

Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA) Tübingen

EBERHARD KARLS
UNIVERSITÄT
TÜBINGEN



Melanie Kempf^{1,2}, Katarina Stingl^{1,2}, Susanne Kohl³, Eberhart Zrenner^{2,3,4}

¹ Universitäts-Augenklinik, Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen, 72076 Tübingen, Deutschland

² Zentrum für Seltene Augenerkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen, 72076 Tübingen, Deutschland

³ Forschungsinstitut für Augenheilkunde, Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen, 72076 Tübingen, Deutschland

⁴ Werner Reichardt Centrum für Integrative Neurowissenschaften (CIN), Universität Tübingen, 72076 Tübingen, Deutschland

ZSE TÜBINGEN
Zentrum für Seltene Erkrankungen



Universitätsklinikum
Tübingen

Herzstück des ZSA – Sprechstunde für erbliche Netzhauterkrankungen

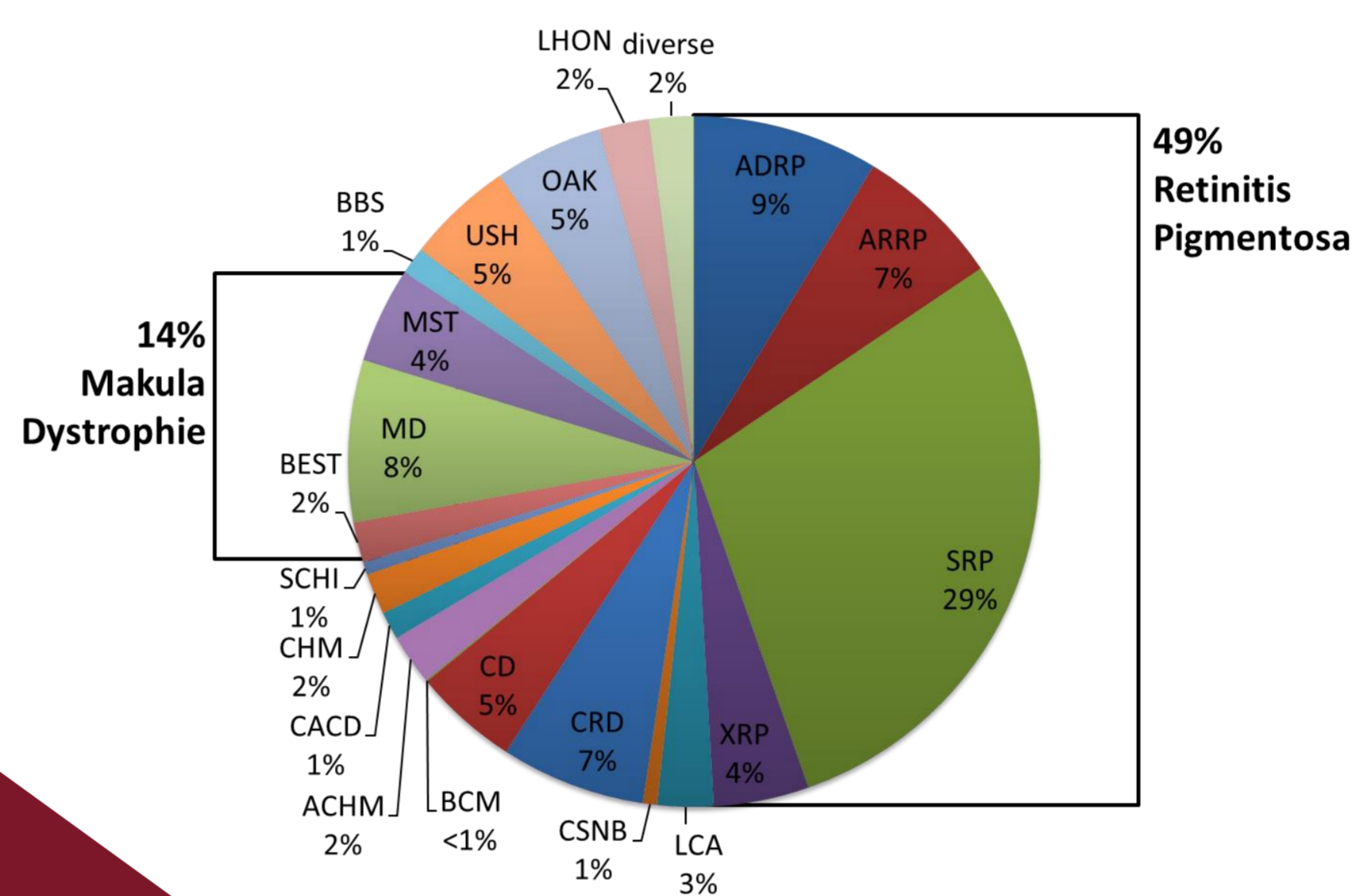
- 1989 Gründung durch Prof. E. Zrenner
- Deutschlands größte Sprechstunde für erbliche Netzhaut- und Optikusenerkrankungen
- Mehr als 1000 Patienten/Jahr
- Verlaufskontrollen bis zu 25 Jahre

Ungefähre Anzahl der Patienten in 5 Jahren

Diagnose	Prävalenz	Erwachsene	Kinder
Retinitis Pigmentosa	1-5 / 10.000	1300	100
Zapfendystrophie/Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	1-9 / 100.000	1100	80
Usher Syndrom	1-9 / 100.000	351	17
Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie	1-9 / 100.000	25	40
Autosomal dominante Optikusatrophy	1 / 50.000	80	10
Bardet Biedl Syndrom	1 / 125.000 – 160.000	30	20
Alström Syndrom		8	3
Leber'sche congenitale Amaurose	3 / 100.000	100	50
Achromatopsie	1 / 30.000	50	20
Morbus Best	1-9 / 100.000	50	10
Morbus Stargardt	1-5 / 10.000	500	50

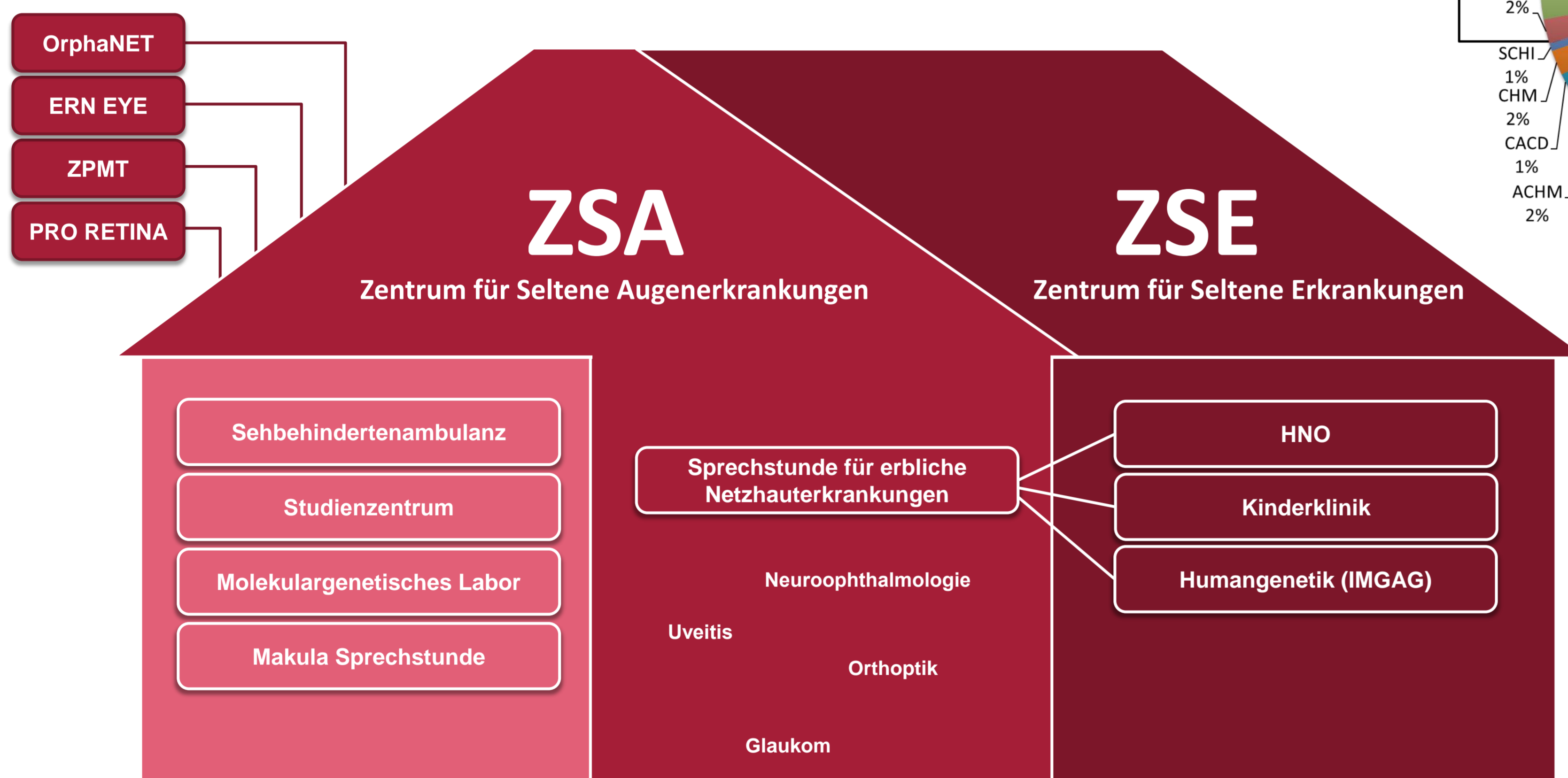
Spezialprechstunden im ZSA – die häufigsten Beispiele der seltenen Erkrankungen

- **Erbliche Netzhauterkrankungen**
 - Retinitis Pigmentosa (RP)
 - Morbus Stargardt
 - Leber kongenitale Amaurose
- **Erbliche Sehnervenerkrankungen**
 - Leber hereditäre Optikusneuropathie
 - Autosomale dominante erbliche Optikusatrophy
- **Seltene Uveitis-Formen**
 - Morbus Behcet
 - Birdshot chorioretinopathie
- **Syndromale Erkrankungen**
 - Usher Syndrom
 - Bardet Biedl Syndrom
 - **Kombinierte Sprechstunde im ZSE**
- **Seltene familiäre Glaukome**
 - Kongenitales Glaukom
 - Axenfeld-Rieger-Syndrom
- **Augenmuskelerkrankungen**
 - Muskeldystrophien



Genetik

- Genetische Diagnostik & Beratung
- Hausinternes molekulargenetisches Forschungslabor
- Datenbank von 30.000 genotypisierten Fällen



Unsere Ziele

- (frühzeitige, umfangreiche) klinische und genetische Diagnostik
- Umfassende Betreuung und Beratung
- Erforschung der Ursachen
- Diagnostikentwicklung
- Behandlung von seltenen Erkrankungen
- Therapieforschung & klinische Studien
- Krankheits-Verlaufsstudien

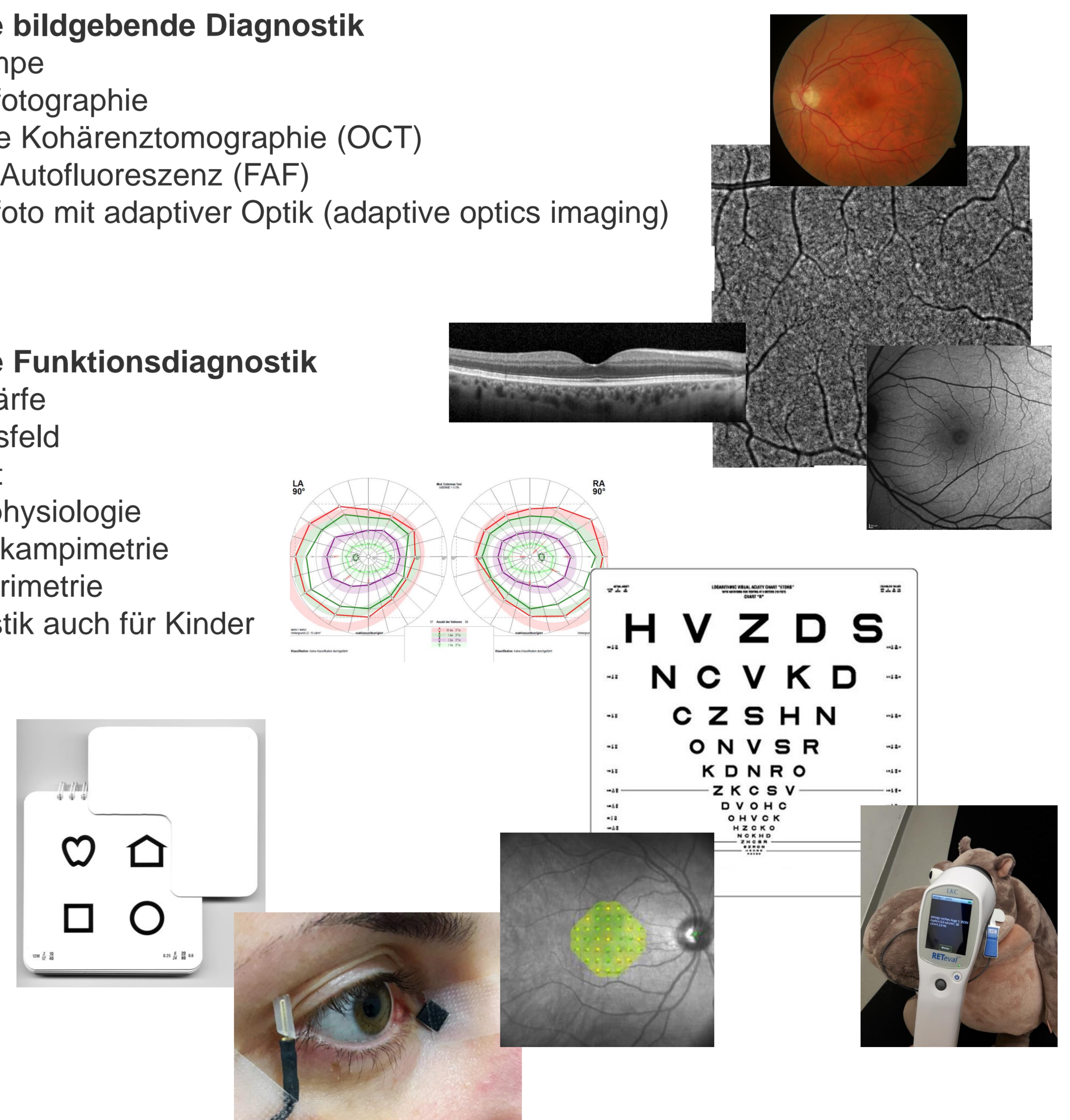
Netzwerke

- OrphaNET
- Foundation Fighting Blindness
- Retina International
- ERN-Eye (European Reference Network)
- EVICR.net
- PRO RETINA Deutschland e.V.
- Leben mit Usher e.V.
- Zentrum für personalisierte Medizin Tübingen



Diagnostik im ZSA

- **Multimodale bildgebende Diagnostik**
 - Spaltlampe
 - Fundusfotographie
 - Optische Kohärenztomographie (OCT)
 - Fundus Autofluoreszenz (FAF)
 - Fundusfoto mit adaptiver Optik (adaptive optics imaging)
- **Multimodale Funktionsdiagnostik**
 - Sehschärfe
 - Gesichtsfeld
 - Farbttest
 - Elektrophysiologie
 - Pupillenkampimetrie
 - Mikroperimetrie
 - Diagnostik auch für Kinder



Studien & Steinbeiszentrum

- Hausinterne Studienzentrale (STZ eyetrial)
- Nationale und internationale multizentrische Studien
- 2014 Initiierung der ersten Gentherapiestudie am Auge in Deutschland (IIT)

Aktuelle Studien

Projekt	Thema	Seit
RD-Cure/PIGMENT	Therapiestudie – PDE6A – Retinitis Pigmentosa	2011-
STAR/GEMINI	Beobachtungsstudie/Therapiestudie – CHM – Choroideremie	2016-
RUSH2A	Beobachtungsstudie – USH2A – Usher Syndrom & Retinitis Pigmentosa	2017-
Ophthotech	Therapiestudie – ABCA4 – Stargardt	2018-
XOLARIS	Beobachtungsstudie	2018-
Soraprazan	Therapiestudie – ABCA4 – Stargardt	2019-
ProQR	Therapiestudie – CEP290 – LCA	2019-
EYS	Beobachtungsstudie	2019-
CNGB1	Beobachtungsstudie – CNGB1 – Retinitis Pigmentosa	2019-
Seastar	Interventionsstudie – ABCA4 – Stargardt	2019-