

Genetica în oftalmologie

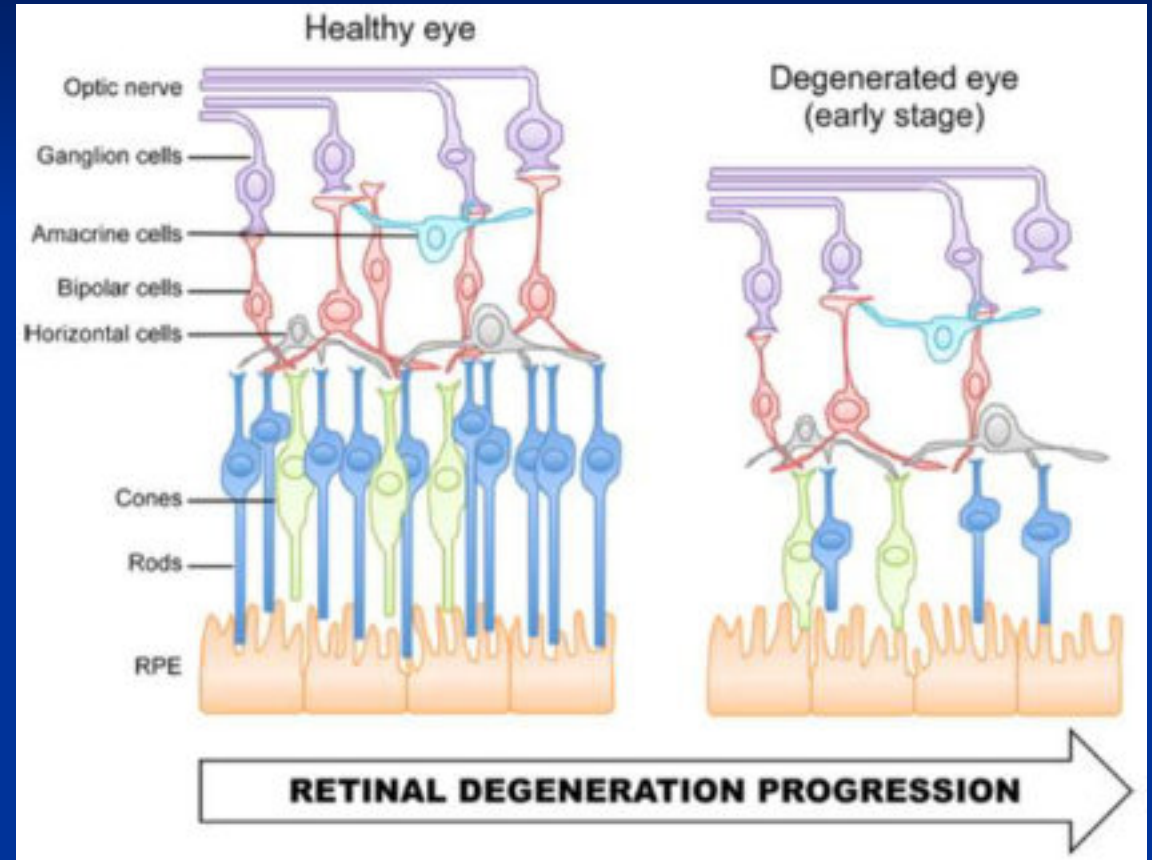
Horia T. Stanca^{1,2}, Bogdana Tăbăcaru^{1,2}, Raluca Bievel-Rădulescu²

¹ Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila” București, România

² Spitalul Clinic de Urgență „Prof. Dr. Agrippa Ionescu”

Introducere

- Distrofiile retiniene ereditare cuprind un spectru larg de afecțiuni ce prezintă diferite manifestări clinice datorate unor mutații genetice heterogene care au rezultat **degradarea progresivă a fotoreceptorilor și în cele din urmă, cecitate ireversibilă**



Afecțiuni retiniene ereditare

Afecțiuni ale epiteliului pigmentar retinian

Amauroza congenitală Leber

Coroideremie

Afecțiuni ale fotoreceptorilor

Retinopatia pigmentară

Distrofia maculară Stargardt

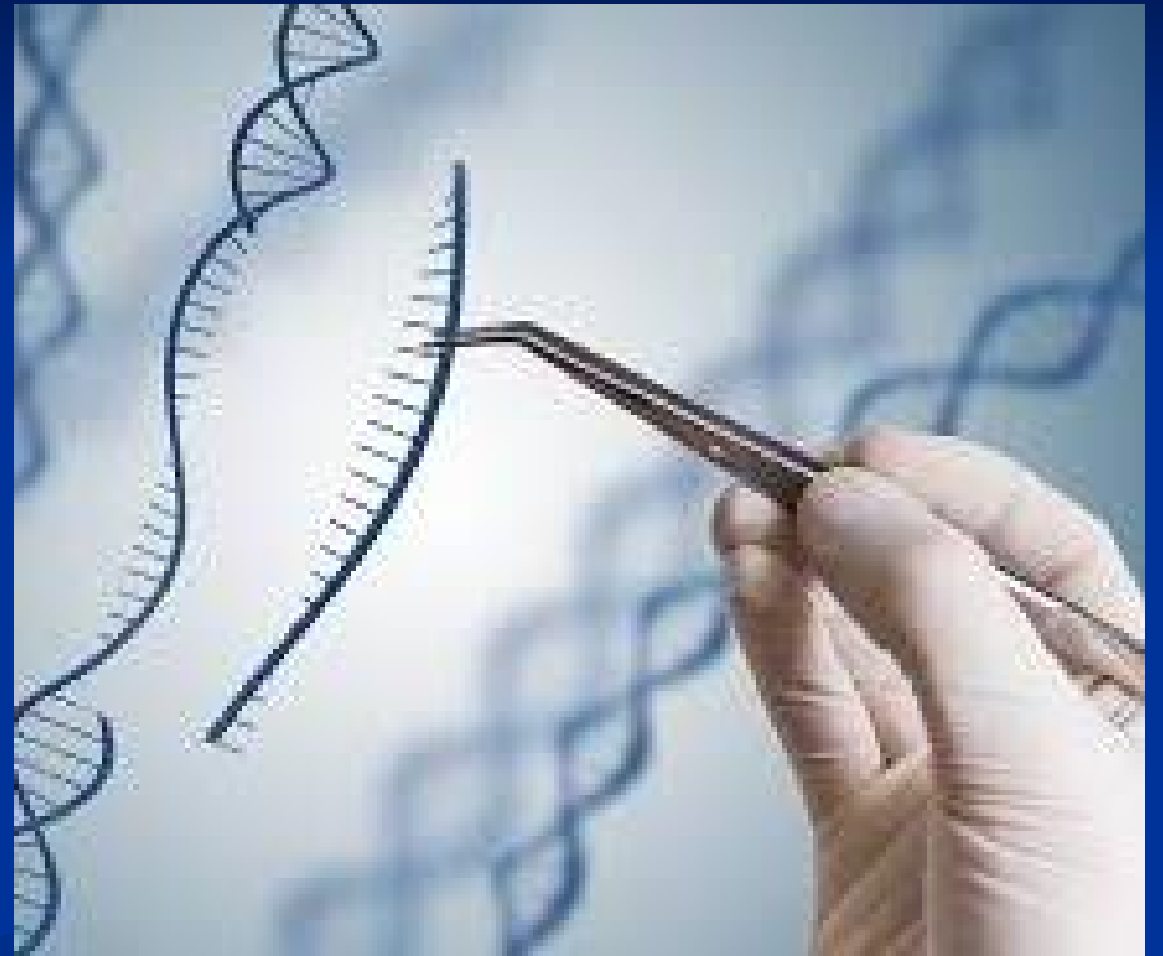
Acromatopsia

Sindromul Usher

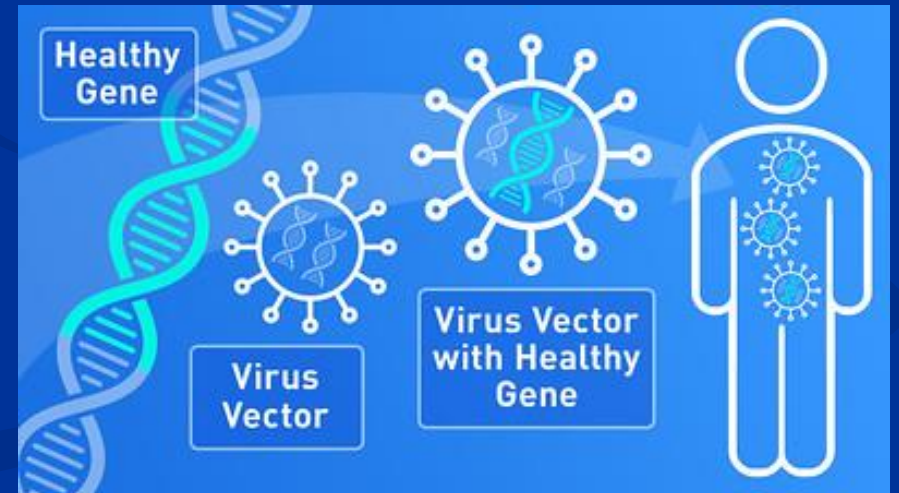
Afecțiuni ale retinei interne

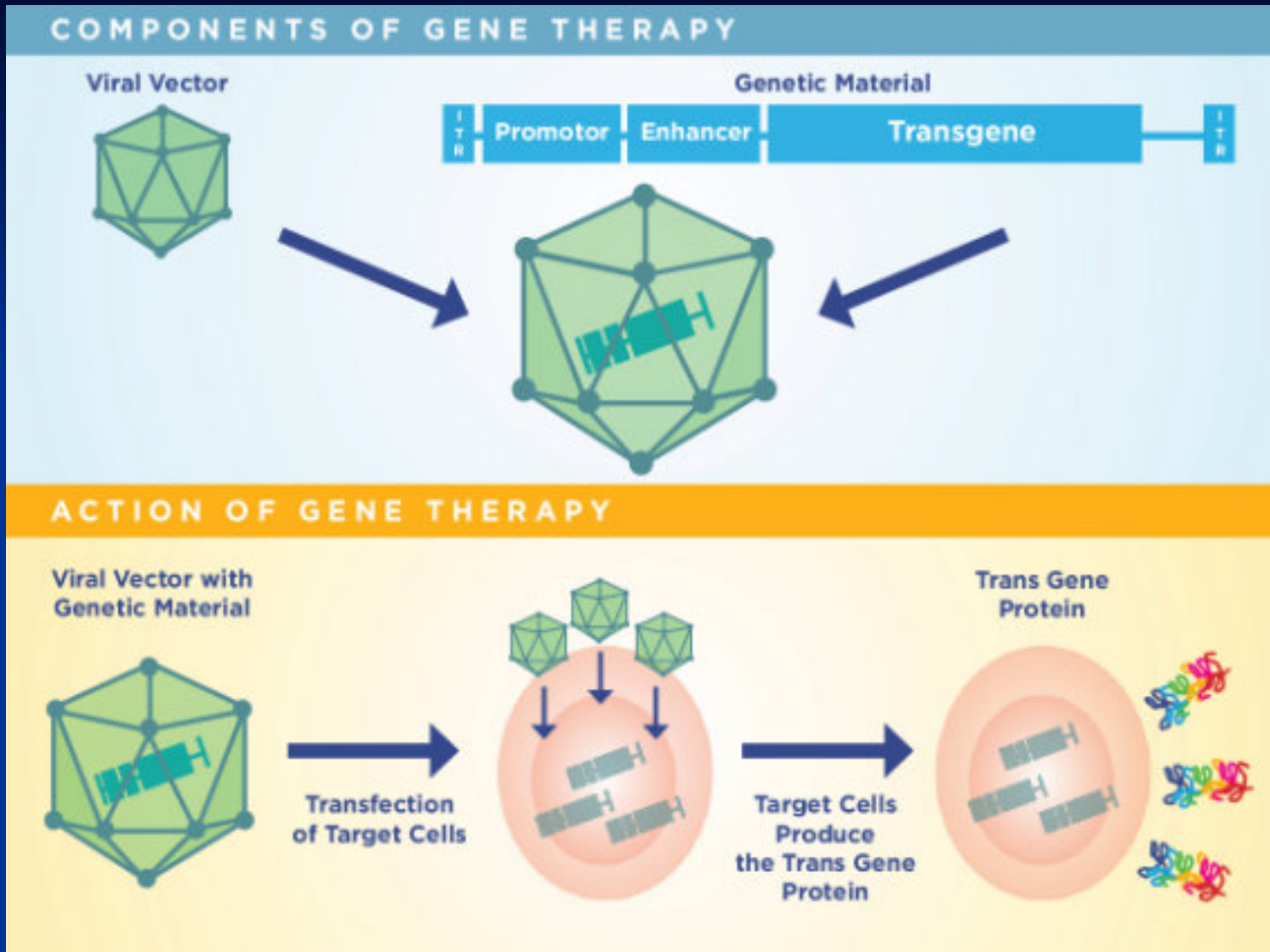
Retinoschisis X-linkat

- Scopul terapiei genice este reprezentat fie de modificarea expresiei unei gene, fie de corectarea unei gene anormale.



- Cele trei componente ale terapiei genice sunt:
 - Materialul genetic
 - Vector viral/non-viral
 - Calea de administrare a genelor

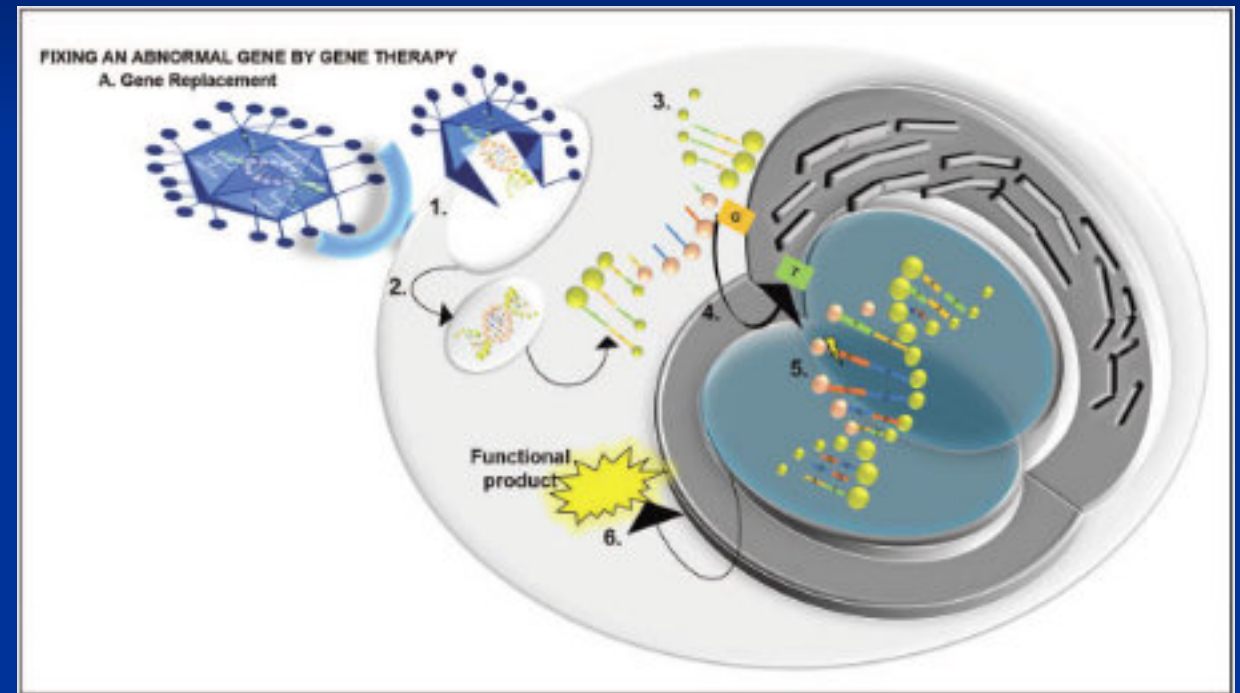




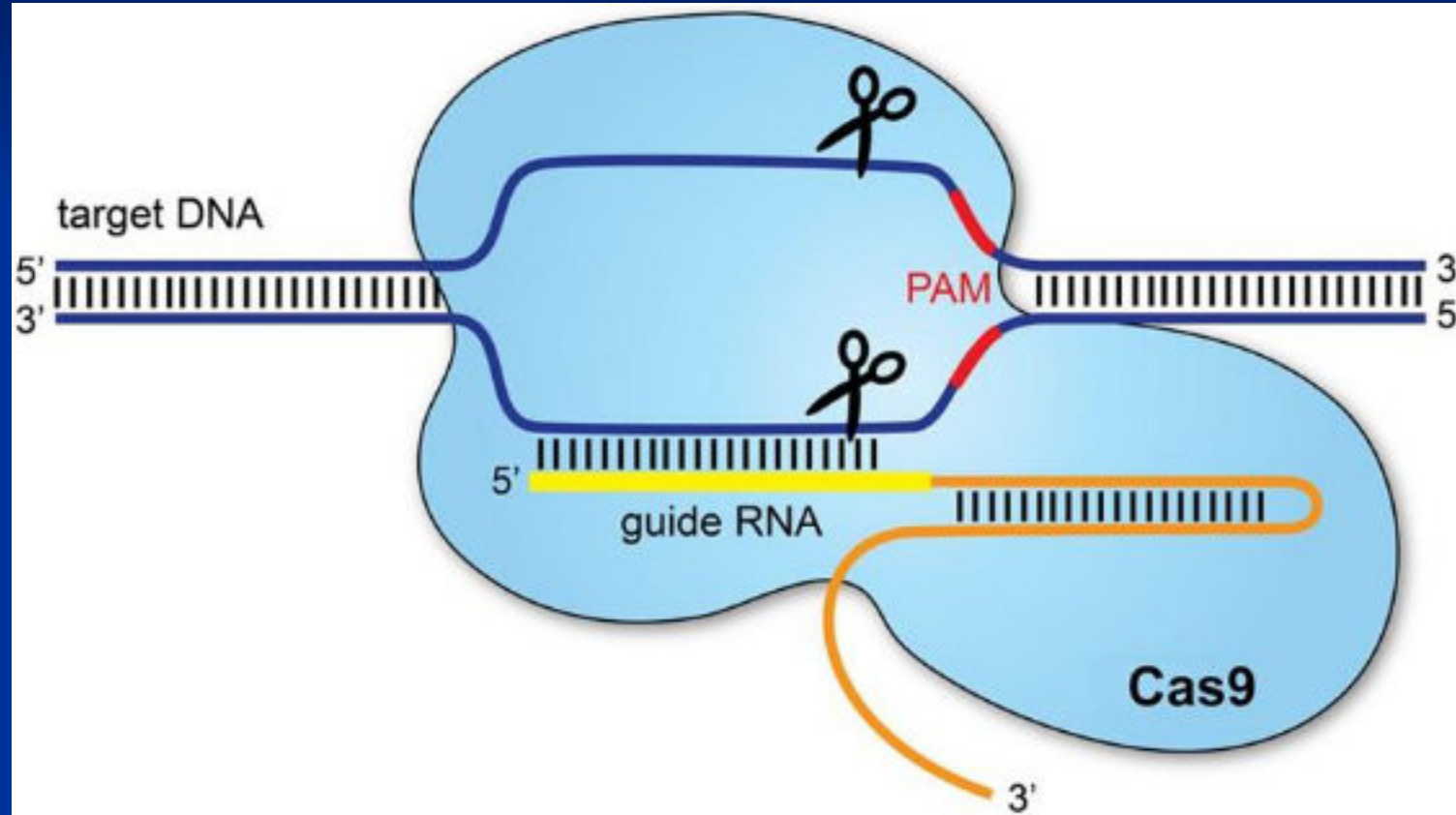
- Abordările terapiei genice includ:
 - Augmentare genică
 - Editare genică
 - Inactivare genică



- Terapia genică
 - Implică introducerea unei gene fără anomalii prin intermediul unor vectori virali sau non-virali pentru a înlocui o genă cu o mutație specifică



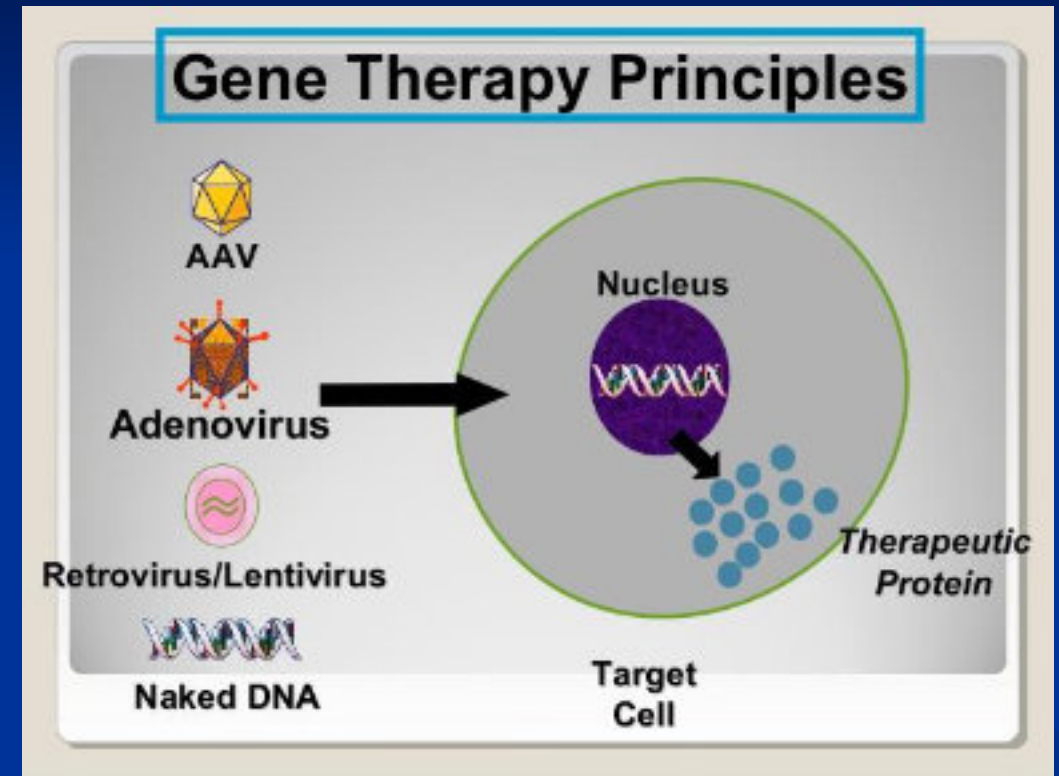
Editare genică



- Vectorii utilizați:

- Virali

- Non-virali



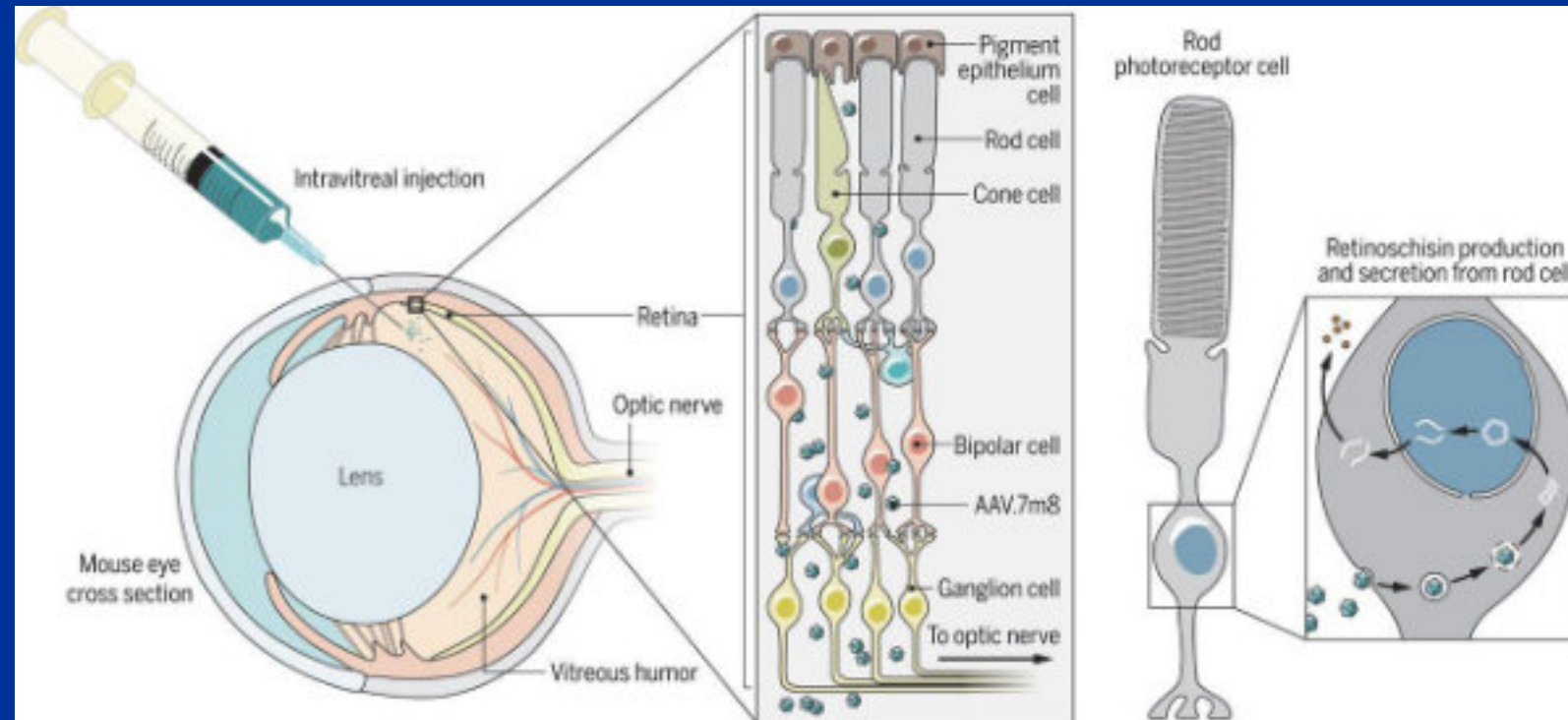
Calea de administrare

- Injectare intravitreană
- Injectare subretiniană
- Injectare supracoroidiană



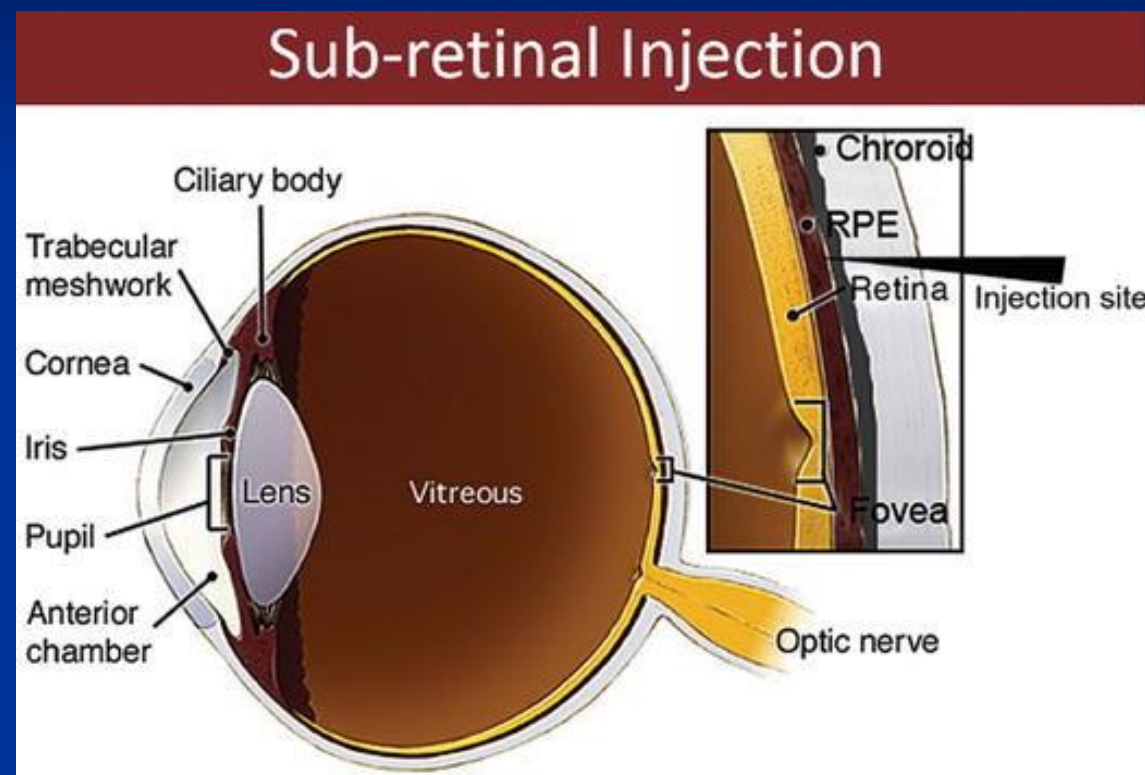
Injectarea intravitreană

- Poate transduce toți fotoreceptorii și celulele epitelului pigmentar retinian



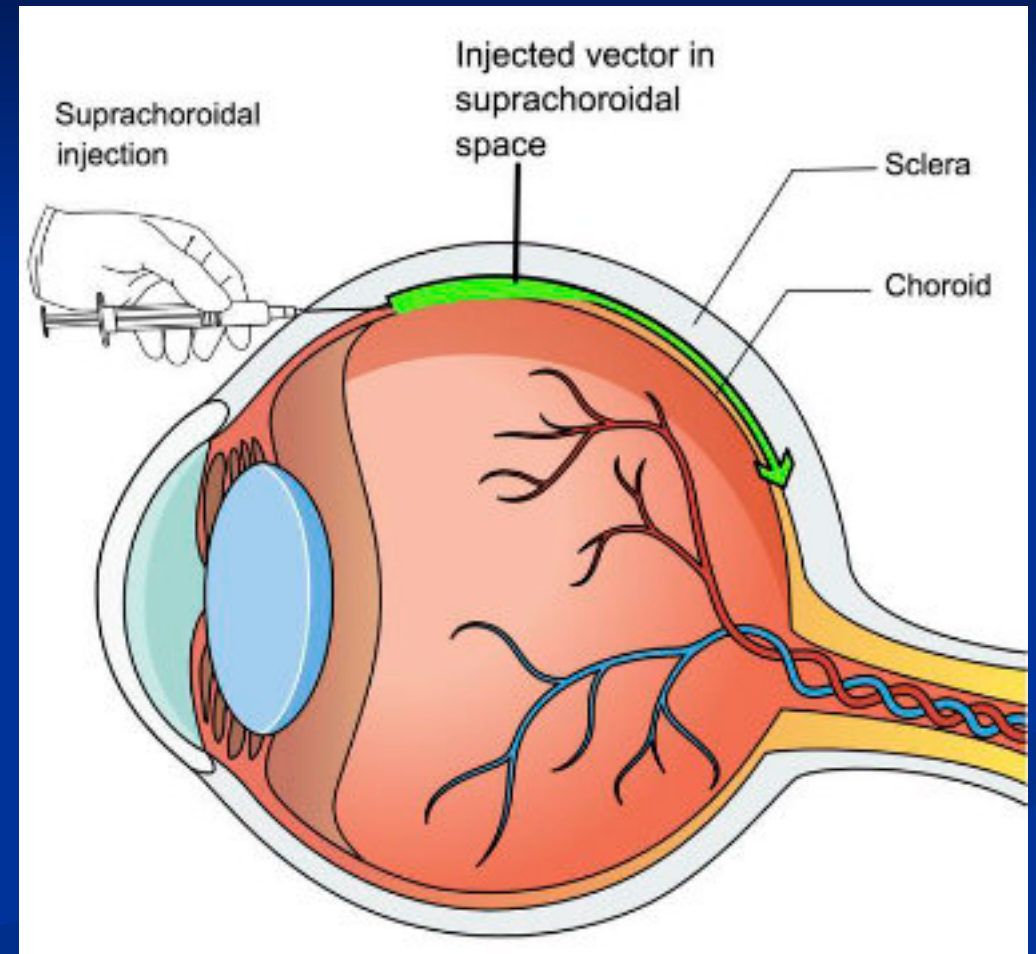
Injectarea subretiniană

- Transducția limitată la locul injectării
- Încă este cea mai folosită metodă, deși prezintă riscuri inerente.



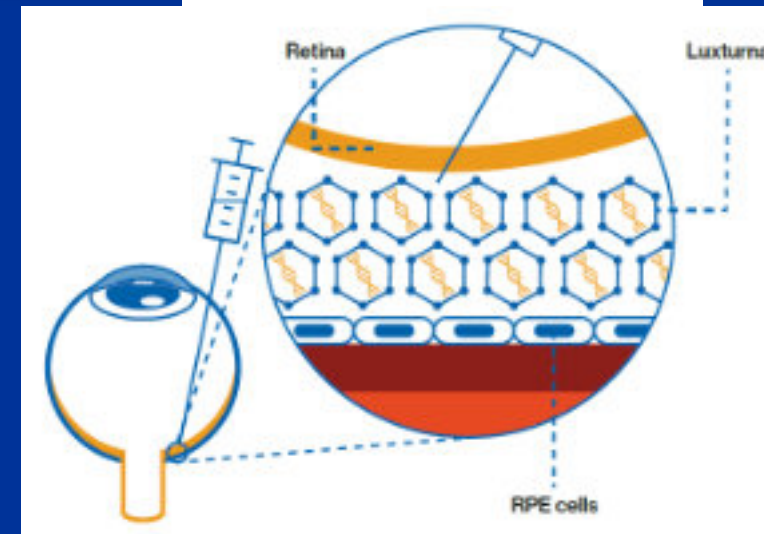
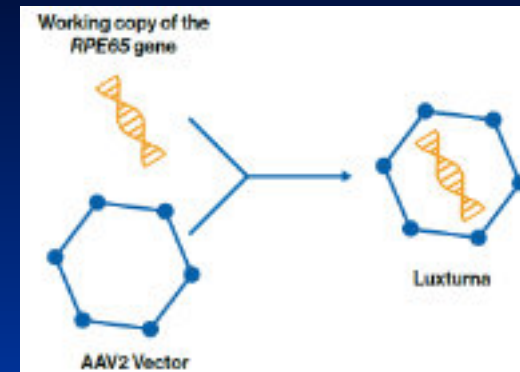
Injectarea supracoroidiană

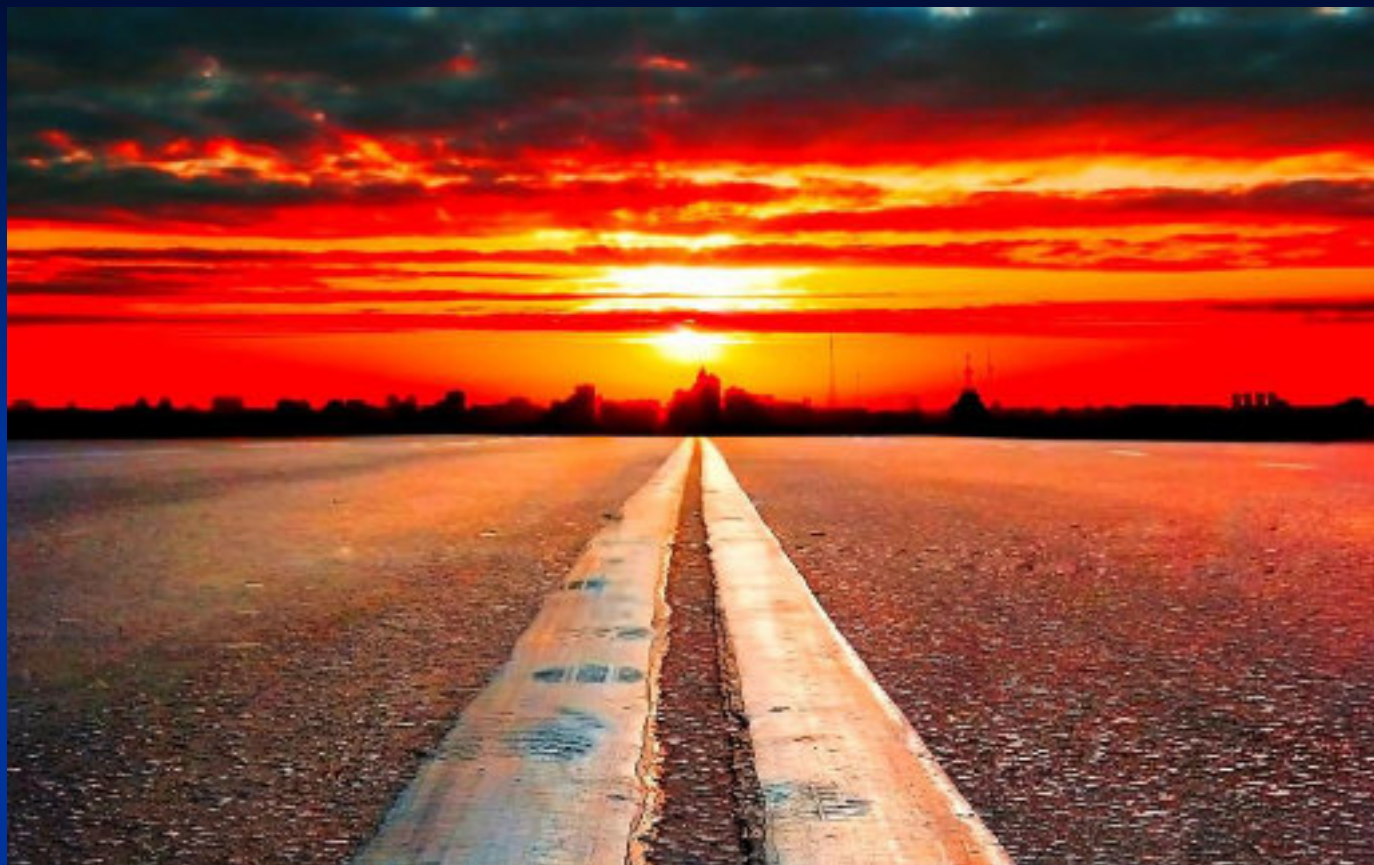
- Eficiență terapeutică crescută
- Biodisponibilitate mai mare la nivelul coroidei și epiteliului pigmentar retinian
- Expunere redusă a segmentului anterior



Ce este **Luxturna**?

- **Luxturna** = prima terapie genică, destinată pacienților cu afectarea genetică a ambelor copii ale genei RPE65. (afecțiune extrem de rară)²
- **Luxturna** se injectează subretinian o singură dată în fiecare ochi.³
- **Luxturna** conține un fragment de ADN cu o copie funcțională a genei RPE65 împachetat într-un vector viral de transport, creat prin inactivarea unui virus.¹





Vă mulțumesc!