

LCA



**PRO RETINA
Deutschland e.V.**

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

Leber Konjenital Amorozisi (LKA)

Genel bakış, notlar ve
Etkilenen kişilerle temaslar

Leber Konjenital Amorozi (LKA)

Leber Konjenital Amorozi (LKA)

nadir grlen, doęumsal, retinayı etkileyen genetik bir hastalıktır.

Doęumda ya da yařamın ilk yıllarında ciddi bir grme bozukluęu veya krlk ile ortaya çıkar. Iřık hissi genellikle vardır. Ebeveynler (anne ve babalar) genellikle bebeklerinde olası bir grme bozukluęunu, yzlere ve nesnelere fiksasyonu olup olmadıęını veya řařılıęı erken fark ederler. Bebeklikten itibaren LKA olan insanlarda aęır grme bozukluęu vardır. Bu bozukluk ilerleyici deęildir ama çok yavař bir řekilde zamanla ktleēebilir. Almanya'da LKA'dan etkilenen yaklařık 2000 kiři vardır.

Çocuklarda yaygın belirtiler:

- Gz kresi zerinde gz kresi basarak ıřık olayları tetikleme (oculodigital fenomen)
- Iřık iin alık (ocuklar gl ıřık kaynaklarına ynelir)
- gl parlama hassasiyeti (fotofobi)
- Gece krlęne kadar gece grř problemleri
- Renk grme bozuklukları

Gözlerde tipik tıbbi bulgular

Ön segment incelemesinde istemsiz göz hareketleri (nistagmus) ve şaşılık görülebilir. Gözbebeklerinin şık tepkisi/reaksiyonu azalır veya kaybolur. Sıklıkla, ileri/uzak görüşlülük (hipermetrop) ve lens opaklığının erken ortaya çıkması (perde, katarakt) da bu retina distrofinin yan etkileridir.

Gözlerin arka plan hastalığın başında oldukça gözeçarpmaz. Görme alanı incelendiğinde, retinanın merkezinde sadece küçük artık adalar genellikle tespit edilebilir.

Hastalığın ileri evrelerinde pigment epitel hasarı, optik atrofi (görme siniri fonksiyon kaybı) gibi çok farklı bulgular tespit edilebilir.

2000

Almanya'da
etkilenenler



Çalışmalarımızı
bağışla
destekleyiniz.

Elektrofizyolojik İncelemeleri

Elektroretinografi (ERG) retinadaki aktiviteyi ölçerek görsel fonksiyonu değerlendirir. ERG'de Leber konjenital amorozisi (LKA) olan bebeklerde retinanın elektriksel aktivitesinin olmadığı ya da azaldığı gözlenir. Ayrıca multifokal elektroretinogramda da koni cevabı azalmıştır.

Genetik Değişiklikler ve Patogenez

Retinaya özel protein kodlayan genlerdeki mutasyonların LKA'ne sebep olduğu belirlenmiştir. Bu genler retinanın gelişimi ve işleyişi için çeşitli roller oynar. Leber konjenital amorozisiyle bağlantılı herhangi bir gen retinanın gelişimini ve işleyişini bozarak erken görme kaybına sebep olur. LKA genellikle otozomal resesif olarak görülür. Bu bireylerin ebeveynleri birer tane mutasyona uğramış geni taşır ancak genel olarak bu hastalığın semptomlarını göstermezler.

15

Etkilenmiş hastaların
yüzde 15'inde

**RPE65 geninde gen
mutasyonu vardır.**



Şu genler etkilenmiş olabilir:

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

GUCY2D mutasyonu olan hastalarda genellikle görme bozukluğu çok yavaş gelişir.



Tedavi

Arařtırmada uzun bir yol alınmıřtır. Avrupa Birlięi'nde, RPE65 (LCA2) mutasyonu olan LCA hastaları için Voretigen Neparvovec aktif maddesi ile gen replasman tedavisine izin verilmiřtir.

İlk sonuęlar, hastalara ilacı enjekte ettikten sonra kendilerini dūřuk ve kōtū iřık kořullarında daha iyi yōnlendirebileceęini gōstermektedir.

CEP290 geninde mutasyona sahip LCA10 hastaları ięin yeni bir gen tedavisi yōntemi test edilmektedir. Bu klinik ęalıřmada gendeki hatalı bir bōlge gen makası (CRISPR-Cas-9) yardımıyla kesilir ve bōylece inaktive edilir.

Bařka bir ęalıřmada, CEP290 mutasyonu olan LCA10 hastaları bir ilaęla tedavi edilir.

RNA'nın (ribonōklein asit) birikmedeki hatayı dūzeltmeyi amaęlamaktadır.

Gen tedavisi için bireysel genetik kusurun tam olarak belirlenmesi tedavi başarısı için çok önemlidir.

Genetik tanı hakkında daha fazla bilgi için: „5 adımda molekular biyolojik tedavi“ veya www.pro-retina.de/molekular-genetische-diagnostik

**Araştırma teşvik edilmeli
Hastalıkla başa çıkılmalı
Kendi kararına göre yaşamalı**

Yayımcı:

PRO RETINA Deutschland e. V.
Selbsthilfevereinigung von Menschen mit
Netzhautdegenerationen

11. baskı, durum 03/2021

Redaktion: PRO RETINA Deutschland

Finanse eden



PRO RETINA Deutschland e. V.

Kaiserstraße 1c

53113 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de

İletişim:

Diagnosespezifische Beratung - LCA

Jennifer Schweder

lca@pro-retina.de

Arbeitskreis „Eltern betroffener Kinder“

Daniela Wüstenhagen

akeltern@pro-retina.de

Çalışmalarımızı desteklemek ister misiniz?

Bağış hesabı

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX

Steuer-Nr.: 205/5767/3067



Hakkımızda
daha fazla
bilgi



Şimdi tarayın
ve GiroCode ile
bağış yapın