

## Geneticky podmíněná onemocnění oka v Romské populaci

Petra Lišková<sup>1,2</sup>, Jana Natálie Rysková<sup>1</sup>, Monika Chylová<sup>1</sup>, Ľubica Ďudáková<sup>1</sup>, Jana Jedličková<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze; <sup>2</sup>Oční klinika, 1. LF UK a VFN v Praze

**Úvod:** Spektrum geneticky podmíněných onemocnění oka v romské populaci není příliš probádán.

**Cíle:** Cílem práce bylo podat informaci o molekulárně genetických nálezech u romských pacientů s dědičnými onemocněními oka vyšetřených v České republice.

**Metodika:** Analýza klinických očních nálezů a detekovaných patogenních variant u romských pacientů vyšetřených v Centru klinické oční genetiky při Oční klinice 1. LF UK a VFN v Praze. Mutace byly zjišťovány pomocí Sangerova a exomového sekvenování v Laboratoři pro studium vzácných nemocí, KPDP, 1. LF UK a VFN v Praze.

**Výsledky:** Zjištěna byla řada patogenních variant v genech LCA5, RDH12, ABCA4, CTDP1, CLN7, PRSS56, CYP1B1, OPA1 a ADGRV1 a s nimi asociované fenotypy zahrnující dystrofie sítnice (různé varianty), syndrom kongenitální katarakty, faciálního dysmorfizmu a demyelinizační neuropatie, nanofthalmus, neuronální ceroidní lipofuscinóza - typ 7, kongenitální glaukom, atrofie optiku a Usherův syndrom.

**Závěr:** Geneticky podmíněná oka jsou v romské populaci žijící na území ČR velmi pravděpodobně poddiagnostikována. Je třeba aktivně pátrat po jedincích s LCA na podkladě mutací v genu RPE65, kteří by mohli být vhodní k léčbě genovou terapií.

*Podpořeno grantem z Islandu, Lichtenštejnska a Norska v rámci Fondů EHP 2014-2021 č. ZD-ZDOVA2-001.*