**Σύνδρομο Usher τύπυ 2A-αμφιβληστροειδοπάθεια: Από τη γενετική έως τη θεραπευτική**

Toualbi, L., Toms, M., & Moosajee, M. (2020). USH2A-retinopathy: From genetics to therapeutics. *Experimental Eye Research*, 108330. doi: 10.1016/j.exer.2020.108330

Οι παράλληλες μεταλλάξεις στο γονίδιο του συνδρομου Usher τυπου 2A, μπορούν να προκαλέσουν τη νόσο του σύνδρομου Usher τύπου 2 και μη-συνδρομική μελαχρωστική αμφιβληστροπάθεια. Σε αυτές τις δύο διαταραχές, ο φαινότυπος του αμφιβληστροειδούς παρουσιάζει προοδευτική έκπτωση/απώλεια των φωτοϋποδοχέων ραβδαίων, με αποτέλεσμα την εμφάνιση της νυκταλωπίας και ενός περιορισμένου οπτικόυ πεδίου, με επακόλουθο τον εκφυλισμό των κώνιων κυττάρων, γεγονός που οδηγεί σε απώλεια της κεντρικής όρασης και σε σοβαρή οπτική δυσλειτουργία. Το μεταλαγμένο γονίδιο USH2A δημιουργεί πολλές προκλήσεις για ερευνητές και κλινικούς, λόγω ενός ευρέως φάσματος μεταλλάξεων που παρουσιάζει, ενός μεγάλου μεγέθους γονιδίου που παρεμποδίζει την ανάπτυξη γονιδιακής θεραπείας και της περιορισμένης γνώσης σχετικά με την παθογένειά του. Ασθενείς με συνδρομο Usher τύπου 2 μπορεί να επωφεληθούν από ακουστικά βαρηκοΐας ή κοχλιακά εμφυτεύματα για να διορθώσουν τα προβλήματα ακοής τους, αλλά προς το παρόν δεν υπάρχουν εγκεκριμένες θεραπείες. Διάφορες στρατηγικές θεραπείας, συμπεριλαμβανομένων των αντιπληροφοριακών ολιγονουκλεοτιδίων και των μεταφραστικών φαρμάκων που προκαλούν αναγνώριση αυτών, έχουν αναδείξει θεραπευτικές υποσχέσιες σε προκλινικές μελέτες. Απαιτείται περαιτέρω κατανόηση της παθογένεσης και της φυσικής ιστορίας των διαταραχών που σχετίζονται με το USH2A για την ανάπτυξη καινοτόμων θεραπειών και τον σχεδιασμό κλινικών δοκιμών με βάση αξιόπιστα μέτρα έκβασης. Η παρούσα ανασκόπηση θα συζητήσει τις τρέχουσες γνώσεις σχετικά με τον τύπο του συνδρόμου Usher 2A, τις αναδυόμενες και τις υπάρχουσες θεραπευτικής προκλήσεις.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**