**LHON Registerstudie:**

**Bezeichnung der Studie:** Leber Hereditäre Optikusneuropathie (LHON)-Register für behandlungs-naïve LHON-Patienten sowie LHON-Patienten mit Behandlung (LHON Registry for Treatment-Naïve LHON Patients and LHON Patients on Treatment).

**Krankheitsbild:** Die Leber Hereditäre Optikusneuropathie wird als mitochondriale Krankheit mütterlich vererbt und ist eine neurodegenerative Sehnerv-Erkrankung, gekennzeichnet durch plötzlichen Visusverlust, der häufig schon bei jungen, zumeist männlichen Erwachsenen auftritt. Die Prävalenz wird auf etwa 2,2 Patienten pro 100.000 geschätzt und somit ist die LHON nach EU und US Kriterien eine seltene Erkrankung („orphan disease“).

**Hauptziel der Studie:** Die Studie plant die Erhebung von Langzeitdaten zu 120 behandlungs-naïven LHON-Patienten sowie LHON-Patienten mit Behandlung. Erfasst werden sollen demographische, epidemiologische und klinische Daten; zudem Daten zur Langzeitbehandlung sowie zum klinischen Ergebnis. Retrospektive (bis zu 10 Jahre zurück) und prospektive Patientendaten können in die Studiendatenbank aufgenommen werden, sodass zumindest für zwei Zeitpunkte Patientendaten zur Verfügung stehen.

**Primäre Endpunkte:**

* Inzidenz der LHON
* Demographische Verteilung der LHON
* Assoziation zwischen mitochondrialen Mutationen und LHON
* Risikofaktoren für LHON
* langzeitiger klinischer Verlauf der LHON
* diagnostische und klinische Befunde in Verbindung mit LHON
* therapeutische Ansätze bei LHON-Patienten
* diagnostische Pfade für LHON-Patienten
* Krankheitsmanagement von LHON-Patienten
* Daten zur Patientenzufriedenheit bei medikamentöser LHON-Behandlung

**Haupteinschlusskriterien:**

* Klinisch oder genetisch gesicherte Diagnose einer LHON
* > 14 Jahre

**Hauptausschlusskriterien:**

* Keine Ausschlusskriterien