**Η μείωση σε μικρό χρονικό διάστημα των εξωτερικών τμημάτων των ραβδίων συνοδεύουν την καταστροφή των φωτοϋποδοχέων στη Χοροδεραιμία.**

Meschede, I. P., Burgoyne, T., Tolmachova, T., Seabra, M. C., & Futter, C. E. (2020). Chronically shortened rod outer segments accompany photoreceptor cell death in Choroideremia. *PloS one*, *15*(11), e0242284. doi: 10.1371/journal.pone.0242284.

Η Χοροδεραιμία που συνδέεται με το χρωμόσωμα του φύλου Χ (CHM) είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από βαθμιαίο εκφυλισμό του αμφιβληστροειδούς που προκαλείται από απώλεια της πρωτεΐνης Rab Escort, REP1. Παρά τη μερική αντιστάθμιση από το REP2, η ασθένεια χαρακτηρίζεται από εμφάνιση ελαττώματων προνυλίωσης σε πολλά μέλη της οικογένειας των πρωτεινών Rab που είναι κύριοι ρυθμιστές της κυκλοφορίας των μεμβρανών. Είναι αξιοσημείωτο ότι ο οφθαλμός είναι το μόνο όργανο που προσβάλλεται σε ασθενείς με χοριοδερμία, πιθανώς λόγω του τεράστιου φορτίου της μεμβράνης των μετα μιτωτικών φωτοϋποδοχέων, που συνθέτουν εξωτερικά τμήματα και του παρακείμενου του μελαχρουν επιθηλίου του αμφιβληστροειδούς που υποβαθμίζει τα σχετικά τμήματα καθημερινώς.

Σε αυτήν τη μελέτη, στοχεύσαμε στον εντοπισμό μεταλλάξεων που συμμετέχουν στη διαμόρφωση της κυκλοφορίας των μεμβρανών που θα μπορούσαν να οδηγήσουν σε θάνατο των φωτοϋποδοχέων. Σε ένα μοντέλο πειραματόζωων ετεροζυγώδους θηλυκού ποντικού που δεν έχει τη νόσο CHM (Chmnull / WT), ο εκφυλισμός του στρώματος των φωτοϋποδοχέων ήταν σαφώς εμφανής από αυξημένους αριθμούς θετικών κυττάρων TUNEL σε σύγκριση με μοντέλα πειραματόζωων που είχαν τη νόσο, μικρούς αριθμούς κυττάρων που εμφανίζουν σημάδια μιτοχονδριακού στρες και πολύ αυξημένη διήθηση μικρογλοίων. Ωστόσο, οι περισσότεροι φωτοϋποδοχείς ραβδίων εμφάνισαν εξαιρετικά φυσιολογική μορφολογία με καλά σχηματισμένα εξωτερικά τμήματα και χωρίς διακριτή συσσώρευση κυστιδίων μεταφοράς στο εσωτερικό τμήμα. Η κύρια ένδειξη βλαβών στην κυκλοφορία της μεμβράνης ήταν η έκπτωση των εξωτερικών τμημάτων των ραβδίων κυττάρων που ήταν εμφανής σε ηλικία 2 μηνών αλλά παρέμεινε σταθερή κατά την περίοδο κατά την οποία τα κύτταρα πεθαίνουν. Η μείωση της πυκνότητας της πρωτείνης ροδοψίνης που βρίσκεται στο εξωτερικό τμήμα μπορεί να υποκρύπτει την έκπτωση του εξωτερικού τμήματος των ραβδίων αλλά δεν οδηγεί σε συσσώρευση ροδοψίνης στο εσωτερικό τμήμα. Τα δεδομένα αυτά, είναι αντίθετα σε βλάβες του μηχανισμού μεταφοράς της ροδοψίνης ή στην ανανέωση του εξωτερικού τμήματος ως αιτίες κυτταρικού θανάτου των φωτουποδοχέων στη νόσο CHM.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**