



על הטיפולים הגנטיים הקיימים ומתפתחים בדיסטרופיות של הרשתית

ד"ר מרים ארנברג

מומחית במחלות רשתית ניווניות

יחידת עיניים – שניידר

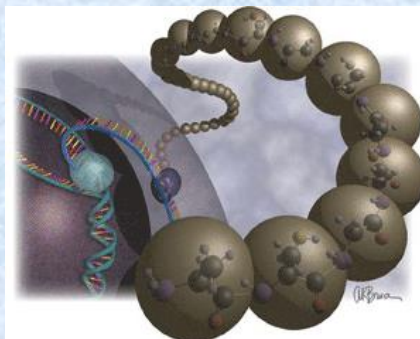
20 ספטמבר 2019

מה תפקידם של הגנים?

הגנים הם ספרי ההוראות שעל פיהם הגוף מייצר חלבונים.

החלבונים מאפשרים לגוף את פעילותו (שרירים- להתכווץ, אוזן- לשמוע, עין- לראות וכו')

גן ← חלבון



מהי מוטציה?

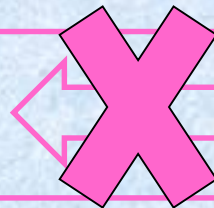
- שגיאת כתיב ברצף הנוקלאוטידים

לדוגמא:

CAT

CGT CTT CCT

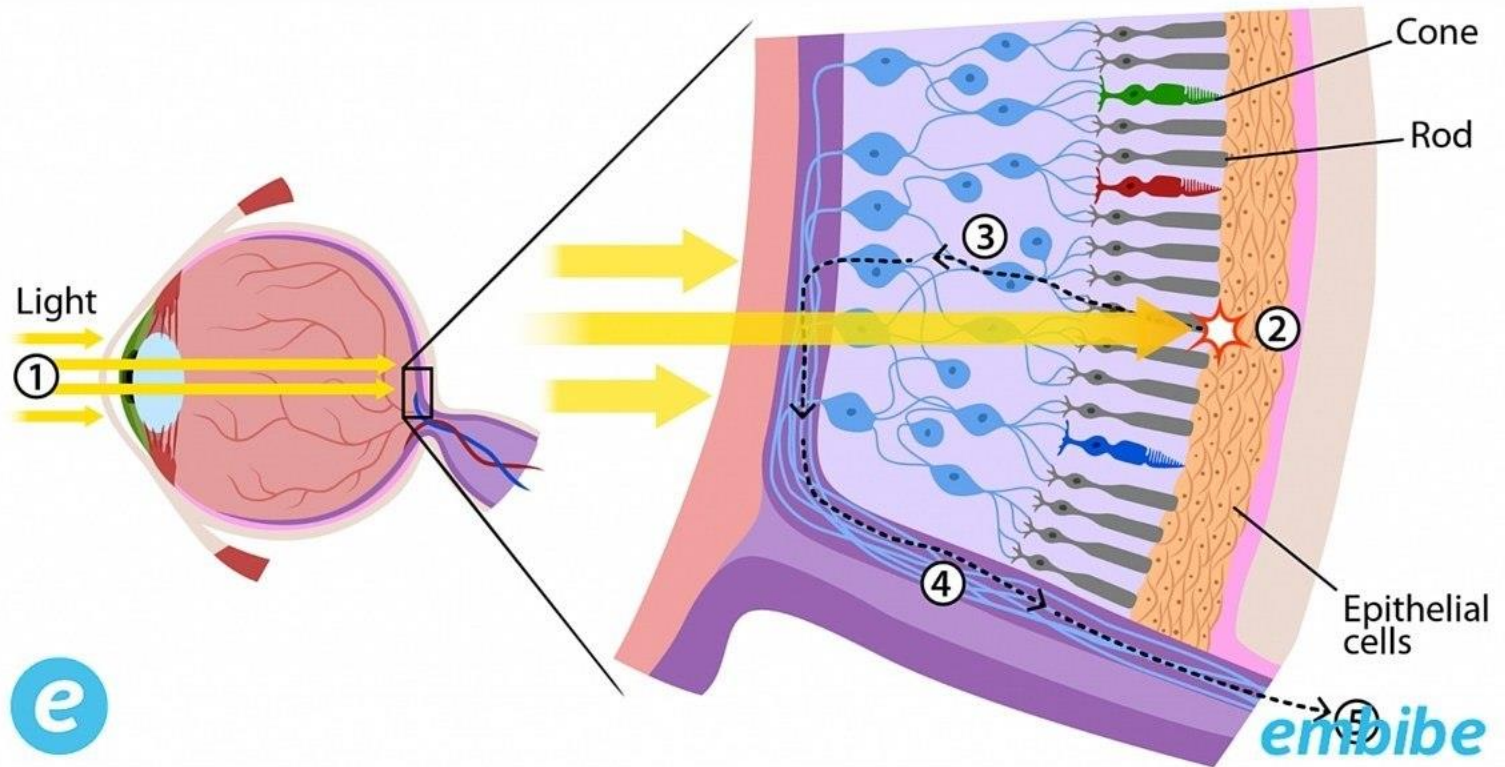
גן



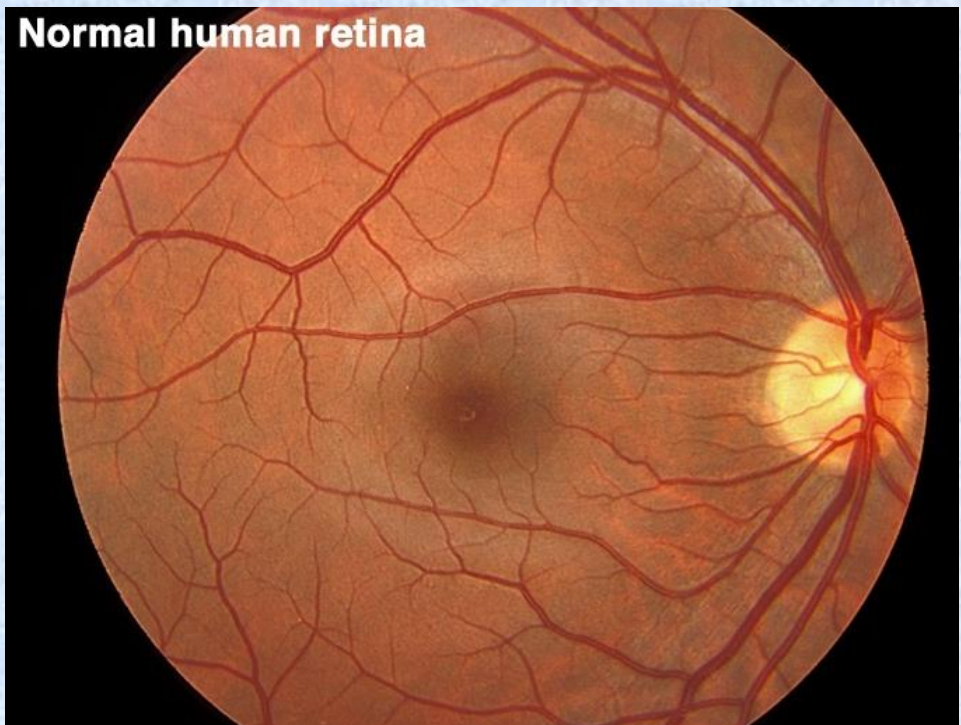
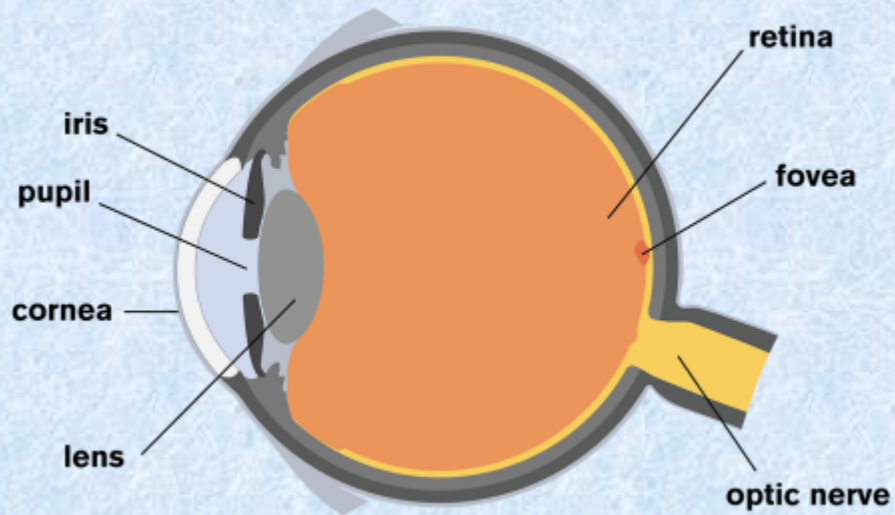
חלבון

HOW DO
we SEE?

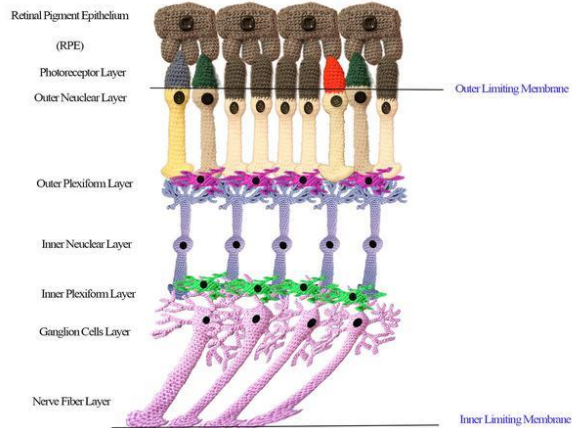




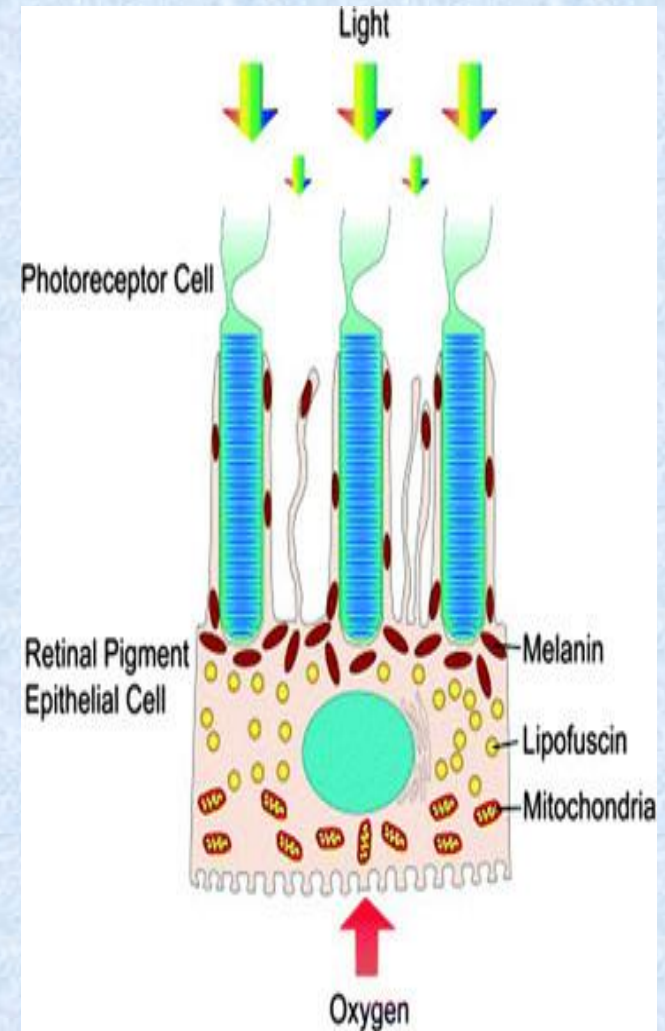
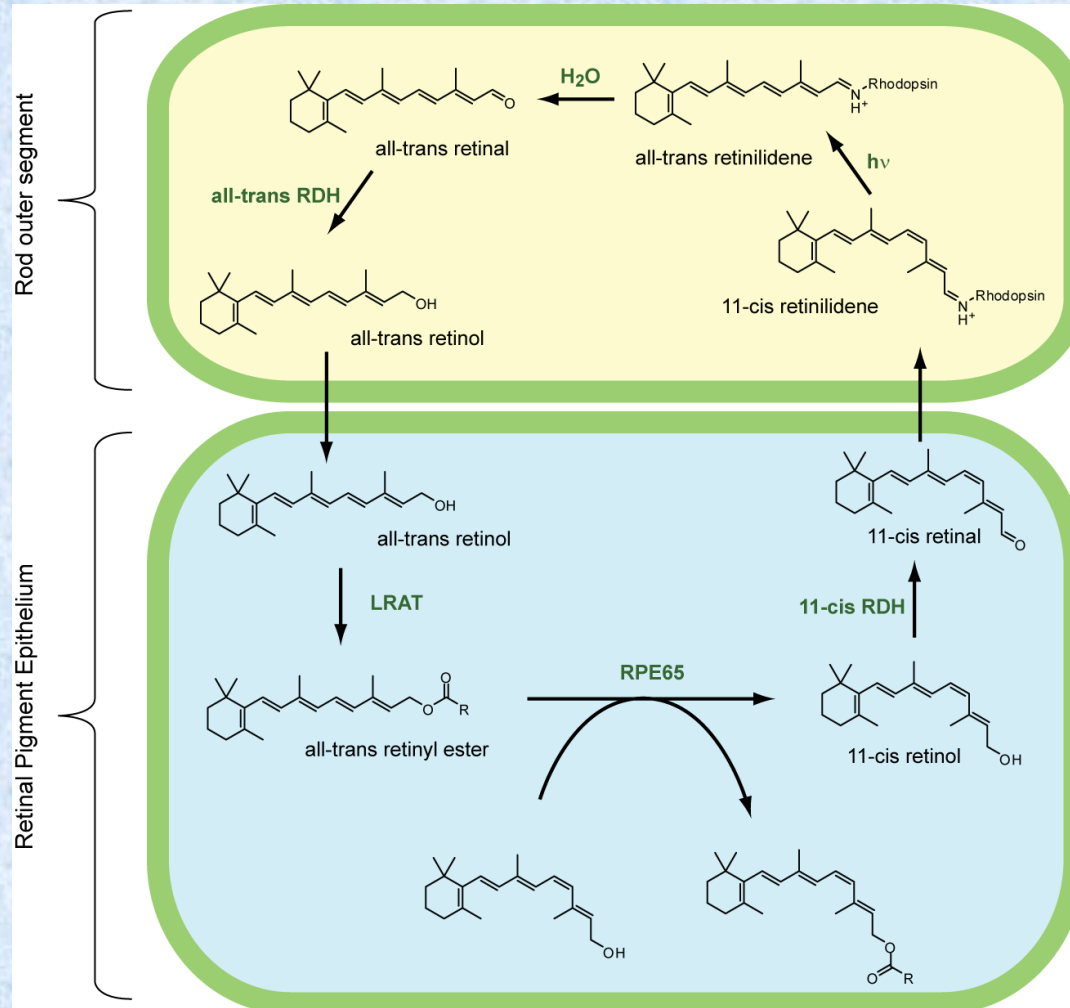
העין:



Retinal Layers

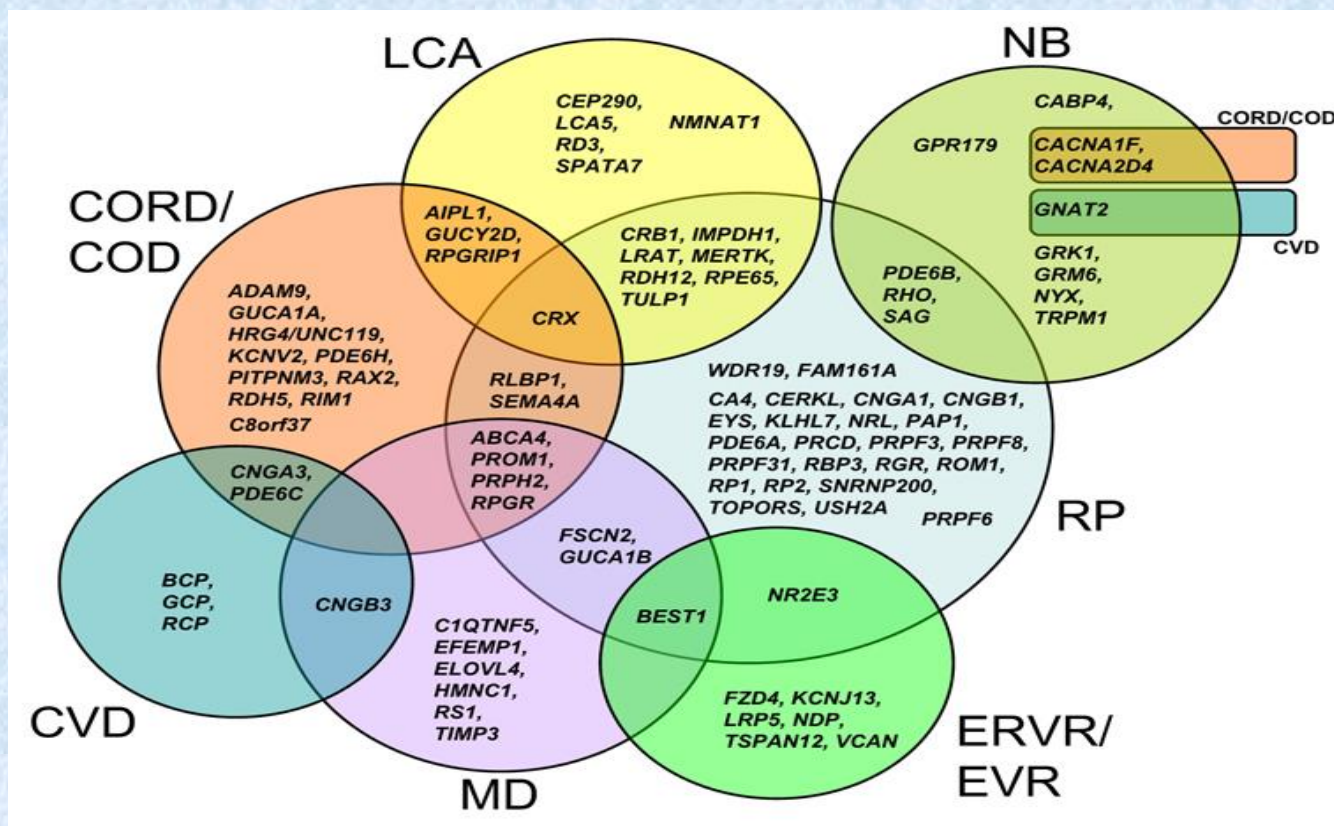


חלבונים במעגל הראיה

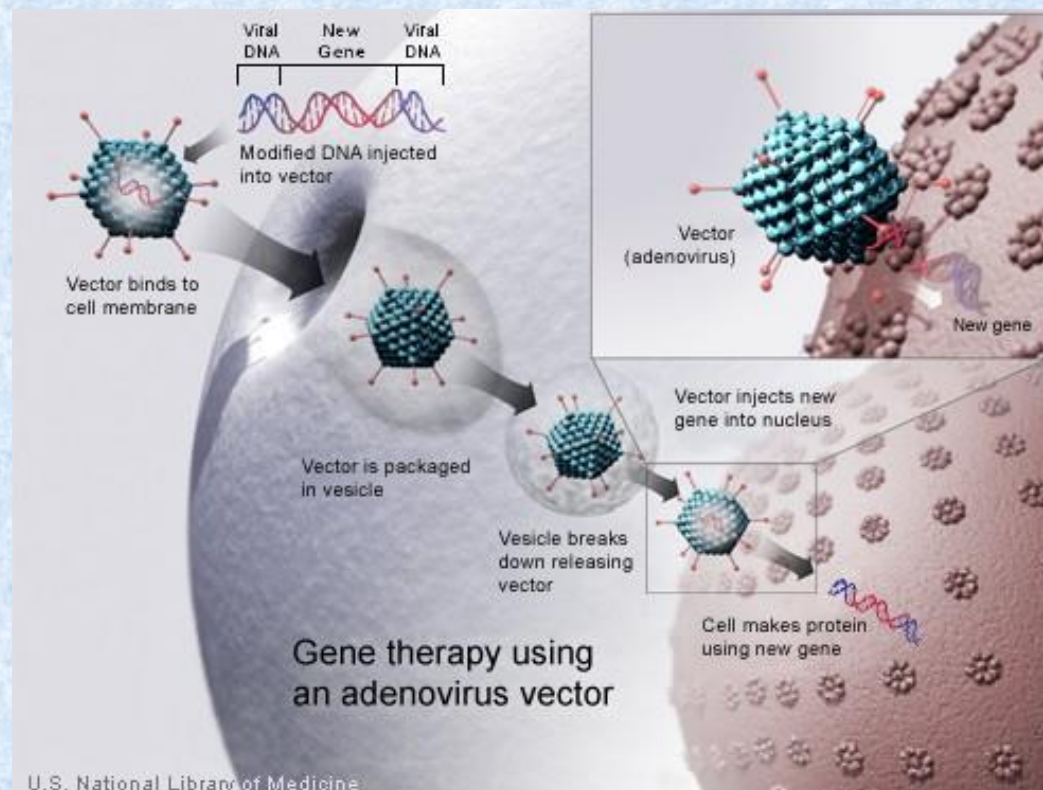


מחלות רשתית ניווניות

ישנם מעל 250 גנים, אשר מוטציה בכל אחד מהם, עשויה לגרום למחלת רשתית ניוונית מולדת.



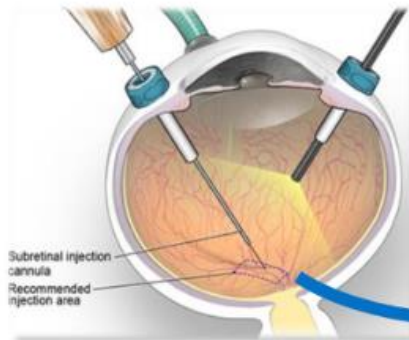
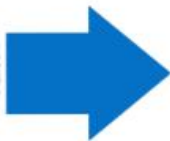
WWW.CLINICALTRIALS.GOV



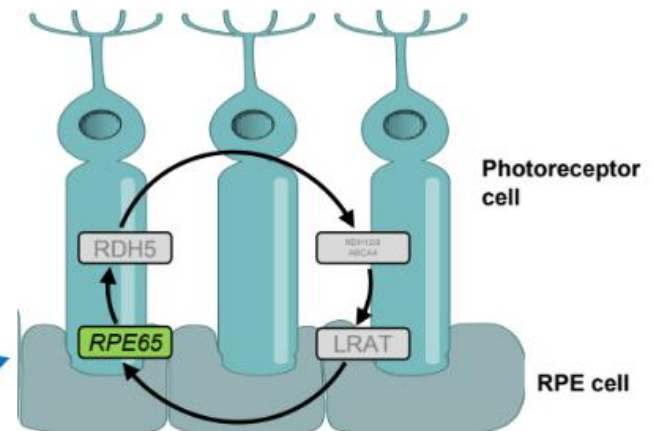
2007- הזרקה של טיפול גנטי בבני אדם

***RPE65* and *AAV2* for ocular gene therapy**

Voretigene neparvovec



Voretigene neparvovec for subretinal injections



המחלות הנחקרות נכון להיום:

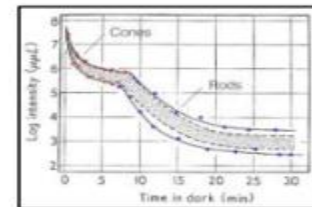
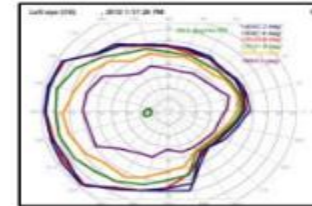
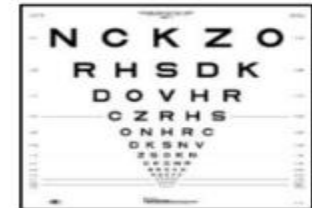
שם	פאזת המחקר
אכרומטופסיה	1/2
כורואידרמיה	1/2 (חלקם הסתיימו)
LCA RPE65	1/2
RP RPGR PDE6B RLBP1 MERTK	1/2
סטרגרדט	1/2
אשר סינדרום	1/2
רטינוסכיזיס XLRS	1/2

מדדי הצלחה של הטיפול הגנטי:

ראיה תפקודית



תפקודי ראיה



המחלות הנחקרות נכון להיום:

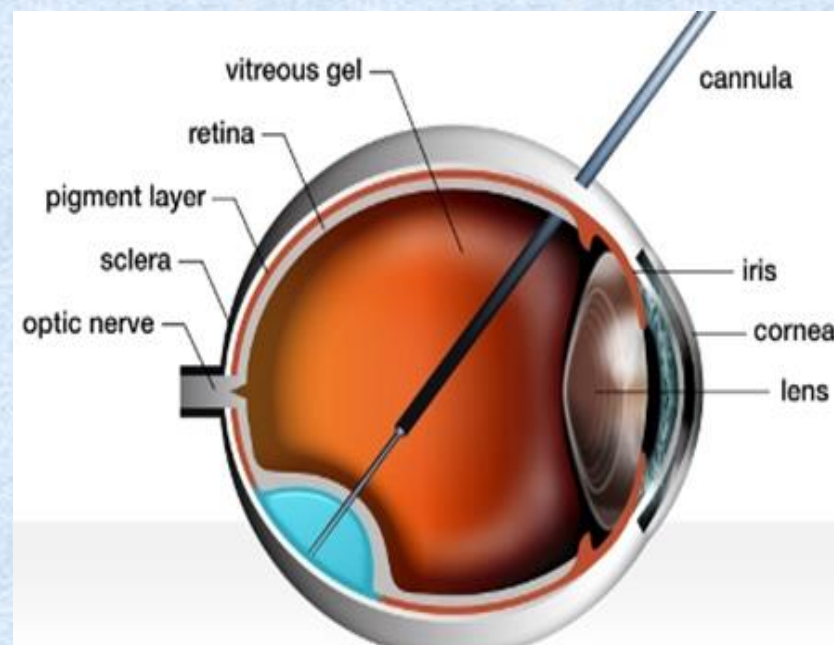
שם	פאזת המחקר
אכרומטופסיה	1/2
כורואידרמיה	1/2 (חלקם הסתיימו)
LCA RPE65	1/2
RP <i>RPGR PDE6B RLBP1 MERTK</i>	1/2
סטרגרדט	1/2
אשר סינדרום	1/2
רטינוסכיזיס XLRS	1/2

חידושים והתפתחויות:

אינטרה ויטרלי



סב-רטינלי



טכניקות ל"תיקון" גנטי נוספות

- שילוב של הזרקת שני וירוסים (ואפילו שלושה) כדי להעביר גן גדול
- השתקה של עותק גנטי אחד ש"משתלט" על החלבון ומפריע לו. לדוגמא:
- שימוש בטכניקות של עריכת הגן של המטופל, ע"י הוצאה של החלק הלא רצוי (CRISPER9/CAS)

