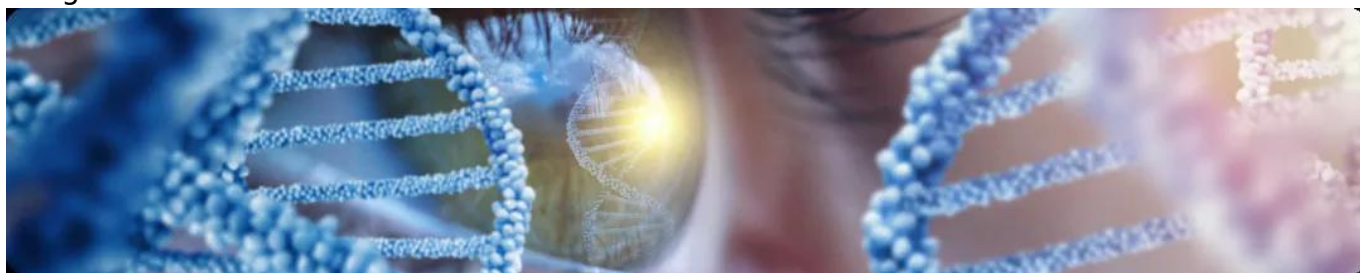


Роль генетического типирования в диагностике наследственных заболеваний сетчатки

Image



Роль генетического типирования в диагностике наследственных заболеваний сетчатки

Что такое наследственные заболевания сетчатки (НЗС)?

- Группа наследственных заболеваний, которые поражают сетчатку¹.
- Основная причина наследственной слепоты в странах Запада².
- Вторая наиболее частая причина низкого зрения у детей³.

Пациенты с НЗС могут испытывать постепенное или внезапное снижение зрения⁴, которое может начаться сразу после рождения и в некоторых случаях прогрессировать до полной потери зрения¹.

В течение многих лет диагноз НЗС ставился только на основании клинической картины заболевания. Сейчас, благодаря развитию генетики, клинический диагноз заболевания расценивается как первый этап на пути постановки окончательного клинико-генетического диагноза⁵.

Знаете ли вы?

Существует много разновидностей НЗС⁶:

- пигментный ретинит;
- врожденный амавроз Лебера;
- колбочко-палочковые дистрофии;
- врожденная стационарная ночная слепота;

- болезнь Штаргардта;
- болезнь Беста;
- ювенильный ретиношизис;
- синдром Ушера;
- синдром Барде-Бидля;
- другие.

Image



Примечание.

* исследование проведено в Великобритании.

Image

Несмотря на доступность генетического тестирования в Великобритании, пациенты с редкими заболеваниями могут...

...ожидать постановки окончательного диагноза в среднем 4 года, получив 3 ошибочных диагноза⁸.

Что является источником значительного стресса для пациентов и зачастую результатом неверного направления, вызванного нехваткой знаний⁸.

Зачем проводить генетическое тестирование?

Генотипирование

позволяет

подтвердить

клинический

диагноз!

Image

Image

Установленный диагноз может помочь:

- уточнить прогноз заболевания и лучше спланировать дальнейшую жизнь⁸;
- провести тестирование остальных членов семьи и определить риск наследования¹¹;
- принять участие в идущих клинических исследованиях (при соответствии критериям включения)^{2,9};
- быть готовым к моменту выхода генотерапии^{2,9};
- найти специализированные пациентские сообщества и получить целенаправленную помощь и поддержку⁸;
- снять беспокойство и стресс, вызванные неизвестностью¹⁰.

Когда проводить генетическое тестирование?

Image

Установленный диагноз может помочь:

- При подтверждении клинического диагноза¹².
- При неоднозначных результатах генетического теста, проведенного несколько лет назад¹².
- При наличии семейного анамнеза НЗС⁵.

Процесс генетического тестирования^{12,13}

Image



Пациент направлен к врачу-генетику с предварительным клиническим диагнозом и результатами обследования



Образцы крови/ слюны собраны и отправлены в лабораторию



Анализ выполняется несколько месяцев



Врач-генетик объясняет результаты

Image

Для генетического анализа у пациентов с НЗС может быть изучен один ген или несколько (в составе панели), а также проведен расширенный поиск — экзомное и геномное секвенирование. Только для одного пигментного ретинита известно более 100 генов, поэтому для успешной диагностики обычно необходимо использование панели или экзомного секвенирования¹³.

Список литературы

1. Duncan et al. Transl Vis Sci Techn. 2018; 7(4): 6-6.
2. Lee and Garg. Genet Med. 2015; 17(4): 245.
3. Haddad M.A. et al. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2007;44:232-40.
4. Sahel et al. Cold Spring Harb Perspect Biol. 2015; 5.2: a017111.
5. EyeNet. Brave New world: Gene therapy for inherited retinal disease. [Электронный ресурс]
<https://www.aao.org/Assets/bebfbaef-a092-45b0-9883-c563331546ae/636649294795430000/july-2018-eyenet-supplement-pdf?inline=1> [Дата доступа: май 2025 г.].
6. Berger W. et al. Prog Retin Eye Res. 2010;29:335-75.
7. Willis et al. Br J Ophthalmol 2013;97:1148-1154.
8. Rare Disease UK. The Rare Reality — an insight into the patient and family experience of rare disease. [Электронный ресурс]
<https://www.raredisease.org.uk/media/2361/patient-experiences-2015.pdf> [Дата доступа: май 2025 г.].
9. Chung D. et al. Am J Ophthal. 2019; 199: 58-70.

10. Nunn. Orphanet Journal of Rare Diseases 2017;12.29.
11. Combs et al. European Journal of Human Genetics 2013; 1209-1213.
12. Eye Want 2 Know. Understand genetic testing. [Электронный ресурс] <https://eyewant2know.com> Дата доступа: май 2025 г.
13. Recommendations on Clinical Assessment of Patients with Inherited Retinal Degenerations — 2016 AAO Quality of Care Secretariat, Hoskins Center for Quality Eye Care. URL: <https://www.aao.org/education/clinical-statement/guidelines-on-clinical-assessment-of-patients-with> [Электронный ресурс] Дата доступа: май 2025 г.

11412341/VORNEP/dig/05.25/0

Теги

- Офтальмология
-

Source URL:

<https://www.pro.novartis.ru/therapeutical-areas/ophtalmology/retinal-diseases/information/hereditary-retinal-dystrophy/rol-geneticheskogo-tipirovaniya>