**Αλληλόμορφα που παράγουν πρωτείνες μικρότερου μήκους από το φυσιολογικό (αποκοπή μεταλλάξεων) συμβάλλουν στην απώλεια ακοής και τη σοβαρή αμφιβληστροειδοπάθεια που σχετίζεται με το USH2A σε Ιαπωνικό πληθυσμό.**

Inaba, A., Maeda, A., Yoshida, A., Kawai, K., Hirami, Y., Kurimoto, Y., Kosugi, S., Takahashi, M. (2020). Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients. *International Journal of Molecular Sciences*, 21(21), 7817. doi: 10.3390/ijms21217817

Το USH2A είναι ένα κοινό αιτιώδες γονίδιο της μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας (RP), μια πάθηση που προκαλει σταδιακή τύφλωση λόγω εκφυλισμού του αμφιβληστροειδούς. Οι γενετικές μεταλλάξεις στο USH2A μπορούν να οδηγήσουν σε δύο τύπους RP, τη μη-σύνδρομική και σύνδρομική RP, το οποίο ονομάζεται σύνδρομο Usher, με διαταραχές της όρασης και της ακοής. Έχει αναφερθεί η πολυπλοκότητα της συσχέτισης γονότυπου-φαινοτύπου στο σχετιζόμενο με το γονίδιο USH2A και τη νόσο RP (USH2A-RP). Δεν έχει πραγματοποιηθεί γενετικός και κλινικός χαρακτηρισμός του USH2A-RP σε ιαπωνες ασθενείς. Σε αυτή τη μελέτη, πραγματοποιήθηκαν γενετικές αναλύσεις χρησιμοποιώντας στοχευμένη αλληλουχία σε 525 ιαπωνες ασθενείς με RP. Προσδιορίστηκαν παθογόνες μεταλλαξεις του γονιδιου USH2A σε 36 από τους 525 ασθενείς (6,9%) και ταυτοποιήθηκαν γενετικά με τα χαρακτηριστικά της νόσου του συνδρόμου USH2A-RP. Μεταξύ 36 ασθενών με USH2A-RP, 11 ασθενείς είχαν σύνδρομο RP με συγγενή προβλήματα ακοής. Μεταβολές αμινοξέων λόγω μεταλλάξεων στο γονίδιο USH2A εντοπίστηκαν παρομοίως σε ολόκληρες περιοχές της δομής της πρωτεΐνης του γονιδίου USH2A σε μη-σύνδρομική και σύνδρομική RP. Συγκεκριμένα, ανιχνεύθηκαν αλληλόμορφα που παράγουν πρωτείνες μικρότερου μήκους από το φυσιολογικό σε όλους τους συνδρόμικούς ασθενείς που ειχαν πιο σοβαρό φαινότυπο της νόοσυ σε σύγκριση με μη-συνδρομικές περιπτώσεις RP. Συνολικά, τα αλληλόμορφα που παράγουν πρωτείνες μικρότερου μήκους από το φυσιολογικό, θα μπορούσαν να συμβάλουν σε σοβαρότερες λειτουργικές και ιστικές βλάβες σε Ιάπωνες ασθενείς, υποδηλώνοντας το σημαντικό τους ρόλο για την αποκοπή μεταλλάξεων στην παθογένεση του συνδρόμου USH2A-RP.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**