

Δρ Σμαράγδα Καμακάρη, MSc, PhD

Ιατρική-Μοριακή Γενετίστρια

Διδάκτωρ Ινστιτούτου Οφθαλμολογίας Λονδίνου, UCL, Ηνωμένο Βασίλειο

19.9.2022.

Η πρώτη χειρουργική επέμβαση με σκοπό την γονιδιακή θεραπεία στην Ελλάδα σε ασθενή με μελαγχρωστική αμφιβληστροπάθεια συγκεκριμένου τύπου πραγματοποιήθηκε στις 15/9/2022 στην Α΄ Πανεπιστημιακή Οφθαλμολογική Κλινική του ΓΝΑ Αθηνών «Γ. Γεννηματάς».

Έχω την υποχρέωση ως ιατρική οφθαλμική γενετίστρια και βασική μοριακή επιστήμονας να αναφερθώ στα στάδια που οδήγησαν στη δυνατότητα της ασθενούς να δεχθεί αυτή την γονιδιακή θεραπεία. Αυτή η συνεισφορά-κλειδί αποτελεί απαραίτητη προϋπόθεση για τη συγκεκριμένη θεραπεία και είναι επιστημονικά σωστό να γνωστοποιείται και να αναγνωρίζεται.

Η θεραπεία αφορά την μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια τύπου 20 και την συγγενή αμαύρωση κατά Leber τύπου 2 οφειλόμενες σε διαλληλικές παθολόγους γενετικές παραλλαγές του γονιδίου RPE65, γνωστού γονιδίου-στόχου από τα τέλη της δεκαετίας του `90, που είναι ένα από τα 80 περίπου γονίδια που έχουν ταυτοποιηθεί ως υπεύθυνα για την μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια (ομάδα μονογονιδιακών παθήσεων). Η θεραπεία συνίσταται στην υπαμφιβληστροειδική χορήγηση αδενοσυσχετιζόμενου ιού (Adeno-Associated Virus, AAV) με ενσωματωμένο το υγιές αντίγραφο του πάσχοντος γονιδίου και είναι εγκεκριμένη από τον Οργανισμό

Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) των ΗΠΑ το 2017 και από τον αντίστοιχο Ευρωπαϊκό Οργανισμό (EMA, European Medicinal Agency) το 2018.

Έχω την τιμή και την χαρά η γενετική διάγνωση της ασθενούς να έχει πραγματοποιηθεί στο δικό μου Κέντρο Οφθαλμικής Γενετικής, καθοδηγηθεί και παραπεμφθεί από εμένα στη μόνη πιστοποιημένη αυτή τη στιγμή κλινική γονιδιακής θεραπείας της χώρας. Η διάγνωση αυτή συμπεριέλαβε τα παρακάτω στάδια:

- 1) την αναζήτηση εκ μέρους της ασθενούς με δική της πρωτοβουλία της γενετικής της διάγνωσης
- 2) την γενετική συμβουλευτική προς αυτήν πριν την γενετική της διάγνωση
- 3) την γενετική ανάλυση
- 4) την ορθή και ολοκληρωμένη ερμηνεία του γενετικού της αποτελέσματος
- 5) την επικοινωνία των αποτελεσμάτων στην ασθενή, ώστε να κατανοήσει πλήρως τη σημασία του συγκεκριμένου γενετικού αποτελέσματος
- 6) τη στοχευμένη γενετική ανάλυση των μη πασχόντων γονέων της, ώστε να τεκμηριωθεί η φορεία της παθογόνου γενετικής παραλλαγής
- 7) την καθοδήγηση της ασθενούς βήμα βήμα προκειμένου να υποβληθεί στις απαραίτητες ορθές κλινικές εξετάσεις από ειδικούς οφθαλμιάτρους, ώστε να προσδιορισθεί ότι εκτός από υποψήφια ήταν και κλινικά κατάλληλη για την γονιδιακή θεραπεία
- 8) την αποδοχή, την εμπιστοσύνη και τη γενναιότητα εκ μέρους της ασθενούς σε όλη αυτή τη διαδικασία.

Εύχομαι την καλύτερη έκβαση στη θεραπεία που έλαβε.

Μόλις περιέγραψα την ιατρική ακριβείας. Υπάρχουν ακόμα 8 ασθενείς που φέρουν προσβεβλημένο το ίδιο γονίδιο στην in house βάση γενετικών αιτιών των Ελλήνων αμφιβληστροειδοπαθών. Κάποιοι δεν είναι κλινικά κατάλληλοι λόγω προχωρημένης εκφύλισης του αμφιβληστροειδούς και κάποιοι δεν είναι έτοιμοι για προσωπικούς λόγους, το οποίο είναι αναφαίρετο δικαίωμα τους. Ο αριθμός, που θεωρείται μεγάλος για τον συγκεκριμένο τύπο της πάθησης, δεν είναι συμπτωματικό ή συγκυριακό γεγονός, αλλά αποτέλεσμα ενός αγώνα πολλών ετών. Αγώνα προσωπικού αλλά και ενός ολοένα αυξανόμενου αριθμού πεφωτισμένων οφθαλμιάτρων που έχουν στηρίξει αυτή την προσπάθεια καθιέρωσης της Γενετικής Οφθαλμολογίας στη χώρα μας από το 2003 και τους οποίους έχω αναγνωρίσει πολλάκις μέσα από τις ομιλίες και εργασίες μου.

Εγώ προσωπικά, αυτή τη στιγμή ευχαριστώ την ασθενή και τους εμπλεκόμενους σε αυτό το εγχείρημα οφθαλμιάτρους για την άψογη συνεργασία μας.

Ακολουθούν και άλλα γονίδια προς θεραπεία και οι ασθενείς μας είναι γενετικά ταυτοποιημένοι και έτοιμοι από καιρό. Το γεγονός της πρώτης γονιδιακής θεραπείας στη χώρα μας είναι η επαναστατική αρχή ενός νέου δρόμου αντιμετώπισης των κληρονομικών αμφιβληστροειδοπαθειών- και όχι μόνον!