

Zusätzliche Materialien: Diagnostik und Management von Patient*innen mit erblichen Netzhautdegenerationen in Deutschland - Ergebnisse einer bundesweiten Umfrage an universitären und nicht-universitären Augenkliniken sowie Schwerpunktpraxen

Abb. S1. Fragebogen

Alle Fragen und Antwortmöglichkeiten sind in diesem Dokument aufgeführt. Der Online-Fragebogen nutzte Filter, sodass bestimmte Fragen nur durch das Auswählen gewisser vorangehender Antworten präsentiert wurden.

01

Wo arbeiten Sie?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Universitätsklinik
- Städtische Klinik
- Praxisklinik mit Schwerpunkt erbliche Augenerkrankungen
- Keine Angabe

02

In welchem Bundesland liegt Ihre Einrichtung?

Bitte Bundesland angeben.

03

Welche Funktion erfüllen Sie in Ihrer Einrichtung?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Direktorin/Direktor bzw. Leiterin/Leiter der Einrichtung
- Oberärztin/Oberarzt bzw. Partnerin/Partner der Einrichtung
- Fachärztin /Facharzt
- Assistenzärztin/Assistenzarzt
- Studienassistentin/Studienassistent
- Medizinische Fachangestellte/ Medizinischer Fachangestellter
- Andere: Bitte geben Sie Ihre Funktion an.
- Keine Angabe

04

Wie viele ambulante Neupatienten betreut Ihre Einrichtung pro Quartal?

Entsprechendes bitte auswählen.

- <500
- 500-1000
- 1000-2000
- 2000-5000
- 5000-10000
- >10000
- Weiß nicht
- Keine Angaben

05

In der neuen Weiterbildungsordnung für die Augenheilkunde wurde ein Weiterbildungsblock „Genetik“ hinzugefügt. Wird dies Auswirkungen auf die Weiter- und Fortbildungen in Ihrer Einrichtung haben?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein
- Weiß nicht
- Keine Angabe

*Wenn **Ja** → Frage **06** des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)*

*Wenn **Nein** → Frage **07** des Fragebogens überspringen*

*Wenn **Weiß nicht** oder **Keine Angabe** → Fragen **06, 07** des Fragebogens überspringen*

06

Welche Maßnahmen werden bei Ihnen umgesetzt?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- Weiterbildungseinheit in der Humangenetik bzw. an genetischer Beratungsstelle
- Obligate Teilnahme an ophthalmologenetischen Fortbildungsveranstaltungen
- Andere: Bitte geben Sie die Maßnahme an.

*Wenn **Obligate Teilnahme an ophthalmologenetischen Fortbildungsveranstaltungen** → Frage **07** des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)*

07

Welche ophthalmogenetische Fortbildungsveranstaltung wird besucht?

- Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).
 - 72 Std. Kurs zur Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung (Akademie Humangenetik, Gesellschaft für Humangenetik (GfH))
 - E-Campus, DOG: Genetik-Kurs: „Neue Anforderungen an den Augenarzt in der Diagnostik erblicher Netzhauterkrankungen im Zeitalter der Gentherapie“.
 - Andere: Bitte geben Sie die Veranstaltung an.
 - Weiß nicht
-

08

Wie bleiben Sie bezüglich seltener Augenerkrankungen „up-to-date“?

- Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).
 - Leitlinien
 - Eigene Forschung
 - Journals
 - Externe Fortbildungen
 - Fortbildungen in domo
 - Andere: Bitte geben Sie die Maßnahme an.
 - Weiß nicht
-

09

Empfehlen Sie IRD-Patienten Patientenvereinigungen?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein
- Weiß nicht

Wenn **Ja** → Frage 10 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

10

Welche Selbsthilfe-Vereinigung empfehlen Sie?

- Entsprechendes bitte auswählen. (Mehrfachauswahl).
 - Pro Retina e.V.
 - Deutscher Blinden- und Sehbehindertenverband
 - Andere: Bitte geben Sie die Vereinigung an.
-

11

Weisen Sie Patienten auf weitergehende Unterstützungsmöglichkeiten hin?

Entsprechendes bitte auswählen. (Mehrfachauswahl).

- Psychosoziale Beratung
 - Blindengeld
 - Ausstattung der Wohnung
 - Technische Hilfsmittel (Smartphones etc.)
 - Optische Hilfsmittel
 - Krankenhaussozialdienst
 - Andere: Bitte geben Sie die Unterstützungsmaßnahme an.
 - Keine
-

12

Ist in Ihrer Einrichtung mindestens eine auf IRD spezialisierte Ärztin/ein spezialisierter Arzt tätig?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

Wenn **Ja** → Frage 13 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Nein** → Frage 14 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

13

Bieten Sie eine Sprechstunde speziell für erbliche Netzhauterkrankungen an?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

Wenn **Ja** → Frage 15 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Nein** → Frage 14 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

14

Betreut Ihre Einrichtung dennoch Patienten mit erblichen Netzhauterkrankungen?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

Wenn **Nein** → direkt Beendigung

Wenn **Ja** → Frage 15 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

15

Wie sieht die Behandlung von Patienten mit IRD aus?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Initiale Behandlung in eigener Einrichtung, dann Weiterüberweisung
 - Patienten erhalten auch weitere Kontrollen in eigener Einrichtung
-

16

Wie viele IRD-Patienten werden momentan insgesamt in Ihrer Einrichtung betreut?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Keine
 - <10
 - 10-19
 - 20-49
 - 50-99
 - 100-199
 - 200-499
 - 500-999
 - ≥1000
 - Weiß nicht
 - Keine Angabe
-

17

Wie viele neue IRD-Patienten betreuen Sie pro Jahr in Ihrer Einrichtung?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Keine
 - <10
 - 10-19
 - 20-49
 - 50-99
 - 100-199
 - 200-499
 - 500-999
 - >1000
 - Weiß nicht
-

18

Welche Basisdiagnostik und spezielle Diagnostik erhalten IRD-Patienten in Ihrer Einrichtung?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- Visus
 - Refraktometrie
 - Perimetrie
 - Fundus-Fotografie
 - SD-OCT/SS-OCT
 - Fundusautofluoreszenz (FAF)
 - Elektrophysiologie (ERG, EOG, VEP)
 - Full-Field-Stimulus: Nur Weiß
 - Blau, Rot
 - Blau, Rot, Weiß
 - Dunkeladaptometrie
 - Andere: Bitte geben Sie die Untersuchung an.
-

19

Wie lange dauert es durchschnittlich bis IRD-Patienten einen Termin in Ihrer Klinik erhalten?

Entsprechendes bitte auswählen.

- < 4 Wochen
 - 1-2 Monate
 - 3-4 Monate
 - 5-6 Monate
 - ≥ 6 Monate
 - Weiß nicht
-

20

Ist eine Datenbank eigens für IRD-Patienten in Ihrer Einrichtung verfügbar?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja, wird genutzt
- Ja, wird nicht genutzt
- Nein
- Weiß nicht

Wenn **Ja, wird genutzt** oder **Ja, wird nicht genutzt** → Frage 21 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Nein** oder **Weiß nicht** → direkt zu Frage 23 springen

21

Wie ist Ihre Datenbank realisiert?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Extern, webbasierte Lösung
 - Lokal, Excel etc.
 - Andere: Bitte geben Sie die Art an.
 - Weiß nicht
-

22

Wie viele IRD-Patienten sind in Ihrer Datenbank hinterlegt?

Entsprechendes bitte auswählen.

- <100
 - 100-499
 - 500-1999
 - 2000-4999
 - ≥5000
 - Weiß nicht
-

23

Wie werden Patienten mit Verdacht auf IRD in Ihrer Einrichtung vorstellig bzw. welcher Facharzt überweist?

Bitte geben Sie geschätzte Prozentzahlen an (in Summe bitte 100%).

- Selbstvorstellung:
 - Allgemeinmediziner:
 - Kinderarzt (niedergelassen oder in Klinik):
 - Niedergelassener Augenarzt:
 - Auf Netzhaut spezialisierter, niedergelassener Augenarzt:
 - Humangenetiker/ genetische Beratungsstelle:
 - Andere ophthalmologische Klinik:
 - Andere: Bitte geben Sie eine Prozentzahl an:
-

24

Wie alt sind Patienten mit Verdacht auf IRD, wenn sie in Ihrer Einrichtung vorstellig werden?

Bitte geben Sie geschätzte Prozentzahlen an (in Summe bitte 100%).

- <3 Jahre:
- Vorschulalter (3-5 Jahre):
- Grundschulalter (6-10 Jahre):
- Weiterführende Schule (11-17 Jahre):
- Junge Erwachsene (18-30 Jahre):
- Erwachsene (≥30Jahre):

25

Was ist die durchschnittliche Zeit zwischen Erstvorstellung und finaler klinischer Diagnose?

Entsprechendes bitte auswählen.

- < 4 Wochen
- Monate
- Jahre
- Weiß nicht

Wenn **Monate** → Frage 26 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Jahre** → Frage 27 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

26

Wie viele Monate im Mittel?

Bitte geben Sie die geschätzte Anzahl an Monaten an.

27

Wie viele Jahre im Mittel?

Bitte geben Sie die geschätzte Anzahl an Jahren an.

28

Werden Ihre IRD-Patienten genetisch getestet?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

Wenn **Ja** → Frage 30 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Nein** → Frage 29 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

29

Wieso veranlasst Ihre Einrichtung keine genetische Testung der Patienten?

Entsprechendes bitte auswählen. (Mehrfachauswahl).

- Vorgaben der Klinikleitung

- Kein praktischer Nutzen für die Patienten
- Zu hohe Kosten
- Zu hoher Zeitaufwand
- Überweisung an humangenetische Beratungsstelle
- Andere: Bitte geben Sie die Gründe an.
- Weiß nicht

Wenn **jegliche Antwort** → Fragen 31, 32 des Fragebogens überspringen

30

Wo wird die genetische Testung durchgeführt?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Vor Ort
- Auswärts
- Weiß nicht

Wenn **Vor Ort** → Frage 32 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Auswärts** → Frage 31 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

31

Mit wie vielen zertifizierten molekulargenetischen Laboren arbeiten Sie zusammen?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 1
- 2-3
- 4-5
- ≥5
- Weiß nicht

Wenn **jegliche Antwort** und **Überspringen** → Frage 32 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

32

Wie lange dauert es derzeit im Mittel, bis Sie das Ergebnis der genetischen Untersuchung erhalten?

Entsprechendes bitte auswählen.

- <2 Wochen
 - 2-4 Wochen
 - Monate
 - Weiß nicht
-

33

Bietet Ihre Einrichtung eine fachgebundene genetische Beratung an?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
 - Nein
 - Weiß nicht
-

34

Wer übernimmt die genetische Beratung der IRD-Patienten?

Entsprechendes bitte auswählen. (Mehrfachauswahl).

- Externes Fachzentrum
 - Andere Fachabteilung der Klinik (z.B. Humangenetik)
 - Mitarbeiter mit ophthalmogenetischer Zusatzqualifikation
 - Externer Augenarzt mit ophthalmogenetischer Zusatzqualifikation
 - Andere: Bitte geben Sie an, wer die Beratung durchführt.
 - Patienten erhalten keine genetische Beratung
 - Weiß nicht
-

35

Wie viele Ihrer IRD-Patienten wurden geschätzt genetisch getestet?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0-20%
- 21-40%
- 41-60%
- 61-80%
- 81-100%
- Patienten erhalten keine Testung
- Weiß nicht

Wenn **Patienten erhalten keine Testung** und **Überspringen** → Fragen 36, 37 des Fragebogens überspringen

36

Welche Art der genetischen Testung wird in der Regel durchgeführt?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- Whole Genome Sequencing
- Whole Exom Sequencing
- Medical Exom Sequencing
- IRD-spezifisches Gene Panel

- Diagnose bezogenes Sanger Sequencing
- Andere: Bitte geben Sie die Art der Testung an.

Wenn **IRD-spezifisches Gene-Panel** → Fragen 37 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

37

Welche Panels werden in Ihrer Einrichtung genutzt?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- LCA-Panel
 - RP-Panel
 - CRD-Panel
-

38

Wie viele Ihrer Patienten haben geschätzt eine molekulargenetische Diagnose erhalten?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0-20%
 - 21-40%
 - 41-60%
 - 61-80%
 - 81-100%
 - Weiß nicht
-

39

In welcher Altersgruppe werden bei Ihnen die meisten IRD-Fälle diagnostiziert?

Bitte geben Sie geschätzte Prozentzahlen an (in Summe bitte 100%).

- <3 Jahre:
 - 3-5 Jahre:
 - 6-10 Jahre:
 - 11-17 Jahre:
 - 18-30 Jahre:
 - ≥30 Jahre:
-

40

Wie testen Sie die Sehschärfe?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- ETDRS-Tafel
 - Snellen-Tafel
 - Landolt-Ringe
 - E-Haken
 - Teller® Acuity cards
 - Lea® Symbole
 - Lea® Symbole niedriger Kontrast
 - Pelli Robson Tafel
-

41

Wer fertigt die Augenhintergrund-Aufnahmen in Ihrer Einrichtung am häufigsten an?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ärztin/Arzt
 - Fotografin/Fotograf
 - MFA/ Studienassistentin/Studienassistent
 - Andere:
 - Bitte geben Sie die Person an
 - Weiß nicht
-

42

Bieten Sie elektrophysiologische Untersuchungen an?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

Wenn Ja → Frage 43 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

43

Welche elektrophysiologische Untersuchung führen Sie bei IRD-Patienten durch?

- Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).
 - Ganzfeld-ERG
 - Multifokales-ERG
 - Elektrookulografie (EOG)
 - Visuell-evozierte-Potenziale
-

44

Welche Methode zur Gesichtsfeldtestung nutzen Sie?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- Statische Perimetrie
 - Kinetische Perimetrie
 - Funduskontrollierte Perimetrie
 - Weiß nicht
-

45

Ist Ihre Einrichtung momentan oder war Ihre Einrichtung bis vor kurzem an klinischen Studien zum natürlichen Verlauf bei IRDs beteiligt?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja, eine hausinterne Studie
- Ja, eine multizentrische Studie
- Nicht involviert
- An Teilnahme interessiert

*Wenn **Ja, eine hausinterne Studie** und **Ja, eine multizentrische Studie** → Frage 46 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)*

*Wenn **An Teilnahme interessiert** → Frage 47 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)*

46

Welche Form der IRD wird/wurde untersucht?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- LHON
 - LCA
 - EOSRD
 - Chorioideremie
 - X-chromosomale Retinitis pigmentosa
 - Zapfen-Stäbchen-Degeneration
 - Achromatopsie
 - Morbus Stargardt
 - Usher-Syndrom
 - Andere: Bitte geben Sie die Erkrankung an.
-

47

Welche Gene/Erkrankungen sollen untersucht werden/ werden untersucht?

Bitte geben Sie kurz an, welche Erkrankungen untersucht werden sollen.

48

Ist Ihre Einrichtung momentan oder war Ihre Einrichtung bis vor kurzem an klinischen genterapeutischen Studien für IRDs beteiligt?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja, ist momentan beteiligt
- Ja, war vor kurzem beteiligt
- Nicht involviert
- An Teilnahme interessiert

Wenn **Ja ist momentan beteiligt** und **Ja, war vor kurzem beteiligt**
→ Frage 49 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **An Teilnahme interessiert** → direkt zur Seite 53 springen

Wenn **Nicht involviert** → Fragen 49,50,51,52,53 des Fragebogens überspringen

49

Welche erblichen Augenerkrankungen wurden/werden untersucht?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- LHON
 - LCA
 - EOSRD
 - Chorioideremie
 - X-chromosomale Retinitis pigmentosa
 - Zapfen-Stäbchen-Degeneration
 - Achromatopsie
 - Morbus Stargardt
 - Usher-Syndrom
 - Andere: Bitte geben Sie die Erkrankung an
-

50

Welche Gene wurden/werden untersucht?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- ABCA4
- CHM
- CEP290
- CNGA3
- CNGB3
- MYO7A
- RHO
- RPGR

- RPE65
 - Gen-unabhängig
 - USH2A
 - CRB1
 - Andere: Bitte geben Sie das Gen/die Gene an.
 - Weiß nicht
-

51

Hatte Ihre Einrichtung die Studienleitung inne?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
 - Nein
 - Weiß nicht
-

52

Wollen Sie in Zukunft weitere Studien durchführen?

Entsprechendes bitte auswählen

- Ja
- Nein
- Weiß nicht

*Wenn **Ja** → Frage 53 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)*

53

Wenn ja, welche Gene/Erkrankungen sollen untersucht werden?

Bitte geben Sie an, welche Gene untersucht werden sollen.

54

Betreuen Sie in Ihrer Einrichtung Patienten mit biallelischen RPE65-Mutationen?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

*Wenn **Nein** → direkt Beendigung.*

55

Wie viele Patienten mit RPE65-Mutationen betreut Ihre Einrichtung insgesamt?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0
 - 1-5
 - 6-10
 - 11-20
 - 21-25
 - 26-30
 - 31-35
 - ≥ 35
 - Weiß nicht
-

56

Wie viele Patienten mit homozygoten Klasse 4 (wahrscheinlich pathogen) oder Klasse 5 (sicher pathogen) RPE65-Mutationen betreut Ihre Einrichtung?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0
 - 1-5
 - 6-10
 - 11-20
 - >20
 - Weiß nicht
-

57

Wie viele Patienten mit compound heterozygoten Klasse 4 (wahrscheinlich pathogen) oder Klasse 5 (sicher pathogen) RPE65-Mutationen betreut Ihre Einrichtung?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0
 - 1-5
 - 6-10
 - 11-20
 - >20
 - Weiß nicht
-

58

Wie viele Patienten mit homozygoten oder compound heterozygoten Klasse 3 (Variante unklarer klinischer Signifikanz) RPE65-Mutationen zumindest auf einem Allel und deutlich ausgeprägtem Phänotyp betreut Ihre Einrichtung?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0

- 1-5
 - 6-10
 - 11-20
 - >20
 - Weiß nicht
-

59

Werden Patienten mit RPE65-Mangel auch von anderen Einrichtungen betreut?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
 - Nein
 - Weiß nicht
-

60

Welche Methode nutzen Sie zur Testung des Farbsehens bei Patienten mit biallelischen Mutationen im RPE65-Gen?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

- Farnsworth Panel D15
 - Lanthony Panel D15
 - Ishihara Karten
 - Anomaloskop
 - Andere: Bitte geben Sie die Art der Testung an.
 - Weiß nicht
-

61

Führen Sie Full Field Stimulus Threshold (FST)-Untersuchungen bei RPE65-Patienten durch?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein
- Weiß nicht

*Wenn **Ja** → Frage 62 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)*

62

Welche Art der Full Field Threshold (FST)-Untersuchung führen Sie durch?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Nur Weiß
- Blau, Rot

- Blau, Rot, Weiß
-

63

Führen Sie Pupillometrie-Untersuchungen bei Ihren RPE65-Patienten durch?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
 - Nein
 - Weiß nicht
-

64

Haben Sie bereits Patienten mit biallelischen RPE65-Mutationen mit Voretigen Neparvovec behandelt (Luxturna™)?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein

Wenn **Ja** → Frage 65,66,67 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

Wenn **Nein** → zu Frage 68 des Fragebogens gehen (sonst überspringen)

65

Wie viele Patienten haben Sie bereits behandelt?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 1-2
 - 3-5
 - 6-8
 - 9-11
 - ≥12
 - Weiß nicht
 - Keine Angaben
-

66

Wie viele der behandelten Patienten wiesen zumindest auf einem Allel eine Klasse 3 RPE65-Mutation auf?

Entsprechendes bitte auswählen.

- 0
- 1-2
- 3-5

- 6-8
- 9-11
- ≥ 12

Wenn **alles außer 0** → Frage 67 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

67

In welchen Situationen wurden Patienten mit Klasse 3 RPE65-Mutationen behandelt?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl)

- Klasse 3 Mutationen auf einem Allel in Kombination mit Klasse 4 oder 5 Mutationen am anderen Allel
 - Klasse 3 Mutationen auf beiden Allelen, aber eindeutiger Phänotyp mit stark eingeschränkter Stäbchenfunktion sowie fortschreitenden OCT- und GF-Veränderungen
 - Weiß nicht
-

68

Überweisen Sie Patienten in ein anderes Zentrum?

Entsprechendes bitte auswählen.

- Ja
- Nein
- Weiß nicht

Wenn **Nein** oder **Weiß nicht** oder **Überspringen** → Frage 69 des Fragebogens beantworten (sonst überspringen)

69

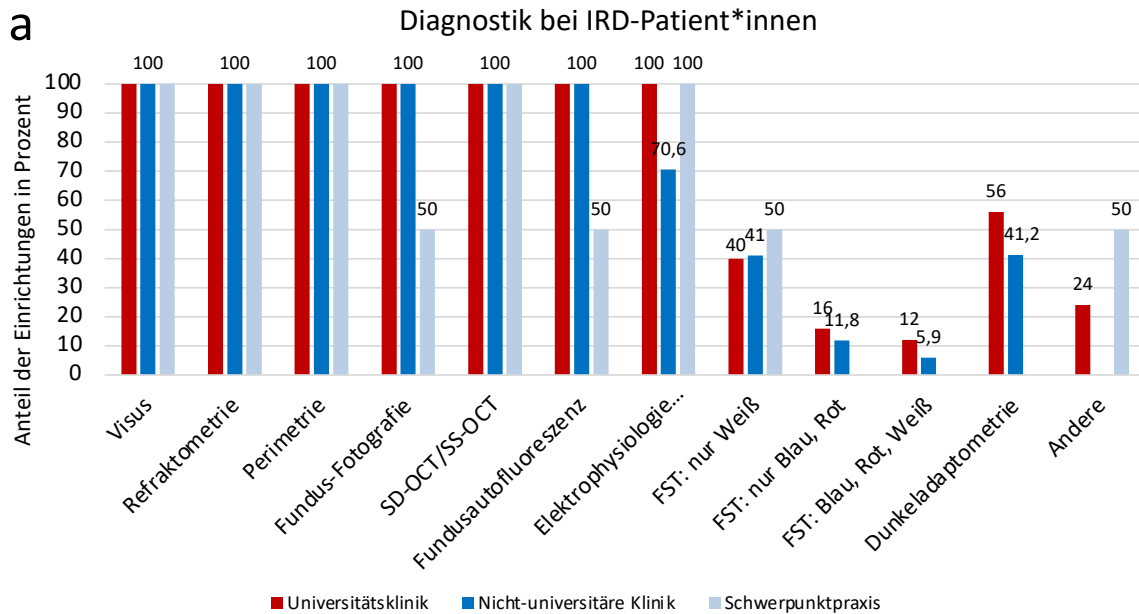
Wieso werden die Patienten nicht behandelt?

Entsprechendes bitte auswählen (Mehrfachauswahl).

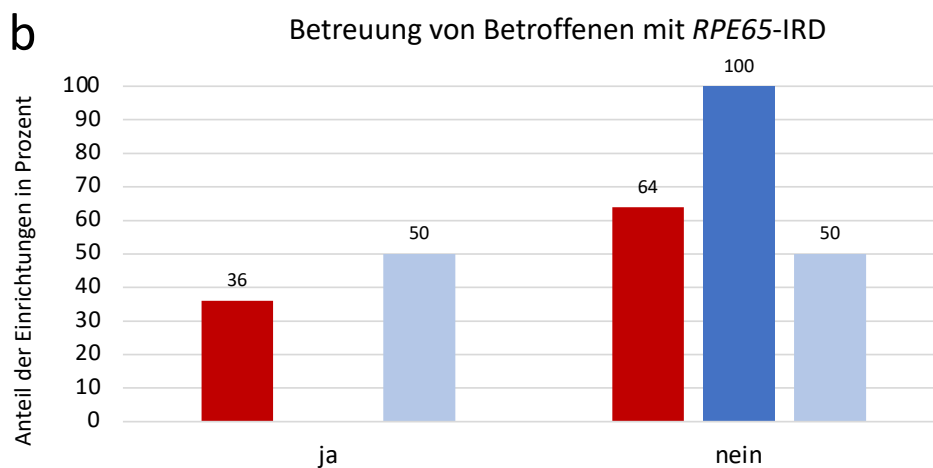
- Alter <3 Jahre
- Krankheit ist zu weit fortgeschritten
- Krankheit nur mild ausgeprägt
- Keine Klasse 4 oder Klasse 5 Mutationen auf beiden Allelen
- Derzeit von Patienten nicht gewünscht
- Weiß nicht

Abbildung S2. Spezielle Diagnostik und Betroffene mit RPE65-IRD

- a. Diagnostik, bei Verdacht auf IRD in den verschiedenen Einrichtungen, FST: Full-Stimulus-Threshold-Test nach Dunkeladaptation, SD-OCT: Spektrale-optische-Kohärenztomografie, SS-OCT: Swept-Source-optische-Kohärenztomografie, Andere: weitere durchgeführte Diagnostika.
- b. Betreuung Betroffener mit IRD aufgrund biallelischer Mutationen im RPE65- Gen (RPE65-IRD).



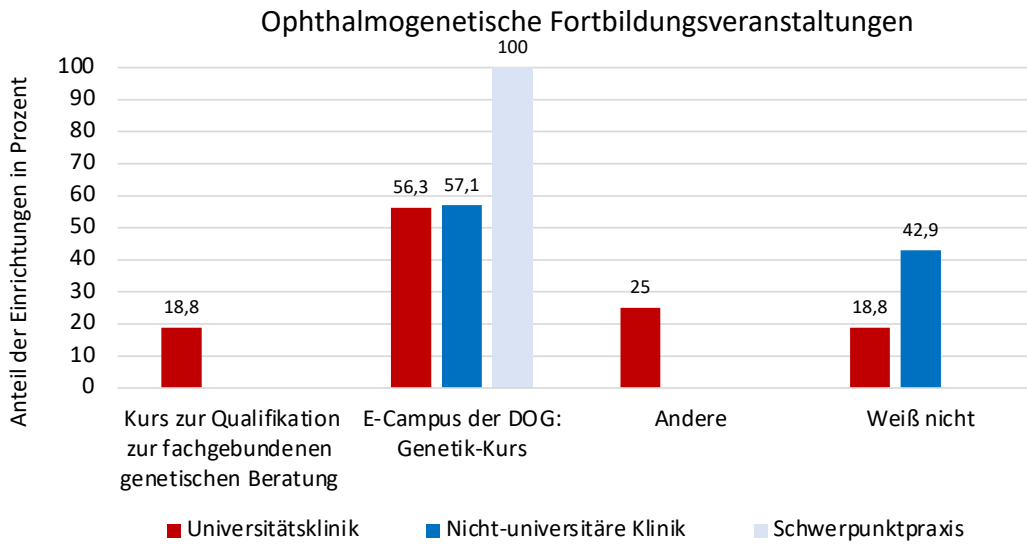
Stichprobengröße: Universitätsklinik n = 25, nicht-universitäre Klinik: n = 17, Schwerpunktpraxis: n = 2.



Stichprobengröße: Universitätsklinik n = 25, nicht-universitäre Klinik: n = 17, Schwerpunktpraxis: n = 2.

Abbildung S3. Ophthalmogenetische Fortbildungsveranstaltungen

Andere: andere/weitere besuchte Fortbildungsveranstaltungen.

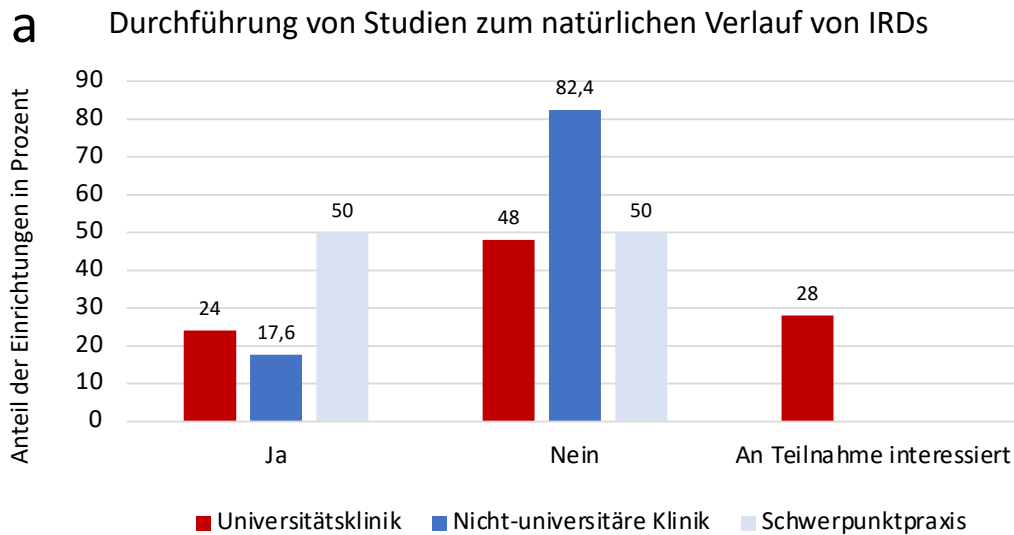


Stichprobengröße: Universitätsklinik: n = 16, nicht-universitäre Klinik: n = 7, Schwerpunktpraxis: n = 1.

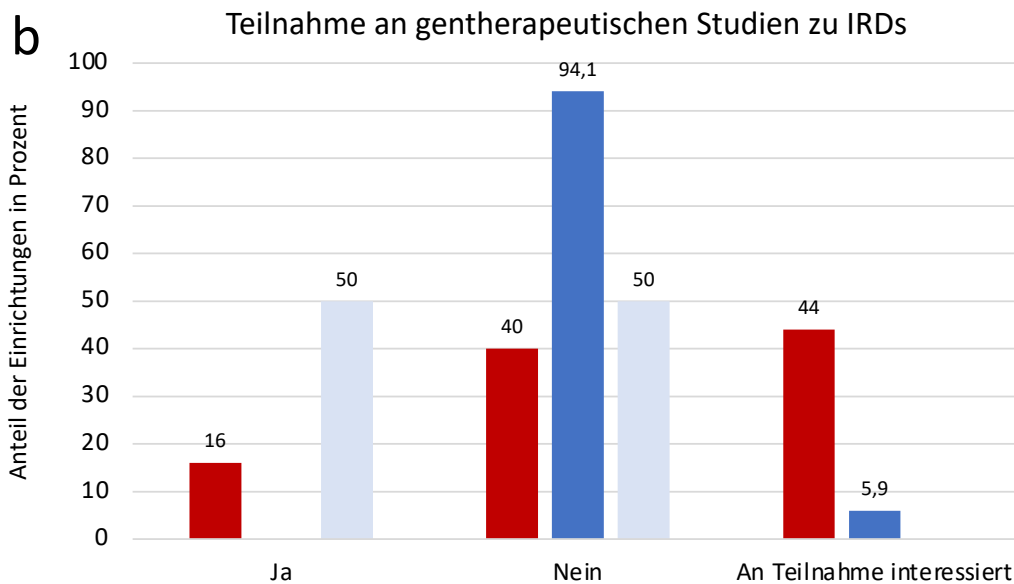
Abbildung S4. Studien zu IRDs

a. Durchführung klinischer Studien zum natürlichen Verlauf von IRDs.

b. Teilnahme an gentherapeutischen Studien für IRDs.



Stichprobengröße: Universitätsklinik: n = 25, nicht-universitäre Klinik: n = 17, Schwerpunktpraxis: n = 2.



Stichprobengröße: Universitätsklinik: n = 25, nicht-universitäre Klinik: n = 17, Schwerpunktpraxis: n = 2.