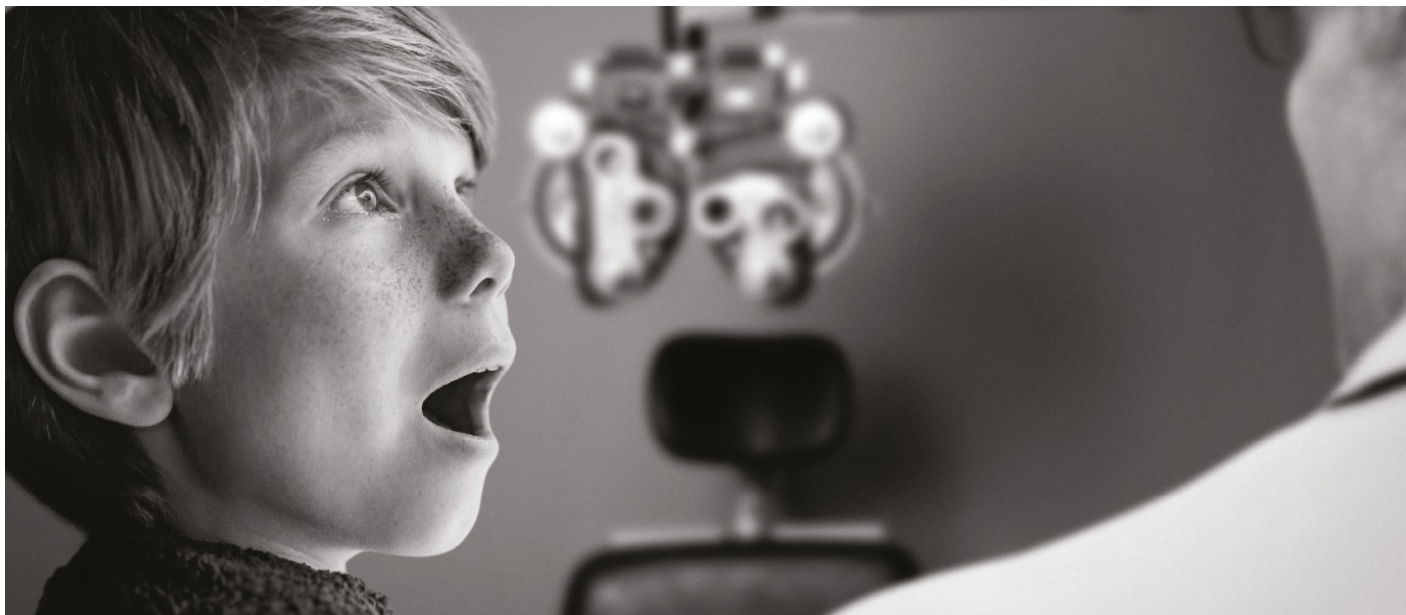


Започна генетично изследване на пациенти с наследствени ретинални дистрофии



Не всички наследства са еднакви. Наследяваме черти като цвят на косата и цвят на очите. Някои хора наследяват предразположение да са с по-нисък или висок ръст или да са с по-нисък или висок глас.

Но има и такива наследства, които идват под формата на рядко заболяване, което променя живота и води до влошаване на качеството му.¹

В групата на наследствените заболявания спадат и вродените дистрофии на ретината (ВДР), които засягат около 2,5 милиона души по целия свят. Характеризират се с прогресивна загуба на пръчиците и конусите и причиняват тежка зрителна дисфункция и евентуална двустранна слепота. Съобщават се над 3000 генетични мутации в над 260 гена, при широко генетично припокриване между различни видове дистрофии на ретината.^{2, 3}

При вродените дистрофии на ретината, свързани с мутация в RPE65 гена, ранното диагностициране може да намали значителното влияние върху живота на пациентите и техните семейства. Различни нарушения на този ген водят до развитието, както на Амавроза на Лебер, така и на друга ретинална дистрофия, проявяваща се в по-късна възраст – пигментен ретинит. **Генетичният тест е единствената възможност**, чрез който може да се установи диагнозата и прогнозата за пациентите.^{1, 4, 5}

Генетично диагностициране в България

От месец май 2021 в Детска очна клиника на „Александровска“ болница започна програма за **генетично изследване на пациенти с наследствени ретинални дистрофии** в сътрудничество със световните лидери в областта – лаборатория „Блупринт“, Финландия и NOVARTIS. След обстоен диагностичен преглед и оценка на заболяването, се взема проба от слюнката на пациента, която се изпраща за генетично изследване. При установена генетична мутация в RPE65 гена се започва

подготовка на пациента за кандидатстване за последващо медикаментозно приложение с първата по рода си генна терапия за амавроза на Лебер и пигментен ретинит.

Ако се установи мутация в други гени, на пациентите се предлага генетична консултация и информация за наличие или липса на лечение, включване в клинични проучвания и др.

Генетичното изследване на пациентите е **безплатно**. При нужда от допълнителна генетична консултация, може да е необходимо тя да бъде заплатена от пациента.

За повече информация относно програмата се свържете с Клиника по очни болести в „Александровска“ болница.

1. <https://www.novartis.com/stories/discovery/bringing-gene-therapy-focus>
2. Lee, K and Garg, S. Genet Med. 2015; 17(4): 245.
3. Hanany M. et al., PNAS 2020; 117(5): 2710–2716
4. Chung D, et al. Am J Ophthal. 2019; 199: 58-70.
5. Sahel JA, et al. Cold Spring Harb Perspect Med. 2015; 5(2): a017111.

LUX ANN – 19.07.2021 - BG

Source URL: <https://www.novartis.com/bg-bg/patients-and-caregivers/diseases/genetic-testing-of-patients-with-hereditary-retinal-dystrophies-has-begun>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/bg-bg/bg-bg/patients-and-caregivers/diseases/genetic-testing-of-patients-with-hereditary-retinal-dystrophies-has-begun>
- <https://www.novartis.com/stories/discovery/bringing-gene-therapy-focus>