

פעילות המועצה המדעית 2025

פרופ דרור שרון

יו"ר המועצה המדעית של עמותת לראות

עבודת צוות - חברי המועצה המדעית

TA / ICHILOV: RUTH ASHERY-PADAN, ANAT LOEWENSTEIN, NAFTALI SAVION, YOSEF SHILOH, ARIE SOLOMON, BARAK ADIEL,
MICHAELA GOLDSTEIN, DINAH ZUR, NOAM SHOMRON

KAPLAN: AYALA POLAK

RAMBAM / TECHNION / BNEI ZION / CARMEL: BENJAMIN MILLER, HANA GARZOZI, ORNA GEYER, NITZA GOLDENBERG-
COHEN, OREN TOMKINS-NETZER, RINA LEIBU, TAMAR BEN YOSEF, IDO PERLMAN

RABIN: DOV WEINBERGER, RUTH SIGAL, SHIRI SOUDRY, DANNY GAATON

MEIR: EHUD ASSIA

HADASSAH / HU: ITAY CHOWERS, EYAL BANIN, JACOB PE'ER, RON OFRI, DROR SHARON

SHEBA: MICHAEL BELKIN, IFAT SHER, SHLOMO MELAMED, YGAL ROTENSTRAICH, HANI VERBIN

SOROKA / BGU: TOVA LIFSHITZ, TUVIA HOREV, ELIE BEIT-YANNAI, SHIMON BEN-SHABAT

HASHARON: IRIT ROSENBLAT

PORIA: MODI NAFTALI

BARZILAI: SHMUEL LEVERTOVSKY

MAAYAN: YARON LANG

BAR ILAN: URI POLAT, YOSSE MANDEL

נושאי פעילות

- אתר האינטרנט המחודש של הקונסורציום הישראלי במסגרת אתר עמותת "לראות"
- מחשבון גנים למחלות רשתית תורשתיות
- שני מענקי מחקר במימון העמותה
- פרויקט מניעת מחלות דומיננטיות בניהול פרופ' טוביה חורב
- פרסומים מדעיים של חברי הקונסורציום

אתר האינטרנט המחודש של הקונסורציום הישראלי במסגרת אתר עמותת "לראות"



הקונסורציום הישראלי הוקם בשנת 2014 וכולל מעבדות מחקר גנטי, רפואי עיניים מומחים במחלות רשתית, ברפואת עיניים ובנגטיקה של מחלות עיניים, וכן מרכזי אבחון של תפקודים אלקטרופיזיולוגיים של מערכת הראיה, ומעבדה ביו-אינפורמטית.

הקונסורציום הוקם במטרה לעודד שיתוף פעולה בין חוקרים ורופאים בתחום מחלות רשתית תורשתיות, לאפשר העברת מידע אמין ומהיר בין המרכזים השונים, והנגשת טיפולים חדשים לכלל חולי מחלות רשתית תורשתיות בארץ.

חברי הקונסורציום פרסמו עד כה 48 מאמרים מדעיים משותפים וזכו בשלושה מענקי מחקר משותפים. חברי הקונסורציום מצאו כי מחלות רשתית תורשתיות הינן נפוצות יחסית בישראל עם שכיחות כוללת של כאחד לאלף.

חברי הקונסורציום הישראלי למחלות רשתית תורשתיות

פרסומי הקונסורציום הישראלי למחלות רשתית תורשתיות

מחשבון הגנים למחלות רשתית

מרכז הקונסורציום: פרופ' אדו פרלמן

חברי הקונסורציום הישראלי למחלות רשתיות תורשתיות

< הקונסורציום הישראלי למחקר מחלות רשתיות > חברי הקונסורציום הישראלי למחלות רשתיות תורשתיות



פרופ' אדו פרלמן

PhD - אלקטרופיזיולוגיה קלינית של מערכת הראיה



פרופ' תמר בן-יוסף

PhD - ראש מעבדת מחקר גנטית
טכניון



פרופ' נועם שומרון

ראש מעבדת מחקר לגנטיקה וביואינפורמטיקה
אוניברסיטת תל-אביב



ד"ר קרן הנדלר

MD - מומחית בעיניים ילדים וראיה ירודה



פרופ' איל בן

MD, PhD - מומחה רשתיות ואלקטרופיזיולוגיה
קלינית של מערכת הראיה וראש מעבדת מחקר תאי
גזע ומנהל מחקרים קליניים



פרופ' ניצה גולדנברג-כהן

MD - מומחית עיניים ילדים ונירואופתלמולוגיה,
מנהלת מחלקת עיניים, ראש מעבדת מחקר בטכניון
בתחום חקר העין

פרסומי הקונסורציום הישראלי למחלות רשתית תורשתיות

ד"ר בית < מחקר ומעקב > < הקונסורציום הישראלי למחלות רשתית > < פרסומי הקונסורציום הישראלי למחלות רשתית תורשתיות

Late diagnosis of Alstrom syndrome in a Yemenite-Jewish child

THE ISRAELI INHERITED RETINAL DISEASES CONSORTIUM (IIRDC)- CLINICAL-GENETIC MAPPING AND]
[FUTURE PERSPECTIVES

A novel intronic mutation of PDE6B is a major cause of autosomal recessive retinitis pigmentosa among
Caucasus Jews

Chromatic pupilloperimetry for objective diagnosis of Best vitelliform macular dystrophy

A nationwide genetic analysis of inherited retinal diseases in Israel as assessed by the Israeli inherited
retinal disease consortium (IIRDC)

מחשבון הגנים למחלות רשתית

קונסורציום הישראלי למחקר מחלות רשתית < מחשבון הגנים למחלות רשתית

English

שכיחות קבוצות אתניות לגן ומחלה

שכיחות מוטציות לגן וקבוצה

שכיחות מוטציות למחלה וקבוצה

שכיחות מוטציות באוכלוסיה הישראלית בהתאם למחלה ולקבוצה אתנית

השכיחות חושבה על פי הסינון למחלה וקבוצה אתנית - מספר האללים לכל מוטציה חולק במספר האללים הכללי על פי הסינון

בחר קבוצה אתנית



כל הקבוצות

בחר מחלה



כל המחלות

הצג תוצאות

שכיחות מוטציות באוכלוסיה הישראלית בהתאם למחלה ולקבוצה אתנית

השכיחות חושבה על פי הסינון למחלה וקבוצה אתנית - מספר האללים לכל מוטציה חולק במספר האללים הכללי על פי הסינון

בחר מוחלה

RP

בחר קבוצה אתנית

יהודי אשכנזי

הצג תוצאות

יהודי אשכנזי 26% c.1297_8ins353, p.K433Rfs*31:	RP MAK
יהודי אשכנזי 16% c.124A>G, p.K42E:	RP DHDDS
יהודי אשכנזי 10% c.226C>T, p.R76*:	RP KIZ
יהודי אשכנזי 8% c.12575G>A, p.R4192H:	RP USH2A
יהודי אשכנזי 3% c.9349_9358del, p.V3117Lfs*28:	RP EYS
יהודי אשכנזי 2% c.938T>C, p.M313T:	RP IDH3A
יהודי אשכנזי 2% c.1028_1030dup, p.L343dup:	RP CFAP410
יהודי אשכנזי 2% c.1843G>A, p.A615T:	RP HGSNAT
יהודי אשכנזי 2% c.1355_1356del, p.T452Sfs*3:	RP FAM161A
יהודי אשכנזי 2% c.311A>C, p.D104A:	RP BBS2
יהודי אשכנזי 2% c.370A>T, p.R124W:	RP HGSNAT
יהודי אשכנזי 1% c.1895G>C, p.R632P:	RP BBS2
יהודי אשכנזי 0.85% c.2802T>G, p.C934W:	RP USH2A
יהודי אשכנזי 0.85% c.511C>T, p.P171S:	RP RHO
יהודי אשכנזי 0.64% c.53G>A, p.G18D:	RP RHO
יהודי אשכנזי 0.64% c.2T>C, p.M1?:	RP IDH3A
יהודי אשכנזי 0.64% c.3096_3097del, p.E1033Rfs*45:	RP RPGR
יהודי אשכנזי 0.64% c.2167G>T, p.G723*:	RP RP1
יהודי אשכנזי 0.64% c.13339A>G, p.M4447V:	RP USH2A
יהודי אשכנזי 0.43% c.1615_1624del, p.E539Qfs*2:	RP RPGRIP1
יהודי אשכנזי 0.43% c.2522_2528del, p.I841Sfs*119:	RP CDHR1
יהודי אשכנזי 0.43% c.133C>T, p.R45W:	RP RP1L1
יהודי אשכנזי 0.43% c.5804G>A, p.R1935H:	RP PRPF8
יהודי אשכנזי 0.43% Ex1del:	RP PRPF31
יהודי אשכנזי 0.43% c.910-7G>A, IV54-7G>A:	RP UBAP1L
יהודי אשכנזי 0.43% c.911C>A, p.P304H:	RP IDH3A
יהודי אשכנזי 0.43% Ex4-11del:	RP RPGR
יהודי אשכנזי 0.43% Ex4del:	RP CFAP410
יהודי אשכנזי 0.21% Ex6del:	RP KLHL7
יהודי אשכנזי 0.21% Ex8-11del:	RP RPGR

הוענקו שני מענקי מחקר בחסות העמותה

- 100,000 ש"ח לכל מענק

- במסלול המחקרי נבחרה עבודה שהוגשה מבית החולים ביילינסון ע"י ימית כהן-תייר, אירית בכר, ואלדמע שש-חן בנושא:

Proteomic and epi-transcriptomic signatures as biomarkers for corneal limbal stem cell deficiency

- במסלול הקליני נבחרה עבודה שהוגשה מבית החולים הדסה ע"י סאמר חטיב, עפרה בני, ואיתי חוברס בנושא:

Development of a combination therapy for simultaneous multidimensional treatment of retinal vascular diseases

וועדת היגוי בנושא מניעת מחלות דומיננטיות

- טוביה חורב- יוזם הפרוייקט
- מיכל מקרוב- יועצת גנטית
- יוסי סעידוב- פעיל חברתי
- מירי ארנברג ושירי סודרי- רופאות עיניים
- דרור שרון ונדין הולנדר- עמותת "לראות"

Genetic and Clinical Analyses of the *KIZ*-c.226C>T Variant Resulting in a Dual Mutational Mechanism

Yogapriya Sundaresan ¹, Antonio Rivera ¹, Alexey Obolensky ¹, Prakadeeswari Gopalakrishnan ¹, Hanit Ohayon Hadad ¹, Aya Shemesh ¹, Samer Khateb ¹, Maya Ross ², Ron Ofri ², Sharon Durst ¹, Hadas Newman ³, Rina Leibu ⁴, Shiri Soudry ⁵, Dinah Zur ³, Tamar Ben-Yosef ⁶, Eyal Banin ¹, Dror Sharon ¹

Affiliations + expand

PMID: 38927740 PMCID: PMC11202946 DOI: 10.3390/genes15060804

