

*Sehr geehrte Kollegin,  
sehr geehrter Kollege,*

die erste Ausgabe des Newsletters 2020 befasst sich mit dem Thema „Seltene Augenerkrankungen“.

PD Dr. Katarina Stingl gibt Ihnen einen Einblick in die Arbeit des Zentrums für seltene Erkrankungen (ZSA), sowie in die Arbeit der Sprechstunde für erbliche Netzhautdegenerationen und die Forschung der Arbeitsgruppe Retinale Funktionsdiagnostik.

Aufgrund der Einschränkungen durch Covid-19, kann derzeit nur eine elektive Patientenversorgung stattfinden. Darin umfassend die Versorgung von Notfällen, Traumata und notwendige IVOM-Injektionen.

Bitte berücksichtigen Sie dies für Ihre Patientenversorgung.



Prof. Bartz-Schmidt für das Team der Augenklinik

03/2020

SELTENE

AUGENERKRANKUNGEN

Department für Augenheilkunde | Universitäts-Augenklinik Tübingen  
Redaktion: Angelika Hunder, MA | Prof. Dr. K.U. Bartz-Schmidt



Das Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA) ist eines der 14 Spezialzentren und das zweitgrößte Zentrum des ZSE (Zentrum für Seltene Erkrankungen) am Universitätsklinikum Tübingen. Die Leitung des ZSA sind Prof. Dr. Dr. Eberhart Zrenner und PD Dr. med. Katarina Stingl, die oberärztlich den Kern des ZSA betreut, die Sprechstunde für Erbliche Netzhauterkrankungen.

Die Tübinger Sprechstunde für Erbliche Netzhauterkrankungen betreut jährlich über 1500 Patienten mit hereditären Netzhautdegenerationen und seltenen Netzhauterkrankungen. Die Schwerpunkte der Sprechstunde sind vor allem Diagnostik, Betreuung & Beratung von Patienten mit Netzhautdystrophien, einschließlich genetischer Diagnostik und Beratung, sowie Behandlung mit neuen Therapien und klinische Studien.

Außer der Sprechstunde für Erbliche Netzhauterkrankungen werden Patienten mit seltenen Augenerkrankungen auch in der Neuroophthalmologie, Uveitis-Sprechstunde, Sehbehindertenambulanz, Glaukomsprechstunde, sowie Hornhautsprechstunde betreut.

# SELTENE AUGENERKRANKUNGEN

# SPRECHSTUNDE

## Erbliche Netzhauterkrankungen



Die Sprechstunde für Erbliche Netzhauterkrankungen ist der Kern des ZSA (Zentrum für Seltene Augenerkrankungen) Tübingen. In der Sprechstunde werden Patienten mit beispielsweise Retinitis pigmentosa, Zapfen-Stäbchen Dystrophien, Makuladystrophien (z.B. Morbus Stargardt oder Morbus Best), sowie sehr seltenen Diagnosen wie Achromatopsie oder erblichen syndromalen Erkrankungen aus ganz Deutschland betreut, beraten, diagnostiziert und behandelt. In Kooperation mit der Universitäts-HNO Klinik läuft jeden Montag die Spezialsprechstunde für kombinierte Sinnesbehinderung.

Die Sprechstunde richtet sich an Menschen mit vor allem erblich bedingten kombinierten Seh- und Hörbehinderungen (z.B. Usher-Syndrom, Alport Syndrom). Im Rahmen des Zentrums für Seltener Erkrankungen (ZSE)

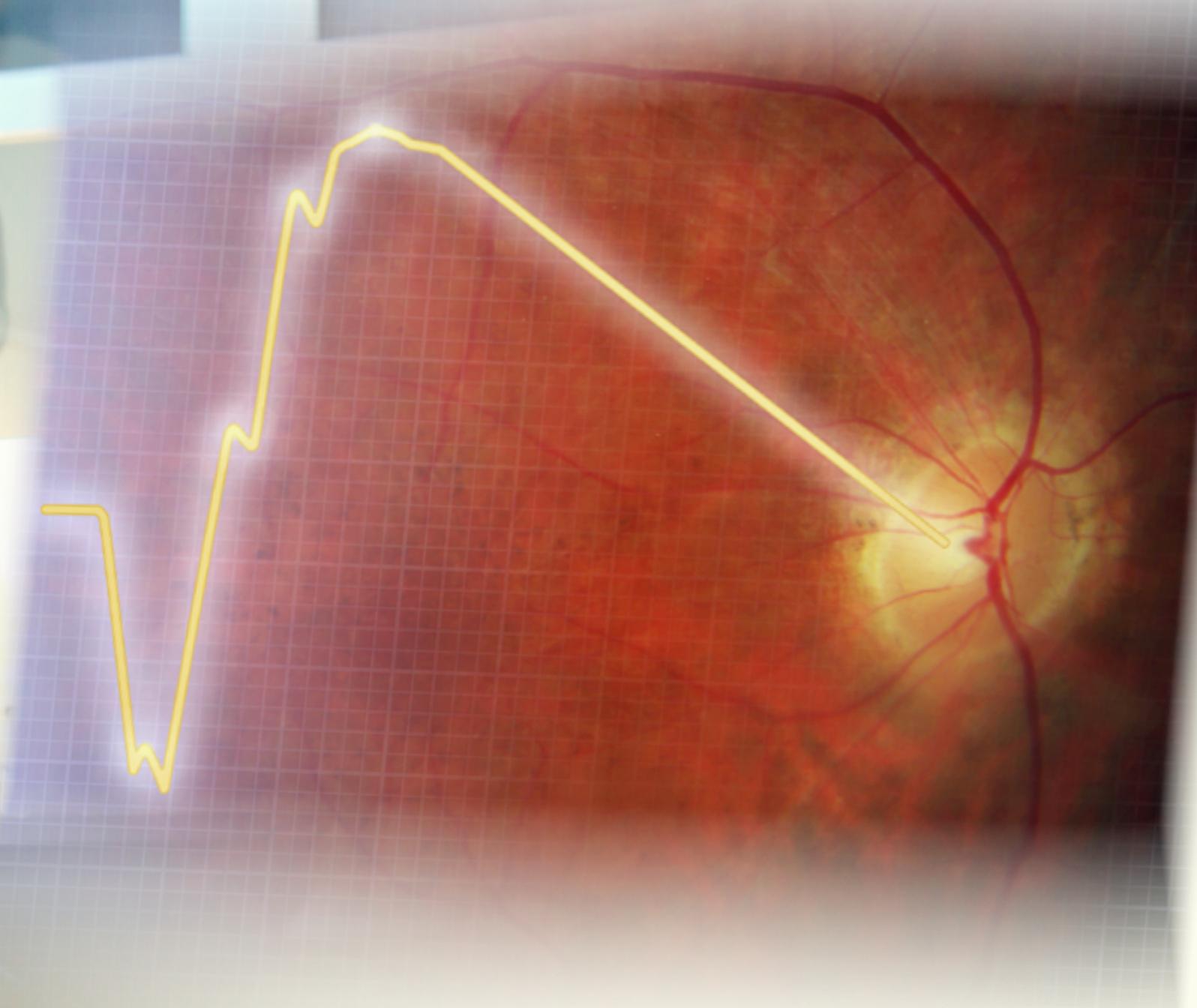
Tübingen findet weiterhin in Kooperation mit der Kinderklinik ebenfalls eine gemeinsame Betreuung von Kindern mit seltenen syndromalen Erkrankungen. Am 01.04.1989 wurde Prof. Dr. Eberhart Zrenner, als Ärztlicher Direktor der Abteilung Pathophysiologie des Sehens und Neuroophthalmologie aus München berufen. Nach seiner Berufung kamen auch öfters Patienten aus München nach Tübingen, die er in der seit 1985 an der Universitätsaugenklinik in München etablierten Sprechstunde für erbliche Netzhauterkrankungen schon betreut hatte. Sehr gute Kontakte und enge Kooperationen zur Selbsthilfeorganisation wurde hergestellt. Im Jahr 1992 war auch das neue elektrophysiologische Labor in der Schleichstraße 12 in Tübingen fertiggestellt.

Sehr schnell wurde klar, dass die Spezialsprechstunde ihre Wirkung nur in enger Kooperation mit der Genetik entfalten konnte und mit Hr. Dr. Wissinger konnte 1991/1992 auch ein molekulargenetisch diagnostisches Labor aufgebaut werden. Somit waren alle Voraussetzungen geschaffen, um die Entwicklung der RetDis-Proben- und Datenbank, die heute die Grundlage für 30.000 genotypisierte Patienten mit erblichen Netzhautdegenerationen darstellt.

Damit waren durch die RP-Sprechstunde alle wesentlichen Voraussetzungen geschaffen, um in Deutschland die erste gentherapeutische Studie durchzuführen,

zunächst erstmals weltweit für Stäbchenmonochromaten (*CNGA3* Mutationen) und inzwischen auch für Retinitis Pigmentosa Patienten mit *PDE6A*-Mutationen. Nachdem Prof. Zrenner 30 Jahre lang die Leitung der Sprechstunde innehatte, ist sie seit 2018 unter der Leitung von PD Katarina Stingl eingebunden in das Zentrum für Seltene Augenerkrankungen, sowie in das European Reference Network (ERN-EYE),

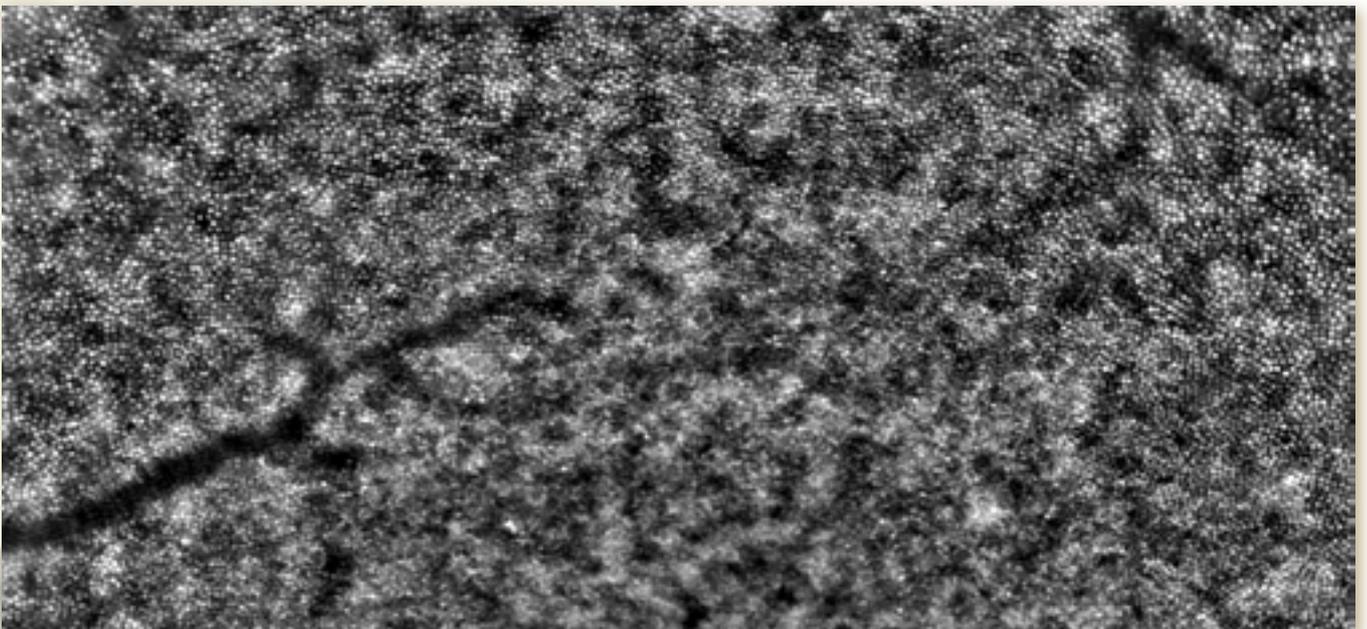
[www.ern-eye.eu](http://www.ern-eye.eu).



# RETINALE FUNKTIONSDIAGNOSTIK

An die Sprechstunde für Erbliche Netzhauterkrankungen ist die Arbeitsgruppe „Retinale Funktionsdiagnostik“ eng angebunden. Das Sehen ist ein komplexer Prozess und hat außer der Sehschärfe viele weitere Aspekte, wie zum Beispiel Farbsehen, Kontrastsehen, Nachtsehen, Fläche des Gesichtsfeldes, Hell- und Dunkeladaptation, etc. Es ist auch bekannt, dass sich die Sehfunktionen im Laufe des Lebens verändern – die meisten Veränderungen passieren im Vorschulalter. Eine multimodale Untersuchung der Netzhautfunktion, im Zusammenhang mit retinaler Bildgebung ist oft von großer Bedeutung bei der Klassifizierung von seltenen genetischen Erkrankungen. Die gezielte Auswahl von Funktionsdiagnostik ist auch eine der wichtigsten Aspekte für Entwicklungen und klinische Prüfungen von neuen Therapien der Netzhauterkrankungen.

Seit 2017 verfügt die Arbeitsgruppe über die Möglichkeit einer hochauflösenden Bildgebung der Netzhaut: die Netzhautkamera mit adaptiver Optik (rtx1™, Imagine Eyes, Orsay, France). Mit Hilfe dieser Kamera werden einzelne Zellen (die Photorezeptoren) oder auch Kapillargefäße der Netzhaut sichtbar und kleinste Veränderungen beurteilbar.



Ausschnitt aus den zentralen 2x4 Grad mit Hilfe der Funduskamera mit adaptiver Optik bei einem gesunden Auge. Es ist ein typisches regelmäßiges Zapfenmosaik zu erkennen, sowie die Kapillargefäße der Makula.

In Kooperation mit der Pupillenforschungsgruppe wurde eine neue, objektive Art der Gesichtsfeldmessung entwickelt, die chromatische Pupillenkampimetrie (CPC), die schnell und objektiv die lokale Funktion der Zapfen und Stäbchen messen kann. Diese Methode konnte beispielsweise nach der Behandlung mit Voretigene neparovec (Luxturna™) ortsaufgelöst die Funktionsverbesserung der Stäbchen aber auch Zapfen bei Pateinten gezielt und objektiv nachweisen.



Die chromatische Pupillenkampimetrie kann ortsaufgelöst, objektiv und trotzdem nicht-invasiv die Funktion der Zapfen und Stäbchen beim Menschen in vivo untersuchen. Eine Messung dauert pro Auge in der Regel nur wenige Minuten.

# AKTUELLE PROJEKTE

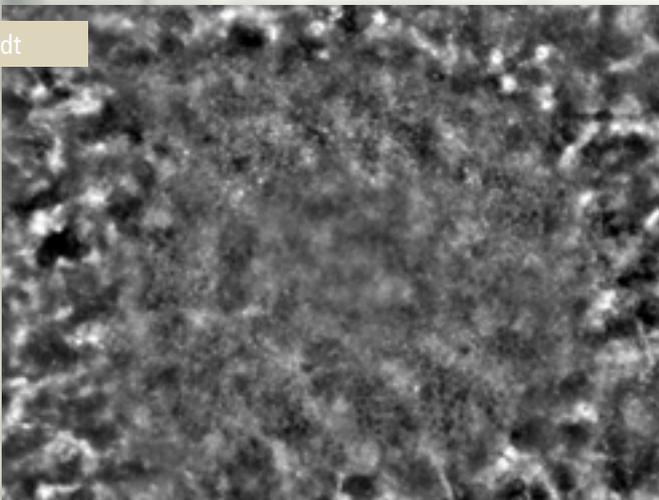
- *Image processing computations in artificial vision (gefördert durch den Sonderforschungsbereich 1233 „ROBUST VISION“ der Deutschen Forschungsgemeinschaft)*

In diesem Projekt sollte untersucht werden, ob automatisch vorverarbeitete Bilder die Wahrnehmung und Erkennung von Alltagsobjekten mit den Netzhautimplantate erleichtern können.

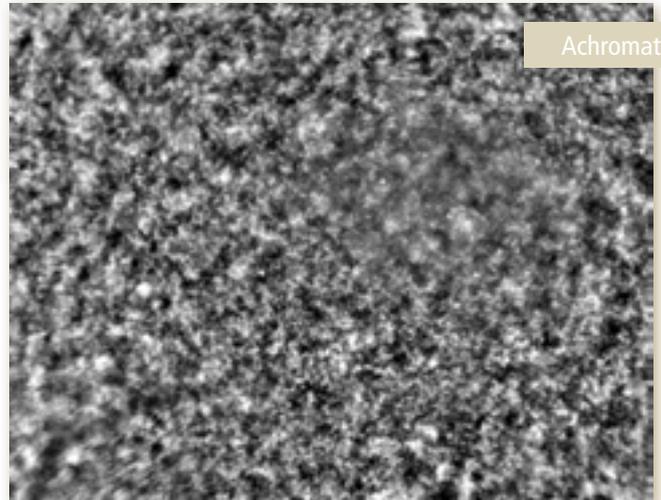
- *Untersuchungen mit der adaptiven Optik in Neurodegeneration der Netzhaut: neue morphologische Biomarker und zelluläre / vaskuläre Reaktion nach der Therapie (gefördert durch das Schwerpunktprogramm 2127 „Gene and cell based therapies to counteract neuroretinal degeneration“ der Deutschen Forschungsgemeinschaft)*

Das Projekt beschäftigt sich mit der Frage, welche Veränderungen der Zellen im Laufe der Zeit bei bestimmten Untertypen der Retinitis pigmentosa mit der adaptiven Optik zu beobachten sind. Ebenfalls werden Veränderungen auf der Zellebene nach therapeutischen Interventionen – ob in Therapiestudien oder nach der zugelassenen Gentherapie – untersucht.

Stargardt



Achromatopsie



Darstellung der zentralen 4 Grad bei Patienten mit Morbus Stargardt (links) und Achromatopsie (rechts). Man kann die Zapfendegeneration durch das nicht mehr erkennbare zelluläre Zapfenmuster erkennen.

- *Adaptive Optics imaging in follow-ups of choroideremia patients after gene therapy, gefördert durch Choroideremia foundation (MDBR)*

Das Projekt untersucht die zellulären Veränderungen bei Patienten mit und ohne gentherapeutische Eingriffe bei Choroideremie.

- *Morphological and functional investigation of the human visual pathway in retinal degeneration (gefördert durch die Kerstan Stiftung).*

Es ist bekannt, dass auch die innere Netzhaut bei Retinitis pigmentosa über die Jahre teilweise degeneriert. Die verbliebene Funktionalität der inneren Netzhaut ist auch nach Erblindung bei den Betroffenen interindividuell unterschiedlich. Das Projekt möchte untersuchen, ob die Degeneration bei betroffenen Patienten auch die höhere Sehbahn betrifft und inwiefern die morphologischen und funktionellen Veränderungen der Sehrinde etwaige Versuche das Sehen wiederherzustellen limitieren können.

- *Untersuchungen des Therapieeffekts mit chromatischer Pupillenkampimetrie (CPC) bei Patienten mit erblichen Netzhautdegenerationen im Rahmen von Therapiestudien.*

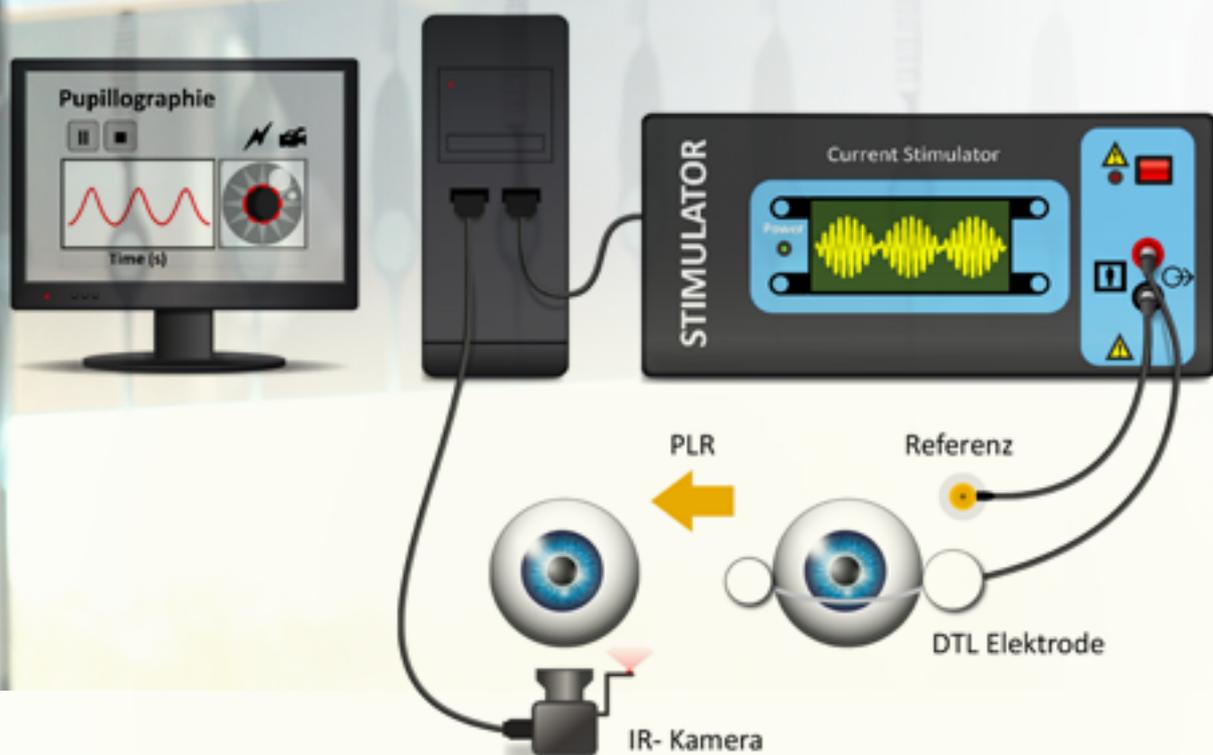
Skotopische und photopische Protokolle werden bei zahlreichen Interventionsstudien von Retinitis pigmentosa und Morbus Stargardt oder frühkindlicher Netzhautdystrophie angewendet, um die Funktionsänderung der Zapfen und Stäbchen objektiv zu beurteilen.

Chromatische Pupillenkampimetrie (CPC)

Mit kinderfreundlichen Fixationsmarkern (z.B. Gummibärchen) und verkürzter Untersuchungszeit von 3 Minuten kann man künftig objektiv, orts aufgelöst und schnell die Zapfen- sowie Stäbchenfunktion bei Kindern untersuchen. Diese Methode kann mehrere langwierige Untersuchungen ersetzen und könnte die korrekte Diagnostik bei Kindern mit seltenen Netzhauterkrankungen wesentlich erleichtern.

- *Untersuchungen zu zellspezifischer Elektrostimulation der menschlichen Netzhaut anhand von Krankheitsmodellen*

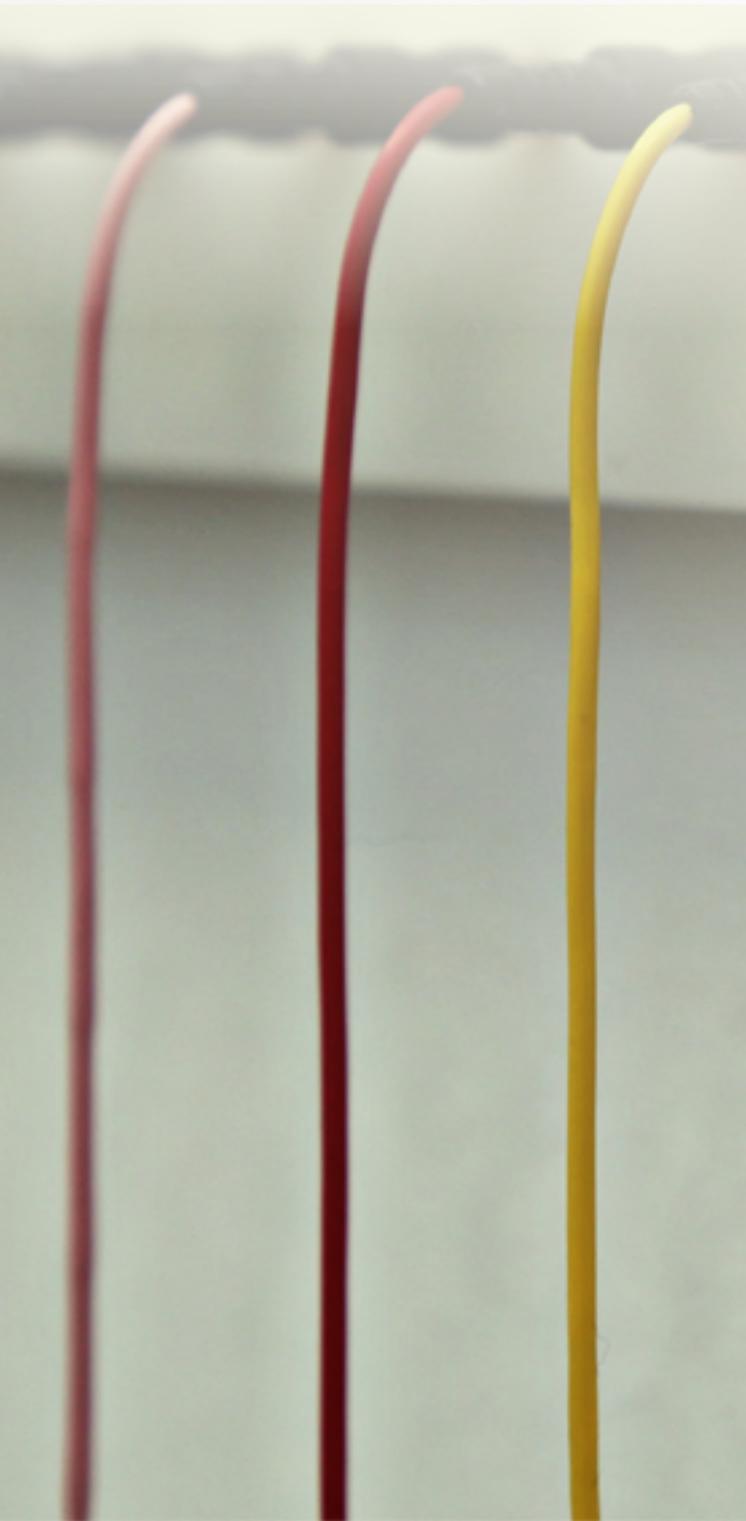
Es gibt Hinweise darauf, dass die unterschiedliche Zellen der menschlichen Netzhaut (Zapfen, Stäbchen, ON/OFF-Bipolarzellen, Ganglienzellen) durch unterschiedliche elektrische Frequenzen spezifisch stimuliert werden können. Durch einen neuen Versuchsaufbau für die transkorneale Elektrostimulation können verschiedene Frequenzen transkorneal appliziert werden. Dadurch wird die Aktivität bestimmter retinaler Neurone manipuliert, die wiederum (dem Stromverlauf entsprechend) abwechselnd eine Konstriktion und erneute Erweiterung der Pupille auslösen. Diese „elektrisch-evozierten Pupillenreflexe“ werden parallel von einer Infrarotkamera aufgezeichnet. Gewisse Merkmale der Pupillenantwort sollen Aufschluss über die Sensitivität der Neurone für die jeweilige Stimulationsfrequenz geben. Mit Hilfe von seltenen Krankheitsmodellen können wir beim Menschen herausfinden, ob Stäbchen, Zapfen, Bipolarzellen und Ganglienzellen spezifisch elektrisch angesprochen werden können.



Transkorneale Elektrostimulation

Versuchsaufbau für die transkorneale Elektrostimulation. Gesteuert von unserem Computerprogramm, generiert der Stimulator einen schwachen Wechselstrom, der über eine korneale DTL Elektrode auf die Netzhaut appliziert wird. Dadurch wird die Aktivität bestimmter retinaler Neurone manipuliert, die wiederum (dem Stromverlauf entsprechend) abwechselnd eine Konstriktion und erneute Erweiterung der Pupille auslösen. Diese „elektrisch-evozierten Pupillenreflexe“ werden parallel von einer Infrarotkamera aufgezeichnet. Gewisse Merkmale der Pupillenantwort sollen Aufschluss über die Sensitivität der Neurone für die jeweilige Stimulationsfrequenz geben.

# SELTENE AUGENERKRANKUNGEN KLINISCHE STUDIEN



“Rate of Progression in *USH2A* Related Retinal Degeneration (*RUSH2A*)”, by Foundation Fighting Blindness-Clinical Research Institute (FFB-CRI) (ClinicalTrials.gov NCT03146078)

“XOLARIS, Natural History of the Progression of X-Linked Retinitis Pigmentosa”

“SORAPRAZAN”, multi-national, multi-centre, double-masked, placebo-controlled proof of concept trial to evaluate the safety and efficacy of oral soraprazan in Stargardt disease, European Union’s Horizon 2020 research and innovation programme (EudraCT no: 2018-001496-20)

“A Phase 2b Randomized, Double-masked, Controlled Trial to Establish the Safety and Efficacy of Zimura™ (Complement C5 Inhibitor) Compared to Sham in Subjects With Autosomal Recessive Stargardt Disease” (ClinicalTrials.gov NCT03364153)

“A Phase 3 Multicenter, Randomized, Double-Masked Study Comparing the Efficacy and Safety of Emixustat Hydrochloride with Placebo for the Treatment of Macular Atrophy Secondary to Stargardt Disease” (ClinicalTrials.gov NCT03772665).

“Translational Gene Therapy for *CNGB1* Retinitis Pigmentosa” by NIH Michigan State University

“ILLUMINATE”, Double-Masked, Randomized, Controlled, Multiple-Dose Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability and Systemic Exposure of QR-110 in Subjects with Leber’s Congenital Amaurosis (LCA) due to c.2991+1655A>G Mutation (p.Cys998X) in the *CEP290* Gene (ClinicalTrials.gov NCT03140969)

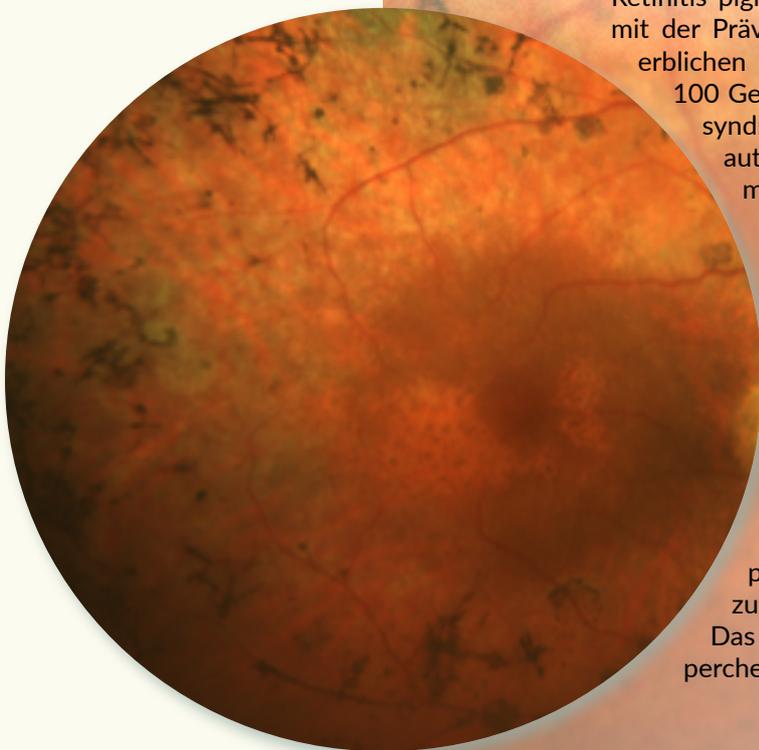
“Rate of Progression in *EYS* Related Retinal Degeneration (Pro-*EYS*)” by Foundation Fighting Blindness-Clinical Research Institute (FFB-CRI) (ClinicalTrials.gov NCT04127006).

“Bringing Gene Supplementation Therapy for Inherited *PDE6A*- and *CNGA3*-associated Retinopathies into Clinical Practice: A joint Tübingen-München Project Acronym (www.rd-cure.de) by Kerstan Foundation

“Perceive Studie”, Post-Marketing Beobachtung bei Patienten nach der Behandlung mit Luxturna™ (Voretigene Neparvovec)

# RETINITIS PIGMENTOSA

## die häufigste seltene Netzhauterkrankung



Retinitis pigmentosa, alias Stäbchen-Zapfen-Dystrophie ist mit der Prävalenz von cca 1:5000 eine der bekanntesten erblichen Netzhauterkrankungen. Heutzutage sind fast 100 Gene als ursächlich für diese Erkrankung, auch in syndromalen Formen, bekannt. Die Erbgänge sind autosomal rezessiv, autosomal dominant, X-chromosomal sowie auch mitochondrial. Die molekulargenetische Analyse darf nur nach einer entsprechenden Aufklärung durch einen Facharzt erfolgen.

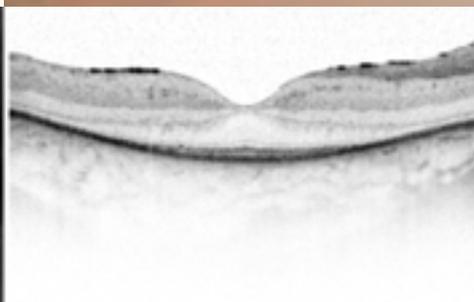
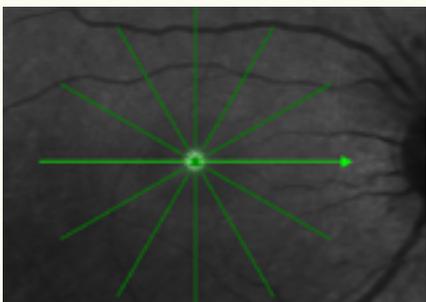
Pathognomonisch bei der Retinitis pigmentosa ist die frühere Degeneration von Stäbchen, die sich in einer Nachtblindheit äußert. Die ersten Symptome treten meist in der Pubertät auf. Später folgt auch die Zapfendegeneration, die eine Visusreduktion, Blendeempfindlichkeit und Farbsinnstörungen verursachen kann. Über Jahre bis Jahrzehnte progredient führt diese Erkrankung langfristig zur Erblindung.

Das typische Bild von pigmentierten Knochenkörperchen gab der Erkrankung den Namen.

Die chronische Photorezeptorendegeneration erkennt man bei vielen Patienten am typischen OCT Bild mit einer kontinuierlichen und symmetrischen Degeneration der Außensegmente der Photorezeptoren bis zur Fovea hin.

Die Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) sowie die frühkindliche Netzhautdystrophie (early-onset retinal degeneration EORD) sind Extremfälle der Retinitis pigmentosa, die entweder angeboren sind (LCA) oder im Vorschulalter erstmanifest werden (EORD). Bei diesen Formen tritt die Stäbchen- und Zapfendegeneration gleichzeitig auf und ist in

der Regel sehr schnell progredient. Die allererste zugelassene Gentherapie für Netzhauterkrankungen richtet sich auf LSA, EORD und RP durch Mutationen im Gen RPE65.

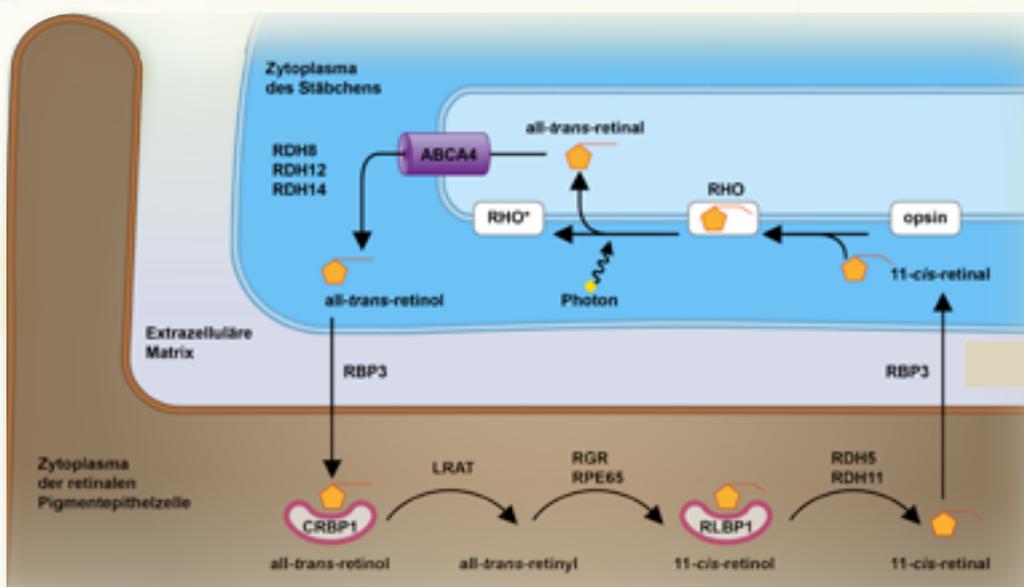


# FALL DES MONATS

Am 23. November 2018 wurde durch die EMA (Europäische Arzneimittel-Agentur) mit dem Medikament Luxturna™ (Voretigene neparvovec) die erste verfügbare Gentherapie, in der Augenheilkunde in Europa zugelassen. Diese Behandlung ist zur subretinalen Applikation als ursächliche Therapie der frühkindlichen Netzhautdystrophie und Retinitis Pigmentosa durch bi-allele Mutationen im Gen *RPE65* zugelassen. Die Netzhautdegenerationen, welche durch die Mutation im *RPE65* Gen verursacht werden, beginnen bereits im frühen Kindesalter mit einer ausgeprägten Nachtblindheit und können zur Erblindung führen. Durch das Medikament wird eine korrekte Version des *RPE65* Gens eingebracht, wodurch eine Verbesserung der Sehfunktion bzw. das Aufhalten des natürlichen Krankheitsverlaufs erzielt werden soll. Die Wirkung und Sicherheit der Therapie wurde seit über 10 Jahren an mehreren Zentren weltweit bis zur Zulassung erforscht.

Durch die enge Zusammenarbeit von PD Dr. med. Katarina Stingl, Prof. Dr. med. Karl Ulrich Bartz-Schmidt und Prof. Dr. med. M. Dominik Fischer konnten im Jahr 2019 am Department für Augenheilkunde der Universität Tübingen drei Patienten mit Voretigene neparvovec behandelt werden (fünf Augen), sowie zwei weitere Patienten am ersten Auge in 2020. Diese Behandlung stellt einen Durchbruch in der Betreuung von Retinitis Pigmentosa Patienten dar, da es erstmals eine ursächliche Behandlungsmöglichkeit gibt. Die ersten Erfahrungen in Tübingen konnten zeigen, dass bereits in den ersten Tagen bis Wochen eine subjektive Verbesserung der Dunkeladaptation und des Kontrastsehens stattfindet. Diese Verbesserung der Stäbchen-, aber auch Zapfenfunktion konnte sowohl subjektiv als auch objektiv, mittels multimodaler Funktionsdiagnostik der Netzhaut orts aufgelöst nachgewiesen werden.

Weitere Patienten sind für die Behandlung in 2020 geplant, sowie Nachbeobachtungen in regelmäßigen Abständen, um die langfristigen Effekte dieser neuen Therapie besser verstehen zu können.

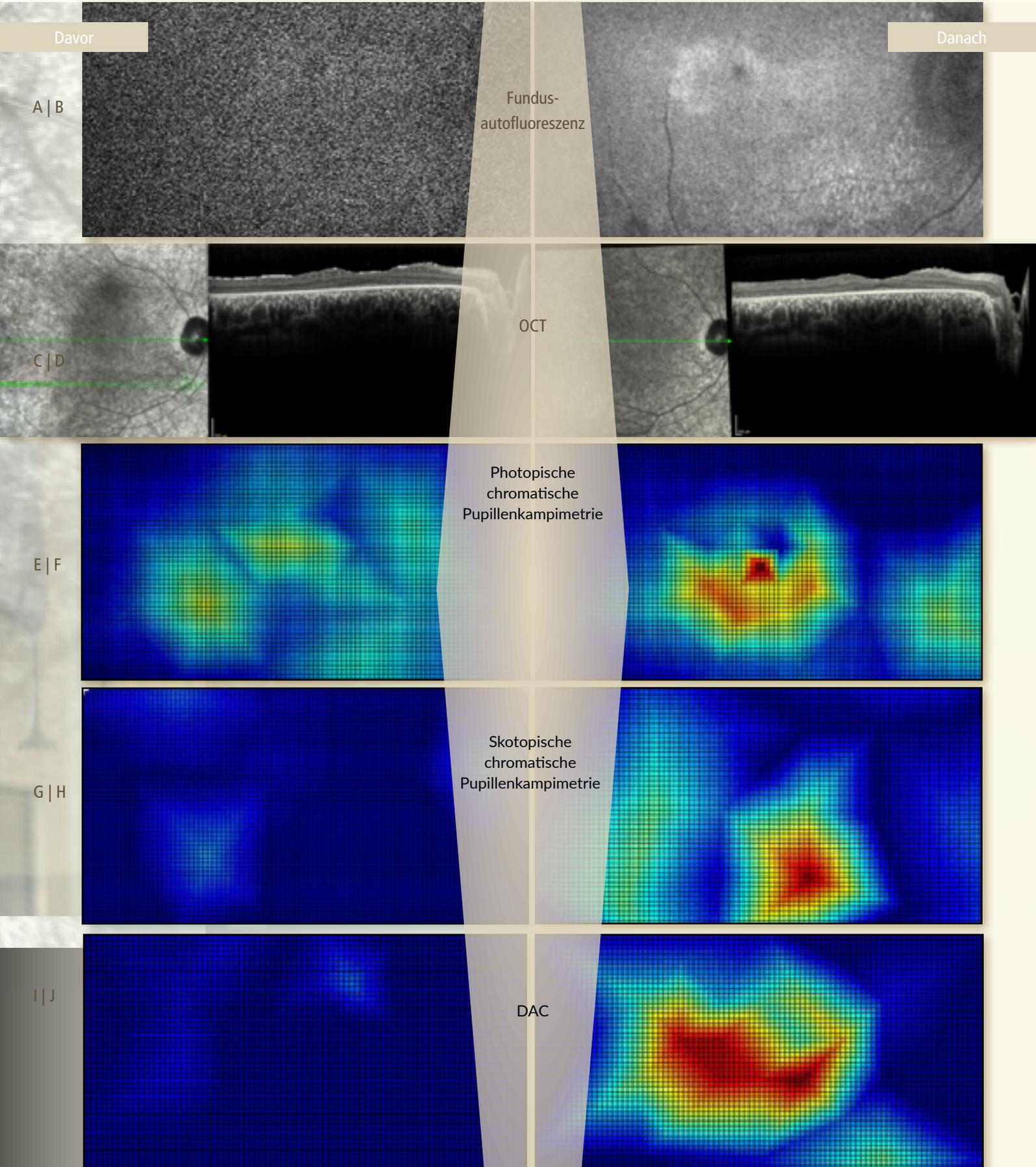


Sehzyklus Stäbchen

Die schematische Abbildung zeigt die Rolle des Gens *RPE65* in der retinalen Pigmentepithelzelle im Sehzyklus des Stäbchens (übernommen aus Verbakel, SK, et al. Prog Retin Eye Res. 2018). Das *RPE65* Enzym beteiligt sich an der Umwandlung von all-trans-Retinol in das 11-cis-Retinol, dem Regenerationszyklus des Stäbchen-Sehpigmentes.

# FALL

Befunde einer 21-jährigen Patientin vor (links) und 5 Wochen nach der Luxturna™ (rechts) Behandlung. Die Bildgebung zeigt keine offensichtlichen Veränderungen. Nach der Therapie konnte jedoch eine wesentlich bessere Aufnahme der Fundusautofluoreszenz erzielt werden. Die Funktionsdiagnostik konnte bei allen Untersuchungen eine deutlich verbesserte Funktion der Stäbchen aber auch der Zapfen nachweisen.



A | B Fundusfotografie  
C | D OCT der Makula  
E | F Photopische chromatische Pupillenkampimetrie

13 | 19 G | H Skotopische chromatische Pupillenkampimetrie  
I | J Dunkeladaptierte chromatische Stäbchenperimetrie (DAC)

# ELEKTROPHYSIOLOGIE DES SEHENS

Das elektrophysiologische Labor in der Universitäts-Augenklinik Tübingen hat seit 1992 eine lange Tradition.

Die objektiven Untersuchungen der Netzhautneurone ermöglichen eine gezielte Diagnostik und Differenzierung von zahlreichen Erkrankungen. Ob es sich um die Erstdiagnose einer degenerativen Netzhauterkrankung, die Unterscheidung von Zapfen- vs. Stäbchenstörungen oder Ausschluss von Aggravation handelt, sind die elektrischen Ableitungen der menschlichen Sehbahn gut geeignet die Antworten zu liefern.

Die bekannteste Methode der augenärztlichen elektrophysiologischen Diagnostik ist die Ganzfeld-Elektroretinographie (Ganzfeld-ERG). Allerdings werden zahlreiche weitere Ableitungen der elektrischen Aktivität des menschlichen Auges oder der Sehbahn in der klinischen Routine genutzt, zu nennen wäre zB. das multifokale ERG oder die visuell evozierten Potentiale. Das sie oft durch die unterschiedlichen Signale der einzelnen Sehbahnneuronen die Aktivität der Zelltypen voneinander zu unterscheiden helfen, finden sie vor allem Einsatz im Bereich der Netzhautdegenerationen, aber auch Neuroophthalmologie und natürlich Gutachten.

Ein umfassender Kurs zum Wissen über die Elektroretinographie des Sehens wird jedes Jahr im Januar in der Universitäts-Augenklinik angeboten. Der Kurs richtet sich an alle Augenärzte/innen, die ihr Wissen im Bereich der elektrophysiologischen Untersuchungsmethoden verbessern oder auffrischen möchten. In diesem Kontext wird auch das Thema der Erbliehen Netzhautdegenerationen für die Kliniker dargestellt. In unserem Kurs legen wir sehr großen Wert auf eine praxisorientierte Unterrichtsform in Blöcken. Die verschiedenen elektrophysiologischen Untersuchungsmethoden werden zunächst theoretisch und anhand zahlreicher Beispiele erläutert. Anschließend kann die Theorie in den Praxiseinheiten, in denen die Techniken an Probanden durchgeführt werden, verinnerlicht werden. Da uns die Kommunikation zwischen den Patienten und den Ärzten sehr wichtig ist, besteht die Möglichkeit sich im Kurs mit Betroffenen auszutauschen und eine neue Sichtweise kennenzulernen. In der abschließenden Befundung verschiedener Fallbeispiele kann das im Kurs erlernte Wissen vertieft werden.

SAVE  
THE  
DATE

21./22.01.2021

# Kurs

## *Elektrophysiologie in der Augenheilkunde*

Der Kurs richtet sich an alle Augenärzte/innen, die ihr Wissen im Bereich der elektrophysiologischen Untersuchungsmethoden verbessern oder auffrischen möchten. In diesem Kontext wird auch das Thema der Erbliehen Netzhautdegenerationen für die Kliniker dargestellt.

In unserem Kurs legen wir sehr großen Wert auf eine praxisorientierte Unterrichtsform in Blöcken. Die verschiedenen elektrophysiologischen Untersuchungsmethoden werden zunächst theoretisch und anhand zahlreicher Beispiele erläutert. Anschließend kann die Theorie in den Praxiseinheiten, in denen die Techniken an Probanden durchgeführt werden, verinnerlicht werden.

Da uns die Kommunikation zwischen den Patienten und den Ärzten sehr wichtig ist, besteht die Möglichkeit sich im Kurs mit Betroffenen auszutauschen und eine neue Sichtweise kennenzulernen.

In der abschließenden Befundung verschiedener Fallbeispiele kann das im Kurs erlernte Wissen vertieft werden.

### **Anmeldung:**

Frau Melanie Kempf, M. Sc.

Tel. 07071-2984848

E-Mail: [melanie.kempf@med.uni-tuebingen.de](mailto:melanie.kempf@med.uni-tuebingen.de)



# LITERATUR EMPFEHLUNG

Der Übersichtsartikel von Verbakel et al. (Verbakel SK, van Huet RAC, Boon CJF, den Hollander AI, Collin RWJ, Klaver CCW, Hoyng CB, Roepman R, Klevering BJ. Non-syndromic retinitis pigmentosa. *Prog Retin Eye Res.* 2018 Sep;66:157-186. doi: 10.1016/j.preteyeres.2018.03.005) gibt einen Überblick über die Ursachen, Verlaufsformen und Untersuchungsmöglichkeiten, aber auch aktuelle Therapieansätze der Retinitis pigmentosa. Die umfassende Darstellung der Erkrankung ist geeignet für interessierte Augenärzte, die mehr zur dieser seltenen erblichen Netzhauterkrankung erfahren wollen. Es kann wie ein Atlas zu Retinitis pigmentosa dienen, mit zahlreichen erklärenden Abbildungen und typischen Befunden der einzelnen Genotypen.

**Publikation online abrufen unter:**

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1350946217300721?via%3Dihub>

Die Arbeit von Kelbsch C et al. (Kelbsch C, Stingl K, Kempf M, Strasser T, Jung R, Kuehlewein L, Wilhelm H, Peters T, Wilhelm B, Stingl K. Objective Measurement of Local Rod and Cone Function Using Gaze-Controlled Chromatic Pupil Campimetry in Healthy Subjects. *Transl Vis Sci Technol.* 2019 Nov 20;8(6):19. doi: 10.1167/tvst.8.6.19) stellt die neue, in Tübingen entwickelte Methode der chromatische Pupillenkampimetrie vor. Die Messmethode wird erklärt, es werden auch Beispiele von Befunden, die bei Patienten mit erblichen Netzhautdegenerationen erhoben werden, gezeigt und die Anwendung im Kontext diskutiert.

**Publikation online abrufen unter:**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6871544/>

# AKTUELLE KLINISCHE STUDIEN

## **nAMD – ANDROMEDA**

Beobachtungsstudie zur Identifikation von Ursachen mangelnder Behandlungskonsistenz bei nAMD zur Verbesserung des Behandlungserfolges.

## **GA bei tAMD – OAKS**

Vergleich der Wirksamkeit und Sicherheit einer intravitrealen APL-2 Therapie im Vergleich zu Placebo.

## **GA bei tAMD – SCOPE**

Beobachtungsstudie zur Evaluation der natürlichen Krankheitsprogression bei Patienten mit einer bestimmten Variante im CFI (Complement Factor I) Gen.

## **DMÖ – CLKA651**

Vergleich der Wirksamkeit von CLKA651 (EPO-Inhibitor) alleine oder in Kombination mit Lucentis® bei unbehandeltem diabetischem Makulaödem.

## **Trockenes Auge – Vita Dry**

Beobachtungsstudie der Therapie mit Vita – Pos® Augensalbe bei trockenem Auge über 4 Wochen.

## **Nicht-infektiöse Uveitis – Gilead**

Wirksamkeit und Verträglichkeit der additiven Therapie mit Filgotinib im Vergleich zu Placebo.

## **Chorioideremie – STAR**

Gen-Therapie mittels AAV2-REP1 Vektor bei Chorioideremie.

## **Chorioideremie – Solstice**

Langzeit Follow-up Studie nach Star-Studienteilnahme (Gen Therapie mittels AAV2-REP1 Vektor).

## **Chorioideremie – Gemini**

Bilaterale Gentherapiestudie mit AAV2-REP1 Vektor bei Chorioideremie.

## **Retinitis pigmentosa – Xolaris**

Beobachtungsstudie zur Feststellung der Krankheitsprogression bei x-linked Retinitis pigmentosa mit Mutation im RPGR Gen.

## **Retinitis Pigmentosa – Pigment**

Sicherheit und Wirksamkeit einer subretinalen PDE6A Gentherapie mit rAAV.hPDE6A.

## **Retinitis pigmentosa – Adelphi**

Entwicklung und Validierung eines Fragebogens zur Erfassung der Krankheitswahrnehmung bei Retinitis pigmentosa.

## **Lebersche Kongenitale Amaurose – PRO QR 003**

Beurteilung der Verträglichkeit und Sicherheit von QR-110 bei Patienten mit CEP290-Mutation.

## **Leber'sche Kongenitale Amaurose – PRO QR 004**

Beurteilung der Machbarkeit und Variabilität ausgewählter Untersuchungen der Sehkraft: Bewegungsparcours, Full Field Stimulus Test (FST) Nah-Infrarot-Autofluoreszenztest (NIR-AF).

## **M. Stargardt – Soraprazan**

Vergleich der Wirksamkeit und Sicherheit von oralem Soraprazan (PPI) mit Placebo.

## **M. Stargardt – SeaSTAR**

Vergleich von Emixustat mit Placebo hinsichtlich Wirksamkeit und Sicherheit.

## **Myopie – SAM**

Sicherheit und Auswirkungen auf die Sehfunktion von 0,01% Atropin-Augentropfen zur Myopie-Hemmung bei Kindern und Jugendlichen.

## **DMÖ – Buzzard (coming soon)**

Sicherheit und Wirksamkeit von Brolucizumab (VEGF-Inhibitor) im Vergleich zu Aflibercept bei unbehandeltem diabetischem Makulaödem.

## **nAMD – AKST (coming soon)**

Wirksamkeit von oralem AKST4290 (CCR-3 Inhibitor) gegen Placebo in Kombination mit Aflibercept bei unbehandelter nAMD.

## **Kontaktieren Sie uns:**

STZ eyetrial am Department für Augenheilkunde

Leiter: Dr. med. Tobias Peters

Email:

[studienarzt.augenklinik@med.uni-tuebingen.de](mailto:studienarzt.augenklinik@med.uni-tuebingen.de)

Telefon:

07071-29 87435 | Fax: 07071-29 5021

# FORT-UND WEITERBILDUNGEN 2020

16.-17.01.2020  
Elektrophysiologie-Kurs

25.01.2020  
FUN+-Kurs

08.-14.02.2020  
Internationaler Uveitis Course Accra

03.-04.04.2020 Abgesagt  
Uveitis-Kurs Tübingen

15.-16.05.2020 Abgesagt  
Ophthalmo-Immunologisches Seminar [TOIS]

24.06.2020  
Augenärzteabend

14.-17.10.2020  
FUN-Kurs Bereits ausgebucht

23.09.2020  
Augenärzteabend

11.11.2020  
Augenärzteabend

28.11.2020  
17. Tübinger Glaukom-Matinee

Anmeldung & weitere Informationen

03 | 2020



Department für Augenheilkunde | Universitäts-Augenklinik Tübingen  
Redaktion: Angelika Hunder, MA | Prof. Dr. K.U. Bartz-Schmidt