**Γενετικός έλεγχος που οδηγεί στην έγκαιρη αναγνώριση των παιδικών οφθαλμικών εκδηλώσεων του συνδρόμου Usher.**

Brodie, K. D., Moore, A. T., Slavotinek, A. M., Meyer, A. K., Nadaraja, G. S., Conrad, D. E., ... & Chan, D. K. (2020). Genetic Testing Leading to Early Identification of Childhood Ocular Manifestations of Usher Syndrome. *The Laryngoscope*. doi: 10.1002/lary.29193.

ΣΤΟΧΟΙ

Ο έλεγχος των γονιδίων σε ασθενείς που έχουν απώλεια ακοής (HLGPT) είναι όλο και πιο προσβάσιμος ως δοκιμασία πρώτης γραμμής για τον προσδιορισμό της αιτιολογίας της αισθητηριακής απώλειας ακοής (SNHL) στα παιδιά. Ένα σημαντικό πλεονέκτημα του HLGPT είναι η έγκαιρη αναγνώριση των συνδρομικών μορφών του SNHL, ειδικά του συνδρόμου Usher, πριν από την ανάπτυξη ενός κλινικά εμφανούς συνδρόμου (φαινοτύπου), που μπορεί να επηρεάσει τη διαχείριση και την παροχή συμβουλευτικών υπηρεσιών. Εδώ, περιγράφονται πρώιμα οφθαλμικά ευρήματα σε παιδιά με κλινικά μη συνδρομικές μορφές παθήσεων απώλειας ακοής, που ταυτοποιήθηκαν γονιδιακά με τη μέθοδο HLGPT και που ταυτοποιήθηκαν ότι έχουν δύο παραλλαγές που σχετίζονται με το σύνδρομο Usher.

ΜΕΘΟΔΟΙ

Συνολικά 184 παιδιά, ηλικίας 1 μήνα - 15 ετών, αξιολογήθηκαν σε ένα τριτοβάθμιο παιδιατρικό νοσοκομείο για κλινικά μη-συνδρομική αισθητηριακή αώλεια ακοής, υποβλήθηκαν σε δοκιμασία αλληλούχισης επόμενης γενιάς για ανίχνευση 150 γονιδίων που εμπλέκονται στην απώλεια ακοής. Τα παιδιά με δύο παραλλαγές σε γονίδια που σχετίζονται με το σύνδρομο Usher παραπέμφθηκαν για παιδιατρική οφθαλμολογική αξιολόγηση.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Συνολικά 18/184 παιδιά που ελέγχθηκαν είχαν μεταλλάξεις δύο τύπων στα γονίδια που σχετίζονται με το σύνδρομο Usher, συμπεριλαμβανομένων των MYO7A, GPR98 (ADGRV1), USH2A και PDZD7. Το SNHL ποικίλλει από μέτρια έως βαθιά. Το 29% των παιδιών που υποβλήθηκαν σε κλινική αξιολόγηση οφθαλμολογίας βρέθηκε ότι είχαν προηγουμένως μη αναγνωρισμένες ανωμαλίες του αμφιβληστροειδούς στην απεικόνιση του αμφιβληστροειδούς ή στην ηλεκτρορετινογραφία σύμφωνα με τον κληρονομικό εκφυλισμό του αμφιβληστροειδούς.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Μεταξύ αυτού του εθνικά και φυλετικά διαφορετικού παιδιατρικού πληθυσμού που φαινομενικά δεν είχα συνδρομική αισθητηριακή απώλεια ακοής, ο γονιδικός έλεγχος με τη μέθοδο HLGPT ανίχνευσε σε ένα υψηλό ποσοστό (10%) των παιδιών παιδιών τη παρουσία μεταλλάξεων δύο τύπων σε γονίδια που σχετίζονται με το σύνδρομο Usher. Ο πρώιμος γενετικός έλεγχος επιτρέπει την έγκαιρη αναγνώριση μεταλλάξεων που παρέχουν διάγνωση του συνδρόμου Usher σε ένα στάδιο πριν από την εμφάνιση οπτικών συμπτώματα. Αυτό επιτρέπει την ανάπτυξη μιας πιο τεκμηριωμένης γενετική συμβουλευτική, οικογενειακό προγραμματισμό και παρεμβάσεις αισθητηρίου ελλείμματος.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**