

AUS DEM INSTITUT FÜR EPIDEMIOLOGIE UND PRÄVENTIVMEDIZIN
PROF. DR. DR. LEITZMANN
DER FAKULTÄT FÜR MEDIZIN
DER UNIVERSITÄT REGENSBURG

**AUFKLÄRUNG VON PATIENTEN ÜBER GENETISCHE URSACHEN DER
ALTERSABHÄNGIGEN MAKULADEGENERATION –**

**EINE QUALITATIVE ERHEBUNG BEI NIEDERGELASSENEN AUGENÄRZTEN ZU
STATUS QUO, BARRIEREN UND POTENZIALEN**

Inaugural – Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizin

der
Fakultät für Medizin
der Universität Regensburg

vorgelegt von
Daniel Müller

2019

AUS DEM INSTITUT FÜR EPIDEMIOLOGIE UND PRÄVENTIVMEDIZIN PROF. DR.
DR. LEITZMANN
DER FAKULTÄT FÜR MEDIZIN
DER UNIVERSITÄT REGENSBURG

**AUFKLÄRUNG VON PATIENTEN ÜBER GENETISCHE URSACHEN DER
ALTERSABHÄNGIGEN MAKULADEGENERATION –**

**EINE QUALITATIVE ERHEBUNG BEI NIEDERGELASSENEN AUGENÄRZTEN ZU
STATUS QUO, BARRIEREN UND POTENZIALEN**

Inaugural – Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizin

der
Fakultät für Medizin
der Universität Regensburg

vorgelegt von
Daniel Müller

2019

Dekan:	Prof. Dr. Dr. Torsten E. Reichert
1. Berichterstatter:	<i>Prof. Dr. med. Julika Loss</i>
2. Berichterstatter:	Prof. Dr. med. Horst Helbig
Tag der mündlichen Prüfung:	17. Oktober 2019

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	6
1.1	Altersabhängige Makuladegeneration (AMD)	6
1.1.1	Epidemiologie	6
1.1.2	Verlaufsformen - Klassifikation, Klinik und Prognose	7
1.1.3	Diagnostik, Verlaufskontrolle und Therapiemonitoring	9
1.1.4	Therapie und Prävention	10
1.1.4.1	Allgemeine Maßnahmen und Lebensstil	11
1.1.4.2	Nahrungsergänzungsmittel	11
1.1.4.2.1	ARED1-Studie	11
1.1.4.2.2	ARED2-Studie	12
1.1.4.3	Etablierte Therapieverfahren und Hilfsmittel	13
1.1.4.4	Defizite in der AMD-Therapie und neue Behandlungsansätze	14
1.1.5	Risikofaktoren für Krankheitsentstehung und Progression	15
1.1.5.1	Umwelt- und verhaltensbezogene Faktoren	15
1.1.5.1.1	Genussmittel und Ernährung	15
1.1.5.1.2	Arzneimittel	16
1.1.5.1.3	UV-Licht-Exposition und Vitamin D-Mangel	16
1.1.5.2	Komorbiditäten	17
1.1.5.2.1	Systemische Erkrankungen	17
1.1.5.2.2	Augenerkrankungen, Augenfarbe und Katarakt-Operation	18
1.1.5.3	Genetische Disposition	19
1.2	Genetische Beratung und Testung durch Augenärzte	22
1.3	Ophthalmologische Versorgungssituation in Deutschland	23
1.3.1	Herausforderungen aufgrund des demographischen Wandels	24
1.4	Konzepte präventiver Medizin	25
1.4.1	Wissensvermittlung und Information von Patienten	25
1.5	Zielsetzung der Arbeit	26
2	Material und Methoden	27
2.1	Studiendesign	27
2.2	Datenerhebung	27
2.2.1	Interviewleitfaden	27
2.2.2	Rekrutierung und Befragung	29

2.3	Stichprobe	29
2.4	Datenanalyse	30
3	Ergebnisse	31
3.1	Herausforderungen im Gespräch mit AMD-Patienten	31
3.1.1	Zeitmangel im Praxisalltag	31
3.1.2	Veränderung der Gesprächssituation im Laufe der Behandlung	32
3.1.2.1	Erstgespräch	32
3.1.2.1.1	Schwierigkeiten bei der Mitteilung der Diagnose AMD	33
3.1.2.1.2	Ärztliche Herangehensweise bei der Übermittlung des Befundes	34
3.1.2.2	Verlaufskontrollen	35
3.1.2.2.1	Emotionaler Umgang der Patienten mit der Erkrankung (Coping)	36
3.2	Genetik im Alltag des niedergelassenen Augenarztes	37
3.2.1	Beurteilung der Zuständigkeiten im Bereich Genetik	37
3.2.2	Wissen um die genetische Komponente der AMD	39
3.2.2.1	Einschätzung der Ärzte zum persönlichen Wissensstand	39
3.2.2.1.1	Informationsquellen des Arztes	41
3.2.2.2	Austausch zwischen Wissenschaft und klinischer Praxis	43
3.2.2.3	Ärztliche Einschätzung des Wissens der Patienten	44
3.2.3	Bewertung der Praxisrelevanz von Genetik	45
3.2.4	Genetik im Patientengespräch	47
3.2.4.1	Familienanamnese	47
3.2.4.2	Aufklärung über die Genetik der AMD	47
3.2.4.3	Aufforderung „Gesunder“ zur Früherkennung	48
3.2.4.4	Fragen von Patienten zur Erbllichkeit der AMD	49
3.2.5	Genetische Testung hinsichtlich AMD	50
3.2.5.1	Beurteilung von Gentests – Chancen, Risiken und praktische Aspekte	50
3.2.5.2	Einschätzung der Perspektiven für die Zukunft	53
3.2.5.3	Umgang mit potenziellen Fragen zu Gentests	54
3.3	Prävention in der augenärztlichen Versorgung	55
3.3.1	Zielgruppen	55
3.3.2	Einschätzung der Sinnhaftigkeit präventiver Maßnahmen	58
3.3.3	Prävention im Praxisalltag	58
3.3.3.1	Selbstkontrolle mittels Amsler-Gitter	58

3.3.3.2	Aufklärung über potenzielle Einflussfaktoren auf Krankheitsentstehung und Progression	59
3.3.3.2.1	Ernährung und Nahrungsergänzungsmittel	59
3.3.3.2.2	Weitere verhaltensbezogene Risikofaktoren	61
3.3.3.2.3	Management chronischer Krankheiten	62
3.3.4	Reaktionen von Patienten auf ärztliche Hinweise zu Prävention	63
3.3.5	Informationsbedürfnis von Patienten im Bereich Prävention	63
3.4	Informationsmöglichkeiten für Patienten auf dem Gebiet AMD	64
3.4.1	Informationsquelle Arztpraxis	64
3.4.1.1	Patientengespräch	64
3.4.1.2	Informationsmaterialien	65
3.4.2	Informationsquellen außerhalb der Arztpraxis	68
3.4.2.1	Selbsthilfeorganisationen	68
3.4.2.2	Internet	71
4	Diskussion	73
4.1	Zusammenfassung der zentralen Ergebnisse	73
4.1.1	Herausforderungen im Patientengespräch	73
4.1.2	Genetik im Praxisalltag	73
4.1.3	AMD-Prävention	74
4.1.4	Informationsmöglichkeiten für Patienten	75
4.2	Stärken und Schwächen der Studie	75
4.3	Vergleich mit anderen Studien	76
4.4	Implikationen für Versorgungspraxis und Politik	78
5	Zusammenfassung	86
6	Abkürzungsverzeichnis	89
7	Abbildungs- und Tabellenverzeichnis	90
8	Literaturverzeichnis	91
9	Danksagung	
10	Erklärung	
11	Publikationen	

1 Einleitung

1.1 Altersabhängige Makuladegeneration (AMD)

Die altersabhängige Makuladegeneration (AMD) ist eine von vielen möglichen Pathologien des alternden Auges [1]. Es handelt sich um eine multifaktoriell bedingte Erkrankung der zentralen Netzhaut, die im höheren Lebensalter auftritt und durch ihren chronischen Verlauf zu fortschreitendem Sehverlust bis hin zur vollständigen Erblindung führen kann [2,3].

1.1.1 Epidemiologie

AMD stellt die häufigste Ursache für Erblindung und schwerwiegenden Sehverlust in westlichen Industriestaaten dar [4,5]. Für Deutschland existieren bisher nur wenige epidemiologische Erhebungen zu dieser Erkrankung. Aussagen auf diesem Gebiet stützten sich in der Vergangenheit hauptsächlich auf Informationen, die durch die Erfassung von Personen mit Sehbehinderung oder Erblindung durch Versicherungsgesellschaften und Einrichtungen für Sozialhilfe gesammelt wurden [6]. Nach Schätzungen der AMD Alliance International waren im Jahr 2006 ca. 4,5 Millionen Menschen in Deutschland von der Krankheit betroffen [7]. Im Rahmen einer Veröffentlichung zur Gutenberg-Gesundheitsstudie (Gutenberg Health Study, GHS) [8] erschienen im Jahr 2014 erstmals umfangreiche epidemiologische Daten zur AMD in Deutschland. Die Auswertung umfasst Fundusfotografien von insgesamt 4340 Studienteilnehmern. Dabei zeigt sich ein starker Anstieg der Prävalenz mit zunehmendem Alter. Während in der Altersgruppe von 35 bis 44 Jahren lediglich bei 3,8% der untersuchten Personen Zeichen einer früher AMD festgestellt wurden, waren im Alter von 65 bis 74 Jahren bereits 24,2% betroffen. Ein vergleichbarer Trend zeichnet sich für späte Formen der Erkrankung ab [9] (Verlaufsformen siehe 1.1.5). Diese Beobachtungen decken sich weitgehend mit den Ergebnissen anderer populationsbasierter Untersuchungen innerhalb Europas, wonach 15-24% der Bevölkerung über 65 Jahre frühe Stadien von AMD aufweisen [10]. Ein Vergleich epidemiologischer Daten von verschiedensten Regionen und Bevölkerungsgruppen weltweit zeigt darüber hinaus wesentliche geographische Unterschiede hinsichtlich der AMD-Prävalenz [11]. Erhebungen aus den USA und Australien legen nahe, dass mit fortschreitendem Alter nicht nur die Prävalenz, sondern auch die Inzidenz der AMD ansteigt [12,13]. Wie die Krankheitsbezeichnung bereits vermuten lässt, besteht Konsens darüber, dass AMD in erster Linie eine Erkrankung des älteren Menschen ist

[13–18]. Der Einfluss des Geschlechts auf Erkrankungswahrscheinlichkeit und Progression von AMD ist dagegen unsicher [15]. So konnte eine große Kohortenstudie (Age-related Eye Disease Study, AREDS) bei Frauen ein erhöhtes Risiko für frühe AMD detektieren [19], für die Spätformen der Erkrankung sind bisher aber keine geschlechtsspezifischen Unterschiede beschrieben [2,9,18].

1.1.2 Verlaufsformen – Klassifikation, Klinik und Prognose

Zwar handelt es sich bei der AMD um eine altersassoziierte Erkrankung, dennoch setzt eine eindeutige Klassifikation der verschiedenen Verlaufsformen die Abgrenzung altersentsprechender Veränderungen der Makula von solchen, die als pathologisch einzustufen sind, voraus [20,21]. Zu den morphologischen Korrelaten des physiologischen Alterungsprozesses im Auge zählen eine Hyperpigmentierung der Makula, die Rarifizierung der avaskulären Zone sowie eine moderate Verdickung der Bruch-Membran [22,23]. Finden sich in der Membran hingegen lipid- und kalkhaltige Ablagerungen, entsteht eine Diffusionsbarriere, welche den Abtransport von Stoffwechselprodukten der Photorezeptoraußensegmente beeinträchtigt. Dies führt zur Kumulation von Lipiden, Proteinen und Lipofuszin – klinisch als sogenannte Drusen sichtbar. Letztere können im Verlauf an Größe und Zahl zunehmen. Nach älterer Nomenklatur werden harte (klein, scharf begrenzt und homogen gefärbt) von weichen (größer, unscharf begrenzt, evtl. konfluierend) Drusen unterschieden. Kleine Drusen unter 63 µm können je nach Klassifikation als natürliche Altersveränderung, bei gehäuftem Auftreten (>15) aber auch als pathologisch, gewertet werden. Pigmentepithelabhebungen und -einrisse sowie intra- und subretinale Blutungen haben dagegen immer Krankheitswert und bedürfen weiterer Abklärung. Drusen und Blutungen im Bereich der Netzhaut sind auch Kennzeichen der AMD [20]. Weitere Charakteristika der Erkrankung sind ihre klinische Vielfalt sowie der progrediente Verlauf in verschiedenen Stadien. Frühformen der Erkrankung äußern sich in Form mittelgroßer Drusen (> 63 µm und ≤ 125 µm) [24], welche als gelbliche Ablagerungen extrazellulären Materials zwischen der Bruch-Membran und dem retinalen Pigmentepithel (RPE) auftreten [25]. Diese Frühstadien verlaufen normalerweise asymptomatisch, weshalb sie meist unbemerkt bleiben [2,26]. Treten dennoch Einschränkungen der Sehkraft auf, sind diese weniger ausgeprägt als bei späten Formen [2]. Im Rahmen von prospektiven Kohortenstudien wurde das Progressionsrisiko zu späten AMD-Stadien untersucht. Dabei zeigte sich für die

Konstellation von mittelgroßen Drusen und Pigmentverschiebungen an beiden Augen (intermediäre Form der AMD) eine Erhöhung des Risikos für das Auftreten einer AMD-Spätform in einem Zeitraum von 5 Jahren auf 50% [27]. Im fortgeschrittenen Krankheitsstadium werden verschiedene Subtypen unterschieden. Eine Form der späten AMD ist die geographische Atrophie (GA) oder „trockene“ AMD. Dabei kommt es zum Schwund des RPE, der choroidalen Kapillaren [2] sowie zum konsekutiven Untergang von Photorezeptoren [28]. Morphologisch zeigen sich scharf begrenzte und infolge von Depigmentierung [2] hypertransparente Netzhautareale, welche die Sicht auf die darunterliegenden choroidalen Gefäße freigeben [20]. Begleitet werden diese Erscheinungen von schleichendem Sehverlust, der über Jahre hinweg zunimmt [2]. Eine zweite Ausprägungsform später AMD stellt die choroidale Neovaskularisation (CNV) dar, welche auch als exsudative oder „feuchte“ AMD bezeichnet wird. Im Verlauf kommt es zu subretinalen oder intraretinalen Blutungen, die sich in Form einer akuten Sehverschlechterung bemerkbar machen. Zusätzlich können sich bindegewebige Narben ausbilden [2,20]. In der Regel ist die neovaskuläre AMD mit raschem Sehverlust vergesellschaftet. Ohne entsprechende Behandlung verläuft die Erkrankung progredient [2]. Am größten sind die Beeinträchtigungen für Patienten mit Spätformen der AMD, was in einer Reduktion der Lebensqualität bis hin zur Depression zum Ausdruck kommen kann [29–32]. Tabelle 1 zeigt die aktuelle klinische Klassifikation der AMD nach Ferris et al. [24]:

Klassifikation	Funduskopische Netzhautveränderungen im Umkreis von 2 Papillendurchmessern um die Fovea centralis
Keine altersbedingten Veränderungen	Keine Drusen und keine AMD-typischen Veränderungen des retinalen Pigmentepithels*
Normale altersbedingte Veränderungen	Kleine Drusen ($\leq 63 \mu\text{m}$) und keine AMD-typischen Veränderungen des retinalen Pigmentepithels*
Frühe AMD	Mittlere Drusen ($> 63 \mu\text{m}$ und $\leq 125 \mu\text{m}$) und keine AMD-typischen Veränderungen des retinalen Pigmentepithels*
Intermediäre AMD	Große Drusen ($> 125 \mu\text{m}$) und/ oder jede Art AMD-typischer Veränderungen des retinalen Pigmentepithels*
Späte AMD	Geographische Atrophie und/ oder choroidale Neovaskularisation

Tab. 1: Klinische Einteilung der AMD nach Ferris et al. [24]

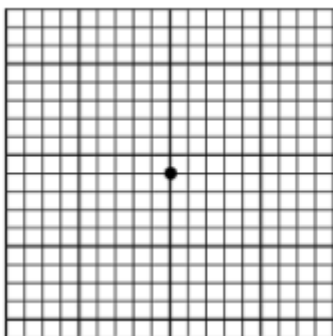
(Übersetzung aus dem Englischen durch den Verfasser)

*AMD-typische Veränderungen des retinalen Pigmentepithels: jegliche Hyper- oder Hypopigmentierung assoziiert mit mittleren oder großen Drusen, aber nicht assoziiert mit anderen Erkrankungen der Netzhaut

1.1.3 Diagnostik, Verlaufskontrolle und Therapiemonitoring

Zunächst wird eine symptomorientierte Anamnese erhoben. AMD-Patienten beschreiben typischerweise eine plötzliche Verschlechterung des zentralen Sehens, begleitet von einer Verzerrung gerader Linien (Metamorphopsien) und/oder einem dunklen Fleck im zentralen Gesichtsfeld (Zentralskotom). Die exakte Diagnose (Stadium, Subtyp und Ausprägung der Erkrankung) ergibt sich aus den Ergebnissen der klinischen Untersuchung des Patienten in Verbindung mit retinaler Bildgebung [2]. Die Überprüfung der Sehschärfe durch Bestimmung des Visus [33] sowie die ophthalmoskopische Begutachtung des Augenhintergrunds [34] erlauben eine orientierende Beurteilung der Retina und ihrer Funktion. Im Einzelfall kann ein Amsler-Test zur frühzeitigen Feststellung von Metamorphopsien im Rahmen einer möglichen feuchten AMD herangezogen werden [33,35,36]. Dabei kommt ein sogenanntes Amsler-Netz, welches häufig auch zur Selbstkontrolle bei AMD-Patienten unter Therapie mit intravitreal injizierten VEGF-Inhibitoren angewendet wird [37], zum Einsatz. Es handelt sich um ein schwarz-weißes Gittermuster (Abbildung 1) zur Prüfung des zentralen Gesichtsfeldes. Letzteres wird durch den progredienten Verlauf der AMD zunehmend eingeschränkt [2]. Bei Betroffenen äußert sich dies in einer veränderten Wahrnehmung der Rastergitterstruktur: Die parallel bzw. im rechten Winkel zueinander angeordneten Linien verlaufen in Wellen oder fehlen teilweise vollständig (Abbildung 1). Zu beachten ist allerdings, dass pathologische Befunde im Amsler-Test nicht spezifisch für AMD sind, sondern eher allgemeiner Ausdruck einer Erkrankung der Makula. In jedem Fall sollte aber eine augenärztliche Abklärung erfolgen [37].

Normales Sehvermögen



Verzerrung der geraden Linien

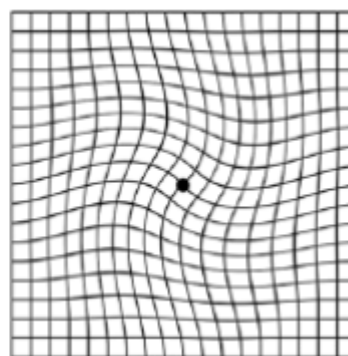


Abb. 1: Amsler-Test: Wahrnehmung des Amsler-Gitters bei normalem Sehvermögen bzw. Verzerrung der geraden Linien (z.B. bei AMD) [34]
(Übersetzung aus dem Englischen durch den Verfasser)

Zusätzlich zur klinischen Präsentation charakteristischer Pathologien im Rahmen von Funktionstests bieten multiple bildgebende Verfahren die Möglichkeit, morphologische Korrelate im Bereich der Netzhaut zu erfassen und präzise zu beschreiben. Dazu zählen u.a. die Fundusfotografie [38], verschiedene Verfahren der Angiografie, z.B. Fundus-Fluorescein-Angiographie (FFA) [39,40] oder Indocyaningrün-Fluoreszenz-Angiographie (ICGA) [41–43], sowie die Optische Kohärenztomographie (OCT) [35,44,45] und Fundusautofluoreszenz (FAF) [46,47]. Diese unterschiedlichen Untersuchungstechniken dienen jedoch nicht nur diagnostischen Zwecken, sondern finden teilweise auch in anderen Bereichen Anwendung. So wird beispielsweise die OCT als nicht-invasives Verfahren, welches eine hochauflösende Darstellung der retinalen Architektur ermöglicht [48], auch zur Verlaufskontrolle und Therapieüberwachung, insbesondere im Rahmen einer Anti-VEGF-Therapie [49,50], eingesetzt [51].

1.1.4 Therapie und Prävention

Trotz erheblicher wissenschaftlicher Fortschritte auf dem Gebiet der AMD ist bisher keine kurative Therapie verfügbar. Ebenso besteht gegenwärtig keine Möglichkeit, die aufgrund der Erkrankung verlorene Sehfähigkeit dauerhaft wiederherzustellen. Es ist allerdings möglich, einer Progression der Erkrankung entgegenzuwirken, um weiteren Sehverlust zu verhindern [34,52]. Die Auswahl an klinisch wirksamen Therapien ist jedoch begrenzt und beschränkt sich im Wesentlichen auf die Behandlung der neovaskulären AMD mit VEGF-Inhibitoren [53,54] sowie die Einnahme von Nahrungsergänzungsmitteln bei bestimmten Stadien trockener AMD [55]. Bezüglich weiterer Interventionsmöglichkeiten liefern systematische Übersichtsarbeiten entweder inkonsistente Ergebnisse oder zeigen fehlende Evidenz hinsichtlich des therapeutischen Effekts [56]. Darüber hinaus existieren einige präventive Ansätze, z.B. zur Verbesserung der Früherkennung [35]. Dadurch ließen sich geeignete therapeutische Maßnahmen frühzeitig einleiten und bessere Behandlungsergebnisse erzielen [57]. Weiteres Potenzial im Bereich Prävention besteht in der Reduktion des Erkrankungsrisikos durch Modifikation verhaltensbezogener Risikofaktoren (siehe auch Kapitel 1.1.4.1 und 1.1.5.1). Da davon auszugehen ist, dass therapeutische und (tertiär-)präventive Maßnahmen in der Praxis häufig ineinandergreifen und damit nicht immer eindeutig voneinander abzugrenzen sind, wird im Folgenden auf eine strikte Trennung verzichtet.

1.1.4.1 Allgemeine Maßnahmen und Lebensstil

In den Leitlinien des Berufsverbands der Augenärzte Deutschlands (BVA) und der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft (DOG) zur AMD wird empfohlen, Betroffenen das Nichtrauchen nahezu legen. Hinsichtlich eines gezielten Ernährungsverhaltens für AMD-Patienten bestehen keine konkreten Vorgaben. Grundsätzlich sei aber „eine ausgewogene und eine ausreichende Vitaminversorgung gewährleistende Nahrungsaufnahme empfehlenswert“ [33].

1.1.4.2 Nahrungsergänzungsmittel

Im Gegensatz zur exsudativen Spätform der AMD existiert für die geographische Atrophie (GA) bislang keine zugelassene, effektive Therapie zur Verlangsamung der Krankheitsprogression. Gleichwohl ist gemäß den ARED (Age Related Eye Disease) - Studien, den weltweit bisher umfangreichsten prospektiven Untersuchungen hinsichtlich der Wirksamkeit von Nahrungsergänzungsmitteln bei AMD, für Patienten mit trockenen Frühstadien die Einnahme entsprechend dosierter Supplemente unter bestimmten Voraussetzungen sinnvoll [58]. Der Nutzen von Nahrungsergänzungsmitteln zur primären Prävention von AMD konnte bisher allerdings nicht nachgewiesen werden [59].

1.1.4.2.1 ARED1-Studie

Die ARED1-Studie wurde als prospektive, multizentrische Langzeitstudie konzipiert, um Risikofaktoren, Entstehung und Verlauf von AMD und Katarakt zu erforschen [60]. Dazu wurden in verschiedenen Zentren innerhalb der USA insgesamt 4757 Personen – darunter bereits aktenkundige ophthalmologische Patienten, deren Freunde und Familien, Klinikpersonal sowie Bewohner von Seniorenheimen – im Alter von 55-80 Jahren erfasst und über einen Zeitraum von mehreren Jahren beobachtet. Ein Teil der Untersuchung befasst sich mit dem Effekt unterschiedlicher Kombinationen der Nahrungsergänzungsmittel Vitamin C, Vitamin E, Zink und β -Karotin auf das Progressionsrisiko verschiedener Stadien von AMD (siehe auch Kapitel 1.1.2). Hierfür wurden 3640 Probanden mit unterschiedlich ausgeprägten Fundusveränderungen in die Studie eingeschlossen und für durchschnittlich 6,3 Jahre untersucht.

Die Auswertung erfolgte anhand der Bewertung von Fundusaufnahmen hinsichtlich der Entwicklung fortgeschrittener Formen von AMD bzw. der Verschlechterung des Visus (≥ 15 Buchstaben). Für die kombinierte Einnahme aller untersuchten

Supplemente zeigte sich im Vergleich zum Placebo eine statistisch signifikante Reduktion des Risikos bezüglich der Entwicklung später Formen von AMD. Unter zusätzlicher Berücksichtigung der Risikoreduktion hinsichtlich eines Visusverlusts ≥ 15 Buchstaben beschränkte sich dieser Effekt allerdings auf Personen mit intermediärer bzw. fortgeschrittener AMD. Probanden in frühen Krankheitsstadien wiesen im beobachteten Zeitraum hingegen keine signifikante Risikoreduktion im Hinblick auf die beiden Endpunkte auf. Relevante Nebenwirkungen durch die Studienmedikation wurden nicht beobachtet [55].

1.1.4.2.2 ARED2-Studie

Basierend auf den Ergebnissen der ARED1-Studie wurde die ARED2-Studie initiiert, um zu untersuchen, ob der Einsatz zusätzlicher Nahrungsergänzungsmittel eine weitere Risikoreduktion hinsichtlich der Entwicklung fortgeschrittener AMD ermöglicht. Hierfür wurden ausschließlich Personen mit bilateraler intermediärer AMD oder fortgeschrittener AMD auf einem Auge – verbunden mit einem hohen Progressionsrisiko – in die Studie eingeschlossen und für durchschnittlich 5 Jahre beobachtet. Insgesamt wurden 4203 Menschen im Alter von 50 bis 85 Jahren mit entsprechenden Befunden registriert [61].

Die Beurteilung des Behandlungserfolgs erfolgte analog zur ARED1-Studie anhand stereoskopischer Fundusfotografien. In einer primären Analyse konnte das Progressionsrisiko durch keine der getesteten Wirkstoffkombinationen (DHA und EPA, Lutein und Zeaxanthin, DHA und EPA + Lutein und Zeaxanthin) weiter reduziert werden. Auch hinsichtlich einer Verschlechterung des Visus ergab sich kein signifikanter Effekt. Die Variation der originalen AREDS1-Rezeptur (siehe auch Kapitel 1.1.4.2.1) durch den Verzicht auf β -Karotin bzw. die Reduktion der Zinkdosis hatte ebenfalls keinen signifikanten Einfluss auf die Studienendpunkte. Durch die Bildung von Subgruppen anhand der aufgenommenen Menge von Lutein und Zeaxanthin über die Ernährung zeigte sich bei Personen mit der geringsten Zufuhr dieser Substanzen nach weiterer Analyse eine statistisch signifikante Risikoreduktion durch die Gabe von Lutein und Zeaxanthin. Auch im Rahmen der ARED-Studie 2 wurden keine schwerwiegenden Nebenwirkungen im Zusammenhang mit der Studienmedikation berichtet. Allerdings waren – unter Ausschluss der Raucher – in den Gruppen mit β -Karotin-Einnahme im Vergleich zu den Gruppen ohne β -Karotin-Einnahme mehr Fälle von Lungenkrebs zu verzeichnen. Dies betraf hauptsächlich ehemalige Raucher. Auf

Grundlage dieser Beobachtungen sprechen sich die Autoren dafür aus, β -Karotin in der AREDS1-Rezeptur durch Lutein und Zeaxanthin zu ersetzen [62,63].

Ältere Untersuchungen liefern zudem Hinweise für einen Zusammenhang zwischen der Einnahme von β -Karotin und einer erhöhten Inzidenz von Lungenkrebs bei Rauchern und Personen mit beruflicher Asbestexposition [64,65].

1.1.4.3 Etablierte Therapieverfahren und Hilfsmittel

Aktueller Goldstandard in der Behandlung neovaskulärer AMD ist die Anti-VEGF-Therapie in Form von intravitrealen Injektionen [2,20]. Dieses Verfahren ermöglicht nicht nur die Verlangsamung der natürlichen Krankheitsprogression, sondern darüber hinaus – zumindest temporär – eine Stabilisierung der verbleibenden Sehkraft [66,67]. Grundlegend ist dabei die Bedeutung des Vascular Endothelial Growth Factors (VEGF) als wichtiger Regulator der Angiogenese [68]. In Deutschland sind derzeit Ranibizumab (Lucentis®) und Aflibercept (Eylea®) für die Therapie der neovaskulären AMD zugelassen [20]. In ihrer Effektivität hinsichtlich des Visus sind beide Medikamente etwa als gleichwertig einzustufen [69–71]. Auch das Nebenwirkungsprofil ist vergleichbar [72]. Das ursprünglich für die Behandlung von metastasiertem kolorektalen Karzinom entwickelte Bevacizumab (Avastin®) [73–75] wird im Sinne eines „off-label-use“ häufig als Alternative verwendet [76,77]. In seiner Wirksamkeit [78,79], aber auch bezüglich der Nebenwirkungen [80], entspricht es dabei weitgehend Ranibizumab. Die Kosten für Bevacizumab sind jedoch wesentlich geringer [81–84]. So kostet eine Einzeldosis Ranibizumab ca. das 40-Fache einer Einzeldosis Bevacizumab [85]. Insgesamt ist die Behandlung mit VEGF-Inhibitoren mit einem hohen finanziellen Aufwand verbunden [83,86,87].

Im Vergleich zur Anti-VEGF-Therapie [88–92] kommt eine photodynamische Therapie (PDT) mit Verteporfin (Visudyne®) zur Behandlung exsudativer AMD lediglich in bestimmten Fällen, z.B. bei extrafovealer Lage [20] oder polypoidaler choroidaler Vaskulopathie (PCV) [93], in Betracht.

Weiterer Bestandteil der AMD-Therapie ist die Versorgung mit Hilfsmitteln, z.B. vergrößernden Sehhilfen, elektronischen Vorlesegeräten oder Computern mit Sprachausgabe [33]. Diese sollen Patienten mit entsprechenden Beeinträchtigungen, z.B. hochgradiger Sehbehinderung oder Blindheit, ermöglichen zu lesen, mobiler zu werden und ihre Selbständigkeit zu verbessern [94].

1.1.4.4 Defizite in der AMD-Therapie und neue Behandlungsansätze

Die komplexe Ätiologie (siehe auch Kapitel 1.1.5), die Vielfalt pathophysiologischer Mechanismen sowie das breite klinische Spektrum (siehe auch Kapitel 1.1.2) der AMD erschweren eine gezielte und wirkungsvolle Therapie. Insbesondere bei Patienten mit trockenen Verlaufsformen sind die therapeutischen Möglichkeiten limitiert [95,96]. Doch auch die längst etablierte Anti-VEGF-Therapie bei feuchter AMD ist mit Einschränkungen verbunden. So können im Rahmen der wiederholten Injektionen neben gewünschten auch unerwünschte Effekte, z.B. thrombotische Ereignisse oder Endophthalmitis, auftreten [79]. Darüber hinaus können therapiebedingte Vernarbungen den Sehverlust durch die Erkrankung noch verstärken [97]. Einige Patienten sprechen zudem nur schlecht oder gar nicht auf die intravitrealen Spritzen an, bei anderen ist nach mehrmaliger Applikation des Medikaments eine Abnahme des therapeutischen Effekts (Tachyphylaxie) zu beobachten [98–100]. Untersuchungen zeigen, dass in derartigen Fällen ein Wechsel auf andere VEGF-Inhibitoren, z.B. von Bevacizumab und/oder Ranibizumab auf Aflibercept, eine effektive Behandlungsoption darstellen kann [101–103]. Experimentelle Therapieansätze zur Behandlung exsudativer AMD beschäftigen sich sowohl mit alternativen als auch komplementären Verfahren. Dazu gehören PDGF-Inhibitoren [104], Tyrosinkinase-Inhibitoren (z.B. Axitinib [105,106]), aber auch Strahlen- [107–110] und Gentherapie [111–113]. Auch hinsichtlich der trockenen AMD gibt die Wissenschaft zahlreiche Impulse. Ziel ist die Erhaltung bzw. Wiederherstellung der retinalen Integrität, u.a. durch Modulation des Sehzyklus [114] (Fenretinid [115], ACU-4429 [116–118]), Entzündungshemmung (Fluocinolonacetonid [119,120], Komplement-Inhibitoren [121]) sowie anti-oxidativ (Astaxanthin [122], Curcumin [123]) oder neurotrop (Ciliary neurotrophic factor (CNTF) [124–126]) wirksame Substanzen. Des Weiteren werden auf embryonalen Stammzellen basierende Therapieverfahren untersucht [127–129].

Trotz der Vielzahl experimenteller Therapieansätze bleibt abzuwarten, welche Verfahren bzw. Medikamente zukünftig auch in der Praxis Anwendung finden. Die Auseinandersetzung mit aktuellen Behandlungsansätzen und Therapieverfahren bei manifester AMD macht deutlich, dass es im Augenblick nicht möglich ist, alle AMD-Patienten in gleichem Maße effektiv zu behandeln.

1.1.5 Risikofaktoren für Krankheitsentstehung und Progression

Die AMD ist eine Erkrankung multifaktorieller Genese [3,130]. Auftreten und Fortschreiten der Krankheit hängen vom komplexen Zusammenspiel einer Vielzahl von krankheitsauslösenden bzw. krankheitsfördernden Faktoren ab [15,18,19,131,132]. Unterschieden wird dabei zwischen genetischen und verhaltens- bzw. umweltbezogenen Risikofaktoren. Bisher gelten jedoch nur wenige Risikofaktoren als gesichert. Hierzu gehören Alter, Genetik und Tabakrauchen. Für andere verhaltensbezogene Risikofaktoren ist die Studienlage zum Teil widersprüchlich. Auf sie wird im weiteren Verlauf eingegangen.

1.1.5.1 Umwelt- und verhaltensbezogene Faktoren

1.1.5.1.1 Genussmittel und Ernährung

Tabakrauchen gilt als wichtigster vermeidbarer Risikofaktor für die Entwicklung bzw. Progression von AMD [15,18,19,132–136]. Sogar eine Dosis-Wirkungs-Beziehung scheint hier vorzuliegen. Untersuchungen beschreiben dementsprechend eine Zunahme des Risikos für frühe AMD mit steigender Anzahl an gerauchten Zigaretten [16,26]. Im Vergleich zu Ex-Rauchern und Menschen, die noch nie geraucht haben, ist das AMD-Risiko bei Rauchern grundsätzlich erhöht [132]. Die Folgen des Tabakrauchens machen sich jedoch auch dann noch bemerkbar, wenn die Noxe dem Organismus längst nicht mehr zugeführt wird. So zeigt die POLA-Studie bei ehemaligen Rauchern selbst 20 Jahre nach Beendigung des Zigarettenrauchens ein erhöhtes Risiko für Spätformen der AMD [137].

Bezüglich der Wirkung von Alkohol auf das AMD-Risiko ist die Studienlage sehr unübersichtlich. Die Untersuchungsergebnisse variieren von einer Reduktion des Risikos für AMD bei moderatem Weinkonsum [138], bis hin zu einem statistisch signifikanten Zusammenhang zwischen einem erhöhten Risiko für das Auftreten früher AMD und dem Genuss von Alkohol [139]. Adams et al. berichten von einer mäßigen Assoziation zwischen Alkoholkonsum und einem erhöhten AMD-Risiko [140]. Abgesehen von gehäuftem Auftreten retinaler Drusen bei Männern mit regelmäßigem Bierkonsum, zeigen weitere Untersuchungen keinen nennenswerten Einfluss von Alkohol auf das Risiko für die Entwicklung von AMD [141–143].

Weiterhin scheinen bestimmte Ernährungsgewohnheiten das AMD-Risiko zu modifizieren. Einige Studien zeigen ein erhöhtes Risiko bei Personen, die nur geringe Mengen an bestimmten Nährstoffen zu sich nehmen. Dazu gehören die Vitamine A, C,

E und B12 sowie das Spurenelement Zink, das Xanthophyll Lutein und Omega-3-Fettsäuren [2,144,145]. Zudem werden unterschiedliche Zusammenhänge zwischen AMD und der Menge bzw. Zusammensetzung der mit der Nahrung aufgenommenen Fette beschrieben [146,147], z.B. eine Erhöhung des Progressionsrisikos zu fortgeschrittenen Formen der AMD bei besonders fettreicher Ernährung [148]. Für einige Nahrungsmittel sowie einzelne Inhaltsstoffe werden dagegen auch protektive Effekte hinsichtlich AMD beschrieben. So existieren Hinweise dafür, dass der Verzehr von Früchten [149] oder Fisch [134] das Erkrankungsrisiko für AMD reduzieren kann. Darüber hinaus konnte bei Menschen mit hoher Zufuhr von β -Karotin, Vitamin C, E und Zink über die Ernährung eine erhebliche Reduktion des Risikos für die Entwicklung von AMD gezeigt werden [150].

1.1.5.1.2 Arzneimittel

Auch die Einnahme bestimmter Medikamente wird mit der Entwicklung von AMD in Verbindung gebracht. So berichtet die ARED-Studie von einer Assoziation zwischen geographischer Atrophie und dem Gebrauch von Antazida sowie Schilddrüsenhormonen [19,27]. Zu den Auswirkungen von Aspirin auf das AMD-Risiko existieren unterschiedliche Aussagen [151–153], eine Metaanalyse verneint jedoch einen Zusammenhang [154]. Darüber hinaus zeigt sich durch die Einnahme von Calcium-Kanal-Blockern bei Frauen ein erhöhtes Risiko für späte AMD [155].

1.1.5.1.3 UV-Licht-Exposition und Vitamin D-Mangel

Welche Rolle die Exposition der Augen gegenüber ultravioletter Strahlung für die AMD spielt, ist nicht abschließend geklärt [156]. Einige Studien beschreiben ein erhöhtes Risiko bei starker Sonnenlicht-Exposition [132,157], andere wiederum finden keinen signifikanten Zusammenhang [158]. Ein entsprechender Schutz der Augen wird dennoch empfohlen [159,160]. Ein geringeres Risiko für weiche Drusen (siehe auch Kapitel 1.1.5) bei Personen, die regelmäßig eine Sonnenbrille tragen [132,161], unterstreicht diese Empfehlung.

Neben der Wirkung auf das Auge ist Sonnenlicht eine wichtige Voraussetzung für die körpereigene Synthese von Vitamin D, da dieses nur in wenigen Nahrungsmitteln in ausreichenden Mengen enthalten ist. Die Aufnahme über die Nahrung reicht daher meist nicht aus, um den menschlichen Bedarf vollständig zu decken [162,163]. Vitamin-D-Mangel ist ein weltweit verbreitetes Problem [164,165]. Eine Studie von

Parekh et al. lieferte erstmals Hinweise für die Bedeutung von Vitamin D hinsichtlich der AMD. Dabei fand sich eine inverse Beziehung zwischen dem Vitamin-D-Serum-Spiegel und dem Auftreten früher AMD [166]. Vergleichbare Ergebnisse aus anderen Untersuchungen untermauern die angedeutete Verbindung zur AMD und legen einen protektiven Effekt des Vitamins nahe [167,168], welcher für andere Erkrankungen mit vergleichbarer Pathophysiologie wie beispielsweise Diabetes mellitus bereits beschrieben wurde [169–172]. Es liegen allerdings auch Studien vor, die keine Assoziation zwischen Vitamin-D-Spiegel und dem Auftreten von AMD zeigen [173,174].

1.1.5.2 Komorbiditäten

1.1.5.2.1 Systemische Erkrankungen

Die Stoffwechselerkrankung Diabetes mellitus wird sowohl mit früher [175] als auch mit später AMD [17,155,176] in Verbindung gebracht. Eine Meta-Analyse aus dem Jahr 2014 stützt diese Ergebnisse, detektiert jedoch einen stärkeren Zusammenhang für Spätformen von AMD [177]. In einer älteren Fall-Kontroll-Studie wurden hingegen keine signifikanten Unterschiede zwischen Fällen und Kontrollen hinsichtlich AMD und Diabetes festgestellt [178].

Bezüglich des Einflusses kardiovaskulärer Erkrankungen (Koronare Herzerkrankung, Angina pectoris, Myokardinfarkt, Herzversagen, Schlaganfall) sowie entsprechenden Risikofaktoren (Arteriosklerose, arterielle Hypertonie) auf das Auftreten oder Voranschreiten von AMD sind die Daten äußerst inhomogen [15,155,176,178–191]. Eindeutige Aussagen hinsichtlich des AMD-Risikos sind daher zu diesem Zeitpunkt nicht möglich.

Im Gegensatz dazu existieren einige Anhaltspunkte dafür, dass sich Übergewicht bzw. Adipositas ungünstig auf das AMD-Risiko auswirken [15,19,136,155,192]. In einer prospektiven Kohortenstudie mit 41501 Personen konnte dieser Zusammenhang aber nur bei Männern beobachtet werden. Bei Frauen zeichnete sich sogar eine inverse Beziehung zwischen Körpergewicht und früher AMD ab [193]. Eine Übersichtsarbeit beschreibt eine schwache Assoziation zwischen Körpergewicht und AMD-Risiko. Innerhalb bestimmter Gewichtsgrenzen konnte darüber hinaus ein linearer Anstieg des Risikos um 2% je BMI-Erhöhung um 1 kg/m² gezeigt werden [194].

Über die Bedeutung von Erkrankungen bzw. Funktionseinschränkungen der Nieren für das AMD-Risiko ist bislang wenig bekannt. Zwar weisen die Ergebnisse einiger

Studien auf eine derartige Verknüpfung hin [195–197], allerdings konnten diese Hinweise bisher nicht bestätigt werden [198].

Neuere Untersuchungen setzen sich zudem mit dem Einfluss der Schilddrüse und entsprechender Pathologien auseinander. Die Rotterdam-Studie konnte eine positive Assoziation zwischen freiem Thyroxin (fT4) und einem erhöhten Risiko für AMD zeigen [199]. Eine aktuelle Fall-Kontroll-Studie bestätigt diese Beobachtung [200]. Analog wird ein Anstieg des AMD-Risikos bei manifester Hyperthyreose (Schilddrüsenüberfunktion) beschrieben [201]. Dennoch gibt es auch Anhaltspunkte für einen möglichen Zusammenhang zwischen Hypothyreose (Schilddrüsenunterfunktion) und AMD [202].

1.1.5.2.2 Augenerkrankungen, Augenfarbe und Katarakt-Operation

Auch ophthalmologische Erkrankungen werden hinsichtlich ihrer Auswirkungen auf das AMD-Risiko untersucht. Zu den häufigsten Augenleiden des Alters neben der AMD gehören Presbyopie (Alterweitsichtigkeit), Katarakt (Grauer Star), Glaukom (Grüner Star) und diabetische Retinopathie [1]. Es ist daher davon auszugehen, dass ältere Patienten, welche an zwei oder mehreren dieser Erkrankungen gleichzeitig leiden, keine Seltenheit darstellen. Eine retrospektive Erhebung von Hahn et al. legt ein erhöhtes Risiko für fortgeschrittene AMD bei Personen mit diabetischer Retinopathie nahe [203]. Weiterhin scheinen sich Fehlsichtigkeit [204] sowie eine Trübung der Linse [19,191,205] auf das AMD-Risiko auszuwirken. Häufig wird auch ein Zusammenhang zwischen Hyperopie und früher AMD beschrieben [206–208].

Eine schwache Pigmentierung der Iris (z.B. blaue Augen) wird ebenfalls mit AMD assoziiert [191,209–211]. Zugleich existieren Hinweise, dass sich eine starke Pigmentierung (z.B. braune Augen) protektiv auswirkt [15,212]. Andere Studien finden hingegen keine Assoziation zwischen Augenfarbe und AMD [158,213].

Darüber hinaus befassen sich zahlreiche Untersuchungen mit der Sinnhaftigkeit einer Katarakt-Operation bei AMD-Patienten mit Katarakt [214–220]. Obwohl diese Operation eine effektive Behandlung bei Katarakt-bedingtem Sehverlust darstellt, bestehen Befürchtungen, eine vorhandene AMD durch die Intervention zu verschlimmern. Dies würde sich wiederum negativ auf die Sehfähigkeit auswirken. Basierend auf den aktuell verfügbaren Daten ist es nicht möglich, eine eindeutige Aussage darüber zu treffen, ob eine Katarakt-Operation für AMD-Patienten langfristig (12 Monate) von Nutzen ist. Kurzfristig (6 Monate) zeigt sich im Vergleich zu Patienten

ohne Operation eine Verbesserung der Sehschärfe. Unklar ist, ob sich der Zeitpunkt der Operation nachhaltig auf das Behandlungsergebnis auswirkt [221,222].

1.1.5.3 Genetische Disposition

Besonders im Bereich Genetik ist die Forschung einer erheblichen Dynamik unterworfen. Innerhalb der letzten Jahrzehnte entwickelte sich auf der Grundlage von Zwillingsstudien [223,224] und anderen Untersuchungen zur Erblichkeit bzw. familiären Häufung der AMD [225,226] ein umfassendes Verständnis hinsichtlich des Einflusses genetischer Faktoren auf Entstehung und Progression der Erkrankung [227]. Im Jahr 2005 konnten Klein et al. erstmals in einer Genomweiten Assoziationsstudie (GWAS) einen Zusammenhang zwischen dem Auftreten von AMD und einer Variante (p.Y402H) des Gens für den Komplementfaktor H (CFH) aufzeigen [228]. Viele gleichartige Studien, die ebenfalls das Auftreten bestimmter genetischer Varianten innerhalb einer Population von Kranken bzw. Gesunden untersuchten, folgten [229–232]. Man gelangte zu der Erkenntnis, dass jeder Mensch hinsichtlich verschiedener Erkrankungen eine Art individuellen „Fingerabdruck“ mit günstigen und ungünstigen Gen-Varianten besitzt. GWAS konnten in den letzten Jahren starke genetische Effekte bei AMD nachweisen [233].

Mittlerweile sind 52 Varianten auf 34 Genorten bekannt, die im Zusammenhang mit der Erkrankung stehen [234]. Die entsprechenden Gene regulieren u.a. die Komplementkaskade [235–239] als wichtigen Bestandteil des Immunsystems, den Lipoprotein- [232,240] und Kollagenstoffwechsel sowie die Angiogenese [241] (Tabelle 2). Über diese Signal- und Stoffwechselwege können ungünstige Gen-Varianten sowohl den Beginn als auch die Progression der Erkrankung wesentlich beeinflussen [2,242].

Chromosom	Bezeichnung des Genlokus	Funktion/ entsprechender Stoffwechselweg (assoziierte Erkrankung)
1	CFH	Komplementsystem
4	CFI	Komplementsystem
5	C9	Komplementsystem
6	VEGFA	Angiogenese
8	TNFRSF10A	Zelltod
10	ARMS2/HTRA1	Unsicher; evtl. mitochondriales/ Zellwachstum
13	B3GALTL	Glukosetransport
14	RAD51B	Homologe Rekombination
15	LIPC	Lipoproteinstoffwechsel (Arteriosklerose)
16	CETP	Lipoproteinstoffwechsel (Arteriosklerose)
19	C3	Komplementsystem
19	APOE	Lipoproteinstoffwechsel (Arteriosklerose)
22	SLC16A8	Laktattransport

Tab. 2: Auswahl von Genorten mit gesicherter Assoziation zur AMD
 Adaptiert nach Black und Clark, 2016 [243]; Fritsche et al., 2016 [234]

In der Regel zeigen mit komplexen Erkrankungen assoziierte Gen-Varianten einen deutlichen Zusammenhang zwischen der Häufigkeit, die ein Allel in der Bevölkerung hat (Allelfrequenz), und der Effektgröße. So weisen seltene Varianten eine höhere Effektstärke auf, während häufige Varianten (Allelfrequenzen über 10%) eher geringe Effektstärken haben. Die Genetik der AMD nimmt unter den komplexen Erkrankungen eine Sonderstellung ein. Die meisten dieser Erkrankungen weisen vergleichsweise viele, relativ häufig auftretende genetische Faktoren (Allelfrequenzen von 10 bis 50%) mit geringen bis moderaten Effekten auf (Erhöhung des Krankheitsrisikos je Allel um 1 bis 50%). Bei der AMD hingegen finden sich häufige genetische Merkmale, die das Risiko um das Zwei- bis Vierfache (also um 200 bis 400% pro Allel) erhöhen [233]. Liegen beispielsweise ungünstige Varianten der Loci CFH und ARMS2/HTRA1 vor, so steigt das Erkrankungsrisiko um das Neunfache an. Auch das Progressionsrisiko ist bei Personen mit entsprechenden genetischen Risiko-Varianten deutlich höher [234,244]. Besonders die Spätformen der Erkrankung unterliegen einem starken genetischen Einfluss. So ist das Risiko für die Entwicklung einer fortgeschrittenen AMD bei Personen mit ungünstigem genetischen Profil im Vergleich zu Personen mit günstigen Gen-Varianten um den Faktor 44 erhöht [234].

Durch Bildung eines genetischen Risiko-Scores lassen sich Personen einer Hochrisikogruppe identifizieren. Dieser Score errechnet sich unter Berücksichtigung der Effektstärke der jeweiligen Varianten aus der Summe der Risiko-Allele [233]. Die genetische Testung hinsichtlich des AMD-Risikos wird auch kommerziell angeboten. Bei diesen sogenannten „Direct-to-consumer“ (DCT)-Gentests handelt es sich um verschiedene, frei zugängliche genetische Untersuchungen, die der Verbraucher entgeltlich bei unterschiedlichen Anbietern anfordern kann. Im Gegensatz zur herkömmlichen genetischen Testung bedarf es keiner Mittelsperson, z.B. in Form eines Arztes. Die Testergebnisse werden direkt an den Auftraggeber übermittelt. Als Hauptvertriebsplattform dient das Internet [245]. Im Rahmen einer Studie zur Bewertung der Praxistauglichkeit sowie des Vorhersagewerts derartiger Gentests wurden die Tests vier verschiedener Anbieter (23andMe, deCODEme, Easy DNA, Genetic Testing Laboratories) als derzeit noch ungeeignet für den klinischen Einsatz eingestuft. Die Testergebnisse bei der Bestimmung des Lebenszeitrisikos für AMD variierten von 1,4% bis 16,1%, während ein validiertes Vorhersagemodell (Three Continent AMD Consortium) Werte von 0,5% bis 4,2% ergab. Als wichtigste Gründe für diese Unterschiede werden die Verwendung einer begrenzten Anzahl genetischer Marker, die Auswahl der Referenzpopulation und die Methodik zur Risikoberechnung angeführt. Die Autoren gelangten zu dem Schluss, dass für eine umfassende Abschätzung des individuellen AMD-Risikos neben genetischen Aspekten auch Umweltfaktoren einfließen sollten [246]. Einige andere Arbeiten setzen sich ebenfalls kritisch mit der kommerziellen Verbreitung genetischer Untersuchungen, deren Aussagekraft und möglichen Konsequenzen für den Nutzer auseinander [245,247]. Die Bedeutung der genetischen Ausstattung des Patienten beschränkt sich jedoch nicht nur auf den prognostischen Wert hinsichtlich des Erkrankungsbeginns bzw. -verlaufs. Zunehmend verdichten sich Hinweise dafür, dass der Genotyp auch eine entscheidende Rolle bei der Reaktion des Organismus auf exogene Einflüsse spielt [131]. Dies ist besonders im Hinblick auf präventive und therapeutische Möglichkeiten von großem Interesse. Vor diesem Hintergrund untersuchten Studien, ob die Wirksamkeit von Nahrungsergänzungsmitteln in Abhängigkeit des Genotyps variiert, und brachten widersprüchliche Ergebnisse [248–251]. Gleiches gilt für das Ansprechen auf die Therapie mit VEGF-Inhibitoren [252–257]. Gentests wird daher bislang (noch) keine besondere Relevanz für eine personalisierte Behandlung zugeschrieben [227,258,259].

1.2 Genetische Beratung und Testung durch Augenärzte

Genetische Testung beschränkt sich längst nicht mehr auf familiäre Tumorleiden und seltene Erbkrankheiten. Die Vermarktung derartiger Untersuchungen zielt auf häufige Erkrankungen in der Bevölkerung ab, wodurch das Fachgebiet Genetik nicht länger ausschließlich Spezialisten vorbehalten bleiben wird. Dementsprechend wird damit gerechnet, dass die Primärversorgung in Zukunft eine größere Rolle beim Angebot von Dienstleistungen im Bereich Genetik spielen wird [260]. Aufgrund der vielfältigen Möglichkeiten genetischer Diagnostik hinsichtlich AMD ist davon auszugehen, dass es sich bei der Begegnung von AMD-Patienten oder Angehörigen mit entsprechendem Untersuchungsergebnis mit Ophthalmologen nicht um Einzelfälle handelt [258]. Der Umgang mit Patienten, deren Erkrankung eine wesentliche erbliche Komponente aufweist, erweitert den Verantwortungsbereich des Augenarztes [261]. Hinzu kommen ethische Probleme und psychosoziale Aspekte. Dies erfordert gezieltes Vorgehen und zusätzliche Kompetenz. Dazu zählen Kenntnisse im Bereich Genetik sowie die Erhebung einer Familienanamnese [262]. Darüber hinaus erschweren einige Aspekte die genetische Beratung bezüglich AMD. So wurden bereits zahlreiche Gene identifiziert, deren Interaktion zum Ausbruch der Erkrankung führen kann. Zudem gibt es derzeit keine Möglichkeit, den Einfluss von Umweltfaktoren, denen eine Person im Verlauf ihres Lebens ausgesetzt ist, zu messen [258]. Dennoch kann genetische Beratung als wichtiger Bestandteil in der Augenheilkunde betrachtet werden. Die Kommunikation genetischer Informationen durch den Arzt dient als Grundlage für individuelle und familienübergreifende Entscheidungen hinsichtlich frühzeitiger diagnostischer sowie therapeutischer Maßnahmen [261].

Die Empfehlungen der American Academy of Ophthalmology beinhalten konkrete Ausführungen zum ärztlichen Vorgehen bei genetischer Testung, wonach DCT-Genests nach Möglichkeit zu vermeiden bzw. Patienten von diesem Vorhaben abzubringen sind. Zudem wird von einer routinemäßigen Testung genetisch komplexer Erkrankungen wie AMD so lange abgeraten, bis klinische Studien die Wirksamkeit Genotyp-spezifischer Behandlungsansätze zeigen [263]. In Deutschland sind die Rahmenbedingungen zur Durchführung genetischer Untersuchungen durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) klar festgelegt (Bundesgesetzblatt Jahrgang 2009 Teil I Nr. 50, S.2529-2538).

Es ist nur wenig darüber bekannt, inwiefern Ärzte genetische Aspekte bei der Behandlung von Erkrankungen in der täglichen Praxis berücksichtigen. Eine Befragung brasilianischer Augenärzte zeigte, dass genetische Beratung von der überwiegenden Mehrheit der Befragten als wichtig betrachtet wird, um Erblindung vorzubeugen. Allerdings gaben lediglich 12-16% an, sich bei der Weitergabe von Informationen zu Genetik und genetischen Erkrankungen sicher zu fühlen [261]. Im Rahmen einer Fokusgruppenstudie äußerten Beschäftigte in der niederländischen Primärversorgung Bedenken hinsichtlich der Aussagekraft von Informationen, die aus genetischen Tests abgeleitet werden. Außerdem beinhaltet die Weitergabe derartiger Informationen das Risiko der Datenschutzverletzung [262].

1.3 Ophthalmologische Versorgungssituation in Deutschland

Gemessen an der Anzahl der Ophthalmologen (Angaben der Bundesärztekammer für das Jahr 2010: 5.680 ambulant und 888 stationär tätige Augenärzte sowie weitere 237 Augenärzte, die in nicht-kurativen Bereichen wie Behörden tätig waren) findet die augenärztliche Versorgung überwiegend im ambulanten Bereich statt. Innerhalb dieses Sektors vollzog sich in den letzten Jahren ein Strukturwandel zu mehr Gemeinschaftspraxen und medizinischen Versorgungszentren (MVZ). Gleichzeitig nahm die Zahl ophthalmologischer Einzelpraxen deutlich ab (Rückgang um 25% über zehn Jahre). Dennoch bleibt die Einzelpraxis mit Abstand die am weitesten verbreitete Versorgungsform und ist damit weiterhin essentieller Bestandteil der augenärztlichen Grundversorgung. Eine flächendeckende ophthalmologische Versorgung stellt jedoch bereits heute vielerorts ein Problem dar.

Mit ca. 31,5 Millionen ophthalmologischen Behandlungsfällen pro Jahr gehört die Augenheilkunde zu den am meisten frequentierten Fachbereichen in der Medizin. Die Anzahl der Patienten pro Augenarzt liegt dabei 60,7% über dem Durchschnitt aller anderen medizinischen Fachdisziplinen. Etwa ein Viertel der Bevölkerung befindet sich jährlich mindestens einmal in augenärztlicher Behandlung. Insgesamt werden augenärztliche Leistungen von Menschen ab dem 60. Lebensjahr deutlich häufiger in Anspruch genommen. So suchen über 50% der Menschen im Alter über 70 Jahren mindestens einmal im Jahr einen Augenarzt auf [264].

1.3.1 Herausforderungen aufgrund des demographischen Wandels

Gemäß der im Rahmen einer Pressekonferenz des Statistischen Bundesamtes am 7. November 2006 in Berlin veröffentlichten Hochrechnungen, ist im Jahr 2050 ca. jeder dritte Deutsche 65 Jahre alt oder älter [265]. Die Gesellschaft ist mit zunehmender Alterung konfrontiert. Der Anteil älterer Menschen an der Gesamtbevölkerung erfährt dadurch einen enormen Zuwachs. Da vorwiegend ältere Menschen an Augenerkrankungen leiden, hat die verschobene Altersstruktur eklatante Auswirkungen auf die augenärztliche Versorgung. Bis 2030 wird allein für Menschen über 60 Jahre eine Zunahme um 7,7 Millionen ophthalmologische Behandlungsfälle prognostiziert. Die steigende Lebenserwartung sowie neue Diagnose- und Therapieverfahren treiben die Nachfrage im Bereich der augenärztlichen Versorgung zusätzlich in die Höhe. Im Gegensatz zu vielen anderen Volkskrankheiten, z.B. Brustkrebs und Asthma, haben altersabhängige Augenerkrankungen wie AMD eine wachsende Bedeutung für die Gesundheit der Bevölkerung in Deutschland.

Diesen Entwicklungen stehen die Veränderungen der Versorgungsstruktur gegenüber. Die Augenheilkunde steht vor der Herausforderung, den gestiegenen und weiter steigenden Versorgungsbedarf zu decken. Eine adäquate Anpassung der ophthalmologischen Versorgung an die neuen Bedingungen erfordert zusätzliche Ressourcen, die von Politik und Entscheidungsträgern des Gesundheitssystems mobilisiert und den entsprechenden Bereichen zugeführt werden müssen. Deshalb ist eine enge Zusammenarbeit mit den politisch Verantwortlichen der Bundesländer, den Krankenkassen sowie den Kassenärztlichen Vereinigungen dringend notwendig. Von einer Kostendeckung ohne durch den Patienten erbrachte Zusatzleistungen ist die Augenheilkunde bereits heute weit entfernt. So macht die Vergütung augenärztlicher Leistungen durch gesetzliche Krankenkassen mit etwa 20 Euro pro Patient und Quartal eine umfassende Basisversorgung nicht möglich. In Anbetracht der immer älter werdenden Gesellschaft und den damit verbundenen Ausgabenerhöhungen scheint eine Erweiterung des Leistungskataloges der Krankenkassen – ggf. zu Lasten anderer Fachrichtungen, welche weniger oder gar nicht vom demographischen Wandel betroffen sind – unabdingbar. Ohne neue Finanzierungsmodelle, z.B. in Form von Zusatzversicherungen, werden Eigenleistungen von Patienten für notwendige medizinische Leistungen auch in Zukunft unumgänglich bleiben [264].

1.4 Konzepte präventiver Medizin

Angesichts der epidemiologischen Dimensionen der AMD (siehe auch Kapitel 1.1.1) sowie der begrenzten Interventionsmöglichkeiten im Krankheitsfall (siehe auch Kapitel 1.1.4.4) besteht ein vielversprechender Ansatz darin, den Fokus zunehmend auf die Möglichkeiten präventiver Medizin zu richten. Besonders die umfassenden epidemiologischen Forschungsaktivitäten zu verhaltensbezogenen Risikofaktoren (siehe auch Kapitel 1.1.5.1) eröffnen hier Handlungsspielräume. Die wissenschaftlichen Fortschritte im Bereich Genetik (siehe auch Kapitel 1.1.5.3) haben neue Perspektiven für eine frühzeitige Identifizierung eines genetischen Risikos geschaffen und damit potenziell die Möglichkeit für zukünftige gezielte primär- und sekundärpräventive Maßnahmen aufgezeigt. Auch die Politik in Deutschland lässt Bemühungen erkennen, Prävention in naher Zukunft stärker politisch zu steuern. Vor diesem Hintergrund wurde im Sommer 2015 das Präventionsgesetz (PrävG) verabschiedet (Bundesgesetzblatt Jahrgang 2015 Teil I Nr. 31, S.1368-1379), das Gesundheitsförderung und Prävention in Deutschland stärken soll.

1.4.1 Wissensvermittlung und Information von Patienten

Um Prävention auch in der Praxis sinnvoll umsetzen zu können, gilt es, sich genauer mit den beteiligten Schlüsselakteuren zu beschäftigen. Niedergelassene Ärzte spielen dabei eine entscheidende Rolle. Der Arzt stellt ein wichtiges Bindeglied zwischen den Erkenntnissen der Wissenschaft und deren zweckmäßigen Anwendung in der klinischen Praxis dar. Die Weitergabe von Information spielt daher eine zentrale Rolle, insbesondere hinsichtlich einer möglichen Einflussnahme auf das Verhalten des Patienten. Dies gilt auch für den Wissenstransfer über genetische Aspekte chronischer Erkrankungen, welche nicht nur für den Patienten selbst, sondern auch für dessen Angehörige von Bedeutung sein können [266,267]. Schätzungen zufolge weisen über 90% aller Erkrankungen eine wesentliche erbliche Komponente auf oder werden maßgeblich durch genetische Faktoren beeinflusst [261]. Das Wissen über eine patientenorientierte und zielführende Kommunikation ließe sich damit unter Umständen auch auf etliche andere „Volkskrankheiten“, z.B. Diabetes mellitus Typ 2 oder kardiovaskuläre Erkrankungen, übertragen. Die Bedeutung der Kommunikation spiegelt sich auch in den Leitlinien des Berufsverbands der Augenärzte Deutschlands (BVA) und der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft (DOG) zur AMD [33]

wider. Darin werden eine ausführliche Aufklärung des Patienten über Krankheitsverlauf und Behandlungsoptionen, die Einweisung in die selbstständige Kontrolle des zentralen Gesichtsfeldes (z.B. mittels Amsler-Karte) bei weitgehend erhaltener Sehfähigkeit sowie der Verweis auf Patientengruppen der Pro Retina Deutschland e.V. als wichtige Bestandteile des Behandlungskonzepts aufgeführt.

Bislang ist unklar, inwieweit die Erkenntnisse aus der Humangenetik bzw. der genetischen Epidemiologie die alltägliche Praxis von Augenärzten, z.B. im Gespräch mit AMD-Patienten, beeinflussen. Da die Aufklärung über Krankheitsentstehung sowie Primär- und Sekundärprävention zum ärztlichen Behandlungsauftrag gehören ((Muster-)Berufsordnung für die in Deutschland tätigen Ärztinnen und Ärzte in der Fassung des Beschlusses des 118. Deutschen Ärztetages 2015 in Frankfurt am Main), wären diese Erkenntnisse möglicherweise auch für Ophthalmologen, die AMD-Patienten bzw. deren Angehörige betreuen, relevant. Im Moment kann jedoch nur darüber spekuliert werden, ob bzw. wie neues Wissen zum genetischen Hintergrund der AMD mit Betroffenen kommuniziert wird.

1.5 Zielsetzung der Arbeit

Folgende Fragen sollen im Rahmen der Studie untersucht werden:

- Für wie relevant halten niedergelassene Augenärzte präventive Maßnahmen hinsichtlich AMD?
- Welche Bedeutung messen sie den genetischen Erkenntnissen zur AMD bei?
- Welche Vorteile und Nutzen sehen sie darin, ihre Patienten bzw. deren Angehörige über die genetische Komponente der Krankheitsentstehung aufzuklären?
- Erweitert sich durch das Wissen um die Bedeutung der Genetik das Potenzial für präventive Maßnahmen?
- Welche Schwierigkeiten und Herausforderungen werden mit einer Aufklärung über genetische Hintergründe verbunden?
- Welche Barrieren erschweren Augenärzten das Gespräch über genetische Faktoren in der täglichen Praxis?

2 Material und Methoden

2.2 Studiendesign

Aufgrund des explorativen Charakters der Fragestellung wurde ein qualitatives Studiendesign gewählt, da sich qualitative Erhebungsmethoden besonders gut eignen, um Erfahrungen, Überzeugungen, Erwartungen und Wahrnehmungen zu erfassen [268–273]. Dadurch sollen bestimmte Verhaltensweisen erschlossen und verstanden werden [269,271,273,274], was für die Thematisierung von Genetik und Prävention im ärztlichen Gespräch mit AMD-Patienten besonders wichtig ist.

2.2 Datenerhebung

2.2.1 Interviewleitfaden

Es wurden semi-strukturierte face-to-face Interviews geführt. Die Befragung orientierte sich dabei an einem Interviewleitfaden, der die Dimensionen Patientengespräch, Herausforderungen in der Kommunikation, Prävention, Genetik und Patienteninformation im Kontext der AMD abdeckte. Tabelle 3 zeigt den vollständigen Interviewleitfaden:

Themenbereich	Fragestellung
1. <u>Patientengespräch:</u>	<p><i>Welche Themen behandeln Sie im Gespräch mit AMD-Patienten?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ◦ <i>bei Erstdiagnose</i> ◦ <i>im Verlauf der Behandlung</i> <p>→ <i>Unterschiede zwischen neuen und langjährigen Patienten?</i></p>
2. <u>Herausforderungen in der Kommunikation:</u>	<p><i>Was sind Herausforderungen in der Kommunikation mit AMD-Patienten?</i></p>
3. <u>Prävention:</u>	<p><i>Wie stehen Sie zum Thema Prävention bei AMD-Patienten und gibt es Patienten, bei denen Sie diese Angelegenheit besonders wichtig finden?</i></p> <p><i>Worüber informieren Sie die Patienten?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ◦ <i>Geben Sie konkrete Handlungsanweisungen?</i> ◦ <i>Empfehlen Sie Nahrungsergänzungsmittel?</i> ◦ <i>Wie reagieren die Patienten?</i> <p><i>Welche Informationen fragen die Patienten bezüglich Prävention aktiv nach (= Reaktion)?</i></p>
4. <u>Genetik:</u>	<p><i>Gehen Sie darauf ein, dass es möglicherweise eine genetische Komponente bei der Erkrankung gibt?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ◦ <i>wenn nein, warum nicht?</i> ◦ <i>wenn ja, worauf achten Sie bei diesem Gespräch, wie gehen Sie konkret vor?</i> <p>→ <i>Erfahrungswerte hinsichtlich Konsequenzen/ Verunsicherung der Patienten</i> <i>(Reaktionen der Patienten in den Bereichen Psyche und Verhalten)</i> → <i>Potenzial für Angehörige (Screening [Leitlinie] bei Beschwerdefreiheit)</i></p> <p><i>Wie gehen Sie mit Nachfragen von Patienten zum Thema Genetik um?</i></p> <p><i>Fühlen Sie sich mit genetischen Aspekten gut vertraut?</i></p> <p><i>Glauben Sie, dass die genetische Beratung in Ihren Zuständigkeitsbereich fällt?</i></p> <p><i>Inwiefern informieren Sie sich über Genetik?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ◦ <i>Bewertung der Zugänglichkeit der Informationen</i> ◦ <i>Relevanz der Genetik in Bezug auf die Praxis (v.a. Prävention)</i> <p><i>Welchen Beitrag leistet die Forschung im Bereich Genetik zur Prävention der AMD aus Ihrer Sicht?</i></p> <p><i>Wo sehen Sie Handlungsbedarf, um eine Brücke zwischen wissenschaftlicher Theorie und alltäglicher Praxis zu schlagen (z.B. im Sinne von Leitlinien oder Fortbildungen)?</i></p> <p><i>Wie schätzen Sie den Nutzen von Gentests in naher und ferner Zukunft ein?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ◦ <i>Identifikation von Risiko-Patienten?</i> ◦ <i>Eignung der Patienten für eine Therapie?</i>
5. <u>Patienteninformation:</u>	<p><i>Welche Patienteninformationen (Flyer, Broschüren, Filme etc.) sind Ihnen bekannt?</i></p> <p><i>Welche haben Sie in Ihrer Praxis ausliegen und wie nutzen Sie diese zur Aufklärung der Patienten?</i></p> <p><i>Informieren Sie auch über nicht medizinische Beratungsmöglichkeiten (Selbsthilfegruppen etc.) und wenn ja über welche?</i></p>

Abb. 2: Interviewleitfaden

2.2.2 Rekrutierung und Befragung

Die Rekrutierung der Interviewpartner erfolgte aus forschungsökonomischen Gründen in Regensburg und benachbarten Kommunen und Städten und wurde bis zur theoretischen Sättigung fortgeführt, d.h. bis zu dem Zeitpunkt, ab dem in den Interviews keine neuen Kategorien, Themen oder Erklärungen mehr erkennbar waren („theoretical saturation“ nach Glaser und Strauss, 1967, S.61 [275]). Sowohl einzelne Ärzte als auch Gemeinschaftspraxen (Befragung von nur einem Arzt aus einem Praxisteam) wurden zunächst schriftlich in Form eines offiziellen Anschreibens über das Institut für Epidemiologie und Präventivmedizin der Universität Regensburg kontaktiert und die Zielsetzung der Studie dabei in Grundzügen dargestellt. Anschließend erfolgte telefonischer Kontakt sowie bei Einverständnis die Vereinbarung eines Interviewtermins. Auf Anfrage erhielten Interessenten den Interviewleitfaden im Vorfeld. Insgesamt wurden sukzessive Anfragen an 25 Augenärzte versandt, wovon sich 15 zu einem Interview bereit erklärten und somit befragt werden konnten (Erhebungszeitraum: 19. Januar 2016 bis 9. Juni 2016). Den zehn Absagen lag fehlendes Interesse an der Studie oder Zeitmangel zugrunde. Die Befragung fand in der jeweiligen Praxis statt und dauerte im Median 26 Minuten (17 bis 36 min).

Im Rahmen des Anschreibens sowie unmittelbar vor Beginn des Interviews wurden die Studienteilnehmer darüber aufgeklärt, dass das Gespräch mittels Diktiergerät aufgezeichnet, anschließend verbatim transkribiert und anonymisiert wird. Außerdem wurde auf eine Aufwandsentschädigung von 75 Euro je Interview hingewiesen. Ein positives Votum der Ethikkommission Regensburg liegt vor (Referenznummer: 14-101-0237)

2.3 Stichprobe

Bei den insgesamt 15 Befragten handelte es sich um niedergelassene Augenärzte/innen (m=12, f=3) aus acht Städten bzw. Gemeinden in den ostbayerischen Regierungsbezirken Oberpfalz (Stadt Regensburg, n=7; Landkreis Regensburg, n=4; Landkreis Schwandorf, n=2) und Niederbayern (Stadt Straubing, n=1; Landkreis Kelheim, n=1). Alle Studienteilnehmer/-innen verfügen über Facharztqualifikation (Facharzt für Augenheilkunde) und waren zum Zeitpunkt des Interviews zwischen 13 und 38 Jahre als Ophthalmologen tätig.

2.4 Datenanalyse

Bereits begleitend zur Datenerhebung wurden die Transkripte in Anlehnung an die qualitative Inhaltsanalyse nach Mayring [276] sowie die Grounded Theory von Glaser und Strauss [275] einer systematischen Inhaltsanalyse unterzogen. Zunächst erfolgte die Gliederung des Materials in Sinnabschnitte. Aus diesen inhaltlich geschlossenen Textbausteinen konnten wiederum einzelne Kategorien gebildet werden. Das dadurch entstandene Kategoriensystem wurde während des Auswertungsprozesses kontinuierlich um neue Aspekte erweitert und dadurch sukzessive modifiziert [277]. Wie von Stamann et al. dargestellt, wurden die Oberkategorien (Prävention, Genetik etc.) im Rahmen dieser Arbeit deduktiv auf Grundlage der fünf Dimensionen des Interviewleitfadens festgelegt [278] (siehe auch 2.2.1). Im Hinblick auf die Auswertung waren dadurch bereits im Voraus einige wesentliche Themen vorgegeben. Die Entwicklung der Unterkategorien erfolgte hingegen induktiv nach dem Prinzip der Grounded Theory [278] aus den Aussagen der Interviewpartner heraus [277].

3 Ergebnisse

3.1 Herausforderungen im Gespräch mit AMD-Patienten

3.1.1 Zeitmangel im Praxisalltag

Eine deutliche Mehrheit der Befragten sah im Faktor Zeit eine wesentliche Einschränkung für die Gestaltung des Patientengesprächs. Nach Angaben der Ärzte wirkte sich das limitierend auf sämtliche Gesprächsinhalte aus, was zusätzlich dadurch unterstrichen wurde, dass einige Interviewpartner das Thema Zeitdruck oder Zeitmangel im Laufe des Interviews wiederholt in unterschiedlichsten Zusammenhängen aufgriffen (IP 09, IP 10, IP 11, IP 14, IP 15). Im Praxisalltag sei kein Platz für längere Gespräche (IP 01, IP 02, IP 03 IP 05, IP 06, IP 09, IP 10, IP 11, IP 14, IP 15). Um dennoch effizientes Arbeiten zu ermöglichen und der Vielzahl an Patienten gerecht zu werden, versuche man notgedrungen, das Gespräch den Gegebenheiten anzupassen. Dies erfordere jedoch eine zielgerichtete Gesprächsführung. So müsse man sich auch in wichtigen Angelegenheiten, wie beispielsweise Prognose oder Prävention, auf das Wesentliche beschränken. Andernfalls laufe man Gefahr, den zeitlichen Rahmen zu sprengen (IP 06):

„Bei den weiter in die Zukunft orientierten Fragen und auch vorbeugenden Maßnahmen, da muss man auf einem gewissen fruchtbaren Boden bleiben, sonst kann man das vom Zeitlimit her gar nicht schaffen. Also da muss man sich schon ein bisschen eingrenzen.“ (IP 06)

Gleichzeitig, so räumten einige Mediziner ein, unterschlage man genau aus diesem Grund Themen, die für die Aufklärung weniger wichtig erscheinen, z.B. das Thema Genetik (IP 02, IP 14, IP 15).

„Ich mache am Tag siebzig, achtzig Patienten. Ich habe ja keine Zeit, dass ich da bei jedem AMD-Patienten auf die Genetik eingehe. Das geht nicht!“ (IP 02)

Allgemein lässt sich festhalten, dass aus Zeitgründen nicht das gesamte Spektrum möglicher Themen – von der Unterscheidung zwischen trockener und feuchter AMD, über Therapiemöglichkeiten und präventive Ansätze, bis hin zum genetischen Aspekt der Erkrankung – diskutiert werden kann.

3.1.2 Veränderung der Gesprächssituation im Laufe der Behandlung

3.1.2.1 Erstgespräch

Das Gespräch bei Erstdiagnose stellt in vielerlei Hinsicht eine besondere Situation dar. Patienten kommen als Ratsuchende in die Praxis und der Arzt steht nach erfolgter Diagnostik in der Regel vor der Aufgabe, den erhobenen Befund mitteilen und damit auch die belastende Prognose darlegen zu müssen. Diese Konstellation wurde insofern berücksichtigt, dass einige Ärzte, trotz der mehrfach beklagten Zeitnot, die Bedeutung des ausführlichen Gesprächs bei diesem Erstkontakt im Vergleich zu gewöhnlichen Kontrollterminen betonten (IP 04, IP 13, IP 15):

„Bei Erstdiagnose ist ein bisschen mehr Gespräch erforderlich oder ein bisschen mehr Aufklärung. Da ist dann schon ein intensiveres Gespräch erforderlich.“ (IP 04)

Oberste Priorität habe dabei grundsätzlich die Unterscheidung zwischen trockener und feuchter AMD als Grundlage für die Therapieplanung und Prognose (IP 01, IP 02, IP 05, IP 07, IP 09, IP 10, IP 14, IP 15). Bei der trockenen AMD stünden die zu erwartenden Beeinträchtigungen durch die langsame Progression der Erkrankung (IP 02, IP 11) und die als äußerst eingeschränkt beschriebenen Therapiemöglichkeiten (IP 02, IP 05, IP 13, IP 15) im Vordergrund. Bei der zuweilen mit größeren Einschränkungen assoziierten feuchten Form (IP 05, IP 09) konzentrierte man sich hingegen auf die Chance, das Krankheitsgeschehen durch Glaskörperinjektionen beeinflussen zu können (IP 01, IP 02, IP 05, IP 07, IP 09, IP 11, IP 13). Drei Ärzte gaben außerdem das Ansprechen der wichtigsten Risikofaktoren als grundlegenden Bestandteil ihrer Aufklärung an (IP 04, IP 06, IP 13; siehe auch Kapitel 3.3.3.2). Auch eine Familienanamnese werde routinemäßig im Erstgespräch erhoben (IP 12; siehe auch Kapitel 3.2.5). Die Gewichtung der Gesprächsthemen, z.B. Möglichkeiten der Prävention, hänge jedoch entscheidend vom jeweiligen Patienten ab (IP 09, IP 15):

„Wie sehr man ins Detail geht, hängt immer vom Patienten ab.“ (IP 15)

Als Orientierung dienten unter anderem die Fragen der Betroffenen (IP 12):

„[Aufklärung der Patienten:] Dann hängt es davon ab, was die selber für Fragen stellen. Individuell geht es weiter. Es gibt manche Leute, die wollen eigentlich gar nichts wissen, und manche, die wollen es dann bis ins kleinste Detail wissen.“ (IP 12)

3.1.2.1.1 Schwierigkeiten bei der Mitteilung der Diagnose AMD

Inwieweit AMD-Patienten zum Zeitpunkt der Diagnose über ihre Erkrankung Bescheid wissen, wurde von den Ärzten unterschiedlich eingeschätzt. Manche Interviewpartner vertraten die Auffassung, die AMD sei bei einigen Patienten als gefürchtete Volkskrankheit des Alters bekannt (IP 03, IP 15). Andere waren hingegen der Ansicht, ein Großteil der Betroffenen wisse gar nicht, worum es sich bei dieser Krankheit handelt (IP 06, IP 12). Ein Arzt wies darauf hin, dass seiner Meinung nach der Bekanntheitsgrad der AMD in der Bevölkerung wachse (IP 01).

„Das [die AMD] ist ja im Allgemeinen eine wohlbekannte Sache und eben auch eine, die [über] dem informierten Laien wie ein Damoklesschwert [schwebt], wenn er sich vorstellt, er wird mal so alt.“ (IP 03)

„Wenn man dann anspricht, was die Ursache [für die Seheinschränkungen] ist, wissen die meisten Patienten eigentlich nicht, was eine Makuladegeneration ist und was das bedeutet.“ (IP 12)

„Die wenigsten Patienten wissen momentan, was eine AMD, eine Makuladegeneration ist. Es werden aber immer mehr.“ (IP 01)

Einige Interviewpartner gaben zu bedenken, dass die Mitteilung des Befundes oftmals ein einschneidendes Ereignis für den Patienten darstelle. Wie gravierend die Diagnose dabei empfunden wird, hänge jedoch nicht nur vom Inhalt der Botschaft ab, sondern auch davon, wie die Betroffenen persönlich die Auswirkungen auf ihr Leben einschätzen. Die interviewten Ärzte beschrieben teilweise starke emotionale Reaktionen der Erkrankten, z.B. Beunruhigung, Angst, Schock, Panik und Verzweiflung (IP 03, IP 06, IP 14):

„Am Anfang ist natürlich immer das Problem, dass die Patienten schockiert sind, wenn das Wort [AMD] überhaupt in die Diskussion kommt.“ (IP 03)

„Viele sind da schon vor den Kopf gestoßen und da ist erst einmal eine Schrecksituation vorhanden.“ (IP 06)

„Wenn ich dem [Patienten] sage: 'Ja, Sie haben eine Makuladegeneration.', dann [...] sagt [er]: 'Oh mein Gott, ich werde blind!'.“ (IP 14)

Es gebe allerdings auch Patienten, die in dieser Situation kaum Emotionen (IP 11) oder Fatalismus zeigen (IP 03):

„Die Leute nehmen das [die Diagnose] gefasst auf.“ (IP 11)

„Die [Patienten meinen] dann: 'Ah, das ist mir Wurst! Mein Opa ist auch blind geworden.' oder solche manchmal etwas fragwürdigen Äußerungen. Das gibt es schon auch.“ (IP 03)

3.1.2.1.2 Ärztliche Herangehensweise bei der Übermittlung des Befundes

Vereinzelt wurde darauf hingewiesen, dass das Patientengespräch idealerweise speziell auf den jeweiligen Patienten und dessen Befindlichkeit abgestimmt werden müsse, was von den Befragten teilweise als Herausforderung wahrgenommen wurde (IP 03, IP 14):

„Viele [Patienten] kommen schon rein: 'Herr Doktor, habe ich Makula?'. Dann ist es natürlich schon so, dass man sagt: 'Ja, Sie haben Makuladegeneration.', und dann ist das manchmal eher verwirrend[...] [für die Betroffenen]. Deswegen muss man da einfach auch ein bisschen abwägen und je nach Befundlage das [die Aufklärung] individuell entscheiden. Aber da gibt es kein 'pauschal'.“ (IP 14)

Unverzichtbar sei dabei die Empathie des Arztes, also die Fähigkeit und Bereitschaft, Gefühle und Gedanken anderer Personen zu erkennen und zu verstehen (IP 03, IP 06). Diese Eigenschaft erleichtere die Zusammenarbeit von Arzt und Patient erheblich (IP 03).

„Wenn ich natürlich ins Fettnäpfchen tappe und sage: 'Sie, das wird Ihnen jetzt [...] Ihre Zukunft ruinieren.', ist [das] sicherlich ungeschickt. Dann brauche ich mich nicht wundern, wenn die Leute sich zu einem anderen Augenarzt begeben.“ (IP 03)

Zwei der Befragten sprachen sich im Gegensatz zur Haltung ihrer Kollegen, wonach bei Erstdiagnose ein umfassendes Gespräch zu führen sei, eher für bewusste Zurückhaltung aus. Gerade am Anfang sei es nicht sinnvoll, jeden Patienten in gleicher Weise mit Einzelheiten, z.B. sämtlichen Therapiemöglichkeiten oder allen denkbaren Krankheitsverläufen, zu konfrontieren. Für den Fall, dass man befürchte, den

Patienten zu überfordern, bestehe die Möglichkeit, die Aufklärung auf mehrere Termine zu verteilen und damit zu entzerren (IP 03, IP 06):

„Man muss auch ein bisschen ein Gespür entwickeln, wenn der Patient in dem Moment von dieser Diagnose und der Erklärung was es ist schon abgesättigt ist, dass man sagt: 'Es ist der Anfang. Das heißt noch nichts. Wir passen auf Sie auf.'. Dann merkt man manchmal, da ist jetzt zu viel weiter Erklären zu viel des Guten. Dann hebe ich mir das auch für weitere Besuche auf. Man muss da ein Gespür für den Patienten entwickeln. Man kann nicht jeden mit [derselben] Fülle der Information gleich überschütten, sondern man muss da ein bisschen differenzieren.“ (IP 06)

Einigkeit bestand indes darin, dass man beruhigend auf die Betroffenen einwirken müsse. Es sei deshalb von großer Bedeutung, die Prognose behutsam darzustellen und drastische Formulierungen zu vermeiden, um nicht für Verunsicherung zu sorgen. Außerdem bestünden Bemühungen, den Patienten die Angst vor einer möglichen Erblindung zu nehmen oder wenigstens zu lindern (IP 05, IP 12). Als hilfreich wurde in diesem Zusammenhang das Aufzeigen von Handlungsoptionen empfunden (IP 03, IP 08):

„Da nähert man sich dann langsam darüber an, dass man da nicht erblindet, dass es um das zentrale Sehen geht, dass [das Gesichtsfeld in der] Peripherie in der Regel erhalten bleibt.“ (IP 12)

„Ich habe solche Fälle auch, wo man [den] Patient[en] sagt: 'Sie haben Makuladegeneration. Man kann nicht[s] machen.'. Dann erschrecken sie die Leute. Ich sage: 'Nein, wir können was machen. Wir tun was. Wir machen Messungen, wir kontrollieren das. Machen Sie sich keine Gedanken.'.“ (IP 08).

3.1.2.2 Verlaufskontrollen

Bei Kontrolluntersuchungen gehe es in erster Linie darum, ob beziehungsweise in welchem Ausmaß die Erkrankung fortgeschritten ist (IP 01, IP 02, IP 04, IP 05, IP 09, IP 15):

„Wenn das einfach nur eine Routinekontrolle ist, dann geht es nur darum besser, schlechter, trocken, feucht. Da geht es dann ein bisschen schneller.“ (IP 04)

Diese Termine hoben sich vom Erstgespräch hauptsächlich durch den geringeren Zeitaufwand ab, wenngleich ein Arzt seine Bemühungen, sich dennoch genug Zeit für seine Patienten zu nehmen, betonte (IP 15). Es wurde darauf hingewiesen, dass Patienten mit bekannter AMD im Laufe der Zeit ihre Kenntnis über die eigene Erkrankung verbesserten (IP 01). Stellenweise gebe es sogar sehr wissbegierige Patienten, die sich gründlich informierten und ein beachtliches Wissen aneigneten (IP 12). Ein weitaus größerer Anteil der befragten Ärzte teilte diese Erfahrung nicht und äußerte sich eher enttäuscht darüber, dass die ärztlichen Erläuterungen im Patientengespräch oft nicht verstanden oder erinnert würden (IP 03, IP 04, IP 10, IP 12, IP 14, IP 15):

„Das ist in der Praxis ein Dauerproblem, die Kommunikation, dass im Prinzip maximal die Hälfte von dem ankommt, was man wirklich beabsichtigt dem Patienten zu sagen.“ (IP 15)

Dies habe zur Folge, dass man vielen Patienten bestimmte Inhalte mehrmals vermitteln müsse, bis sie verinnerlicht würden (IP 04, IP 15), und sich trotz wiederholter Aufklärung immer wieder mit grundlegenden Fragen zur Erkrankung auseinandersetzen müsse (IP 04, IP 12, IP 15).

„Dann kommen sie [die Patienten] zum fünften Mal und fragen wieder: 'Was ist feucht, was ist trocken und was habe ich jetzt eigentlich?'“ (IP 15)

Ein Grund für derartige Verständigungsprobleme sei das tendenziell höhere Alter der AMD-Patienten (IP 01, IP 03, IP 05, IP 09):

„Das [Kommunikationsproblem] hängt mit dem Alter zusammen.“ (IP 01)

3.1.2.2.1 Emotionaler Umgang der Patienten mit der Erkrankung (Coping)

Die befragten Ärzte betonten, dass praktisch jeder Kranke mit der Zeit eine ganz individuelle Strategie im Umgang mit der neuen Lebenssituation entwickle (IP 02, IP 04, IP 08, IP 09, IP 12). Deshalb sei es eher problematisch diesbezüglich verallgemeinernde Aussagen treffen zu wollen. Weiterhin wurde ergänzt, dass gerade diese Einzigartigkeit in Bezug auf die Krankheitsbewältigung auch Schwierigkeiten mit sich bringe. Der anfängliche Affekt gehe langfristig in andere Gemütszustände über.

So wurde auf der einen Seite über mangelnde Einsicht der Patienten bezüglich Krankheitsprogression, Chronizität und begrenzten Behandlungsmöglichkeiten berichtet. Viele würden den chronisch-progredienten Verlauf „nicht einsehen“ oder „nicht wahrhaben“ wollen. Dafür seien vor allem „Frustr“ und „Enttäuschung“ verantwortlich (IP 01, IP 02, IP 04, IP 05, IP 07). Im Gegensatz dazu entstand auf der anderen Seite ein ganz anderes Bild von AMD-Patienten, deren Haltung von Akzeptanz, Zuversicht und Hoffnung geprägt sei (IP 04, IP 05, IP 07, IP 08, IP 12):

„Die meisten Leute sind einsichtig. Nachdem es ja doch eine Erkrankung der älteren Menschen ist, sagen die meisten: 'Ja, mei'. Neulich hat einer zu mir gesagt: 'Wissen Sie, man wird nicht ungestraft alt. 'Es gibt dann einfach Dinge, [die] musst du akzeptieren und da gehört [diese Erkrankung] dazu.'“ (IP 05)

Den Befragten zufolge entstünden bei manchen Patienten im Behandlungsverlauf Befürchtungen, sie könnten ihr Augenlicht verlieren (IP 05, IP 13). Ob man diese mögliche Entwicklung vorsichtig bestätige oder eher verneine, dazu gab es unterschiedliche Einschätzungen (IP 02, IP 04, IP 05, IP 13):

„Man muss auch mal als Arzt sagen: 'Wissen Sie, da ist man halt noch nicht so weit. Wir können Ihnen im Moment nicht helfen.'. Man versucht das Bestmögliche rauszuholen. Aber irgendwo sind auch wir an unseren Grenzen. Das den Patienten zu vermitteln, dass es auch mal nichts gibt, und dass man auch einmal nicht so viel machen kann, ist oftmals schon schwierig.“ (IP 02)

„Stellen Sie sich vor Sie gehen zum Doktor und der sagt: 'Ja, vielleicht sind Sie in fünf Jahren blind. Ich kann Ihnen nicht helfen.'. Da sind Sie nicht freudig. Aber wenn er sagt: 'Helfen kann ich Ihnen nicht, aber blind werden Sie nicht.', klingt das schon ganz anders. (IP 05)

3.2 Genetik im Praxisalltag des niedergelassenen Augenarztes

3.2.1 Beurteilung der Zuständigkeiten im Bereich Genetik

Eine Mehrheit der Befragten war der Ansicht, das Thema Genetik der AMD befinde sich außerhalb des Zuständigkeitsbereichs eines niedergelassenen Ophthalmologen (IP 01, IP 03, IP 05, IP 06, IP 09, IP 11, IP 12, IP 14). Patienten diesbezüglich zu

beraten und entsprechend zu betreuen, übersteige zudem den eigenen Kompetenzbereich (IP 06, IP 09, IP 14). Insbesondere genetische Testung falle ins Ressort von „Spezialisten“ (IP 04, IP 08).

„[Beratung zum Thema Genetik:] Das wäre nicht angebracht, weil ich gar nicht das Fachwissen habe, speziell in der Genetik.“ (IP 06)

In der Folge überweise man vor allem junge Patienten mit Verdacht auf genetische Ursachen der Erkrankung an solche Kliniken (IP 06, IP 12, IP 15), die aufgrund ihrer wissenschaftlichen Aktivität (P 02, IP 04) und Expertise als geeignete Anlaufstellen in diesen Fällen betrachtet wurden (IP 05, IP 10, IP 14). Zwei Ärzte erläuterten, genetische Diagnostik könne in einer Praxis nicht durchgeführt werden (IP 02, IP 14). Die diagnostischen Methoden seien noch nicht so weit ausgereift, dass sich eine Anwendung durch niedergelassene Augenärzte anbiete (IP 14). Ein weiterer Interviewpartner erklärte, Patienten nur bei Verdacht auf (mono-)genetische Augenerkrankungen zur Abklärung an derartige Einrichtungen weiterzuleiten, da das Untersuchungsergebnis die Familienplanung beeinflussen könne (IP 11).

„Wenn jetzt ein relativ junger Patient vor mir sitzt, wo das [eine AMD] eigentlich ungewöhnlich ist, dann schicke ich den durchaus auch mal an die Uni zur Abklärung.“ (IP 15)

„Das Problem ist, wenn ich jetzt anfangen hier Genetik zu machen, dann brauche ich auch die Laborwerte und das kann man in der Praxis nicht machen. [...]. Also wenn ich natürlich sage, ich nehme Blut ab und dann ist alles geklärt und alles ist gut, dann kann man es natürlich auch in der Praxis machen. Aber das ist im Moment noch nicht so wirklich der Fall. [Als] ich [mir] das oben in der Klinik damals angeschaut habe, wie der Professor [...] da alles Mögliche besprochen hat - da muss man sich viel mit den einzelnen Genomen auskennen, mit dem Faktor [Genetik] auskennen. Von dem her ist es da auch so, dass im Moment mit Sicherheit da [in Kliniken] die Genetik besser aufgehoben ist als in einer kleinen Praxis.“ (IP 14)

„Wenn ich den Eindruck habe: 'Oh, da ist etwas Genetisches!', dann tue ich das den jungen Leuten sagen und schicke die gleich weiter an die Uniklinik zur Abklärung. Dass sie sich überlegen, ob sie Kinder haben möchten oder nicht. Aber das passiert dann

eher [bei] Makuladystrophien und nicht Makuladegeneration.“ (IP 11)

3.2.2 Wissen über die genetische Komponente der AMD

3.2.2.1 Einschätzung der Ärzte zum persönlichen Wissensstand

Lediglich ein Interviewpartner fühlte sich im Bereich Genetik „sehr gut informiert“ (IP 01). Ein weiterer Arzt gestand „gewisse Wissenslücken“, erklärte jedoch, die Grundlagen „zumindest theoretisch [...] verstanden zu haben“ (IP 09). Die meisten Befragten hingegen versicherten, nicht besonders vertraut mit der Genetik der AMD zu sein. Die Aussagen lassen teilweise sehr unterschiedlich detailliertes Wissen erkennen und reichen von vager Vermutung einer gewissen Erbllichkeit bis zu differenzierten Erläuterungen verschiedener genetischer Risikovarianten (IP 02, IP 03, IP 05, IP 06, IP 10, IP 12, IP 15).

„Es gibt genügend Fälle, die kennt man ja aus der Praxis, dass es einfach Familien gibt, wo so etwas gehäuft auftritt. Warum das so ist, ist mir nicht ganz bekannt. Ich glaube das weiß man nicht genau. [...]. Also Genetik ist sicherlich ein Thema, wo ich zu wenig informiert bin. Das muss ich ehrlicherweise sagen.“ (IP 05)

„Ich kenne mich da [mit Genetik] definitiv nicht gut aus. Ich weiß nur, dass es viele Gene gibt, die eine Rolle spielen. Es ist sehr vielfältig. Ich weiß auch, dass man theoretisch sich eine Genmap erstellen und gucken lassen könnte, ob man die Gene hat oder nicht.“ (IP 06)

Die Ärzte nannten verschiedene Faktoren, die eine Auseinandersetzung mit und ein Verständnis von Genetik erschweren, v.a. Dynamik (IP 05, IP 07, IP 09, IP 10) und Komplexität (IP 02, IP 05, IP 09) des genetischen Wissens sowie mangelndes Interesse an der Thematik (IP 02, IP 05, IP 07, IP 15). Tabelle 3 fasst verschiedene Begründungen zusammen, die die Befragten dafür anführten, über einen eingeschränkten Wissensstand zu verfügen oder sich nicht näher mit den Entwicklungen auf diesem Gebiet zu befassen:

Ursachen für Wissenslücken		IP (n)	Beispiel
Äußere (exogene) Faktoren			
Genetisches Wissen	Dynamik	IP 05, IP 07, IP 09, IP 10 (n=4)	„Es [die Forschung] ist zurzeit natürlich im Fluss. [Es] ändert sich auch laufend, was man wieder neu genetisch festnageln kann. In der Hinsicht ist es schwierig.“ (IP 10) „Ich habe schon so viele Entwicklungen erlebt, die schon längst wieder weg sind.“ (IP 07) „Wobei ich mich jetzt noch nicht so alt fühle vom Studium her, dass es [Genetik] zu meiner Zeit noch nicht gegeben hätte. Aber da ist natürlich viel dazu gekommen. Die ganzen Details beherrsche ich sicher nicht.“ (IP 09)
	Komplexität	IP 02, IP 05, IP 09 (n=3)	„Dann ist die Genetik ja so ein komplexes Thema. Da haben Sie gar nicht die Gelegenheit, sich in der Praxis [damit] zu beschäftigen.“ (IP 05)
Probleme beim Wissenstransfer	Begrenzte Verfügbarkeit an Information	IP 12 (n=1)	„[Es] gibt sehr wenig Vorträge darüber [Genetik].“ (IP 12)
		IP 02, IP 04, IP 06, IP 12, IP 13 (n=5)	„Es wird in den Fachzeitschriften, ob das der Ophthalmologe ist oder im British Journal, relativ wenig über Genetik publiziert.“ (IP 13)
	Aufbereitung der Inhalte	IP 02, IP 05, IP 12 (n=3)	„[Darstellung genetischer Aspekte in Fachzeitschriften:] Da steht nur drin, dass es eventuell eine familiäre Belastung geben könnte, aber sehr schwammig!“ (IP 12)
Ursachen für Wissenslücken		IP (n)	Beispiel
Persönliche (endogene) Faktoren			
Generelles Desinteresse im Bereich Genetik		IP 02, IP 05, IP 07, IP 15 (n=4)	„Ich stamme aus einer Generation der Augenärzte, da hat man gewusst, dass es Genetik gibt. [...]. Das hat uns eigentlich nicht so interessiert. Auch heute muss ich sagen, nicht mein Thema.“ (IP 05)
Einschätzung der Genetik als nicht praxisrelevant*		IP 03, IP 05, IP 09, IP 10 (n=4)	„Für meine Erfahrung fehlt [beim Thema Genetik] die Praxisrelevanz.“ (IP 05) „Tief weitergebildet [bezüglich Genetik] bin ich sicher nicht, weil es im Alltag noch nicht die Relevanz hat.“ (IP 09)
Priorisierung bei Schwerpunkten der ärztlichen Arbeit zulasten Genetik		IP 03, IP 06, IP 09 (n=3)	„Es ist vieles in der Augenheilkunde wissenschaftlich interessant. Aber es ist immer die Frage, wo legt man seine Präferenzen hin? Meine Praxisbesonderheit sind nicht die Senioren, sondern die Junioren. [...]. Das ist das, worauf ich mich seit Beginn meiner Praxistätigkeit spezialisiert habe. Das heißt nicht, dass ich mich gar nicht [für Genetik] interessiere. Aber es gibt Sachen, die mich weit mehr interessieren.“ (IP 03)

Tab. 3: Ursachen für ärztliche Wissenslücken zum genetischen Hintergrund der AMD

* siehe auch Kapitel 3.2.3

Darüber hinaus räumten die Befragten ein, der persönliche Wissensstand hänge immer auch vom eigenen Bemühen ab, sich zu informieren. Ein gewisses Maß an Eigeninitiative sei somit Grundvoraussetzung für entsprechende Fachkompetenz (IP 10, IP 14). Eine aktive Auseinandersetzung mit dem Thema Genetik finde aber kaum statt (IP 02, IP 05, IP 06, IP 15). Eher wurde darauf vertraut, über entscheidende Erkenntnisse auf diesem Gebiet automatisch informiert zu werden (IP 07, IP 14).

„Man muss mit Sicherheit in gewisser Weise selbst dahinter sein [sich zu informieren].“ (IP 14)

„Dass ich mich da aktiv hineinstürze und nach Informationen suche, das ist definitiv nicht der Fall. [...]. Ich habe mich da nicht wirklich bemüht irgendwelche größeren Nachforschungen zu [be]treiben.“ (IP 15)

„Wenn wirklich der riesige Durchbruch [kommt], dann erfahre ich das sowieso bei einer Fortbildung in der Uni oder durch einen Pharmavertreter, weil der muss es ja an den Mann bringen.“ (IP 07)

3.2.2.1.1 Informationsquellen des Arztes

Um sich allgemein zur Genetik wie auch speziell zur Genetik der AMD zu informieren, gebe es nach Aussagen der Befragten mehrere Optionen. Man greife auf Fachliteratur zurück (IP 04, IP 06, IP 09, IP 12, IP 13), vor allem diverse augenärztliche Fachzeitschriften, wie beispielsweise „Der Ophthalmologe“ (IP 01, IP 02, IP 03, IP 05, IP 10, IP 11, IP 13, IP 15), sowie verschiedene Fachbücher (IP 02, IP 11, IP 13), auch wenn Letztere in Bezug auf das Thema Genetik meistens „nicht ganz aktuell“ seien (IP 15). Darüber hinaus wurde auf die Möglichkeit verwiesen, „im Internet [zu] recherchieren“ (IP 11). Insgesamt beschrieb ein Großteil der befragten Mediziner die Genetik der AMD als Randgebiet, über das nur sehr wenig bis gar nichts zu lesen sei (IP 02, IP 04, IP 06, IP 12, IP 13). Andere Ärzte hingegen bewerteten sowohl die Zugänglichkeit von Informationen zu diesem Thema als auch deren Verfügbarkeit als völlig ausreichend (IP 07, IP 10, IP 11).

„Wenn ich Texte über die AMD gelesen habe, ist mir nie aufgefallen, dass da ein längerer Abschnitt nur über Genetik geht. Das wäre mir nicht aufgefallen.“ (IP 02)

„Also es [gibt] eher selten Artikel zu Genetik.“ (IP 06)

„Das sind jede Woche drei, vier Zeitschriften. Da ist immer wieder was [zur Genetik] drin, gerade in [denen] der Ophthalmologischen Gesellschaft. Die haben immer wieder auch Abhandlungen drin, wissenschaftliche Abhandlungen.“ (IP 10)

Hinsichtlich ihrer praktischen Relevanz wurden Artikel über die Genetik der AMD als eher unbedeutend eingestuft (IP 05, IP 13, IP 14), was vor allem auf komplexe Inhalte und als überflüssig empfundene Details zurückgeführt wurde (IP 05, IP 06, IP 13). Die Unzufriedenheit über die verfügbaren wissenschaftlichen Texte zu diesem Thema zeigte sich auch in der Forderung, entsprechende Abhandlungen müssten „so geschrieben [sein], dass die Quintessenz letztlich rüber kommt für den, der nicht jeden Tag damit zu tun hat“ (IP 06). Nur ein Arzt äußerte sich durchweg positiv zu den Fachmagazinen (IP 01).

„Zur Genetik der Makuladegeneration und ihrer Bedeutung für den Praxisalltag ist eigentlich wenig Greifbares in den Journalen.“ (IP 05)

„Das lese ich schon. Aber das finde ich dann schon höheres Latein.“ (IP 06)

„Die sind alle so gut. Ich weiß nicht was Sie für einen Eindruck haben von den Zeitschriften momentan. Aber die werden doch immer besser.“ (IP 01)

Als zweite wesentliche Informationsquelle neben der Fachliteratur wurden von mehr als zwei Drittel der Befragten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen genannt (IP 02, IP 03, IP 04, IP 05, IP 07, IP 09, IP 10, IP 11, IP 12, IP 13, IP 14). Diese wurden teilweise sehr positiv beurteilt, da man sowohl über aktuelle Erkenntnisse aufgeklärt werde (IP 04), als auch Gelegenheit zum Austausch mit Experten erhalte (IP 11, IP 13). Es wurden aber auch kritische Aspekte geäußert. Des Öfteren fehle den Vorträgen der Praxisbezug (IP 03, IP 04), oder man werde mit „mehr Informationen“ konfrontiert „als man [...] verarbeiten kann“ (IP 04). Ein besonderes Anliegen der Befragten an Dozierende war daher, Vortragsinhalte auf jene Aspekte zu beschränken, die für den praktischen Augenarzt relevant seien (IP 13, IP 14):

„Da ist wichtig, dass das nicht zu abgedriftet ist. Wenn dann irgendwo so Genom 533 gegen Genom 544 verglichen wird, wird der normale Augenarzt sicher kein Interesse haben.“ (IP 14)

3.2.2.2 Austausch zwischen Wissenschaft und klinischer Praxis

Einige Ärzte beklagten einen grundsätzlichen Mangel an Kommunikation zwischen Forschung und Praxis (IP 08, IP 13, IP 14). Lediglich einer der Befragten zeigte sich diesbezüglich zufrieden und sah keinen Handlungsbedarf, um den gegenseitigen Austausch zu optimieren (IP 04).

„Was macht der Genetiker? Was? Was? Was? Was? Forscht er so ins Blaue hinein? Was will er denn? Warum forscht er? Hat er eine Richtung? Es könnte ja sein, dass die Richtung völlig konträr zu unserer [ist].“ (IP 13)

Mehrheitlich wurden jedoch Anregungen für eine Verbesserung des Dialogs vorgebracht. So wünschten sich einige Interviewpartner für die Präsentation neuer Forschungsergebnisse durch die Wissenschaft eine Reduktion der Information auf praxisrelevante Inhalte. Dadurch würde die Übertragung wissenschaftlicher Erkenntnisse auf den medizinischen Alltag deutlich vereinfacht (IP 02, IP 03, IP 06, IP 15). Ein Arzt forderte, Universitätskliniken müssten sich um eine konstruktive Zusammenarbeit mit niedergelassenen Augenärzten bemühen, und äußerte die Vermutung, dass mangelnde Wertschätzung seitens der Kliniken den Austausch verhindere (IP 08).

„Die Humangenetik oben auf einem anderen Level, ist total abgehoben. Ich kann damit oft fast gar nichts anfangen. Auf dem Gen und auf dem Gen. Schön wäre es, wenn es einmal [darum geht], was für uns wichtig ist: [...] 'Darauf kommt es an. Darauf müssen Sie die Patienten hinweisen.'. Dann kann ich das so weitergeben. Wenn diese Kluft ein bisschen geschlossen wird, das wäre mein Wunsch. [...]. Wenn das ein bisschen verständlicher wäre, das wäre eine gute Sache.“ (IP 02)

„Ich würde empfehlen, das ist vielleicht ein Appell an die Universitäten, dass sie mit den Praktikern Kontakt aufnehmen, dass sie zu uns kommen, nicht umgekehrt, und ein Dialog stattfindet. Das wäre bitter notwendig.“ (IP 08)

Ein Interviewpartner konnte sich durchaus vorstellen aus klinischen Beobachtungen heraus Impulse für neue Forschungsansätze zu geben, z.B. hinsichtlich Personalisierung in der AMD-Therapie (IP 13).

„Es wäre interessant für mich [...] zu wissen, was läuft denn und wo geht es lang. Auch die Kommunikation zwischen einem [...] klinisch oder praktisch tätigen Augenarzt mit dem, der forscht. Weil der Kliniker auch durchaus mal Hinweise geben kann: 'Hm, da läuft es so und so.'. Der [Wissenschaftler] sagt dann: 'Aha, da muss ich vielleicht meinen Weg oder meine Forschung auf das und das konzentrieren.'. Vielleicht kommt da was raus, dass man in die Richtung dann auch forscht.“ (IP 13)

„Manchmal, wenn man das Medikament wechselt, spricht es an, was beim anderen nicht angesprochen hat. Das Ding [die AMD] geht zurück. Allein [das] ist für mich ein Hinweis, dass die Genetik da eine Rolle spielt. Wir können es nur nicht einordnen. [...]. Nehmen wir Lucentis: Das gibst du dreimal. Ist nicht so das Wahre. Dann gibst du Eylea, und dann hat er [der Patient] drauf angesprochen. Da[s] ist schon ein Hinweis darauf, dass da eine gewisse Genetik vorhanden ist, auch beim Ansprechen des Medikaments. [...]. Dass man da weiterarbeitet [...]. Der Kliniker muss dem Genetiker weiterhelfen: Da hat das Eylea besonders angesprochen, bei dem hat Lucentis angesprochen. Die Leute gehören dann genetisch ausgesaugt, und dann kann man vielleicht differenzieren.“ (IP 13)

3.2.2.3 Ärztliche Einschätzung des Wissens der Patienten zu Genetik

Während einige Patienten innerhalb der eigenen Familie bereits mit der Erkrankung konfrontiert worden und so über die mögliche Erbllichkeit im Bilde seien (IP 01, IP 06, IP 07, IP 08, IP 10, IP 14), fehle anderen diese Erfahrung oder sonstiges Vorwissen zur Genetik der AMD (IP 06, IP 15). Die Wissensunterschiede kämen zudem durch den begrenzten Zugang zur Diagnostik in der Vergangenheit zustande: Eine vorhandene AMD sei früher bei vielen Menschen schlicht nicht diagnostiziert worden. Außerdem werde in Familien sehr unterschiedlich über Krankheiten kommuniziert (IP 06). Ein Arzt schilderte in diesem Zusammenhang den Fall einer AMD-Patientin, die ihre Erkrankung „der Tochter gegenüber geheim“ (IP 11) halte.

„Manche [Betroffenen] kommunizieren das [ihre Diagnose] mit der Verwandtschaft, andere wollen das gar nicht.“ (IP 06)

3.2.3 Bewertung der Praxisrelevanz von Genetik

Einzelne Ärzte hatten generell Schwierigkeiten, den Beitrag der genetischen Forschung hinsichtlich konkreter Anwendungsmöglichkeiten in der Praxis zu beurteilen (IP 02, IP 05). Vereinzelt wurde die Auffassung vertreten, Studien zur Genetik lieferten hauptsächlich theoretisches Wissen, welches aber als mögliche Grundlage für zukünftige Erkenntnisse dienen könne (IP 11, IP 12). Eine Mehrheit äußerte sich jedoch betont kritisch und erklärte, Genetik habe nur sehr geringe bis keine spürbaren Konsequenzen für den ärztlichen Alltag (IP 05, IP 06, IP 08, IP 09, IP 11, IP 15). In erster Linie wurde dies auf die fehlende Praxisrelevanz zurückgeführt (IP 05, IP 06, IP 09, IP 13). Genetische Forschung und entsprechende Erkenntnisse wurden darüber hinaus auch als „virtuell“ und wiederholt als „abgehoben“ bezeichnet (IP07).

„Das ist, gerade was die Genetik angeht, natürlich zum Teil wirklich so abgehoben vom Alltags-Job. Da geht es um viel Banaleres. Da geht es um die Kostenübernahme für einen weißen Stock und nicht darum, ob da irgendein Chromosom sich gebogen hat.“ (IP 03)

Als Ursachen für die geringe praktische Bedeutung der Genetik führten die Befragten unterschiedlichste Aspekte an (Tabelle 4). Dabei lag der Fokus klar auf der fehlenden therapeutischen Konsequenz (IP 03, IP 04, IP 05, IP 09, IP 13, IP 14).

Gründe für die fehlende Praxisrelevanz der Genetik bei AMD	IP (n)	Beispiele
Unveränderlichkeit der Gene	IP 06, IP 07 (n=2)	„Fehlt eigentlich die Praxisrelevanz, weil keiner kann sich keine [seine] Gene aussuchen. Wenn er's hat, hat er's. Also, da rätsle ich gar nicht erst groß herum, weil es ist eigentlich sinnlos.“ (IP 07)
Eingeschränkter Einfluss der Gene auf den Phänotyp	IP 06, IP 10, IP 13, IP 14 (n=4)	„Es gibt sicher unterschiedliche Gene, wo der Ausbruch oder die Funktionseinschränkung nicht bei allen [Menschen] gleich auftritt, also wo man Funktionsstörung[en] unterschiedlichen Ausmaßes hat.“ (IP 06)
		„Ja, was soll ich da noch dazu sagen von der Genetik her? Ich meine das ist ja multifaktoriell und das ist ja nicht so direkt, dass die [Betroffenen] das [AMD] kriegen müssen.“ (IP 10)
Fehlende Präventionsmöglichkeit	IP 04; IP 09 (n=2)	„Solange wir [...] nicht [...] irgendwie vorbeugend [im Hinblick] auf Familienangehörige was machen können, hat es eigentlich keine Konsequenz.“ (IP 04)
		„[Genetik:] Praktische Relevanz für mich null. Weil der Patient [...] hat sein Problem. Es ist nicht vorgebeugt worden, dass man was hätte tun können. Von daher macht die Genetik sicher viel, aber es hat für mich im Alltag im Moment keinen direkten anwendbaren Nutzen.“ (IP 09)
Fehlende therapeutische Konsequenz	IP 03, IP 04, IP 05, IP 09, IP 13, IP 14 (n=6)	„Dem [Patienten] ist es wahrscheinlich völlig egal, auf welchem Gen welches Allel sich verändert, und dem ist es auch egal, was in zehn Jahren ist. [...]. Aber wenn der mich heute fragt: 'Warum kann ich jetzt nicht mehr Autofahren, und warum gibt es da kein Medikament? Die forschen doch so viel.', dann kann ich dem nichts an die Hand geben.“ (IP 03)
		„Für mich ist eher interessant, wenn das [Forschung im Bereich Genetik] wirklich eine therapeutische Konsequenz hat, und das ist momentan noch nicht der Fall.“ (IP 04)
Fehlende therapeutische/ präventive Konsequenz aufgrund von fortgeschrittenem Alter bzw. Krankheitsstadium	IP 12, IP 13 (n=2)	„Die meisten Leute, die zu mir kommen und an einer Makuladegeneration leiden, sind siebzig, fünfundsiebzig, achtzig. Da ist es [die Erkrankung] ja meistens so fortgeschritten, dass man, wie ich mir vorstelle, mit Genetik oder genetischer Therapie nichts mehr machen kann.“ (IP 12)

Tab. 4: Gründe für die fehlende Praxisrelevanz genetischer Aspekte der AMD aus ärztlicher Sicht

3.2.4 Genetik im Patientengespräch

Obwohl die Bedeutung der Genetik für die praktische Tätigkeit des niedergelassenen Augenarztes überwiegend als gering eingeschätzt wurde, erwähnten viele Befragte verschiedene Aspekte im Rahmen des Patientengesprächs, die sich im engeren oder weiteren Sinne mit dem Thema Genetik beschäftigen. Dabei wurde insbesondere auf die Notwendigkeit und Durchführung einer Familienanamnese, die Aufklärung über genetische Risiken sowie mögliche Konsequenzen bei familiärer Belastung eingegangen.

3.2.4.1 Familienanamnese

Hinsichtlich der Verbreitung familiär gehäuft auftretender AMD war die Meinung der Ärzte gespalten. Während einige angaben, ein deutlich gehäuftes Auftreten innerhalb einiger Familien zu beobachten (IP 04, IP 05, IP 06), beschrieben andere keine derartigen Auffälligkeiten (IP 09, IP 11, IP 12). Unabhängig davon gehöre die Erhebung einer Familienanamnese für viele der Befragten zur Routine (siehe auch Kapitel 3.1.2.1), um sowohl bei AMD-Patienten (IP 01, IP 02, IP 06, IP 08, IP 13, IP 14) als auch bei anderen augenärztlichen Patienten einen Eindruck über das Vorliegen einer genetischen Disposition zu erhalten (IP 12). Gleichzeitig gebe man sich Mühe, Menschen, deren Familienangehörige von einer AMD betroffen sind, „die Angst“ zu nehmen, indem man erläutere, dass das Risiko, selbst zu erkranken, eher gering sei (IP 04). Zwei Ärzte gaben an, sich mit Fragen zur familiären Häufung zurückzuhalten, da eine familiäre Belastung bei AMD-Patienten höheren Alters „keine unmittelbare Konsequenz“ (IP 09) nach sich ziehe.

„Ich frage in der Regel beim Erstgespräch, ob es familiäre Augenerkrankungen gibt, sei es Makuladegeneration, Glaukom oder sonstige Geschichten. Das ist manchmal sehr interessant, dass dann doch der eine oder andere einen blinden Verwandten hat.“ (IP 12)

3.2.4.2 Aufklärung über die Genetik der AMD

Einige Ärzte berichteten, AMD-Patienten zwar grundsätzlich über eine mögliche genetische Komponente ihrer Erkrankung aufzuklären (IP 02, IP 05, IP 06, IP 14, IP 15), aus Zeitgründen (siehe auch Kapitel 3.1.1) geschehe dies jedoch nicht bei allen Patienten (IP 02) oder nur in sehr geringem Umfang (IP 02, IP 06, IP 14, IP 15). Ein

Interviewpartner erklärte, die Genetik der AMD nur dann zu thematisieren, „wenn [ihn] die Leute darauf ansprechen“ (IP 03). Zwei der Befragten gaben an, im Patientengespräch grundsätzlich nicht auf die Erbllichkeit der AMD einzugehen (IP 07, IP 11), da man am „genetische[n] Profil [...] sowieso nichts ändern“ (IP 07) könne und vermeiden wolle, die Menschen unnötig zu verängstigen (IP 11).

„Ich frage, ob in der Familie jemand bekannt ist mit Makuladegeneration, und weise darauf hin, dass es eine genetische Komponente gibt. [...]. Also man erwähnt zwar die Genetik, aber es wird nicht weiter ins Detail gegangen.“ (IP 06)

„[Genetik:] Ich gehe bewusst nicht drauf ein. Bei manchen habe ich so unterschwellig den Eindruck. [...]. Eine Familie habe ich, das ist heftig, wo die Tochter das [AMD] schon mit fünfzig hat und die Mutter mit siebzig. Aber das bringt nichts. Die Tochter hat keine Kinder, wird auch keine kriegen. Was soll ich jetzt Pferde scheu machen? Dann [habe ich] vielleicht mal so leichte Eindrücke, wo man jetzt nicht weiß, ist das genetisch oder ein bisschen vorgealtert. Aber das bringt dann nichts, Pferde scheu zu machen bei denen.“ (IP 11)

3.2.4.3 Aufforderung „Gesunder“ zur Früherkennung

Bei familiär belasteten Menschen ohne AMD bestünden Bemühungen, die Erkrankung frühzeitig zu diagnostizieren. Dabei wende man sich zum einen an bereits in Behandlung befindliche AMD-Patienten, die man dazu auffordere, ihren Angehörigen Früherkennungsuntersuchungen naheulegen, sowie zum anderen an allgemein augenärztliche Patienten mit AMD in der Familienanamnese (siehe auch Kapitel 3.3.1). Zwei Interviewpartner gaben an, besonders bei der Initiierung von Früherkennungsmaßnahmen bei Angehörigen von AMD-Patienten behutsam vorzugehen (IP 03, IP 04). In diesem Zusammenhang äußerten einige Mediziner Bedenken, Patienten beziehungsweise deren Angehörige durch die Konfrontation mit der erblichen Belastung zu beunruhigen (IP 03, IP 09, IP 11). Ein Interviewpartner berichtete, nicht alle Patienten in der Praxis über den genetischen Aspekt der AMD aufzuklären und auf Früherkennungsmaßnahmen für Verwandte hinzuweisen. Dies geschehe ausschließlich bei symptomatischen Personen, wodurch beschwerdefreie Patienten nicht unnötig verängstigt würden (IP 15):

„Ich spreche nicht jeden Patienten auf das Thema AMD an. Jemand, der keine Beschwerden in der Richtung hat, hört von mir das Wort AMD nicht. Wenn ein Patient mit AMD da ist, erwähne ich, dass eine gewisse erbliche Komponente eine Rolle spielen kann und vielleicht sich andere Familienmitglieder genauer untersuchen lassen sollten. Aber ansonsten routinemäßig in jeder Augenuntersuchung – um Gottes Willen! Nein, da würde man die Leute nur verunsichern.“ (IP 15)

„Wir sehen viele [Patienten mit AMD], die wir dann doch behandeln müssen. Aber da jetzt die Nachkommen gleich vorzuwarnen? Kann man natürlich machen. Aber dann werden die auch ein bisschen unruhig.“ (IP 09)

Einer der Befragten mahnte zusätzlich, man dürfe in Familien von AMD-Patienten die ärztliche Schweigepflicht nicht außer Acht lassen (IP 14):

„Da befinden wir uns auf ganz schwierigem Glatteis, weil ich natürlich nicht sagen kann, wenn der Sohn zu mir reinkommt, ohne dass sein Vater da ist: 'Schauen Sie mal in seiner Akte nach!', weil das Patientengeheimnis ist. Da muss man sehr vorsichtig sein, was man wem wie weitererzählt. Wenn natürlich einer sagt: 'Mein Vater hat doch eine Makuladegeneration? Jetzt will ich mich mit anschauen [lassen]', dann schaut man das bei ihm an. Aber so vom einen auf den anderen zu schließen, das ist ein bisschen schwierig, rein vom Datenschutz her.“ (IP 14)

3.2.4.4 Fragen von Patienten zur Erbllichkeit der AMD

Zwei der Interviewpartner versicherten, AMD-Patienten selbst würden keine Fragen zum Thema Genetik stellen (IP 05, IP 15). Menschen ohne AMD, die innerhalb der Familie persönliche Erfahrungen mit der Erkrankung gemacht haben, würden hingegen häufiger mit Fragen an die Ärzte herantreten, so die Mehrheit der Interviewten (IP 01, IP 02, IP 05, IP 06, IP 07, IP 09, IP 10, IP 11, IP 12):

„Also das ist so, dass die Makuladegenerationspatienten oftmals begleitet werden in die Praxis. Viele Kinder fragen dann nach, ob sie das selber bekommen können, machen dann meistens Termine aus und lassen es nachschauen.“ (IP 12)

Diesem Wunsch nach Gewissheit begegne man bei unauffälliger Fundusuntersuchung, indem man zunächst versuche, Angehörige von AMD-Patienten

zu beruhigen, was die Wahrscheinlichkeit zu erkranken betrifft. Insbesondere bei jungen Menschen sei das Erkrankungsrisiko, auch bei positiver Familienanamnese, „praktisch nicht [zu] messen“ (IP 05). Zwei der Befragten gaben an, besorgte Angehörige zur Selbstkontrolle mit einem Amsler-Gitter auszustatten (IP 05, IP 07). Im Rahmen von Früherkennungsuntersuchungen (IP 05, IP 07, IP 09) könne man dann für gewöhnlich erst einmal Entwarnung geben (IP 07). Diese Untersuchungen zielten aber hauptsächlich auf Patienten mittleren Alters ab (IP 05).

„[Bei] jemand[em] ab vierzig, fünfzig schaue ich mir mal den Fundus an. Hat er Drusen? Hat er weiche Drusen? Hat er konfluierende Drusen? Hat er irgendwelche Pigmentepitheldefekte? Wenn er das nicht hat, dann beruhige ich ihn und sage: 'Sie, das lassen Sie jetzt alle paar Jährchen mal angucken.' (IP 05)

3.2.5 Genetische Testung hinsichtlich AMD

3.2.5.1 Beurteilung von Gentests – Chancen, Risiken und praktische Aspekte

Es lassen sich drei zentrale Aspekte erkennen, auf deren Grundlage die Befragten genetische Testung im Hinblick auf die AMD bewerteten. Diese umfassen Merkmale des Gentests, die Eignung der AMD für diese Untersuchungsmethode und einige patientenbezogenen Faktoren.

Als wichtige Merkmale eines praktikablen Gentests wurden dessen Aussagekraft und Kosten angeführt. Eine Mehrheit der Befragten erklärte, sich derzeit keine zuverlässige Prädiktion durch genetische Testverfahren zu erwarten (IP 01, IP 03, IP 05, IP 06, IP 09, IP 10, IP 11, IP 13). Nur ein Arzt war diesbezüglich von genetischer Diagnostik überzeugt (IP 08). Nicht vernachlässigen dürfe man im Rahmen einer solchen Untersuchung den relativ hohen finanziellen Aufwand (IP 08, IP 09, IP 10).

„Wenn ich dem Patienten sagen könnte: 'Lasse diesen Test machen! Lasse bei Deinen Verwandten den gleichen Test machen! Dann kann man sagen, wie belastet die sind.' , dann würde ich das dem sagen. Aber so weit sind wir noch nicht.“ (IP 01)

„[Einschätzung zu Gentests:] Sehr hoch. [...]. Wir wissen inzwischen, es gibt genetische Untersuchungsmethoden, die zuverlässig [genug] sind, dass man die Prognose stellen kann. Ich finde es toll und unterstütze das.“ (IP 08)

Einer der Befragten deutete indirekt einige Voraussetzungen an, welche eine Erkrankung erfüllen müsse, um sich für genetische Testung zu eignen. Dazu zählten Häufigkeit und klinische Abgrenzbarkeit zu morphologisch ähnlichen Erkrankungen. Diese Anforderungen erfülle die AMD jedoch nur sehr bedingt (IP 11). Ferner seien Gentests bei onkologischen Erkrankungen von weitaus größerem Interesse (IP 07).

„Ich denke es [familiär gehäuft auftretende AMD] ist etwas ganz Seltenes, und ich glaube nicht, dass es den Aufwand lohnt, also Gentests und so weiter. Ich weiß auch gar nicht, was das genau für eine Erkrankung bei denen ist. Sieht aus wie eine AMD. Die ist auch ab und zu für eine Familie denkbar. Aber es könnte auch sonst irgendeine seltene Makuladystrophie sein.“ (IP 11)

„Gewisse Gene kann man testen [...], zum Beispiel bei gewissen Krebserkrankungen [...] – Brustkrebs oder Darmkrebs. Da ist es wesentlich interessanter.“ (IP 07)

Im Mittelpunkt der Beurteilung von Gentests standen deren Bedeutung für den Patienten und mögliche Probleme, welche sich im Rahmen dieser diagnostischen Möglichkeit ergeben können. Aufgrund ausbleibender Konsequenzen hinsichtlich präventiver (IP 04, IP 07, IP 09, IP 11) wie auch therapeutischer (IP 08) Möglichkeiten äußerte eine Mehrheit der Befragten Zweifel am unmittelbaren Nutzen genetischer Testung für den Patienten (IP 01, IP 03, IP 04, IP 07, IP 08, IP 09, IP 10, IP 11, IP 15). Ausschlaggebendes Kriterium für die Auswahl potenzieller Kandidaten für einen Gentest sei dessen Nutzen für die betreffende Person. Dieser könne anhand des Alters bzw. der Familienanamnese abgeschätzt werden. Für ältere Menschen habe eine solche Untersuchung keine Konsequenzen und damit auch keinen Wert, so einige Mediziner (IP 09, IP 11, IP 15). Davon abzugrenzen sei die genetische Testung von AMD-Patienten fortgeschrittenen Alters im Interesse der Angehörigen (IP 06). Ein Arzt sprach sich dafür aus, grundsätzlich alle Angehörige von AMD-Patienten zu testen, da bei diesen mit einem erhöhten genetischen Risiko zu rechnen sei (IP 08). Bei Menschen mittleren Alters eröffne die Abklärung des genetischen Risikos die Möglichkeit, Betroffene frühzeitig zu therapieren (IP 09). Ein Interviewpartner gab zu bedenken, dass die Selektion der für genetische Testung in Frage kommenden Patienten ein moralisches Dilemma für den Arzt darstelle (IP 03).

„Ob es mir was bringt, wenn ich weiß, dass ich eine Makuladegeneration kriege, und ich kann nichts dagegen machen?“ (IP 04)

„Wir machen einen Gentest [...] aber es gibt keine Therapie. Was soll das?“ (IP 08)

„Wo soll ich selektieren? Dem gönne ich eine aufwändigste Gentestung in einer High-Tech-Klinik, wo er fünfhundert oder tausend Kilometer hinfahren muss. Warum gerade dem und wie kann man das optimieren? [...]. Ich kann nicht alle potenziellen AMD-Patienten [testen]. [...]. Aber da müsste ich es dann entweder bei allen machen oder bei keinem. Da wird es dann ein bisschen schwierig.“ (IP 03)

Hinsichtlich der Auswirkungen genetischer Testung auf die Psyche von Patienten äußerten sich mehrere Ärzte besorgt (IP 06, IP 07, IP 09). So wurde die Befürchtung geäußert, Patienten könnten durch ein Testergebnis, welches ein erhöhtes genetisches Risiko für AMD anzeigt, unnötig belastet werden. Zudem könne man nicht mit ausreichender Sicherheit sagen, ob bzw. wann und in welcher Ausprägung die Erkrankung bei entsprechendem genetischen Risikoprofil auftritt. Diese Ungewissheit gepaart mit dem Wissen, Träger genetischer Risikovarianten zu sein, resultiere in Angst und einem Gefühl der Hilflosigkeit. Dies wolle man aus ärztlicher Sicht nach Möglichkeit vermeiden (IP 06, IP 07). In diesem Zusammenhang machten einige Mediziner darauf aufmerksam, dass jeder Patient auch das Recht auf Nichtwissen habe und einen Gentest daher auch bewusst ablehnen könne (IP 04, IP 06, IP 07).

„Ich bin nicht sicher, ob das wirklich das ist, was man dem Patienten nahelegen soll. Das heißt ja unter Umständen in jüngeren Jahren zu wissen: 'Ich bin Genträger.'. Diese Angst, die man vermittelt, sollte man nicht unterschätzen. [...]. Das ist eine Belastung, die dann konkreter wird. [...]. Sie können da bei psychisch sensiblen Menschen ganz schön was kaputt machen.“ (IP 06)

„[Abklärung des genetischen Risikos für AMD:] Das ist natürlich dann nicht unbedingt so, dass man die Information auch immer haben will. Aber das muss dann jeder selber entscheiden.“ (IP 04)

Insgesamt wurden Gentests nur selten explizit befürwortet (IP 08, IP 11) oder abgelehnt (IP 03, IP 07). Viele Ärzte vertraten die Auffassung, derartige Tests befänden sich noch in der Anfangsphase ihrer Entwicklung (IP 05, IP 06, IP 09, IP 10, IP 11, IP

13). Trotzdem wurde genetische Testung auch als Chance betrachtet, das breite Spektrum verschiedener Krankheitsverläufe bei AMD-Patienten wissenschaftlich zu erklären (IP 03, IP 06, IP 13):

„Sie können natürlich Verläufe dann den Patienten auch eher erklären. Es gibt ja auch Patienten, die eigentlich ein relativ vernünftiges Leben geführt haben, nicht über die Stränge geschlagen haben, die es ziemlich übel erwischt. Da könnte man dann genetisch untermauert sagen: 'Ja, das ist klar.', weil da kommen sogar mehrere Gene zusammen.“ (IP 06)

3.2.5.2 Einschätzung der Perspektiven für die Zukunft

Trotz der mehrheitlich kritischen Haltung gegenüber genetischer Testung hinsichtlich AMD setzten einige Ärzte speziell in diesem Bereich großes Vertrauen in den wissenschaftlichen Fortschritt, jedoch ohne konkrete Vorstellungen über die Anwendung von Gentests in der Zukunft (IP 02, IP 13, IP 14, IP 15). Viele Interviewpartner äußerten indessen auch anwendungsbezogene Anregungen und Wünsche. So hielt man es für durchaus denkbar, durch die Entdeckung neuer, mit der AMD assoziierten Gene (IP 14) zukünftig Personen mit genetischem Risikoprofil, z.B. Angehörige von AMD-Patienten (IP 12), zu identifizieren (IP 02, IP 03, IP 10, IP 14). Potenzial sahen die Befragten außerdem in der Entwicklung präventiver (IP 05) sowie therapeutischer (IP 01, IP 08, IP 11, IP 15) Ansätze auf Basis der zugrundeliegenden Genetik. Nur ein Interviewpartner prognostizierte eine eher untergeordnete Rolle genetischer Untersuchungen auf dem Gebiet der AMD (IP 04). Bei zwei Medizinern herrschte vor allem Unsicherheit bezüglich zukünftiger Möglichkeiten durch Gentests (IP 05, IP 06).

„Ich glaube, dass sich da auf dem Gebiet der Forschung sehr viel tut. [...]. Ich könnte mir durchaus vorstellen, dass das [genetische Testung] in Zukunft irgendwann mal was bringen könnte. [...]. [Da] bin ich recht zuversichtlich.“ (IP 02)

„[Genetische Tests:] Es ist wirklich die Frage – austesten kann man wahrscheinlich eine ganze Menge – was hat es momentan für Konsequenzen? Aber auf lange Sicht ist das sicherlich eine sinnvolle Sache und [da] wird man auch einiges machen können. Dass man erst einmal genetisch das Ganze abklärt und dann entsprechend therapiert.“ (IP 15)

„[Über den zukünftigen Nutzen von Gentests:] Kann ich nicht beurteilen. Weiß ich nicht. Ich weiß nicht, ob man Leute herausfinden kann, wo man sagt: 'Du hast so ein extrem hohes Risiko, dass Du mit hoher Wahrscheinlichkeit das [eine AMD] bekommst.'. Jetzt wäre es interessant, was mache ich dann, damit du das nicht bekommst? Kann ich nicht abschätzen. Also aus dem Bauch heraus würde ich eher sagen wenig relevant. Aber ich verstehe es [die Genetik der AMD] zu wenig.“ (IP 05)

3.2.5.3 Umgang mit potenziellen Fragen zu Gentests

Bisher habe es von Seiten der Patienten oder deren Angehörigen keine Fragen zu genetischer Testung im Hinblick auf die AMD gegeben, versicherten die befragten Ärzte (IP 01, IP 04, IP 05, IP 06). Dennoch gaben einige Mediziner Auskunft darüber, wie sie auf derartige Fragen reagieren würden (Tabelle 5):

Reaktion des Arztes auf mögliche Fragen		IP (n)	Beispiel
Unterstützung der genetischen Testung bei Patientenwunsch		IP 02, IP 04, IP 06 (n=3)	„Wenn der [Patient] so begeistert ist und davon auch überzeugt ist, würde ich sagen: 'Klar, dann gehen Sie an eine [entsprechende] Stelle.'. Müsste ich mich erkundigen, wer so etwas macht. Sollen Sie da hin gehen. [...]. Ich habe nichts dagegen.“ (IP 02)
Neutrale Information		IP 06 (n=1)	Wenn jemand fragen würde, könnte man ihm antworten: 'Man kann das tatsächlich bestimmen lassen. Alle bisher bekannten Gene könnte man testen lassen und sagen, hat man es oder hat man es nicht.'“ (IP 06)
		IP 04 (n=1)	„Ich würde neutral sagen, das muss er [der Patient] für sich selber entscheiden.“ (IP 04)
Abraten von genetische Testung	aufgrund fehlender präventiver Möglichkeiten	IP 05 (n=1)	„Wahrscheinlich würde ich sagen: 'Wenn Sie unbedingt meinen Sie wollen das machen lassen und wenn Sie das Geld investieren wollen, dann lassen Sie es machen. Nur machen Sie sich keine allzu große Hoffnung, dass Ihnen jemand dann hinterher sagen kann: 'Jetzt machen wir dieses und jenes, dann kriegen Sie keine Makuladegeneration.'. [...]. Ich würde eher sagen: 'Das sparen Sie sich.'“ (IP 05)
	aufgrund möglicher beruflicher und versicherungsrechtlicher Konsequenzen	IP 09 (n=1)	„Ich würde sagen eher nicht testen, weil wer weiß wo solche [Informationen] dann auch in Richtung Versicherungssystem landen? [Beim] Arbeitgeber möglicherweise. (IP 09)

Tab. 5: Ärztliche Reaktionen auf potenzielle Patientenfragen zu genetischer Testung

3.3 Prävention in der ambulanten augenärztlichen Versorgung

Nur eine Minderheit der Ärzte beschrieb Prävention als festen Bestandteil des augenärztlichen Alltags (IP 01, IP 06, IP 10).

3.3.1 Zielgruppen

Es gibt verschiedene Personengruppen, die auf unterschiedliche präventive Ansätze angesprochen werden (Tabelle 7). Primär- bzw. Sekundärprävention zielen definitionsgemäß auf gesunde Menschen ab und richten sich somit im Hinblick auf AMD-Prävention in der Augenarztpraxis theoretisch an alle ophthalmologischen Patienten ohne AMD. Tertiärprävention hingegen betrifft ausschließlich bereits erkrankte Personen und somit Patienten mit AMD. Mehrere Interviewpartner betonten die Bedeutung von AMD-Prävention bei „Gesunden“, die familiär belastet sind (IP 01, IP 05, IP 08, IP 15). Für diese Zielgruppe lassen sich in den Interviews zwei unterschiedliche Zugänge erkennen. Zum einen werde der allgemein augenärztliche Patient ohne AMD aber mit positiver Familienanamnese direkt angesprochen (IP 05). Er ist zugleich Ansprechpartner als auch Zielperson hinsichtlich präventiver Überlegungen. Zum anderen würden Angehörige von AMD-Patienten indirekt über die in Behandlung befindlichen Patienten adressiert (IP 08, IP 15). Die betreuten AMD-Patienten stellen dabei eine Verbindung zwischen Arzt und den potenziellen Patienten her. Insbesondere Patienten ohne AMD würden dazu angeregt, verhaltensbezogene Risikofaktoren zu minimieren sowie vorbestehende internistische Erkrankungen zu kontrollieren (IP 05). Die genannten Bemühungen geschehen in der Absicht, die Wahrscheinlichkeit an AMD zu erkranken, auf ein Minimum zu senken bzw. die Erkrankung im Sinne von Früherkennung rechtzeitig festzustellen. Weiterhin wurde betont, dass Prävention bei Patienten mit bekannter AMD auch darin bestehe, im Falle einer zusätzlichen Katarakt-Erkrankung eine Operation gut abzuwägen, da ein eindeutiger Zusammenhang zwischen der Katarakt-Operation und der Progression der AMD zu beobachten sei (IP 01):

„Wir wissen, dass durch die Katarakt-Operation das Fortschreiten der Makuladegeneration beschleunigt ist.“ (IP 01)

Hintergrund sei die Überlegung, dass der Patient vom UV-Schutz der getrübten Linse profitiere, sodass man erst bei starken visuellen Einschränkungen durch die Katarakt

eine Indikation zur Operation sehe (IP 07). Ziel sei es, einer Verschlimmerung der Erkrankung vorzubeugen sowie mögliche Komplikationen infolge der Progression zu verhindern. Diese und weitere präventive Ansätze werden im Folgenden systematisch dargestellt (Tabelle 6a und 6b):

Gesundheitszustand/ erbliche Belastung/ Lebensgewohnheiten		Form der Prävention (Ziel)	Maßnahmen	Beispiel
Menschen ohne AMD	familiäre Belastung	Primärprävention (Erhalt der Gesundheit) / Sekundärprävention (Früherkennung)	Ansprechen des Patienten auf die Möglichkeit der Früherkennung (IP 02, IP 05)	„Wenn die Mutter oder der Vater eine Makuladegeneration hatte und die Tochter, die vielleicht fünf- und vierzig [ist], noch nichts hat, dass man zumindest einmal im Jahr drauf [in die Augen] schaut. Dass man die Anfänge [einer AMD] vielleicht erkennen kann.“ (IP 02)
			Hinweis an AMD-Patienten, Angehörige zur Früherkennung zu schicken (IP 01, IP 04, IP 08, IP 13, IP 14, IP 15)	„Wenn ein Patient mit AMD da ist, erwähne ich auf jeden Fall, dass da eine gewisse erbliche Komponente eine Rolle spielen kann, und dass vielleicht auch sich andere Familienmitglieder ein bisschen genauer untersuchen lassen sollten.“ (IP 15)
	vorbestehende internistische Erkrankung und/oder verhaltensbezogene Risikofaktoren		Aufforderung möglichen Risikofaktoren entgegenzuwirken (IP 05, IP 13)	„Wenn ich mir dann sage, der [ein Patient ohne AMD] raucht sechzig Zigaretten am Tag, wenn er einen Diabetes hat, wenn er einen Hypertonus hat, da wird man natürlich sagen: 'Passen Sie auf, da machen Sie jetzt mal irgendwas anders, sonst steigt ihr Risiko [für AMD] überproportional an!'.“ (IP 05)

Tab. 6a: Zielgruppen für Maßnahmen zur AMD-Prävention (Teil 1)

Gesundheitszustand/ Lebensgewohnheiten			Form der Prävention (Ziel)	Maßnahmen	Beispiel
Menschen mit AMD	Begleiter- krankung- en	Katarakt	Tertiärprävention (Verhinderung des Fortschreitens der Erkrankung oder der Entstehung von Komplika- tionen)	Verzögerung der Katarakt- Operation bei trockener AMD (IP 07)	„Wenn die Makula trocken ist und der [Patient] mit Grauem Star achtzig Prozent [Sehleistung] hat oder siebzig, dann sage ich: 'Den würde ich jetzt erst einmal stehen lassen. Ist gar nicht so schlecht, weil es [die trübe Linse] ist nun mal der bessere UV-Filter.'“ (IP 07)
				Empfehlung von Nahrungsergän- zungsmitteln für AMD-Patienten mit erblicher Belastung oder vor Katarakt-OP (IP 01)	Das [Prävention] spielt für mich eine Rolle bei Patienten, die erblich belastet sind und die vor einer Katarakt-Opera- tion stehen. Bei denen schon, weil die Makula- degeneration vielleicht nur im Frühstadium be- steht. Das sind die, [denen] wir dann Nah- rungsergänzungsmittel geben und empfeh- len.“ (IP 01)
		Internistische Erkrankung- en		Management chronischer Erkrankungen (z.B. Diabetes mellitus; IP 07)	„Denen [AMD-Patien- ten mit Diabetes] muss man erklären, dass das 'A' und 'O' [der] HbA1C- Wert ist, also die Grund- einstellung [des Blut- zuckers].“ (IP 07)
		verhaltens- bezogene Risiko- faktoren		Rauchen	Thematisierung der schädlichen Wirkung des Tabakkonsums (IP 02, IP 13, IP 15)
	UV-Schutz			Empfehlung von Sonnenbrillen (IP 01, IP 09, IP 11)	„[Der Patient] kriegt auch den Rat Blend- schutzbrillen aufzuset- zen, also Licht- schutz, um das weitere Fort- schreiten [der AMD] auf- zuhalten oder zu stop- pen.“ (IP 01)
	Ernährung			Appell für gesunde Ernährung (IP 05, IP 06, IP 09, IP 15)	„[Bei AMD-Patienten] le- ge [ich] auch großen Wert auf den Hinweis [für] eine vernünftige Er- nährung.“ (IP 06)

Tab. 6b: Zielgruppen für Maßnahmen zur AMD-Prävention (Teil 2)

3.3.2 Einschätzung der Sinnhaftigkeit präventiver Maßnahmen

Nicht wenige der befragten Mediziner äußerten Zweifel am generellen Nutzen präventiver Ansätze bei AMD (IP 02, IP 03, IP 05, IP 09). Es fehle die Evidenz hinsichtlich der Wirksamkeit, so einige Skeptiker (IP 02, IP 03, IP 09). Für andere Interviewpartner sinkt die Sinnhaftigkeit von Prävention mit der Abnahme der zu erwartenden Lebensspanne der Patienten (IP 08, IP 13, IP 14).

„Also je jünger, umso wichtiger. Wenn der Patient schon hochbetagt ist, alt ist, dann wird man mit Prävention nicht mehr viel anfangen können, weil im Prinzip vom Alter her der Zug schon abgefahren ist.“ (IP 13)

Darüber hinaus thematisierte einer der Befragten die Belastungen, z.B. Einschränkungen in der Lebensqualität, die durch präventive Maßnahmen für den Patienten entstehen können. Sie müssten gegen die Wirksamkeit dieser Maßnahmen abgewogen werden (IP 03).

„Ich bin vorsichtig so etwas [präventive Maßnahmen] Leuten zu empfehlen und denen den Alltag zu vermiesen: 'Gehen Sie bitte nicht mehr zum Baden im Sommer, weil da zu viel UV[-Strahlung] ist. Fahren Sie nicht in die Alpen [in den] Urlaub, denn das könnte schaden. Legen Sie sich eine dunkelbraune Brille zu.'. Alles nett und gut aber ich glaube zu wenig untermauert, als dass man Lebensqualität contra gesicherte Prävention zu Gunsten der fragwürdigen Prävention biegen kann.“ (IP 03)

3.3.3 Prävention im Praxisalltag

3.3.3.1 Selbstkontrolle mittels Amsler-Gitter

Die routinemäßige Ausstattung der Patienten mit einem Amsler-Netz wurde von der Mehrzahl der Ärzte als präventive Maßnahme angeführt (IP 02, IP 05, IP 07, IP 09, IP 11, IP 12, IP 13, IP 14, IP 15). Dieser Test gebe den Patienten die Möglichkeit, sich selbstständig zu kontrollieren (IP 02, IP 05, IP 07, IP 09, IP 15) und gegebenenfalls zeitnah ihren Augenarzt aufzusuchen (IP 02, IP 07, IP 11, IP 14).

„Prävention ist – in Fällen, wo eine Verschlechterung zu erwarten ist – Amsler-Test mitgeben, damit der Patient erst einmal bemerkt, dass es [das zentrale Sehen] schlechter wird, zweitens sich artikuliert und notfallmäßig herkommt.“ (IP 11)

3.3.3.2 Aufklärung über potenzielle Einflussfaktoren auf Krankheitsentstehung und Progression

3.3.3.2.1 Ernährung und Nahrungsergänzungsmittel

Das Thema Ernährung habe laut einem Drittel der Befragten einen festen Platz im Patientengespräch (IP 05, IP 06, IP 09, IP 11, IP 15). Allerdings lassen die Ärzte unterschiedliche Herangehensweisen in der Kommunikation dieses Aspekts erkennen. Zwei Interviewpartner gaben an, ihren Patienten sehr pauschal eine „vernünftige“ und „gesund[e]“ Ernährung zu empfehlen (IP 05, IP 15). Andere schilderten konkrete Vorschläge, die man den Patienten unterbreite, z.B. Alkoholabstinenz (IP 11) sowie eine ausreichende Zufuhr von Vitaminen (IP 09, IP 11).

Nahrungsergänzungsmittel wurden von der überwiegenden Mehrheit der Befragten skeptisch bis kritisch gesehen. Als problematisch wurden oft unklare oder umstrittene Ergebnisse klinischer Studien zu Nahrungsergänzungsmitteln gesehen (IP 03, IP 04, IP 09, IP 12).

„Es [ist] nicht so eindeutig, dass man diese Nahrungsergänzungsmittel aufgrund der Studienlage als gesicherten Vorteil sieht.“ (IP 04)

Die Befragung macht deutlich, dass die Studien zur Wirksamkeit von Nahrungsergänzungsmitteln hinsichtlich der klinischen Relevanz unterschiedlich interpretiert werden. So wurde auf der einen Seite der geringe Nutzen der Substanzen kritisiert (IP 02, IP 14), während man auf der anderen Seite die begrenzte, jedoch nachweisbare Wirkung betonte (IP 05, IP 13). Einige Ärzte erläuterten außerdem, auch subjektiv nicht von Nahrungsergänzungsmitteln überzeugt zu sein (IP 02, IP 03, IP 09, IP 15).

„[Das sind Substanzen], die ich nicht an mir anwenden würde, wenn ich wüsste ich habe ein trockene AMD, weil ich nicht daran glaube.“ (IP 03)

„Meine Überzeugung in die ganzen Präparate, dass man die nehmen muss, ist nicht hundertprozentig da.“ (IP 09)

Grundsätzlich, so ein Großteil der Befragten, spreche man die Patienten jedoch unabhängig von der eigenen Überzeugung auf die Möglichkeit der Einnahme derartiger Substanzen an (IP 04, IP 07, IP 09, IP 11, IP 12, IP 13, IP 14, IP 15). Dabei

lassen sich Ambivalenzen im Empfehlungsverhalten erkennen. So würden Patienten oftmals Muster mitgeben, selbst wenn die eigene Überzeugung von der Wirksamkeit der Präparate fehle (IP 15). Ein anderer Arzt gab an, den Patienten sowohl von seinem persönlichen Standpunkt als auch der fraglichen Evidenz der Nahrungsergänzungsmittel zu berichten (IP 12).

„Ich erwähne am Anfang immer das Thema Nahrungsergänzungsmittel, dass es auch mal angesprochen ist, wobei ich kein Fan dieser Ergänzungsmittel bin. Ich erwähne, dass es so etwas gibt. Ich gebe vielleicht auch mal eine Probe mit, wenn ich was dahabe.“ (IP 15)

„Ich spreche das schon an, dass es das gibt und dass halt die Datenlage dazu ein bisschen unsicher ist, und ich verheimliche auch nicht, dass ich das selber auch manchmal nehme.“ (IP 12)

Die Entscheidung werde letztendlich aber den Patienten überlassen (IP 04, IP 05, IP 09, IP 11, IP 12, IP 15). Da diese aber selbst für die „nicht so billig[en]“ (IP 09) Präparate aufkommen müssen, sei der ausschlaggebende Faktor für deren Gebrauch in vielen Fällen der finanzielle Aspekt (IP 06, IP 07, IP 09, IP 11, IP 13).

Nur bei wenigen Ärzten herrschte eine erkennbar positive Meinung vor (IP 01, IP 06).

„Ich bin ein absoluter Befürworter [von Nahrungsergänzungsmitteln], weiß [aber] dass ich auf weiter Flur nicht so viele Mitstreiter habe.“ (IP 06)

Neben diesen allgemeinen Einschätzungen und Vorgehensweisen lassen die Interviews auch einige spezifische Praktiken bei bestimmten Zielgruppen, z.B. bei Patienten unter Spritzen Therapie (IP 07), sowie allgemeine Hinweise zu Nahrungsergänzungsmitteln unabhängig vom Krankheitsstadium (IP 14), erkennen.

„[Nahrungsergänzungsmittel für Patienten unter Anti-VEGF-Therapie:] Denen, die sowieso schon die ganze Zeit Lucentis gespritzt kriegen, sage ich dann entweder Resvega oder: 'Sie werden sowieso schon gespritzt und sind dauernd unter Kontrolle. Also wenn Sie nicht wollen, [es] ist kein Muss.'“ (IP 07)

„Wenn jemand [auf] dem ersten Auge [betroffen] ist, dann spreche ich es [Nahrungsergänzungsmittel] auf jeden Fall an.“ (IP 14)

„Ich spreche es [Nahrungsergänzungsmittel] in der Regel bei den weit [fortgeschrittene[n] [Formen der AMD] an.“ (IP 14)

Einen Überblick besonderer Gründe für die Verabreichung von Nahrungsergänzungsmitteln zeigt Tabelle 7:

Grund		IP (n)	Beispiel
Persönliche Überzeugung		IP 01, IP 06 (n=2)	„Ich habe schon vor zwanzig Jahren, als die ersten Hinweise kamen, dass bei bestimmten Stadien der Makuladegeneration diese Medikamente [Nahrungsergänzungsmittel] helfen, meinen Patienten ein Medikament gegeben, was aus Amerika importiert wurde.“ (IP 01)
Hohe Akzeptanz bei Patienten		IP 01, IP 11, IP 13 (n=3)	„Diese Präparate kamen damals schon gut an.“ (IP 01)
Mangel an therapeutischen Alternativen		IP 12 (n=1)	„[Ich] habe das [Nahrungsergänzungsmittel] vielen Leuten einfach deswegen empfohlen, weil es nichts anderes gibt.“ (IP 12)
Psychische Unterstützung		IP 11 (n=1)	„Das ist meiner Meinung nach eine Strohalmtherapie bei den meisten Leuten. Die [Patienten] bekommen dann auch so Reklame-Päckchen, also was ich eben da habe an Mustern. Einige meinen dann: 'Das hilft. Seitdem sehe ich viel besser.'. Das ist natürlich psychisch. Ich gebe es halt gerne den Leuten, wo ich merke, dass die einfach mehr psychische Unterstützung brauchen.“ (IP 11)
Substitution bei Nährstoffmangel	ältere Personen	IP 06, IP 07 (n=2)	„[Die Substitution einzelner Nährstoffe ist] sinnvoll bei Personengruppen, die wenn sie älter werden in der Ernährung ziemlich oft zurückschrauben, was den Appetit angeht, was Verdauungsmöglichkeit angeht, also Magen-Darm-Erkrankungen, was auch die Kräfte angeht einzukaufen.“ (IP 06)
	alleinstehende Personen	IP 06, IP 11 (n=2)	„[Nahrungsergänzungsmittel verwende ich] oft bei solchen, wo ich den Eindruck habe, das ist ein alleinstehender Witwer, der lebt ungesund“ (IP 11)

Tab. 7: Ärztliche Argumente für den Einsatz von Nahrungsergänzungsmitteln

3.3.3.2.2 Weitere verhaltensbezogene Risikofaktoren

Mehr als zwei Drittel der Befragten erwähnten im Interview Tabakrauchen im Zusammenhang mit potenziellen Risikofaktoren für die AMD (IP 01, IP 02, IP 03, IP 06, IP 07, IP 09, IP 10, IP 11, IP 12, IP 13, IP 15). Nur die Hälfte dieser Ärzte gab jedoch an, auch tatsächlich mit den Patienten über die schädliche Wirkung des Zigarettenkonsums zu sprechen (IP 01, IP 02, IP 12, IP 13, IP 15). Manche Interviewpartner ergänzten, das Thema aber nicht weiter zu forcieren, wenn der Patient signalisiert, nicht darüber sprechen zu wollen (IP 02, IP 12, IP 15). Ein Arzt berichtete, er übe sich beim Thema Rauchen in Zurückhaltung, da er sich keinen Einfluss auf das Patientenverhalten verspreche (IP 07).

„Zur Vorbeugung sage ich meistens: 'Also Rauchen ist ganz schlecht. Das muss man eigentlich aufhören.'“ (IP 02)

„Also i[n] puncto Rauchen sage ich da meistens erst einmal gar nichts, weil es nichts bringt, weil die [Patienten] so oder so rauchen.“ (IP 07)

Viele Ärzte äußerten sich im Rahmen der Befragung auch zur Bedeutung eines suffizienten UV-Schutzes (IP 01, IP 02, IP 03, IP 07, IP 09, IP 10, IP 11, IP 12). Allerdings berichtete nur ein Bruchteil davon, diesen Aspekt im Patientengespräch in Form der Empfehlung von Sonnenbrillen anzusprechen (IP 01, IP 09, IP 11), da ohnehin nahezu jeder mit einer solchen Brille ausgestattet sei (IP 07), und auch durch herkömmliche Brillen einen gewisser Schutz vor UV-Licht bestehe (IP 10).

„Wo man auch dran denken sollte ist sicherlich das Sonnenlicht, die UV-Strahlung. Da sollte man einen guten Schutz haben.“ (IP 02)

„Ansonsten eben Sonnenbrille mit braungelber Tönung wegen der Sonne, wenn die [Patienten] viel draußen sind.“ (IP 11)

Darüber hinaus sprach sich ein Interviewpartner ganz allgemein für körperliche Betätigung aus, zweifelte aber die präventive Wirksamkeit an (IP 05).

„Sport, denke ich mir, ist in jedem Alter gut, und je früher und je regelmäßiger und je ausdauernder, desto sinnvoller. Ob du deinem Schicksal davonlaufen kannst und dann keine Makuladegeneration bekommst, weiß ja kein Mensch.“ (IP 05)

3.3.3.2.3 Management chronischer Krankheiten

Aus Sicht der Interviewpartner gab es verschiedenen Erkrankungen, die in Verbindung mit der AMD-Progression stehen und bei denen deshalb eine gute Einstellung als präventive Maßnahme initiiert werde. Genannt wurden dabei z.B. arterielle Hypertonie (IP 02, IP 13), Hyperlipidämie (IP 10), Diabetes mellitus (IP 05, IP 07, IP 10, IP 13) und Arteriosklerose (IP 10). In diesem Zusammenhang wurde auch explizit auf die Rolle des Hausarztes verwiesen, welcher mittels Arztbrief informiert werde (IP 04, IP 13).

„Wenn sich da irgendetwas [im Sinne einer AMD] andeutet, die meisten [Patienten] schicke ich wieder zum Hausarzt. Der soll dann Risikofaktoren ausschließen:

Blutdruck, Blutfettwerte, vielleicht auch Diabetes und die Halsschlagadern nachschauen. Das mache ich eigentlich immer.“ (IP 10)

3.3.4 Reaktionen von Patienten auf ärztliche Hinweise zu Prävention

Einige Interviewpartner berichteten, ihre Patienten nähmen die ärztlichen Empfehlungen bezüglich Prävention an (IP 05, IP 09, IP 12, IP 13, IP 14). Zugleich herrschte jedoch Unsicherheit darüber, ob diese dann auch entsprechend in die Tat umgesetzt werden (IP 05, IP 09, IP 13):

„Ob es [die Ratschläge] dann so umgesetzt wird, weiß ich nicht.“ (IP 09)

Diesem Zweifel wurde gegenübergestellt, dass viele Patienten durchaus motiviert seien, den ärztlichen Anweisungen Folge zu leisten (IP 01, IP 14), z.B. in Form einer Ernährungsumstellung (IP 13) oder einer Reduktion des Zigarettenkonsums (IP 02). Andere Patienten hingegen reagierten abweisend auf das Thema Prävention (IP 14). Dies sei unter anderem bei beschwerdefreien Patienten (IP 08) und vor allem bei Rauchern zu beobachten (IP 01, IP 06, IP 10, IP 12, IP 15):

„Beim Rauchen [...] lassen sich die meisten [Patienten] ungern reinreden.“ (IP 12)

Es gebe praktisch keinen Patienten, der wirklich rauchfrei wird. Als Ursachen sahen die Befragten Sucht (IP 02) und das Ausbleiben eines unmittelbaren Effekts, sollte der Patient tatsächlich versucht haben, auf Zigaretten zu verzichten (IP 05). Hinzu käme, dass die meist älteren Patienten in ihren Gewohnheiten „[k]aum noch“ zu beeinflussen seien (IP 10).

3.3.5 Informationsbedürfnis von Patienten im Bereich Prävention

Bei den Patienten bestehe überwiegend allgemeines Interesse an präventiven Möglichkeiten, so einige der befragten Ärzte (IP 02, IP 04, IP 05, IP 06, IP 11, IP 15):

„Es kommt immer wieder eine pauschale Nachfrage: 'Kann ich sonst noch irgendetwas tun?'. Das höre ich immer wieder.“ (IP 15)

Vereinzelt werde aber auch gezielt nachgefragt. Inhaltlich gehe es z.B. um die schädliche Wirkung von Fernsehen und Lesen (IP 05), vor allem aber um

Nahrungsergänzungsmittel (IP 03, IP 13):

„Häufig wird gefragt, wie es mit den Nahrungsergänzungstoffen ist. Das ist viel häufiger als irgendwelche anderen Heil- und Hilfsmittel oder irgendetwas an Verhaltensweisen.“ (IP 03)

Manche Patienten zeigten hingegen kaum Interesse an Prävention (IP 06, IP 07, IP 11). Die Initiative gehe in der Regel vom Arzt aus (IP 07):

„[Nachfragen bezüglich Prävention kommen] eigentlich nicht. Das sage ich denen. Das ist ganz selten. Ich würde sagen, das ist einer von zehn, der fragt: 'Was kann ich selber machen?'.“ (IP 07)

3.4 Informationsmöglichkeiten für Patienten auf dem Gebiet AMD

Es zeigte sich, dass die Interviewpartner zwischen Informationsquellen innerhalb und außerhalb der Arztpraxis unterschieden.

3.4.1 Informationsquelle Arztpraxis

3.4.1.1 Patientengespräch

Die wichtigste Komponente für die Information des Patienten stellt laut einigen Befragten das „persönliche Gespräch“ dar (IP 02, IP 04, IP 05, IP 06, IP 09), da die Ratsuchenden „tiefes Vertrauen in den Arzt“ (IP 13) hätten. Dementsprechend sei man verpflichtet, sich individuell mit den Patienten auseinanderzusetzen, anstatt auf Informationsmaterialien auszuweichen (IP 06), welche gerade im Hinblick auf den Einzelfall „nur sehr pauschal“ (IP 05) ausfielen. Ein Interviewpartner war zudem der Ansicht, Menschen würde sich von Person zu Person vermittelte Inhalte grundsätzlich am besten merken (IP 06).

„Das Gespräch – das dauert halt dann fünf Minuten oder manchmal zehn Minuten [...] – ist für mich viel wichtiger als der Zettel [Patienteninformationen], den man mitgeben kann.“ (IP 05)

3.4.1.2 Informationsmaterialien

Als weitere Informationsquelle neben dem Gespräch mit dem Arzt nannten die Befragten Informationsmaterialien zur AMD. Das Spektrum umfasse Aufklärungsflyer bzw. -broschüren (IP 01, IP 02, IP 04, IP 05, IP 09, IP 14) sowie Plakate (IP 03) und Informationspakete, die verschiedene Materialien enthielten (IP 14).

In Bezug auf Gestaltung und Abstimmung auf die spezifischen Bedürfnisse von AMD-Patienten wurden die verfügbaren Informationsmaterialien fast durchgehend positiv bewertet (IP 12, IP 13). Besonders hervorgehoben wurden in diesem Zusammenhang die Wahl einer deutlich lesbaren Schrift (IP 03), die Verwendung leicht verständlicher Sprache (IP 03, IP 13, IP 14, IP 15) sowie die anschauliche Aufbereitung wesentlicher Inhalte, z.B. durch Abbildungen und Illustrationen (IP 03, IP 13, IP 14). Teilweise sei ein Amsler-Test integriert (IP 09, IP 12, IP 15), welcher den Patienten als Anregung diene, den Visus zu überwachen und sich im Falle einer Verschlechterung der Erkrankung zum Arzt zu begeben (IP 12, IP 15; siehe auch Kapitel 3.3.3.1). Das Thema Genetik werde in Patientenbroschüren kaum bis gar nicht behandelt (IP 12). Einer der Befragten wies darauf hin, dass ein Großteil der Inhalte „letzten Endes doch nicht“ (IP 15) beim Patienten ankäme.

„Da gibt es von diversen Pharmafirmen Broschüren im A5 Format, die auch zum Teil im Großdruck sind, was ich sehr gut finde, die also nicht so klein sind, dass man als Arzt schon die Brille aufsetzen muss, sondern auch als Patient mit der beginnenden Makuladegeneration es lesen kann.“ (IP 03)

„Ich habe anlässlich Ihres Interviews die Broschüren, die bei mir in der Praxis sind, durchgeguckt. Da steht über Genetik gar nichts drin. Da steht nur drin, dass es eventuell eine familiäre Belastung geben könnte. Also das [Genetik] wird sehr selten angesprochen.“ (IP 12)

Vergleicht man die Aussagen dazu, wie über die Auslage von Informationsmaterialien entschieden wird, so zeigt sich, dass die Auswahl mit unterschiedlicher Sorgfalt geschieht. Während ein Arzt angab, Patienteninformationen würden von ihm im Hinblick auf ihre Tauglichkeit „nur überflogen“ (IP 11), erklärte ein anderer, dass „verschiedene Standardbroschüren“ vor der Ausgabe an Patienten „erst einmal studiert und zertifiziert werden“, um dann zu entscheiden, welche „am besten erscheint“ (IP 01). Einer der Befragten erklärte im Voraus nicht zu selektieren, sondern

unbesehen alles Vorhandene auszugeben (IP 15). Mehrere Interviewpartner stellten einen Mangel an neutralem Informationsmaterial fest (IP 01, IP 04, IP 09, IP 12, IP 15). Das meiste werde „von der Industrie zur Verfügung gestellt“. Es bestand jedoch überwiegend Einigkeit, dass dieser Umstand mangels Alternativen und aufgrund der ansprechenden Gestaltung keine Rolle bei der Auswahl spiele (IP 04, IP 12, IP 13). Einer der Befragten berichtete, er weise Patienten auf die eventuell verzerrte Darstellung in Broschüren der Industrie hin (IP 04).

„Ich bin da gnadenlos und gebe alles her, was gerade da ist.“ (IP 15).

„Im Prinzip gibt es nicht so viel neutrale Sachen. Also es gibt vom Berufsverband Broschüren, die wir verwenden. Das meiste, was angeboten wird, kommt natürlich aus der Industrie bezüglich Nahrungsergänzungsmittel. Das geben wir auch mit, weil es ist teilweise schon informativ, das was drinsteht. Natürlich immer mit dem Hintergedanken, dass die Nahrungsergänzungsmittel wirklich was bringen. Das muss man halt dem Patienten zusätzlich ein bisschen erklären, dass das ein bisschen besser dargestellt ist, als vielleicht tatsächlich die Wirkung ist. (IP 04)

Auch bei der Art, wie die Informationsmaterialien verteilt werden, verfolgen die Ärzte unterschiedliche Strategien. Manche gaben an, Broschüren und dergleichen in der Praxis, z.B. im Wartezimmer, zur Selbstbedienung auszulegen (IP 02, IP 07), während andere sie gezielt (IP 09, IP 11, IP 12, IP 15) Patienten mit stark ausgeprägter oder fortgeschrittener Erkrankung (IP 14) sowie Angehörigen (IP 14, IP 15) überreichten. Diese bewusste Eingrenzung auf bestimmte Adressaten soll Verunsicherung vorbeugen (IP 09, IP 11). Dennoch müsse man vorsichtig agieren, um nicht durch die Informationen Missverständnisse und Ängste hervorzurufen (IP 12), z.B. wenn die Broschüren den Krankheitsverlauf drastisch darstellten oder mehrere verschiedene Augenerkrankungen thematisierten. Vor diesem Hintergrund gaben drei der Befragten an, Informationsmaterial entsprechend zu kommentieren (IP 04, IP 05, IP 11).

„Man muss ja auch die Angst nehmen. Ich meine, wenn die [Patienten] das [eine Informationsbroschüre] aufmachen und dann sehen sie einen schwarzen Fleck in der Mitte [der Seite], wie das manchmal so hingezeichnet ist – ist ja eine Katastrophe! [Die Makuladegeneration] muss ja nicht bei jedem so enden. Wenn man eine beginnende Makuladegeneration hat, jemandem gleich das Endergebnis, das mögliche, zu zeigen,

finde ich ein bisschen heftig.“ (IP 12)

„Was ich weniger mag, sind so Broschüren, wo alle Krankheiten auf einmal zusammen sind: Grüner Star, Katarakt, Allergien, Sicca. Dann sage ich: 'Das haben Sie nicht. Sie haben nur das [AMD]! Das sage ich dann schon: 'Gucken Sie sich nur das hier an! Gut, Grauen Star haben Sie noch. Aber Sie haben kein Glaukom und keine Allergie!'.“ (IP 11)

Darüber hinaus erläuterten die Mediziner ihre Absichten hinter der Herausgabe von Informationsmaterialien. Letztere wurden als Ergänzung zum Patientengespräch betrachtet (IP 04, IP 06) und dienten Betroffenen sowie deren Angehörigen als zusätzliche Anregung, sich zugunsten eines besseren Verständnisses mit der Erkrankung auseinanderzusetzen (IP 01, IP 06, IP 12). Auf diese Weise werde eine wichtige Grundlage für die Kommunikation zwischen Arzt und Patient geschaffen (IP 03, IP 12).

„Zusätzlich [zum Gespräch] ist es nicht schlecht, dass man dem Patienten nochmal was in die Hand gibt, [was er] zu Hause nochmal mit Verwandten besprechen und selber durchlesen kann.“ (IP 04)

Zwei Ärzte berichteten, ihre Patienten kämen gut mit den Informationsmaterialien zurecht (IP 04, IP 11). Andere behaupteten hingegen, die Informationen würden gar nicht oder nur selten gelesen (IP 03, IP 13). Ein Interviewpartner gab an, diesbezüglich keine Rückmeldung von seinen Patienten zu erhalten (IP 15). Ausbleibende Fragen wurden von einem Mediziner unterdessen als Qualitätsmerkmal gedeutet (IP 01):

„Ich weiß nur, dass die Allerwenigsten beim nächsten Mal mit Fragen kommen. Das heißt anscheinend sind die Hefte doch so gut, dass sie [die Patienten] es verstanden haben.“ (IP 01)

Über das Interesse der Patienten an Informationsmaterial gab es nur sehr wenige Aussagen. Neben „Leute[n], die gezielt danach fragen“ (IP 03), wurde auch von gänzlich fehlendem Informationsbedürfnis berichtet (IP 02).

„Bei meinen Patienten, die sind eigentlich zufrieden. Das habe ich eigentlich noch nie gehabt, Nachfragen, dass die unbedingt Broschüren oder so [möchten].“ (IP 02)

3.4.2 Informationsquellen außerhalb der Arztpraxis

3.4.2.1 Selbsthilfeorganisationen

Das Verhältnis der Ärzte zu Selbsthilfeeinrichtungen variierte deutlich. Nur einer der Befragten gab an, eng mit einer Selbsthilfegruppe für AMD zusammenzuarbeiten, welche er „seit zwanzig Jahren“ selbst betreue. Zudem werbe er bei den Patienten auch durchaus dafür, dass sie in der Gruppe Mitglied werden (IP 08). Die übrigen Befragten hatten mehrheitlich keinen Bezug zu Selbsthilfegruppen.

„Ich berate eine Selbsthilfegruppe [...] und [halte] dort Vorträge. [...]. Patienten, die zu mir kommen, [...] bitte ich zum Treffen der Selbsthilfegruppe zu kommen.“ (IP 08)

„Ich habe nicht so direkten Kontakt mit einer Selbsthilfegruppe für AMD. [...]. Das könnte man vielleicht mal aufgreifen als Idee.“ (IP 06)

Einige Interviewpartner berichteten, zumindest bei stark eingeschränkten Patienten mit konkreter Hilfsbedürftigkeit oder auf Nachfrage Einrichtungen des Bayerischen Blinden- und Sehbehindertenbund anzusprechen (IP 05, IP 07, IP 09, IP 12). Ein Arzt räumte ein, nicht zu wissen, ob es vor Ort überhaupt AMD-Selbsthilfegruppen gibt, weshalb er Patienten diesbezüglich nichts an die Hand geben könne (IP 09). Weiterhin erklärten viele Mediziner, Selbsthilfegruppen und andere Beratungsmöglichkeiten grundsätzlich nur auf Wunsch der Patienten zu thematisieren (IP 02, IP 04, IP 10, IP 15), oder sich diesbezüglich gänzlich in Zurückhaltung zu üben (IP 06, IP 13).

Darüber hinaus brachten die Befragten zahlreiche Argumente für bzw. gegen eine ärztliche Empfehlung von Selbsthilfegruppen hervor. Hinsichtlich der Sinnhaftigkeit für AMD-Patienten wurde dabei auf Vor- und Nachteile solcher Organisationen, das Krankheitsstadium sowie einige patientenspezifische Faktoren eingegangen. Über den Austausch Betroffener mit anderen Erkrankten im Rahmen von Selbsthilfegruppen waren die Ärzte geteilter Meinung. Einige sahen darin einen Vorteil für Patienten, da diese ihr Wissen über die Erkrankung untereinander weitergeben könnten (IP 04, IP 05, IP 08, IP 12). Durch diverse Äußerungen verschiedener Gruppenmitglieder bestehe gleichzeitig aber auch die Gefahr gegenseitiger Verunsicherung (IP 13). Ein Interviewpartner äußerte Zweifel am Nutzen seelischen Beistands unter AMD-Patienten und kritisierte Selbsthilfegruppen für einen Mangel an praktisch orientierten Hilfsangeboten (IP 03).

„Im Regelfall [läuft das] über diesen Blinden- und Sehbehinderten-Bund, dass ich sage: 'Passen Sie auf, die haben so eine Beratungsstelle. Da sind viele Leute, die dieses Thema selbst erfahren mussten. Die können Ihnen auch Erfahrungen weitergeben: Wie kann ich mich orientieren? Was steht mir rechtlich zu? Was habe ich an Hilfsmitteln?'.“ (IP 05)

„Jeder redet irgendwas, was er für Erfahrungen gemacht hat. Meistens gehen die Leute eher verunsichert wieder nach Hause.“ (IP 13)

„Was soll einer mit Makuladegeneration dem anderen mit Makuladegeneration helfen? Ich sage jetzt wirklich das akzentuierte Helfen, nicht Unterstützung geben im psychologischen Sinn: 'Ich bin auch betroffen. Wir können uns die Hände schütteln. Wir haben das gleiche Schicksal. Wir kommen schon irgendwie durch.'. Das ist sicherlich psychologisch aufbauend. Aber es ist wenig produktive direkte Assistenz, dass man sagen könnte, da bringt es was, dass man vorstellig wird für irgendwelche vergrößern den Sehhilfen und so weiter. Das ist weniger in den Selbsthilfegruppen.“ (IP 03)

Manche Selbsthilfegruppen ermöglichen Patienten den Zugang zu alternativen Behandlungsmöglichkeiten. In diesen Fällen müsse man darüber aufklären, dass solche Methoden nicht evidenzbasiert seien (IP 04). Von ärztlicher Seite würden derartige Organisationen und deren therapeutische Angebote daher nicht unterstützt (IP 04, IP 10).

„Wobei die [Selbsthilfegruppen] natürlich schon auch alternative Methoden anbieten, wo man eigentlich vom wissenschaftlichen Aspekt sicher weiß, dass es an sich nichts bringt, also kein Beweis vorliegt. [...]. Da kann man dann nur aufklären und sagen: 'Wissenschaftlich ist es nicht erwiesen.'. Das muss er [der Patient] dann für sich selber entscheiden, ob er das will. Aber ich bringe ihn da natürlich nicht jetzt darauf.“ (IP 04)

„Wir sind als Ärzte wissenschaftlich orientiert. Wenn die Selbsthilfegruppe irgendwelche paramedizinische[n] Sachen und so etwas macht, dann fördere ich das nicht.“ (IP 10)

Als weiterer Einflussfaktor auf das ärztliche Vorgehen bei der Empfehlung von Selbsthilfegruppen wurde der Schweregrad der Erkrankung genannt. So berichteten

einige Ärzte, Einrichtungen zur Selbsthilfe vor allem bei Patienten mit Spätformen von AMD anzusprechen (IP 05, IP 07, IP 14). Bei Personen mit frühen Formen dagegen sehe man dazu keinen Anlass (IP 14). Ein Interviewpartner vertrat jedoch die Auffassung, weitgehend vitale Patienten, deren Befindlichkeit ausschließlich durch das verminderte Sehvermögen gestört ist, könnten unter Umständen vom Hinweis auf Selbsthilfegruppen profitieren (IP 15). Solange der Sehverlust aber keine wesentliche Einschränkung der Lebensqualität bedeute, hätten Betroffene gar kein Interesse an diesem Angebot (IP 07, IP 11):

„Wenn man jemanden ab vierzig, fünfzig, sechzig Prozent Sehleistung hat, der damit in seinem Alltag gut zurechtkommt und zufrieden ist, [...] dann will der in keine Selbsthilfegruppe.“ (IP 07)

Die Empfehlung von Selbsthilfegruppen scheint außerdem von einigen Rahmenbedingungen abzuhängen, welche durch den einzelnen Patienten vorgegeben sind. In diesem Zusammenhang wurden Alter, soziales Umfeld und die persönliche Einstellung des Patienten gegenüber Selbsthilfegruppen thematisiert.

Ein Arzt gab an, auf Selbsthilfegruppen in der Regel bei jüngeren AMD-Patienten – „jünger heißt bei mir unter fünfundsiebzig“ – einzugehen. Bei älteren Patienten sei das überflüssig, da man diese damit nur überfordere (IP 05). Vielen alten Menschen fehle zudem die nötige Mobilität, um an Selbsthilfetreffen teilzunehmen (IP 06, IP 12). Weiterhin wurde die Vermutung geäußert, Patienten akzeptierten die Tatsache, „dass im Alter gewisse Dinge nicht mehr so funktionieren“ (IP 11), da „nicht mehr so hohe Ansprüche“ vorhanden seien (IP 07).

Auch das soziale Umfeld des Patienten spiele eine Rolle. So würden Selbsthilfeeinrichtungen bei alleinstehenden Personen eher in Betracht gezogen (IP 14) als bei Erkrankten, die Unterstützung durch ihre Angehörigen erhielten (IP 12, IP 13, IP 15):

„Das sind wirklich die uralten Leute, die von der Familie schon einigermaßen im Regelfall aufgefangen werden. Ob die wirklich von der Selbsthilfegruppe profitieren, das wage ich zu bezweifeln.“ (IP 15)

Wie die Betroffenen selbst zu Selbsthilfeorganisationen stehen, wurde von den Befragten unterschiedlich eingeschätzt. Ein Interviewpartner erklärte, viele Patienten

seien aufgeschlossen (IP 05). Andere Ärzte berichteten hingegen, Selbsthilfegruppen würden von AMD-Patienten eher abgelehnt (IP 07, IP 15).

„[Veranstaltungen von Selbsthilfegruppen:] Das nehmen die Patienten sehr gerne wahr. Nicht alle, aber doch viele.“ (IP 05)

„Der typische AMD-Patient hat gar kein so großes Interesse Kontakt aufzunehmen mit [einer] Selbsthilfegruppe.“ (IP 15)

Den Angaben der Befragten zufolge gebe es wenige (IP 03, IP 14) oder gar keine (IP 07, IP 10, IP 11) Nachfragen von Patienten bezüglich Selbsthilfegruppen.

3.4.2.2 Internet

Als zusätzliche Informationsmöglichkeit für AMD-Patienten wurde von einigen Befragten das Internet angeführt (IP 03, IP 04, IP 09, IP 11, IP 13, IP 14). Zwar werde dieses Medium zunehmend auch von „älteren Patienten“ genutzt (IP 14), dennoch fehle gerade dieser Altersgruppe, und damit einem Großteil der an AMD Erkrankten, die Routine im Umgang mit dieser Informationsquelle (IP 03, IP 11). Aus diesem Grund würden Patienten von ärztlicher Seite nicht auf die Möglichkeit angesprochen, sich im Internet zu informieren (IP 09), zumal die Recherche im Netz ohnehin meist von Familienmitgliedern übernommen werde (IP 03, IP 09, IP 13, IP 14).

„Die 75-, 80-Jährigen, die die Makuladegeneration mit vollem Leidensdruck erleben, [das] sind nicht die, die im Internet stöbern, um Weisheiten darüber zu erfahren.“ (IP 03)

„Es gibt genug Angehörige, die sich da schlau gemacht haben [...]. Das [Informationssuche im Internet] ist zumindest nichts was ich anspreche, teilweise weil die [AMD-Patienten] nicht mehr so scharf in den Computer gucken können, und die in einem Alter sind, wo auch nicht jeder regelmäßig im Internet unterwegs ist. (IP 09)

Lediglich ein Arzt äußerte sich ausführlicher über den Umgang mit dem Thema Internet im Gespräch mit Patienten. Letztere müssten grundsätzlich dazu angehalten werden, sämtliche Inhalte im Netz kritisch zu hinterfragen sowie Verallgemeinerungen und Übertreibungen zu relativieren. Auf fragwürdige Äußerungen von Patienten, deren

Ursprung man im Internet vermutet, müsse stets behutsam reagiert werden, um das Vertrauensverhältnis zwischen Arzt und Patient nicht zu belasten (IP 03).

„Also ich sage natürlich als Allererstes immer mal Vorsicht, gerade in solchen Blogs und so weiter. Es ist nicht alles Gold was glänzt. [...]. Da muss man immer sagen: 'Liebe Leute, bleibt auf dem Teppich.' Das sollten natürlich auch welche mit einer nicht fortgeschrittenen AMD. Wenn jemand die ersten Anzeichen hat und das ganz langsam schlechter wird, die Leute sollten dann natürlich nicht daran erinnert werden, dass es höchstwahrscheinlich schnell viel schlechter wird, sondern dass es eben auch Spontanverläufe gibt, die gar nicht so übel sind. So etwas kommt da ein bisschen zu kurz in diesen Foren.“ (IP 03)

„Ich frage schon: 'Also das ist jetzt ein Aspekt, den habe ich noch nie gehört. Wo haben Sie denn das gelesen? Wer hat Ihnen das erzählt?'. Man muss es natürlich vorsichtig formulieren. Ich darf nicht sagen: 'Was ist das für ein Schwachsinn? Wer hat Ihnen diesen Blödsinn aufgebunden?'. Das stößt die Patienten vor den Kopf, gerade die, die was haben. [...]. Wenn man denen dann an den Karren fährt, das wirkt nicht seriös und bringt niemandem was.“ (IP 03)

Seine kritische Haltung gegenüber dem Internet als Informationsquelle für Patienten begründete der Mediziner, indem er ausführlicher auf Schwierigkeiten einging, die dieses Medium mit sich bringe. Im Netz sei zwar „furchtbar viel“ Information zugänglich, diese werde aber nicht auf Glaubwürdigkeit überprüft. Dies führe durch ein Übergewicht subjektiver und teilweise hypochondrischer Äußerungen von Betroffenen zur unkontrollierten Verbreitung fachlich fehlerhafter Aussagen mit unvorhersehbaren Folgen (IP 03).

„Das ist das Schlimme am Internet, dass nicht selektiert wird, was ist völliger Schwachsinn, und was ist wissenschaftlich basierte Information. Ich sage nur med1.de. [...]. Es ist furchtbar. [...]. Wenn man da manches liest, das ist schon so, dass es einem die Haare aufstellt. [...]. Es schreiben fast immer Laien, und es schreiben natürlich vorwiegend Betroffene und nicht Fachleute. Das ist gefährlich. Denn die Leute, die es [die Erkrankung] übertrieben an sich sehen, die Hypochonder, [das] sind die, die Tastatur in die Hand nehmen. [...]. Das Gefährliche ist, dass das dann zum Teil zum Selbstläufer wird. Da schreibt einer was Falsches, der Zweite kommentiert das falsch, und so wird also aus der Mücke der Elefant.“ (IP 03)

4 Diskussion

4.1 Zusammenfassung der zentralen Ergebnisse

4.1.1 Herausforderungen im Patientengespräch

Die Ergebnisse der Studie zeigen, dass das Gespräch mit AMD-Patienten mit einigen Herausforderungen verbunden ist. Den Befragten zufolge stellt der Faktor Zeit ein zentrales Problem in der Patientenversorgung dar. So werde der Praxisalltag durch einen engen zeitlichen Rahmen bestimmt, was mit wesentlichen Einschränkungen bei der Gestaltung des Patientengesprächs verbunden sei. Zudem verändere sich die Gesprächssituation im Laufe der Behandlung. Während bei der Erstvorstellung die Mitteilung des erhobenen Befundes sowie die Differenzierung zwischen trockener und feuchter AMD als Grundlage für Therapieplanung und Prognose im Vordergrund stünden, dienten Verlaufskontrollen vornehmlich der Beurteilung der Krankheitsprogression. Einige Interviewpartner gaben zu bedenken, dass die Diagnose „AMD“ ein gravierendes Ereignis im Leben des Patienten darstelle. Aus ärztlicher Sicht seien deshalb insbesondere bei der Übermittlung der initialen Untersuchungsergebnisse Einfühlungsvermögen und Behutsamkeit geboten. Verständigungsprobleme wurden von einigen Medizinern auf das meist fortgeschrittene Alter von AMD-Patienten zurückgeführt. Weitere Kommunikationsschwierigkeiten entstünden durch das Verhalten von Patienten im Rahmen der Krankheitsbewältigung, z.B. in Form von mangelnder Einsicht und Verdrängung.

4.1.2 Genetik im Praxisalltag

Eine deutliche Mehrheit der befragten Augenärzte gab an, nur in geringem Umfang mit dem genetischen Hintergrund der AMD vertraut zu sein, was hauptsächlich auf die Dynamik und Komplexität dieses Themengebietes zurückgeführt wurde. Dabei variierte das Wissen der Ärzte untereinander – soweit beurteilbar – deutlich. Aus Sicht vieler Befragten übersteige diese Thematik den Zuständigkeitsbereich eines niedergelassenen Ophthalmologen. Darüber hinaus würden Erkenntnisse aus der genetischen Forschung auf Fortbildungsveranstaltungen und in Fachzeitschriften nicht praxisgerecht und prägnant dargestellt. Mehrfach wurde auf Verbesserungsbedarf im Austausch zwischen Wissenschaft und klinischer Praxis hingewiesen. Bei der Weitergabe wissenschaftlicher Fakten an klinisch tätige Ärzte wurde daher eine Reduktion der Information auf praxisrelevante Inhalte gewünscht. Formulierungen wie

„Genträger“ und „Wenn ich den Eindruck habe: 'Oh, da ist etwas Genetisches!'“ lassen auf ein monogenetisches Krankheitsverständnis der Ärzte schließen und deuten darauf hin, dass das Konzept multifaktorieller Erkrankungen von vielen Ophthalmologen noch nicht nachvollzogen bzw. akzeptiert wird. Unter den Befragten bestand größtenteils Einigkeit darüber, dass Genetik für die Patientenversorgung gegenwärtig keine praktische Relevanz hat. Potenzial für die Zukunft bestehe allerdings in der Weiterentwicklung und Personalisierung der AMD-Therapie auf Grundlage genetischer Untersuchungen. Insgesamt hatten die Befragten Schwierigkeiten, die Aspekte Genetik und Prävention konkret mit der Versorgung von AMD-Patienten in Verbindung zu bringen. So wurde die aktuelle Bedeutung von Erbllichkeit und genetischer Testung hinsichtlich präventiver bzw. therapeutischer Maßnahmen, z.B. Früherkennungsuntersuchungen bei Familienangehörigen oder Änderung des Lebensstils durch Modifikation verhaltensbezogener Risikofaktoren, als sehr gering eingeschätzt. Als Begründung führten die Mediziner u.a. an, dass man Gene nicht verändern könne und Primärprävention bei älteren Patienten mit manifester AMD bereits nicht mehr möglich sei. Dennoch stellt eine orientierende Familienanamnese für viele der befragten Ärzte einen wichtigen Bestandteil des Patientengesprächs dar. Ein gezieltes Herantreten an Angehörigen von AMD-Patienten als Personen mit erhöhtem genetischen Risiko für AMD, um auf das bestehende Risiko hinzuweisen oder Früherkennungsuntersuchungen zu empfehlen, wurde hingegen mehrheitlich abgelehnt. Als Gründe wurden vorrangig ethische Bedenken angeführt, z.B. Vermeidung von unnötiger psychischer Belastung oder Verletzung der Schweigepflicht. Bei direkter Nachfrage bezüglich des genetischen Risikos durch Familienangehörige verhalte man sich ebenfalls zurückhaltend. Bislang habe keiner der Befragten die Möglichkeit genetischer Testung bzw. das Ergebnis eines Gentests mit einem Patienten besprochen. Im Falle derartiger Anfragen durch AMD-Patienten oder deren Familienmitglieder, so die Mehrzahl der Befragten, würde von solchen Untersuchungen abgeraten. Insbesondere die prädiktive Ausrichtung von Genetik wurde als problematisch bewertet.

4.1.3 AMD-Prävention

Verschiedene präventive Ansätze sind in der augenärztlichen Versorgung auf unterschiedliche Zielgruppen ausgerichtet. Bei Menschen ohne AMD werde der Fokus auf Maßnahmen zur Primär- und Sekundärprävention gelegt, um eine Erkrankung zu

verhindern oder gegebenenfalls so früh wie möglich zu diagnostizieren. Konkret beinhaltet dies die Identifizierung und – sofern möglich – Beseitigung möglicher Risikofaktoren sowie das Angebot von Früherkennungsuntersuchungen, z.B. für Angehörige von AMD-Patienten. Maßnahmen zur Tertiärprävention zielten dagegen auf Personen mit AMD ab, um ein Fortschreiten der Erkrankung oder das Auftreten von Komplikationen zu verhindern. Dies umfasse die Reduktion vermeidbarer Risikofaktoren wie ungünstige Ernährung, Tabakrauchen und UV-Licht-Exposition sowie gegebenenfalls das Management diverser Begleiterkrankungen, z.B. Diabetes mellitus und arterielle Hypertonie. Dem Gebrauch von Nahrungsergänzungsmitteln stand die überwiegende Mehrheit der Befragten kritisch gegenüber, da klinische Studien diesbezüglich keine eindeutigen und klaren Ergebnisse lieferten. Dennoch gaben die meisten Mediziner an, Patienten über die Möglichkeit der Einnahme von Supplementen aufzuklären. Der Nutzen präventiver Maßnahmen bei AMD wurde von einigen Ärzten jedoch als relativ gering eingeschätzt.

4.1.4 Informationsmöglichkeiten für Patienten

Bezüglich der Informationsmöglichkeiten für Patienten zum Thema AMD unterschieden die Augenärzte zwischen Informationsquellen innerhalb und außerhalb der Arztpraxis. Dabei wurde besonders der Stellenwert des Patientengesprächs hervorgehoben, um Patienten adäquat zu informieren. Dieses könne je nach Bedarf durch ein breites Spektrum von verschiedenen, auf die Bedürfnisse der Patienten abgestimmten Informationsmaterialien ergänzt werden. Das Informationsangebot außerhalb der Arztpraxis werde durch Selbsthilfeorganisationen sowie das Internet bestimmt. Über die Zuverlässigkeit letzterer Informationsquellen äußerten einige Ärzte Zweifel.

4.2 Stärken und Schwächen der Studie

Einschränkungen der Erhebung ergeben sich aus der Begrenzung des Einzugsgebietes (Oberpfalz und Niederbayern) sowie der limitierten Anzahl von Interviewpartnern ($n = 15$). Es muss daher davon ausgegangen werden, dass die dargestellten Untersuchungsergebnisse nicht auf alle niedergelassenen Augenärzte in Deutschland übertragbar sind. An dieser Stelle sei allerdings erwähnt, dass qualitative Untersuchungsmethoden primär nicht auf statistische Repräsentativität abzielen [279]. Der Schwerpunkt liegt vielmehr auf den Erfahrungen, Erwartungen und Überzeugungen von Menschen im Kontext ihres sozialen Umfelds [268,272,280]. Dies

ermöglicht die Betrachtung komplexer Situationen und vielschichtiger Prozesse, die durch andere (z.B. quantitative) Verfahren nicht in diesem Umfang erfasst werden können [270,274] und erweitert dadurch das Verständnis für den klinischen Alltag [281]. Daraus lässt sich wiederum praktisches Wissen ableiten [282], welches zur Aufdeckung von Barrieren für Veränderungen im Gesundheitswesen beiträgt [271] und somit als Grundlage für Strategien zur Intervention dienen kann [274]. Auf diese Weise können Abläufe in der Patientenversorgung verbessert und optimiert werden [271]. Vor diesem Hintergrund bieten die präsentierten Ergebnisse einen detaillierten – wenn auch nicht repräsentativen – Einblick in das Spektrum verschiedener Perspektiven und Herangehensweisen in der ambulanten augenärztlichen Versorgung von AMD-Patienten.

Aus Gründen der Qualitätskontrolle und um eine Verzerrung der Untersuchungsergebnisse durch Interpretation auf ein Minimum zu reduzieren, wurden einzelne Interviewabschnitte stichprobenartig von einem zweiten unabhängigen Untersucher kategorisiert und die Einteilungen verglichen und diskutiert. Zudem wurde versucht, alle für die zentralen Fragestellungen der Untersuchung relevanten Aussagen der Studienteilnehmer zu berücksichtigen, um das breite Spektrum an Meinungen und Überzeugungen aus sämtlichen Perspektiven möglichst real abzubilden. Das gilt auch für abweichende Einzelmeinungen.

4.3 Vergleich mit anderen Studien

Hinsichtlich der Kompetenz bzw. dem Aus- und Weiterbildungsbedarf von Medizinern im Bereich Genetik befasst sich die Fachliteratur hauptsächlich mit erblichen Tumorerkrankungen, darunter vorrangig Brust- und Darmkrebs. Besonders ausführlich wird auf die Möglichkeiten, Limitationen und Konsequenzen genetischer Testung eingegangen. Befragungen verschiedener Ärzte offenbaren dabei oftmals eingeschränkte Expertise auf diesem Gebiet [283,284]. Die Haltungen bezüglich ethischer, rechtlicher, sozialer und praktischer Aspekte, z.B. dem Potenzial von Gentests als Instrument für gezielte Screeningmaßnahmen, variieren. Während es auf der einen Seite viele Befürworter gibt [285], äußern nicht wenige Angehörige aus Gesundheitsberufen Bedenken, z.B. hinsichtlich einer Benachteiligung ihrer Patienten durch Versicherungsgesellschaften aufgrund genetischer Testergebnisse [286].

Eine mit der vorliegenden Studie vergleichbare qualitative Erhebung zur Bedeutung von Genetik für die Patientenversorgung wurde mit niederländischen

Allgemeinmediziner durchgeführt [262], allerdings ohne Bezug zu Augenerkrankungen oder überhaupt spezifischen Krankheitsbildern. Analog zu den Befunden der hier vorgestellten Studie räumten auch die Allgemeinmediziner Wissensdefizite hinsichtlich genetischer Grundlagen ein. Ebenso wurde es als schwierig beschrieben, Zugang zu Informationen im Bereich Genetik zu erhalten, die leicht verständlich sind und in der täglichen Praxis angewendet werden können. Darüber hinaus verwiesen die Ärzte auf ethische Probleme, z.B. Datenschutz und psychosoziale Effekte, die im Kontext genetischer Testung auftreten können. Diese Bedenken stimmen weitgehend mit den Äußerungen der in dieser Studie befragten Ophthalmologen überein. Im Gegensatz zu Letzteren forderten die niederländischen Mediziner eine verstärkte Ausrichtung von Bildungsmaßnahmen auf genetische Aspekte, da mangelnde Kenntnisse in diesem Bereich als Hindernis in der Versorgung von Patienten wahrgenommen wurden. Die Mehrheit der Augenärzte dagegen sah keine Notwendigkeit darin, sich Wissen über Genetik anzueignen, was v.a. mit fehlender klinischer Relevanz begründet wurde. Diese unterschiedlichen Standpunkte sind möglicherweise darauf zurückzuführen, dass Ärzte in der Allgemeinmedizin aufgrund des breiten Spektrums unterschiedlicher Behandlungsursachen öfter mit Erkrankungen mit genetischer Komponente konfrontiert sind als Augenärzte. Tatsächlich berichteten die niederländischen Allgemeinmediziner über einen Anstieg der Anfragen von Patienten zum Thema Genetik. Ein derartiger Trend war im Zuge der Befragung der niedergelassenen Augenärzte nicht zu erkennen. Hierbei ist jedoch zu berücksichtigen, dass die vorliegende Studie die Bedeutung von Genetik im Zusammenhang mit einer relativ speziellen und komplexen Erkrankung (AMD) analysiert. Die Erhebung in den Niederlanden setzte sich hingegen sehr allgemein mit der Rolle der Genetik in der Primärversorgung auseinander, einschließlich monogenetischer Krankheiten.

Im Rahmen der Recherchen konnte lediglich ein Artikel identifiziert werden, der sich in ähnlicher Weise mit der Einstellung von Augenärzten bezüglich Genetik im Hinblick auf die tägliche Versorgungspraxis befasst. Die Autoren dieses Artikels berichten über eine standardisierte schriftliche Befragung von 73 brasilianischen Ophthalmologen [261], welche noch vor der Publikation der ersten Ergebnisse von GWAS zur AMD durchgeführt wurde. In der Studie von Rim et al. wurde genetische Beratung von 67-92% der befragten Augenärzte durchaus als bedeutend eingestuft, um Erblindung

vorzubeugen. In der vorliegenden qualitativen Erhebung wurde das präventive Potenzial der Genetik bei AMD dagegen eher skeptisch betrachtet.

4.4 Implikationen für Versorgungspraxis und Politik

Die Ergebnisse dieser Untersuchung machen deutlich, dass der ärztliche Alltag maßgeblich durch den Faktor Zeit bestimmt wird. Dugdale et al. schildern in diesem Zusammenhang mögliche Auswirkungen auf die Patientenversorgung [287]. Demnach hängen sowohl die Zufriedenheit des Patienten als auch die des Arztes entscheidend von zeitlichen Aspekten im Praxisalltag, z.B. der Dauer eines Konsultationstermins, ab. Für das Behandlungsergebnis bei Patienten mit chronischen Krankheiten sei dagegen weniger die Zeitdauer der Arzt-Patient-Interaktion entscheidend, sondern vielmehr das, was in dieser Zeit passiert sowie die Konsequenzen, die sich daraus für das Verhalten des Patienten ergeben. Ärzte müssten deshalb Strategien entwickeln, um die Zeit mit dem Patienten unabhängig von der Dauer des Arztbesuches so effizient und sinnvoll wie möglich zu gestalten. Neben rein organisatorischen Maßnahmen, z.B. Zeitmanagement, sind dabei auch einige andere Faktoren zu berücksichtigen. In einer Umfrage unter Internisten und Patienten zur Bedeutung bestimmter Aspekte für die Qualität der ambulanten Patientenversorgung wurde die Bereitstellung gesundheitsrelevanter Informationen durch den Arzt von Patienten als äußerst wichtig eingestuft. Mediziner sahen vergleichsweise wenig Bedarf in diesem Bereich [288]. Fraglich ist, inwieweit diese divergierenden Einschätzungen bzw. Erwartungen eine erfolgreiche Zusammenarbeit von Arzt und Patient ermöglichen bzw. zulassen. Aus einer Befragung multimorbider Patienten geht hervor, dass Ärzte häufig unter Zeitdruck stünden und Erkrankungen nicht ausreichend erklärten [289]. Den Aussagen der in der vorliegenden Studie befragten Augenärzte zufolge resultiert Zeitnot in einer Vernachlässigung vermeintlich irrelevanter Gesprächsinhalte. Infolge dieser Selektion werde auf manche Themen, z.B. Genetik, nur sehr kurz oder gar nicht eingegangen. Der behandelnde Arzt wird somit vor die Aufgabe gestellt, Themen im Patientengespräch innerhalb kürzester Zeit hinsichtlich ihres Bedeutungsgehalts für den weiteren Behandlungsverlauf zu bewerten und die Konsultation gegebenenfalls entsprechend zu lenken, z.B. durch gezielte Fragen nach Symptomen. Ist eine entsprechende Auswahl getroffen, müssen die einzelnen Aspekte wiederum anhand ihrer Relevanz für das aktuelle Gespräch gewichtet werden, sodass sich für verschiedene Themengebiete je nach Patient und Ausprägung der Erkrankung

unterschiedliche Prioritäten ergeben.

Beim Transfer neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse und innovativer Technologien in das Gesundheitssystem bzw. in die medizinische Primärversorgung spielen Ärzte eine entscheidende Rolle. Vor dem Hintergrund der rasanten Entwicklung im Bereich Genetik seit der Sequenzierung des menschlichen Genoms [290,291] gewinnt diese Sonderstellung zwischen Forschung und klinischer Praxis weiter an Bedeutung [292]. Dies macht sich besonders in der Onkologie bemerkbar [293–295]. So rückt beispielsweise genetische Testung zunehmend in den Fokus der Medizin [284,296]. Trotz unzähliger Veröffentlichungen über genetische Aspekte der AMD innerhalb der letzten Jahre ließen die Interviews deutliche Wissensdefizite niedergelassener Augenärzte auf diesem Gebiet erkennen. Bei einigen Medizinern stieß das Thema Genetik auf generelles Desinteresse. Zudem scheint es, als löse die Vorstellung über die relative Bedeutung einzelner Gene im Kontext multifaktorieller Erkrankungen (genetische Effekte durch die Summe ungünstiger Varianten mehrerer Gene) bei vielen Befragten Unbehagen aus. Diese Erkenntnisse reflektieren die Notwendigkeit einer Verbesserung der Verständigung zwischen Wissenschaft und klinischer Praxis durch klare und plausible Darstellung von Fakten zur Genetik der AMD, aus denen sich eindeutige Konsequenzen für die Patientenversorgung ableiten lassen. Hier erscheint ein Ansatz sinnvoll, welcher die zwei wesentlichen Kommunikationsebenen dieses Wissenstransfers berücksichtigt. So gilt es zunächst, Aus- und Weiterbildungsprogramme für Ophthalmologen zu etablieren und in den ärztlichen Alltag zu integrieren, um Augenärzte gezielt über den genetischen Hintergrund der AMD zu informieren. Im Fokus stehen dabei Aspekte mit unmittelbarer Praxisrelevanz, z.B. Chancen und Risiken genetischer Testung. Darüber hinaus müssen jedoch auch Techniken und Methoden vermittelt werden, wie genetische Information in angemessener Art und Weise mit dem Patienten kommuniziert werden kann. Für andere Bereiche der medizinischen Primärversorgung, z.B. Allgemeinmedizin, wurden derartige Weiterbildungskonzepte für Mediziner bereits ausgearbeitet und entsprechende Kursangebote getestet, auch wenn diese bislang primär im Kontext onkologischer Erkrankungen (Onkogenetik) zur Anwendung kommen [260,297–299]. Zu den verschiedenen untersuchten Fortbildungsmodalitäten und Informationsmöglichkeiten zählen interaktive Seminare, PowerPoint-basierte Module [260], eine E-learning-Plattform [299] sowie eine Website mit weiterführenden Informationen zum Thema Genetik [297]. Diese Bildungsmaßnahmen wurden unter

anderem anhand ihres Einflusses auf folgende Parameter evaluiert: Einschätzung der persönlichen Kenntnisse, (subjektiver) Wissenszuwachs, Auswirkungen auf die ärztliche Praxis (z.B. Überweisungsrate zu Spezialisten) und Zufriedenheit. Dabei zeigen sich vor allem in Bezug auf die Halbwertszeit der erworbenen Kompetenzen eher moderate Effekte [300]. Insgesamt scheinen längerfristige Ansätze zur Integration genetischer Information in die Patientenversorgung kurzfristigen Interventionen wie beispielsweise einmaligen Lehr- bzw. Übungsveranstaltungen überlegen. Basierend auf der vorhandenen Evidenz gelangen die Autoren eines systematischen Reviews über Aus- bzw. Weiterbildung im Bereich Genetik in der medizinischen Grundversorgung zu dem Schluss, dass Langzeitergebnisse entsprechender Initiativen bislang nur unzureichend beurteilt werden können. Für eine nachhaltige Verbesserung in der Versorgung von Patienten mit genetischen Fragestellungen wird daher empfohlen, die Forschungsarbeit auf diesem Gebiet hinsichtlich verfügbarer Ressourcen und klinischer Hilfsmittel (z.B. Entscheidungshilfen) zu intensivieren [301].

Zugleich sind Bemühungen erkennbar, auch die Ausbildung zukünftiger ärztlicher Fachkräfte den aktuellen Entwicklungen im Wissenschaftszweig Genetik und den daraus resultierenden Aufgaben im späteren Berufsleben anzupassen [302–304]. Mit dem Ziel, die Lehre für angehende Mediziner entsprechend aufzuwerten, wurde am Baylor College of Medicine ein neues Curriculum eingeführt, auf dessen Grundlage die Studierenden die Qualifikation zur Ausübung personalisierter Medizin erhalten sollen [305].

Eine jüngere Umfrage unter amerikanischen Medizinstudenten an der Icahn School of Medicine at Mount Sinai (ISMMS) in New York City ergab, dass sich diese gegenwärtig nicht ausreichend darauf vorbereitet fühlen, Aspekte aus der Genomik in der klinischen Praxis anzuwenden [306]. Neben der fachlichen Expertise des Arztes ist im Zeitalter der Genomik jedoch vor allem die Art und Weise ausschlaggebend, wie Informationen zur Genetik einer Erkrankung an Patienten herangetragen oder ihnen bewusst vorenthalten werden. Besonders gilt dies für die Kommunikation genetischer Risiken. In diesem Zusammenhang gehen Lautenbach et al. auf wesentliche Herausforderungen ein, z.B. die Ausrichtung des Gesprächs auf die spezielle Situation des Patienten und die Entscheidung darüber, welche Informationen überhaupt an Betroffene weitergegeben werden sollen. Um derartige Schwierigkeiten zu bewältigen, werden unter anderem folgende Strategien vorgeschlagen: „Weniger ist mehr“ – Beschränkung auf die wichtigsten Fakten, Verwendung sorgfältig ausgewählter und leicht verständlicher Grafiken (z.B. zum individuellen Erkrankungsrisiko bei Vorliegen

bestimmter Risikofaktoren), aktive Einbeziehung des Patienten in das Gespräch sowie Berücksichtigung einer möglicherweise verzerrten Wahrnehmung sachlicher Informationen durch Emotionen (z.B. aufgrund kultureller Überzeugungen oder zurückliegender Erfahrungen des Betroffenen) [307].

Die allgemeine Haltung der befragten Augenärzte gegenüber Genetik im Zusammenhang mit AMD war vorrangig von Skepsis und Ablehnung geprägt, sodass auch verbesserte Methoden zur Aufarbeitung und Verbreitung von Forschungsergebnissen nur wenig aussichtsreich erscheinen. Da genetische Fragestellungen in Verbindung mit AMD nach Ansicht vieler Befragten nicht in den Verantwortungsbereich eines in der ambulanten Versorgung tätigen Ophthalmologen fallen, ist davon auszugehen, dass niedergelassene Augenärzte wenig Interesse daran zeigen würden, Zeit in Weiterbildung auf diesem Gebiet zu investieren. Die praktische Relevanz von Genetik wurde von den Ophthalmologen generell als gering eingestuft, nachdem das Wissen um die Erbllichkeit oder den genetischen Hintergrund der AMD derzeit keinen Einfluss auf die Behandlung von Patienten mit manifester Erkrankung habe. Eine ausführliche Aufklärung von AMD-Patienten über das potenzielle genetische Risiko der Angehörigen sowie eine Empfehlung zur Durchführung eines Gentests für andere ophthalmologische Patienten mit positiver Familienanamnese hinsichtlich AMD wurde von den Interviewpartnern mehrheitlich abgelehnt. Als zentrales Argument für diesen Standpunkt wurde die mangelnde Effektivität präventiver Maßnahmen angeführt, während Patienten unnötig verunsichert und in ihrer Lebensqualität eingeschränkt würden. Diese Betrachtungsweise steht im Widerspruch zu den Ergebnissen einiger Studien, wonach verschiedene Präventionsmaßnahmen, z.B. Verzicht auf Tabakrauchen und Ernährungsumstellung (siehe Kapitel 1.1.4.1 und 1.1.5.1) dazu beitragen können, das Erkrankungsrisiko herabzusetzen bzw. die Prognose von Patienten, die bereits an AMD erkrankt sind, zu verbessern. Da das medizinische Vorgehen niedergelassener Ophthalmologen jedoch klar auf die Behandlung von Patienten mit bereits bestehender Erkrankung ausgerichtet ist (kurative Medizin), werden präventive Konzepte kaum in die Patientenversorgung integriert. Nur vereinzelt besteht Interesse am Potenzial der Genetik für die Prävention von AMD. Die Planung weiterer klinischer Studien, welche den Nutzen von Methoden zur AMD-Prävention untersuchen, könnte hier – in Abhängigkeit der jeweiligen Ergebnisse – zu einem Paradigmenwechsel beitragen. Neben positiven Auswirkungen auf die Gesundheit der Bevölkerung, z.B. Verringerung

der Anzahl blinder Patienten durch ophthalmologisches AMD-Screening bei Erwachsenen [308], haben effektive Präventionsmöglichkeiten auch aus ökonomischer Sicht großes Potenzial. Führt man sich die hohen Behandlungskosten für AMD-Patienten mit fortgeschrittener Erkrankung (siehe Kapitel 1.1.4.3) sowie die zunehmende epidemiologische Bedeutung der Erkrankung (siehe Kapitel 1.3.1) vor Augen, scheint durch eine Reduktion von Krankheitsfällen (Primärprävention), Früherkennung (Sekundärprävention) sowie die Möglichkeit der frühzeitigen therapeutischen Intervention (Tertiärprävention) eine deutliche finanzielle Entlastung des Gesundheitssystems möglich. Studien zur Wirtschaftlichkeit von Initiativen zur AMD-Früherkennung liefern allerdings inkonsistente Ergebnisse [308–311]. Chew und Schachat sprechen sich für ein kombiniertes Screening für AMD und Diabetischer Retinopathie aus [312].

Es bleibt offen, ob präventive Maßnahmen in der ambulanten augenärztlichen Versorgung sinnvoll realisiert werden können. Angesichts der kritischen Position der befragten Augenärzte sollten daher komplementäre sowie alternative Strategien zur AMD-Prävention in Betracht gezogen werden. So könnten beispielsweise Aufklärungsprogramme dazu beitragen, die Bevölkerung über die Erkrankung, verhaltensbezogene Risikofaktoren und Möglichkeiten der Früherkennung zu informieren. Durch derartige Öffentlichkeitsarbeit könnten sowohl Menschen mit AMD als auch potenzielle Risikogruppen erreicht werden. Beispielsweise führte die Australian Macular Degeneration Foundation von 2007 bis 2011 eine umfangreiche Kampagne zur Steigerung des öffentlichen Bewusstseins hinsichtlich Makuladegeneration in Australien durch [313]. Diese beinhaltete die Einrichtung einer gebührenfreien Hotline, das Angebot einer Website mit aktuellen, praxisorientierten und evidenzbasierten Informationen hinsichtlich Risikoreduktion und Krankheitsmanagement sowie überregionale Schulungsprogramme, z.B. zum Thema Prävention oder Therapie. Außerdem wurde eine nationale Werbekampagne über Fernsehen, Radio und Printmedien realisiert. Zusätzlich konnten unter Einsatz einer mobilen Einrichtung zur Früherkennung („Vision Van“) kostenlose Untersuchungen der Makula bei Personen ab 50 Jahren durchgeführt werden. Regelmäßige Umfragen durch unabhängige Unternehmen für Sozialforschung konnten eine deutlich gesteigerte Wahrnehmung bezüglich der Erkrankung in der Bevölkerung zeigen (Anstieg von 47% auf 80% bei Australiern ab 16 Jahren und von 58% auf 92% in der Altersgruppe ab 50 Jahre). Darüber hinaus nahm die Zahl der Anfragen für

Kontrolluntersuchungen der Makula bei Personen über 50 Jahre im beobachteten Zeitraum von 33% auf 70% erheblich zu. Nach der Einschätzung von Tylor et al. sind regelmäßige Augenuntersuchungen bei Personen mit initial unauffälligem Untersuchungsbefund unwirtschaftlich. Entsprechende Gesundheitskampagnen seien demnach auf Menschen mit Veränderungen hinsichtlich der Sehschärfe und erhöhtem Risiko, z.B. Diabetiker und bei familiären Augenerkrankungen, auszurichten [314]. Viele Augenärzte äußerten Bedenken darüber, Angehörige von Betroffenen direkt auf mögliche Risiken anzusprechen und entsprechende Verhaltensempfehlungen zu geben. Da man sich mit Familienmitgliedern von AMD-Patienten in der Regel (noch) in keinem Arzt-Patienten-Verhältnis befinde, könne der Eindruck entstehen, es ginge dabei primär um die Gewinnung neuer Patienten. Um dieser Sorge entgegenzuwirken und das ärztliche Handeln im Praxisalltag zu erleichtern, bedarf es neuer Konzepte zur Verwirklichung präventiver Ansätze in der Augenheilkunde. Durch entsprechende Hinweise oder Informationsmaterialien im Wartebereich von Arztpraxen ließen sich aufgeschlossene Patienten sowie deren Begleitung unter Umständen motivieren, im Arztgespräch zu erfragen, ob Erbllichkeit bzw. Genetik bei der eigenen Erkrankung (oder bei Krankheiten in der Verwandtschaft) eine Rolle spielt.

Es ist denkbar, dass Augenärzte das Informationsbedürfnis und Interesse ihrer (potenziellen) Patienten in den Bereichen Prävention und Genetik erheblich unterschätzen. Eine Studie aus den Niederlanden zeigt, dass Patienten von ihrem Arzt durchaus Auskunft über genetische Aspekte ihrer Erkrankung erwarten [262]. Andere Untersuchungen legen nahe, dass die Öffentlichkeit gegenüber genetischer Testung, z.B. zur Früherkennung von Krankheiten, sehr aufgeschlossen ist. Bei der Einordnung der Konsequenzen derartiger Tests zeichnet sich hingegen eine gewisse Ambivalenz ab. So bestehen einerseits Hoffnungen, den eigenen Lebensstil und die medizinische Behandlung entsprechend der Testergebnisse anpassen zu können, um bestimmten Erkrankungen vorzubeugen. Andererseits werden negative Auswirkungen auf die individuelle Lebensplanung bei nur geringem klinischen Nutzen befürchtet [315–317]. Zur Einschätzung der Familienmitglieder von AMD-Patienten bezüglich Gentests und des Potenzials präventiver Maßnahmen ist bisher nur wenig bekannt. Würde man die Bedürfnisse und Ängste dieser Angehörigen besser verstehen, könnten Empfehlungen ausgearbeitet werden, welche Augenärzten als Unterstützung im Umgang mit dieser Zielgruppe dienen.

Einige Interviewpartner kritisierten, genetische Forschung zur AMD finde vollständig entkoppelt von der Realität des klinischen Alltags statt. Der Transfer wissenschaftlicher Erkenntnisse aus präklinischer Forschung in die Patientenversorgung wird in der Literatur häufig als Translationale Medizin (TM) bezeichnet [318–320]. In Anlehnung an herkömmliche Schemata, welche lediglich den Informationsfluss zwischen „Labortisch und Krankenbett“ berücksichtigen, erweitert die European Society for Translational Medicine (EUSTM) diesen Begriff in einer eigenen Definition um den Faktor Gesellschaft als entscheidende Instanz, z.B. bei der Formulierung neuer Forschungshypothesen. Durch das Zusammenwirken verschiedener Fachdisziplinen, Ressourcen, Expertisen sowie technischer Verfahren soll so letztlich eine Verbesserung der globalen Gesundheitsversorgung erreicht werden. Als wesentliches Element wird dabei unter anderem die Erstellung von Leitlinien aufgeführt [321]. Khoury et al. stellen die Entwicklung evidenzbasierter Leitlinien im Kontext der Genomik als fortlaufenden Prozess dar, welcher durch vier Phasen der Forschung mit jeweils unterschiedlichen Fragestellungen charakterisiert ist: Phase 1 beschreibt die Übertragung einer grundlegenden Entdeckung in der Genomforschung (z.B. Assoziation zwischen BRCA-Mutationen und Brustkrebs) auf mögliche medizinische Anwendungsgebiete, z.B. genetische Testung. Auf dieser Grundlage erfolgt in Phase 2 die Formulierung evidenzbasierter Leitlinien. In Phase 3 halten diese dann Einzug in die medizinische Praxis. Abschließend werden in Phase 4 die konkreten Auswirkungen auf die Versorgung von Patienten sowie die Gesundheit der Bevölkerung bewertet. Durch Überlappung dieser Forschungsstadien und Feedbackmechanismen besteht zudem die Möglichkeit, stetig neue Erkenntnisse zu integrieren [322]. Am Beispiel des Cancer Genomics and Epidemiology Navigators (CGEN), einer online frei verfügbaren Publikationsplattform, werden eklatante Defizite in der Genomforschung im Bereich der Phasen 2 bis 4 sichtbar. In einem Zeitraum von ca. 5 Jahren stehen über 22500 Veröffentlichungen auf dem Gebiet Human Genomic Epidemiology (HuGE) nur 344 Artikel mit Bezug zur Prävention oder Behandlung von Krebserkrankungen gegenüber. Während eine Vielzahl von Studien vielversprechende Forschungsergebnisse in der Genomik liefert, findet nur ein Bruchteil entsprechender Interventionen auch tatsächlich praktische Anwendung und hat somit Einfluss die Gesundheitsversorgung [323]. Zahlreiche andere Untersuchungen bestätigen diesen Trend [324–326]. Daraus sind Bestrebungen entstanden, Anwendungsmöglichkeiten aus der Genomforschung hinsichtlich ihres Evidenzgrades für den klinischen Gebrauch zu kategorisieren, um

Wissenschaftlern, Ärzten und politischen Entscheidungsträgern eine Orientierungshilfe zu bieten [327]. Trotz der jährlich steigenden Anzahl populationsbasierter Studien zur Genetik der AMD mangelt es bislang an klinischer Umsetzung von Forschungsergebnissen, z.B. in Form diagnostischer Verfahren [328]. Zukünftige Untersuchungen könnten beispielsweise aufklären, ob Personen, welche positiv auf mit AMD assoziierte Genvarianten getestet wurden, das Erkrankungsrisiko durch Präventionsmaßnahmen senken können, und inwiefern das Wissen um das bestehende Risiko die Lebensqualität beeinflusst. Es ist nicht auszuschließen, dass die wissenschaftliche Aufarbeitung dieser Fragestellung weitreichende Veränderungen in der ophthalmologischen Versorgung, z.B. hinsichtlich der Betreuung von Patienten mit erhöhtem familiären AMD-Risiko, zur Folge hat. Einige Autoren schlagen vor, bestehende Modelle des einseitigen Datenflusses aus der Forschung in die Klinik zugunsten einer bilateralen Verständigung zwischen Wissenschaft und Praxis zu verlassen [329,330]. Dieses Anliegen ist auch in den Aussagen mehrerer Interviewpartner erkennbar, die sich ebenfalls für einen wechselseitigen Informationsaustausch – in diesem Fall zwischen Augenärzten und Wissenschaftlern – aussprechen. Um Erkenntnisse und Erfahrungen aus der Praxis sinnvoll in die Genomforschung einflechten zu können, ist die Knüpfung neuer wissenschaftlicher Beziehungen sowie die Etablierung entsprechender Forschungsstrukturen notwendig.

5 Zusammenfassung

Die altersabhängige Makuladegeneration (AMD), eine gehäuft im höheren Lebensalter auftretende, progrediente Erkrankung der zentralen Netzhaut, gilt gegenwärtig als häufigste Ursache für Erblindung und schwerwiegenden Sehverlust in westlichen Industriestaaten. Auch in Deutschland sind mehrere Millionen Menschen betroffen. Angesichts der zunehmenden Alterung der deutschen Bevölkerung wird ein starker Anstieg der Prävalenz mit weitreichenden Folgen für das Gesundheitssystem und die Gesellschaft prognostiziert. Während frühe Stadien der AMD aufgrund fehlender Symptome meist unentdeckt bleiben, leiden Patienten mit fortgeschrittener Erkrankung an unterschiedlich ausgeprägten Einschränkungen der Sehkraft. Im Extremfall droht die vollständige Erblindung. Eine kurative Therapie existiert bislang nicht. Allerdings besteht die Möglichkeit, ein Fortschreiten der AMD – zumindest temporär – aufzuhalten. Bei neovaskulärer AMD gilt die intravitreale Applikation von VEGF-Inhibitoren derzeit als Goldstandard. Zudem konnten die AREDS-Studien bei bestimmten Stadien trockener AMD positive Effekte für die Einnahme von Nahrungsergänzungsmitteln zeigen. Trotz der bereits etablierten und einer Reihe neuer Therapieansätze ist bisher jedoch keine für alle AMD-Patienten gleichermaßen wirkungsvolle Behandlung verfügbar. Unter einer Vielzahl möglicher Risikofaktoren für AMD gelten aktuell vor allem hohes Alter, Tabakrauchen sowie genetische Disposition als gesichert. Die Ergebnisse zahlreicher Studien untermauerten in den letzten Jahren die Bedeutung genetischer Faktoren bei der Entstehung bzw. Progression von AMD. Diese Erkenntnis eröffnet neue Handlungsspielräume. Beispielsweise bietet die frühzeitige Identifizierung eines genetischen Risikos eine Grundlage für potenzielle Präventionsmaßnahmen. Ärzte stellen in diesem Zusammenhang ein wichtiges Bindeglied zwischen wissenschaftlicher Forschung und deren Übertragung in die Patientenversorgung dar. Es ist unklar, ob wissenschaftliche Resultate auf dem Gebiet der Genetik bzw. Genomik im ärztlichen Gespräch mit AMD-Patienten berücksichtigt werden. Die vorliegende Studie untersucht, wie niedergelassene Augenärzte diesen Aspekt mit Betroffenen kommunizieren und welche Schwierigkeiten aber auch Chancen mit diesem Thema assoziiert werden.

Es wurden semi-strukturierte face-to-face Interviews mit niedergelassenen Augenärzten/ -innen (m=12, f=3) aus acht Städten bzw. Gemeinden in den ostbayerischen Regierungsbezirken Oberpfalz und Niederbayern geführt. Die

Befragung orientierte sich an einem Interviewleitfaden, welcher unter anderem Fragen zur Einschätzung des persönlichen Wissensstands der Ärzte hinsichtlich des genetischen Hintergrunds der AMD sowie zur Bewertung der klinischen Relevanz genetischer Aspekte im Praxisalltag enthält. Die Gespräche wurden aufgezeichnet, transkribiert, anonymisiert und einer systematischen Inhaltsanalyse unterzogen.

Die Ergebnisse der Studie zeigen, dass die Kommunikation mit AMD-Patienten Augenärzte vor eine schwierige Aufgabe stellt. Als besondere Herausforderung führen viele Befragte Zeitdruck im Praxisalltag an, welcher sich limitierend auf die Inhalte des Patientengesprächs auswirke. Weiterhin verändere sich die Gesprächssituation über die gesamte Zeit der Behandlung hinweg. Verständigungsprobleme zwischen Arzt und Patient führten einige Mediziner auf das meist fortgeschrittene Alter von AMD-Patienten zurück. Eine weitere Quelle für Probleme im Umgang mit Betroffenen sahen die Ärzte in den unterschiedlichen Copingstrategien ihrer Patienten. Zur Bedeutung genetischer Aspekte der AMD für das Patientengespräch und die ärztliche Praxis äußerte sich die Mehrheit der Interviewpartner unsicher bzw. distanziert. Einige Mediziner bekundeten zudem fehlendes Interesse am Thema Genetik. In der Summe lassen die Äußerungen der befragten Augenärzte ein deutliches Wissensdefizit hinsichtlich des genetischen Hintergrunds der Erkrankung vermuten. Darüber hinaus wurde der Zugang zu Erkenntnissen aus der genetischen Forschung von den Ärzten überwiegend als schwierig empfunden. In diesem Zusammenhang wurde mehrfach das Anliegen geäußert, Wissenschaft und klinische Praxis im Sinne eines wechselseitigen Austauschs stärker miteinander zu verknüpfen. Den Befragten zufolge habe Genetik für die Patientenversorgung derzeit keine praktische Relevanz. Dementsprechend wurde auch das Potenzial für präventive Ansätze als äußerst gering eingeschätzt. Vor allem die prädiktive Ausrichtung von Genetik in Form von genetischer Testung wurde kritisch gesehen. Aufgrund von Bedenken, Patienten bzw. deren Angehörige zu verunsichern oder zu überfordern, werde daher kaum auf das Thema Genetik eingegangen.

Die Resultate dieser Erhebung legen nahe, dass sich der wissenschaftliche Fortschritt im Bereich Genetik und Genomforschung gegenwärtig nur in sehr geringem Umfang bzw. überhaupt nicht im ärztlichen Gespräch mit AMD-Patienten abbildet und entsprechende Forschungsergebnisse damit bislang keinen erkennbaren Einfluss auf die ambulante Versorgung ophthalmologischer Patienten und deren Angehörige haben. Darüber hinaus wird die Komplexität der Zusammenhänge und Mechanismen

deutlich, die sich hinter dieser Beobachtung verbergen. Gleichzeitig bilden diese jedoch auch die Basis für vielfältige und komplementäre Lösungskonzepte, welche auf unterschiedlichen Ebenen des Informationstransfers zwischen wissenschaftlicher Forschung und klinischer Praxis ansetzen. In diesem Zusammenhang erscheinen vor allem gezielte Aus- und Weiterbildungsmaßnahmen zum genetischen Hintergrund der AMD für Ophthalmologen wie auch zukünftige ärztliche Fachkräfte essenziell. Zudem könnten Studien zur Untersuchung präventiver Ansätze unter Umständen zu einer stärkeren Fokussierung auf effektive Präventionsmaßnahmen anstelle der bisher überwiegend kurativen Ausrichtung der Patientenversorgung beitragen. Insgesamt ist der Aufbau neuer Forschungsstrukturen erforderlich, um Wissenschaft und klinische Tätigkeit zukünftig enger miteinander zu verzahnen und eine bilaterale Verständigung zu ermöglichen.

6 Abkürzungsverzeichnis

AMD:	Altersabhängige Makuladegeneration
ARED:	Age-related eye disease
BVA:	Berufsverband der Augenärzte Deutschlands
BRCA:	Breast cancer
CGEN:	Cancer Genomics and Epidemiology Navigator
CNTF:	Ciliary neurotrophic factor
CNV:	Choroidale Neovaskularisation
DCT:	Direct-to-consumer
DOG:	Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft
EUSTM:	European Society for Translational Medicine
FAF:	Fundusautofluoreszenz
FFA:	Fundus-Fluorescein-Angiographie
GA:	Geographische Atrophie
GHS:	Gutenberg Health Study
GWAS:	Genome-wide association study
HuGE:	Human Genomic Epidemiology
ICGA:	Indocyaningrün-Fluoreszenz-Angiographie
ISMMS:	Icahn School of Medicine at Mount Sinai
IP:	Interviewpartner
MVZ:	Medizinisches Versorgungszentrum
OCT:	Optische Kohärenztomographie
PDGF:	Platelet-derived growth factor
PDT:	Photodynamische Therapie
POLA:	Pathologies Oculaires Liées à l'Age
RPE:	Retinales Pigmentepithel
TM:	Translationale Medizin
VEGF:	Vascular endothelial growth factor

7 Abbildungs- und Tabellenverzeichnis

Abbildungen:

- Abb. 1:** Amsler-Test: Wahrnehmung des Amsler-Gitters bei normalem Sehvermögen bzw. Verzerrung der geraden Linien (z.B. bei AMD) 9
- Abb. 2:** Interviewleitfaden 28

Tabellen:

- Tab. 1:** Klinische Einteilung der AMD nach Ferris et al. 8
- Tab. 2:** Auswahl von Genorten mit gesicherter Assoziation zur AMD20
- Tab. 3:** Ursachen für ärztliche Wissenslücken zum genetischen Hintergrund der AMD 40
- Tab. 4:** Gründe für die fehlende Praxisrelevanz genetischer Aspekte der AMD aus ärztlicher Sicht 46
- Tab. 5:** Ärztliche Reaktionen auf potenzielle Patientenfragen zu genetischer Testung 54
- Tab. 6a:** Zielgruppen für Maßnahmen zur AMD-Prävention (Teil 1) 56
- Tab. 6b:** Zielgruppen für Maßnahmen zur AMD-Prävention (Teil 2) 57
- Tab. 7:** Ärztliche Argumente für den Einsatz von Nahrungsergänzungsmitteln 61

8 Literaturverzeichnis

1. Loh KY, Ogle J. Age Related Visual Impairment in the Elderly. *Med J Malaysia*. 2004;59(4):562–8.
2. Lim LS, Mitchell P, Seddon JM, Holz FG, Wong TY. Age-related macular degeneration. *Lancet*. 2012;379(9827):1728–38.
3. Swaroop A, Chew EY, Rickman CB, Abecasis GR. Unraveling a multifactorial late-onset disease: from genetic susceptibility to disease mechanisms for age-related macular degeneration. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2009;10:19–43.
4. Wong WL, Su X, Li X, Cheung CMG, Klein R, Cheng C-Y, et al. Global prevalence of age-related macular degeneration and disease burden projection for 2020 and 2040: A systematic review and meta-analysis. *The Lancet Global Health*. 2014;2(2):e106-e116.
5. Augood CA, Vingerling JR, de Jong, Paulus T. V. M., Chakravarthy U, Seland J, Soubrane G, et al. Prevalence of Age-Related Maculopathy in Older Europeans: The European Eye Study (EUREYE). *Arch Ophthalmol*. 2006;124(4):529–35.
6. Finger RP, Fimmers R, Holz FG, Scholl HPN. Prevalence and causes of registered blindness in the largest federal state of Germany. *Br J Ophthalmol*. 2011;95(8):1061–7.
7. Holz FG, Bindewald-Willich A, Schmitz-Valckenberg S, Eter N, Scholl HPN. Neue Entwicklungen in der Therapie der altersabhängigen Makuladegeneration. *Deutsches Ärzteblatt*. 2006;103(8):A482-A487.
8. Wild PS, Zeller T, Beutel M, Blettner M, Dugi KA, Lackner KJ, et al. Die Gutenberg Gesundheitsstudie. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2012;55(6-7):824–30.
9. Korb CA, Kottler UB, Wolfram C, Hoehn R, Schulz A, Zwiener I, et al. Prevalence of age-related macular degeneration in a large European cohort: results from the population-based Gutenberg Health Study. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2014;252(9):1403–11.
10. Brandl C, Stark KJ, Wintergerst M, Heinemann M, Heid IM, Finger RP. Epidemiologie der altersbedingten Makuladegeneration. *Ophthalmologe*. 2016;113(9):735–45.
11. Reibaldi M, Longo A, Pulvirenti A, Avitabile T, Russo A, Cillino S, et al. Geo-Epidemiology of Age-Related Macular Degeneration: New Clues Into the Pathogenesis. *Am J Ophthalmol*. 2016;161:78-93.

12. Joachim N, Mitchell P, Burlutsky G, Kifley A, Wang JJ. The Incidence and Progression of Age-Related Macular Degeneration over 15 Years: The Blue Mountains Eye Study. *Ophthalmology*. 2015;122(12):2482–9.
13. Klein R, Klein BEK, Knudtson MD, Meuer SM, Swift M, Gangnon RE. Fifteen-year cumulative incidence of age-related macular degeneration: the Beaver Dam Eye Study. *Ophthalmology*. 2007;114(2):253–62.
14. Jonasson F, Fisher DE, Eiriksdottir G, Sigurdsson S, Klein R, Launer LJ, et al. Five-year incidence, progression, and risk factors for age-related macular degeneration: the age, gene/environment susceptibility study. *Ophthalmology*. 2014;121(9):1766–72.
15. Chakravarthy U, Wong TY, Fletcher A, Piau E, Evans C, Zlateva G, et al. Clinical risk factors for age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol*. 2010;10:31.
16. Klein R, Cruickshanks KJ, Nash SD, Krantz EM, Nieto FJ, Huang GH, et al. The prevalence of age-related macular degeneration and associated risk factors. *Arch Ophthalmol*. 2010;128(6):750–8.
17. Leske MC, Wu S-Y, Hennis A, Nemesure B, Yang L, Hyman L, et al. Nine-year incidence of age-related macular degeneration in the Barbados Eye Studies. *Ophthalmology*. 2006;113(1):29–35.
18. Smith W, Assink J, Klein R, Mitchell P, Klaver CCW, Klein BEK, et al. Risk Factors for Age-related Macular Degeneration: Pooled Findings from Three Continents. *Ophthalmology*. 2001;108(4):697–704.
19. Age-Related Eye Disease Study Research Group. Risk factors associated with age-related macular degeneration. A case-control study in the age-related eye disease study: Age-Related Eye Disease Study Report Number 3. *Ophthalmology*. 2000;107(12):2224–32.
20. Schargus M. Verlaufsformen der altersbedingten Makuladegeneration. *Ophthalmologe*. 2015;112(4):373-86.
21. Ardeljan D, Chan C-C. Aging is not a disease: distinguishing age-related macular degeneration from aging. *Prog Retin Eye Res*. 2013;37:68–89.
22. Grossniklaus HE, Nickerson JM, Edelhauser HF, Bergman LAMK, Berglin L. Anatomic alterations in aging and age-related diseases of the eye. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2013;54(14):ORSF23–ORSF27.
23. Ehrlich R, Harris A, Kheradiya NS, Winston, DM, Ciulla TA, et al. Age-related macular degeneration and the aging eye. *Clin Interv in Aging*. 2008;3(3):473–82.

24. Ferris FL, Wilkinson CP, Bird A, Chakravarthy U, Chew E, Csaky K, et al. Clinical classification of age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2013;120(4):844–51.
25. Young RW. Pathophysiology of age-related macular degeneration. *Survey of Ophthalmology*. 1987;31(5):291–306.
26. Brandl C, Breinlich V, Stark KJ, Enzinger S, Aßenmacher M, Olden M, et al. Features of Age-Related Macular Degeneration in the General Adults and Their Dependency on Age, Sex, and Smoking: Results from the German KORA Study. *PLoS One*. 2016;11(11):e0167181.
27. Age-Related Eye Disease Study Research Group. Risk Factors for the Incidence of Advanced Age-Related Macular Degeneration in the Age-Related Eye Disease Study (AREDS): AREDS Report No. 19. *Ophthalmology*. 2005;112(4):533–9.
28. Strachwitz CN von. Trockene altersabhängige Makuladegeneration. *Ophthalmologie*. 2013;110(6):555-67.
29. Renaud J, Bédard E. Depression in the elderly with visual impairment and its association with quality of life. *Clin Interv in Aging*. 2013;8:931–43.
30. Wahl H-W, Heyl V, Langer N. Lebensqualität bei Seheinschränkung im Alter: Das Beispiel altersabhängige Makuladegeneration. *Ophthalmologie*. 2008;105(8):735–43.
31. Augustin A, Sahel J-A, Bandello F, Dardennes R, Maurel F, Negrini C, et al. Anxiety and depression prevalence rates in age-related macular degeneration. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007;48(4):1498–503.
32. Slakter JS, Stur M. Quality of life in patients with age-related macular degeneration: impact of the condition and benefits of treatment. *Surv Ophthalmol*. 2005;50(3):263–73.
33. Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) e.V., Berufsverband der Augenärzte Deutschlands (BVA) e. V. Leitlinie Nr. 21: Altersabhängige Makuladegeneration AMD 2015; Online verfügbar unter <https://www.dog.org/wp-content/uploads/2009/09/Leitlinie-Nr-21-Altersabhängige-Makuladegeneration-AMD-Stand-30-10-2015.pdf>. Abgerufen am 22.07.2018.
34. Medical Advisory Secretariat. Routine eye examinations for persons 20-64 years of age: an evidence based analysis. *Ontario Health Technology Assessment Series*. 2006;6(15):1–81.
35. Keane PA, Salvo G de, Sim DA, Goverdhan S, Agrawal R, Tufail A. Strategies for improving early detection and diagnosis of neovascular age-related macular degeneration. *Clin Ophthalmol*. 2015;9:353–66.

36. Faes L, Bodmer NS, Bachmann LM, Thiel MA, Schmid MK. Diagnostic accuracy of the Amsler grid and the preferential hyperacuity perimetry in the screening of patients with age-related macular degeneration: systematic review and meta-analysis. *Eye (Lond)*. 2014;28(7):788–96.
37. Feltgen N, Hoerauf H. Diagnostik und Therapie der altersabhängigen Makuladegeneration: Diagnostics and Treatment of Age-related Macular Degeneration. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*. 2011;87(11):452–8.
38. Jain S, Hamada S, Membrey WL, Chong V. Screening for agerelated macular degeneration using nonstereo digital fundus photographs. *Eye*. 2006;20(4):471–5.
39. Cook HL, Patel PJ, Tufail A. Age-related macular degeneration: diagnosis and management. *Br Med Bull*. 2008;85:127–49.
40. Kozak I, Morrison VL, Clark TM, Bartsch D-U, Lee BR, Falkenstein I, et al. Discrepancy between fluorescein angiography and optical coherence tomography in detection of macular disease. *Retina*. 2008;28(4):538–44.
41. Yannuzzi LA. Indocyanine green angiography: a perspective on use in the clinical setting. *Am J Ophthalmol*. 2011;151(5):745-751.
42. Stanga PE, Lim JI, Hamilton P. Indocyanine Green Angiography in Chorioretinal Diseases: Indications and Interpretation: An Evidence-based Update. *Ophthalmology*. 2003;110(1):15–21.
43. Pece A, Introini U, Bolognesi G, Brancato R. Indocyanine Green Angiography in Age-Related Macular Degeneration with Occult Neovascularization. *Ophthalmologica*. 1998;212(5):295–300.
44. Keane PA, Sim DA, Sadda SR. Advances in Imaging in Age-Related Macular Degeneration. *Curr Ophthalmol Rep*. 2013;1(1):1–11.
45. Talks J, Koshy Z, Chatzinikolas K. Use of optical coherence tomography, fluorescein angiography and indocyanine green angiography in a screening clinic for wet age-related macular degeneration. *Br J Ophthalmol*. 2007;91(5):600–1.
46. Ly A, Nivison-Smith L, Assaad N, Kalloniatis M. Fundus Autofluorescence in Age-related Macular Degeneration. *Optom Vis Sci*. 2017;94(2):246–59.
47. Yung M, Klufas MA, Sarraf D. Clinical applications of fundus autofluorescence in retinal disease. *Int J Retina Vitreous*. 2016;2:12.
48. Huang D, Swanson EA, Lin CP, Schuman JS, Stinson WG, Chang W, et al. Optical coherence tomography. *Science*. 1991;254(5035):1178–81.

49. Schmidt-Erfurth U, Chong V, Loewenstein A, Larsen M, Souied E, Schlingemann R, et al. Guidelines for the management of neovascular age-related macular degeneration by the European Society of Retina Specialists (EURETINA). *Br J Ophthalmol*. 2014;98(9):1144–67.
50. Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) e.V., Retinologische Gesellschaft (RG) e.V., Berufsverband der Augenärzte Deutschlands (BVA) e.V. Stellungnahme der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft, der Retinologischen Gesellschaft und des Berufsverbandes der Augenärzte Deutschlands: Die Anti-VEGF-Therapie bei der neovaskulären altersabhängigen Makuladegeneration. 2014; Online verfügbar unter [http://cms.augeninfo.de/fileadmin/stellungnahmen/Anti-VEGF-Therapie bei der neovask Therapeut Strategie.pdf](http://cms.augeninfo.de/fileadmin/stellungnahmen/Anti-VEGF-Therapie%20bei%20der%20neovask%20Therapeut%20Strategie.pdf). Abgerufen am 22.07.2018.
51. Mowatt G, Hernández R, Castillo M, Lois N, Elders A, Fraser C, et al. Optical coherence tomography for the diagnosis, monitoring and guiding of treatment for neovascular age-related macular degeneration: a systematic review and economic evaluation. *Health Technol Assess*. 2014;18(69):1–254.
52. Fernández-Robredo P, Sancho A, Johnen S, Recalde S, Gama N, Thumann G, et al. Current treatment limitations in age-related macular degeneration and future approaches based on cell therapy and tissue engineering. *J Ophthalmol*. 2014:510285.
53. Brechner RJ, Rosenfeld PJ, Babish JD, Caplan S. Pharmacotherapy for neovascular age-related macular degeneration: an analysis of the 100% 2008 medicare fee-for-service part B claims file. *Am J Ophthalmol*. 2011;151(5):887-895.
54. Rosenfeld PJ, Brown DM, Heier JS, Boyer DS, Kaiser PK, Chung CY, et al. Ranibizumab for neovascular age-related macular degeneration.. *N Engl J Med* 2006;355(14):1419–31.
55. Age-Related Eye Disease Study Research Group. A Randomized, Placebo-Controlled, Clinical Trial of High-Dose Supplementation With Vitamins C and E, Beta Carotene, and Zinc for Age-Related Macular Degeneration and Vision Loss: AREDS Report No. 8. *Arch Ophthalmol*. 2001;119(10):1417–36.
56. Lindsley K, Li T, Ssemanda E, Virgili G, Dickersin K. Interventions for Age-Related Macular Degeneration: Are Practice Guidelines Based on Systematic Reviews? *Ophthalmology*. 2016;123(4):884–97.
57. Chew EY, Clemons TE, Bressler SB, Elman MJ, Danis RP, Domalpally A, et al. Randomized trial of a home monitoring system for early detection of choroidal neovascularization home monitoring of the Eye (HOME) study. *Ophthalmology*. 2014;121(2):535–44.

58. Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) e.V., Retinologische Gesellschaft (RG) e.V., Berufsverband der Augenärzte Deutschlands (BVA) e.V. Aktuelle Stellungnahme der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft, der Retinologischen Gesellschaft und des Berufsverbandes der Augenärzte Deutschlands zu Nahrungsergänzungsmitteln bei altersabhängiger Makuladegeneration (AMD). 2014; Online verfügbar unter <https://www.dog.org/wp-content/uploads/2013/03/zu-Nahrungsergänzungsmitteln-bei-AMD-Oktober-2014.pdf>. Abgerufen am 22.07.2018.
59. Evans JR, Lawrenson JG. A review of the evidence for dietary interventions in preventing or slowing the progression of age-related macular degeneration. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2014;34(4):390–6.
60. Age-Related Eye Disease Study Research Group. The Age-Related Eye Disease Study (AREDS): design implications. AREDS report no. 1. *Control Clin Trials*. 1999;20(6):573–600.
61. Chew EY, Clemons T, Sangiovanni JP, Danis R, Domalpally A, McBee W, et al. The Age-Related Eye Disease Study 2 (AREDS2): study design and baseline characteristics (AREDS2 report number 1). *Ophthalmology*. 2012;119(11):2282–9.
62. Age-Related Eye Disease Study 2 (AREDS2) Research Group. Lutein + zeaxanthin and omega-3 fatty acids for age-related macular degeneration: the Age-Related Eye Disease Study 2 (AREDS2) randomized clinical trial. *JAMA*. 2013;309(19):2005–15.
63. Aronow ME, Chew EY. Age-related Eye Disease Study 2: perspectives, recommendations, and unanswered questions. *Curr Opin Ophthalmol*. 2014;25(3):186–90.
64. Alpha-Tocopherol, Beta-Carotene Cancer Prevention Study Group. The Effect of Vitamin E and Beta Carotene on the Incidence of Lung Cancer and Other Cancers in Male Smokers. *N Engl J Med*. 1994;330(15):1029–35.
65. Omenn Gilbert S., Goodman Gary E., Thornquist Mark D., Balmes John, Cullen Mark R., Glass Andrew, et al. Effects of a Combination of Beta Carotene and Vitamin A on Lung Cancer and Cardiovascular Disease. *N Engl J Med*. 1996;334(18):1150–5.
66. Vedula SS, Krzystolik MG. Antiangiogenic therapy with anti-vascular endothelial growth factor modalities for neovascular age-related macular degeneration. *Cochrane Database Syst Rev*. 2008(2):CD005139.
67. Pauleikhoff D, Bornfeld N, Gabel V-P, Holz F, Roeder H. Konsenspapier der Retinologischen Gesellschaft, der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft und des Berufsverbandes der Augenärzte - Stellungnahme zur aktuellen Therapie der neovaskulären AMD. *Klin Monbl Augenheilkd*. 2005;222(5):381–8.

68. Ferrara N. Role of vascular endothelial growth factor in regulation of physiological angiogenesis. *Am J Physiol Cell Physiol*. 2001;280(6):C1358-66.
69. Gillies MC, Nguyen V, Daien V, Arnold JJ, Morlet N, Barthelmes D. Twelve-Month Outcomes of Ranibizumab vs. Aflibercept for Neovascular Age-Related Macular Degeneration: Data from an Observational Study. *Ophthalmology*. 2016;123(12):2545–53.
70. Schmidt-Erfurth U, Kaiser PK, Korobelnik J-F, Brown DM, Chong V, Nguyen QD, et al. Intravitreal aflibercept injection for neovascular age-related macular degeneration: ninety-six-week results of the VIEW studies. *Ophthalmology*. 2014;121(1):193–201.
71. Heier JS, Brown DM, Chong V, Korobelnik J-F, Kaiser PK, Nguyen QD, et al. Intravitreal aflibercept (VEGF trap-eye) in wet age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2012;119(12):2537–48.
72. Sarwar S, Clearfield E, Soliman MK, Sadiq MA, Baldwin AJ, Hanout M, et al. Aflibercept for neovascular age-related macular degeneration. *Cochrane Database Syst Rev*. 2016;2:CD011346.
73. Ferrara N, Hillan KJ, Gerber H-P, Novotny W. Discovery and development of bevacizumab, an anti-VEGF antibody for treating cancer. *Nat Rev Drug Discov*. 2004;3(5):391–400.
74. Hurwitz H, Fehrenbacher L, Novotny W, Cartwright T, Hainsworth J, Heim W, et al. Bevacizumab plus Irinotecan, Fluorouracil, and Leucovorin for Metastatic Colorectal Cancer. *N Engl J Med*. 2004;350(23):2335–42.
75. Kabbinavar F, Hurwitz HI, Fehrenbacher L, Meropol NJ, Novotny WF, Lieberman G, et al. Phase II, randomized trial comparing bevacizumab plus fluorouracil (FU)/leucovorin (LV) with FU/LV alone in patients with metastatic colorectal cancer. *J Clin Oncol*. 2003;21(1):60–5.
76. Kodjikian L. Bevacizumab in age-related macular degeneration: Why an off-label treatment is the preferred therapy? *Expert Rev Ophthalmol*. 2015;10(1):1–3.
77. Tufail A, Patel PJ, Egan C, Hykin P, da Cruz L, Gregor Z, et al. Bevacizumab for neovascular age related macular degeneration (ABC Trial): multicentre randomised double masked study. *BMJ*. 2010;340:c2459.
78. Chakravarthy U, Harding SP, Rogers CA, Downes SM, Lotery AJ, Culliford LA, et al. Alternative treatments to inhibit VEGF in age-related choroidal neovascularisation: 2-year findings of the IVAN randomised controlled trial. *Lancet*. 2013;382(9900):1258–67.
79. Martin DF, Maguire MG, Fine SL, Ying G-s, Jaffe GJ, Grunwald JE, et al. Ranibizumab and bevacizumab for treatment of neovascular age-related macular degeneration: two-year results. *Ophthalmology*. 2012;119(7):1388–98.

80. Moja L, Lucenteforte E, Kwag KH, Bertele V, Campomori A, Chakravarthy U, et al. Systemic safety of bevacizumab versus ranibizumab for neovascular age-related macular degeneration. *Cochrane Database Syst Rev*. 2014(9):CD011230.
81. Vottonen P, Kankaanpää E. Cost-effectiveness of treating wet age-related macular degeneration at the Kuopio University Hospital in Finland based on a two-eye Markov transition model. *Acta Ophthalmol*. 2016;94(7):652–6.
82. Dakin HA, Wordsworth S, Rogers CA, Abangma G, Raftery J, Harding SP, et al. Cost-effectiveness of ranibizumab and bevacizumab for age-related macular degeneration: 2-year findings from the IVAN randomised trial. *BMJ Open*. 2014;4(7):e005094.
83. Elshout M, van der Reis MI, Webers CAB, Schouten JSAG. The cost-utility of aflibercept for the treatment of age-related macular degeneration compared to bevacizumab and ranibizumab and the influence of model parameters. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2014;252(12):1911–20.
84. Stein JD, Newman-Casey PA, Mrinalini T, Lee PP, Hutton DW. Cost-effectiveness of bevacizumab and ranibizumab for newly diagnosed neovascular macular degeneration. *Ophthalmology*. 2014;121(4):936–45.
85. Steinbrook R. The price of sight--ranibizumab, bevacizumab, and the treatment of macular degeneration. *N Engl J Med*. 2006;355(14):1409–12.
86. Day S, Acquah K, Lee PP, Mruthyunjaya P, Sloan FA. Medicare costs for neovascular age-related macular degeneration, 1994-2007. *Am J Ophthalmol*. 2011;152(6):1014–20.
87. Gower EW, Cassard SD, Bass EB, Schein OD, Bressler NM. A cost-effectiveness analysis of three treatments for age-related macular degeneration. *Retina*. 2010;30(2):212–21.
88. Tong Y, Zhao K-K, Feng D, Biswal M, Zhao P-Q, Wang Z-Y, et al. Comparison of the efficacy of anti-VEGF monotherapy versus PDT and intravitreal anti-VEGF combination treatment in AMD: a Meta-analysis and systematic review. *Int J Ophthalmol*. 2016;9(7):1028–37.
89. Kaiser PK, Boyer DS, Cruess AF, Slakter JS, Pilz S, Weisberger A. Verteporfin plus ranibizumab for choroidal neovascularization in age-related macular degeneration: twelve-month results of the DENALI study. *Ophthalmology*. 2012;119(5):1001–10.
90. Larsen M, Schmidt-Erfurth U, Lanzetta P, Wolf S, Simader C, Tokaji E, et al. Verteporfin plus ranibizumab for choroidal neovascularization in age-related macular degeneration: twelve-month MONT BLANC study results. *Ophthalmology*. 2012;119(5):992–1000.

91. Brown DM, Kaiser PK, Michels M, Soubrane G, Heier JS, Kim RY, et al. Ranibizumab versus verteporfin for neovascular age-related macular degeneration. *N Engl J Med*. 2006;355(14):1432–44.
92. Brown DM, Michels M, Kaiser PK, Heier JS, Sy JP, Ianchulev T. Ranibizumab versus verteporfin photodynamic therapy for neovascular age-related macular degeneration: Two-year results of the ANCHOR study. *Ophthalmology*. 2009;116(1):57-65.
93. Yong M, Zhou M, Deng G. Photodynamic therapy versus anti-vascular endothelial growth factor agents for polypoidal choroidal vasculopathy: a meta-analysis. *BMC Ophthalmol*. 2015;15:82.
94. Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) e.V., Berufsverband der Augenärzte Deutschlands (BVA) e. V. Leitlinie Nr. 7: Versorgung von Sehbehinderten und Blinden. 2011; Online verfügbar unter <https://www.dog.org/wp-content/uploads/2009/09/Leitlinie-Nr.-7-Versorgung-von-Sehbehinderten-und-Blinden.pdf>. Abgerufen am 22.07.2018.
95. Danis RP, Lavine JA, Domalpally A. Geographic atrophy in patients with advanced dry age-related macular degeneration: current challenges and future prospects. *Clin Ophthalmol*. 2015;9:2159–74.
96. Girmens J-F, Sahel J-A, Marazova K. Dry age-related macular degeneration: A currently unmet clinical need. *Intractable Rare Dis Res*. 2012;1(3):103–14.
97. Khan M, Agarwal K, Loutfi M, Kamal A. Present and possible therapies for age-related macular degeneration. *ISRN Ophthalmol*. 2014:608390.
98. Yang S, Zhao J, Sun X. Resistance to anti-VEGF therapy in neovascular age-related macular degeneration: a comprehensive review. *Drug Des Devel Ther*. 2016;10:1857–67.
99. Forooghian F, Cukras C, Meyerle CB, Chew EY, Wong WT. Tachyphylaxis after intravitreal bevacizumab for exudative age-related macular degeneration. *Retina*. 2009;29(6):723–31.
100. Schaal S, Kaplan HJ, Tezel TH. Is there tachyphylaxis to intravitreal anti-vascular endothelial growth factor pharmacotherapy in age-related macular degeneration? *Ophthalmology*. 2008;115(12):2199–205.
101. Bakall B, Folk JC, Boldt HC, Sohn EH, Stone EM, Russell SR, et al. Aflibercept therapy for exudative age-related macular degeneration resistant to bevacizumab and ranibizumab. *Am J Ophthalmol*. 2013;156(1):15-22.
102. Ho VY, Yeh S, Olsen TW, Bergstrom CS, Yan J, Cribbs BE, et al. Short-term outcomes of aflibercept for neovascular age-related macular degeneration in eyes previously treated with other vascular endothelial growth factor inhibitors. *Am J Ophthalmol*. 2013;156(1):23-28.

103. Yonekawa Y, Andreoli C, Miller JB, Loewenstein JI, Sobrin L, Elliott D, et al. Conversion to aflibercept for chronic refractory or recurrent neovascular age-related macular degeneration. *Am J Ophthalmol*. 2013;156(1):29-35.e2.
104. Sadiq MA, Hanout M, Sarwar S, Hassan M, Do DV, Nguyen QD, et al. Platelet derived growth factor inhibitors: A potential therapeutic approach for ocular neovascularization. *Saudi J Ophthalmol*. 2015;29(4):287–91.
105. Siedlecki J, Wertheimer C, Wolf A, Liegl R, Priglinger C, Priglinger S, et al. Combined VEGF and PDGF inhibition for neovascular AMD: anti-angiogenic properties of axitinib on human endothelial cells and pericytes in vitro. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2017;255(5):963–72.
106. Giddabasappa A, Lalwani K, Norberg R, Gukasyan HJ, Paterson D, Schachar RA, et al. Axitinib inhibits retinal and choroidal neovascularization in in vitro and in vivo models. *Exp Eye Res*. 2016;145:373–9.
107. Dugel PU, Bebhuk JD, Nau J, Reichel E, Singer M, Barak A, et al. Epimacular brachytherapy for neovascular age-related macular degeneration: a randomized, controlled trial (CABERNET). *Ophthalmology*. 2013;120(2):317–27.
108. Jackson TL, Chakravarthy U, Kaiser PK, Slakter JS, Jan E, Bandello F, et al. Stereotactic radiotherapy for neovascular age-related macular degeneration: 52-week safety and efficacy results of the INTREPID study. *Ophthalmology*. 2013;120(9):1893–900.
109. Petrarca R, Dugel PU, Bennett M, Barak A, Weinberger D, Nau J, et al. Macular epiretinal brachytherapy in treated age-related macular degeneration (MERITAGE): month 24 safety and efficacy results. *Retina*. 2014;34(5):874–9.
110. Dugel PU, Petrarca R, Bennett M, Barak A, Weinberger D, Nau J, et al. Macular epiretinal brachytherapy in treated age-related macular degeneration: MERITAGE study: twelve-month safety and efficacy results. *Ophthalmology*. 2012;119(7):1425–31.
111. Thumann G, Harmening N, Prat-Souteyrand C, Marie C, Pastor M, Sebe A, et al. Engineering of PEDF-Expressing Primary Pigment Epithelial Cells by the SB Transposon System Delivered by pFAR4 Plasmids. *Mol Ther Nucleic Acids*. 2017;6:302–14.
112. Prea SM, Chan EC, Dusting GJ, Vingrys AJ, Bui BV, Liu G-S. Gene Therapy with Endogenous Inhibitors of Angiogenesis for Neovascular Age-Related Macular Degeneration: Beyond Anti-VEGF Therapy. *J Ophthalmol*. 2015:201726.
113. Campochiaro PA. Gene transfer for neovascular age-related macular degeneration. *Hum Gene Ther*. 2011;22(5):523–9.

114. Bavik C, Henry SH, Zhang Y, Mitts K, McGinn T, Budzynski E, et al. Visual Cycle Modulation as an Approach toward Preservation of Retinal Integrity. *PLoS One*. 2015;10(5):e0124940.
115. Mata NL, Lichter JB, Vogel R, Han Y, Bui TV, Singerman LJ. Investigation of oral fenretinide for treatment of geographic atrophy in age-related macular degeneration. *Retina*. 2013;33(3):498–507.
116. Dugel PU, Novack RL, Csaky KG, Richmond PP, Birch DG, Kubota R. Phase ii, randomized, placebo-controlled, 90-day study of emixustat hydrochloride in geographic atrophy associated with dry age-related macular degeneration. *Retina*. 2015;35(6):1173–83.
117. Kubota R, Al-Fayoumi S, Mallikaarjun S, Patil S, Bavik C, Chandler JW. Phase 1, dose-ranging study of emixustat hydrochloride (ACU-4429), a novel visual cycle modulator, in healthy volunteers. *Retina*. 2014;34(3):603–9.
118. Kubota R, Boman NL, David R, Mallikaarjun S, Patil S, Birch D. Safety and effect on rod function of ACU-4429, a novel small-molecule visual cycle modulator. *Retina*. 2012;32(1):183–8.
119. Glybina IV, Kennedy A, Ashton P, Abrams GW, Iezzi R. Intravitreal delivery of the corticosteroid fluocinolone acetonide attenuates retinal degeneration in S334ter-4 rats. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2010;51(8):4243–52.
120. Glybina IV, Kennedy A, Ashton P, Abrams GW, Iezzi R. Photoreceptor neuroprotection in RCS rats via low-dose intravitreal sustained-delivery of fluocinolone acetonide. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2009;50(10):4847–57.
121. Williams MA, McKay GJ, Chakravarthy U. Complement inhibitors for age-related macular degeneration. *Cochrane Database Syst Rev*. 2014(1):CD009300.
122. Yamagishi R, Aihara M. Neuroprotective effect of astaxanthin against rat retinal ganglion cell death under various stresses that induce apoptosis and necrosis. *Mol Vis*. 2014;20:1796–805.
123. Chang Y-C, Chang W-C, Hung K-H, Yang D-M, Cheng Y-H, Liao Y-W, et al. The generation of induced pluripotent stem cells for macular degeneration as a drug screening platform: identification of curcumin as a protective agent for retinal pigment epithelial cells against oxidative stress. *Front Aging Neurosci*. 2014;6:191.
124. Kauper K, McGovern C, Sherman S, Heatherton P, Rapoza R, Stabila P, et al. Two-year intraocular delivery of ciliary neurotrophic factor by encapsulated cell technology implants in patients with chronic retinal degenerative diseases. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2012;53(12):7484–91.
125. Wen R, Tao W, Li Y, Sieving PA. CNTF and retina. *Prog Retin Eye Res*. 2012;31(2):136–51.

126. Zhang K, Hopkins JJ, Heier JS, Birch DG, Halperin LS, Albini TA, et al. Ciliary neurotrophic factor delivered by encapsulated cell intraocular implants for treatment of geographic atrophy in age-related macular degeneration. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2011;108(15):6241–5.
127. Nazari H, Zhang L, Zhu D, Chader GJ, Falabella P, Stefanini F, et al. Stem cell based therapies for age-related macular degeneration: The promises and the challenges. *Prog Retin Eye Res*. 2015;48:1–39.
128. Song WK, Park K-M, Kim H-J, Lee JH, Choi J, Chong SY, et al. Treatment of macular degeneration using embryonic stem cell-derived retinal pigment epithelium: preliminary results in Asian patients. *Stem Cell Reports*. 2015;4(5):860–72.
129. Schwartz SD, Hubschman J-P, Heilwell G, Franco-Cardenas V, Pan CK, Ostrick RM, et al. Embryonic stem cell trials for macular degeneration: A preliminary report. *Lancet*. 2012;379(9817):713–20.
130. Issa PC, Scholl HPN, Holz FG, Knolle P, Kurts C. Das Komplementsystem und dessen mögliche Beteiligung an der Pathogenese der altersabhängigen Makuladegeneration (AMD). *Ophthalmologe*. 2005;102(11):1036–42.
131. Sobrin L, Seddon JM. Nature and nurture- genes and environment- predict onset and progression of macular degeneration. *Prog Retin Eye Res*. 2014;40:1–15.
132. Tomany SC, Wang JJ, van Leeuwen R, Klein R, Mitchell P, Vingerling JR, et al. Risk factors for incident age-related macular degeneration: pooled findings from 3 continents. *Ophthalmology*. 2004;111(7):1280–7.
133. Velilla S, García-Medina JJ, García-Layana A, Dolz-Marco R, Pons-Vázquez S, Pinazo-Durán MD, et al. Smoking and age-related macular degeneration: review and update. *J Ophthalmol*. 2013:895147.
134. Seddon JM, George S, Rosner B. Cigarette Smoking, Fish Consumption, Omega-3 Fatty Acid Intake, and Associations With Age-Related Macular Degeneration: The US Twin Study of Age-Related Macular Degeneration. *Arch Ophthalmol*. 2006;124(7):995–1001.
135. Thornton J, Edwards R, Mitchell P, Harrison RA, Buchan I, Kelly SP. Smoking and age-related macular degeneration: a review of association. *Eye*. 2005;19(9):935–44.
136. Smith W, Mitchell P, Leeder SR, Wang JJ. Plasma Fibrinogen Levels, Other Cardiovascular Risk Factors, and Age-Related Maculopathy. *Arch Ophthalmol*. 1998;116(5):583–7.
137. Delcourt C, Diaz J-L, Ponton-Sanchez A, Papoz L. Smoking and Age-related Macular Degeneration: The POLA Study. *Arch Ophthalmol*. 1998;116(8):1031–5.

138. Obisesan TO, Hirsch R, Kosoko O, Carlson L, Parrott M. Moderate Wine Consumption Is Associated with Decreased Odds of Developing Age-Related Macular Degeneration in NHANES-1 *J American Geriatr Soc.* 1998;46(1):1–7.
139. Coleman AL, Seitzman RL, Cummings SR, Yu F, Cauley JA, Ensrud KE, et al. The association of smoking and alcohol use with age-related macular degeneration in the oldest old: the Study of Osteoporotic Fractures. *Am J Ophthalmol.* 2010;149(1):160–9.
140. Adams MKM, Chong EW, Williamson E, Aung KZ, Makeyeva GA, Giles GG, et al. 20/20--Alcohol and age-related macular degeneration: the Melbourne Collaborative Cohort Study. *Am J Epidemiol.* 2012;176(4):289–98.
141. Knudtson MD, Klein R, Klein BEK. Alcohol consumption and the 15-year cumulative incidence of age-related macular degeneration. *Am J Ophthalmol.* 2007;143(6):1026–9.
142. Ajani UA, Christen WG, Manson JE, Glynn RJ, Schaumberg D, Buring JE, et al. A Prospective Study of Alcohol Consumption and the Risk of Age-Related Macular Degeneration. *Ann Epidemiol.* 1999;9(3):172–7.
143. Moss SE, Klein R, Klein BE, Jensen SC, Meuer SM. Alcohol consumption and the 5-year incidence of age-related maculopathy. *Ophthalmology.* 1998;105(5):789–94.
144. Huang P, Wang F, Sah BK, Jiang J, Ni Z, Wang J, et al. Homocysteine and the risk of age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep.* 2015;5:10585.
145. Rohtchina E, Wang JJ, Flood VM, Mitchell P. Elevated serum homocysteine, low serum vitamin B12, folate, and age-related macular degeneration: the Blue Mountains Eye Study. *Am J Ophthalmol.* 2007;143(2):344–6.
146. Parekh N, Volland RP, Moeller SM, Blodi BA, Ritenbaugh C, Chappell RJ, et al. Association between dietary fat intake and age-related macular degeneration in the Carotenoids in Age-Related Eye Disease Study (CAREDS): an ancillary study of the Women's Health Initiative. *Arch Ophthalmol.* 2009;127(11):1483–93.
147. Delcourt C, Carrière I, Cristol J-P, Lacroux A, Gerber M. Dietary fat and the risk of age-related maculopathy: the POLANUT study. *Eur J Clin Nutr.* 2007;61(11):1341–4.
148. Seddon JM, Cote J, Rosner B. Progression of Age-Related Macular Degeneration: Association With Dietary Fat, Transunsaturated Fat, Nuts, and Fish Intake. *Arch Ophthalmol.* 2003;121(12):1728–37.
149. Cho E, Seddon JM, Rosner B, Willett WC, Hankinson SE. Prospective study of intake of fruits, vegetables, vitamins, and carotenoids and risk of age-related maculopathy. *Arch Ophthalmol.* 2004;122(6):883–92.

150. van Leeuwen R, Boekhoorn S, Vingerling JR, Witteman JCM, Klaver CCW, Hofman A, et al. Dietary intake of antioxidants and risk of age-related macular degeneration. *JAMA*. 2005;294(24):3101–7.
151. Liew G, Mitchell P, Wong TY, Rochtchina E, Wang JJ. The association of aspirin use with age-related macular degeneration. *JAMA Intern Med*. 2013;173(4):258–64.
152. de Jong, Paulus T. V. M., Chakravarthy U, Rahu M, Seland J, Soubrane G, Topouzis F, et al. Associations between aspirin use and aging macula disorder: the European Eye Study. *Ophthalmology*. 2012;119(1):112–8.
153. Christen WG, Glynn RJ, Chew EY, Buring JE. Low-dose aspirin and medical record-confirmed age-related macular degeneration in a randomized trial of women. *Ophthalmology*. 2009;116(12):2386–92.
154. Zhu W, Wu Y, Xu D, Li Y-H, Jun B, Zhang X-L, et al. Aspirin use and risk of age-related macular degeneration: a meta-analysis. *PLoS One*. 2013;8(3):e58821.
155. Klein R, Deng Y, Klein BEK, Hyman L, Seddon J, Frank RN, et al. Cardiovascular disease, its risk factors and treatment, and age-related macular degeneration: Women's Health Initiative Sight Exam ancillary study. *Am J Ophthalmol*. 2007;143(3):473–83.
156. Margrain TH, Boulton M, Marshall J, Sliney DH. Do blue light filters confer protection against age-related macular degeneration? *Prog Retin Eye Res*. 2004;23(5):523–31.
157. Sui G-Y, Liu G-C, Liu G-Y, Gao Y-Y, Deng Y, Wang W-Y, et al. Is sunlight exposure a risk factor for age-related macular degeneration? A systematic review and meta-analysis. *Br J Ophthalmol*. 2013;97(4):389–94.
158. Khan JC, Shahid H, Thurlby DA, Bradley M, Clayton DG, Moore AT, et al. Age related macular degeneration and sun exposure, iris colour, and skin sensitivity to sunlight. *Br J Ophthalmol*. 2006;90(1):29–32.
159. Fletcher AE, Bentham GC, Agnew M, Young IS, Augood C, Chakravarthy U, et al. Sunlight exposure, antioxidants, and age-related macular degeneration. *Arch Ophthalmol*. 2008;126(10):1396–403.
160. Mainster MA. Light and macular degeneration: a biophysical and clinical perspective. *Eye (Lond)*. 1987;1 (Pt 2):304–10.
161. Delcourt C, Carrière I, Ponton-Sanchez A, Fourrey S, Lacroux A, Papoz L. Light Exposure and the Risk of Age-Related Macular Degeneration: The Pathologies Oculaires Liées à l'Age (POLA) Study. *Arch Ophthalmol*. 2001;119(10):1463–8.
162. Holick MF, Chen TC, Lu Z, Sauter E. Vitamin D and skin physiology: a D-lightful story. *J Bone Miner Res*. 2007;22 Suppl 2:V28-33.

163. Holick MF. Resurrection of vitamin D deficiency and rickets. *J Clin Invest.* 2006;116(8):2062–72.
164. Palacios C, Gonzalez L. Is vitamin D deficiency a major global public health problem? *J Steroid Biochem Mol Biol.* 2014;144 Pt A:138–45.
165. Holick MF, Chen TC. Vitamin D deficiency: a worldwide problem with health consequences. *Am J Clin Nutr.* 2008;87(4):1080S-6S.
166. Parekh N, Chappell RJ, Millen AE, Albert DM, Mares JA. Association between vitamin D and age-related macular degeneration in the Third National Health and Nutrition Examination Survey, 1988 through 1994. *Arch Ophthalmol.* 2007;125(5):661–9.
167. Itty S, Day S, Lyles KW, Stinnett SS, Vajzovic LM, Mruthyunjaya P. Vitamin D deficiency in neovascular versus nonneovascular age-related macular degeneration. *Retina (Philadelphia, Pa).* 2014;34(9):1779–86.
168. Kim EC, Han K, Jee D. Inverse Relationship Between High Blood 25-Hydroxyvitamin D and Late Stage of Age-Related Macular Degeneration in a Representative Korean Population. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2014;55(8):4823–31.
169. Papandreou D, Hamid Z-T-N. The Role of Vitamin D in Diabetes and Cardiovascular Disease: An Updated Review of the Literature. *Dis Markers.* 2015:580474.
170. Mao L, Ji F, Lui Y, Zhang W, Ma X. Calcitriol plays a protective role in diabetic nephropathy through anti-inflammatory effects. *Int J Clin and Exp Med.* 2013;7(12):5437–44.
171. Morrison MA, Silveira AC, Huynh N, Jun G, Smith SE, Zacharaki F, et al. Systems biology-based analysis implicates a novel role for vitamin D metabolism in the pathogenesis of age-related macular degeneration. *Hum Genomics.* 2011;5(6):538–68.
172. Judd SE, Tangpricha V. Vitamin D deficiency and risk for cardiovascular disease. *Am J Med Sci.* 2009;338(1):40–4.
173. Day S, Acquah K, Platt A, Lee PP, Mruthyunjaya P, Sloan FA. Association of vitamin D deficiency and age-related macular degeneration in medicare beneficiaries. *Arch Ophthalmol.* 2012;130(8):1070–1.
174. Golan S, Shalev V, Treister G, Chodick G, Loewenstein A. Reconsidering the connection between vitamin D levels and age-related macular degeneration. *Eye (Lond).* 2011;25(9):1122–9.
175. Choi JK, Lym YL, Moon JW, Shin HJ, Cho B. Diabetes mellitus and early age-related macular degeneration. *Arch Ophthalmol.* 2011;129(2):196–9.

176. Tan JSL, Mitchell P, Smith W, Wang JJ. Cardiovascular risk factors and the long-term incidence of age-related macular degeneration: the Blue Mountains Eye Study. *Ophthalmology*. 2007;114(6):1143–50.
177. Chen X, Rong SS, Xu Q, Tang FY, Liu Y, Gu H, et al. Diabetes mellitus and risk of age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One*. 2014;9(9):e108196.
178. Vine AK, Stader J, Branham K, Musch DC, Swaroop A. Biomarkers of cardiovascular disease as risk factors for age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2005;112(12):2076–80.
179. Pennington KL, DeAngelis MM. Epidemiology of age-related macular degeneration (AMD): associations with cardiovascular disease phenotypes and lipid factors. *Eye Vis (Lond)*. 2016;3:34.
180. Rastogi N, Smith RT. Association of age-related macular degeneration and reticular macular disease with cardiovascular disease. *Surv Ophthalmol*. 2016;61(4):422–33.
181. Thomas J, Mohammad S, Charnigo R, Baffi J, Abdel-Latif A, Ziada KM. Age-Related Macular Degeneration and Coronary Artery Disease in a VA Population. *South Med J*. 2015;108(8):502–6.
182. Vassilev ZP, Ruigómez A, Soriano-Gabarró M, García Rodríguez LA. Diabetes, Cardiovascular Morbidity, and Risk of Age-Related Macular Degeneration in a Primary Care Population. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2015;56(3):1585–92.
183. Klein R, Cruickshanks KJ, Myers CE, Sivakumaran TA, Iyengar SK, Meuer SM, et al. The relationship of atherosclerosis to the 10-year cumulative incidence of age-related macular degeneration: the Beaver Dam studies. *Ophthalmology*. 2013;120(5):1012–9.
184. Fraser-Bell S, Wu J, Klein R, Azen SP, Hooper C, Foong AWP, et al. Cardiovascular risk factors and age-related macular degeneration: the Los Angeles Latino Eye Study. *Am J Ophthalmol*. 2008;145(2):308–16.
185. Hogg RE, Woodside JV, Gilchrist SECM, Graydon R, Fletcher AE, Chan W, et al. Cardiovascular disease and hypertension are strong risk factors for choroidal neovascularization. *Ophthalmology*. 2008;115(6):1046-1052.
186. Liao D, Mo J, Duan Y, Klein R, Scott IU, Huang KA, et al. Is age-related macular degeneration associated with stroke among elderly americans? *Open Ophthalmol J*. 2008;2:37–42.
187. Klein R, Klein BEK, Knudtson MD, Cotch MF, Wong TY, Liu K, et al. Subclinical Atherosclerotic Cardiovascular Disease and Early Age-Related Macular Degeneration in a Multiracial Cohort: The Multiethnic Study of Atherosclerosis. *Arch Ophthalmol*. 2007;125(4):534–43.

188. Klein R, Klein BE, Marino EK, Kuller LH, Furberg C, Burke GL, et al. Early age-related maculopathy in the cardiovascular health study. *Ophthalmology*. 2003;110(1):25–33.
189. Klein R, Klein BE, Tomany SC, Cruickshanks KJ. The association of cardiovascular disease with the long-term incidence of age-related maculopathy. *Ophthalmology*. 2003;110(4):636–43.
190. Hyman L, Schachat AP, He Q, Leske MC. Hypertension, cardiovascular disease, and age-related macular degeneration. *Arch Ophthalmol*. 2000;118(3):351–8.
191. Chaine G, Hullo A, Sahel J, Soubrane G, Espinasse-Berrod M-A, Schutz D, et al. Case-control study of the risk factors for age related macular degeneration. *Br J Ophthalmol*. 1998;82(9):996–1002.
192. Seddon JM, Cote J, Davis N, Rosner B. Progression of Age-Related Macular Degeneration: Association With Body Mass Index, Waist Circumference, and Waist-Hip Ratio. *Arch Ophthalmol*. 2003;121(6):785–92.
193. Adams MKM, Simpson JA, Aung KZ, Makeyeva GA, Giles GG, English DR, et al. Abdominal obesity and age-related macular degeneration. *Am J Epidemiol*. 2011;173(11):1246–55.
194. Zhang Q-Y, Tie L-J, Wu S-S, Lv P-L, Huang H-W, Wang W-Q, et al. Overweight, Obesity, and Risk of Age-Related Macular Degeneration. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2016;57(3):1276–83.
195. Weiner DE, Tighiouart H, Reynolds R, Seddon JM. Kidney function, albuminuria and age-related macular degeneration in NHANES III. *Nephrol Dial Transplant*. 2011;26(10):3159–65.
196. Klein R, Knudtson MD, Lee KE, Klein BEK. Serum cystatin C level, kidney disease markers, and incidence of age-related macular degeneration: the Beaver Dam Eye Study. *Arch Ophthalmol*. 2009;127(2):193–9.
197. Nitsch D, Evans J, Roderick PJ, Smeeth L, Fletcher AE. Associations between chronic kidney disease and age-related macular degeneration. *Ophthalmic Epidemiol*. 2009;16(3):181–6.
198. Chong EW, Guymer RH, Klein R, Klein BE, Cotch MF, Wang JJ, et al. Is renal function associated with early age-related macular degeneration? *Optom Vis Sci*. 2014;91(8):860–4.
199. Chaker L, Buitendijk GHS, Dehghan A, Medici M, Hofman A, Vingerling JR, et al. Thyroid function and age-related macular degeneration: a prospective population-based cohort study--the Rotterdam Study. *BMC Med*. 2015;13:94.

200. Chatziralli I, Mitropoulos PG, Niakas D, Labiris G. Thyroidopathy and Age-Related Macular Degeneration: Is There Any Correlation? *Biomedicine Hub*. 2017;2(1):1–3.
201. Gopinath B, Liew G, Kifley A, Mitchell P. Thyroid Dysfunction and Ten-Year Incidence of Age-Related Macular Degeneration. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2016;57(13):5273–7.
202. Bromfield S, Keenan J, Jolly P, McGwin G. A suggested association between hypothyroidism and age-related macular degeneration. *Curr Eye Res*. 2012;37(6):549–52.
203. Hahn P, Acquah K, Cousins SW, Lee PP, Sloan FA. Ten-year incidence of age-related macular degeneration according to diabetic retinopathy classification among medicare beneficiaries. *Retina*. 2013;33(5):911–9.
204. Pan C-W, Ikram MK, Cheung CY, Choi H-W, Cheung C-MG, Jonas JB, et al. Refractive errors and age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *Ophthalmology*. 2013;120(10):2058–65.
205. Liu IY, White L, LaCroix AZ. The association of age-related macular degeneration and lens opacities in the aged. *Am J Public Health*. 1989;79(6):765–9.
206. Li Y, Wang J, Zhong X, Tian Z, Wu P, Zhao W, et al. Refractive error and risk of early or late age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One*. 2014;9(3):e90897.
207. Lavanya R, Kawasaki R, Tay WT, Cheung GCM, Mitchell P, Saw S-M, et al. Hyperopic Refractive Error and Shorter Axial Length Are Associated with Age-Related Macular Degeneration: The Singapore Malay Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2010;51(12):6247–52.
208. Wang JJ, Mitchell P, Smith W. Refractive error and age-related maculopathy: the Blue Mountains Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 1998;39(11):2167–71.
209. Fraser-Bell S, Choudhury F, Klein R, Azen S, Varma R. Ocular risk factors for age-related macular degeneration: the Los Angeles Latino Eye Study. *Am J Ophthalmol*. 2010;149(5):735–40.
210. Frank RN, Puklin JE, Stock C, Canter LA. Race, iris color, and age-related macular degeneration. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 2000;98:109–17.
211. Mitchell P, Smith W, Wang JJ. Iris color, skin sun sensitivity, and age-related maculopathy. *Ophthalmology*. 1998;105(8):1359–63.
212. McGowan A, Silvestri G, Moore E, Silvestri V, Patterson CC, Maxwell AP, et al. Retinal vascular caliber, iris color, and age-related macular degeneration in the Irish Nun Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2014;56(1):382–7.

213. Pham TQ, Rochtchina E, Mitchell P, Smith W, Wang JJ. Sunlight-related factors and the 10-year incidence of age-related maculopathy. *Ophthalmic Epidemiol.* 2009;16(2):136–41.
214. Ehmann DS, Ho AC. Cataract surgery and age-related macular degeneration. *Curr Opin Ophthalmol.* 2017;28(1):58–62.
215. Kessel L, Koefoed Theil P, Lykke Sorensen T, Munch IC. Cataract surgery in patients with neovascular age-related macular degeneration. *Acta Ophthalmol.* 2016;94(8):755–60.
216. Kessel L, Erngaard D, Flesner P, Andresen J, Tendal B, Hjortdal J. Cataract surgery and age-related macular degeneration. An evidence-based update. *Acta Ophthalmol.* 2015;93(7):593–600.
217. Chew EY, Sperduto RD, Milton RC, Clemons TE, Gensler GR, Bressler SB, et al. Risk of advanced age-related macular degeneration after cataract surgery in the Age-Related Eye Disease Study: AREDS report 25. *Ophthalmology.* 2009;116(2):297–303.
218. Forooghian F, Agrón E, Clemons TE, Ferris FL, Chew EY. Visual acuity outcomes after cataract surgery in patients with age-related macular degeneration: age-related eye disease study report no. 27. *Ophthalmology.* 2009;116(11):2093–100.
219. Cugati S, Mitchell P, Rochtchina E, Tan AG, Smith W, Wang JJ. Cataract surgery and the 10-year incidence of age-related maculopathy: The Blue Mountains Eye Study. *Ophthalmology.* 2006;113(11):2020–5.
220. Wang JJ, Klein R, Smith W, Klein BE, Tomany S, Mitchell P. Cataract surgery and the 5-year incidence of late-stage age-related maculopathy. *Ophthalmology.* 2003;110(10):1960–7.
221. Casparis H, Lindsley K, Kuo IC, Sikder S, Bressler NM. Surgery for cataracts in people with age-related macular degeneration. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;2:CD006757.
222. Casparis H, Lindsley K, Kuo IC, Sikder S, Bressler NB. Surgery for cataracts in people with age-related macular degeneration. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012(6):CD006757.
223. Gottfredsdottir MS, Sverrisson T, Musch DC, Stefansson E. Age related macular degeneration in monozygotic twins and their spouses in Iceland. *Acta Ophthalmol Scand.* 1999;77(4):422–5.
224. Meyers SM. A twin study on age-related macular degeneration. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1994;92:775–843.

225. Klaver CCW, Wolfs RCW, Assink JJM, van Duijn CM, Hofman A, de Jong, Paulus T. V. M. Genetic Risk of Age-related Maculopathy: Population-based familial aggregation study. *Arch Ophthalmol*. 1998;116(12):1646–51.
226. Seddon JM, Ajani UA, Mitchell BD. Familial Aggregation of Age-related Maculopathy. *Am J Ophthalmol*. 1997;123(2):199–206.
227. Fritsche LG, Fariss RN, Stambolian D, Abecasis GR, Curcio CA, Swaroop A. Age-Related macular degeneration: genetics and biology coming together. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2014;15:151–71.
228. Klein RJ, Zeiss C, Chew EY, Tsai J-Y, Sackler RS, Haynes C, et al. Complement factor H polymorphism in age-related macular degeneration. *Science*. 2005;308(5720):385–9.
229. Cipriani V, Leung H-T, Plagnol V, Bunce C, Khan JC, Shahid H, et al. Genome-wide association study of age-related macular degeneration identifies associated variants in the TNXB-FKBPL-NOTCH4 region of chromosome 6p21.3. *Hum Mol Genet*. 2012;21(18):4138–50.
230. Chen X, Li S, Yang Y, Yang X, Liu Y, Hu W, et al. Genome-wide association study validation identifies novel loci for atherosclerotic cardiovascular disease. *J Thromb Haemost*. 2012;10(8):1508–14.
231. Hale PJ, López-Yunez AM, Chen JY. Genome-wide meta-analysis of genetic susceptible genes for Type 2 Diabetes. *BMC Syst Biol*. 2012;6 Suppl 3:S16.
232. Neale BM, Fagerness J, Reynolds R, Sobrin L, Parker M, Raychaudhuri S, et al. Genome-wide association study of advanced age-related macular degeneration identifies a role of the hepatic lipase gene (LIPC). *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2010;107(16):7395–400.
233. Grassmann F, Loss J, Heid IM, Weber BHF. Genetisches Risiko bei der altersabhängigen Makuladegeneration. *BIOspektrum*. 2015;21(7):703–5.
234. Fritsche LG, Igl W, Bailey JNC, Grassmann F, Sengupta S, Bragg-Gresham JL, et al. A large genome-wide association study of age-related macular degeneration highlights contributions of rare and common variants. *Nat Genet*. 2016;48(2):134–43.
235. Despret DDG, van Duijn CM, Oostra BA, Uitterlinden AG, Hofman A, Wright AF, et al. Complement component C3 and risk of age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2009;116(3):474-480.
236. Maller J, George S, Purcell S, Fagerness J, Altshuler D, Daly MJ, et al. Common variation in three genes, including a noncoding variant in CFH, strongly influences risk of age-related macular degeneration. *Nat Genet*. 2006;38(9):1055–9.

237. Maller JB, Fagerness JA, Reynolds RC, Neale BM, Daly MJ, Seddon JM. Variation in complement factor 3 is associated with risk of age-related macular degeneration. *Nat Genet*. 2007;39(10):1200–1.
238. Yates John R.W., Sepp Tiina, Matharu Baljinder K., Khan Jane C., Thurlby Deborah A., Shahid Humma, et al. Complement C3 Variant and the Risk of Age-Related Macular Degeneration. *N Engl J Med*. 2007;357(6):553–61.
239. Gold B, Merriam JE, Zernant J, Hancox LS, Taiber AJ, Gehrs K, et al. Variation in factor B (BF) and complement component 2 (C2) genes is associated with age-related macular degeneration. *Nat Genet*. 2006;38(4):458–62.
240. Chen W, Stambolian D, Edwards AO, Branham KE, Othman M, Jakobsdottir J, et al. Genetic variants near TIMP3 and high-density lipoprotein-associated loci influence susceptibility to age-related macular degeneration. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2010;107(16):7401–6.
241. Yu Y, Bhangale TR, Fagerness J, Ripke S, Thorleifsson G, Tan PL, et al. Common variants near FRK/COL10A1 and VEGFA are associated with advanced age-related macular degeneration. *Hum Mol Genet*. 2011;20(18):3699–709.
242. Yu Y, Reynolds R, Rosner B, Daly MJ, Seddon JM. Prospective assessment of genetic effects on progression to different stages of age-related macular degeneration using multistate Markov models. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2012;53(3):1548–56.
243. Black JRM, Clark SJ. Age-related macular degeneration: genome-wide association studies to translation. *Genetics in Medicine*. 2016;18(4):283–9.
244. Holliday EG, Smith AV, Cornes BK, Buitendijk GHS, Jensen RA, Sim X, et al. Insights into the genetic architecture of early stage age-related macular degeneration: a genome-wide association study meta-analysis. *PLoS One*. 2013;8(1):e53830.
245. Hudson K, Javitt G, Burke W, Byers P, ASHG Social Issues Committee. ASHG Statement* on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States. *Am J Hum Genet*. 2007;81(3):635–7.
246. Buitendijk GHS, Amin N, Hofman A, van Duijn CM, Vingerling JR, Klaver CCW. Direct-to-consumer personal genome testing for age-related macular degeneration. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2014;55(10):6167–74.
247. Janssens ACJW, Gwinn M, Bradley LA, Oostra BA, van Duijn CM, Khoury MJ. A critical appraisal of the scientific basis of commercial genomic profiles used to assess health risks and personalize health interventions. *Am J Hum Genet*. 2008;82(3):593–9.

248. Chew EY, Klein ML, Clemons TE, Agrón E, Abecasis GR. Genetic testing in persons with age-related macular degeneration and the use of the AREDS supplements: to test or not to test? *Ophthalmology*. 2015;122(1):212–5.
249. Awh CC, Hawken S, Zanke BW. Treatment response to antioxidants and zinc based on CFH and ARMS2 genetic risk allele number in the Age-Related Eye Disease Study. *Ophthalmology*. 2015;122(1):162–9.
250. Awh CC, Lane A-M, Hawken S, Zanke B, Kim IK. CFH and ARMS2 genetic polymorphisms predict response to antioxidants and zinc in patients with age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2013;120(11):2317–23.
251. Klein ML, Francis PJ, Rosner B, Reynolds R, Hamon SC, Schultz DW, et al. CFH and LOC387715/ARMS2 genotypes and treatment with antioxidants and zinc for age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2008;115(6):1019–25.
252. Dedania VS, Grob S, Zhang K, Bakri SJ. Pharmacogenomics of response to anti-VEGF therapy in exudative age-related macular degeneration. *Retina*. 2015;35(3):381–91.
253. Abedi F, Wickremasinghe S, Richardson AJ, Makalic E, Schmidt DF, Sandhu SS, et al. Variants in the VEGFA gene and treatment outcome after anti-VEGF treatment for neovascular age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2013;120(1):115–21.
254. Abedi F, Wickremasinghe S, Richardson AJ, Islam AFM, Guymer RH, Baird PN. Genetic influences on the outcome of anti-vascular endothelial growth factor treatment in neovascular age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2013;120(8):1641–8.
255. Hagstrom SA, Ying G-s, Pauer GJT, Sturgill-Short GM, Huang J, Callanan DG, et al. Pharmacogenetics for genes associated with age-related macular degeneration in the Comparison of AMD Treatments Trials (CATT). *Ophthalmology*. 2013;120(3):593–9.
256. Smalhodzic D, Muether PS, Chen J, Kwestro A, Zhang AY, Omar A, et al. Cumulative effect of risk alleles in CFH, ARMS2, and VEGFA on the response to ranibizumab treatment in age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2012;119(11):2304–11.
257. Wickremasinghe SS, Xie J, Lim J, Chauhan DS, Robman L, Richardson AJ, et al. Variants in the APOE gene are associated with improved outcome after anti-VEGF treatment for neovascular AMD. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2011;52(7):4072–9.
258. Kumaramanickavel G. Age-Related Macular Degeneration: Genetics and Biology. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila)*. 2016;5(4):229–35.

259. Helbig H. Individualisierte Therapie bei AMD? Gentests nicht sinnvoll. *Ophthalmologe*. 2015;112(11):888.
260. Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson J, Blaine SM, Esplen MJ, et al. Genetic education for primary care providers. *Can Fam Physician*. 2009;55(12):e92–e99.
261. Rim PHH, Magna LA, Ramalho AS. Genetics and prevention of blindness. *Arg Bras Oftalmol*. 2006;69(4):481–5.
262. Houwink EJ, van Luijk SJ, Henneman L, van der Vleuten C, Jan Dinant G, Cornel MC. Genetic educational needs and the role of genetics in primary care: a focus group study with multiple perspectives. *BMC Fam Pract*. 2011;12:5.
263. Stone EM, Aldave AJ, Drack AV, Maccumber MW, Sheffield VC, Traboulsi E, et al. Recommendations for genetic testing of inherited eye diseases: report of the American Academy of Ophthalmology task force on genetic testing. *Ophthalmology*. 2012;119(11):2408–10.
264. Wolfram C, Pfeiffer N. *Weißbuch zur Situation der ophthalmologischen Versorgung in Deutschland*. München: Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG) e.V.; 2012. 63 p.
265. Statistisches Bundesamt. Bevölkerung Deutschlands bis 2050: 11. koordinierte Bevölkerungsvorausberechnung. 2006; Online verfügbar unter <https://www.destatis.de/DE/PresseService/Presse/Pressekonferenzen/2006/Bevoelkerungsentwicklung/bevoelkerungsprojektion2050.pdf?blob=publicationFile>. Abgerufen am 22.07.2018.
266. Sutherland JE, Day MA. Genetic counseling and genetic testing in ophthalmology. *Curr Opin Ophthalmol*. 2009;20(5):343–50.
267. Gilbar R. Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor. *J Med Ethics*. 2007;33(7):390–3.
268. Patton MQ. *Qualitative research & evaluation methods: Integrating theory and practice*. 4th ed. Los Angeles, London, New Delhi, Singapore, Washington DC: SAGE; 2015. 806 p.
269. Williams C. Research Methods. *Journal of Business & Economic Research*. 2007;5(3):65–72.
270. Gibson G, Timlin A, Curran S, Wattis J. The scope for qualitative methods in research and clinical trials in dementia. *Age Ageing*. 2004;33(4):422–6.
271. Pope C, van Royen P, Baker R. Qualitative methods in research on healthcare quality. *Qual Saf Health Care*. 2002;11(2):148–52.

272. Poses RM, Isen AM. Qualitative Research in Medicine and Health Care: Questions and Controversy. *J Gen Intern Med*. 1998;13(1):32–8.
273. Pope C, Mays N. Reaching the parts other methods cannot reach: an introduction to qualitative methods in health and health services research. *BMJ*. 1995;311(6996):42–5.
274. Britten N, Fisher B. Qualitative research and general practice. *Br J Gen Pract*. 1993;43(372):270–1.
275. Glaser BG, Strauss AL. *The discovery of grounded theory: Strategies for qualitative research*. New Brunswick, London: Aldine; 1967. 271 p.
276. Mayring P. Qualitative Inhaltsanalyse. *Forum: Qualitative Sozialforschung/Forum: Qualitative Social Research*. 2000;1(2):Art. 20.
277. Schreier M. Varianten qualitativer Inhaltsanalyse: Ein Wegweiser im Dickicht der Begrifflichkeiten. *Forum: Qualitative Sozialforschung/Forum: Qualitative Social Research*. 2014;15(1):Art. 18.
278. Stamann C, Janssen M, Schreier M. Qualitative Inhaltsanalyse – Versuch einer Begriffsbestimmung und Systematisierung. *Forum: Qualitative Sozialforschung/Forum: Qualitative Social Research*. 2016;17(3):Art. 16.
279. Mays N, Pope C. Rigour and qualitative research. *BMJ*. 1995;311(6997):109–12.
280. Al-Busaidi ZQ. Qualitative Research and its Uses in Health Care. *Sultan Qaboos Univ Med J*. 2008;8(1):11–9.
281. Malterud K. Qualitative research: standards, challenges, and guidelines. *Lancet*. 2001;358(9280):483–8.
282. Macnaughton RJ. Evidence and clinical judgement. *J Eval Clin Pract*. 1998;4(2):89–92.
283. Gingras I, Sonnenblick A, Azambuja E de, Paesmans M, Delaloge S, Aftimos P, et al. The current use and attitudes towards tumor genome sequencing in breast cancer. *Sci Rep*. 2016;6:22517.
284. Panic N, Leoncini E, Di Giannantonio P, Simone B, Silenzi A, Ferriero AM, et al. Survey on knowledge, attitudes, and training needs of Italian residents on genetic tests for hereditary breast and colorectal cancer. *Biomed Res Int*. 2014:418416.
285. Hamilton JG, Abdiwahab E, Edwards HM, Fang M-L, Jdayani A, Breslau ES. Primary care providers' cancer genetic testing-related knowledge, attitudes, and communication behaviors: A systematic review and research agenda. *J Gen Intern Med*. 2017;32(3):315–24.

286. Hann KEJ, Fraser L, Side L, Gessler S, Waller J, Sanderson SC, et al. Health care professionals' attitudes towards population-based genetic testing and risk-stratification for ovarian cancer: a cross-sectional survey. *BMC Womens Health*. 2017;17(1):132.
287. Dugdale DC, Epstein R, Pantilat SZ. Time and the Patient–Physician Relationship. *J Gen Intern Med*. 1999;14(Suppl 1):S34–S40.
288. Laine C, Davidoff F, Lewis CE, Nelson EC, Nelson E, Kessler RC, et al. Important Elements of Outpatient Care: A Comparison of Patients' and Physicians' Opinions. *Ann Intern Med*. 1996;125(8):640–5.
289. Garg R, Shen C, Sambamoorthi N, Kelly K, Sambamoorthi U. Type of Multimorbidity and Patient-Doctor Communication and Trust among Elderly Medicare Beneficiaries. *Int J Family Med*. 2016:8747891.
290. Lander ES. Initial impact of the sequencing of the human genome. *Nature*. 2011;470(7333):187–97.
291. Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, et al. International Human Genome Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 2001;409(6822):860–921.
292. Anonymous. Physicians as guardians of genetic knowledge. *Lancet*. 2011;377(9770):967.
293. Green ED, Guyer MS. Charting a course for genomic medicine from base pairs to bedside. *Nature*. 2011;470(7333):204–13.
294. Collins F. Has the revolution arrived? *Nature*. 2010;464(7289):674–5.
295. Macconnaill LE, Garraway LA. Clinical implications of the cancer genome. *J Clin Oncol*. 2010;28(35):5219–28.
296. Marzuillo C, Vito C de, D'Addario M, Santini P, D'Andrea E, Boccia A, et al. Are public health professionals prepared for public health genomics? A cross-sectional survey in Italy. *BMC Health Serv Res*. 2014;14:239.
297. Houwink EJJ, Muijtjens AMM, van Teeffelen SR, Henneman L, Rethans JJ, Jacobi F, et al. Effect of comprehensive oncogenetics training interventions for general practitioners, evaluated at multiple performance levels. *PLoS One*. 2015;10(4):e0122648.
298. Houwink EJJ, Muijtjens AMM, van Teeffelen SR, Henneman L, Rethans JJ, van der Jagt LEJ, et al. Effectiveness of oncogenetics training on general practitioners' consultation skills: a randomized controlled trial. *Genet Med*. 2014;16(1):45–52.

299. Houwink EJJ, van Teeffelen SR, Muijtjens AMM, Henneman L, Jacobi F, van Luijk SJ, et al. Sustained effects of online genetics education: a randomized controlled trial on oncogenetics. *Eur J Hum Genet*. 2014;22(3):310–6.
300. Ha VTD, Frizzo-Barker J, Chow-White P. Adopting clinical genomics: a systematic review of genomic literacy among physicians in cancer care. *BMC Med Genomics*. 2018;11(1):18.
301. Paneque M, Turchetti D, Jackson L, Lunt P, Houwink E, Skirton H. A systematic review of interventions to provide genetics education for primary care. *BMC Fam Pract*. 2016;17:89.
302. Linderman MD, Sanderson SC, Bashir A, Diaz GA, Kasarskis A, Zinberg R, et al. Impacts of incorporating personal genome sequencing into graduate genomics education: a longitudinal study over three course years. *BMC Med Genomics*. 2018;11(1):5.
303. Demmer LA, Waggoner DJ. Professional medical education and genomics. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2014;15:507–16.
304. Guttmacher AE, Porteous ME, McInerney JD. Educating health-care professionals about genetics and genomics. *Nat Rev Genet*. 2007;8(2):151–7.
305. Dhar SU, Alford RL, Nelson EA, Potocki L. Enhancing exposure to genetics and genomics through an innovative medical school curriculum. *Genet Med*. 2012;14(1):163–7.
306. Eden C, Johnson KW, Gottesman O, Bottinger EP, Abul-Husn NS. Medical student preparedness for an era of personalized medicine: findings from one US medical school. *Per Med*. 2016;13(2):129–41.
307. Lautenbach DM, Christensen KD, Sparks JA, Green RC. Communicating genetic risk information for common disorders in the era of genomic medicine. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2013;14:491–513.
308. Tamura H, Goto R, Akune Y, Hiratsuka Y, Hiragi S, Yamada M. The Clinical Effectiveness and Cost-Effectiveness of Screening for Age-Related Macular Degeneration in Japan: A Markov Modeling Study. *PLoS One*. 2015;10(7):e0133628.
309. Chan CKW, Gangwani RA, McGhee SM, Lian J, Wong DSH. Cost-Effectiveness of Screening for Intermediate Age-Related Macular Degeneration during Diabetic Retinopathy Screening. *Ophthalmology*. 2015;122(11):2278–85.
310. Karnon J, Czoski Murray C, Smith K, Brand C, Chakravarthy U, Davis S, et al. A preliminary model-based assessment of the cost-utility of a screening programme for early age-related macular degeneration. *Health Technol Assess*. 2008;12(27):iii–iv, ix-124.

311. Hopley C, Salkeld G, Wang JJ, Mitchell P. Cost utility of screening and treatment for early age related macular degeneration with zinc and antioxidants. *Br J Ophthalmol*. 2004;88(4):450–4.
312. Chew EY, Schachat AP. Should We Add Screening of Age-Related Macular Degeneration to Current Screening Programs for Diabetic Retinopathy? *Ophthalmology*. 2015;122(11):2155–6.
313. Heraghty J, Cummins R. A layered approach to raising public awareness of macular degeneration in Australia. *Am J Public Health*. 2012;102(9):1655–9.
314. Taylor HR, Vu HTV, McCarty CA, Keeffe JE. The need for routine eye examinations. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2004;45(8):2539–42.
315. Oliveri S, Masiero M, Arnaboldi P, Cutica I, Fioretti C, Pravettoni G. Health Orientation, Knowledge, and Attitudes toward Genetic Testing and Personalized Genomic Services: Preliminary Data from an Italian Sample. *Biomed Res Int*. 2016:6824581.
316. Haga SB, Barry WT, Mills R, Ginsburg GS, Svetkey L, Sullivan J, et al. Public knowledge of and attitudes toward genetics and genetic testing. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2013;17(4):327–35.
317. Cherkas LF, Harris JM, Levinson E, Spector TD, Prainsack B. A survey of UK public interest in internet-based personal genome testing. *PLoS One*. 2010;5(10):e13473.
318. Beigh MM. Next-Generation Sequencing: The Translational Medicine Approach from "Bench to Bedside to Population". *Medicines (Basel)*. 2016;3(2):14.
319. Sonntag K-C. Implementations of translational medicine. *J Transl Med*. 2005;3:33.
320. Mankoff SP, Brander C, Ferrone S, Marincola FM. Lost in Translation: Obstacles to Translational Medicine. *J Transl Med*. 2004;2(1):14.
321. Cohrs RJ, Martin T, Ghahramani P, Bidaut L, Higgins PJ, Shahzad A. Translational Medicine definition by the European Society for Translational Medicine. *New Horizons in Translational Medicine*. 2015;2(3):86–8.
322. Khoury MJ, Gwinn M, Yoon PW, Dowling N, Moore CA, Bradley L. The continuum of translation research in genomic medicine: How can we accelerate the appropriate integration of human genome discoveries into health care and disease prevention? *Genet Med*. 2007;9(10):665–74.
323. Schully SD, Khoury MJ. What is translational genomics? An expanded research agenda for improving individual and population health. *Appl Transl Genom*. 2014;3(4):82–3.

324. Schully SD, Benedicto CB, Khoury MJ. How can we stimulate translational research in cancer genomics beyond bench to bedside? *Genet Med*. 2012;14(1):169–70.
325. Schully SD, Benedicto CB, Gillanders EM, Wang SS, Khoury MJ. Translational research in cancer genetics: the road less traveled. *Public Health Genomics*. 2011;14(1):1–8.
326. Clyne M, Schully SD, Dotson WD, Douglas MP, Gwinn M, Kolor K, et al. Horizon scanning for translational genomic research beyond bench to bedside. *Genet Med*. 2014;16(7):535–8.
327. Dotson WD, Douglas MP, Kolor K, Stewart AC, Bowen MS, Gwinn M, et al. Prioritizing genomic applications for action by level of evidence: a horizon-scanning method. *Clin Pharmacol Ther*. 2014;95(4):394–402.
328. Anand A, Sharma K, Chen W, Sharma NK. Using current data to define new approach in age related macular degeneration: need to accelerate translational research. *Curr Genomics*. 2014;15(4):266–77.
329. Callard F, Rose D, Wykes T. Close to the bench as well as at the bedside: involving service users in all phases of translational research. *Health Expect*. 2012;15(4):389–400.
330. Marincola FM. Translational Medicine: A two-way road. *J Transl Med*. 2003;1(1):1.

9 Danksagung

An dieser Stelle möchte ich den nachfolgend genannten Personen in aller Form für ihre Unterstützung und Kooperation bei der Entstehung dieser Arbeit danken.

Mein besonderer Dank gilt Frau Prof. Dr. med. Julika Loss, ohne deren engagierte Betreuung sowie freundliche Beratung in sämtlichen Fragen die Erstellung dieser Dissertation nicht möglich gewesen wäre.

Ebenso möchte ich mich bei allen anderen Mitarbeitern der Medizinischen Soziologie für eine gelungene Zusammenarbeit bedanken. Dabei geht mein Dank vor allem an Herrn Prof. Dr. sc. hum. Christian Apfelbacher PhD für seine konstruktive Kritik und neue Impulse im Rahmen des Doktorandenkolloquiums sowie an das Sekretariat (Frau Katja Felber und Frau Ulrike Peiker) für die tadellose Organisation und Kommunikation.

Weiterhin sind hier meine Interviewpartner zu nennen, mit denen ich ausführliche und interessante Gespräche führen durfte, welche nicht nur als Grundlage für die vorliegende Erhebung dienten, sondern mir gleichzeitig einen detaillierten Einblick in die Tätigkeit niedergelassener Ophthalmologen ermöglichten.

Mein abschließender Dank richtet sich an meine Familie sowie meine Partnerin Teresa Hoffmann für deren Geduld und kontinuierlichen Zuspruch.

10 Erklärung

Ich erkläre hiermit, dass ich die vorliegende Arbeit ohne unzulässige Hilfe Dritter und ohne Benutzung anderer als der angegebenen Hilfsmittel angefertigt habe. Die aus anderen Quellen direkt oder indirekt übernommenen Daten und Konzepte sind unter Angabe der Quelle gekennzeichnet. Insbesondere habe ich nicht die entgeltliche Hilfe von Vermittlungs- bzw. Beratungsdiensten (Promotionsberater oder andere Personen) in Anspruch genommen. Niemand hat von mir unmittelbar oder mittelbar geldwerte Leistungen für Arbeit erhalten, die im Zusammenhang mit dem Inhalt der vorgelegten Dissertation stehen. Die Arbeit wurde bisher weder im In- noch im Ausland in gleicher oder ähnlicher Form einer anderen Prüfungsbehörde vorgelegt.

11 Publikationen

Die Ergebnisse der vorliegenden Erhebung wurden bislang auf zwei Kongressen präsentiert:

Loss J, Müller D, Schmalhofer C. „Genetik ist mir zu virtuell“ – Wie Augenärzte die Bedeutung genetischer Erkenntnisse bei der Altersbedingten Makuladegeneration (AMD) einschätzen. 31. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Soziologie (DGMS), Berlin, 29.09.2016

Loss J, Müller D. Versorgung von AMD: Die Sicht von Ärzten und Patienten. 114. Kongress der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft (DOG), Berlin, 02.10.2016

Zudem ist eine Originalpublikation erschienen:

Loss J, Müller D, Weigl J, Helbig H, Brandl C, Heid IM, et al. (2018) Views of ophthalmologists on the genetics of age-related macular degeneration: Results of a qualitative study. PLoS ONE 13(12): e0209328. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0209328>