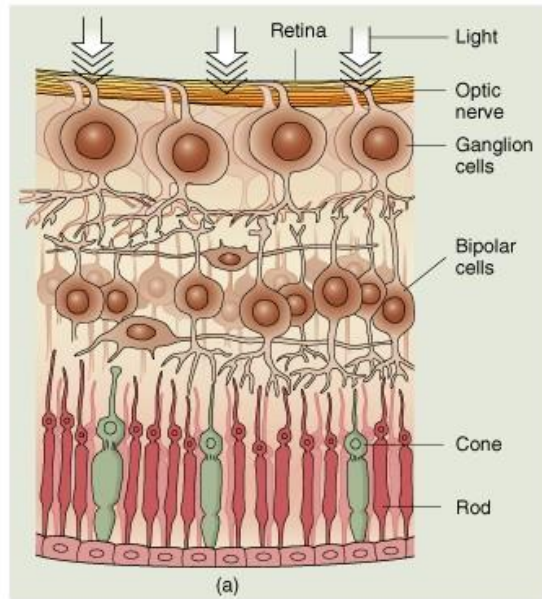
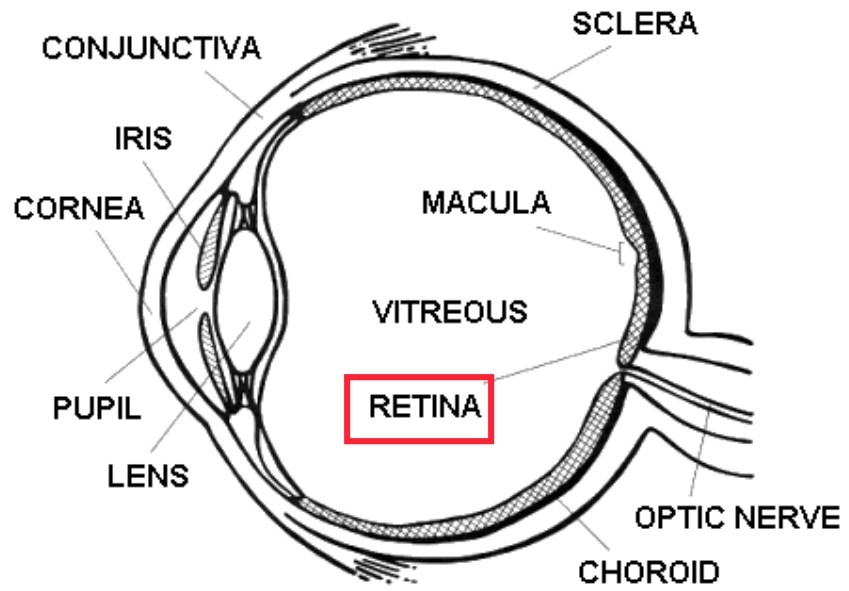




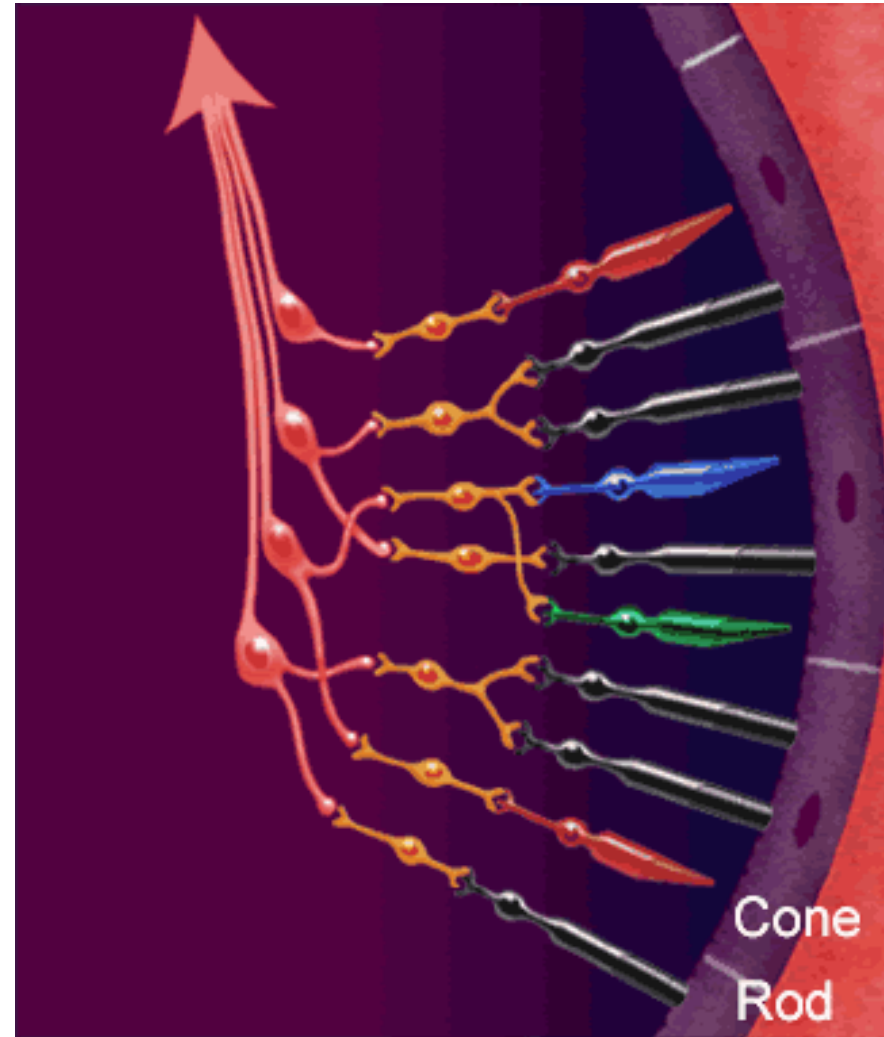
# הקונסורציום הישראלי למחלות גנטיות של הרשתית

פרופ' תמר בן-יוסף

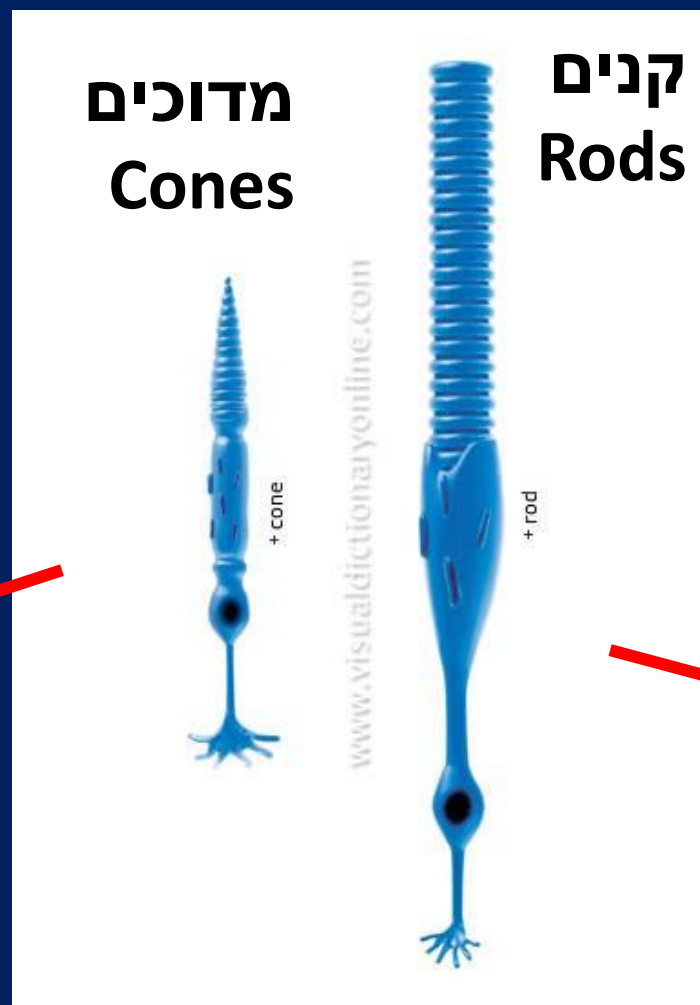




© 2000 John Wiley & Sons, Inc.



# קולטני האור: מדוכים וקנים (Rods and Cones)



ראיית יום (אור חזק)  
חדות ראייה  
ראיית צבעים

ראיית לילה

# מחלות תורשתיות של הרשתית

קבוצה גדולה ומגוונת של מחלות הפוגעות ברשתית ונגרמות כתוצאה מפגם גנטי

מגוונות מבחינת סוג וחומרת הפגיעה, דגם ההורשה, גיל הופעת המחלה ועוד

בין המחלות הנכללות בקבוצה זו:

רטיניטיס פיגמנטוזה (RP) Retinitis Pigmentosa

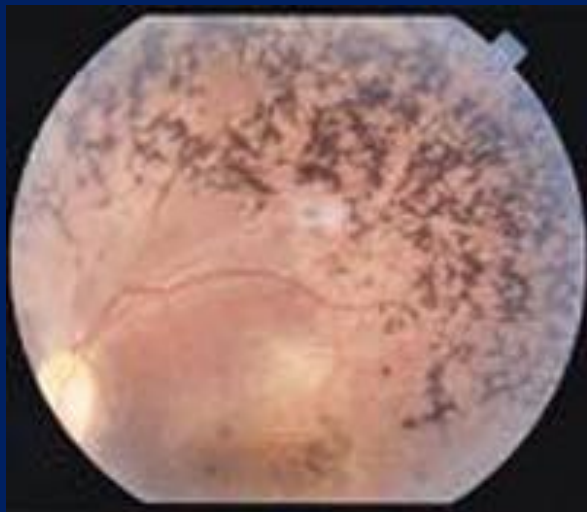
Leber Congenital Amaurosis

Cone-Rod Dystrophy (CRD)

מחלת סטארגרדט

ועוד...

# רטיניטיס פיגמנטוזה (RP)

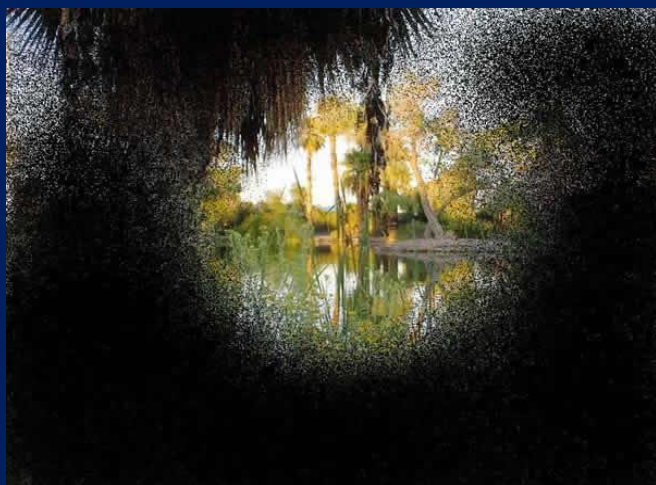


- הצורה הנפוצה ביותר של ניוון רשתית תורשתי

- איבוד ראיית לילה

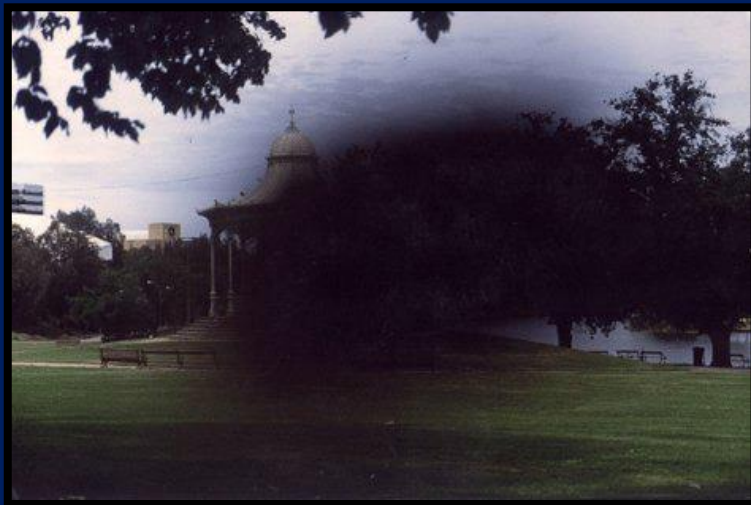
- צמצום של שדה הראייה ההיקפי (ראיית צינור)

- שינויים פיגמנטריים ברשתית



- עד היום זהו למעלה מ 85 גנים שונים שפגיעה בכל אחד מהם גורמת למחלה זו.

# Cone-Rod Dystrophy



- פגיעה בחדות הראייה
- קושי בראיית יום (סינוור)
- פגיעה במרכז שדה הראייה
- פגיעה בראיית צבעים
- בהמשך פגיעה גם בראיית לילה ובהיקף שדה הראייה
- עד היום זהו למעלה מ 20 גנים שונים שפגיעה בכל אחד מהם גורמת למחלה זו.

## מחלות תורשתיות של הרשתית כחלק מתסמונת

- ברוב המקרים מחלות רשתית תורשתיות מופיעות כסימפטום בודד (פגיעה בעין בלבד)
- במקרים מסויימים מחלות רשתית תורשתיות כוללות פגיעה באיברים נוספים, ואז הן נקראות תסמונת
- עד היום תוארו למעלה מ 70 תסמונות הכוללות פגיעה ברשתית
- התסמונת הנפוצה ביותר היא תסמונת אשר



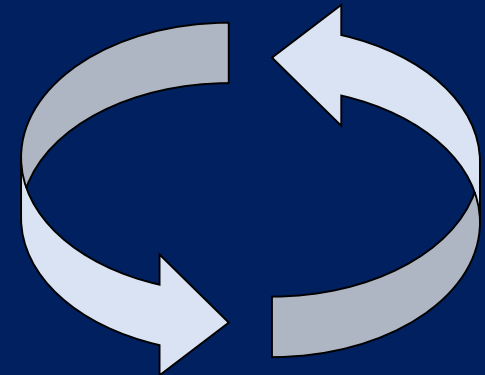
# תסמונת אשר



ליקוי  
שמיעה



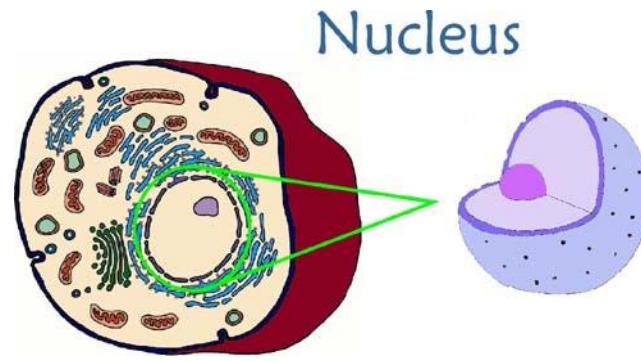
רטיניטיס  
פיגמנטוזה



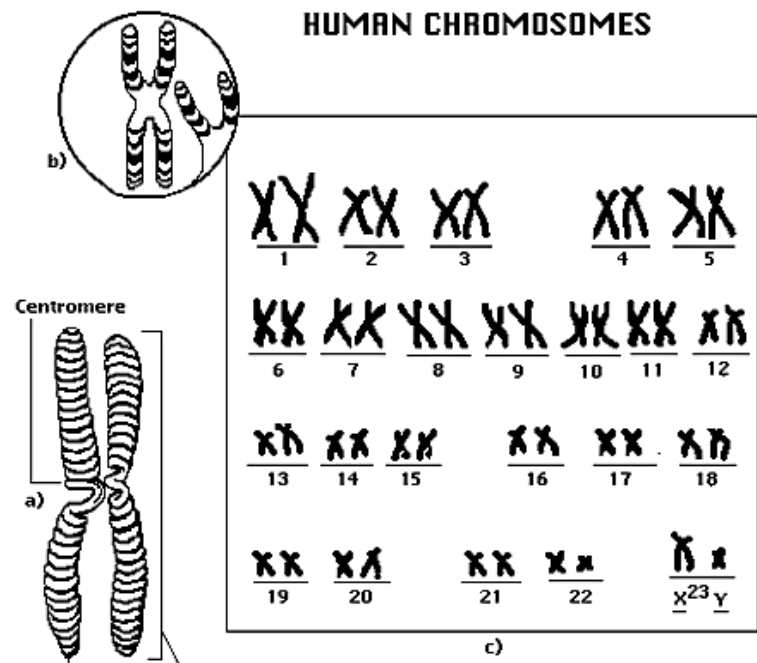
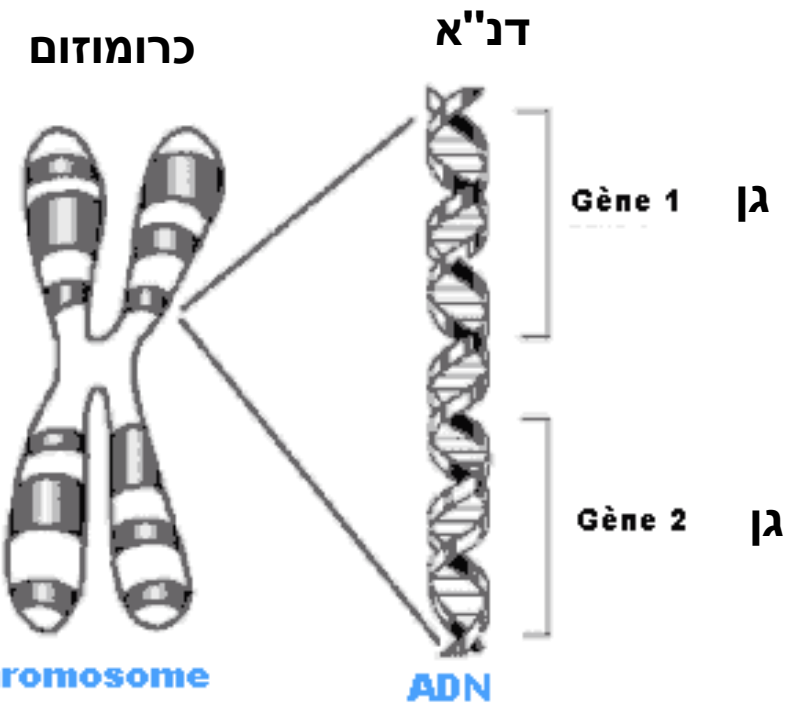
פגיעה  
בשיווי  
המשקל



# החומר התורשתי: דנ"א



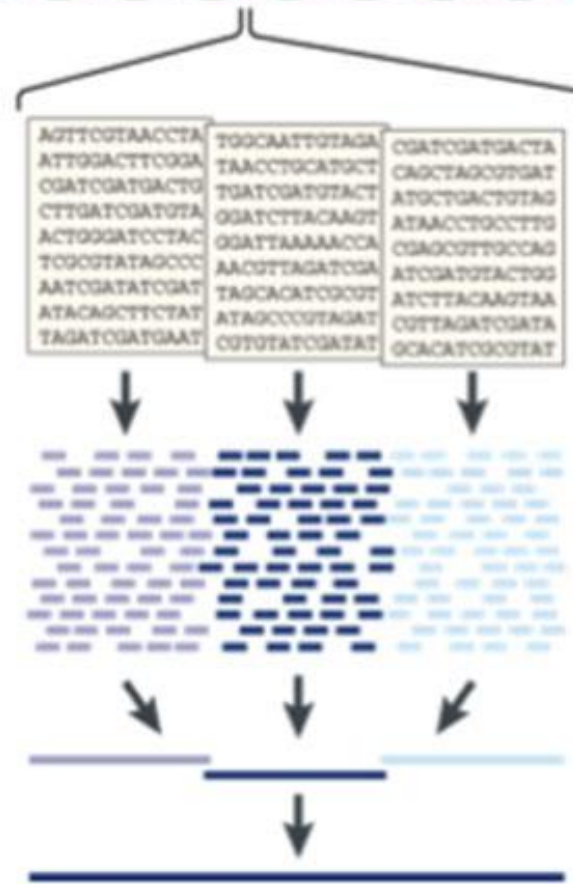
Gènes



<http://www.accessexcellence.org/AB/GG/human.html>

כ- 20,000 גנים

כ- 3 ביליון "אותיות"



# למה חשוב לבצע אבחון גנטי בחולים עם מחלות תורשתיות של הרשתית?

- ביסוס האבחנה הקלינית
- מידע על ההתפתחות הצפויה במחלה
- יעוץ גנטי למטופל ולבני משפחתו לגבי סיכון הישנות המחלה בבני משפחה נוספים והאמצעים למניעתה
- טיפולים תלויי גן והשתתפות במחקרים קליניים
- קידום המחקר המדעי

# הקונסורציום הישראלי למחלות תורשתיות של הרשתית

המטרה:

לקדם את האבחון והטיפול במחלות תורשתיות של הרשתית באוכלוסייה הישראלית

האמצעי:

לגייס את מרבית החולים בישראל הלוקים במחלות תורשתיות של הרשתית ולבצע בהם אבחון גנטי

<b>יושב ראש</b>	
טכניון (חיפה)	פרופ' אדו פרלמן
<b>מרכזים גנטיים</b>	
טכניון (חיפה)	פרופ' תמר בן-יוסף
הדסה (ירושליים)	פרופ' דרור שרון
אסף הרופא (ראשל"צ)	ד"ר ערן פרס
בני ציון (חיפה)	פרופ' ניצה גולדנברג-כהן
סורוקה (באר שבע)	פרופ' אוהד בירק, ד"ר ליבה גרדשטיין
<b>מרכזים קליניים</b>	
הדסה (ירושליים)	פרופ' אייל בנין, ד"ר חיים לוי
איכילוב (תל אביב)	ד"ר הדס נוימן, ד"ר דינה צור
רמב"ם (חיפה)	ד"ר רינה לייבו, ד"ר שירי סודרי, ד"ר אידי מצר
שניידר (פתח תקווה)	ד"ר מירי ארנברג
תל השומר	ד"ר יגאל רוטנשטרייך
<b>ביואינפורמטיקה</b>	
אוניברסיטת תל אביב	ד"ר נועם שומרון



עד היום גוייסו למעלה מ- 3,000 חולים  
במחלות תורשתיות של הרשתית, מכל  
רחבי הארץ

חולים אלו מהווים כ- 40% מהחולים  
בישראל

**המחלה הנפוצה ביותר היא רטיניטיס פיגמנטוזה  
(43% מהחולים)**

**הקבוצה האתנית הנפוצה ביותר היא ערבים מוסלמים  
(25% מהחולים), ואחריהם יהודים אשכנזים (20%)  
ויהודים צפון אפריקאים (14%)**

**ב- 37% מהמשפחות קיימים נשואי קרובים**



**חברי הקונסורציום היו מעורבים במציאת 17 גנים  
חדשים הגורמים למחלות תורשתיות של הרשתית!**

**חברי הקונסורציום היו מעורבים בזיהוי מספר גדול  
שמוטטציות הנפוצות בקבוצות אתניות מסויימות  
בישראל**

איך מצטרפים לפרוייקט?

יוצרים קשר עם אחד מחברי הקונסורציום הפועל באזור מגוריך:

בחיפה והצפון:

פרופ' תמר בן-יוסף (טכניון) או פרופ' ניצה כהן (בני ציון)

באזור המרכז:

ד"ר ערן פרס (אסף הרופא)

באזור ירושלים:

פרופ' דרור שרון

באזור הדרום:

פרופ' אוהד בירק, ד"ר ליבה גרדשטיין

**במה כרוכה ההשתתפות במחקר?**

**פגישה חד פעמית עם החוקרים**

**הסבר על המחקר, חתימה על טפסים**



**ראיון אישי**

**מתן דגימת דם**

# למה אפשר לצפות?

- סודיות מלאה
- בכ-60% מהנבדקים תזוהה המוטציה הגנטית הגורמת למחלתם
- הנבדקים יקבלו על כך הודעה ויוכלו לקבל את התשובה והסברים לגביה במסגרת יעוץ גנטי
- הנבדקים יכנסו למאגר החולים של החוקר שגייס אותם, והוא ייצור עימם קשר במיקרה של מחקר קליני או התפתחות כלשהי הרלוונטית אליהם

תודה רבה!

