

## Schon Kleinkinder profitieren von der Gentherapie

### **Erfolgreiche Therapie der Leber'schen Kongenitalen Amaurose (LCA)**

An der Augenklinik des LMU Klinikums München wurde ein einjähriger Junge mit LCA zur Rettung seiner Sehkraft erfolgreich mit der Gentherapie behandelt. Damit wurde der hochspezialisierte Eingriff - als einer der ersten weltweit - an einem so jungen Patienten durchgeführt.

### **Schon Kleinkinder profitieren von der Gentherapie**

An der Augenklinik des LMU Klinikums München wurde ein einjähriger Junge mit LCA zur Rettung seiner Sehkraft erfolgreich mit der Gentherapie behandelt. Damit wurde der hochspezialisierte Eingriff - als einer der ersten weltweit - an einem so jungen Patienten durchgeführt.

LCA steht für Leber'sche Kongenitale Amaurose. Sie ist keine einzelne Erkrankung, sondern eine Gruppe seltener, angeborener Netzhauterkrankungen, die alle zu einem ähnlichen Krankheitsbild führen und lange Zeit als unheilbar galten. Häufig sind genetische Veränderungen die Ursache. Eine spezielle Form, die sogenannte LCA2, entsteht durch Mutationen im sogenannten RPE65-Gen. Dieses Gen ist in den retinalen Pigmentepithelzellen der Netzhaut aktiv und spielt eine wichtige Rolle im Sehprozess. Es sorgt dafür, dass ein für das Sehen notwendiger Stoff - ein lichtempfindliches Vitamin-A-Derivat - immer wieder erneuert wird. Ist diese Funktion gestört, kann das Auge Licht nicht mehr richtig verarbeiten. Betroffene Patientinnen und Patienten leiden daher schon früh unter stark eingeschränktem Sehvermögen und ausgeprägter Nachtblindheit. Im weiteren Verlauf kann sich die Sehfähigkeit weiter verschlechtern - bis hin zur Erblindung.

### **Eingeschleuste intakte RPE65-Genkopien für eine bessere Sehkraft**

Ist das RPE65-Gen defekt, kann seit einigen Jahren in der Netzhaut ein gesundes Gen hinzugefügt (supplementiert) werden. Hierfür wird das funktionstüchtige Gen im Rahmen eines einmalig mikrochirurgischen Eingriffs nach Entfernung des Glaskörpers unter die Netzhaut am Augenhintergrund injiziert und dann in einer Art Virus-Taxi in die krankhaften Zellen der Netzhaut eingeschleust. Der therapeutische Effekt: Die defekten Zielzellen nehmen ihre Funktion wieder auf und sorgen so dafür, dass der physiologische Sehzyklus wiederhergestellt wird. „Auf diese Weise können wir nicht nur den Krankheitsverlauf bremsen, sondern tatsächlich verloren gegangene Funktionen zurückgewinnen - und das möglicherweise dauerhaft,“ sagt Prof. Dr. Siegfried Priglinger. Der Direktor der Augenklinik am LMU Klinikum München führte die damals neu zugelassene Gentherapie 2019 als Erster in Deutschland durch.

### **Breakthrough Prize für Gensatztherapie bei LCA**

Jean Bennett, Katherine A. High und Albert Maguire (University of Pennsylvania) haben am 18. April 2026 den Breakthrough-Preis für ihre Arbeiten erhalten, die zur Gensatztherapie bei Leber'scher Kongenitaler Amaurose geführt haben. Diese war die erste von der FDA zugelassene Gentherapie für eine genetische Erkrankung. Die Breakthrough-Preise sollen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler ehren, deren Entdeckungen maßgeblich zum Wachstum des menschlichen Wissens beitragen.

[Mehr lesen](#)

## **Je früher behandelt wird, desto besser**

Die klinische Symptomatik einer LCA beginnt oft schon nach der Geburt. Dennoch bleibt die Erkrankung in vielen Fällen lange unerkannt. So ist es auch Magnus und seinen Eltern ergangen, die erst nach einer Ärzteodyssee die Diagnose LCA erhielten. 2022 wurde er von Professor Priglinger in der Augenklinik operiert. Der Behandlungserfolg hält bis heute an und hat die Lebensqualität des inzwischen Zehnjährigen deutlich verbessert.

Nun operierte Professor Priglinger erstmals einen 13-monatigen Jungen mit LCA. Er ist einer von zwei jüngsten kleinen Patienten weltweit, bei dem die Gentherapie angewendet wurde. Der Eingriff an einem so kleinen Auge bedeutet selbst für den erfahrenen Operateur eine besondere Herausforderung. Für die LCA gilt jedoch: Die Prognose ist am besten, wenn die Gentherapie so früh wie möglich erfolgt. Denn dann ist die Chance besonders groß, dass noch genug vitales Netzhautgewebe vorhanden ist. Ist die Degeneration jedoch zu weit fortgeschritten, greift die Gentherapie nicht mehr.

Der kleine Wares hat den Eingriff am ersten Auge bestens überstanden – ohne nennenswerte Beeinträchtigungen. „Das ist ein weiteres Plus der Behandlung; dass sie im Allgemeinen sehr gut verträglich und nebenwirkungsarm ist“, sagt Professor Priglinger. Bereits nach drei Wochen beobachteten die Eltern eine deutliche Verbesserung des Sehvermögens bei ihrem Sohn: „Plötzlich konnte er erstmals zielgerichtet nach dem Handy greifen“, freut sich der Vater. Letzte Woche erfolgte die OP am zweiten Auge des kleinen Patienten, die Professor Priglinger im Rahmen des Kongresses VM Retina Meeting München als Live-OP durchführte. Auch dieser Eingriff verlief vollkommen problemlos. Wares kann nun auf eine deutlich verbesserte Sehfähigkeit hoffen – und damit auf ein weitgehend beschwerdefreies Leben.

## **Positive Bilanz**

Inzwischen können Professor Priglinger und sein Team auf sieben Jahre Erfahrung mit der Gentherapie zurückblicken – und die Bilanz ist rundum positiv: „Zwar lässt sich das Sehvermögen meist nicht vollständig wiederherstellen, doch für Kinder, die in Dunkelheit und bei schlechten Lichtverhältnissen kaum noch etwas sehen konnten, bedeutet diese Behandlung einen Quantensprung.“

Weitere Gentherapien für andere Netzhauterkrankungen finden sich bereits in klinischer Erprobung. „Dies unterstreicht die Bedeutung der Präzisionsmedizin bei der Behandlung seltener vererbbarer Augenleiden. Denn Gentherapien eröffnen die Aussicht, bislang unheilbare Augenerkrankungen zu therapieren und so zu verhindern, dass Menschen erblinden“, so Professor Priglinger.