**Ολόκληρη η ανάλυση αλληλουχίας εντοπίζει τις νέες μεταλλάξεις γονιδίου USH2A και επιβεβαιώνει τη διάγνωση συνδρόμου Usher 2 σε κινέζους ασθενείς με μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια**

Ng, T. K., Tang, W., Cao, Y., Chen, S., Zheng, Y., Xiao, X., & Chen, H. (2019). Whole exome sequencing identifies novel USH2A mutations and confirms Usher syndrome 2 diagnosis in Chinese retinitis pigmentosa patients. *Scientific reports*, *9*(1), 1-11. doi: 10.1038/s41598-019-42105-0

Η μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδας (RP) είναι ένας κοινός φαινότυπος σε πολλαπλές κληρονομικές εκφυλιστικές δυστροφίες του αμφιβληστροειδούς (IRD). Η ταυτοποίηση μετάλλεων γονιδίων που προκαλούν τις ασένειες μπορεί να βοηθήσει την κλινική διάγνωση ασθενών με IRD για καλύτερη κλινική διαχείριση, θεραπεία και συμβουλευτική. Σε αυτήν τη μελέτη, οι ερευνητές στοχεύουν να οριοθετήσουν και να χαρακτηρίσουν τις μεταλλάξεις που προκαλούν ασθένειες σε οικογένειες Κινέζων ασθενών με σποραδική μελαχρωστική αμφιβ/λια στα στάδια της αρχικής. Τέσσερις ασύνθετες κινεζικές οικογένειες και 118 σποραδικοί ασθενείς με RP στρατολογήθηκαν για ανάλυση αλληλουχίας ολόκληρου του γονιδιώματος. Συνολικά ταυτοποιήθηκαν 5 ήδη γνωστές μεταλλάξεις και 3 νέες μεταλλάξεις του γονιδίου USH2A σε τέσσερις κινέζους που ήταν οι αρχικοί ασθενείς. Οι οι ασθενείς αυτοί και τα μέλη της οικογένειάς τους έδειξαν τυπικά χαρακτηριστικά RP και ήπια έως σοβαρή απώλεια ακοής, επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση του συνδρόμου Usher τύπου 2 (USH). Επιπλέον, 11 ασθενείς με σποραδική RP ταυτοποιήθηκαν να έχουν μεταφεθρεί σε αυτούς οι μεταλλάξεις από εταιροζυγώτες γονείς τους, στο γονίδιο USH2A, επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση του συνδρόμου USH2. Οι ασθενείς που έκαναν τις αποκομένες μεταλλάξεις είχαν νεαρότερη ηλικία κατά την πρώτη επίσκεψη τους ως προς τους ασθενείς που έκαναν μόνο τις μεταλλάξεις απώλειας (p = 0,017). Συνοπτικά, αυτή η μελέτη αποκάλυψε 8 νέες μεταλλάξεις του γονιδίου USH2A σε Κινέζικες οικογενείς με ασθενείς που είχαν σποραδική μελαχρωστική αμφιβλ/παθεια ασθενείς με RP, διασφαλίζοντας ότι η ανάλυση της αλληλουχίας ολόκληρου του γονιδιώματος είναι μια κατάλληλη στρατηγική για τη διευκόλυνση της κλινικής διάγνωσης του συνδρόμου USHερ τύπου 2 από τους ασθενείς με σποραδική RP.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**