

פלטפורמה להטמעת מידע המאפשר שְרוּש מוטציות הגורמות לרטיניטיס פיגמנטוזה (RP) אוטוזומלית דומיננטית ומחלות נלוות

A Platform to Increase the accessibility of essential information that enables eradication of mutations causing autosomal dominant retinitis pigmentosa and allied diseases

Tuvia Horev¹, Yossi Saidov², Nadine Hollander³, Michal Macarov⁴, Sapir Shalom⁵, Shiri Soudry⁶, Dror Sharon⁷

פרופ' (בדימוס) טוביה חורב

(1) Faculty of Health Sciences, Ben-Gurion University of the Negev, Beer-Sheva (retired)

(2) Founder of the community 'Seeing Far', community of Israeli who live with Retinitis Pigmentosa, Jerusalem

(3) CEO of Lirot – the Israeli Research Association for Eye Health and Blindness Prevention

(4) Michaelson Institute, the genetic counseling clinic, Hadassah Medical Center, Jerusalem

(5) Division of Ophthalmology, Hadassah Medical Center, Faculty of Medicine, The Hebrew University, Jerusalem

(6) Faculty of Medicine, School of Continuing Medical Education, Tel Aviv University

(7) Division of Ophthalmology, Hadassah Medical Center, Faculty of Medicine, The Hebrew University, Jerusalem



הטמעת מידע המאפשר שְרוּש מוטציות הגורמות לרטיניטיס פִיגמנטוזה (RP) אוטוזומלית דומיננטית ומחלות נלוות

• רקע

• שימוש באבחון גנטי טרום-השרשי (PGD) בקרב קבוצות יעד הנושאות עותק מוטנטי של גן אוטוזומלי דומיננטי (AD), כגון אלו הגורמות לרטיניטיס פִיגמנטוזה (RP), עשוי למגר את המחלה מהמשפחה תוך דור או שניים

• האתגר הנוכחי

• המידע נגיש לאלו המגיעים לייעוץ גנטי ואין ודאות שהמידע מופץ במשפחה.
• גם כאשר הוא מועבר על ידי בן משפחה, אין שליטה על איכות המידע
• קיימים חסמים המונעים מאוכלוסיית היעד להגיע, ביוזמתם, לייעוץ גנטי במועד הרלוונטי

• המטרה

• העלאת המודעות והידע כבסיס לשינוי התנהגותי, בגישה פרואקטיבית

• אוכלוסיית היעד

צעירים בגילאי 17-35 ממשפחות שאובחנו כנשאים של המוטציה האוטוזומלית הדומיננטית הגורמת למחלות רשתית תורשתיות.

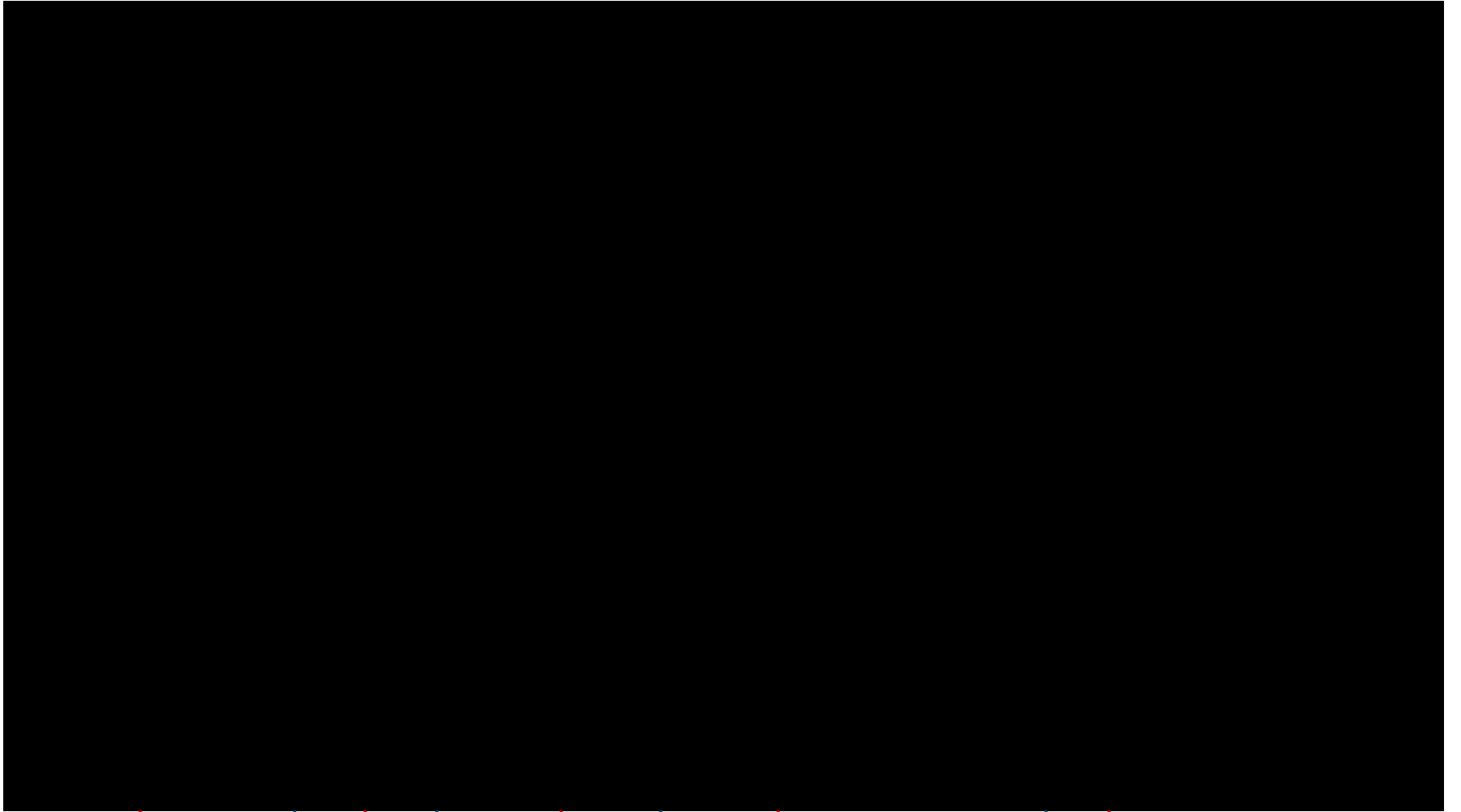
התהליך

• שיטה:

- איסוף מידע בנוגע לגנים ומוטציות של AD-IRD (Autosomal dominant- Inherited Retinal Disease), שזוהו באוכלוסייה הישראלית.
- הכנת סרטון שכולל את המידע הנדרש, לקרנה בקרב קהל-יעד ולשימוש של אנשי מקצוע

• התהליך:

- זהו 297 משפחות, הכוללות 597 הנשאים של AD-IRDs
- הנפוצים ביותר היו RHO הגורם ל-ADRP (88 מקרים) ו-BEST1 הגורם ל-AD-Best (86 מקרים).
- הוכן סרטון קצר (4.5 דקות), הכולל מסרים מקצועיים והסברים
- המידע בסרטון הוצגו על ידי, רופא עיניים בכיר, מומחה לרשתית; חוקר בכיר בתחום גנטיקת העיניים, ויועצת גנטי.
- בסרטון מופיע זוג, שאחד מהם נושא מוטציה ADRP. הזוג עבר PGT
- רב חרדי שהוא יועץ גנטי בהכשרתו
- הסרטון הוצג בפגישת פיילוט ל-8 בני משפחה מורחבת הנושאת מוטציה PRPF3
- הסרטון עודכן על בסיס לקחים שעלו מהפגישה הנ"ל ובהמשך התקיימה פגישה עם קבוצה נוספת עם נשאים של מוטציות שונות
- אנשי מקצוע שהשתתפו בפגישה הנ"ל כללו מומחים בתחומים הבאים: רפואת עיניים, חקר רשתית, ייעוץ גנטי, ניהול מערכות בריאות ובריאות הציבור



Red vertical line

Blue vertical line

Red vertical line

Blue vertical line

Red vertical line

Blue vertical line

Red vertical line

Blue vertical line

Red vertical line

תובנות עיקריות

- חסמים עיקריים המונעים קבלת מידע חיוני להחלטה בדבר ביצוע PGT
 - היעדר נגישות למידע רלוונטי
 - הסתרה/הכחשה
 - התעלמות והימנעות מדיון בנושא
 - גילוי בגיל מאוחר
 - סוגיות הלכתיות
- חשיבות הסרטון כמנוף להנחלת מידע חיוני וכגורם המסייע קבלת החלטה

סיכום

- צוות החוקרים, בסיוע עמותת "לראות" ומשתתפים רלוונטים, פיתח פלטפורמה מבוססת סרטון להגברת מודעות בקרב צעירים נשאים של-AD-IRD (Autosomal dominant- Inherited Retinal Disease), במטרה לעודד שימוש באבחון גנטי טרום-השרשתי (PGD) להכחדת הגן והמחלה מהדורות הבאים
- הפרויקט כולל מודל הדרכה המכוון לתת מענה לחסמי ידע והתנהגות בגישה פרואקטיבית ובשאיפה לצמצם את הסיכוי לעיוורון בדורות הבאים
- הפלטפורמה עשויה לשמש גם ככלי מרכזי שסביבו אנשי מקצוע יכולים לנהל דיאלוג יעיל עם נשאים בגיל הרלוונטי
- התוכנית תיושם באופן פרואקטיבי, בקרב קהילות יעד, כדי להעביר את המסר ותופץ בקרב העוסקים בייעוץ גנטי