



## **Какво да очаквам от генетичната диагностика на очните болести?**

**Нашата визия е за свят, в който зрението може да бъде запазено или възстановено.**

## **Кои са очните болести за чиято диагноза е необходимо генетично изследване?**

Редките Очни Болести (РОБ) са водещата причина за зрителни нарушения и загуба на зрение при децата и младите хора в Европа ([www.ern-eye.eu](http://www.ern-eye.eu)).

Терминът РОБ е обединяващ, като в него се включват редица заболявания, засягащи ретината, зрителния нерв и предния сегмент на окото.

До момента са известни над 900 редки очни болести: от най-често срещаната – пигментен ретинит (с честота на разпространение 1/5000) до болести с описани единични случаи в медицинската литература.

РОБ могат да се срещат изолирано или в контекста на системно заболяване (синдромна форма), като в почти 100% от случаите наблюдаваната патология има генетична основа.

Към болестите на ретината се отнасят пигментният ретинит, синдромът на Ушер, болестта на Щаргардт, вродената амавроза на Лебер, хороидеремията, ахроматопсията, и редица други синдромни и несиндромни състояния.

Към болестите на очния нерв: наследствената оптична невропатия на Лебер, различни видове атрофии и хипоплазии на зрителния нерв, невромиелит на зрителния нерв и други.

Към болестите на предния очен дял и детските редки очни болести: вродена или проявила се в детството глаукома, вродена катаракта, аниридия, анофтальм и микрофтальм, албинизъм, кератоконус и много други.

### **Генетични болести**

До момента са известни около 6000 генетични болести при човека като при 1/3 от тях се наблюдава засягане на зрителния анализатор.

Генетичните заболявания се причиняват от изменения (мутации) в гените, които променят кодираните от тях протеини. Тези мутации могат да се получат спонтанно при даден индивид или да се унаследят от хромозомите на родителите.

### **Унаследяване**

Когато мутациите се предават от родители на деца говорим за унаследяване.

Известни са различни типове унаследяване

- автозомно-рецесивно,
- автозомно-доминантно,
- X-свързано,
- дигенно,
- митохондриално,
- неустановено

### **Генетична диагностика**

Генетичната диагностика е вид медицинско изследване, установяващо коя е мутацията, причиняваща заболяването, или носителство на определена мутация, отговорна за дадено заболяване.

## **Каква информация предоставя генетичната диагностика?**

- А. Уточняване на диагнозата (Наследствените болести на ретината, например, са група заболявания, характеризираща се с голямо разнообразие, като до момента са установени над 300 гениза тези заболявания)
- Б. Вида на унаследяване и риска за предаване на заболяването в поколенията;
- В. Прогнозата или как заболяването ще се развие в бъдеще;
- Г. Възможност пациентът да бъде включен в регистър;
- Д. Възможност за участие в подходящо клинично проучване;
- Е. Възможност за участие в проучване на естественото протичане на болестта или друго изследване;
- Ж. Риск за другите органи или системи (в случай на синдромно заболяване);
- З. Достъп до налично лечение или до лечение, чието одобрение за прилагането му се очаква

## **Генетична консултация**

Генетичната консултация се провежда преди и след извършване на генетичното изследване. По време на нея се събира информация за фамилната история и се обсъждат подходящите методи за изследване според заболяването, възможностите и ограниченията на използваните методи. След генетичното изследване, при получаване на резултата се извършва втора генетична консултация от специалист по медицинска генетика за разясняване на резултатите, прогнозата, възможностите за лечение и рисковете за унаследяване в поколението.

## **Възможности за генетична диагностика на редки (генетични, наследствени) очни болести в България:**

### **Безплатно за пациента:**

- А. В рамките на здравното осигуряване: безплатно за деца до 18 г.
- Б. В рамките на провеждани научно-изследователски проекти: безплатно за деца и възрастни
- В. В рамките на безплатна програма, предоставяна от търговска или от организация с нестопанска цел

### **Срещу заплащане**

Според ценоразписа на предоставящите услугата лаборатории или организации

*Този информационно-образователен материал е подготвен от пациенти за пациенти за да предостави отговори на въпроси, възникващи по време на затруднения им път в търсене на диагнозата на заболяванията им – възпрепятстван допълнително от въведените ограничителни мерки срещу разпространението на Covid-19.*

Информацията съдържаща се в този материал може да бъде полезна и на общо-практикуващи, детски и очни лекари.

Мисията на РЕТИНА БЪЛГАРИЯ е да направлява експертната дейност, осигуряваща превенция, лечение и рехабилитация на засегнатите от пигментен ретинит, макулна дегенерация, синдром на Ушер и целия спектър дегенеративни болести на ретината.

За повече информация: [www.retinabulgaria.bg](http://www.retinabulgaria.bg) и [info@retinabulgaria.bg](mailto:info@retinabulgaria.bg)

Благодарим за съдействието на консултантите-експерти от УМБАЛ „Александровска“ – София и от Центъра по молекулярна медицина - на МУ - София.

Този информационен материал е изготвен и се разпространява по проект “Зрение и Covid-19”, изпълняван с подкрепата на Фондация „Обществен борд на TELUS International в България“, Roche България и Novartis България.

