**Μια πρόταση για ταξινόμηση του εκφυλισμού του αμφιβληστροειδούς σε νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία 7**

Marianelli, B. F., Rezende Filho, F. M., Salles, M. V., de Andrade, J. B. C., Pedroso, J. L., Sallum, J. M. F., & Barsottini, O. G. P. (2020). A Proposal for Classification of Retinal Degeneration in Spinocerebellar Ataxia Type 7. *The Cerebellum*, 1-8. doi: 10.1007/s12311-020-01215-6.

Ο σκοπός αυτής της μελέτης είναι να προτείνει ένα σύστημα ταξινόμησης για τον εκφυλισμό του αμφιβληστροειδούς στη νόσο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία 7 (SCA7-RD). Είκοσι ασθενείς με γενετικά ταυτοποιημένη νόσο SCA7 υποβλήθηκαν σε εξέταση σχισμοειδή λιχνία φωτογραφία βυθού και τομογραφία οπτικής συνοχής (Spectralis®). Εφαρμόστηκαν κλίμακες για την εκτίμηση και την αξιολόγηση της αταξίας (SARA) και της Διεθνούς Συνεργατικής Αταξίας (ICARS) (κλίμακα) και καταγράφηκαν η ηλικία, το φύλο, η ηλικία κατά την έναρξη των συμπτωμάτων και ο αριθμός των επεκτάσεων.

Μετά την ανάλυση των οφθαλμολογικών ευρημάτων σε κάθε συμμετέχοντα, μια ομάδα εμπειρογνωμόνων των παθήσεων του αμφιβληστροειδούς δημιούργησε ένα σύστημα ποιοτικής ταξινόμησης για τη νόσο SCA7-RD που περιλαμβάνει τέσσερα στάδια. Αξιολογήθηκαν οι συσχετισμοί της σοβαρότητας εκφυλισμού του αμφιβληστροειδούς σύμφωνα με τις βαθμολογίες των κλομάκων SARA και ICARS, ο αριθμός των επεκτάεων CAG στο αλληλόμορφο γονίδιο ATXN7 και την ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων. Βαθμολογήθηκε ο εκφυλισμός του αμφιβληστροειδούς ως στάδιο 1 στους εννέα συμμετέχοντες, ως στάδιο 2 στους πέντε και ως στάδιο 3 στους έξι. Δεν βρέθηκαν διαφορές στην ηλικία και τη διάρκεια των οπτικών συμπτωμάτων μεταξύ των ομάδων. Οι βαθμολογίες στις κλίμακες SARA και ICARS συσχετίστηκαν με τη σοβαρότητα της νόσου SCA7-RD στο σύστημα ταξινόμησης (p = 0,024 και p = 0,014, αντίστοιχα). Μετά την προσαρμογή για τη διάρκεια της νόσου, η συσχέτιση του σταδίου της νόσου του αμφιβληστροειδούς με τις βαθμολογίες SARA και ICARS παρέμεινε σημαντική (ANCOVA, p <0,05).

**Το σύστημα ταξινόμησης για τη νόσο SCA7-RD μπόρεσε να χαρακτηρίσει διαφορετικά στάδια ασθένειας που αντιπροσωπεύουν τα ορόσημα στη φυσική ιστορία της δυστροφίας κωνίων. Ο νευροεκφυλισμός φαίνεται να συμβαίνει παράλληλα στην παρεγκεφαλίδα και στην οπτική οδό. Καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι ο εκφυλισμός του αμφιβληστροειδούς στο SCA7 είναι ένας πιθανός βιοδείκτης της νευρολογικής σοβαρότητας του φαινοτύπου.**

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**