**Klinika za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“ je svjetski certificirani Centar izvrsnosti za provedbu genskog liječenja nasljednih distrofija mrežnice**

Ostvarivanjem statusa **certificiranog Centra izvrsnosti za provedbu genskog liječenja nasljednih distrofija mrežnice** početkom ove godine, **Klinika za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“** pozicionirala je Republiku Hrvatsku kao **prvu zemlju u istočnoj i jugoistočnoj Europi** koja primjenjuje ovu inovativnu gensku terapiju nasljednih distrofija mrežnice, te kao **šestu zemlju u svijetu**, nakon SAD-a, Velike Britanije, Njemačke, Francuske, Izraela.

Certifikat za primjenu ovog izrazito zahtjevnog i sofisticiranog genskog liječenja nasljednih distrofija mrežnice još je jedan iskorak koji potvrđuje najviše standarde rada Centra izvrsnosti pri Klinici za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh", a pacijentima za koje dosad nije bilo terapijskih rješenja ovime je pružena nada za doživotnim očuvanjem vida, tim više što je riječ o području teških i rijetkih bolesti, gdje su potrebe još uvijek nedovoljno realizirane.

Postupak liječenja genskom terapijom provodi se isključivo u certificiranim centrima izvrsnosti, ustanovama koje moraju ispunjavati izrazito visoke kliničke, znanstvene, tehnološke i kadrovske uvjete nužne za aplikaciju ove terapije koje određuju stroga i znanstveno utemeljena regulativa EU-a i EMA-e.

Sam postupak certificiranja Klinike za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“ trajao je godinu dana, a za status centra izvrsnosti, ustanova koja provodi kirurški postupak liječenja mora okupiti subspecijaliste dječje oftalmologije, retinologe, najmanje tri vitreoretinalna kirurga s višegodišnjim iskustvom u operacijama stražnjeg segmenta oka, magistre farmacije i visokoeducirano sestrinsko osoblje.

**Klinika za očne bolesti Kliničke bolnice „Sveti Duh“** u Zagrebu, ujedno je i Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za dječju oftalmologiju i strabizam te Suradni centar Svjetske zdravstvene organizacije za dječju oftalmologiju.

**Nasljedne distrofije mrežnice dovode do potpunog gubitka vida**

* Nasljedne distrofije mrežnice (*engl.* *Inherited Retinal Dystrophies* – IRD) obuhvaćaju genetski i fenotipski heterogenu **skupinu nasljednih bolesti, kojima su zajednički progresivni** gubitak fotoreceptora mrežnice i **gubitak vida, uzrokovani mutacijom u jednom od preko 260 različitih gena.**
* Retinalna distrofija dijagnosticirana kao **Leberova kongenitalna amauroza (LCA)** ili **pigmentna retinopatija (RP)**, **kronična je, progresivna očna bolest povezana s mutacijom gena RPE65**. Ubraja se u **vrlo rijetke bolesti** (pojavnosti 1/200000) te se **procjenjuje kako u Republici Hrvatskoj od ove bolesti boluje 5-18 bolesnika.**
* Donedavno neizlječiva, ova **nasljedna, genetski uvjetovana bolest**, **najčešće nastupa u ranom djetinjstvu**, a karakterizira je smanjena sposobnost mrežnice da reagira na svijetlo, zbog čega se u početku manifestira slabijim vidom u mračnijim uvjetima i noću. **Dolazi do postupnog gubitka vida koji završava sljepoćom, u trećem do četvrtom desetljeću života**. Do tada, bolesnici imaju ozbiljnih teškoća s vidom zbog čega gube samostalnost u obavljanju svakodnevnih obaveza, što dovodi do značajnih promjena kvalitete života.
* **Nasljedne distrofije mrežnice danas je moguće liječiti** zahvaljujući dostupnosti **inovativne genske terapije** koja je u liječenju pacijenata s mutacijom gena RPE65 pokazala iznimne rezultate. Za uspješnost liječenja ovih pacijenata **ključno je na vrijeme postaviti točnu kliničku, a zatim i genetsku dijagnozu bolesti putem genetskog testiranja** kako bi se na vrijeme utvrdilo postoji li mogućnost liječenja mrežnične distrofije primjenom genske terapije.
* Sama terapija djeluje tako da se sintetizirani, zdravi gen, umotan u kapsulu virusa dostavlja u preostale žive stanice mrežnice čime se nadomješta funkcija bolesnog, oštećenog gena i osigurava zaustavljanje bolesti. Zdravi gen ubacivanjem u stanice oka ne utječe na funkcionalnost preostalih gena u stanici što je izrazito važno za sigurnost primjene ovog lijeka. Lijek se primjenjuje jednokratno, injekcijom prvo u jedno, a zatim u razmaku od najmanje šest dana i u drugo oko, a njegov je učinak, smatra se, doživotan.

**Genetska testiranja pacijentima omogućuju vrijedne informacije o vlastitoj bolesti i terapijskim mogućnostima**

* Nasljedne bolesti mrežnice imaju niz preklapajućih simptoma, a upravo **genetsko testiranje pomaže u postavljanju točne dijagnoze i jasnije prognoze bolesti**.
* **Procjenjuje se da u Republici Hrvatskoj boluje oko 800-1.000 osoba od nasljednih distrofija mrežnice** te je za one kojima je **uzrok bolesti mutacija RPE65 gena**, dostupna **inovativna terapija koja može dovesti do značajnog poboljšanja vida**
* **Genetsko testiranje** pacijenata s potvrđenom distrofijom mrežnice **neophodno je za identifikaciju onih pacijenata na koje se može primijeniti inovativno terapijsko rješenje.**
* Oboljelima od nasljednih distrofija mrežnice, ovakva testiranja omogućuju **dobivanje vrijednog genetskog profila**, uključujući i slučajeve kad bolest nije uvjetovana mutacijom RPE65 gena. Svaka spoznaja o bolesti iznimno je vrijedna te je **za očekivati kako će u skorijoj budućnosti biti dostupne učinkovite inovativne terapije i za liječenje nasljednih distrofija mrežnice koja nisu uvjetovane mutacijom RPE65 gena**. To znači da pristupom genetskom testiranju i pacijenti pridonose razvoju medicine i novih terapijskih rješenja. Ako precizno znamo uzroke pojedinih bolesti, znanost može tražiti medicinska i terapijska rješenja.