



Pressemitteilung

Usher Awareness Day 2026: Neue Therapieansätze geben der Usher-Forschung wichtige Impulse

Retina plus e. V. informiert zum internationalen Usher Awareness Day über aktuelle klinische Studien und neue Erkenntnisse zu den Krankheitsmechanismen des Usher-Syndroms

19. September 2026

19. September 2026 - Sehen und Hören gleichzeitig zu verlieren, stellt Betroffene vor besondere Herausforderungen. Beim Usher-Syndrom führt eine genetisch bedingte Hörbeeinträchtigung zusammen mit einer fortschreitenden Degeneration der Netzhaut zu einer kombinierten Hör- und Sehbehinderung. Zum internationalen Usher Awareness Day am 19. September macht Retina plus e. V. auf die Erkrankung aufmerksam - und auf eine Forschungslandschaft, in der derzeit sehr unterschiedliche therapeutische Strategien verfolgt werden.

Gentherapien, RNA-basierte Verfahren und gen-unabhängige Ansätze befinden sich in unterschiedlichen Stadien der präklinischen und klinischen Entwicklung. Gleichzeitig ermöglichen neue Krankheitsmodelle einen immer genaueren Blick darauf, was in der Netzhaut beim Usher-Syndrom geschieht.

Usher-Syndrom ist genetisch vielfältig

Das Usher-Syndrom gilt als häufigste genetische Ursache einer kombinierten Hör- und Sehbehinderung. Neben der Hörbeeinträchtigung führt eine Retinitis pigmentosa (RP) zum fortschreitenden Verlust der Sehfunktion. Häufig gehören Nachtblindheit und eine zunehmende Einschränkung des Gesichtsfeldes zu den Symptomen.

Traditionell wird zwischen den klinischen Formen Usher Typ 1, Typ 2 und Typ 3 unterschieden. Mit zunehmendem Wissen über die genetischen Ursachen wird diese Einteilung jedoch differenzierter. In Fachkreisen wird beispielsweise diskutiert, ob eine mit Veränderungen im ARSG-Gen verbundene Erkrankungsform als weiterer Usher-Typ

einzuordnen ist.

Für die Forschung und mögliche zukünftige Therapien gewinnt die genaue genetische Diagnose erheblich an Bedeutung. Denn einige der derzeit untersuchten Behandlungen richten sich gezielt gegen ein bestimmtes Gen oder sogar einen bestimmten Abschnitt eines Gens.

Gentherapie bei USH1B: neue Daten werden im Oktober erwartet

Ein Beispiel ist die Gentherapie AAVB-081, die bei Usher Typ 1B in der Phase-1/2-Studie LUCE-1 untersucht wird. USH1B wird durch krankheitsverursachende Veränderungen im MYO7A-Gen verursacht.

Eine besondere Herausforderung: MYO7A ist zu groß, um seine vollständige kodierende Sequenz mit einem einzelnen der üblicherweise eingesetzten AAV-Vektoren zu transportieren. AAVB-081 nutzt deshalb zwei Vektoren, die jeweils einen Teil der genetischen Information in die Netzhautzellen bringen.

15 erwachsene Teilnehmende wurden in LUCE-1 aufgenommen. Im Mittelpunkt der frühen klinischen Studie stehen zunächst Sicherheit und Verträglichkeit sowie erste Hinweise auf mögliche funktionelle Effekte. Aktualisierte klinische Daten sollen am 4. Oktober 2026 beim EURETINA-Kongress in Wien vorgestellt werden.

Parallel werden weitere Dual-AAV-Systeme sowie lentivirale Vektoren präklinisch untersucht. Letztere verfügen über eine größere Transportkapazität und können die gesamte kodierende MYO7A-Sequenz aufnehmen.

RNA-Therapie bei USH2A

Einen anderen Weg verfolgt Ultevursen bei bestimmten Formen von USH2A. Der Wirkstoff verändert nicht die DNA, sondern greift bei der Verarbeitung der RNA ein.

Ultevursen richtet sich an Patientinnen und Patienten mit bestimmten krankheitsverursachenden Varianten im Exon 13 des USH2A-Gens. Durch sogenanntes Exon-Skipping soll eine verkürzte, aber funktionsfähige Form des Proteins Usherin entstehen.

Im Juli 2026 wurde die Aufnahme der Teilnehmenden in die internationale Phase-2b-Studie LUNA abgeschlossen. Die randomisierte und kontrollierte Studie soll untersuchen, ob Ultevursen den fortschreitenden Sehverlust verlangsamen kann.

Gerade dieser Ansatz verdeutlicht die zunehmende Bedeutung der molekulargenetischen Diagnose: Ultevursen ist nicht für alle Menschen mit USH2A vorgesehen, sondern für eine genetisch definierte Patientengruppe.

Tablette statt Eingriff ins Erbgut: gen-unabhängiger Ansatz

Eine dritte Strategie setzt nicht an einem bestimmten Usher-Gen an. NPI-001, eine Tablettenformulierung von N-Acetylcystein-Amid (NACA), soll oxidativem Stress in der Netzhaut entgegenwirken und dadurch Photorezeptoren schützen.

In einer randomisierten und placebokontrollierten Phase-1/2-Studie wurden 49 Menschen mit Usher-Syndrom-assoziiierter RP über zwei Jahre untersucht. Nach Angaben des Herstellers Nacuity Pharmaceuticals war unter NPI-001 der Verlust der im OCT messbaren Ellipsoid-Zonen-Fläche um mehr als 50 Prozent geringer als unter Placebo.

Diese Angabe darf nicht mit einer entsprechenden Verringerung des Sehverlusts gleichgesetzt werden: Bei der retinalen Sensitivität zeigte sich zwar ebenfalls ein günstigerer Trend, der Unterschied gegenüber Placebo erreichte nach 24 Monaten jedoch keine statistische Signifikanz.

Die Ergebnisse sollen in einer größeren Phase-3-Studie überprüft werden. NPI-001 ist bislang nicht zur Behandlung der Retinitis pigmentosa zugelassen.

Der Ansatz ist mit der Forschung zu N-Acetylcystein (NAC) verwandt, das ebenfalls gegen oxidativen Stress bei RP untersucht wird. NAC und NACA sind jedoch unterschiedliche Wirkstoffe. Über NAC und die internationale Phase-III-Studie NAC Attack hat Retina plus 2025 mit Priv.-Doz. Dr. med. Kristina Pfau im Podcast „Retina View“ gesprochen.

Forschung blickt nicht mehr nur auf Photorezeptoren

Auch das Verständnis der Krankheitsmechanismen entwickelt sich weiter. Prof. Dr. Uwe Wolfrum von der Johannes Gutenberg-Universität Mainz, der seit vielen Jahren die zellulären und molekularen Grundlagen des Usher-Syndroms erforscht, weist darauf hin, dass die Netzhaut beim Usher-Syndrom nicht allein aus der Perspektive der Photorezeptoren betrachtet werden sollte.

Bei verschiedenen Usher-Formen, insbesondere USH1C, USH1D und USH3A, mehren sich Hinweise auf eine wichtige Rolle der Müller-Gliazellen. Bei USH1B besitzt MYO7A zudem wichtige Funktionen im retinalen Pigmentepithel (RPE). Beide Zelltypen sind für das komplexe Zusammenspiel und die Aufrechterhaltung der Netzhautfunktion von Bedeutung.

Die Forschung richtet ihren Blick deshalb zunehmend auf die Netzhaut als Gesamtsystem unterschiedlicher, miteinander interagierender Zelltypen.

„Retina in a dish“: Usher-Forschung aus Mainz

Eine wichtige Rolle spielen dabei neue Krankheitsmodelle. Die Mainzer Usher-Forschung arbeitet unter anderem mit humanen retinalen Organoiden - dreidimensionalen Zellmodellen, die vereinfacht als „Retina in a dish“ bezeichnet werden können.

Aus Haut- oder Blutzellen von Patientinnen und Patienten können zunächst induzierte pluripotente Stammzellen hergestellt und daraus retinale Organoiden entwickelt werden. Die entstehenden Netzhautzellen tragen die genetischen Veränderungen der jeweiligen Patientinnen und Patienten.

Damit können Forschende untersuchen, welche molekularen und zellulären Mechanismen zur Netzhautdegeneration beitragen. Gleichzeitig lassen sich mögliche Therapieansätze experimentell erproben.

Bei der Forschung zu USH1C kommt in Mainz ergänzend ein humanisiertes Schweine-Großtiermodell zum Einsatz. An diesen Arbeiten sind unter anderem Prof. Dr. Uwe Wolfrum und Dr. Kerstin Nagel-Wolfrum beteiligt.

Hoffnung braucht realistische Einordnung

So unterschiedlich die Forschungsansätze sind, eines haben sie gemeinsam: Zwischen einem vielversprechenden Ergebnis im Labor und einer wirksamen, sicheren und zugelassenen Behandlung liegt ein langer Entwicklungsweg.

Retina plus e. V. setzt sich deshalb für eine verständliche und zugleich realistische Kommunikation über neue Therapieansätze ein. Forschungsergebnisse sollen Betroffenen zugänglich gemacht werden, ohne aus frühen Studien vorschnelle Therapieaussagen abzuleiten.

Zum Usher Awareness Day 2026 veröffentlicht Retina plus ausführliche Hintergrundinformationen im Newsletter „Retina plus News“ zum Usher-Syndrom, zur Bedeutung der genetischen Diagnostik und zu aktuellen Forschungs- und Therapieansätzen.

Retina plus e. V. informiert Menschen mit erblichen Netzhauterkrankungen und ihre Angehörigen über Erkrankungen, Diagnostik, Forschung und neue Therapieentwicklungen. Ein besonderer Schwerpunkt liegt auf der verständlichen und sachlichen Einordnung wissenschaftlicher Entwicklungen und klinischer Studien.

Retina plus e.V.

www.retinaplus.de Whats App Kanal und Kontakt: 0156 796 456 19

Unterstützen Sie unseren gemeinnützigen Verein mit einer kleinen Spende. Jeder Euro hilft, um Perspektiven für Menschen mit Sehverlust zu verbessern. Spendenkonto Retina plus e.V., IBAN Nr. DE11 3705 0198 1958 2974 24, BIC COLSDE33 XXX, Sparkasse Köln/Bonn
Eingetragen in das Vereinsregister beim Amtsgericht Bonn unter der Nummer VR 12625.