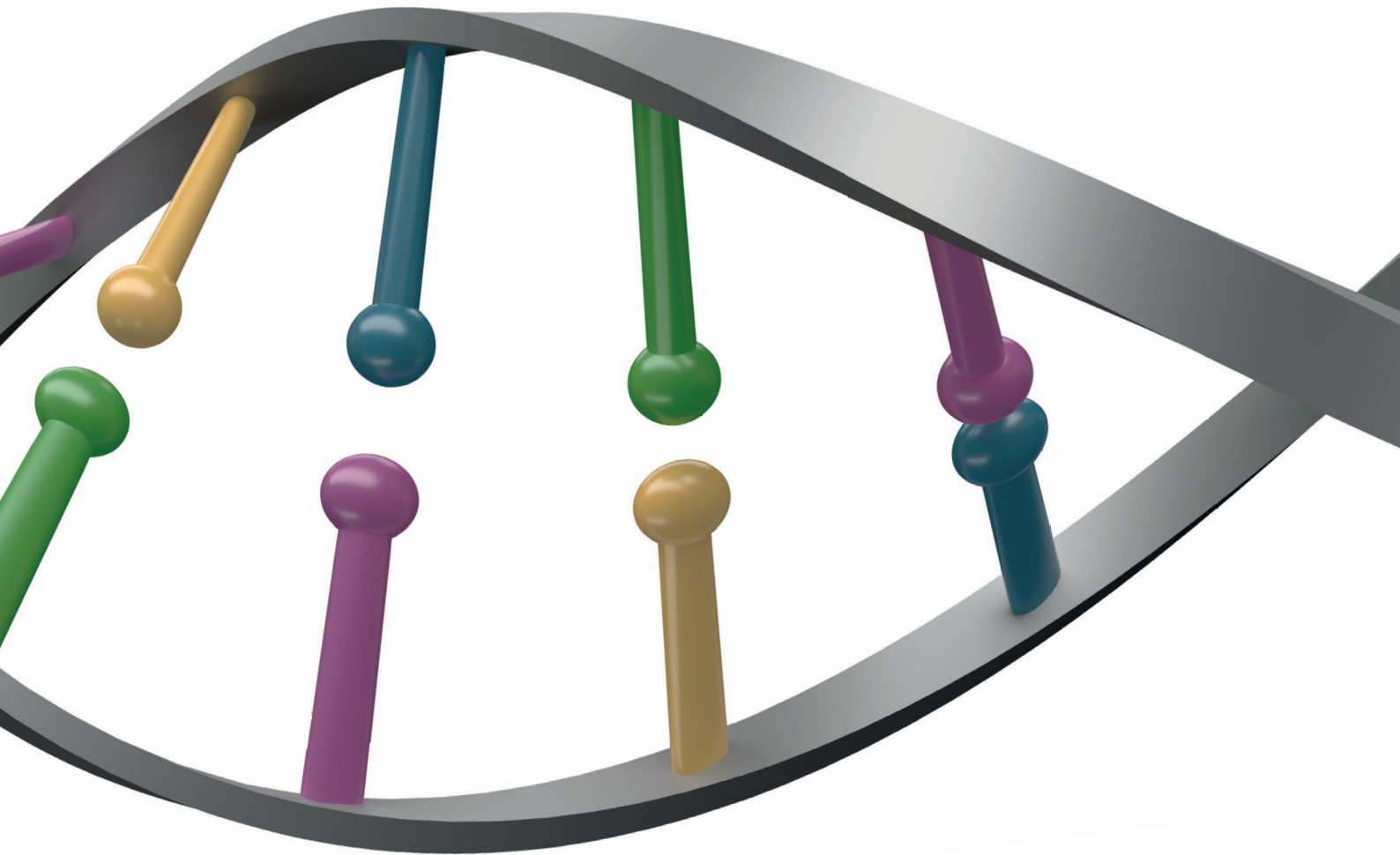
1. Was sind IRDs? \_\_\_\_\_ Seite 4
2. Was bedeutet die  
Diagnose einer IRD? \_\_\_\_\_ Seite 6
3. Was verursacht IRDs? \_\_\_\_\_ Seite 7
4. Wie selten sind IRDs? \_\_\_\_\_ Seite 8
5. Wie werden IRDs  
diagnostiziert? \_\_\_\_\_ Seite 9
6. Was kann ein Gentest  
Ihnen bringen? \_\_\_\_\_ Seite 10
7. Was können Sie nach  
der Diagnose erwarten? \_\_\_\_\_ Seite 10



# Was sind IRDs?



**Erbliche Netzhautdystrophien (IRDs) sind eine Sammlung seltener Augenprobleme, die in der Regel von den Eltern an die Kinder weitergegeben werden und die eine Degeneration der Netzhaut verursachen. Manchmal unterscheidet sich der Name; IRDs können als erbliche Netzhauterkrankungen oder erbliche Netzhautdegenerationen bezeichnet werden.<sup>1</sup>**



**Einige der häufigsten Arten von IRDs sind die Retinitis Pigmentosa (RP), das Usher-Syndrom, die Lebersche kongenitale Amaurose und die Stargardt'sche Erkrankung.<sup>2</sup>** Es gibt aber auch viele andere, und Ihr Arzt sollte Ihnen mehr Informationen darüber geben können, welche Art von IRD Sie haben.

# Was bedeutet die Diagnose einer IRD?

Ihr Arzt hat Ihnen diese Broschüre gegeben, weil bei Ihnen eine erbliche Netzhautdystrophie (IRD) diagnostiziert wurde.

Eine Diagnose zu erhalten, kann extrem überwältigend sein.

Möglicherweise durchleben Sie eine Reihe von Emotionen und haben viele Fragen. Wir hoffen, dass diese Broschüre einige davon beantwortet.

Es ist wichtig, daran zu denken, dass IRDs progressiv verlaufen, wobei Veränderungen Ihrer Sehkraft allmählich erfolgen können.<sup>1</sup>

**Ihre Diagnose ändert nichts daran, wer Sie sind.**

# Was verursacht IRDs?

IRDs werden durch eine Mutation in einem oder mehreren Genen verursacht, die für die Funktion oder die Entwicklung der lichtempfindlichen Zellen in der Netzhaut am Augenhintergrund verantwortlich sind. Diese Zellen entwickeln sich entweder nicht richtig oder beginnen sich abzubauen und hören auf zu funktionieren, was bei den Betroffenen zu einem allmählichen Sehverlust führt.<sup>1</sup>

IRDs werden in der Regel vererbt, d.h. Sie erhalten die Gene, die sie verursachen, von Ihren Eltern. Verschiedene Arten von IRDs haben unterschiedliche Vererbungsmuster, die von der Art der Mutation und dem/den betroffenen Gen(en) abhängen.

**Bis heute wurden über 260 Gene identifiziert, die mit erblichen IRDs verbunden sind.<sup>3</sup>**





# Wie selten sind IRDs?

IRDs sind zwar selten, aber Sie sind sicherlich nicht allein. Von IRDs sind schätzungsweise mehr als **2 Millionen Menschen weltweit** betroffen (etwa einer von 2.000 Menschen).<sup>4</sup>

Menschen jeden Alters können von IRDs betroffen sein, sie treten aber am häufigsten bei Kindern auf, und sie sind die Hauptursache für den Sehkraftverlust bei Menschen im Alter von 15 bis 54 Jahren.<sup>4</sup>





# Wie werden IRDs diagnostiziert?

**Es gibt zwei Arten von Diagnosen für IRDs: klinische und genetische.**

Sie sollten Ihre klinische Diagnose von Ihrem Arzt erhalten haben, der Ihnen mitteilt, welche Art von IRD Sie haben. Um eine klinische Diagnose zu stellen, müssen die Anzeichen und Symptome abgefragt und einige Tests zur Überprüfung Ihrer Augen durchgeführt werden, wie z. B. das Fotografieren der Netzhaut im hinteren Teil des Auges.

**Eine klinische Diagnose sollte Ihnen mehr Informationen darüber geben, welche IRD Sie haben und wie der wahrscheinliche Verlauf Ihrer Krankheit aussehen wird.**

Der nächste Schritt nach einer klinischen Diagnose ist eine **Gendiagnostik**, die notwendig ist, um die **spezifische Genmutation zu klären und die nächsten Schritte festzulegen.**

Eine Gendiagnostik kann nur nach einem Gentest bestätigt werden. Für Ihren Test wird sich Ihr Arzt Ihre DNA ansehen, in der Regel aus einer Blut- oder Speichelprobe. Er wird dann die Genmutation identifizieren, die Ihre IRD verursacht, und Ihre klinische Diagnose validieren und bestätigen. Bis heute wurden über 260 Mutationen identifiziert, die mit IRDs verbunden sind.<sup>3</sup>

# Was bietet ein Gentest?

**Eine Gendiagnostik kann eine bessere Vorstellung davon vermitteln, wie Ihre Krankheit fortschreiten kann, was Ihnen helfen wird, Ihre Krankheit besser in den Griff zu bekommen.**

Eine Gendiagnostik wird klären, welche Genmutation(en) für Ihre Krankheit verantwortlich ist (sind) und mehr Informationen darüber geben. Dies kann Ihnen helfen, sich in Bezug auf Ihre Krankheit, Ihre Zukunft und die Wahrscheinlichkeit einer Krankheitsübertragung beruhigter zu fühlen. Der Erhalt einer Gendiagnostik kann auch Aufschluss darüber geben, ob Sie eine Kandidatin oder Kandidat für klinische Studien sein könnten, bei denen Sie an der Forschung über die Behandlung von IRDs teilnehmen können. Wenn Sie der Meinung sind, dass ein Gentest für Ihre IRD nützlich sein könnte, sollten Sie mit Ihrem Arzt sprechen.

## Was können Sie nach der Diagnose erwarten?

**Nach einer Gendiagnostik sollte Ihr Arzt mit Ihnen über Ihre Möglichkeiten sprechen und im Bedarfsfall eine genetische Beratung vorschlagen.**

Sie könnten für eine Behandlung oder die Teilnahme an einer klinischen Studie in Frage kommen, und vielleicht möchten Sie sich an eine Selbsthilfegruppe wenden, die es für Menschen wie Sie gibt.

# Notizen:

## Hilfreiche Adressen

### **Hilfsgemeinschaft der Blinden und Sehschwachen Österreichs**

Jägerstraße 36, 1200 Wien  
Tel. 01/330 35 45 - 0  
info@hilfsgemeinschaft.at  
www.hilfsgemeinschaft.at

### **Blinden- und Sehbehindertenverband Österreich**

„Haus des Sehens“ Hietzinger Kai 85/DG, 1130 Wien  
Tel. 01/982 75 84 – 201  
office@blindenverband.at  
www.facebook.com/BSVOE  
www.blindenverband.at

**Novartis Pharma GmbH, Jakov-Lind-Straße 5/Top 3.05, 1020 Wien, [www.novartis.at](http://www.novartis.at)**

#### Referenzen:

1. Retina international. 2020 <http://retina-ird.org/> Accessed April 2021.
2. Galvin O, et al. Clin Ophthalmol. 2020; 14: 707-719.
3. RetNet. Zusammenfassungen von Genen und Loci, die Netzhauterkrankungen verursachen. Verfügbar unter: <https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph>. Letzter Zugriff: Juli 2021.
4. Cremers FRP et al. Genes 2018; 9(4): 215.