

Κληρονομικές Δυστροφίες του Αμφιβληστροειδούς

Τι είναι οι Κληρονομικές Δυστροφίες του Αμφιβληστροειδούς (ΚΔΑ);

Οι ΚΔΑ είναι μια πολυποίκιλλη ομάδα εκφυλιστικών ασθενειών που εντοπίζονται στο πίσω τμήμα του οφθαλμού, τον αμφιβληστροειδή, σταδιακά οδηγούν σε μείωση της όρασης και έχουν ως τελική έκβαση την τύφλωση¹. Είναι σπάνια νοσήματα που μπορεί να εμφανισθούν σε νεαρή ηλικία αλλά και κατά τη διάρκεια της μέσης ηλικίας των ασθενών², επηρεάζοντας σημαντικά την καθημερινότητα και την ποιότητα ζωής τους³.

Όπως όλοι οι ιστοί του ανθρώπινου οργανισμού, έτσι και ο οφθαλμός έχει δεχθεί πληροφορίες από γονίδια που είναι υπεύθυνα για την εύρυθμη λειτουργία του. Στην περίπτωση όμως, που παθολογικά γονίδια μεταφέρουν ελλιπείς πληροφορίες, τότε ο ιστός δεν λειτουργεί φυσιολογικά⁴. Μέσω του μηχανισμού κληρονόμησης των γονιδίων από τους γονείς στα τέκνα, δημιουργείται ένας νέος οργανισμός που φέρει πληροφορίες και από τους δυο γονείς⁵.

Τα γονίδια που μεταφέρουν ελλιπείς πληροφορίες, πλήττουν συγκεκριμένα σημεία στον οφθαλμό, οπότε και συνδέονται με μια συγκεκριμένη νόσο⁴. Μέσα από αυτή τη διαδικασία, έχουν διακριθεί ομάδες ασθενιών στις ΚΔΑ με διαφορετικά χαρακτηριστικά². Συναντούμε τη Μελαγχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια, τη Συγγενής Νυκταλωπία, τη Συγγενής Αμαύρωση κατά Leber, τη Δυστροφία Κωνίων - Ραβδίων, την Αχρωματοψία, τις Υαλοειδοπάθειες, τις Δυστροφίες Ωχράς Κηλίδας και τις Χοριοαμφιβληστροειδικές Δυστροφίες⁶.

Πρόγνωση της Νόσου

Οι ΚΔΑ παρουσιάζουν μια επιδεινούμενη πορεία όσον αφορά την οπτική οξύτητα και τα οπτικά πεδία των ασθενών⁷. Παρόλα αυτά, ο ρυθμός επιδείνωσης της νόσου δεν είναι ο ίδιος για όλους τους ασθενείς, αν και από τη δεύτερη δεκαετία της ζωής του και μετά, παρουσιάζουν παρόμοιες οπτικές δοκιμασίες⁷.

Συμπτώματα

Τα κύρια συμπτώματα που εμφανίζονται σε ασθενείς με ΚΔΑ είναι η έλειψη ευαισθησίας σε χαμηλό φωτισμό, η αδυναμία προσαρμογής της όρασης σε διαφορετικά επίπεδα φωτισμού, η συνεχής και ανεξέλεγκτη κίνηση των οφθαλμών, το “τρίψιμο” των οφθαλμών και η σωληνοειδής όραση^{7,8,9}.

Διάγνωση

Η διάγνωση ενός κληρονομικού νοσήματος επιβεβαιώνεται μέσω του γονιδιακού ελέγχου του ασθενούς και τον εντοπισμό παθολογικού γονιδίου. Ωστόσο, η διάγνωση αλληλοσυμπληρώνεται από την κλινική εκδήλωση της νόσου και το γονιδιακό έλεγχο¹⁰. Συχνά εμφανίζεται ένας φαινότυπος που παραπέμπει σε περισσότερες από μια νόσους και ο γονιδιακός έλεγχος είναι αυτός που μπορεί να συμβάλει στην αντίστοιχη ταυτοποίηση μιας συγκεκριμένης πάθησης¹⁰.

Ο γονιδιακός έλεγχος έρχεται να προσφέρει σημαντικές πληροφορίες για τον ίδιο τον ασθενή και την ιατρική κοινότητα¹¹:

- Μοτίβο κληρονομικότητας
- Πρόγνωση της νόσου
- Πιθανή συμμετοχή σε ένα μητρώο καταγραφής ασθενών
- Επιλογή συμμετοχής σε κλινική μελέτη
- Ενημέρωση για το αν η νόσος προσβάλλει άλλα όργανα
- Διαθέσιμες υπάρχουσες και μελλοντικές θεραπείες

Η παραπομπή για γονιδιακό έλεγχο

Ο θεράπον ιατρός σας λάμβάνει ένα πλήρες ιατρικό ιστορικό αναφορικά με τη νόσο σας, όπως και ενημερώνεται για την πιθανή διάγνωσή της και σε άλλα μέλη της οικογένειάς σας¹². Έχοντας εικόνα για την κλινική εκδήλωση της νόσου, και σε συνεργασία με ένα γενετιστή, μπορούν να σας καθοδηγήσουν για το γονιδιακό έλεγχο που θα χρειασθεί να πραγματοποιήσετε¹³. Ο γενετιστής θα σας βοηθήσει να κατανοήσετε τα αποτελέσματα του ελέγχου και θα σας συμβουλεύσει για το μοτίβο κληρονομικότητας της νόσου¹³. Ιατρός και γενετιστής απο κοινού θα σας βοηθήσουν να κατανοήσετε την πάθησή σας και θα σας στηρίξουν στην προσπάθεια επίτευξης της βέλτιστης δυνατής ποιότητας ζωής για εσάς και την οικογένειά σας.

Βιβλιογραφία

1. Lam, B.L., Leroy, B.P., Black, G. et al. Genetic testing and diagnosis of inherited retinal diseases. *Orphanet J Rare Dis* 16, 514 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02145-0>
2. Robert H. Henderson, *Inherited retinal dystrophies*, *Paediatrics and Child Health*, Volume 30, Issue 1, 2020, Pages 19-27, ISSN 1751-7222, <https://doi.org/10.1016/j.paed.2019.10.004>.
3. Schofield D, Kraindler J, Tan O, Shrestha R, Jelovic D, West S, Ma A, Grigg J, Jamieson RV. Patient-Reported Health-Related Quality of Life in Individuals with Inherited Retinal Diseases. *Ophthalmol Sci*. 2021 Dec 23;2(1):100106. doi: 10.1016/j.xops.2021.100106. PMID: 36246188; PMCID: PMC9560564.
4. Diehn JJ, Diehn M, Marmor MF, Brown PO. Differential gene expression in anatomical compartments of the human eye. *Genome Biol*. 2005;6(9):R74. doi: 10.1186/gb-2005-6-9-r74. Epub 2005 Aug 17. PMID: 16168081; PMCID: PMC1242209.
5. Heredity - Wikipedia Accessed July 2023
6. Georgiou, M, Fujinami, K, Michaelides, M. Inherited retinal diseases: Therapeutics, clinical trials and end points—A review. *Clin Experiment Ophthalmol*. 2021; 49: 270– 288. <https://doi.org/10.1111/ceo.13917>
7. Chung DC, Bertelsen M, Lorenz B, Pennesi ME, Leroy BP, Hamel CP, Pierce E, Sallum J, Larsen M, Stieger K, Preising M, Weleber R, Yang P, Place E, Liu E, Schaefer G, DiStefano-Pappas J, Elci OU, McCague S, Wellman JA, High KA, Reape KZ. The Natural History of Inherited Retinal Dystrophy Due to Biallelic Mutations in the RPE65 Gene. *Am J Ophthalmol*. 2019 Mar;199:58-70. doi: 10.1016/j.ajo.2018.09.024. Epub 2018 Sep 28. PMID: 30268864; PMCID: PMC6445969.
8. Astuti, G., Bertelsen, M., Preising, M. et al. Comprehensive genotyping reveals RPE65 as the most frequently mutated gene in Leber congenital amaurosis in Denmark. *Eur J Hum Genet* 24, 1071–1079 (2016). <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.241>

9. Kumaran N, Moore AT, Weleber RG, Michaelides M. Leber congenital amaurosis/early-onset severe retinal dystrophy: clinical features, molecular genetics and therapeutic interventions. Br J Ophthalmol. 2017 Sep;101(9):1147-1154. doi: 10.1136/bjophthalmol-2016-309975. Epub 2017 Jul 8. Erratum in: Br J Ophthalmol. 2019 Jun;103(6):862. PMID: 28689169; PMCID: PMC5574398.

10. Menghini M, Cehajic-Kapetanovic J, MacLaren RE. Monitoring progression of retinitis pigmentosa: current recommendations and recent advances. Expert Opin Orphan Drugs. 2020;8(2-3):67-78. doi: 10.1080/21678707.2020.1735352. Epub 2020 Mar 2. PMID: 32231889; PMCID: PMC7104334.

11. Retina International – Know Your Code — Why take a genetic test? Accessed June 2023

12. Sodi, A., Banfi, S., Testa, F. et al. RPE65-associated inherited retinal diseases: consensus recommendations for eligibility to gene therapy. Orphanet J Rare Dis 16, 257 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01868-4>

13. Retinitis pigmentosa | RNIB Accessed June 2023

Αυτές οι πληροφορίες προορίζονται για γενική πληροφόρηση και ενημέρωση του κοινού και σε καμία περίπτωση δεν μπορούν να αντικαταστήσουν τη συμβουλή γιατρού ή άλλου αρμοδίου επαγγελματία υγείας. June 2023 GR2307053470

Source URL: <https://www.novartis.com/gr-el/patients-and-caregivers/diseases/hereditary-retinal-dystrophies>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/gr-el/gr-el/patients-and-caregivers/diseases/hereditary-retinal-dystrophies>
- <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02145-0>
- <https://doi.org/10.1016/j.paed.2019.10.004>
- <https://doi.org/10.1111/ceo.13917>
- <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.241>
- <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01868-4>