

Wie ein Leben ohne Farben aussieht

An der Augenklinik Tübingen haben Forscher eine Gentherapie zur Behandlung von Farbenblindheit entwickelt. Für Cem Demircan, Patient Nummer eins der klinischen Studie, hat sich durch die Operation vieles verbessert.

VON CHRISTINE KECK

TÜBINGEN. In der Welt von Cem Demircan gibt es kein sattes Wiesengrün, kein Zitronenfaltergelb. Er sieht es nicht einmal, wenn seine kleine Tochter mit Sonnenbrand aus dem Garten kommt. Der 47-Jährige ist farbenblind, Achromatopsie haben die Ärzte diagnostiziert, eine genetische Erkrankung, die ihn seine Umgebung wie in einem Schwarz-Weiß-Film wahrnehmen lässt. Alles ist reduziert auf unterschiedliche Grautöne, auf verschiedene Helligkeitsstufen. „Je dunkler es wird, desto besser sehe ich“, sagt Cem Demircan und könnte ganz gut ohne Farben leben.

Problematischer ist die Lichtempfindlichkeit seiner Augen, er fühlt sich schnell geblendet. „Alles ist grell-hell, so als wenn ein Gesunder direkt in die Sonne schaut“, sagt er. Er trägt getönte Kontaktlinsen. Außerdem sieht er schlecht, seine Sehschärfe liegt bei rund zehn Prozent. Die Zeitung liest er stark vergrößert auf dem Tablet, den Führerschein konnte der studierte IT-Spezialist, der im nordrhein-westfälischen Velbert lebt, nie machen.

Es gebe kein Heilmittel, haben die Ärzte gesagt und ihn vertröstet. Das war früher richtig. Heute ist das anders. Der Biologe Bernd Wissinger von der Tübinger Universitätsaugenklinik hat mit seinem Team das geschafft, was viele für unmöglich hielten. Er identifizierte 1998 das Gen CNGA3, dessen Mutation zur Farbenblindheit führt, und hat damit die Tür aufgestoßen zur Behandlung der Erkrankung. Vier weitere Gene kamen später dazu. Sein neuester Coup ist eine klinische Studie zusammen mit Pharmakologen der Ludwig-Maximilians-Universität München, deren vielversprechende Ergebnisse gerade veröffentlicht wurden. „Wir machen Pionierarbeit“, sagt Wissinger, „es ist die erste Gentherapiestudie in Deutschland am Auge.“ Der Wissenschaftler, der übrigens selbst Rot-Grün-blind ist, hat sie an neun Patienten getestet.

Das ist Farbenblindheit

- **Erkrankung** Achromatopsie ist die angeborene, völlige Farbenblindheit. Dies gilt laut dem Achromatopsie-Selbsthilfeverein als seltene Erkrankung, von der in Deutschland nur rund 2700 Menschen betroffen sind. Mehr Informationen und Kontakt für Betroffene gibt es unter www.achromatopsie.de
- **Sinneszellen** Bei der Achromatopsie geben laut dem Selbsthilfeverein die Zapfen – also

Ein synthetischer Nachbau des defekten Gens wird mithilfe eines Virus unter die Netzhaut des Probanden injiziert. Bei der Operation unter Vollnarkose wird die Netzhaut leicht angehoben. Die Hüllen der Viren dienen als Transportvehikel, sind sozusagen Genfähren, um genetische Informationen in die Zapfen-Fotorezeptoren einzuschleusen, die bei Farbenblinden nicht funktionieren. Bei Versuchen mit Mäusen hatte sich gezeigt, dass die Funktion der Zapfen wiederhergestellt werden konnte. „Wir haben natürlich gehofft, dass es einen Benefit für die Patienten geben würde“, sagt Wissinger. Vor mehr als vier Jahren hat er mit Cem Demircan als erstem Studienteilnehmer angefangen.

Auch sein linkes Auge würde er sofort therapieren lassen.

Sein rechtes Auge musste erhalten, das schlechtere. Falls es Probleme gegeben hätte mit der abgelösten Netzhaut, falls irgendetwas anderes schiefgegangen wäre. „Ein Restrisiko bleibt immer“, sagt Cem Demircan. Er hat als Patient Nummer eins der Studie mitgemacht. Was die Achromatopsie angeht, ist er längst zum medizinischen Experten geworden und engagiert sich im Vorstand des bundesweit aktiven Selbsthilfevereins. „Ein niedergelassener Augenarzt

die farbsensiblen Sinneszellen im Auge – keine Informationen an das Sehzentrum im Gehirn weiter. Nur die Stäbchen, die kreisförmig um die Zapfen liegenden Sinneszellen, leiten Hell/Dunkel-Werte weiter. Im Gehirn wird daraus ein schwarz-weißes Bild des Geschehens erzeugt. Von Farbenschwäche – etwa einer Rot-Grün-Schwäche – oder Farbfehlsichtigkeit ist die Rede, wenn nur ein Teil der Zapfen funktioniert. (StN)

sieht in seinem Berufsleben vielleicht fünf oder sechs Achromaten“, sagt er. Die Zahl der Erkrankten schätzt Demircan auf unter 3000 in Deutschland. In seiner Jugend sei er von einem ratlosen Spezialisten zum anderen geschickt worden, erst als 15-Jähriger habe er die richtige Diagnose erhalten.

Bei der Operation in Tübingen wurde Cem Demircan das Genmaterial verpackt in der Virushülle injiziert. Die Farben bleiben ihm weiterhin verwehrt, aber verbessert hat sich dennoch vieles. „Ich sehe Kontrastunterschiede, die ich vorher nicht gesehen habe“, erklärt Demircan. „Und ich kneife mein rechtes Auge nicht mehr so oft zu wie früher“, eine Schutzreaktion auf zu starke Helligkeit. Sofort würde er auch sein linkes Auge therapieren lassen, „sein stärkeres, sein Führungsauge“, wie er es nennt. Dessen Informationen würde „das Gehirn ernst nehmen“, besseres Sehen sei wahrscheinlicher.

Für Bernd Wissinger ist das Erreichte ein gewaltiger Erfolg: „Wir sind die Ersten, die Fotorezeptoren therapiert haben“, sagt der Forscher. Bei den Patienten im Alter von 24 bis 49 Jahren habe es leichte Verbesserungen gegeben – sowohl bei der Sehschärfe als auch beim Kontrast- und Farbensehen. Ganz wichtig ist es Wissinger, die Sicherheit der

Patienten an die erste Stelle zu setzen. Das ist auch geschehen: Es wurde etwa mit einer niedrigen Dosierung begonnen, die Abstände zwischen den Operationen der einzelnen Patienten waren groß. Denn auch bei Gentherapien gibt es Rückschläge, sie sind in der Medizin nicht unumstritten. Der Körper kann auf die Vireneindringlinge, die er als Bedrohung sieht, mit massiven Abwehrmaßnahmen reagieren. Außerdem besteht die Gefahr, dass die Genfähren ihre Infos am falschen Ort im Erbgut ablegen, sich Erbinformationen verändern und Krebs entsteht.

Die Hoffnung der Forscher in Tübingen und München ist es, alsbald auch farbenblinde Kinder zu behandeln. Ihre Netzhaut ist weniger geschädigt, ihr Gehirn besser in der Lage dazuzulernen, weil die neuronale Plastizität in frühen Jahren größer ist. „Anfang 2021 soll die Folgestudie losgehen“, freut sich Wissinger, das Bundesforschungs-



„Wir machen Pionierarbeit. Es ist die erste Gentherapie-Studie in Deutschland am Auge.“

Bernd Wissinger, Universitätsklinikum Tübingen

ministerium hat bereits die Finanzierung der 1,6 Millionen Euro zugesagt. Auf 14 Patienten wird der Umfang erweitert, darunter auch sechs Kinder und drei Patienten aus der ersten Studie, bei denen das zweite Auge noch unbehandelt ist.

Ob Cem Demircan dann dabei sein wird, steht noch nicht fest, es wird erst nach einer weiteren Untersuchung entscheiden. Er würde es sich wünschen, er hat nur diese eine Gelegenheit, etwas besser zu sehen. Denn es wird viele Jahre dauern, bis vielleicht eine standardisierte Therapie auf dem Markt ist. Wenn sie überhaupt kommt.