



מחלות עיניים גנטיות - גם אצל מבוגרים

הסימפטומים, דרכי הטיפול וחשיבות האבחון המוקדם במחלות עיניים גנטיות בגיל המבוגר | ד"ר מרים ארנברג בשיתוף עמותת לראות

עשויים להופיע בגילאי העשרה, או בעשורים מתקדמים יותר, בהתאם לצורת התורשה ובהתאם לגן שבו הופיעה המוטציה. הסימפטומים של RP בר"כ נעשים משמעותיים יותר לאורך השנים. על מנת לאבחן RP, יש להשלים בדיקת רופא עיניים ובדיקות עזר כגון בדיקת שדה ראייה, בדיקות הרמיה של הרשתית (OCT) ובדיקות תפקוד של הרשתית (כגון ERG). לאחר מכן נלקחת בדיקת דם לגנטיקה במטרה למצוא את הגן המשובש. קיים טיפול בסל הבראות לאחר הגנים שגורם ל-RP וישנם מחקרים רבים נוספים שמטרתם לפתח תרופות למחלה זו.

הגיל והרקע הגנטי

מחלות עיניות גנטיות נוספות שמופיעות בגיל המבוגר עשויות לפגוע בשדה הראייה המרכזי ולגרום למעשה לידידה בחדות הראייה ולכתם מרכזי שזו לכל מקום שהמטופל מביט עליו. במצב כזה קשה לזהות פנים של אדם העומד ממול, יש קושי ניכר בקריאה וכמובן גם בנהיגה, ולעיתים יש גם הפרעה בזיהוי צבעים. אחת המחלות מקבוצה זו הינה Adult Onset Best Vitelliform Dystrophy, אשר מופיעה בעשור ה-4 עד ה-6 לחיים. בהתחלה הידידה בראייה היא קלה ביותר, אך עם הזמן, המחלה במרכז הרשתית הולכת ומתקדמת ובד בבד יש ידידה בראייה והפרעה בשדה הראייה המרכזי. גם במחלה זו, רופא העיניים נעזר בבדיקות עזר ובדיקות גנטיות לצורך אבחונה. ישנן מחלות גנטיות נוספות אשר מופיעות עם סימנים דר"מים למתואר לעיל, אך נראות אחרת ברשתית ואף נגרמות מגנים אחרים ותפקיד רופא העיניים לזהות בדיוק את טיב המחלה.

ישנן מחלות עיניים שיש להן מרכיב גנטי, אך הגנטיקה כשלעצמה אינה הגורם היחיד להופעת המחלה. מחלת הגלאוקומה, וכן מחלה הקרויה "ניזון מרכז הראייה על רקע של גיל" (AMD) הינן שתי המחלות שביחד גורמות למרבית המקרים של לקויות ראייה ועיוורון במבוגרים. שתי המחלות נגרמות אמנם מהשפעה של מספר גורמים, אך בשתייהן מהווה המרכיב הגנטי חלק לא מבוטל. לכן, אם ידוע על בן משפחה מבוגר עם אחת מהמחלות הללו (הורה/דוד/סב), מומלץ להיבדק אצל רופא עיניים באופן



ד"ר מרים ארנברג | צילום: יח"צ

שגרתי לצורך אבחון מוקדם וטיפול מתאים. ד"ר מרים ארנברג הינה מומחית ברפואת עיניים, במרכז הרפואי שניידר

בשיתוף עמותת לראות

בגיל מבוגר יותר. על פי רוב, מחלות העיניים הגנטיות פוגעות בשתי העיניים, לא תמיד בו זמנית ובאותה רמת חומרה, אך בדרך כלל המצב די סימטרי בשתי העיניים.

RP - המחלה השכיחה

רטיניטיס פיגמנטוזה (RP) הינה המחלה השכיחה ביותר מבין מחלות העיניים הגנטיות. המחלה נקראת רטיניטיס פיגמנטוזה על שם הפיגמנט הכהה שאפשר לראות בהיקף הרשתית של המטופל. השכיחות הכללית שלה היא כ-1:3500 והיא פוגעת גם באוכלוסייה הערבית וגם באוכלוסייה היהודית - בכל העדות. בצורתה השכיחה RP מתבטאת בקושי בראייה בלילה

או בתנאים בהם יש תאורה עמומה וכן בהפרעה בשדה הראייה ההיקפי. כאשר יש פגיעה בשדה הראייה ההיקפי, החולה מתאר דברים שמופיעים לפתע מולו, שלא שם לב אליהם קודם. לכן, למי שסובל מ-RP אסור לנהוג. סימני המחלה

דומה לספר שמורכב מרצף של אותיות שיוצרות מילים ומשפטים, כך גם "ספר ההוראות" לתפעול הגוף שלנו מורכב מרצף אותיות (חומצות נוקלאוטידיות) שיוצרות את הגנים ואת הכרומוזומים. "שגיאת כתיב" ברצף האותיות שיוצרות את הגן, נקראת בשפה הרפואית מוטציה. מוטציה יכולה להיות חסרת משמעות מבחינת קריאת הגן (באנלוגיה למילים - כמו ההבדל שבין המילה קופסא לקופסה), או יכולה לשבש לחלוטין את קריאת המילה (מיטה או מיתה). מאחר ו"ספר ההוראות" לתפעול הגוף (ה-DNA) עובר מהורים לילדים, קיימת אפשרות שמחלה גנטית תועבר מההורים לילדיהם.

מקובל לחשוב שמחלות גנטיות שפוגעות בעיניים הן מחלות שמופיעות בגיל הינקות והילדות. ואכן, למעלה מ-60% ממחלות העיניים שגורמות ללקות ראייה בילדות הינן גנטיות, אך קיימות גם מחלות גנטיות שיכולות להופיע