



PRO RETINA
Deutschland e. V.

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

الآن صور بالماسح الضوئي رعب عروتب

نبذة و معلومات و تعليمات الاتصال
للاشخاص المصابين

كمنة ليبيير الخلقية او عمى ليبر الخلقى (LCA)

كمنة ليبيير الخلقية (LCA) هو ضمور شبكي نادر في مرحلة الطفولة المبكرة. يتم تمييزه عند الولادة أو في السنوات الأولى من الحياة بضعف بصري أو عمى واضح. غالباً يتمكن المصابين بهذا المرض بتميز الضوء. عادة ما يلاحظ الآباء ضعفاً بصرياً محتملاً لدى أطفالهم الرضع في وقت مبكر من خلال التحديق أو سواء تركيز النظر على الوجه والاشياء. وفي بعض الأشخاص المصابين، تصل حدة البصر إلى ٢٠ بالمائة. غالباً ما يتم الاحتفاظ ببقايا البصر لسنوات عديدة. في ألمانيا، يعيش حوالي ٢٠٠٠ مصاب بمرض كمنة ليبيير الخلقية (LCA).

الأعراض الشائعة لدى الأطفال:

- إحداث مظاهر ضوئية بضغط الإصبع على مقلة العين (ظاهرة وكز العين بالإصبع)
- تتبع الضوء (يتوجه الأطفال صوب مصادر الضوء القوية)
- حساسية شديدة للوهج (رهاب الضوء)
- مشاكل الرؤية الليلية وصولاً إلى العمى الليلي
- اضطرابات رؤية الألوان

النتائج الأولية لفحوصات أطباء العيون

عند فحص الأجزاء الأمامية للعين، تبين وجود رعشات العين (رأفة)، حركات العين اللاإرادية في اتجاه واحد أو أكثر) والتحديق (الحول). رد فعل الحدقة تجاه الضوء يكون منخفضاً أو منعدماً. غالباً ما يصاحب الحثل الشبكي طول النظر (مد البصر) والظهور المبكر لعتامة العدسة (إعتام عدسة العين الجزئي وإعتام عدسة العين الكامل). عند فحص الأجزاء الخلفية للعين في بداية المرض يمكن ان يصاحبه عدم وضوح قاع العين عند فحص المجال البصري، يمكن عادةً اكتشاف اثار جزر صغيرة متبقية فقط في مركز الشبكية. بعد فترة أخرى من المرض، قد تكون نتائج الفحوصات متباينة جداً. من الممكن حدوث تلف في الظهارة الصبغية، وترسبات «على شكل عظم»، وانقباضات الأوعية الدموية، وانحدار العصب البصري (ضمور العصب البصري).



ادعم
عملنا بالتبرع

2000

مصاب في ألمانيا

الفحوصات الفيزيولوجيا الكهربائية

في مخطط غانزفيلد الكهربائي (ERG)، يمكن قياس فقدان وظيفة كلتا الخليتين المسئولة عن الرؤية (المخاريط والقضبان) في مرحلة مبكرة. وفي أحسن الأحوال، لا يزال من الممكن إثارة استجابات شبكية العين بكثافة عالية جدًا للضوء. أيضًا في مخطط كهربية العين متعدد البؤر (mfERG)، تنطفئ استجابة المخاريط مبكرًا، تمامًا مثل الاستنتاجات المرصودة في مخطط العين الكهربائي (EOG).

علم الجينات الوراثية وآلية المرض

في السابق، كان يتم وصف تسلسل الجينات الذي تسبب تغيرها (الطفرة الجينية) في كمثة لبير الخلقية (LCA). وفي معظم الحالات، يكون التوريث لصفة متنحية. وكذلك قد يكون الخلل الجيني الذي تم توريثه كصفة سائدة هو السبب في حالات نادرة. بسبب الطفرة الجينية، فإن الإنزيم، الذي يلعب دورًا حاسمًا في تجديد الصبغة البصرية، لا ينتج الصبغة البصرية أبدًا أو ينتجها بشكل خاطئ. وفي النهاية، هناك خلل وظيفي شامل في الظهارة الصبغية لشبكية العين. قد ينتج كمثة لبير الخلقية (LCA) من مجموعة طفرات جينية

بالمئة من المصابين
لديهم طفرة جينية في
جين RPE65.

15



الجينات التالية قد تكون محل إصابة:

AIPL1، CEP290، CRB1، CRX، GUCY2D،
IMPDH1، IQCB1، KCNJ13، LCA5، NMNAT1،
RD3، RDH12، RPGRIP1، SPATA7، RPE65،
TULP1.

عادةً ما يعاني المرضى المصابون بطفرة
GUCY2D من ضعف بصري بطيء جدًا.



العلاج

تم احراز تطور كبير في مجال الأبحاث. في الاتحاد الأوروبي تمت الموافقة على العلاج الجيني البديل بالمادة الفعالة Voretigen Neparvovec لمرضى كمنة لبيير الخلقية (LCA) ذوي الطفرة RPE65 (LCA2). تُظهر النتائج الأولية للبحوث أن بإمكان المرضى بعد حقنهم بالدواء، التعرف على وجهاتهم بشكل أفضل رغم ظروف الإضاءة السيئة.

أما المرضى ذوو الطفرة في الجين CEP290، فيخضعون حاليًا لاختبار طريقة جديدة للعلاج الجيني. في هذه الدراسة السريرية، يتم قطع موضع الخلل في الجين بمساعدة مقص الجينات (9-CRISPR-Cas)، ومن ثمّ يتم تعطيله.

في دراسة أخرى، تم علاج مرضى LCA10 الذين يعانون من طفرة CEP290 بدواء من المفترض أن يصحّح الخطأ في لصق الحمض النووي الريبي (الحمض النووي الريبي).

نظرًا لأن العلاج الجيني يبدأ دائمًا بتحديد الجينوم المعدل،
فمن المهم تحديد الخلل الجيني الفردي بدقة.

يمكن الاطلاع على المزيد من المعلومات حول
التشخيص الجيني في منشورنا "خمسة خطوات
للتشخيص الجيني الجزيئي" أو عبر الرابط:
[www.pro-retina.de/molekular-genetische-
diagnostik](http://www.pro-retina.de/molekular-genetische-diagnostik)

**دعم و تمويل البحث
التعامل والتغلب على المرض
تقرير المصير و العيش باستقلالية**

الناشر
PRO RETINA Deutschland e. V.
جمعية المساعدة الذاتية للمصابين بالتنكس الشبكي
الطبعة الأولى، إصدار ٩/٢٠٢٠
إدارة التحرير: جمعية PRO RETINA ألمانيا

 **NOVARTIS** **بتمويل من**

PRO RETINA Deutschland e. V.

العنوان البريدي

Kaiserstraße 1c

53113 Bonn

هاتف: 0 (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de

الاتصال:

نصائح خاصة بالتشخيص لكمنة لبيير الخلقية (LCA)

جينيفر شفيدر

lca@pro-retina.de

مجموعة العمل «آباء الأطفال المتأثرين»

دانييلا فوستنهاجن

akeltern@pro-retina.de

هل ترغب في دعمنا؟

الحساب المصرفي للتبرعات

رقم الحساب المصرفي الدولي (IBAN):

DE39 3905 0000 0000 0041 50

رقم التعريف المصرفي (BIC): AACSD33XXX

الرقم الضريبي: 205/5767/3067

الآن صور بالماسح
الضوئي وتبرع عبر
GiroCode



المزيد من المعلومات
عنا



www.pro-retina.de