

**Draft****MEDIA RELEASE • MEDIA RELEASE • MEDIA RELEASE****Rare Disease Day 2021: Novartis schafft Informationsportal zu seltenen erblichen Netzhauterkrankungen**

- *Auch wenn sie einzeln selten sind – in Summe leiden rund 75.000 Menschen in Deutschland an erblich bedingten Netzhauterkrankungen, die meist bereits im Kindesalter auftreten und häufig zur völligen Erblindung der Betroffenen führen.<sup>1</sup>*
- *Eine rechtzeitige und exakte Diagnose ermöglicht eine bessere Prognose und entscheidet über eine eventuelle Möglichkeit zur therapeutischen Unterstützung. Erst ein Gentest deckt die genauen Ursachen dieser Erkrankungen auf.<sup>2</sup>*
- *Ergebnisse einer Umfrage unter Augenärzten zeigen: Obwohl die Bedeutung einer genetischen Diagnosestellung bekannt ist, wird diese häufig aufgrund von Informationsdefiziten nicht durchgeführt.<sup>3</sup>*
- *Novartis rückt erbliche Netzhauterkrankungen ab sofort mit einer neuen Initiative in den Fokus. Im Zentrum steht das Informationsportal [www.erbliche-netzhauterkrankungen.de](http://www.erbliche-netzhauterkrankungen.de), das neben Wissenswertem für Patienten auch Anlaufstellen für Ärzte aufzeigt.*

**Nürnberg, XY Februar 2021** – Sie sind einzeln selten\*, aber in Summe leiden rund 4 Mio. Betroffene an einer der rund 6.000 Formen einer Seltenen Erkrankung. Auch eine Vielzahl erblich bedingter Netzhauterkrankungen zählen dazu mit rund 75.000 Patienten in Deutschland. Zum diesjährigen Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar möchte Novartis insbesondere die Bedeutung einer frühzeitigen und exakten Diagnose ins Bewusstsein der Öffentlichkeit rücken, da diese entscheidend ist für eine rechtzeitige medizinische Versorgung und Betreuung.

Oft müssen Betroffene mehrere Jahre bis zur richtigen Diagnose warten, da die Symptome meist bereits im Kindesalter auftreten und vom Patienten nicht richtig benannt werden können. Auch falsch gedeutete Symptome oder eine nicht erfolgte genetische Diagnose können dazu führen, dass die Ursache der Sehprobleme lange unerkannt bleibt.

Unter dem Motto „Entdecke die Möglichkeiten – ein Gentest kann Licht ins Dunkel Deiner Diagnose bringen“ hat Novartis unter [www.erbliche-netzhauterkrankungen.de](http://www.erbliche-netzhauterkrankungen.de) eine Anlaufstelle insbesondere für Betroffene und ihre Angehörigen geschaffen, um zu informieren, zu vernetzen und Kontaktmöglichkeiten zu bündeln. Neben detaillierten Informationen zu den Erkrankungen, Diagnose und möglichen Therapien finden die Besucher auch weiterführende Links wie z.B. die Kontakte zu spezialisierten Zentren – eine wertvolle Unterstützung auch für betreuende Augenärzte bei der Weiterbehandlung der Patienten.

In Zusammenarbeit mit der Patientenorganisation Pro-Retina, dem Deutschen Blinden- und Sehbehindertenverband (DBSV), dem Dachverband für Menschen mit chronischen seltenen

\* Eine Erkrankung gilt in der EU als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind.

Erkrankungen ACHSE e.V. und medizinischen Fachzentren sollen junge Patienten und ihre Familien darauf aufmerksam gemacht werden, dass Symptome wie u.a. Nachtblindheit, Ausfälle des Gesichtsfeldes, der Verlust der Sehschärfe oder erhöhte Lichtempfindlichkeit<sup>4,5,6</sup> auf eine mögliche erbliche Netzhauterkrankung zurückzuführen sind. Eine klinische Diagnose in spezialisierten Zentren sowie die Feststellung der genauen Ursache durch einen Gentest können zu einer verbesserten Prognose und möglichen therapeutischen Maßnahmen führen.<sup>2</sup>

### **Umfrage zeigt Informationsbedarf bei Augenärzten auf**

Eine von Interrogare durchgeführte repräsentative Umfrage bei 100 niedergelassenen und klinisch tätigen Ophthalmologen hat u.a. gezeigt, dass auch bei den Spezialisten Informationsdefizite bestehen - besonderes im Hinblick auf die Diagnostik bei erblichen Netzhauterkrankungen mittels Gentest.<sup>3</sup>

Daher werden auch medizinische Fachkreise mit umfangreichen Informationsangeboten und Veranstaltungen zum Themenkreis erbliche Netzhauterkrankungen in die Initiative eingebunden. Unter der fachmedizinischen Webseite **www.zusammen-gesund.de** von Novartis finden Mediziner detaillierte Informationen und Publikationen zu einzelnen Krankheitsbildern, zur Diagnosestellung, zum Krankheitsverlauf, zu Kasuistiken und den Möglichkeiten der Gentherapie in spezifischen Fällen.

### **Über erblich bedingte Netzhauterkrankungen (HRD)**

Unter einer erblichen Erkrankung der Netzhaut (Retina) versteht man eine Gruppe seltener, meist genetisch bedingter Augenkrankheiten, denen aufgrund einer mangelhaften Versorgung der Sehzellen eine kontinuierliche Verschlechterung der Sehfähigkeit gemeinsam ist. Zu diesen darum auch erblich bedingten Netzhautdystrophien<sup>1</sup> (hereditäre retinale Dystrophien; HRD) genannten Erkrankungen gehören z.B. Retinitis Pigmentosa, Usher-Syndrom, Lebersche Kongenitale Amaurose und Morbus Stargardt.<sup>8</sup>

Die Ursache erblicher Netzhauterkrankungen liegt in einer Veränderung des genetischen Bauplans der Netzhautzellen. Durch diesen Gendefekt kommt es zu einer Unterversorgung der lichtempfindlichen Sehzellen, sodass diese nach und nach verkümmern und absterben. Dies führt bei den Betroffenen zu einem allmählichen Verlust der Sehkraft, nicht selten bis zur vollständigen Erblindung.<sup>7</sup> Bis heute wurden über 260 Genmutationen identifiziert, die mit erblichen Netzhauterkrankungen verbunden sind.<sup>9</sup>

### **Über Novartis**

Novartis denkt Medizin neu, um Menschen zu einem besseren und längeren Leben zu verhelfen. Als führendes globales Pharmaunternehmen nutzen wir wissenschaftliche Innovationen und digitale Technologien, um bahnbrechende Therapien in Bereichen mit großem medizinischen Bedarf zu entwickeln. Dabei gehören wir regelmäßig zu jenen Unternehmen, die weltweit am meisten in Forschung und Entwicklung investieren. Die Produkte von Novartis erreichen global nahezu 800 Millionen Menschen, und wir suchen nach neuen Möglichkeiten, den Zugang zu unseren neuesten Therapien zu erweitern. Weltweit sind bei Novartis rund 109.000 Menschen aus über 145 Nationen beschäftigt. Weitere Informationen finden Sie im Internet unter [www.novartis.com](http://www.novartis.com).

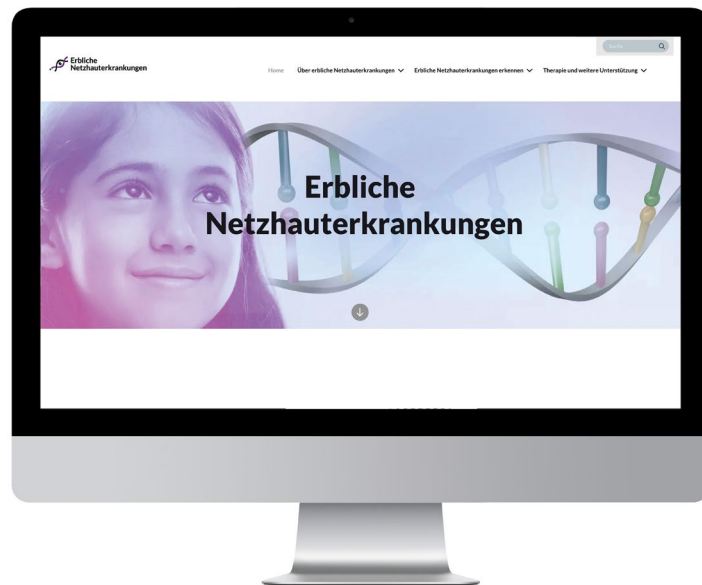
### **Referenzen**

1. Hanany M et al. PNAS 2020; 17 (5) 2710 -2716.
2. Bolz HJ: Klin Monatsbl Augenheilkd 2017; 234: 280–288.
3. Novartis on file, Interrogare, repräsentative Online-Umfrage unter 100 Ophthalmologen, Juni 2020
4. Kumaran N et al. Br J Ophthalmol 2017; 101: 1147–1154.
5. Cideciyan AV Prog Retin Eye Res. 2010; 29(5): 398-427.
6. Gill JS et al. Br J Ophthalmol 2019; 103: 711–720.
7. Retina international. 2020 <http://retina-ird.org/> Zugang April 2020.
8. Galvin O, et al. Clin Ophthalmol. 2020; 14: 707–719.
9. RetNet. Summaries of Genes and Loci Causing Retinal Diseases. Available at: <https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph>. Zugang June 2020.

###

## Kontakt

**Christoph Günther**  
Novartis Pharma GmbH  
Communications Manager Ophthalmologie  
P: +49 911 27313905  
M: +49 160 2791287  
christoph.guenther@novartis.com



Unter [www.erbliche-netzhauterkrankungen.de](http://www.erbliche-netzhauterkrankungen.de) finden Betroffene, Angehörige und medizinische Fachleute umfassende Informationen, Kontakte und weiterführende Links. ((Dieses Bild wird mitgeschickt))



Auch wenn Augenärzten die Notwendigkeit zur Durchführung eines Gentests bekannt ist, um die genaue Ursache zu definieren, fordern viele diesen aufgrund von Informationsdefiziten nicht an. Die Umfrageergebnisse können als pdf-Datei angefordert werden