

## Behandlungs- und Forschungszentrum für Retinopathien und Retinopathiesyndrome

Klinik für Augenheilkunde (Univ.-Prof. Dr. Walter)

Institut für Humangenetik (Univ.-Prof. Dr. Zerres)

Klinik für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde und Plastische Kopf- und Halschirurgie (Univ.-Prof. Dr. Westhofen)

## **KURZFASSUNG**

### **Hintergrund**

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen ZSEA wird von verschiedenen Forschungseinrichtungen und Kliniken getragen, die sich mit der Erforschung, Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen beschäftigen. Das hier vorgestellte Zentrum für Retinopathien und Retinopathiesyndrome gliedert sich in das Gesamtkonstrukt des ZSEA ein.

### **Indikationen**

Das Zentrum konzentriert sich auf seltene Erkrankungen der Netzhaut. Dazu gehören die verschiedenen primären Formen der Retinitis pigmentosa und ihre syndromalen Formen wie z. B. das Usher Syndrom. Ein zweiter Komplex sind die Makuladystrophien wie der Morbus Stargardt, die Zapfendystrophien, der Morbus Best und andere.

### **Interdisziplinärer Ansatz**

Die Diagnostik dieser Erkrankungen erfolgt in einem interdisziplinären Ansatz, wobei neben der Augenklinik das Institut für Humangenetik und die Klinik für Hals- Nasen- Ohrenheilkunde (HNO-Klinik) beteiligt sind. Wesentliches Element der Betreuung sind gemeinsame Sprechstunden, das Angebot einer genetischen Beratung für Betroffene und deren Angehörige, gemeinsame Konferenzen und Fortbildungsveranstaltungen sowie die systematische Erfassung der klinischen Daten in Registern.

### **Verknüpfung von Krankenversorgung und Forschung**

Die hier erhobenen Patientendaten werden laufend systematisch aufgearbeitet, um Informationen über klinische Verläufe der unterschiedlichen Entitäten zu gewinnen. Die klinischen Verläufe werden mit weiteren Daten der Patienten wie z. B. genetischen Befunden korreliert. Zusätzlich wird anhand von Tiermodellen dieser Erkrankungen an Verbesserungen der Diagnostik und Therapie gearbeitet, wobei hier ein besonderer Fokus auf der Elektrostimulation der Netzhaut mit Retina Implantaten liegt.

### **Verankerung in der Lehre**

Erkenntnisse aus der Krankenversorgung und der Lehre werden direkt in die verschiedenen Lehrformate des Modellstudiengangs Medizin an der RWTH Aachen übertragen.

### **Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen**

Das Zentrum sucht den engen Kontakt mit Vereinigungen der Patientenselbsthilfe. Hierzu gehören insbesondere die Pro Retina und der Arbeitskreis Sehen in der Region Aachen, Heinsberg und Düren sowie der Arbeitskreis Usher.

## Beteiligte Kliniken und Institute

### Augenklinik

(Direktor: Univ.-Prof. Dr. Peter Walter)

Als Klinik der Maximalversorgung bietet die Augenklinik alle notwendigen diagnostischen und therapeutischen Verfahren der Augenheilkunde für ambulante und stationäre Patienten an. Insbesondere für die Diagnostik der Retinopathien und Retinopathiesyndrome stehen mehrere moderne Einheiten zur bildgebenden Diagnostik zur Verfügung. Die konfokale Laserscanningbiomikroskopie (Spectralis , Heidelberg Engineering) erlaubt eine schichtspezifische morphologische Diagnostik, die durch die optische Kohärenztomografie und verschiedene Fluoreszenzangiografiemöglichkeiten ergänzt wird. Neben der morphologischen Diagnostik steht ein modernes Elektrophysiologielabor zur Verfügung, das neben den Standardmethoden (Elektrookulografie - EOG, Elektroretinografie - ERG, Visuell evozierte Potentiale - VEP) insbesondere auch multifokale Techniken für das ERG und das VEP ermöglicht.

Ein besonderer Schwerpunkt besteht in der funktionellen Elektrostimulation der Netzhaut mit Retina Implantaten. Die Augenklinik am UK Aachen gehört zu wenigen Kliniken in Deutschland, die bereits an mehreren blinden Patienten mit Retinitis pigmentosa, Sehprothesen implantiert hat und ist die einzige Klinik weltweit, die Erfahrung mit der Implantation von zwei unterschiedlichen Retina Implant Systemen hat.

In der Forschung beschäftigen sich Mitarbeiter der Klinik im interdisziplinären Dialog mit ingenieurwissenschaftlichen Instituten der RWTH Aachen ständig mit der Weiterentwicklung dieses Konzeptes und der Erforschung neurophysiologischer Aspekte der Netzhautdegeneration. Darüberhinaus arbeitet eine Arbeitsgruppe an der Augenklinik im Rahmen eines großen EU Projektes an der genetischen Modifikation von Pigmentepithelzellen des Auges zur Behandlung von Netzhautdegenerationen.

### Ausgewählte Publikationen der letzten 5 Jahre:

- Roesch S, Johnen S, Mataruga A, et al. (2014) Selective photoreceptor degeneration by intravitreal injection of N-Methyl-N-Nitrosurea. Invest Ophthalmol Vis Sci 55(3): 1711-1723
- Biswas S, Haselier C, Mataruga A, et al. (2014) Pharmacological analysis of intrinsic neuronal oscillations in rd-10 retina. PLOS ONE 9(6); e99075
- Waschkowski F, Hesse S, Rieck AC, et al. (2014) Development of very large arrays for epiretinal stimulation (VLARS). Biomed Eng ONLINE 13; 11
- Johnen S, Izsvak Z, Stöcker M, et al. (2012) Sleeping beauty transposon mediated transfection of retinal and iris pigment epithelium cells. Invest Ophthalmol Vis Sci 53: 4787-96
- Roessler G, Laube T, Brockmann C, et al. (2009) Implantation and explantation of a wireless epiretinal retina implant device: Observations during the EPIRET 3 prospective clinical trial. Invest Ophthalmol Vis Sci 50(6): 3003-3008

## **Institut für Humangenetik**

(Direktor: Univ.-Prof. Dr. Klaus Zerres)

Der ganz überwiegende Anteil von Netzhauterkrankungen hat einen erblichen Hintergrund, wobei die Augenveränderungen hierbei entweder als einziges Krankheitszeichen, d. h. als isolierte Retinopathie auftreten, oder Teil einer komplexen Störung, eines Retinopathiesyndroms, sein können. Obwohl noch nicht alle erblichen Retinopathien und Retinopathiesyndrome in ihren molekularen Mechanismen aufgeklärt werden konnten, wächst die wissenschaftliche Erkenntnis im Bereich der Humangenetik von Netzhauterkrankungen auch dank des rasanten technischen Fortschritts ständig. In vielen Fällen kann heutzutage durch die genetische Diagnostik eine Sicherung der klinischen Diagnose erfolgen. Hierdurch unterstützt die genetische Laboranalyse einerseits den Kliniker im Prozess der Diagnosestellung und damit auch in den nachfolgenden Entscheidungen über bestmögliche therapeutische Strategien, andererseits ermöglicht die Aufklärung genetischer Basismechanismen auch eine genaue Aussage zu erblichen Wiederholungsrisiken für Anverwandte und Kinder. Nach Aufklärung des einer Erkrankung zugrunde liegenden Basisdefekts stehen Möglichkeiten der prädiktiven Testung z. B. für Angehörige von Patienten, deren Indikation im Rahmen einer umfassenden humangenetischen Beratung erfolgen muss, zur Verfügung. Gerade zu Erkrankungsbeginn oder bei Mitteilung einer erblichen Netzhauterkrankung ergeben sich darüber hinaus häufig viele Fragen, die im Rahmen einer humangenetischen Beratung ausführlich besprochen werden können.

Das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Aachen bietet das Angebot zur humangenetischen Beratung mit einer Aufklärung über den genetischen Hintergrund und die Möglichkeit und Aussagekraft einer genetischen Laboranalyse im jeweiligen individuellen Erkrankungsfall. Grundlage und Mittelpunkt jeder genetischen Beratung ist das Gespräch zwischen dem Ratsuchenden und dem Berater, mit dem Ziel, zum besseren Verständnis und zu einer verantwortlichen Entscheidung über die eigene Lebens- und Familienplanung beitragen zu können.

Das Labor des Instituts ist nach DIN ISO 15189 akkreditiert und verfügt über ein breites und modernes Leistungsspektrum, welches sowohl molekulargenetische, zytogenetische und molekularzytogenetische Techniken umfasst. Der wissenschaftliche Schwerpunkt des Instituts liegt im Bereich der Aufklärung molekularer Basisdefekte seltener Krankheiten, die in den vergangenen Jahren für zahlreiche Entitäten gelang. Hierbei kommen auch neuere Techniken wie die des Next-Generation-Sequencing sowie die genetische Panel- und Chipdiagnostik zum Einsatz, die in Kooperation mit anderen führenden wissenschaftlichen universitären Instituten angeboten werden.

### **Ausgewählte Publikationen der letzten 5 Jahre:**

- Morin G, Bruechle NO et al. (2014) Gain-of-Function Mutation in STIM1 (P.R304W) Is Associated with Stormorken Syndrome. *Hum Mutat* 35(10): 1121-32
- Krieger M et al. (2013) SIL1 mutations and clinical spectrum in patients with Marinesco-Sjogren syndrome. *Brain* 136(12): 3634-44
- Neveling K et al. (2013) Mutations in BICD2, which encodes a golgin and important motor adaptor, cause congenital autosomal-dominant spinal muscular atrophy. *Am J Hum Genet* 92(6): 946-54
- Synofzik M et al. (2013) Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix Saguenay (ARSACS): expanding the genetic, clinical and imaging spectrum. *Orphanet J Rare Dis* 8:41
- Wan J et al. (2012) Mutations in the RNA exosome component gene EXOSC3 cause pontocerebellar hypoplasia and spinal motor neuron degeneration. *Nat Genet* 44(6): 704-8

## **Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde und Plastische Kopf- und Halschirurgie** (Direktor: Univ.-Prof. Dr. M. Westhofen)

Die Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde bietet alle Möglichkeiten der Diagnostik und Behandlung der unterschiedlichen Schweregrade jedweder Hörstörung für Kinder und Erwachsene an –, welche unter anderem im Rahmen von Syndromen auftreten. Für das USHER-Syndrom wurde vor einigen Jahren eine spezielle Sprechstunde in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfegruppe von Usher-Patienten eingerichtet und seitdem betrieben. Die Behandlungsoptionen beinhalten bei vorliegender Hörstörung das gesamte Spektrum hörverbessernder Operationen bis zur operativen Versorgung mit Hörimplantaten sowie Überprüfung und Beratung angepaßter Hörhilfen durch moderne Diagnostikverfahren. Eine spezielle Behandlungsmaßnahme ist der Einsatz einer innenohr-ersetzenden Hörprothese, des sogenannten Cochlea-Implantats. Dabei handelt es sich um ein elektronisches Gerät, das die Funktion des nicht mehr nutzbaren Innenohrs (Cochlea) durch direkte elektrische Stimulation der neuronalen Anschlußstrecke überbrückt. Im Gegensatz zu Hörgeräten, die auf akustischem Weg vorhandene Funktionsanteile der cochleären Haarzellen weiter nutzen, werden beim Cochlea-Implantat elektrische Reizmuster an postsynaptischen Strukturen der Cochlea mit unterschiedlichen Konfigurationen dargeboten, die nach einer Lernphase von versorgten Patienten als nutzbare Audiosignale zentralnervösdekodiert werden, wodurch ein Sprachverstehen wieder ermöglicht wird.

Die im Rahmen der vorliegenden syndromalen Erkrankungen auftretenden Funktionsdefizite des Gleichgewichtsorgans werden in der Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde eingehend diagnostiziert und behandelt. Die Klinik verfügt über modernste Techniken zur differenzierten neurootologischen Diagnostik. Die erhobenen Befunde ergeben neben dem Ausmaß der Funktionsdefizite auch deren spezifische Lokalisation und eröffnen dadurch Therapiemöglichkeiten, welche unter anderem als rehabilitative Programme in Zusammenarbeit Hör- und Sprachtherapeuten und mit der Physiotherapie im Hause realisiert werden. Hierbei kommen sowohl breite klinische Erfahrungen, evidenzbasierte Therapiestrategien als auch Studienergebnisse aus eigenen Studien in der Therapie an Patienten zum Tragen.

### **Ausgewählte Publikationen der letzten 5 Jahre:**

- Sparrer I, Duong Dinh TA, Ilgner J, Westhofen M. Vestibular rehabilitation using the Nintendo® Wii Balance Board -- a user-friendly alternative for central nervous compensation. *Acta Otolaryngol.* 2013;133(3):239-45
- Westhofen M. Indikation und Erfolge der operativen Therapie des vestibulären Schwindels. *HNO.* 2013 Sep;61(9):752-61
- Rosslau K, Spreckelmeyer KN, Saalfeld H, Westhofen M. Emotional and analytic music perception in cochlear implant users after optimizing the speech processor. *Acta Otolaryngol.* 2012;132:64-71
- Park JJ, Luecke K, Luedeke I, Emmerling O, Westhofen M. Long-term middle ear pressure measurements in inner ear disorders. *Acta Otolaryngol.* 2012;132:266-70
- Park JJ, Boeven JJ, Vogel S, Leonhardt S, Wit HP, Westhofen M. Hydrostatic fluid pressure in the vestibular organ of the guinea pig. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2012;269:1755-8

## Krankenversorgung

### Seltene Erkrankungen nach ICD-10 Version 2015

#### H35.2. Hereditäre Dystrophie der Aderhaut

Beispiele: Atrophia gyrate, Chorioideremie

Die *Atrophia gyrate* wird im ICD auch unter E72.4 als Stoffwechselerkrankung geführt. Aufgrund eines Mangels der Ornithin Aminotransferase kommt es zu einer Hyperornithämie. Die Erkennung ist wichtig, weil bei einem Teil der Patienten eine Substitution mit Pyridoxin die Symptome bessert. Die Augenveränderungen sind durch landkartenartige Atrophien der Aderhaut und des Pigmentepithels gekennzeichnet, die später konfluieren und zu entsprechenden Gesichtsfeldausfällen bis zur Erblindung führen können. Die Erkrankung wird autosomal rezessiv vererbt. Die *Chorioideremie* wird x-chromosomal vererbt. Die Ursache liegt in einer Mutation im *CHM*-Gen. Dieses codiert für das Rab-Escortprotein (REP)-1. REP-1 ist vermittelt die posttranslationale Aktivierung und subzelluläre Lokalisierung des GTP-bindenden Proteins Rab. Es kommt zu einer progredienten Atrophie der Aderhaut, des Pigmentepithels und der Netzhaut, zu rasch einsetzenden Gesichtsfeldeinschränkungen, Nachtblindheit und schließlich zur vollständigen Erblindung.

#### H35.0. Retinopathien des Augenhintergrundes und Veränderungen der Netzhautgefäße

Beispiel: Morbus Coats

Beim *M.Coats* handelt es sich um eine einseitig bei Knaben auftretende exsudative und proliferative Retinopathie, die unbehandelt zu Traktionsamotio, Erblindung und Verlust des Auges führt. Eine genetische Ursache ist bisher nicht identifiziert worden. Der Coats wird zu den retinalen Hypovaskularisationssyndromen gerechnet ähnlich wie das Norrie Syndrom und es wird eine Verbindung zu einer Störung im Wnt Signalweg vermutet. Die Behandlung besteht in einer konsequenten Koagulation der abnormen Vaskularisation.

#### H35.3. Degeneration der Makula und des hinteren Pols

Beispiel: M.Stargardt

Der *Morbis Stargardt* ist die häufigste hereditäre Dystrophie der Makula. Sie ist aber insgesamt selten. Ihre Prävalenz liegt bei 1:10.000. Sie betrifft Knaben wie Mädchen und bereits früh kommt es zu einer Minderung der Sehschärfe, insbesondere der Lesesehschärfe mit Ausfällen im zentralen Gesichtsfeld. Die Erkrankung kann dann in besonderen Fällen auch nach peripher fortschreiten (Fundus flavimakulatus). Die Netzhaut zeigt spezifische Veränderungen in der Fluoreszenzangiografie und in der Autofluoreszenz. Ursache des M:Stargardt ist eine Mutation im ABCA 4 Gen, einem ATP Kasette Transportergen. Bei homozygoter Form kann sich durchaus auch eine Retinitis pigmentosa manifestieren. Es sind Familien beschrieben, in denen beide Phänotypen auftreten.

#### H35.5. Hereditäre Netzhautdystrophie

Beispiel: Retinitis pigmentosa (RP)

Unter RP versteht man heute eine sehr heterogene Gruppe von Photorezeptordystrophien, die durch eine Vielzahl von Mutationen in den Genen bedingt sein können, die für Schlüsselenzyme im Sehprozess codieren. Am bekanntesten sind Mutationen im Rhodopsin und im Peripherin. Insgesamt sind mehr als 60 Gene beschrieben, deren Mutationen zu einem RP Phänotyp führen können. Dieser ist funktionell gekennzeichnet durch Nachtblindheit, durch zunehmende konzentrische Einschränkung des Gesichtsfeldes und schließlich durch die Erblindung. Patienten haben eine hintere Schalentrübung der Linse, manchmal Zellinfiltrationen im Glaskörper. Die Netzhaut ist insgesamt sehr dünn und schimmert metallisch. Die Papille ist wachsgelb und die retinalen Blutgefäße sind stark verengt. In der Netzhaut finden sich besonders häufig assoziiert zu Gefäßen knochenkörperchenartige Pigmenteinlagerungen, die der Erkrankung den Namen gegeben haben. Der RP Phänotyp kann auch syndromal auftreten, etwa beim Usher Syndrom oder bei mitochondrialen Myopathien.

### H36.8. Sonstige Affektionen der Netzhaut bei andernorts klassifizierten Erkrankungen

Beispiele: toxische Retinopathien

Die Einnahme von Substanzen, die im retinalen Pigmentepithel (RPE) akkumulieren kann zu Schäden des RPE führen, was wiederum sekundär zu einer Degeneration der Photorezeptoren führt. Gute Beispiele hierfür sind die Chloroquinmakulopathie als Folge einer chronischen Chloroquintherapie z.B. beim Lupus erythematoses oder die Canthaxanthinretinopathie als Folge einer Einnahme von Selbstbräunungsmitteln. Die toxischen Retinopathien zeigen meist eine charakteristische Einlagerung von Kristallen oder Pigmenten in der Netzhaut, bei der Chloroquinmakulopathie typischerweise ringförmig um die Fovea, bei der Canthaxanthinretinopathie in der mittleren Peripherie.

## Prozessbeschreibung

Vorbemerkung: Patienten mit seltenen Retinopathien leiden unter spezifischen Funktionseinschränkungen des Sehvermögens, manchmal in Kombination mit Hör- oder Gleichgewichtsstörungen oder in Kombination mit anderen Symptomen im Rahmen syndromaler Formen der Netzhautdystrophie wie z. B. beim Bardet-Biedl-Syndrom, einer seltenen Netzhautdegeneration assoziiert u. a. mit Übergewicht und Polydaktylie. Da die Sehstörungen oft im Vordergrund stehen, melden sich die Betroffenen meistens über die Augenklinik an. Es werden drei unterschiedliche Szenarien des Patientenkontakts zwischen Betroffenen und dem ZSR Zentrum definiert:

### 1. *Diagnose unbekannt – Erstvorstellung*

Patienten melden sich in der Regel nach dem jeweils dominierenden Symptom direkt in der Augenklinik (Sehminderung), in der HNO-Klinik (Hörminderung, Gleichgewichtsprobleme) oder im Institut für Humangenetik (Syndromverdacht, Familienbelastung) an oder werden von niedergelassenen Kollegen an eine der Institutionen des Zentrums überwiesen.

Hier erfolgt die Basisuntersuchung sowie entsprechende Spezialuntersuchungen, die entweder bereits eine sichere Diagnosestellung erlauben oder aber die Notwendigkeit ergeben, weitere Fachgebiete zu Rate zu ziehen. Besteht der Verdacht auf einen genetischen Hintergrund der Erkrankung wird dem Betroffenen und der Familie ermöglicht, die genetische Beratung in Anspruch zu nehmen und ggf. eine molekulargenetische Klärung der Diagnose zu erhalten. Patienten werden mit deren Zustimmung in ein Register aufgenommen, in dem die wichtigsten klinischen Daten erfasst werden. Die Befunde der Patienten werden in regelmäßigen Konferenzen der beteiligten Institute besprochen.

### 2. *Diagnose bekannt – 2. Meinung*

Nicht selten möchten Patienten überprüfen lassen, ob die auswärts gestellte Diagnose richtig ist, bzw. erweitert werden muss. Die Patienten melden sich typischerweise symptomzentriert, also bei Sehminderung in der Augenklinik, bei Hörminderung in der HNO-Klinik, im Falle komplexer Syndrome häufig primär in der Humangenetik. Hier werden die Befunde gesichtet und nach Bedarf Zusatzuntersuchungen selbst durchgeführt oder beauftragt. Die Befunde werden mit den Partnern im Zentrum diskutiert und es wird die auswärts gestellte Diagnose entweder bestätigt oder revidiert. Es erfolgt dann eine ausführliche Beratung des Betroffenen.

### 3. *Diagnose bekannt – Verlaufskontrolle*

In diesen Fällen werden die morphologischen und funktionellen Befunde in ihrem Verlauf dokumentiert und es erfolgt eine Einschätzung ob neben den bisherigen zusätzliche Maßnahmen erforderlich sind. Nach Bedarf werden weitergehende Untersuchungen selbst durchgeführt oder in Auftrag gegeben. Die Befunde werden in dem Patientenregister aktualisiert.



## Interne Prozesse

### Zentrumskonsile und Fallkonferenzen

Jeder Fall, der neu in das Patientenregister „Retinopathien und Retinopathiesyndrome“ aufgenommen wird, wird nach Abschluss der Diagnostik von den beteiligten Institutionen im Zentrum gemeinsam besprochen (Zentrumskonsil). Alle sechs Monate findet eine interdisziplinäre Fallkonferenz statt, in der alle Fälle, die neu in das Register aufgenommen wurden besprochen werden. Darüber hinaus werden diejenigen Fälle besprochen, bei denen sich im Verlauf neue Fragen ergeben haben. Es werden kontinuierlich Fragen des Ablaufs der interdisziplinären Betreuung diskutiert.


Diese Fallkonferenzen werden aufgrund ihres Fortbildungscharakters bei der Ärztekammer als Fortbildungsveranstaltungen angemeldet und zertifiziert. Ggf. werden externe Gäste als Referenten dazu eingeladen.

### Patientenregister

Alle Patienten, bei denen die Diagnose einer Retinopathie oder eines Retinopathiesyndroms gestellt wird, werden mit deren Zustimmung in ein Patientenregister aufgenommen. Das Register besteht aus einer Datenbank, die die wichtigsten Stammdaten und klinischen Informationen beinhaltet. Die Datenbank liegt in einem geschützten Bereich der IT Struktur der Klinikums und kann ausschließlich von Mitarbeitern der drei Institutionen des Zentrums eingesehen werden.


### Informationsstruktur


Das Zentrum für Retinopathien und Retinopathiesyndrome verfügt über einen gemeinsamen *webspaces*, der in der geschützten IT Struktur des UKA verankert ist. Zugang zu dieser gemeinsamen IT Struktur erhalten nur Mitarbeiter der drei Institutionen des Zentrums auf Einladung des Webmasters. Die Kommunikation innerhalb des Zentrums erfolgt primär über diesen *webspaces*. Wesentliche Elemente sind ein elektronisches *blackboard*, auf dem die Mitglieder Nachrichten posten können. Ein weiteres Element ist ein Kalender, der gemeinsam geführt werden kann und ein Projektmanagementbereich, mit dem Veranstaltungen und ähnliche Vorgänge geplant und durchgeführt werden können. Zusätzlich beinhaltet dieser Bereich auch das Patientenregister und andere Dokumente und Dateien, die von den Mitgliedern gemeinsam geführt werden können.



Center for rare retinopathies > Homepage

The Center for Rare Retinopathies is a Research- and Treatmentcenter within the platform of the Center of Rare Diseases of the University Hospital Aachen. It is based on an interdisciplinary cooperation between the Department of Ophthalmology, the Institute of Human Genetics, and the ENT Department

Gefällt mir 

Kategorien und Notizen 

---



## Willkommen auf der Homepage des Zentrums für seltene Retinopathien

### Ankündigungen

	Titel	Geändert
<input type="checkbox"/>	Patientenregister	16.09.2014 18:11
<input type="checkbox"/>	Herzlich Willkommen	15.09.2014 10:15
<input type="checkbox"/>	Erste Schritte mit Microsoft SharePoint Foundation	12.09.2014 12:10

[Neue Ankündigung hinzufügen](#)

### Freigegebene Dokumente

	Typ	Name	Geändert	Geändert von
<input type="checkbox"/>		Basis2 <span style="color: green;">↓ NEU</span>	06.10.2014 16:38	Walter, Peter
<input type="checkbox"/>		zsr_register	16.09.2014 18:08	Walter, Peter





















[Dokument hinzufügen](#)

### Kalender

	Titel	Ort	Anfangszeit	Endzeit	Ganztägiges Ereignis
<input type="checkbox"/>	Potsdam Meeting <span style="color: green;">↓ NEU</span>	Potsdam	27.03.2015 00:00	28.03.2015 23:59	Ja
<input type="checkbox"/>	Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik <span style="color: green;">↓ NEU</span>	Graz/Österreich	15.04.2015 00:00	17.04.2015 23:59	Ja
<input type="checkbox"/>	ARVO Conference <span style="color: green;">↓ NEU</span>	Denver, USA	03.05.2015 00:00	07.05.2015 23:59	Ja
<input type="checkbox"/>	Tagung der Deutschen Gesellschaft für HNO Heilkunde <span style="color: green;">↓ NEU</span>	Berlin	13.05.2015 00:00	16.05.2015 23:59	Ja
<input type="checkbox"/>	Tagung der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft	Berlin	01.10.2015 00:00	04.10.2015 23:59	Ja
<input type="checkbox"/>	Artificial Vision 2015 <span style="color: green;">↓ NEU</span>	Aachen, Technologiezentrum	27.11.2015 00:00	28.11.2015 23:59	Ja

[Neues Ereignis hinzufügen](#)

### Hyperlinks

	Typ	Bearbeiten	URL	Notizen
<input type="checkbox"/>			Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen	
<input type="checkbox"/>			Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn	
<input type="checkbox"/>			Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen	
<input type="checkbox"/>			Pro Retina Deutschland	
<input type="checkbox"/>			Leben mit Usher Arbeitskreis	
<input type="checkbox"/>			Retina International	
<input type="checkbox"/>			Augenzentrum Siegburg Prof. Kellner	
<input type="checkbox"/>			Wolfrum Lab Mainz	
<input type="checkbox"/>			Institut für Humangenetik Uni Regensburg	
<input type="checkbox"/>			Wissinger Lab Tübingen	

[Neuen Hyperlink hinzufügen](#)

**Abbildung 1.** Startseite des internen Infoportals (ZSR-WIKI) als Kommunikationszentrale für das Zentrum für Seltene Retinopathien.

## **Zusammenarbeit mit Patientenselbsthilfegruppen und anderen Netzwerken**

### **Netzwerk Sehen in Aachen, Heinsberg und Düren**

Das Netzwerk Sehen ist eine Arbeitsgemeinschaft von lokalen Akteuren, die Patienten mit Erblindungen und Sehbehinderungen in der Region professionell beraten. Das Netzwerk hat eine Lotsenfunktion, betreibt eine Internetseite, auf der Betroffene bereits wichtige Informationen erhalten können. Die Akteure des Netzwerks vertreten den medizinischen Sektor (Augenärzte), den Hilfsmittelsektor (Optiker, Optometristen, Gerätehersteller), die berufliche und soziale (Re-)integration bzw. Inklusion, die Förderung von Schülern und die Frühförderung von Säuglingen und Kleinkindern sowie die psychologische Unterstützung. Neben der Augenklinik gehören die Förderschulen Sehen in Aachen Laurensberg und in Düren ebenso dazu wie Pro Retina, das Berufsförderungswerk Düren, der Integrationsfachdienst und verschiedene Patientengruppen. Der Direktor der Augenklinik ist Gründungsmitglied des Netzwerks Sehen. Die Beratungen von Betroffenen finden nach telefonischer Anmeldung in den Räumlichkeiten der Augenklinik an der Uniklinik statt.

### **Pro Retina**

Pro Retina ist die größte Selbsthilfevereinigung von Menschen mit Netzhauterkrankungen in Deutschland. Sie ist aus der Retinitis pigmentosa Vereinigung hervorgegangen, betreut jetzt aber auch Betroffene mit wesentlich häufigeren Netzhauterkrankungen, z.B. der altersbezogenen Makuladegeneration (AMD). Es bestehen gute Kontakte zwischen der Augenklinik und der Pro Retina.

### **AMD Netz**

Das AMD Netz ist ein Unterstützungsnetzwerk für Betroffene mit AMD. Hierbei handelt es sich zwar nicht um eine seltene Erkrankung. Man kann aber davon ausgehen, dass das AMD Netz, das zunächst nur in NRW aktiv war, auch Betroffene mit seltenen Netzhauterkrankungen anzieht. Der Direktor der Augenklinik war im AMD Netz verantwortlich für die Zusammenstellung der Forschungsaktivitäten in NRW zum Thema Makuladegeneration (<http://amd-netz.de/forschung?page=1>).

### **Arbeitskreis Usher**

Leben mit Usher-Syndrom e.V.

[www.leben-mit-usher.de](http://www.leben-mit-usher.de)

c/o Michael Gräfen

Wilsberger Str. 2

52134 Herzogenrath

## **Wichtige Internetseiten**

**Orphanet**

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>

**AMD Netz**

<http://amd-netz.de>

## **Forschungsaktivitäten**

### **Augenklinik**

Einer der wissenschaftlichen Schwerpunkte der Augenklinik besteht in der Erforschung von Mechanismen zur elektrischen Stimulation der Netzhaut. Dabei geht es einerseits um die Verbesserung von Operationsverfahren, um Netzhautstimulatoren in das Auge einzusetzen. Andererseits beschäftigt sich die Augenklinik auch mit den Algorithmen zur effektiven Netzhautstimulation. Hierzu wurde ein neues Tiermodell einer Photorezeptorendegeneration etabliert, das sich auch bei größeren Nagern realisieren lässt, um Operationsverfahren und die Effizienz der Stimulation zu testen. Wesentliche Meilensteine der bisherigen Arbeit waren die Erstbeschreibung des Befestigungsverfahrens für epiretinale Netzhautstimulatoren, die erste Implantation eines vollkommen telemetrischen Netzhautstimulators und die erste klinische Anwendung eines vollständig telemetrischen Systems zur intraokularen Stimulation bei blinden RP Patienten.

Die Forschungsarbeiten werden in einem interdisziplinären Verbund mit ingenieurs- und naturwissenschaftlichen Instituten der RWTH Aachen und des Forschungszentrums Jülich durchgeführt.

### **HNO Klinik**

Der wissenschaftliche Schwerpunkt besteht in der Diagnostik und Therapie von Hör- und Gleichgewichtsstörungen. Hierzu wurden in der Vergangenheit sowohl in der Grundlagenforschung als auch in der klinischen Forschung zahlreiche Studien erfolgreich abgeschlossen. Exemplarisch zählen dazu Studien zur Beurteilung der Länge der Cochlea (u.a. zur praktischen Durchführung der Cochlea-Implantation), der Oberflächenbeschaffenheit von Mittelohrprothesen sowie tierexperimentelle Studien zur Charakterisierung von Ionenkanälen an der vestibulären Haarzelle. Weiterführende klinische Studien fokussieren auf die Charakterisierung von Bewegungsmustern und die Rehabilitation vestibulärer Funktionsdefizite. Es existieren hierzu interdisziplinäre Forschungsaktivitäten, sowohl mit RWTH-internen Instituten und Kliniken als auch mit der Industrie.

### **Institut für Humangenetik**

Der wissenschaftliche Schwerpunkt des Instituts liegt im Bereich der Aufdeckung bislang unbekannter genetischer Ursachen seltener Erkrankungen. Hierbei kommen auch neuere Techniken wie die des Next-Generation-Sequencing sowie die genetische Panel- und Chipdiagnostik zum Einsatz, die im Austausch gemeinsam mit anderen führenden wissenschaftlichen universitären Instituten für die Retinopathien und Retinopathiesyndrome angeboten werden.

## Retinopathien und Retinopathiesyndrome in der Lehre

Das Medizinstudium an der RWTH Aachen ist in Form eines Modellstudiengangs etabliert. Wesentliche Elemente dieses Studiengangs sind die frühe Einführung in klinische Fragestellung und damit die Aufhebung der Trennung von Vorklinik und Klinik sowie der interdisziplinäre Unterricht unter Verzicht auf Fächergrenzen. So erfolgt der klinische Unterricht unter dem Aspekt von Organsystemen. Der Unterricht zum Thema Retinopathien ist in den Blockunterricht „Kommunikation und Sinnesorgane“ integriert. Hier erfolgen Vorlesungen zu erblichen Netzhauterkrankungen. Das Thema wird aber auch in weiterführenden Unterrichtsformen wie Qualifikationsprofilen angeboten. Hier wird die Diagnostik im Kurs „Elektrophysiologie des visuellen Systems“ angeboten. Es wird der klinische Fall im Rahmen des problemorientierten Lernens („POL Kurs“) angesprochen und es werden die Leitsymptome im Spiegelkurs gezeigt.

Die Schwerpunktaktivität der Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde in der Lehre konzentriert sich auf den Block "Sinnesorgane" des Modellstudiengangs. Im Rahmen dieses Blocks werden umfassend die verschiedenen Hör- und Gleichgewichtsstörungen systematisch dargestellt. Es existiert darüber hinaus das Qualifikationsprofil „Schwindel und Gleichgewichtsstörung“, bei dem interessierte Studierende die Möglichkeit haben, neben theoretischen die praktischen Grundlagen in der Diagnostik und Therapie solcher Erkrankungen zu vertiefen. Im Rahmen des Spiegelkurses können Studierende darüber hinaus die erlernten Grundlagen der klinischen Diagnostik unter Anleitung in die Praxis umsetzen.

Im Rahmen der Hauptvorlesung Humangenetik, die für alle Studenten der Humanmedizin im Sommersemester angeboten wird, nehmen die Retinopathien bzw. Retinopathiesyndrome aufgrund ihrer Bedeutung in der humangenetischen Beratung und Patientenversorgung einen hohen Stellenwert ein. Regelmäßig erfolgt in diesem Rahmen eine Patientenvorstellung, die gemeinsam mit der Selbsthilfegruppe ProRetina organisiert wird und ein Gespräch des Dozenten mit einem Betroffenen selbst umfasst. Hierbei waren bereits Patientinnen und Patienten mit Retinitis pigmentosa, dem Usher-Syndrom und mit Morbus Stargardt in der Vorlesung zu Gast. Bereits mehrfach wurde ein Patient von seinem Blindenhund begleitet. Schwerpunkt der Patientenvorstellung ist hierbei den angehenden Ärzten vor allem auch einen Einblick in den Alltag mit einer schweren Netzhauterkrankung zu gewähren und so für Probleme und mögliche Lösungen im Umgang mit der Erkrankung zu sensibilisieren.