

Dziedziczne neuropatie nerwów wzrokowych – nowe perspektywy

Maciej R. Krawczyński

Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu

Centra Genetyki Medycznej GENESIS sp. z o.o. w Poznaniu

Do niedawna, rozpoznanie dziedzicznych neuropatii nerwów wzrokowych ograniczało się do dwóch jednostek chorobowych – neuropatii typu Lebera (LHON) i zaniku typu Kjera (ADOA). Ich diagnostyka molekularna oznaczała jedynie rutynowe badanie trzech mutacji mtDNA lub wariantów strukturalnych genu *OPA1*, a leczenie było niemożliwe.

W ostatnich latach jesteśmy świadkami przełomu w każdym aspekcie tego zagadnienia. Nowe techniki diagnostyczne, oparte na sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS), pozwoliły na identyfikację nieznanych wcześniej genokopii LHON dziedziczonych autosomalnie recesywnie, a także wielu nowych genów odpowiedzialnych za ADOA oraz ich ciężkie, recesywne odpowiedniki. Wszystkie okazały się należeć do grupy chorób mitochondrialnych.

Obserwowany postęp w terapii to już nie tylko leczenie LHON z użyciem idebenonu, ale również obecnie rejestrowana terapia genowa najczęstszej mutacji przyczynowej m.11778G>A oraz obiecujące prace nad regeneracją nerwów wzrokowych z wykorzystaniem pluripotencjalnych indukowanych komórek macierzystych (iPSC) uzyskiwanych zarówno *in vitro*, jak i *in vivo*.

Dziedziczne neuropatie nerwów wzrokowych powinny więc być obecnie postrzegane jako grupa wysoce heterogennych chorób mitochondrialnych, skutecznie i szybko diagnozowanych, i potencjalnie poddających się leczeniu w przypadku szybkiego postawienia rozpoznania.

Hereditary optic nerve neuropathies – a new perspective

Maciej R. Krawczyński

Chair and Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences

GENESIS Centers for Medical Genetics, Poznan, Poland

Until recently, diagnosis of hereditary optic nerve neuropathies was limited to two clinical entities – Leber optic neuropathy (LHON) and Kjer optic atrophy (ADOA). Dedicated molecular diagnostics was also limited to routine testing for three mtDNA mutations and structural variants of the *OPA1* gene, and the treatment was impossible.

In the last years we are the witnesses of rapid progress in every aspect of this issue. New diagnostic techniques, based on the next generation sequencing (NGS), allowed for identification of earlier unknown, autosomal recessive LHON genocopies, as well as many new causative genes of ADOA and its severe, recessive forms. They all turned out to belong to the group of mitochondrial disorders.

The progress in therapy is no longer limited to LHON treatment with idebenone, but it also means a gene therapy for the most frequent m.11778G>A mutation (currently under EMA registration) and promising studies on optic nerve regeneration with induced pluripotent stem cells (iPSC) obtained both *in vitro* and *in vivo*.

Therefore, hereditary optic nerve neuropathies should be now perceived as a group of highly heterogenous mitochondrial disorders, that can be quickly and efficiently diagnosed, and potentially treated in the case of quick diagnosis.



Ukraińskie Towarzystwo Okulistyczne podczas wojny
Ukrainian Society of Ophthalmologists during the War

Nataliya Pasyechnikova

Corr. member of NAMS of Ukraine, Prof., Dr. Med. Sc.

President of Ukrainian Society of Ophthalmologists

Director of the Filatov Institute of Eye Diseases and Tissue Therapy of the NAMS of Ukraine

Today Ukraine is experiencing the most difficult times due to Russia's military aggression. Ukraine's eye care delivery is facing multiple challenges, with the situation growing more dire by the day. The Ukrainian Society of Ophthalmologists and the Filatov Institute of Eye Diseases and Tissue Therapy of the NAMS of Ukraine continue providing eye care for Ukrainian citizens. The Filatov Institute, being the main scientific and methodological institution, is a landmark for all ophthalmologists of Ukraine. The lecture will tell what difficulties and problems arise in the work of ophthalmologists during wartime and how to solve them. Despite difficult times, the Institute continues to develop and implement new technologies such as creating an artificial cornea, using high-frequency electric welding of biological tissues, using infrared transillumination, studying heat fluxes of the eye, and improving vitreoretinal surgery for ocular trauma. As we continue to work and feel the support of the world, we are confident that a peaceful and joyful life will return to our land very soon. Especially, we would like to thank Polish Ophthalmological Society for their support of Ukraine during the difficult times of the war. We express our sincere gratitude to everyone, who participated for getting involved and for helping to provide urgently needed medical equipment as humanitarian aid.