

Slovenski raziskovalci odkrili gen, ki vodi v slepoto

Dragica Bošnjak : 21-26 minutes : 30. 7. 2025

Od človekovih približno 20.000 genov so jih genetiki z boleznimi do zdaj povezali okoli 5000. Vsako novo »obetavno« odkritje odmeva tudi v širši javnosti. Ob tem pa si je težko predstavljati, kako dolge in zapletene so poti, ko si genetiki, klinični zdravniki in drugi strokovnjaki skupaj prizadevajo podrobneje razvozlati, kako je – ali pa ni – nov gen s številnimi možnimi mutacijami povezan s katero boleznijo.

Odkrita vzročna povezava vedno vzbudi upanje, da bo morda to pomagalo razviti nove možnosti zdravljenja, preprečevati nastanek, razvoj in v nekaterih primerih medgeneracijsko prenašanje različnih genetskih bolezni. Tak primer dolgotrajnega interdisciplinarnega »iskanja igle v kopici sena« je zgodba o nedavnem slovenskem odkritju povezave sprememb v genu PHB1 z atrofijo optičnega živca. V tem genu lahko pride do mutacij, ki povzročajo okvaro vidnega živca oziroma optično atrofijo, ta pa vodi v postopno pešanje vida, v nekaterih primerih pa privede tudi do slepote.

Kot pojasnjuje prof. dr. **Marko Hawlina**, vodja ambulante za nevrooftalmologijo in distrofije mrežnice na Očesni kliniki UKC Ljubljana, začetek te »zgodbe o uspehu« sega v leto 2006. Takrat so na omenjeni kliniki, kjer danes obravnavajo približno sto bolnikov z različnimi genetskimi optičnimi nevropatijami, začeli sistematično spremljati tri generacije ene družine, v kateri so imeli nekateri člani napredujoče slabšanje vida, kar se je prenašalo po dominantnem vzorcu dedovanja. A šele po skoraj dvajsetih letih je z veliko vztrajnosti in s tesnim sodelovanjem na eni strani zdravnikov z omenjene klinike in na drugi kolegov genetikov na Kliničnem inštitutu za genomsko medicino UKC Ljubljana skupno prizadevanje privedlo do pomembnega odkritja; pri večgeneracijski družini z dedno optično nevropatijo jim je po dolgotrajnem raziskovanju uspelo pojasniti, kako je mutacija v določenem genu (PHB1) vplivala na (moteno) delovanje mitohondrijev v vidnem živcu, kar je vodilo v postopno slabšanje vida.



Z leve: Aleš Maver, Martina Jarc Vidmar, Borut Peterlin in Marko Hawlina FOTO: Blaž Samec

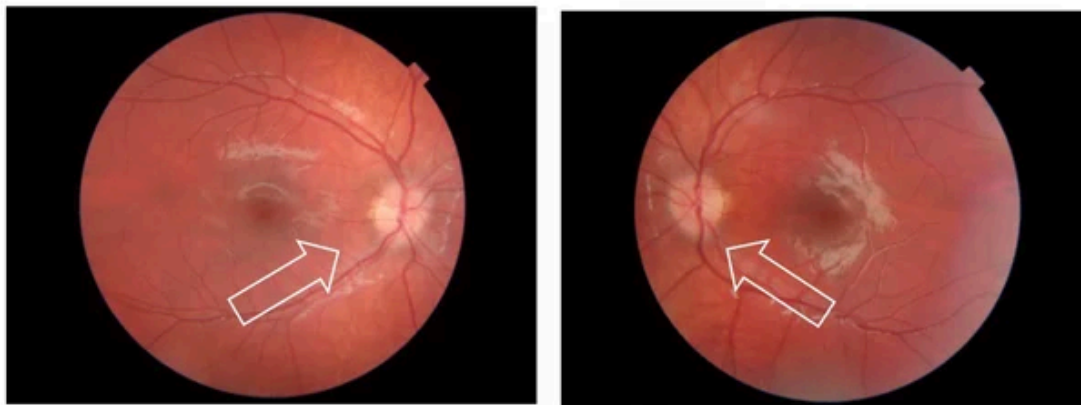
Težave z vidom pri materi in hčerki

Zaradi težav z vidom je pred skoraj dvajsetimi leti na pregled prišla 30-letna mama z osemletno hčerko. Pri materi so že v začetku odkrili precej slab vid, pri hčerki pa še relativno dobrega. Imela je 80 odstotkov normalnega vida. Vendar so bili tudi pri njej že vidni prvi znaki optične atrofije in bolezen je sicer počasi, a vztrajno napredovala. Ko so mamu podrobneje povprašali o družinski anamnezi, so ugotovili, da imata tudi njen brat in stric podobne težave z vidom, prav tako nekateri njuni otroci.

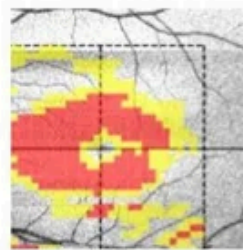
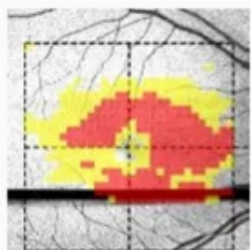
Na kliniki so oblikovali shemo sorodstvenih povezav družine in jih začeli sistematično spremljati. Po pregledu rodovnika je bilo jasno, da gre za dominantni vzorec dedovanja, kar pomeni, da je pri vsaki novi nosečnosti 50-odstotna možnost za napredujočo izgubo vida, ki se začne že v otroštvu in počasi vodi v izgubo centralnega vida. S to družino se že od začetka največ ukvarja oftalmologinja, doc. dr. **Martina Jarc Vidmar**, ki že vrsto let dela v ambulanti za nevrooftalmologijo in retinalne distrofije. Doktorirala je na temo ene od distrofij mrežnice in bila prva mlada raziskovalka pri prof. Marku Hawlini.

Kot pojasnjuje, so za vse optične nevropatije značilne predvsem tri vrste težav. Poleg postopnega zmanjševanja vidne ostrine imajo pacienti prizadet tudi barvni vid in »izpad« v centralnem delu vidnega polja. V tem delu je slika zabrisana, v centru pa je le siva lisa, kar daje občutek, da na sliki nekaj manjka.

Zgodnji stadij bolezni: blaga bledica obeh vidnih živcev (puščici)



OCT kaže začetno atrofijo sloja ganglijskih celic (rdeča polja)



Posnetek očesnega ozadja v zgodnji fazi optične nevropatije. Puščici kažeta blago bledico obeh vidnih živcev, ki sta še normalnega videza, preiskava OCT, to je optična koherentna tomografija, pa že kaže na začetno stanjšanje sloja ganglijskih celic mrežnice (rdeča polja). FOTO: Očesna klinika UKC Ljubljana

»Tako stanje smo ugotovili pri materi in hčerki, pri obeh pa na očesnem ozadju tudi bledico vidnih živcev, kar je kazalo na postopno atrofijo živčnih vlaken vidnih živcev. To danes lahko pregledujemo s sodobno optično koherentno tomografijo (OCT), ki natančno prikaže postopno propadanje ganglijskih celic v makuli in propadanje živčnih vlaken na papili vidnega živca. Pri mami in hčerki so bile opravljene še elektrofiziološke in druge preiskave – slikovni elektroretinogram (PERG) in vidni evocirani potenciali (VEP) za prikaz delovanja ganglijskih celic, vidnega živca in prevajanja po vidni poti, ki so pokazale značilnosti optične nevropatije.«

»Deset let kasneje je prišel v neurooftalmološko ambulanto še pacientkin brat, ki je imel prav tako težave z vidom, vendar so ga prej obravnavali v drugi, splošni očesni ambulanti. V neurooftalmološki ambulanti smo rodovnik omenjene družine lahko dopolnili še z enim članom,« pojasnjuje Martina Jarc Vidmar. Ob tem pa poudarja, kako pomembno je pravočasno in redno spremljanje takih pacientov na enem mestu v terciarnem centru, kjer se lahko poglobljeno ukvarjajo z zahtevnejšimi boleznimi.

Društvo Svetloba informira, osvešča, motivira

V Sloveniji so številni bolniki z distrofijami mrežnice in dednimi optičnimi nevropatijami včlanjeni v društvo Svetloba. »Bolniki si želijo informacij, ki jih posredujemo zdravniki v obliki predavanj in pogovorov po spletu. Zelo živahna pa je tudi socialna komunikacija, bodisi z izleti ali srečanji po spletu. Na njihovi spletni strani <https://www.drustvosvetloba.si/> so dostopne vse informacije. Nekateri od članov so kljub svoji slepoti zmožni velikih del.

Pred kratkim se je društvu kot častna članica pridružila tudi veleposlanica Velike Britanije Victoria Harrison, ki predstavlja izjemen, spodbuden primer, da je kljub slepoti možno opravljati tudi najzahtevnejše naloge,« poudarja prof. Marko Hawlina.

»Večina bolnikov je v tem kontekstu izpeljala tudi rehabilitacijski program novega Nacionalnega centra za celovito rehabilitacijo slepih in slabovidnih na očesni kliniki. Postavitev tega modernega centra, ki združuje vse komponente rehabilitacije, je predvsem zasluga prof. Nataše Vidović Valentinčič ob podpori predstojnice klinike, prof. Mojce Globočnik Petrovič, in dolgoletnih prizadevanj Tomaža Wrabra, bivšega predsednika Zveze društev slepih in slabovidnih Slovenije.«

Veliko podatkov, a tudi ugank

Z dolgotrajnim spremljanjem družine se je z leti nabralo veliko podatkov, a tudi ugank, na katere dolgo niso mogli najti pravih odgovorov. Sicer so tudi že v preteklosti zdravniki z očesne klinike sodelovali z genetiki; v začetku s prof. **Damjanom Glavačem** v laboratoriju Inštituta za patologijo za bolnike s prirojenimi distrofijami mrežnice in za bolnike z optičnimi nevropatijami »za določene klinične slike, ki so jih želeli genetsko pojasniti«. Vendar so bile v zgodnejših obdobjih možnosti za tovrstne genetske preiskave precej skromne. Omejene so bile le na del raziskovalnih projektov, ne pa tudi vključene v program obveznega zdravstvenega zavarovanja. Tovrstne storitve so bolj dostopne in plačane v programu zdravstvene zavarovalnice šele zadnjih deset let. Tako je omogočena rutinska genetska diagnostika, ki pa kljub preverjanju vseh znanih genov pogosto ne odkrije vzročne mutacije. Zato sta pri takih primerih potrebna analiza celotnega genoma in iskanje morebitnega novega gena.

Doc. dr. **Aleš Maver**, vodja centra za mendelsko genomiko, ki se na kliničnem inštitutu za genomsko medicino ukvarja z analizo genomskih podatkov, prav na primeru omenjene večgeneracijske družine pojasnjuje, kako in zakaj je proces genetske diagnostike in iskanja genetskega vzroka bolezni zelo dolgotrajen in zahteven.

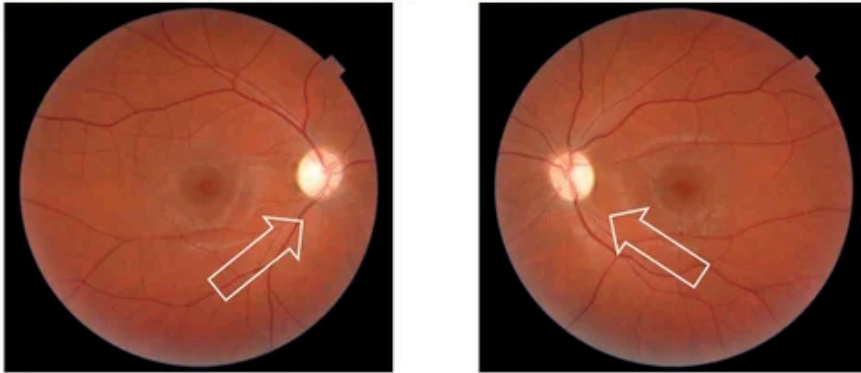
»Če si zamislimo možnosti naših genetskih analiz pred denimo petnajstimi leti, bi v primeru družine, kjer bi sumili na genetsko etiologijo, pogledali enega, morda dva ali največ deset genov, ki so bili do takrat poznani v povezavi z optično atrofijo. Ko ne bi našli vzroka, bi se diagnostična pot zaključila. Danes smo ponosni, da imamo v Sloveniji sodobne metode za zmogljivo analizo dednega zapisa. Pri pacientih, kjer se sumi na genetsko etiologijo očesnih bolezni, se lahko odločimo med drugim za eksomsko sekvenciranje. S to metodo lahko preiščemo zaporedje vseh ključnih delov vseh genov v človeškem genomu, torej tistih, za katere je znano, da so povezani denimo z optično atrofijo, in še vse druge. Pri tem so za naše raziskave zanimivi ravno ti 'drugi' geni, ker je to priložnost, da morda najdemo nove vzroke dednih bolezni.«

V labirintu ACGT

»Pri družini, o kateri se pogovarjamo, smo pred leti opravili omenjeno preiskavo – eksomsko sekvenciranje. Ob taki družinski anamnezi, z jasnim vzorcem avtosomno dominantnega dedovanja, smo pričakovali, da bo odgovor enostaven in na dlani, ko bomo

pogledali gen OPA1, ki je bil dobro znan vzročni gen za optično atrofijo in je povezan z dominantnim dedovanjem. Vendar odgovora takrat nismo našli, se pravi, da ta družina ni imela okvare v tem genu in tudi ne v drugih genih, ki smo jih do tedaj že poznali in bi bili lahko potencialno povezani z optično atrofijo. V takem primeru, ko se naredi vse, kar je bilo predvideno, bi se lahko ustavili in rekli, da je stvar končana,« pravi dr. Maver.

Napredovali stadij bolezni: obledeli vidni živci



OCT kaže močno prizadetost sloja ganglijskih celic mrežnice



Napredovala atrofija obeh vidnih živcev, ki sta obledela. OCT kaže napredovalo stanjšanje sloja ganglijskih celic mrežnice. FOTO: Očesna klinika UKC Ljubljana

»Vendar se nismo ustavili. In za to je bila zaslužna naša žal pokojna, tragično preminula sodelavka, genetičarka doc. dr. **Marija Volk**. Ob svojem raziskovalnem delu se je večkrat med letom oglasila pri meni in vsakokrat vprašala, ali lahko ponovno pregledamo in preverimo še to ali ono možnost, poskusimo še kaj novega ... Podobno – ali je kaj novega in ali lahko še kaj storimo – so nas večkrat spraševali tudi oftalmologi na očesni kliniki.«

»Sam se ukvarjam z analizami ogromne količine podatkov in lahko rečem, da danes ni več izziv, kako priti do podatkov, ampak kaj lahko iz njih razločimo. V prid prizadevanjem, da pregledamo, preverjamo in poskusimo še kaj, je bil tudi tehnološki napredek na našem področju. Tako smo po dolgih prizadevanjih v tej družini identificirali dve regiji v genomu, kjer smo našli možno povezavo z boleznijo. V eni od teh regij smo našli izjemno zanimiv gen PHB1, ki nosi zapis za beljakovino prohibitin-1. Posebej zanimiv se nam je zdel zato, ker je tesno vpleten v normalno funkcijo mitohondrijev, širše znanih kot celične elektrarne. Prav mitohondrijska okvara je namreč eden glavnih patoloških mehanizmov, ki vodi do optične atrofije, torej okvare vidnega živca in posledično težav z vidom,« razlaga.

»Z najdbo zamenjane črke v zaporedju nukleotidov A, C, G in T, ki si sledijo v genetskem zaporedju znamenite dvojne vijačnice, in ker se je odkrita sprememba gena PHB1 pojavila pri vseh prizadetih obolelih v družini, pri zdravih sorodnikih pa ne, smo sumili, da ravno ta povzroča dedno okvaro vidnega živca. Za lažjo predstavo: ta gen ima več sto črk v

zaporedju in ena od teh je bila spremenjena na način, da se je spremenila tudi beljakovina, ki jo ta zapisuje, s tem pa predvideno tudi funkcija mitohondrijev.«

»Vendar pa s tem, ko smo imeli genetski sum, da mutacija v genu PHB1 povzroča okvaro vidnega živca, zgodba še ni bila končana,« pojasnjuje doc. Aleš Maver.

Za dokončno potrditev tega odkritja je bilo treba opraviti še funkcijsko analizo na celičnem nivoju. To pa je pomenilo, da sta morali dr. **Nuša Trošt** in dr. **Tanja Višnar** opraviti še obsežen nabor funkcijskih študij pri tej družini. Z elektronskim mikroskopom sta pregledali mitohondrijsko strukturo pri pacientih in jo primerjali s strukturo pri zdravih. Ugotovili sta, da so se zdeli mitohondriji, ki so normalno podolgovati »kot majcene kačice«, pri bolnikih manjši in bolj krožne oblike. Spremenjene oblike mitohondrijev lahko nakazujejo moten proces »zlivanja« oziroma mitohondrijske fuzije, kar je izjemnega pomena za njihovo normalno delovanje.

»Opravili smo tudi študije na ravni beljakovin in druge raziskave, s katerimi smo potrdili, da mutacija v genu PHB1 povzroča moteno delovanje mitohondrijev in s tem lahko vodi v okvaro vidnega živca. To je prvi opis bolezni, povezane s tem genom pri človeku, kar omogoča zgodnejše odkrivanje, boljšo obravnavo in potencialni razvoj zdravljenja.«

V evropski referenčni mreži redkih bolezni

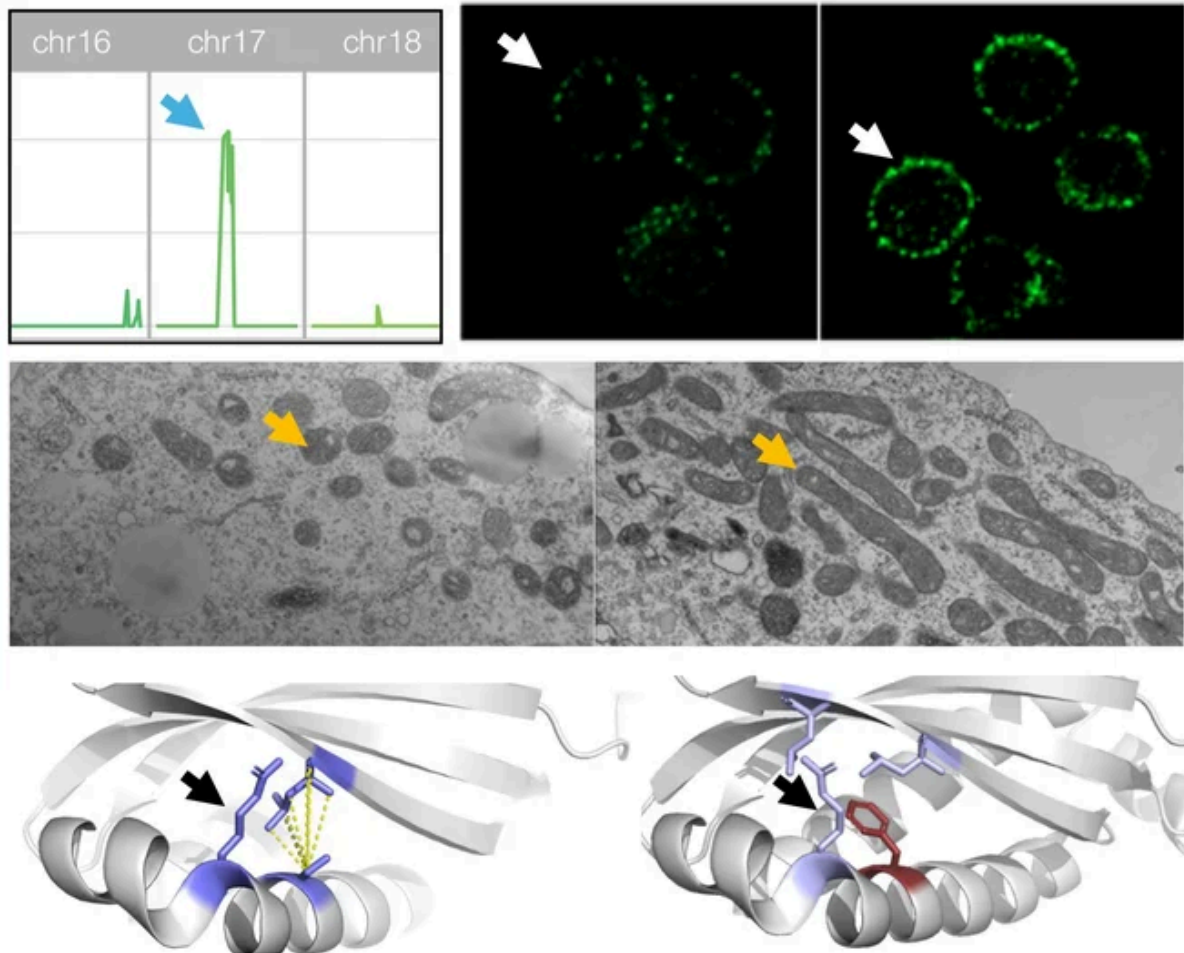
Očesna klinika UKC Ljubljana je od leta 2019 tudi polnopravna članica Evropske referenčne mreže za redke bolezni ERN-EYE, ki ima sedež v Strasbourgu v Franciji. Strokovnjaki očesne klinike zaradi dolgoletnega dela na tem področju in tudi v tujini prepoznane vloge pogosto sodelujejo pri tem in drugih strokovnih dogodkih za oftalmologe v okoljih, kjer potrebujejo dodatna znanja pri obravnavi redkih genetskih očesnih bolezni.

Slovenski oftalmologi so pod vodstvom prof. Hawline tako lani za ERN-EYE pripravili spletno konferenco o Leberjevi hereditarni optični nevropatiji, ki je dostopna na spletu. Doc. Martina Jarc Vidmar je za ERN-EYE pripravila predavanje in izobraževanje o makularnih distrofijah. Že tradicionalno pa različne oblike izobraževanja z mednarodno udeležbo potekajo tudi na očesni kliniki, lani so organizirali predavanja o LHON, kjer so poleg slovenskih nevrooftalmologov sodelovali tudi svetovno znani strokovnjaki s tega področja. Kot še poudarjajo, se Slovenija z dvema milijonoma prebivalcev glede na število bolnikov ne more kosati z večjimi narodi, je pa prednost v tem, da se skoraj vsi slovenski bolniki z genetskimi boleznimi oči lahko spremljajo na enem mestu v terciarnem centru na Očesni kliniki v Ljubljani. Zato imajo dobre podatke za vrsto let nazaj. Tovrstne longitudinalne kohortne študije so namreč pomembne pri spremljanju naravnega poteka različnih redkih bolezni, saj zdaj za številne redke distrofije mrežnice bolezni potekajo tudi študije o morebitnem zdravljenju.

Inovativni pristopi v genetiki

»Za odkrivanje novih genov je po eni strani ključen naš inovativni pristop h genetski diagnostiki. V tem okviru namreč v enem koraku združujemo diagnostiko znanih genov in odkrivanje novih,« pojasnjuje prof. dr. **Borut Peterlin**, dr. med., predstojnik Kliničnega inštituta za genomsko medicino UKC Ljubljana. Kot dodaja, to nekoč ni bilo možno, ker je

bilo treba vnaprej točno vedeti, kateri gen je odgovoren za katero genetsko bolezen. »Danes vemo, da le na podlagi kliničnih preiskav, četudi so te podprte z dodatnimi elektrofiziološkimi ali slikovnimi metodami, ne moremo vedno natančno ločiti med različnimi vzroki bolezni. Obstaja tako imenovana precejšnja klinična heterogenost, to pomeni, da imajo lahko posamezniki z okvaro v istem genu zelo različne zdravstvene težave. Nekateri zelo hude, drugi pa relativno blage celo v isti družini. Po drugi strani pa obstaja velika genetska heterogenost, kar pomeni, da so za isto bolezen lahko odgovorni številni geni; deset ali celo sto različnih genov. Človekove bolezni so zelo kompleksne.«



Sličice prikazujejo rezultate genetskih in funkcijskih analiz, ki so privedle do odkritja povezave gena PHB1 z optično atrofijo. Slika zgoraj levo (modra puščica) prikazuje signal na kromosomu 17, ki je bil začetni povod za odkritje lokacije vzroka v genomu in kjer je ključno vlogo igrala prav slovenska družina. Slika zgoraj desno prikazuje prve funkcijske analize, s katerimi sta dr. Trošt in dr. Višnjar pokazali, da pri mitohondrijih bolnikov zlivanje mitohondrijev poteka v bistveno manjši meri (bela puščica levo) kot pri zdravih (bela puščica desno); z zelenim barvilom je obarvana beljakovina mitofuzin, ki odraža stopnjo zlivanja mitohondrijev. Srednji sličici prikazujeta nakazano spremembo v obliki mitohondrijev – oranžni puščici označujeta videz manjših in manj podolgovatih mitohondrijev pri bolnikih levo, v primerjavi z zdravimi, desno. Spodnji sličici pa prikazujeta rezultat teoretičnega modeliranja učinka genetske spremembe na strukturo beljakovine PHB1, ki jo je izvedla Lucija Malinar z očne klinike – v fiziološki obliki (črna puščica levo) je napovedna struktura drugačna v primerjavi s strukturo ob prisotnosti odkrite spremembe (črna puščica desno). FOTO: Očna klinika UKC Ljubljana

»V diagnostiki genetskih bolezni trenutno za približno tretjino genov poznamo, katere bolezni povzročajo. Diagnostika bolezni, s katerimi se srečujemo v vsakodnevni medicini, temelji na poznavanju medicinskega pomena približno 5000 genov, za katere je povezava z boleznimi znana. Vemo pa, da človeški genom vsebuje zapis za okoli 20.000 genov. Naša raziskava in pristop sta učinkovita, ker lahko danes pogledamo tako omenjenih 5000 genov, ki jih poznamo, hkrati pa še 15.000 neznanih. Ob tem je treba vedeti, da ima vsak človek v svojem dednem zapisu tudi ogromno genetskih sprememb in so nekatere povezane z bolezenskimi znaki, nekatere pa ne. In ločiti med tistimi, ki so vzročno povezane s konkretno boleznijo, ali tistimi, ki nemo spijo v genomu, je velik izziv.«

Prof. Peterlin še pojasnjuje, da dandanes vse skupine na svetu odkrijejo približno 200 novih genov na leto. Od tega so nekateri povezani z očesnimi boleznimi, drugi z nevrološkimi, metabolnimi in tako naprej. Z današnjo sodobno tehnologijo in novim znanjem pa so tudi boljše možnosti za raziskovanje. »Tako smo v naši skupini ravno z novim pristopom odkrili že več kot 20 genov, kjer še niso bile raziskane povezave s konkretno boleznijo.«



Genetske bolezni so specifične, saj je že ena sama sprememba v genomu lahko zadosten vzrok za razvoj bolezni. FOTO: Blaž Samec

Prepletanje znanja v kliniki in genetiki

Prof. Peterlin ob tem posebej poudarja, da če so omenjeni dosežki genetike ena od močnih strani njihove skupine, je enako pomembno dejstvo, da v UKC lahko uspešno združujejo vrhunsko ekspertizo z dveh področij – vrhunsko znanje očne klinike za degenerativne očne bolezni ter vrhunsko znanje in tehnologije na področju genetike. Prav dolgoletno tesno sodelovanje omogoča znanstvene preboje, nadaljnji strokovni razvoj in medicinsko obravnavo vse bolj po meri bolnika.

»Vsakega pacienta tudi v naši ambulanti zanima vzrok njegove bolezni, kolikšno je tveganje za težave z vidom pri potomcih, kakšne so možnosti zdravljenja in še marsikaj drugega. In seveda se v klinični medicini že ves čas zavedamo, da je genetska diagnoza podlaga našim kliničnim dognanjem v zvezi s pacientovim stanjem,« pravi prof. Marko Hawlina, ki temu področju in sodelovanju z genetiki ves čas posveča veliko pozornosti. »Genetika pomaga do bolj jasne klinične diagnoze in nujno je spremljati podatke z obeh področij, ki se prepletata in dopolnjujeta.«

Tako na očesni kliniki že trideset let sistematično zbirajo podatke o fenotipu kot genotipu nekaterih očesnih bolezni. Pri tem je pomembno, da lahko vse paciente s tovrstnimi težavami, povezanimi z genetsko očesno boleznijo, obravnavajo na enem mestu, v specializirani ambulanti na očesni kliniki. »Tako smo z leti že precej izpopolnili nacionalni register genetskih očesnih bolezni, ki ga je v okviru projekta Aris zasnovala oftalmologinja doc. dr. **Ana Fakin**, ki poleg dr. **Lee Kovač** tudi dela v ambulanti za neurooftalmologijo in mrežnične distrofije. V njem je nekaj čez tisoč pacientov in približno 40 odstotkov jih je tudi genetsko pojasnjenih.«

Kot še pojasnjuje prof. **Marko Hawlina**, je poleg dominantne optične atrofije, pri kateri je izguba vida postopna, pomembna še tako imenovana Leberjeva hereditarna optična nevropatija (LHON), kjer se izguba vida pojavi nenadno. Gre za obliko optične nevropatije, ki se navadno pojavi zaradi ene od treh značilnih mutacij v mitohondrijskem genomu in se deduje po materini strani. Na očesni kliniki so registrirali in klinično ter genetsko obravnavali vse znane bolnike s to boleznijo in v okviru doktorata dr. **Sanje Petrović Pajić** z Očesne klinike iz Beograda pod mentorstvom prof. Hawline ugotavljali tudi biomarkerje, ki bi lahko napovedovali spontano izboljšanje vida.

»Pri LHON se namreč pri nekaterih bolnikih vid lahko spontano izboljša. Študija pri teh bolnikih je pokazala boljšo ohranjenost notranjih slojev mrežnice in tudi izboljšanje elektrofizioloških odzivov amakrinih in ganglijskih celic mrežnice po izboljšanju vida. Tako smo lahko predstavili primere, ko se je pacientu začel vid popravljati, in opredelili možno podlago za to. Študijo smo predstavili na letošnjem ameriškem kongresu za raziskovalno oftalmologijo ARVO v Salt Lake Cityju, ki se ga je udeležilo prek 10.000 udeležencev iz več kot 60 držav.«

Genetsko zdravljenje

Dedne optične nevropatije so skupina genetsko pogojenih bolezni, ki prizadenejo vidni živec in povzročajo postopno ali nenadno izgubo centralnega vida, periferni vid pa običajno ostaja ohranjen. Dedne optične nevropatije povzročajo mutacije v različnih genih, ki vplivajo predvsem na funkcijo mitohondrijev v vidnem živcu.

Najpomembnejši sta tokrat na primeru večgeneracijske družine širše opisana dominantna optična atrofija (kjer izguba vida napreduje počasi) in Leberjeva hereditarna optična nevropatija (kjer hitro pride do izgube vida). Označena s kratico LHON je mitohondrijska bolezen, ki jo povzročajo mutacije v mitohondrijski DNK. Bolezen se običajno začne v mladosti ali zgodnji odrasli dobi z nenadno, nebolečo centralno izgubo vida na enem očesu, ki se v nekaj tednih ali mesecih pojavi tudi na drugem očesu.

Klinično je tudi v tem primeru značilen izpad v centralnem vidnem polju, prizadet je barvni vid in nastane večinoma trajna izguba centralnega vida. Redkim pacientom se vid lahko postopoma spontano povrne. Moški obolevajo pogosteje kot ženske, bolezen se prenaša po materini strani.

Kot pojasnjuje prof. Hawlina, »je zdravljenje dednih optičnih nevropatij danes še omejeno. Pri LHON se uporablja zdravilo, ki lahko le delno izboljša vidno funkcijo po daljšem jemanju. Gre za idebenone, analog koencima Q10, ki lažje prehaja prek dvojne mitohondrijske membrane. Genska terapija je še v fazi kliničnih preizkušanj in še ni dostopna bolnikom. Za dominantno optično atrofijo in sindromske oblike še ni na voljo specifičnih zdravil. Bi si pa pri otrocih, za katere vemo, da imajo patogeno različico in bodo razvili bolezenske znake, a so še brez pomembne izgube vida, bolezen želeli preprečevati v zgodnjih fazah. Danes je tako osrednji poudarek na podporni oskrbi, spremljanju in osveščanju bolnikov.«

[Previous Chapter](#)

[Next Chapter](#)