

Dobrý den.

Jaké to je žít s některým z dědičných
onemocnění sítnice?

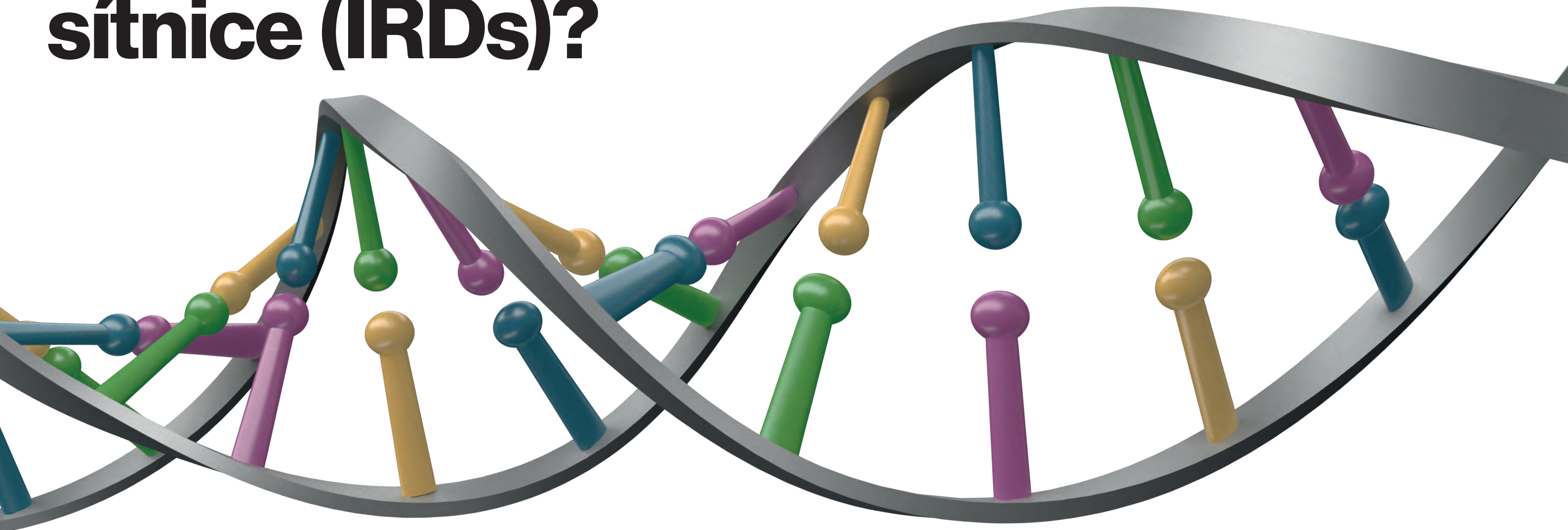


Obsah

1. Co jsou dědičná onemocnění
sítě (IRDs*)? _____ Str. 4
2. Co znamená diagnóza IRDs? _____ Str. 6
3. Co způsobuje IRDs? _____ Str. 7
4. Jak vzácná jsou IRDs? _____ Str. 8
5. Jak se stanovuje
diagnóza IRDs? _____ Str. 9
6. Co nabízí genetické
vyšetření? _____ Str. 10

* Inherited Retinal Diseases

Co jsou dědičná onemocnění sítnice (IRDs)?



Dědičná onemocnění sítnice (IRDs – inherited retinal diseases) představují soubor vzácných očních poruch, které obvykle děti zdědí po svých rodičích. Tyto choroby mohou být nazývány také vrozenými retinálními dystrofiemi nebo dědičnými degeneracemi sítnice.

Mezi nejčastější typy IRDs patří retinis pigmentosa, Stargardtova choroba či Usherův syndrom, nejzávažnější je Leberova kongenitální amauróza.¹

Existuje však velmi mnoho dalších typů. Váš lékař by vám měl poskytnout více informací o tom, které onemocnění se projevilo právě u vás.

Další informace najdete na webu **www.poruchyzraku.cz**.

Co znamená diagnóza IRDs?

Tento materiál pravděpodobně držíte v rukou, protože u vás bylo prokázáno některé z dědičných onemocnění sítnice. Zpočátku je těžké se s nově diagnostikovanou nemocí vyrovnat. Společně s různými emocemi přichází i řada otázek. Doufáme, že v tomto materiálu najdete odpovědi alespoň na některé z nich.

Je nezbytné si uvědomit, že dědičná onemocnění sítnice mohou být progresivními onemocněními a váš zrak se může v budoucnu zhoršovat.

**Vaše diagnóza však
nemění to, kým jste.**

Co způsobuje IRDs?

Dědičná onemocnění sítnice jsou způsobena mutací jednoho či více genů, které jsou zodpovědné za fungování nebo vývoj buněk citlivých na světlo v sítnici v zadní části oka. Tyto buňky se buď dostatečně nevyvíjejí, nebo přestávají fungovat, což vede k postupné ztrátě zraku.

IRDs patří mezi dědičné choroby, což znamená, že geny, které je způsobují, jste většinou zdědili po svých rodičích. Různé typy IRDs mají různé zákonitosti dědičnosti v závislosti na typu mutace a na postiženém genu či genech.

**Dosud bylo objeveno více
než 300 genů¹, u nichž se prokázal
vztah k dědičným
onemocněním sítnice.**



Jak vzácná jsou IRDs?

Ačkoliv IRDs patří mezi vzácná onemocnění, nejste zdaleka sami. Odhaduje se, že IRDs trpí zhruba jeden z 2 000 lidí (více než 3 miliony lidí po celém světě).¹

IRDs se mohou objevit v různém věku, ovšem nejčastější příčinou ztráty zraku jsou ve věkové kategorii 15 až 45 let.²



Jak se stanovuje diagnóza IRDs?

Existují dva způsoby, jak diagnostikovat IRDs – klinicky a geneticky.

Klinickou diagnózu vám sdělil váš lékař, který vám řekl, jakým typem IRDs trpíte. Klinická diagnóza se stanovuje pomocí sledování určitých příznaků a rovněž různými vyšetřeními očí, kam se řadí například fotografování sítnice nebo optická koherenční tomografie.

Z klinického vyšetření se dozvíte, kterým pravděpodobným typem dědičného onemocnění sítnice trpíte a jaký bude předpokládaný průběh nemoci.

Dalším krokem je **molekulárně genetická diagnostika**, která je potřebná pro **určení konkrétní genové mutace, jež způsobuje právě vaše dědičné onemocnění sítnice, a rovněž pro stanovení dalších kroků.**

Diagnóza IRDs je potvrzena až po genetickém testování. V rámci tohoto vyšetření provede specializovaná laboratoř izolaci DNA, která se obvykle získává ze vzorku krve či slin. Následně probíhá vyšetření na přítomnost mutace v genech způsobujících IRDs. Po jejím nalezení je možno klinickou diagnózu potvrdit.

Co nabízí genetické vyšetření?

Díky molekulárně genetické diagnostice získáte daleko lepší představu o tom, jak se bude vaše nemoc pravděpodobně dál vyvíjet, což vám může umožnit nemoc lépe zvládat.

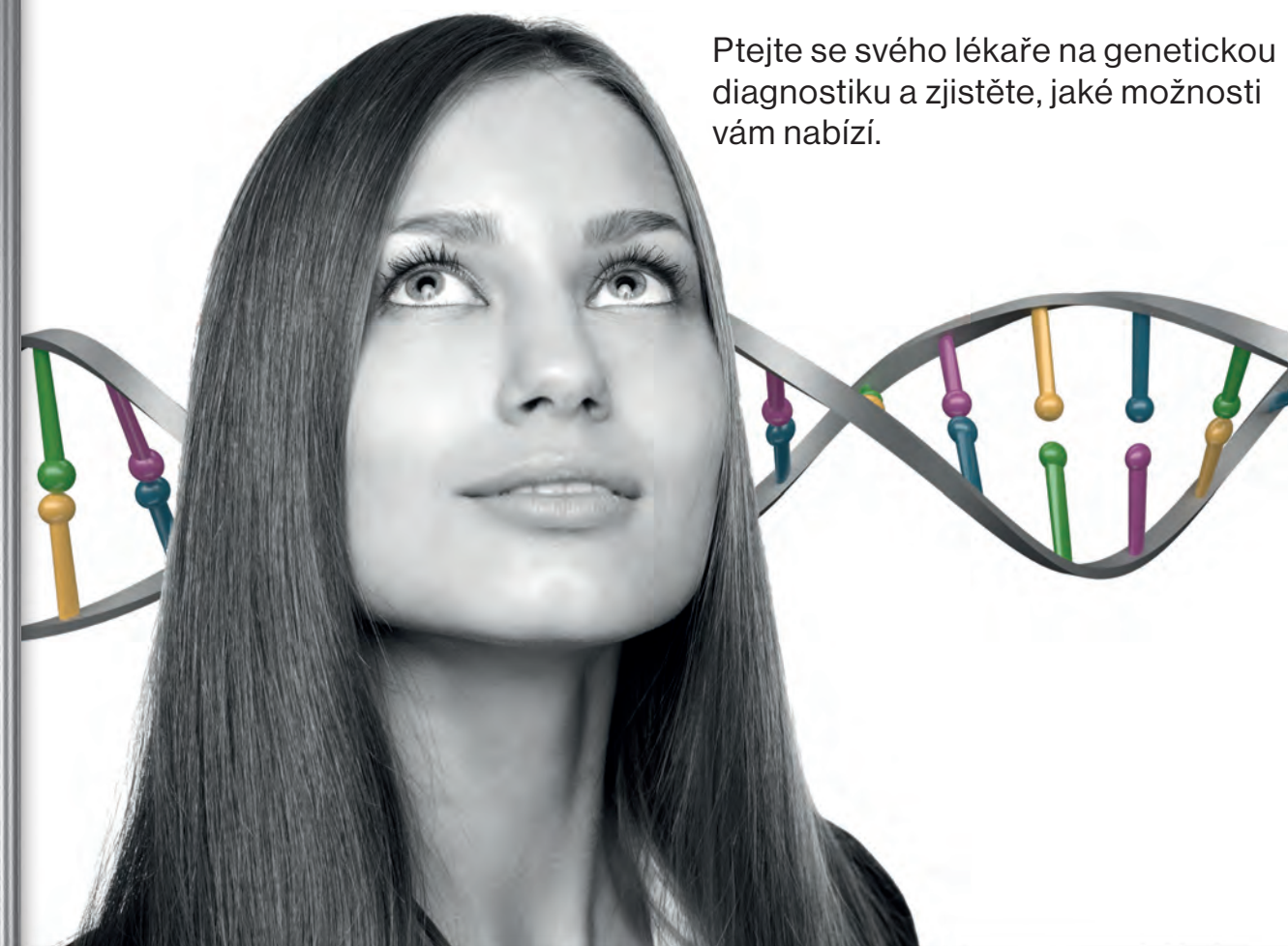
Molekulárně genetická diagnostika upřesní, která nebo které mutace (nověji varianty) genu či genů jsou zodpovědné za vaše onemocnění, a poskytne možnost podrobněji vás informovat. Napomůže přesně pojmenovat vaše onemocnění, stanovit prognózu do budoucna a pravděpodobnost, s jakou budou touto nemocí trpět vaše děti.

Molekulárně genetické vyšetření také pomůže určit, zda jste vhodným kandidátem pro dostupné formy léčby či pro klinické studie, v jejichž rámci se můžete zúčastnit některého z výzkumů léčby dědičných onemocnění sítnice. Základní podmínkou pro zařazení do většiny těchto studií je právě potvrzení klinické diagnózy na molekulárně genetické úrovni. Pokud si myslíte, že by pro vás genetické vyšetření IRD bylo přínosné, oslovte svého lékaře.

Trápí vás dědičné onemocnění sítnice?

Vyrovnat se s diagnózou, jako je retinis pigmentosa, Usherův syndrom nebo Stargardtova choroba, není jednoduché. Ať máte podezření, že trpíte dědičným onemocněním sítnice nebo už máte potvrzenou diagnózu.

Ptejte se svého lékaře na genetickou diagnostiku a zjistěte, jaké možnosti vám nabízí.



Zjistěte, jakým přínosem pro vás bude genetické vyšetření zaměřené na dědičná onemocnění sítnice.

**Více informací naleznete na
www.poruchyzraku.cz**

Odborná korektura textu: MUDr. Bohdan Kousal, Ph.D., Centrum klinické oční genetiky VFN, březen 2021.

Reference:

1. Galvin, O, et al. Clin Ophthalmol. 2020; 14: 707–719.
2. Cremers, FRP, et al. Genes. 2018; 9(4): 215.

Další informační zdroje o IRDs:

- Hlavatá L, Ďudáková L, Trková M, Soldátová I, Skalická P, Kousal B, Lišková P. Preimplantační genetická diagnostika a dědičná onemocnění oka. Česká a slovenská oftalmologie. 2016; 72(5): 167–171.
- Ďudáková L, Kousal B, Kolářová H, Hlavatá L, Lišková P. Genová terapie dědičných onemocnění sítnice a zrakového nervu: současný stav poznání. Česká a slovenská oftalmologie. 2016; 72(4): 128–136.
- Kousal B, Ďudáková L, Moravíková J, Lišková P. Vzácná oční onemocnění v oftalmologické praxi. Oftalmologie pro praxi. 2018; 7–11.
- Straňák Z, Kousal B, Ardan T, Veith M. Inovativní postupy v léčbě sítnicových onemocnění. Česká a slovenská oftalmologie. 2019; 75(6): 287–295.