

Ophthalmologie 2022 · 119:1017–1021
<https://doi.org/10.1007/s00347-022-01644-0>
Eingegangen: 14. März 2022
Überarbeitet: 7. April 2022
Angenommen: 8. April 2022
Online publiziert: 3. Mai 2022
© Der/die Autor(en) 2022



Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen (DRN-EYE). Der Weg zur bundesweiten Vernetzung

Katarina Stingl^{1,2} für die DRN-EYE Gruppe · Monika Glauch³ für die DRN-EYE Gruppe

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

² Zentrum für Seltene Augenerkrankungen, Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland

³ Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland

Zusammenfassung

Das DRN-EYE (Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen) ist ein bundesweites Netzwerk von Augenärzten, die in der Versorgung von seltenen Augenerkrankungen in Deutschland tätig sind. Das Ziel von DRN-EYE ist es, für Augenärzte, aber auch für Betroffene eine transparente Struktur zu bilden, die die medizinische Versorgung von seltenen Erkrankungen am Auge erleichtert und verbessert. Kompetenzen des Netzwerkes liegen sowohl im Bereich des vorderen Augenabschnittes als auch der Netzhaut, der Neuroophthalmologie und Orbita. Das Netzwerk bietet ebenfalls quartalweise offene virtuelle Fallkonferenzen sowie Fortbildungen und Übersicht über in Deutschland laufende klinische Studien.

Schlüsselwörter

Seltene Augenerkrankungen · Netzhautdystrophien · Ophthalmogenetik · Neuroophthalmologie · Hornhautdystrophie

Die geringen Fallzahlen einzelner seltener Erkrankungen der Augen bedeuten für die Betroffenen oft einen hohen Leidensdruck und sind auch heute immer noch mit langen Wegen bis zur korrekten Diagnosestellung verbunden. Seltene Erkrankungen sind so außergewöhnlich, dass es nationaler Anstrengungen bedarf, um die Versorgung zu verbessern. Während die Europäische Union schon daran arbeitet und Netzwerke wie ERN-EYE (European Reference Network for rare eye diseases, www.ern-eye.eu) seit 2017 existieren, gab es in Deutschland bislang noch keine offiziellen Strukturen, welche die Vernetzung von Experten zu seltenen Augenerkrankungen ermöglichen. Aus diesem Grund möchten wir eine nationale Initiative vorstellen: das bundesweite Netzwerk DRN-EYE – Deutsches Referenznetzwerk für seltene Augenerkrankungen (www.drn-eye.de).

In der Europäischen Union wurden 24 europäische Referenznetzwerke für

seltene und komplexe Erkrankungen (ERN) gegründet. Obwohl die Versorgung von seltenen Erkrankungen, auch in der Ophthalmologie, in den letzten Jahren in Deutschland viele Verbesserungen erfahren konnte und die Versorgung im Vergleich zu vielen anderen EU-Ländern sehr gut aufgestellt ist, haben viele nationale Gesundheitssysteme Schwierigkeiten, diese Patientinnen und Patienten national einheitlich auf einem hohen Niveau zu behandeln. ERNs sollen die Zusammenarbeit der europäischen Mitgliedsstaaten fördern. Das ERN-EYE wird vom Team von Prof. Helene Dollfuss in Straßburg europaweit koordiniert, in Deutschland beteiligen sich an diesem Netzwerk die Universitäts-Augenkliniken Tübingen, Freiburg, Gießen, Berlin, München, Düsseldorf, Hamburg und Bonn. Nicht nur als sog. HCP (Health Care Provider) sind die deutschen Universitäten hier vertreten, sondern auch in leitenden Rollen verschiedener Arbeitsgruppen. So



QR-Code scannen & Beitrag online lesen

Tab. 1 Mitglieder des DRN-EYE (Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen)			
A-Zentrum ZSE Tübingen		Dr. Holm Graessner Monika Glauch	Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen
Seltene Netzhauterkrankungen	Hereditäre Netzhautdegeneration	Prof. Dr. Katarina Stingl PD Dr. Laura Kühlewein	Universitäts-Augenklinik Tübingen
	Hereditäre Netzhautdegeneration	PD Dr. Dr. Markus Preisung Dr. Christoph Friedburg PD Dr. Lyubomyr Lytvynchuk Prof. Dr. Matus Rehak	Augenklinik Gießen
	Hereditäre Netzhautdegeneration	PD Dr. Philipp Herrmann Prof. Dr. Frank G. Holz Prof. Dr. Birgit Lorenz	Universitäts-Augenklinik Bonn
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Prof. Dr. Ulrich Kellner	AugenZentrum Siegburg, MVZ Augenärztliches Diagnostik- und Therapiezentrum Siegburg GmbH
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Prof. Dr. Sandra Liakopoulos Dr. Pankaj Singh Dr. Yaroslava Wenner	Klinik für Augenheilkunde, Goethe-Universität Frankfurt
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Prof. Dr. Günther Rudolph PD Dr. Claudia Priglinger Univ.-Prof. Dr. Stylianos Michalakis Maximilian Gerhardt	Augenklinik der Ludwig-Maximilians-Universität München
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Prof. Dr. Sandra Liakopoulos Anna Lentzsch	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Dr. Georg Spital Prof. Dr. Dr. Clemens Lange	Augenzentrum am St. Franziskus-Hospital Münster
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Dr. Laurenz Pauleikhoff	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Dr. Patricia Take Dr. Sabine Naxer Prof. Dr. Nicolas Feltgen	Augenklinik der Universitätsmedizin Göttingen
	Hereditäre Netzhautdegeneration	Prof. Dr. Klaus Rohrschneider	Universitäts-Augenklinik Heidelberg
	Hereditäre Netzhautdegeneration	PD Dr. Cord Huchzermeyer	Augenklinik Erlangen
	Hereditäre Netzhautdegeneration	PD Dr. Catharina Busch Dr. Fadi Nasser	Augenklinik Leipzig
	Hereditäre Degenerationen	Prof. Dr. Michael Hoffmann Dr. Claudia Schuart	Universitäts-Augenklinik Magdeburg
	Hereditäre Netzhautdegenerationen und kindliche Netzhauterkrankungen, besonders NCL	Dr. Simon Dulz Dr. Yevgeniya Atiskova Univ.-Prof. Dr. Martin Spitzer	Augenklinik, Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf, Hamburg
	Netzhaut	Univ.-Prof. Dr. Peter Walter Dr. Antonios Koutsonas	Klinik für Augenheilkunde, Uniklinik RWTH Aachen
	Netzhaut	Prof. Dr. Andreea Gamulescu	Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde der Universität Regensburg
	Netzhaut & Uveitis	Univ.-Prof. Dr. Jost Hillenkamp	Augenklinik und Poliklinik des Universitätsklinikums Würzburg
	Netzhaut & Uveitis	Dr. Sema Kaya Dr. Mathias Roth Univ.-Prof. Dr. Rainer Guthoff	Klinik für Augenheilkunde Düsseldorf
	Uveitis	Prof. Dr. med. Christoph Deuter	Universitäts-Augenklinik Tübingen
Uveitis	Prof. Dr. Rafael Grajewski	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln	
Uveitis	Prof. Dr. Nicole Stübiger	Augenklinik, Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf, Hamburg	
Uveitis	Dr. Dorothee Schwabe PD Dr. Winfried Göbel	Augenklinik des Universitätsklinikums Würzburg	

Tab. 1 (Fortsetzung)			
Seltene Erkrankungen am vorderen Augenabschnitt	Seltene Hornhaut- und Limbuserkrankungen, Vorderabschnittsdysgenesien, Tumoren	Prof. Dr. Daniel Böhringer Univ.-Prof. Dr. Thomas Reinhard	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
	Hornhautdystrophien	Dr. Tarek Bayyoud	Universitäts-Augenklinik Tübingen
	Hornhautdystrophien	Prof. Dr. Claudia Grünauer-Kloevekor	PraxisKlinik Augenärzte am Markt Halle
	Hornhaut, kongenitale Glaukome und Katarakte	PD Dr. Dr. Johannes Menzel-Severing Univ.-Prof. Dr. Gerd Geerling	Klinik für Augenheilkunde Düsseldorf
	Kongenitale Aniridie, seltene Hornhauterkrankungen, hereditäre Hornhautdystrophien	Prof. Dr. Arne Viestenz	Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde, UKH (Halle/Saale)
	Kongenitale Aniridie, Cornea, Albinismus, Hornhautdystrophien und Keratokonus	Prof. Dr. Berthold Seitz Prof. Dr. Barbara Käsman-Kellner	Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde, UKS (Homburg/Saar)
	Vorderer Augenabschnitt, Glaukom	Prof. Dr. Dr. Thomas A. Fuchsluger	Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde Rostock
	Hornhaut	Univ.-Prof. Dr. Claus Cursiefen Univ.-Prof. Dr. Björn Bachmann	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln
	Hornhaut	Prof. Dr. Thomas Kohnen	Klinik für Augenheilkunde, Goethe-Universität Frankfurt
	Lider, Tränenwege, Orbita, Tumoren am und im Auge	Univ.-Prof. Dr. Dr. Ludwig M. Heindl	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln
	Selten Erkrankungen der Bindehaut und okuläre GvHD	Prof. Dr. Philipp Steven	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln
	Kraniofaziale Syndrome	Univ.-Prof. Dr. Martin Nentwich	Augenklinik des Universitätsklinikums Würzburg
	Neurofibromatosen, blasenbildende Autoimmunerkrankungen, Morbus Fabry, Amyloidose	Dr. Daniel Kampik, PhD	Augenklinik des Universitätsklinikums Würzburg
	Kongenitale Katarakt	Univ.-Prof. Dr. Martin Nentwich Univ.-Prof. Dr. Jost Hillenkamp	Augenklinik des Universitätsklinikums Würzburg
	Kongenitale Katarakt	PD Dr. Lyubomyr Lytvynchuk	Augenklinik Gießen
	Kindliche Katarakt	Dr. Diana Bittersohl Univ.-Prof. Dr. Martin Spitzer	Augenklinik, Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf, Hamburg
	Kongenitale Katarakt und Linsentrübungen	Prof. Dr. Wolf Lagrèze	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
Kongenitale Aniridie, Albinismus	Prof. Dr. Klaus Rohrschneider	Universitäts-Augenklinik Heidelberg	

ist Prof. Thomas Reinhardt (Freiburg) in der Arbeitsgruppe „Anterior Segment Rare Eye Diseases“ eingebunden, Prof. Birgit Lorenz (ehem. Gießen) in die Arbeitsgruppe „Pediatric Ophthalmology/Rare Diseases“, Dr. Thomas Wheeler-Schilling (Tübingen) in die Arbeitsgruppe „Education, Training and Guideline Frame“ sowie Prof. Katarina Stingl (Tübingen) in die Arbeitsgruppe „Research“.

Innerhalb dieser Strukturen ist es europaweit möglich, Forschungsinitiativen zu starten, Leitlinien für seltene Erkrankungen zu generieren, aber auch Fallbesprechungen auf einer Internetplattform durchzuführen.

Eine solche Vernetzung – und v. a. Versorgungsstrukturen für seltene Augenerkrankungen – fehlten bislang auf

nationaler Ebene. Im Bereich der Netzhautdegenerationen existieren beispielsweise zwar gut etablierte Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen wie PRO RETINA (www.pro-retina.de), Leben mit Usher e.V. oder Achromatopsie-Selbsthilfegruppe. Aber es bedarf einer fachlichen gut vernetzten Versorgungsstruktur sowohl für Betroffene als auch für Augenärzte, die einen Ansprechpartner benötigen, oder für Versorger, die einen Austausch suchen.

Eine derartig umfassende, nachhaltige und geografisch das gesamte Bundesgebiet abdeckende Vernetzung stellt auch in Deutschland die einzige Lösung dar, um einen Quantensprung in der Versorgung von Patienten mit seltenen Augenerkrankungen zu vollziehen. Seit 2020 formierten sich daher sog. Deutsche Referenznetz-

werke (DRN) – gemeinsam initiiert durch die Arbeitsgruppe der Zentren für Seltene Erkrankungen und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen. Die DRNs korrespondieren zu verschiedenen Erkrankungsgruppen mit den Referenznetzwerken auf europäischer Ebene. Sie versuchen Aufgaben zu erfüllen, die gesundheitspolitisch vorgegebene Begrenzungen überschreiten: Sie bringen deutschlandweit die passenden Expertisezentren, ZSEs und deutsche ERN-Mitglieder sowie die Patientenorganisationen zusammen, um zugleich die Versorgungsstrukturen in Deutschland und die Integration in die ERN zu verbessern.

Von den 20 entstandenen DRNs bildet eines das Deutsche Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen (DRN-EYE),

Tab. 1 (Fortsetzung)			
Neuroophthalmologie & seltene Glaukome	Neuroophthalmologie	Dr. Sabine Naxer	Augenklinik der Universitätsmedizin Göttingen
	Orbita, Neuroophthalmologie	Prof. Dr. Wolf Lagrèze	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
	Strabologie/Neuroophthalmologie	Prof. Dr. Antje Neugebauer Dr. Julia Fricke	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln
	Neuroophthalmologie	PD Dr. Carina Kelbsch Prof. Dr. Helmut Wilhelm	Universitäts-Augenklinik Tübingen
	Neuroophthalmologie	Univ.-Prof. Dr. Orhan Aktas Univ.-Prof. Dr. Rainer Guthoff Prof. Dr. Philipp Albrecht	Universitätsklinikum Düsseldorf
	Neuroophthalmologie	Prof. Dr. Wolf Lagrèze	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
	Strabologie und Neuroophthalmologie	Dr. Yaroslava Wenner	Klinik für Augenheilkunde, Goethe-Universität Frankfurt
	Glaukom	PD Dr. Bogomil Voykov	Universitäts-Augenklinik Tübingen
	Glaukom, kongenitale Glaukome	Prof. Dr. Esther Hoffmann	Augenklinik und Poliklinik der Universitätsmedizin Mainz
	Glaukom	PD Dr. Jan Lübke	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
	Glaukom	PD Dr. Alexandra Lappa	Zentrum für Augenheilkunde Uniklinik Köln
	Glaukom	Dr. Karl Mercieca	Augenklinik Bonn
	Kongenitales und frühkindliches Glaukom	Prof. Dr. Wolf Lagrèze	Klinik für Augenheilkunde Freiburg
	Neuroophthalmologie & Glaukom (inklusive kongenitales und frühkindliches Glaukom)	Prof. Dr. Michael Hoffmann Dr. Claudia Schuart	Universitäts-Augenklinik Magdeburg
	Augenmuskelerkrankungen	Prof. Dr. Dorothea Besch	Universitäts-Augenklinik Tübingen
Seltene neuromuskuläre Erkrankungen und Neuroophthalmologie	Univ.-Prof. Dr. Martin Nentwich	Augenklinik des Universitätsklinikums Würzburg	
Selbsthilfegruppen	PRO RETINA	Franz Badura	
	Leben mit Usher	Marcell Feldmann	
	Achromatopsie	Hans-Werner Merkelbach	

das in Tübingen koordiniert wird (■ Tab. 1). Das DRN bietet wesentliche Vorteile, von denen die Patienten in Deutschland schnell profitieren sollten. Diese Aktivitäten umfassen beispielsweise die Erleichterung des Zugangs zu Kompetenzzentren durch die Informationen auf der neuen Webseite zu erleichtern sowie die interdisziplinäre konsiliarische Diskussion komplexer Fälle im Netzwerk. Webbasierte Fallkonferenzen zu seltenen Netzhauterkrankungen finden quartalsweise statt und stehen allen Interessenten offen (www.drn-eye.de/aktivitaeten). Darüber hinaus unterstützen DRNs die Ausbildung von Experten für seltene Erkrankungen am Auge und beteiligen sich an den europäischen Registern. Ebenfalls sollte dieses Netzwerk einen praktisch basierten Überblick über die klinische Forschung für Kollegen und Patienten ermöglichen (<https://drn-eye.de/klinische-studien>).

Durch die Seltenheit der Erkrankungen sehen niedergelassene Ärzte und Therapeuten in der Regel nur einzelne Patienten und können hierdurch keine Erfahrung mit ihrer Behandlung aufbauen. Spezifische Therapiekonzepte werden in den Berufsausbildungen nicht vermittelt. Um die Versorgung wohnortnah durch spezialisierte Experten zu gewährleisten, arbeiten die DRN an der Schaffung und Koordination regionaler Versorgungnetzwerke: Durch den Aufbau sektorenübergreifender und leitlinienbasierter therapeutischer Versorgungsprozesse soll eine effiziente, effektive und problemorientierte Versorgung sichergestellt werden. Teil der neuen Versorgungsform ist die Vernetzung der Patienten mit ihren Therapeuten, mit denen sie individuelle alltagsrelevante Ziele festlegen und von denen sie angeleitet werden, einen aktiven Beitrag zu ihrer eigenen Gesundheit zu leisten.

Um den Zugang zu dem Netzwerk zu erleichtern, hat das DRN-Eye eine eigene Webpräsenz (www.drn-eye.de) aufgebaut, und es wurde in die Internetpräsenz des se-Atlas aufgenommen (www.se-atlas.de). Hier können Betroffene und Behandler passende Versorgungszentren bzw. weitere Informationen zu den DRN finden. Die DRN schaffen Schnittstellen zu den bereits etablierten ERNs. Als Netzwerke sind sie gemeinsam in der Lage, die 5 wesentlichen Seltenheiten bzw. Knappheiten der seltenen Erkrankungen zu adressieren: die Seltenheit der Patienten mit derselben Erkrankung, die Seltenheit der Experten für jeweils eine Erkrankung oder Erkrankungsgruppe, die Knappheit des Wissens, die Seltenheit von standardisierten Versorgungs- und Überweisungspfaden sowie die Knappheit der Ressourcen für eine gute Versorgung. Gemeinsam bieten sich Chancen, diese Seltenheiten zu überwinden. Doch an der hinreichenden Inte-

gration und Finanzierung der Aktivitäten muss noch gearbeitet werden.

Fazit für die Praxis

- Das Deutsche Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen (www.drn-eye.de) ist ein Netzwerk von Augenärzten, die als Versorger für seltene Erkrankungen am Auge tätig sind.
- DRN-EYE wurde gegründet, um die Versorgung der seltenen Augenerkrankungen in Deutschland zu verbessern.
- Die Expertisen des DRN-EYE umfassen seltene Erkrankungen des vorderen Augenabschnitts, der Netzhaut sowie des Sehnerven und der Orbita.

Korrespondenzadresse



Prof. Dr. Katarina Stingl

Universitäts-Augenklinik, Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen
Elfriede-Aulhorn-Str. 7, Tübingen, Deutschland
katarina.stingl@med.uni-tuebingen.de

Funding. Open Access funding enabled and organized by Projekt DEAL.

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. K. Stingl: Grants or contracts from any entity: Orphan disease center (Pennsylvania), Foundation Fighting Blindness, Kerstan Foundation, ProQR, Janssen – Payments to Institution; Consulting fees: ProQR, ViGeneron, Santen, Nayan – Payments to Institution; Payment or honoraria for lectures, presentations: EVICR.net, Novartis; Support for attending meetings and/or travel: ProQR, Foundation Fighting Blindness, Pro Retina, ERN-EYE – Travel reimbursements; Participation on a Data Safety Monitoring Board or Advisory Board: Lightning health, ProQR, Novartis – Payments to Institution. M. Glauch gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autoren keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

Open Access. Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz

German reference network for rare eye diseases (DRN-EYE). The way to national networking

The German reference network for rare eye diseases (DRN-EYE) is a national network of ophthalmologists, who treat patients with rare eye diseases in Germany. The aim of DRN-EYE is to create a transparent structure that facilitates and improves the medical care of rare diseases of the eye for patients and for ophthalmologists. The competence of DRN-EYE lies in the area of anterior eye segment diseases as well as of the retina, neuro-ophthalmology and the orbit. The network also offers open virtual meetings every 3 months to present unsolved clinical cases as well as further education and overview of the currently running clinical trials.

Keywords

Rare eye diseases · Retinal dystrophy · Ophthalmogenetics · Neuro-ophthalmology · Corneal dystrophy

veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen.

Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.