**Positionspapier von PRO RETINA Deutschland zum Einsatz der molekulargenetischen Diagnostik bei Netzhautdystrophien**

**15.06.2021**

Es gibt zahlreiche Formen von Netzhautdystrophien, sie haben in der Regel genetische Ursachen. Die genaue Diagnose kann für den einzelnen Betroffenen von erheblicher Bedeutung sein. Es kommt jedoch nicht selten vor, dass eine zur diagnostischen Abklärung notwendige molekulargenetische Untersuchung vom Arzt nicht veranlasst oder von der Krankenkasse nicht getragen wird. Daher setzt sich PRO RETINA in der Kampagne „Kenne Dein Gen“ für den gezielten Einsatz dieser Möglichkeit ein.

Eine molekulargenetische Diagnostik sollte in Betracht gezogen werden, wenn sie für mindestens einen der folgenden Gesichtspunkte relevant ist:

* **Differentialdiagnostische Sicherung**: Liegt tatsächlich eine hereditäre Netzhautdystrophie vor oder handelt es sich um eine phänotypisch ähnliche Erkrankung mit anderer Ursache und gegebenenfalls anderen Behandlungsmöglichkeiten?
* **Therapie**: Besteht beispielsweise die Möglichkeit einer Gentherapie oder kann eine spezielle Diätempfehlung die Folge sein?
* **Weitere medizinische Versorgung**: Liegt vielleicht eine Erkrankung vor, bei der im weiteren Verlauf auch andere Organsysteme beteiligt sein können, weshalb frühzeitig auch weitere Fachdisziplinen einzubinden sind?
* **Lebensplanung des Betroffenen**: Diese reichen beispielsweise von der Schul- und Berufswahl über die Familienplanung bis zum Abschluss von Versicherungen. Dieser Gesichtspunkt setzt voraus, dass das Ergebnis der molekulargenetischen Untersuchung über die klinisch-apparative Diagnostik hinausgehende prognostische Rückschlüsse auf den mutmaßlichen weiteren Krankheitsverlauf zulässt, beispielsweise die Detektion von Mutationen, die üblicherweise mit schweren Krankheitsverläufen assoziiert sind.
* **Familienplanung des Betroffenen oder eines Angehörigen**: Die Möglichkeit, eine humangenetische Beratung zu nutzen, um das Risiko einer Erkrankung oder der Vererbung an die Kinder zu ermitteln.

Erhaltene Informationen können hier mit wesentlichen Konsequenzen für die Lebensqualität und die medizinische Versorgung Betroffener verbunden sein. Ist ein oder sind mehrere dieser Gesichtspunkte im individuellen Fall gegeben, sollte aus Sicht der PRO RETINA eine ärztlich verordnete molekulargenetische Untersuchung von den gesetzlichen Krankenkassen getragen werden. Dabei unterstreicht PRO RETINA, dass eine molekulargenetische Diagnostik unbedingt eingebettet sein sollte in eine sorgfältige vorangehende augenärztliche Diagnostik und gegebenenfalls eine humangenetische Beratung.

**PRO RETINA Deutschland e. V.**Selbsthilfevereinigung von Menschen mit Netzhautdegenerationen

Kaiserstraße 1c

53113 Bonn

Telefon: +49 (228) 227 217 – 0

E-Mail: info@pro-retina.de

Internet: www.pro-retina.de

Internet: www.kenne-dein-gen.de

**Über PRO RETINA Deutschland e. V.**

PRO RETINA Deutschland e. V. ist mit bundesweit mehr als 6.000 Mitgliedern in rund 60 Regionalgruppen die größte und älteste Selbsthilfevereinigung von und für Menschen mit Netzhautdegenerationen und deren Angehörige. Durch umfassende und unabhängige Information und Beratung, Vernetzung, Interessenvertretung und Öffentlichkeitsarbeit setzen wir uns dafür ein, dass blinde und sehbehinderte Menschen ihre Krankheit (gemeinsam) bewältigen und ein selbstbestimmtes Leben führen. Wir fördern die Forschung, um Therapien zu entwickeln, die fortschreitenden Sehverlust aufhalten oder gar ganz verhindern, und verfügen über ein breites Netzwerk in Forschung und Augenheilkunde.

Mehr Informationen auf www.pro-retina.de