



Retina plus News - 19. September 2026



Retina plus e.V. ist ein gemeinnütziges Experten- und Selbsthilfenetzwerk von Menschen mit Sehverlust für Betroffene, Angehörige und Partner im Gesundheitswesen und darüber hinaus.

Als Experten in eigener Sache vernetzen und unterstützen wir Menschen, die direkt oder indirekt von fortschreitenden Sehverlust betroffen oder bedroht sind.

Usher Awareness Day 2026: Wissen, Forschung und aktuelle Entwicklungen

Am **19. September 2026** ist Usher Syndrome Awareness Day. Der internationale Aktionstag findet jedes Jahr am dritten Samstag im September statt und macht auf das Usher-Syndrom und die besondere Lebenssituation der Betroffenen aufmerksam.

Ins Leben gerufen wurde der Aktionstag 2015 von der Usher Syndrome Coalition. Dass er in die Nähe der Tag-Nacht-Gleiche im Herbst fällt, ist bewusst gewählt: Die Tage werden kürzer und die dunkle Jahreszeit beginnt – eine symbolische Verbindung zur Nachtblindheit, die bei vielen Menschen mit Usher-Syndrom zu den ersten wahrnehmbaren Symptomen der Retinitis pigmentosa gehört.

Für Retina plus ist der Awareness Day Anlass, nicht nur auf die Erkrankung aufmerksam zu machen. Wir möchten erklären, was hinter dem Usher-Syndrom steckt, welche Rolle die Genetik spielt und an welchen neuen Behandlungsansätzen derzeit geforscht wird.

Was ist das Usher-Syndrom?

Das Usher-Syndrom ist eine seltene erbliche Erkrankung und gilt als häufigste genetische Ursache für eine kombinierte Hör- und Sehbehinderung. Schätzungen zufolge leben weltweit mehr als **400.000 Menschen** mit Usher-Syndrom.

Betroffen sind vor allem **Hören und Sehen**, bei manchen Formen zusätzlich der **Gleichgewichtssinn**. Die Hörbeeinträchtigung besteht je nach Usher-Typ bereits bei der Geburt oder entwickelt sich später. Am Auge führt das Usher-Syndrom zu einer **Retinitis pigmentosa (RP)**. Dabei gehen die lichtempfindlichen Zellen der Netzhaut nach und nach zugrunde.

Typische erste Sehbeschwerden sind Nachtblindheit und Schwierigkeiten bei der Orientierung im Dunkeln. Im weiteren Verlauf kann sich das Gesichtsfeld zunehmend einengen. Wann die Symptome auftreten und wie schnell sie fortschreiten, kann sich jedoch von Mensch zu Mensch erheblich unterscheiden.

Drei klinische Typen

Traditionell wird das Usher-Syndrom anhand des klinischen Erscheinungsbildes in drei Typen eingeteilt. Sie unterscheiden sich insbesondere hinsichtlich Beginn und Ausprägung der Hörbeeinträchtigung, einer möglichen Beteiligung des Gleichgewichtssinns und des Beginns der Netzhauterkrankung.

Usher Typ 1 (USH1): Kinder mit USH1 werden in der Regel gehörlos oder mit einer hochgradigen Schwerhörigkeit geboren. Zusätzlich ist das Gleichgewichtsorgan im Innenohr beeinträchtigt, weshalb sich beispielsweise das freie Sitzen und Laufen verzögern kann. Die Retinitis pigmentosa beginnt meist früh; Nachtblindheit und Orientierungsprobleme im Dunkeln können bereits vor der Pubertät auftreten.

Usher Typ 2 (USH2): Bei USH2 besteht von Geburt an meist eine mittel- bis hochgradige Schwerhörigkeit, während der Gleichgewichtssinn in der Regel nicht beeinträchtigt ist. Die Retinitis pigmentosa entwickelt sich gewöhnlich später als bei Typ 1. Nachtblindheit und eine zunehmende Gesichtsfeldeinengung werden häufig erst im Jugend- oder jungen Erwachsenenalter bemerkt. USH2 ist die häufigste klinische Form des Usher-Syndroms.

Usher Typ 3 (USH3): Bei dieser seltenen Form kann das Hörvermögen bei der Geburt zunächst unauffällig sein und sich im Laufe von Kindheit oder Jugend zunehmend verschlechtern. Auch die Netzhautdegeneration setzt häufig später ein. Der Verlauf von Hör- und Sehverlust kann von Person zu Person stark variieren.

Diese drei Typen beschreiben das **klinische Erscheinungsbild**. Für Diagnose, Beratung und zunehmend auch für die Forschung ist jedoch eine zweite Ebene entscheidend: die Genetik.

Ein Syndrom – unterschiedliche Gene

Das Usher-Syndrom kann durch krankheitsverursachende Veränderungen in verschiedenen Genen hervorgerufen werden. Deshalb werden die klinischen Typen genetisch weiter unterteilt, beispielsweise in **USH1B, USH1C oder USH2A**.

Zu den wichtigen Usher-Genen gehören beispielsweise **MYO7A** bei Usher 1B, **USH2A** bei Usher 2A und **CLRN1** bei Usher 3A. Die Gene enthalten die Bauanleitungen für Proteine, die insbesondere für die Funktion spezialisierter Strukturen in Innenohr und Netzhaut benötigt werden.

Im **Innenohr** sind Usher-Proteine an wichtigen Funktionen der Haarzellen beteiligt, die Schall und Bewegung in Nervensignale umwandeln. Im **Auge** erfüllen sie wichtige Aufgaben in den Photorezeptoren – den Stäbchen und Zapfen der Netzhaut. Sind diese Prozesse gestört, können die Sinneszellen ihre Funktion verlieren und schließlich zugrunde gehen.

Die genaue genetische Diagnose wird deshalb immer wichtiger. Sie kann nicht nur die klinische Diagnose absichern, sondern bestimmt zunehmend auch, **welche experimentellen Therapieansätze für einen Menschen überhaupt infrage kommen könnten**. Denn einige der derzeit untersuchten Therapien richten sich gegen bestimmte Gene oder sogar bestimmte Abschnitte eines Gens.



Der Ablauf eines genetischen Tests

Ein Gentest ist der sicherste Weg, die Diagnose „Usher-Syndrom“ zweifelsfrei zu bestätigen und den exakten Gen-Typ zu bestimmen. Dies ist besonders wichtig, da die Symptome (wie der Sehverlust) oft erst Jahre nach der Geburt einsetzen. Mehr dazu hier:

<https://www.retinaplus.de/forschung-wissen/forschung-verstehen/genetik/>

Drei unterschiedliche Wege in der Therapieforschung

Die aktuelle Forschung zeigt, dass es nicht den einen Weg zu einer möglichen Behandlung des Usher-Syndroms gibt. Verschiedene Ansätze greifen an unterschiedlichen Stellen des Krankheitsprozesses ein.

Gentherapien versuchen, funktionsfähige genetische Information in die betroffenen Zellen zu bringen. **RNA-Therapien** setzen einen Schritt später an und beeinflussen die Verarbeitung der genetischen Information. **Gen-unabhängige Ansätze** versuchen

dagegen, die Photorezeptoren möglichst lange vor schädigenden Prozessen zu schützen – unabhängig davon, welches Gen die Erkrankung verursacht.
Alle diese Verfahren befinden sich noch in der klinischen oder präklinischen Entwicklung.

1. Gentherapie bei Usher 1B: zwei Vektoren für ein großes Gen

Bei **Usher Typ 1B** wird derzeit die Gentherapie **AAVB-081** in der Phase-1/2-Studie LUCE-1 untersucht. Ursache von USH1B sind krankheitsverursachende Veränderungen im **MYO7A-Gen**.

Dieses Gen stellt die Gentherapie vor ein technisches Problem: MYO7A ist zu groß, um vollständig in einen einzelnen der häufig verwendeten AAV-Vektoren zu passen.

AAVantgarde Bio verfolgt deshalb einen **Dual-AAV-Ansatz**. Zwei Vektoren transportieren jeweils einen Teil der genetischen Information in die Netzhautzellen. Dort sollen die beiden Teile wieder zu einer vollständigen genetischen Information zusammengesetzt werden.

In die LUCE-1-Studie wurden **15 erwachsene Teilnehmende** aufgenommen. AAVB-081 wird einmalig unter die Netzhaut injiziert. Da es sich um eine frühe klinische Studie handelt, stehen insbesondere Sicherheit und Verträglichkeit im Mittelpunkt. Zusätzlich wird nach ersten Hinweisen auf eine mögliche Wirkung auf die Sehfunktion gesucht.

Besonders aktuell: **Am 4. Oktober 2026 sollen beim EURETINA-Kongress in Wien aktualisierte klinische Daten aus LUCE-1 vorgestellt werden.** Erst nach Veröffentlichung und genauer Analyse dieser Daten wird sich der derzeitige Entwicklungsstand besser beurteilen lassen.

AAVB-081 ist eine experimentelle Gentherapie und bislang nicht zugelassen.

2. RNA-Therapie bei Usher 2A: Ultevursen in der LUNA-Studie

Auch bei **Usher Typ 2A** gibt es eine aktuelle Entwicklung. Im Juli 2026 wurde die Aufnahme der Teilnehmenden in die Phase-2b-Studie **LUNA** mit dem Wirkstoff **Ultevursen** abgeschlossen.

Ultevursen verfolgt einen anderen Ansatz als eine klassische Gentherapie. Der Wirkstoff verändert nicht die DNA, sondern greift bei der Verarbeitung der RNA ein. Er richtet sich gezielt an Menschen mit bestimmten krankheitsverursachenden Veränderungen im **Exon 13 des USH2A-Gens**.

Beim sogenannten Spleißen soll Exon 13 übersprungen werden. Dadurch soll eine verkürzte, aber funktionsfähige Form des Proteins Usherin entstehen. Ultevursen wird direkt in den Glaskörper des Auges injiziert.

Wichtig ist: Dieser Ansatz kommt **nicht für alle Menschen mit USH2A** infrage.

Entscheidend ist der individuelle genetische Befund. Genau daran zeigt sich, warum die Kenntnis der eigenen genetischen Diagnose für zukünftige zielgerichtete Therapien eine so große Rolle spielen kann.

Die randomisierte und kontrollierte LUNA-Studie muss nun zeigen, ob Ultevursen die Sehfunktion erhalten beziehungsweise den fortschreitenden Sehverlust verlangsamen kann. Die Studie wird an 26 Zentren in zehn Ländern durchgeführt.

Ultevursen ist bislang nicht zugelassen. Der Abschluss der Rekrutierung ist ein wichtiger Schritt in der klinischen Entwicklung, aber noch kein Nachweis für die Wirksamkeit der Behandlung.

3. Orale Therapie: Photorezeptoren unabhängig vom betroffenen Gen schützen

Einen grundsätzlich anderen Weg verfolgt **NPI-001**, eine Tablettenformulierung von **N-Acetylcystein-Amid (NACA)**. Der Wirkstoff soll oxidativem Stress in der Netzhaut entgegenwirken und dadurch Photorezeptoren schützen.

Der entscheidende Unterschied zu den beiden zuvor beschriebenen Verfahren: NPI-001 richtet sich **nicht gegen ein bestimmtes Usher-Gen oder eine bestimmte Mutation**. Es handelt sich um einen gen-unabhängigen Therapieansatz.

In der randomisierten und placebokontrollierten **SLO-RP-Phase-1/2-Studie** wurden 49 Menschen mit Usher-Syndrom-assoziiierter Retinitis pigmentosa über zwei Jahre untersucht. Nach Angaben des Herstellers Nacuity Pharmaceuticals war unter NPI-001 der Verlust der sogenannten **Ellipsoid-Zonen-Fläche** um mehr als 50 Prozent geringer als unter Placebo. Diese im OCT messbare Struktur dient als Biomarker für den Zustand der Photorezeptoren.

Diese Zahl muss jedoch sorgfältig eingeordnet werden: Sie bedeutet **nicht**, dass der Sehverlust um mehr als 50 Prozent reduziert wurde. Bei Messungen der retinalen Sensitivität zeigte sich zwar ebenfalls ein günstigerer Trend unter NPI-001, der Unterschied gegenüber Placebo erreichte nach 24 Monaten jedoch keine statistische Signifikanz.

Die Ergebnisse sollen nun in einer größeren **Phase-3-Studie** überprüft werden. Für die 24-monatige, randomisierte und placebokontrollierte Untersuchung sind rund 80 erwachsene Teilnehmende mit Usher-Syndrom-assoziiierter RP vorgesehen.

NPI-001 ist eine experimentelle Therapie und bislang nicht zur Behandlung der Retinitis pigmentosa zugelassen.



Und was ist mit NAC?

Wer unseren Podcast **Retina View** hört, wird bei NACA möglicherweise an einen anderen Wirkstoff denken: **N-Acetylcystein (NAC)**.

NAC und NACA sind miteinander verwandt, aber **nicht identisch**. Auch NAC wird als gen-unabhängiger Ansatz gegen oxidativen Stress bei Retinitis pigmentosa untersucht. Die große internationale Phase-III-Studie **NAC Attack** untersucht orales N-Acetylcystein bei Menschen mit RP. Die Studie hat 485 Teilnehmende aufgenommen und ist inzwischen vollständig rekrutiert.

Im Sommer 2025 haben wir darüber ausführlich mit **Priv.-Doz. Dr. med. Kristina Pfau** gesprochen. Im Retina-View-Podcast erklärt sie unter anderem, welche Rolle oxidativer Stress bei RP spielen könnte, warum ein Antioxidans wie NAC für die Netzhautforschung interessant ist und was eine klinische Phase-III-Studie leisten muss.

Wichtig: Weder NAC noch NACA/NPI-001 sind derzeit als Therapie zur Behandlung der Retinitis pigmentosa zugelassen. Aus den laufenden Studien lässt sich keine Empfehlung zur eigenständigen Einnahme von NAC ableiten. **Zur Podcastfolge** <https://www.retinaplus.de/podcast-retina-view-nac-attack-hustenloeser-fuer-die-netzhaut-neue-therapiestudie-fuer-patientinnen-und-patienten-mit-retinitis-pigmentosa/>

Weitere Entwicklung bei Usher 1C

Auch beim **Usher-Syndrom Typ 1C (USH1C)** geht die Entwicklung weiter. Der Gentherapiekandidat **OT-107** wurde für die weitere Entwicklung ausgewählt. Gemeinsam mit Forschenden der Johannes Gutenberg-Universität Mainz untersucht Odylia Therapeutics den Ansatz unter anderem an Organoiden. Organoide sind dreidimensionale Zellmodelle, mit denen sich bestimmte Eigenschaften menschlichen Gewebes im Labor nachbilden lassen. Das USH1C-Programm erhielt 2026 zusätzlich eine Förderung des Critical Path Institute.

Teilnehmende gesucht: Studie zum Leben mit Usher-Syndrom

Forschung bedeutet nicht nur die Entwicklung neuer Therapien. Ebenso wichtig ist zu verstehen, wie Menschen mit Usher-Syndrom ihre Gesundheit, ihren Alltag und ihre Lebenssituation erleben.

Forscherinnen und Forscher des **Moorfields Eye Hospital und des University College London (UCL)** suchen deshalb Menschen ab 18 Jahren mit diagnostiziertem Usher-Syndrom für eine Online-Befragung.

Die Teilnahme dauert etwa **30 bis 40 Minuten**. Gefragt wird nach Gesundheit, Lebensstil und Lebenssituation. Die Teilnahme ist freiwillig; die Antworten werden nach Angaben der Forschenden vertraulich und anonym behandelt.

Die Ergebnisse sollen dazu beitragen, die gesundheitliche Versorgung von Menschen mit Usher-Syndrom besser zu verstehen und langfristig zu verbessern.

Teilnahme möglich bis: 31. Oktober 2026

Weitere Informationen und Teilnahme:

https://qualtrics.ucl.ac.uk/jfe/form/SV_7TIv2pl8sHh1Plc

Bei Fragen zur Studie kann Dr. Paulina Ociecek unter p.ociecek@nhs.net kontaktiert werden.

Veranstaltungstipp: Patient Mini-Symposium in Wien

Wer sich unmittelbar über aktuelle Entwicklungen bei RP und Usher-Syndrom informieren möchte, hat Anfang Oktober dazu Gelegenheit.

Am **3. Oktober 2026** findet in Wien im Umfeld des 26. EURETINA-Kongresses das „**Patient Mini-Symposium: RP, Usher and more**“ statt. Internationale Expertinnen

und Experten informieren über aktuelle Entwicklungen bei erblichen Netzhauterkrankungen.

Zu den angekündigten Vortragenden gehören unter anderem Hélène Dollfus aus Straßburg, Bart Leroy aus Gent, Francesca Simonelli aus Neapel, Katharina Stingl aus Tübingen, Isabelle Audo aus Paris und Markus Ritter aus Wien.

Die Teilnehmerzahl ist begrenzt.

Programm, weitere Informationen und Anmeldung:

<https://www.usher-austria.at>

Auszeichnung für die Usher-Forschung aus Mainz

Zum Usher Awareness Day lohnt sich auch ein Blick auf die Grundlagenforschung – denn ohne ein genaues Verständnis der Krankheitsmechanismen können zielgerichtete Therapien kaum entwickelt werden.

Der Mainzer Zellbiologe **Prof. Dr. Uwe Wolfrum** wurde 2026 vom Institute of Ophthalmology des University College London für seine langjährige wissenschaftliche Arbeit in Augenheilkunde und Sehforschung geehrt. Im Juni hielt er dort die renommierte Annual Lecture des Instituts.

Wolfrums Arbeitsgruppe an der Johannes Gutenberg-Universität Mainz erforscht seit vielen Jahren die zellulären und molekularen Grundlagen des Usher-Syndroms. Im Mittelpunkt steht unter anderem die Frage, welche Aufgaben die von Usher-Genen gebildeten Proteine in den Netzhautzellen übernehmen, mit welchen anderen Proteinen sie zusammenarbeiten und welche Folgen entstehen, wenn dieses komplexe Zusammenspiel gestört ist.

Dabei kommen unter anderem **retinale Organoide** zum Einsatz. Solche im Labor erzeugten Netzhautmodelle können aus Stammzellen von Patientinnen und Patienten entwickelt werden und ermöglichen es, Krankheitsmechanismen unter Bedingungen zu untersuchen, die bestimmte Eigenschaften der menschlichen Netzhaut nachbilden.

Auf Grundlage dieser Arbeiten werden in Mainz auch genbasierte Therapieansätze präklinisch untersucht. Bis aus solchen Ansätzen eine Behandlung für Patientinnen und Patienten entstehen kann, sind jedoch weitere Forschungs- und Entwicklungsschritte notwendig.

Die Ehrung unterstreicht damit die Bedeutung einer Forschung, die zunächst verstehen will, **warum Netzhautzellen beim Usher-Syndrom ihre Funktion verlieren – und wie sich aus diesem Wissen neue therapeutische Ansätze entwickeln lassen.**

Wissen schafft Perspektiven

Der Usher Awareness Day macht sichtbar, was Menschen mit Usher-Syndrom und ihre Familien im Alltag bewegt. Gleichzeitig zeigt die aktuelle Forschung, wie unterschiedlich die Wege zu möglichen Therapien inzwischen sind.

Gentherapien versuchen, an der genetischen Ursache anzusetzen. RNA-Therapien beeinflussen die Verarbeitung der genetischen Information. Gen-unabhängige Ansätze

wie NAC und NACA untersuchen, ob sich Netzhautzellen unabhängig von der jeweiligen Mutation länger erhalten lassen.

Diese Entwicklungen befinden sich in sehr unterschiedlichen Stadien – von präklinischer Forschung bis hin zu Phase-III-Studien. **Keine der hier beschriebenen experimentellen Therapien ist derzeit eine zugelassene Behandlung gegen den fortschreitenden Sehverlust beim Usher-Syndrom.**

In eigener Sache

Heute schon für Retina plus gestimmt?

Wenn nicht: Ein kurzer Moment genügt.

<https://web.meinverein.de/profile/125283>

Schon erledigt? Dann schickt den Link heute an einen Menschen weiter, der unser Anliegen ebenfalls unterstützen könnte.



Heute schon abgestimmt?

Eine Stimme. Jeden Tag.

Deine tägliche Stimme hilft, Retina plus im Community Award nach vorn zu bringen.

Jetzt für Retina plus abstimmen

web.meinverein.de/profile/125283

Eine Stimme. Jeden Tag. Bis 30. September.





Mailingliste pluspunkt

kostenfrei anmelden

Der Austausch mit anderen Menschen in ähnlicher Situation hilft dabei, Erfahrungen einzuordnen, praktische Lösungen zu finden, Zur Anmeldung:

<https://www.retinaplus.de/selbsthilfe/>

Retina plus schafft Perspektiven



Aktuelles

Bei LinkedIn posten wir regelmäßig Neuigkeiten. Gerne anschauen und uns dort folgen.

Anschauen



Flyer

Gerne unseren Flyer teilen oder gedruckte Exemplare anfordern.

Download



Kontakt

Über einen Whats App Kanal sind wir auch erreichbar:

0156 796 456 19

Kontakt

Retina plus - positiv sehen

Sie müssen kein Mitglied werden, aber eine Spende wäre nett.

Unterstützung für 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

Jetzt spenden

Quellen und weiterführende Informationen zu diesem Newsletter:

Usher Syndrome Awareness Day und Grundlagen zum Usher-Syndrom

Usher Syndrome Coalition: *Usher Syndrome Awareness Day*, Stand September 2026.

Gentherapie bei USH1B – AAVB-081 / LUCE-1

AAVantgarde Bio: *Completes Enrollment in LUCE-1 Phase 1/2 Clinical Trial of AAVB-081 for Usher Syndrome Type 1B-associated Retinitis Pigmentosa*, 15. Januar 2026.

AAVantgarde Bio: *AAVantgarde to Showcase Clinical Progress in Usher 1B and Stargardt Disease at EURETINA 2026*, 16. September 2026.

RNA-Therapie bei USH2A – Ultevursen / LUNA

Sepul Bio / Laboratoires Théa: *Sepul Bio Completes Enrollment in Phase 2b LUNA Clinical Trial of Ultevursen for USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa*, 21. Juli 2026.

NPI-001 / NACA bei Usher-Syndrom-assoziierter RP

Nacuity Pharmaceuticals: *Nacuity Pharmaceuticals Announces Positive Data from Clinical Trial Evaluating NPI-001 to Treat Retinitis Pigmentosa Associated with Usher Syndrome*, 11. September 2025.

Phase-III-Studie: *A 24-Month Trial of NPI-001 for the Preservation of Photoreceptors in Retinitis Pigmentosa Associated With Usher Syndrome*, NCT07710196.

NAC bei Retinitis pigmentosa – NAC Attack

ClinicalTrials.gov: *Oral N-acetylcysteine for Retinitis Pigmentosa (NAC Attack)*, Phase III, NCT05537220, aktueller Studienstand 2026.

USH1C / OT-107

Odylia Therapeutics und Critical Path Institute: Informationen zum USH1C-Gentherapieprogramm und zur Förderung 2026.

Befragung von Menschen mit Usher-Syndrom

Retina UK / Moorfields Eye Hospital / University College London: *Usher syndrome survey*, September 2026.

Prof. Dr. Uwe Wolfrum / Usher-Forschung in Mainz

Johannes Gutenberg-Universität Mainz: *Mainzer Zellbiologe Uwe Wolfrum für herausragende Leistungen in der Augenheilkunde und Sehforschung ausgezeichnet*, 13. August 2026.

University College London, Institute of Ophthalmology: *Annual Lecture / IoO Awards 2026*.



Wir freuen uns, dass Sie den Newsletter abonniert haben. Gerne teilen Sie diesen doch auch in Ihrem Netzwerk.

Bei Fragen, Kritik oder Anregungen bitte eine E-Mail an info@retinaplus.de.

Für neue Abonnenten ist hier der Link zur [Anmeldung](#).



Retina plus e.V.

Kaufmannstr. 44, 53115 Bonn, info@retinaplus.de, www.retinaplus.de, [Impressum](#)

Diese E-Mail wurde an {{ contact.EMAIL }} versendet.

Du hast diese E-Mail erhalten, weil du dich für unseren Newsletter angemeldet hast.

[Abmelden](#)