

Pozivno pismo za gensko testiranje nasljednih bolesti mrežnice kod djece

Poštovani,

S iznimnim zadovoljstvom Vas obavještavamo kako je od ponedjeljka 7. lipnja 2021. godine Klinika za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“ u Zagrebu i njezin Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za dječju oftalmologiju i strabizam započela s uzimanjem uzoraka za analizu panela gena za nasljedne distrofije mrežnice (**MEĐUNARODNA KLASIFIKACIJA BOLESTI: NASLJEDNA MREŽNIČNA DISTROFIJA H35.5**).

Naime, nasljedne distrofije mrežnice uzrokovane su mutacijom u jednome od preko 300 različitih gena, a svima je zajedničko obilježje da su to do sada neizlječive bolesti s progresivnim gubitkom vida koji završava u potpunoj sljepoći već i u prvim godinama života, a najdalje u četvrtom desetljeću života.

Distrofije uzrokovane bialelnim mutacijama RPE65 gena, ključnog u životu vidnoga ciklusa, pripadaju skupini vrlo rijetkih bolesti: najčešće se radi o bolestima **Leberovoj kongenitalnoj amaurozi i pigmentnoj retinopatiji**. Učinkovito liječenje kojim je moguće zaustaviti napredovanje ovih bolesti i restaurirati vid bolesnika sve donedavno nije bilo moguće, no dana 19. prosinca 2017. godine voretigen-neparvovek (LUXTURNA™, Spark Therapeutics) dobio je FDA odobrenje, a potom 22. studenoga 2018. godine i odobrenje EMA-e za liječenje bolesnika s gubitkom vida zbog nasljedne mrežnične distrofije uzrokovane bialelnim mutacijama RPE65. Izuzevši voretigen-neparvovek, niti jedan drugi lijek u svijetu nije odobren za liječenje oboljelih od mrežnične distrofije uzrokovane bialelnom mutacijom RPE65. Ne postoje niti intervencijski kirurški postupci/uređaji kojima bi se zaustavila progresija bolesti. Dana 29. studenoga 2019. godine na Osnovnu listu lijekova Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje uvršten je i novi lijek za liječenje gubitka vida zbog nasljedne distrofije mrežnice, Luxturna odnosno generičkog naziva voretigen neparvovek. Radi se o revolucionarnom genskom liječenju ne samo u oftalmologiji nego i u medicini uopće.

Klinika za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“ postala je 2020. godine šesti u svijetu Certificirani Centar za liječenje navedenih nasljednih distrofija lijekom Luxturna koji se primijenjuje po dokazivanju bialelne mutacije navedenog gena.

Dakle, da bi se liječenje provelo nužna je genska analiza koja se provodi u jednom od vodećih certificiranih laboratorija za analizu genskih bolesti, Blueprint Genetics sa sjedištem u San Francisco-u. Više o samom laboratoriju možete pročitati na poveznici blueprintgenetics.com. Panel obuhvaća 322 gena koji uzrokuju retinalne distrofije, a među njima je i RPE65 gen.

Na gensko testiranje indicirano je uputiti djecu s kliničkom dijagnozom nasljedne retinalne distrofije.

Uzimanje uzoraka za gensku analizu obavlja se po pozivu Klinike (glavna sestra certificiranog Centra za liječenje nasljednih distofija retine, Anamarija Sekulić, bacc. med. techn.) telefonski (kontakt broj [+385 \(0\)1 3702 463](tel:+385013702463)) ili putem emaila (genska.terapija@kbsd.hr), a nakon prvog pregleda dječjeg oftalmologa/retinologa koji je postavio kliničku dijagnozu nasljedne distrofije mrežnice (H35.5).

Uzima se uzorak sline sterilnim vatenim štapićem na našoj Klinici upravo kako bi se pacijentima olakšao dijagnostički put i na vrijeme osiguralo liječenje. Uzimanje uzorka je brzo, kratko i bezbolno.

Prije samog testiranja potrebno je detaljno informiranje o istome usmenim i pismenim putem koje provodi tim za gensku terapiju pri dolasku na testiranje, a upute su dostupne na poveznici uni-eye-kbsd.com.

Iznimno je važno da pacijent ne jede, ne pije, ne žvače žvaku, niti puši najmanje pola sata prije uzimanja uzoraka kako bi oduzeti uzorak bio valjan za analizu.

Rezultati su dostupni za 4-5 tjedana, a pacijenta će o rezultatima istog obavijestiti tim Klinike.

Napominjemo kako je do sada na našoj Klinici uspješno liječeno 14 bolesnika (26 očiju) iz Republike Hrvatske i zemalja EU. To je do sada jedan od najvećih brojeva liječenih pacijenata u jednoj ustanovi u EU po glavi stanovnika, a također smo i najuspješnija zemlja u svijetu s pronalaženjem bolesnika s RPE65 mutacijom.

Informacije o našoj ustanovi kao i o samoj genskoj terapiji možete naći i na internetskoj stranici bolnice www.kbsd.hr te na stranici Klinike za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“ uni-eye-kbsd.com.

Zaključno, ljubazno Vas molimo da obavijestite zakonskog skrbnika Vašeg bolesnika s nasljednom distrofijom mrežnice o ovoj mogućnosti liječenja.

Zamolbu za genetskim testiranjem zakonski skrbnik bolesnika može uputiti putem email-a genska.terapija@kbsd.hr.

Uz zamolbu je potrebno priložiti i oftalmološku medicinsku dokumentaciju iz koje je razvidno da se kod bolesnika radi o nasljednoj distrofiji mrežnice (H35.5) te kontakt (email, broj telefona zakonskog skrbnika) kako bismo ga u što kraćem roku obavijesti o datumu testiranja.

Za samo testiranje pak potrebna je C1 uputnica.

S nadom da ćemo udruženim snagama očuvati vid i zdravlje naših najmlađih,

Srdačno Vas pozdravlja

Tim za provedbu genske terapije Klinike za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“