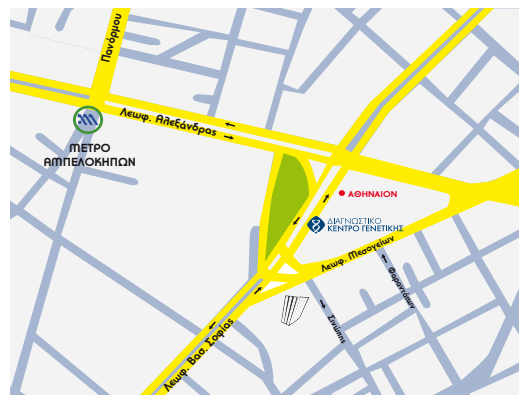



Πως εκτελείται ο γενωμικός έλεγχος για τα οφθαλμογενετικά νοσήματα και σε πόσο χρόνο ολοκληρώνεται η εξέταση

Η εξέταση περιλαμβάνει την ανάλυση των βάσεων του DNA των εξονίων ~200 γονιδίων που έχουν συσχετισθεί με όλα τα γνωστά γενετικά νοσήματα του οφθαλμού. Εκτελείται με την τεχνική next generation sequencing (NGS) σε ειδικό αναλυτή Genome Analyzer, με τη βοήθεια σύνθετων και εξειδικευμένων εργαλείων πληροφορικής. Η εξέταση γενικά ολοκληρώνεται σε 3-4 μήνες.

Γενετική συμβουλή

Η σωστή κλινική γενετική εκτίμηση του περιστατικού και η γενετική συμβουλή, τόσο πριν όσο και μετά την εξέταση, είναι απαραίτητη προϋπόθεση, ώστε να καθορισθεί η σωστή στρατηγική του εργαστηριακού ελέγχου και να μπορέσουν να αποδοθούν σωστά οι έννοιες του πάσχοντος και του φυσιολογικού.



 **InterGenetics**
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

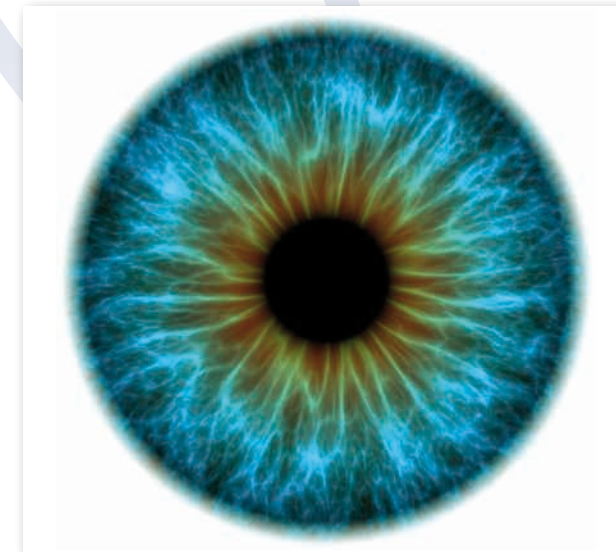
info@intergenetics.eu
www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013

 **InterGenetics**
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

ΓΕΝΩΜΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΟΦΘΑΛΜΟΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ



- ✓ η διάγνωση και η πρόβλεψη για το κάθε οφθαλμογενετικό νόσημα είναι στενά συνδεδεμένες με την αναγνώριση της γενετικής αιτιολογίας
- ✓ ο μέχρι τώρα γενετικός έλεγχος ήταν επιλεκτικός και ατελής, συχνά χωρίς κατάληξη
- ✓ ο πλήρης και μαζικός γενωμικός έλεγχος όλων των γονιδίων, που σήμερα γνωρίζουμε ότι συνδέονται με τα πάμπολλα οφθαλμογενετικά νοσήματα, οδηγεί με ένα μόνο βήμα στην επιτυχή διάγνωση

Κλινικά χαρακτηριστικά των νοσημάτων

Γενετικές ασθένειες του οφθαλμού (ή/και με τη συμμετοχή του οφθαλμού) είναι σχετικά κοινές, αποτελώντας την κύρια αιτία τύφλωσης σε παιδιά και ενήλικες, κι εμφανίζουν μεγάλη κλινική και γενετική ετερογένεια. Ένας αριθμός από ασθένειες του αμφιβληστροειδούς, όπως η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, η κωνίων-ραβδίων, η αχρωματοψία, κ.α. προκαλούν εκφυλισμό του φωτοϋποδοχέα και συχνά είναι δύσκολο να διακριθεί ο συγκεκριμένος τύπος.

Έχουν περιγραφεί >90 μορφές μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας κι έχουν εντοπισθεί >60 υπεύθυνα γονίδια. Αντίστοιχα, η συγγενής αμαύρωση Leber (LCA) οφείλεται σε περίπου 12-15 γονίδια, χαρακτηρίζεται από απώλεια όρασης από τη γέννηση και με την πάροδο του χρόνου μπορεί να εκδηλωθεί κολόβωμα της ωχράς κηλίδας και αμφιβληστροειδοπάθεια.

Οι περισσότερες οφθαλμικές γενετικές διαταραχές δεν είναι ακόμη αντιμετωπίσιμες ή/και δεν έχουν θεραπευτικές προσεγγίσεις, κύρια λόγω της περιορισμένης κατανόησης της παθογένεσης.

Οι οφθαλμίατροι, και ιδίως οι παιδο-οφθαλμίατροι, είναι συχνά αυτοί που βρίσκονται στην πρώτη γραμμή για την αξιολόγηση των ασθενών και των οικογενειών με τέτοιου τύπου διαταραχές.

Η γενετική βάση των οφθαλμογενετικών νοσημάτων

Σήμερα έχουν εντοπιστεί πάρα πολλά γονίδια, στα οποία μεταλλάξεις σχετίζονται με ένα ή περισσότερα οφθαλμογενετικά νοσήματα.

Οι ευρύτερες κατηγορίες των οφθαλμογενετικών νοσημάτων που ελέγχονται περιλαμβάνουν:

- 1) όλες τις ποικίλλες μελαγχρωστικές αμφιβληστροειδοπάθειες,
- 2) όλες τις διαφορετικού τύπου δυστροφίες κωνίων ή κωνίων-ραβδίων,
- 3) τις συγγενείς αμαυρώσεις Leber,
- 4) τις παθήσεις ωχράς κηλίδας,
- 5) ρετινοβλάστομα, και γενικά όλες τις παθήσεις του οφθαλμού που έχουν γενετική βάση.

Ο τρόπος κληρονομικότητας των οφθαλμογενετικών νοσημάτων ποικίλλει, και περιλαμβάνει όλους τους πιθανούς τύπους: αυτοσωματικός υπολειπόμενος, επικρατής και φυλοσύνδετος.



Τα οφθαλμογενετικά νοσήματα εμφανίζουν μια ιδιαίτερη πολυπλοκότητα ως προς τη γενετική αιτιολογία, αφού μεταλλάξεις σε διαφορετικά γονίδια οδηγούν σε παραπλήσια κλινικά συμπτώματα, ενώ διαφορετικές μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο οδηγούν σε διαφορετικές κλινικές εκδηλώσεις. Επίσης, η βαρύτητα της νόσου μπορεί να διαφέρει μεταξύ πασχόντων με την ίδια μετάλλαξη, λόγω άλλων τροποποιητικών γενετικών ή μη παραγόντων.

Τέλος, έχουν αναφερθεί περιστατικά με δι-γονιδιακή κληρονομικότητα (digenic inheritance), όπου απαιτούνται μεταλλάξεις σε δυο διαφορετικά γονίδια για την εκδήλωση της νόσου.

Γιατί είναι χρήσιμος ο γενωμικός έλεγχος των οφθαλμογενετικών νοσημάτων

Με δεδομένη τη φύση, τη σοβαρότητα αλληλά και την πολυπλοκότητά τους, ο γενωμικός έλεγχος για τα οφθαλμογενετικά νοσήματα είναι ιδιαίτερα πολύτιμος, αν όχι απαραίτητος, κι έχει ως στόχο την ακριβή και αποτελεσματική ταυτοποίηση των γενετικών αιτιών:

- 1) για τη διάγνωση του συγκεκριμένου τύπου της νόσου,
- 2) για την πρόβλεψη της εξέλιξης της νόσου,
- 3) για την πρόληψη της νόσου στην ευρύτερη οικογένεια και την πιθανότητα κληρονομικής μετάδοσης καθώς και
- 4) για τις προσαρμοσμένες επιλογές αγωγής ή πιθανής θεραπείας.

Γενικά, η αναγνώριση του συγκεκριμένου οφθαλμογενετικού νοσήματος μέσω του γενετικού ελέγχου, αναμφίβοτα διευκολύνει την ανάπτυξη και την εισαγωγή νέων και εξατομικευμένων θεραπειών.