**Είναι ο οφθαλμός ένα παράθυρο στον εγκέφαλο για το σύνδρομο Sanfilippo;**

Beard, H., Chidlow, G., Neumann, D., Nazri, N., Douglass, M., Trim, P. J., ... & Hemsley, K. M. (2020). Is the eye a window to the brain in Sanfilippo syndrome?. *Acta neuropathologica communications*, *8*(1), 1-16. doi: 10.1186/s40478-020-01070-w.

Το σύνδρομο Sanfilippo είναι μια μη θεραπεύσιμη μορφή άνοιας με έναρξη στην παιδική ηλικία. Ενώ αρκετές θεραπευτικές στρατηγικές αξιολογούνται σε κλινικές δοκιμές σε ανθρώπους, συμπεριλαμβανομένων σε κλινικό επίπεδο τη διοχέτευση γονιδιακής θεραπείας με χρήση αδενοϊων AAV9, μια επείγουσα ανεκπλήρωτη ανάγκη είναι η διαθεσιμότητα μη επεμβατικών, ποσοτικών μετρήσεων του νευροεκφυλισμού. Υποθέτουμε ότι ως μέρος του κεντρικού νευρικού συστήματος, ο αμφιβληστροειδής μπορεί να παρέχει ένα παράθυρο μέσω του οποίου «οπτικοποιεί» τις εκφυλιστικές βλάβες στον εγκέφαλο και τη βελτίωση αυτών μετά τη θεραπεία. Αυτό εξαρτάται από την ηλικία έναρξης της νόσου και ος βαθμό εξέλιξης της νόσου είναι ισοδύναμος στον αμφιβληστροειδή και στον εγκέφαλο.

Για πρώτη φορά αξιολογήθηκε παράλληλα, η φύση, η ηλικία έναρξης και ο ρυθμός εκφύλισης του αμφιβληστροειδούς και του εγκεφάλου σε ένα μοντέλο ποντικού με σύνδρομο Sanfilippo. Σημαντική συσσώρευση θειικής ηπαρίνης και επέκταση του ενδο / λυσοσωμικού συστήματος παρατηρήθηκε τόσο στον αμφιβληστροειδή όσο και στον εγκέφαλο προ-συμπτωματικά (ηλικίας 3 εβδομάδων). Ισχυρή και πρώιμη ενεργοποίηση των μικρο- και μακρογλοίων παρατηρήθηκε επίσης και στους δύο ιστούς. Υπήρξε σημαντική αραίωση του αμφιβληστροειδούς και απώλεια φωτοϋποδοχέων ραβδίων και και κωνίων έως την ηλικία των 12 εβδομάδων, μια εποχή κατά την οποία παρατηρούνται συμπτώματα γνωστικών διαταραχών. Η ενδοφλέβια χορήγηση ενός κλινικώς σχετικού μεταφορέα αδενοϊού AAV9 – ανθρώπινης σουλφαμιδάσης σε νεογνά ποντίκια απέτρεψε την εμφάνιση αλλοιώσεων της νόσου στον αμφιβληστροειδή και στις περισσότερες περιοχές του εγκεφάλου, όταν αξιολογήθηκαν 6 εβδομάδες αργότερα.

Συλλογικά, τα ευρήματα υπογραμμίζουν την προηγουμένως μη αναγνωρισμένη πρώιμη και σημαντική συμμετοχή του αμφιβληστροειδούς στη διαδικασία εξέλιξης της νόσου Sanfilippo, βλάβες που μπορούν να αποφευχθούν με νεογνική θεραπεία με AAV9-σουλφαμιδάση. Κρίσιμα είναι τα δεδομένα που δείχνουν για πρώτη φορά ότι η πρόοδος της νόσου του αμφιβληστροειδούς συμπίπτει με αυτήν που εμφανίζεται στον εγκέφαλο στο σύνδρομο Sanfilippo, έτσι ο αμφιβληστροειδής μπορεί να παρέχει έναν εύκολα προσβάσιμο νευρικό ιστό μέσω του οποίου μπορεί να παρακολουθείται η ανάπτυξη της εγκεφαλικής νόσου και η βελτίωση της με τη θεραπεία.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**