

Különleges szembetegségek

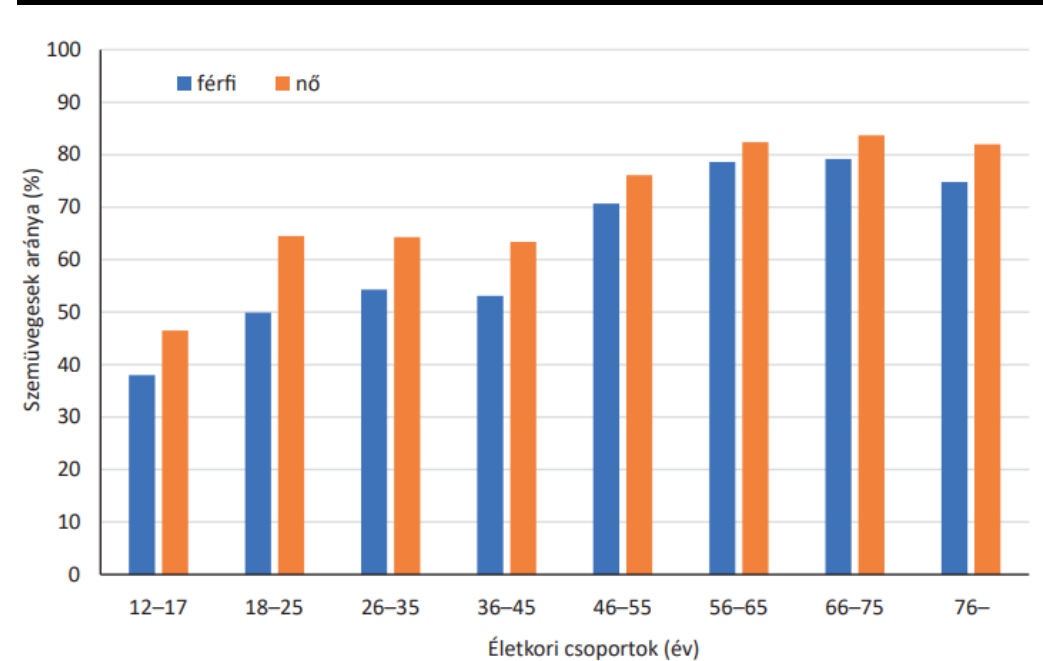
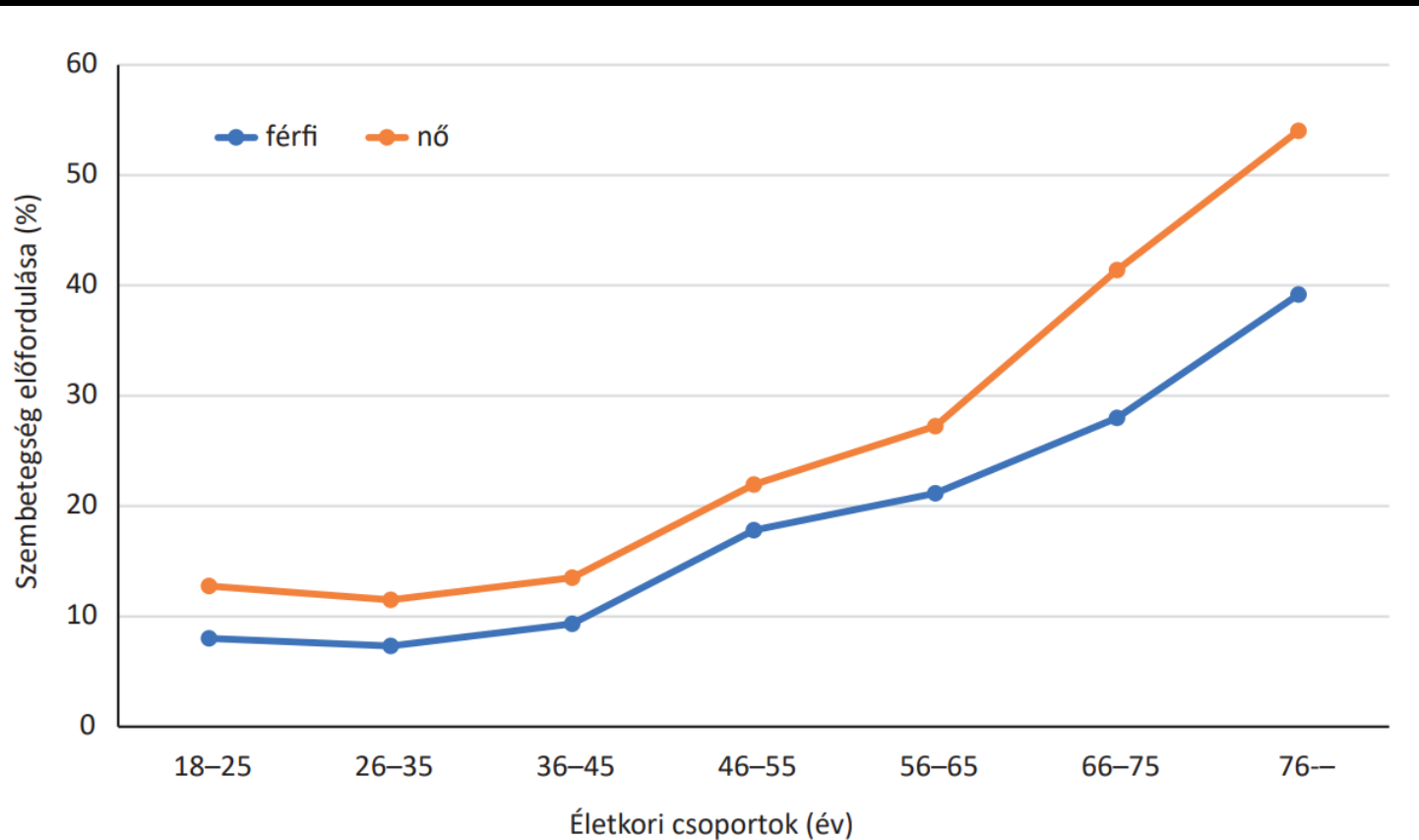
Hol tart most a gyógyíthatatlan szembetegségek orvoslása?

Szembetegségek

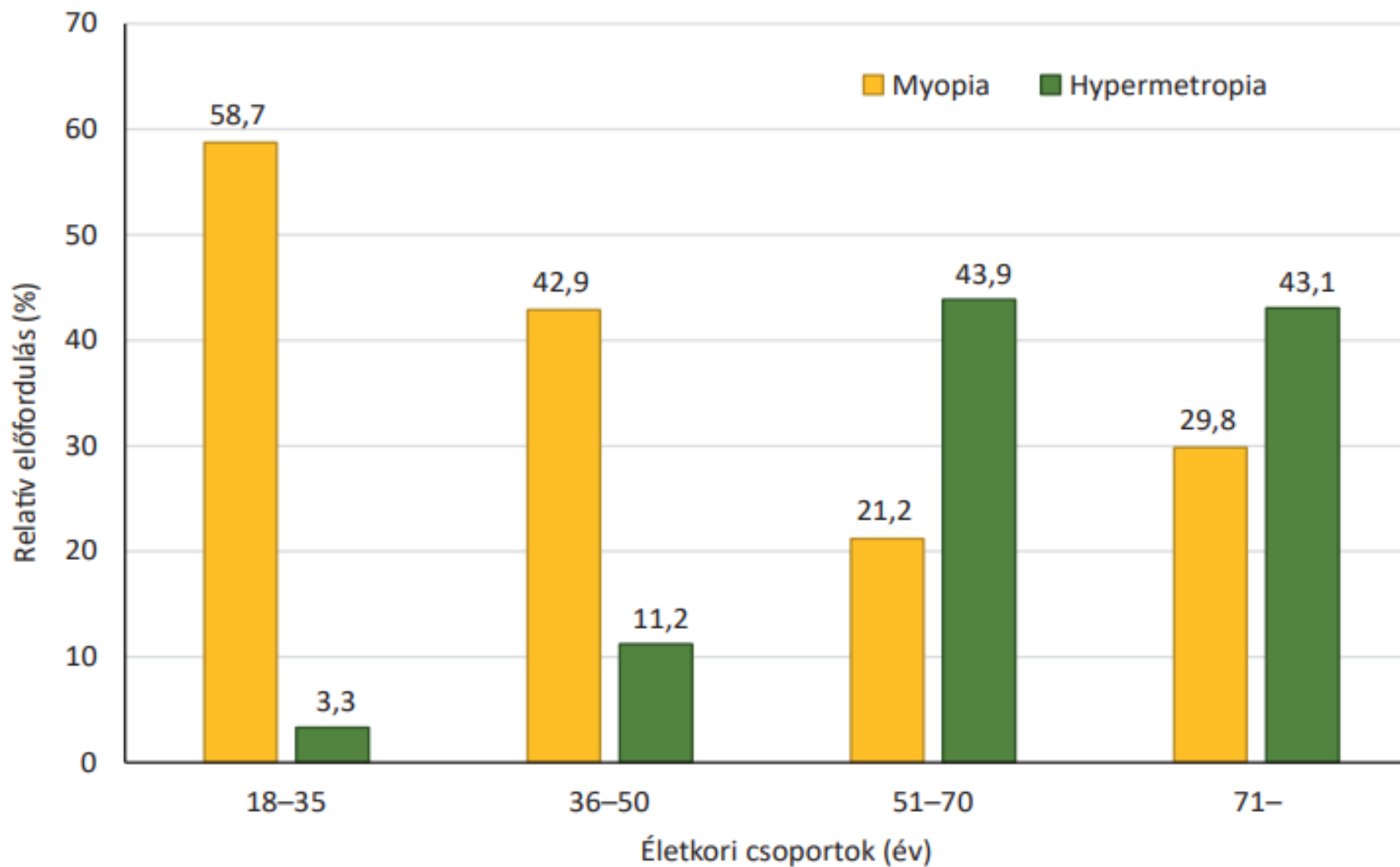
- Hol hogyan találkozhatunk vele?
- Hol kell megvizsgálni?
- Hogyan lehet gyógyítani, megelőzni?
- Mit értek én ma különleges szembetegségek alatt és miért?
- Na de ki az a Roska Botond?
- Akkor most a vakság gyógyítható?
- Mi lesz, ha „A legrosszabb forgatókönyv” valósul meg?

Hol találkozhatunk vele?

- Az országos szűrőprogram keretében megjelent (2011-2022)
- 168 522 fő, 12 és 99 év közötti korú személy
- 18,1%-nak van valamilyen szembetegsége



Miért érdemes erről beszélni?



| A rövidlátók és a túllátók aránya a vizsgált lakosság különböző életkori csoportjaiban (2014-2019)

Kihez forduljunk, mikor?

Háziorvos

Bármikor bármilyen panasszal

Rendelési időben, akár telefonon

Körzeti szemész

Kórházakban, érdemes időpontra érkezni

Általánosabb vizsgálatok széles körére

Szemklinika

Szükséges időpontot kérni

Komplexebb vizsgálatok széles köré

A bázeli Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology

Indokolt esetben, közvetve az orvos által

Génvizsgálatokra

Megelőzhető a látásromlás?

- Egészséges életmód
 - Keringési rendszer, anyagcsere folyamatok, tápanyagok
- „Monotonitástól való védelem:”
- 3x20-as szabály:
 - Fókuszáljunk el 20 percenként 20 másodpercre 20 lábra!
- Ne felejtsünk el pislogni! (Pislogjunk akár tudatosan!)
- Óvakodjunk a képernyők kék fényétől!
- Mediterrán étrend
- Foglalkozzunk vele, ha már ismert valamilyen problémánk és hallgassunk a (valódi) szakemberekre (is)!

Mire gondolok a különleges szembetegségekkel?

- Genetikai eredetűek
 - Nem gyógyíthatóak vagy kezelhetőek a „szokványos” módon
 - Jelenleg is kutatják ezeket
 - Van amelyik már részben vagy egészben gyógyítható
-
- Prioritást élvez: Retinitis pigmentosa – retina pigmentáció
és klinikai alfajtái
- + Érdekesség

Szembetegségek

Ritkább szembetegségek eredete

- Autoimmun vagy gyulladásos
- Szerzett, akár anyagcserezavarral összefüggő
- Genetikai-, öröklött betegségek

Louis Braille

- Született 1809, élt 43 évet
- Tanított
- Egyik szemére megsérült, mindkettőre elvesztette látását
- 1824: Hatpont-rendszer
- (nem az első, de mai napig a legelterjedtebb, legpraktikusabb tapintás alapú írásrendszer)

Hogyan kaphatjuk meg és mi is az a Retinitis pigmentosa?

- Szemideghártya-gyulladás
- A retina fokozatos leépülése
- Először a pálcikák pusztulnak, farkasvakságot majd látótérszűkületet okoz
- Majd végül a csapok, így a színérzékelés és végül a teljes fényérzékelés elvesztése
- Progresszív jellegű-,
- egyéni lefolyású látásvesztés

Klinikai altípusok, kísérő tünetek alapján

- Nem szindrómás
 - Csak a retina érintett.
- Szindrómás

Más szerveket is érintő betegségek kísérik

 - Usher-szindróma
 - Bardet-Biedl szindróma
 - Senior-Løken szindróma
 - Refsum-kór
 - Alström-szindróma

Usher-szindróma

- Usher 1. típus
 - Születéstől súlyos hallásvesztés vagy sükettség
 - Később egyensúlyzavar
 - RP tünetei gyerekkorban kezdődnek (~10 éves kor körül)
- Usher 2. típus
 - Mérsékelt-súlyos halláscsökkenés
 - Normális egyensúly
 - RP serdülőkorban vagy fiatal felnőttkorban jelentkezik
- Usher 3. típus
 - Progresszív halláscsökkenés (nem születéstől)
 - RP fiatal felnőttkorban
 - Változó egyensúlyzavar
- Autoszomális recesszív öröklődésű.
- Több mint 10 gén mutációja okozhatja.
- Ezek a gének olyan fehérjéket kódolnak, amelyek a belső fül szőrsejtjeinek és a retina sejtjeinek működéséhez szükségesek.
- A retina fotoreceptorai degenerálódnak (klasszikus RP)
- A fülben a szőrsejtek károsodása szenzorneurális halláskárosodást okoz.
- Diagnózis
 - Szemészeti vizsgálatok (OCT, ERG, látótér); audiológiai tesztek
 - Genetikai vizsgálatok a típus meghatározására
 - Charles Usher brit szemész írta le 1914-ben.

Kezelés és innovációk

- Látás: jelenleg tüneti kezelés, de:Luxturna génterápia (RPE65 mutációra engedélyezve, de Usherben ritka ez a mutáció); Retina implantátumok (Argus II – kutatás alatt)
- Hallás: Cochleáris implantátumok (különösen Usher 1 és 2), Hallókészülékek (Usher 2 és 3)
- Innovációk: Génterápia (USH2A, MYO7A) állatkísérletekben ígéretes.

Antiszensz oligonukleotid terápia (QR-421a) → jelenleg klinikai vizsgálatokban

Bardet-Biedl szindróma

Autoszomális recesszív öröklődés

Több mint 20 gén (BBS1–BBS20) okozhatja

Ezek a gének a sejtek „csillóinak” (cilia)

működésében fontosak → ciliopátia

A retina fotoreceptorainak csillói károsodnak (RP)

Több szervrendszer érintett, mert a csillók a vesében,
a hormonrendszerben és az agyban is fontosak

Kezelés és innovációk

- Látás: jelenleg tüneti (mint RP-nél általában)
- Vesebetegség: korai felismerés, dialízis, transzplantáció
- Hormonpótlás: hipogonadizmus kezelésére

Innovációk:

- Génterápiás kísérletek egyes BBS génekre állatkísérletekben
- Ciliopátiák közös terápiás célpontjainak kutatása

Tünetek

- Retinitis pigmentosa (általában gyermekkorban kezdődő)
- Polydactylia (többlet ujjak)
- Elhízás
- Vesefunkciós zavarok
- Szellemi fejlődési elmaradás
- Hipogonadizmus (nem megfelelő nemi fejlődés)

Diagnózis

- Szemészeti vizsgálat + rendszeres belgyógyászati kontroll
- Genetikai vizsgálat (BBS gének)

Történet

- Georges Bardet és Arthur Biedl írta le egymástól függetlenül.

Senior-Løken szindróma

- Autoszomális recesszív öröklődés
- *NPHP1-5* gének mutációi
- Szintén ciliopátia
- RP + veseproblémák
- Veseelégtelenség (nephronophthisis) gyakori gyermekkorban

Tünetek

- Gyermekkorban RP-szerű látásromlás
- Gyorsan romló vesefunkció → végstádiumú veseelégtelenség 10–20 éves kor körül

Diagnózis

- Szemészeti vizsgálat
- Vesefunkciók (nephronophthisis)
- ellenőrzése
- Genetikai vizsgálat

Kezelés és innovációk

Látás: tüneti

Vesebetegség: dialízis, vesetranszplantáció

Innováció: ciliopátiák közös gyógyszeres célpontjai (pl. cAMP-modulátorok)

Refsum-kór

- Autoszomális recesszív öröklődés
 - Leggyakoribb gén: PHYH (fitánsav- α -hidroxiláz hiány), ritkábban PEX7
 - Peroxiszomális anyagcsere-betegség $\rightarrow$ a fitánsav lebontása károsodik
 - A fitánsav felhalmozódik a szervezetben (vérplazmában és szövetekben), toxikus hatásokat okoz az idegrendszerben és a retinában.
- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none">• Tünetek• Retinitis pigmentosa tünetei: farkasvakság, szűkülő látótér• Ataxia (járászavar)• Süketség (szenzorineurális halláscsökkenés)• Szaglásvesztés (anosmia)• Bőrmegvastagodás, pikkelyszerű hámlás (ichthyosis)• Szívritmuszavarok (súlyos esetben életveszélyes)• Diagnózis• Vér fitánsavszintjének mérése (emelkedett)• Szemészeti vizsgálatok (OCT, ERG)• Genetikai vizsgálat (PHYH, PEX7) 5 | <ul style="list-style-type: none">• Kezelés és innovációk• Étrendterápia:<ul style="list-style-type: none">• Fitánsavszegény diéta (teljesen kerülni kell a tejtermékeket, kérődző állatok húsát és bizonyos halakat)• Plazmaferézis: Súlyos esetekben a fitánsav gyors eltávolítása a vérből• Innováció:• Génterápiás és enzimterápiás kutatások• Fitánsav metabolizmust javító gyógyszerjelöltek fejlesztése• Történet: Sigvald Refsum norvég neurológus írta le 1946-ban. Az első sikeres étrendterápiát az 1960-as években vezették be, ami máig alapja a kezelésnek. |
|--|---|

Alström-szindróma

- Autoszomális recesszív öröklődés
- Okozó gén: ALMS1
- Az ALMS1 fehérje a csillók működésében és sejtosztódásban vesz részt. A hibás fehérje miatt a retina fotoreceptorai degenerálódnak.
- Progresszív fotoreceptor pusztulás és más szervek (szív, vese, máj, hallás) érintettsége.
- Tünetek
 - Szemészeti: Gyermekkorban jelentkező nystagmus és fényérzékenység, progresszív látásromlás, farkasvakság, végül vakság a 2. életévtizedben
 - Egyéb tünetek: Szenzorineurális halláscsökkenés
 - Elhízás, inzulinrezisztencia → 2-es típusú diabétesz
 - Kardiomiopátia (gyakran halálos a korai felnőttkorban)
 - Máj- és vesefunkció károsodás
- Diagnózis
 - Klinikai gyanú + genetikai vizsgálat (ALMS1)
 - Szemészeti vizsgálatok (ERG, OCT)
 - Multiszisztémás szűrés (EKG, hallásvizsgálat, vércukor)

Kezelés és innovációk

- Látás: tüneti (fényvédelem, látássegítő eszközök)
- Szív- és anyagcsere-betegségek kezelése

Innováció:

- ALMS1 génterápia kísérleti fázisbanőssejtterápiás próbálkozások a retina helyreállítására

Történet:

- Carl-Henry Alström és munkatársai írták le 1959-ben
- Ritka betegség: kb. 1:1 000 000 előfordulás.

Ki Roska Botond?

Eredetileg zenésznek készült,
de egy kézsérülés után orvosira jelentkezett.

A Semmelweis Egyetemen szerzett diplomát,
Majd Berkeleyben PhD-zett neurobiológiából,
és posztdoktorként a Harvardon tanult.

Ma a bázeli Molekuláris és Klinikai Szemészeti Intézet (IOB) igazgatója

Optogenetikai látás-helyreállítás – Ő és csapata olyan génterápiát fejlesztett, amely fényérzékennyé tevő fehérjéket juttat a retina ganglion-sejtjeibe. Ezek speciális szemüveggel kombinálva képesek részben visszaadni a látást vak embereknek.

2021-ben első emberi kísérlet eredményét a Nature Medicine-ben publikálják,
ahol egy vak beteg ismét képes volt tárgyakat érzékelni.

Retina organoidok létrehozása emberi őssejtekből.
→ személyre szabott gyógyszerterjesztés és szervpótlás

Számítógépes látásrekonstrukció: algoritmusok segítségével modellezzik a retina működését, hogy a bionikus szemek és agy-gép interfészek még pontosabbak legyenek.



Díjai

2020 – Körber-díj – retina organoidaok, retina jelfeldolgozás-dekódolása

2024 – Wolf-díj – optogenetikai látás-helyreállítás

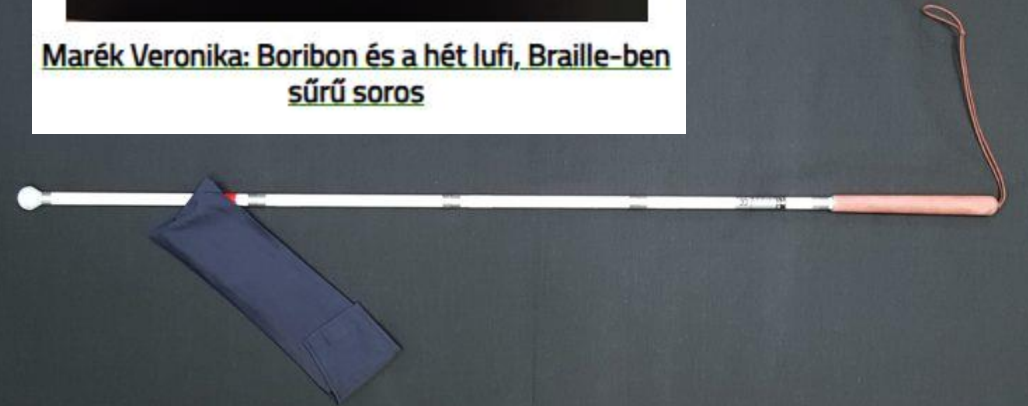


Mi van, ha a legrosszabbra számítunk?

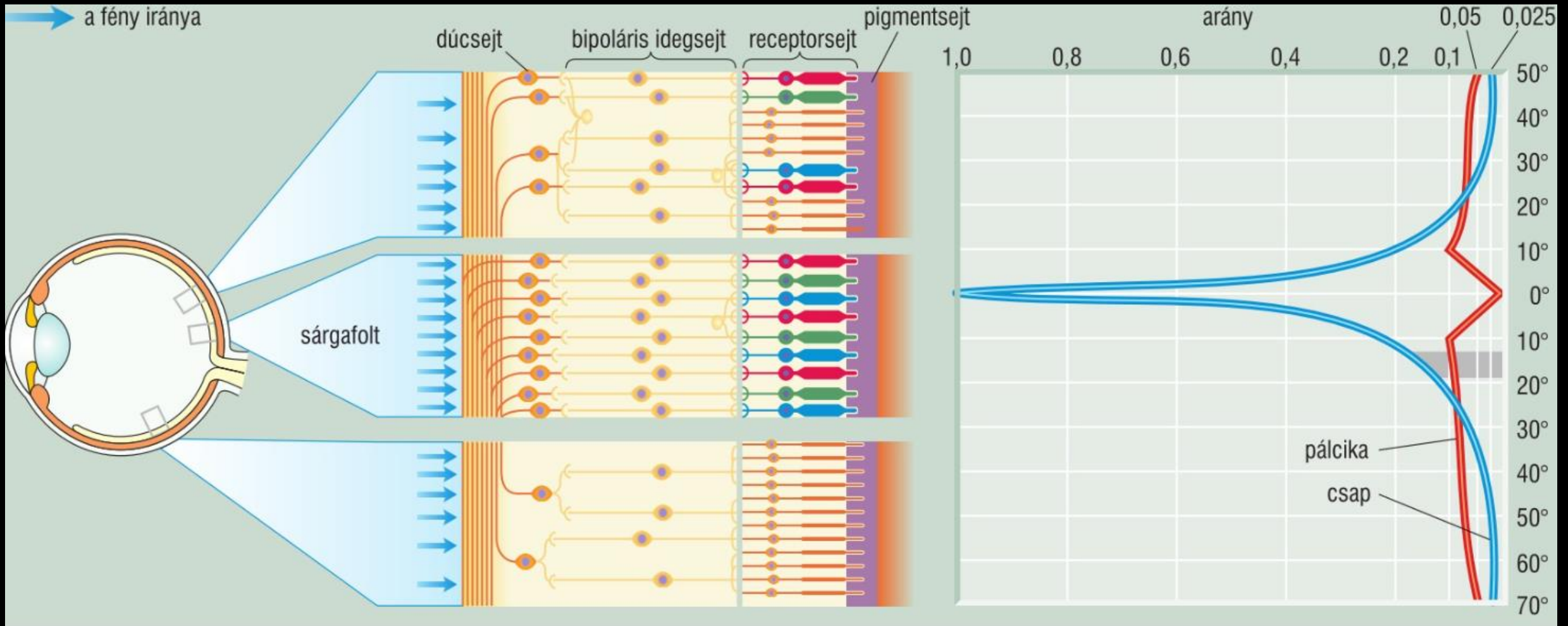
Vakok és Gyengénlátók Integráló
és Sportegyesülete



Marék Veronika: Boribon és a hét lufi, Braille-ben
sűrű soros



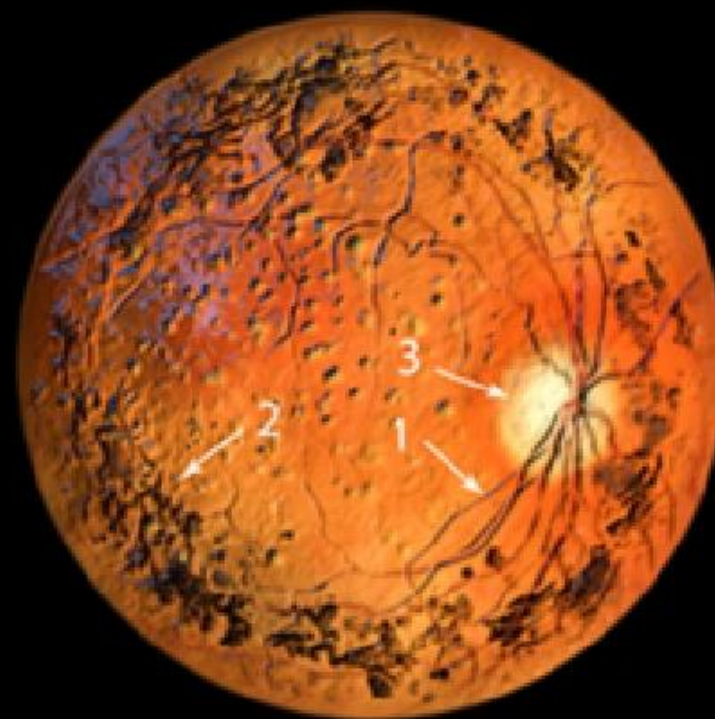
A szem felépítése



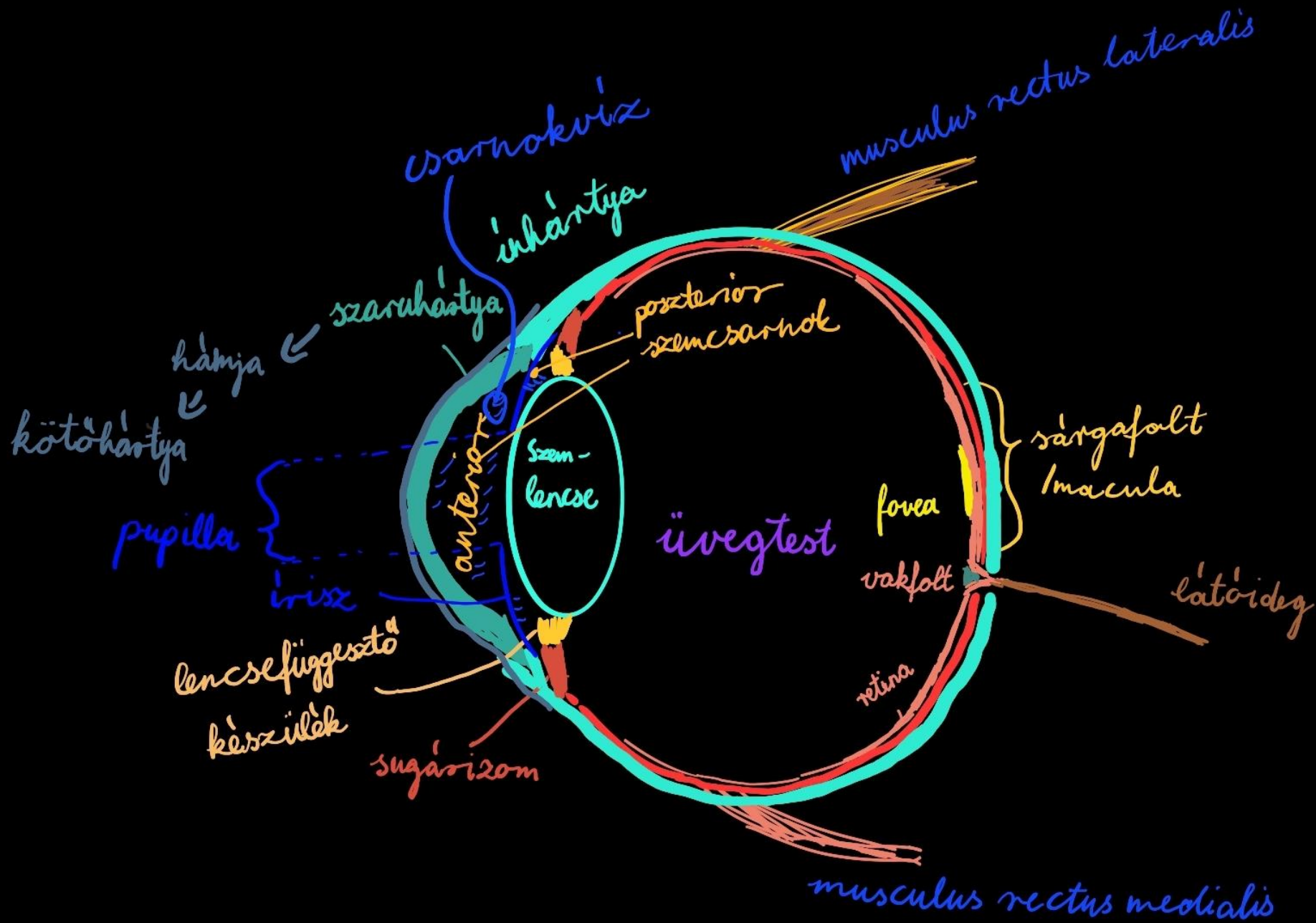
Retinita pigmentară

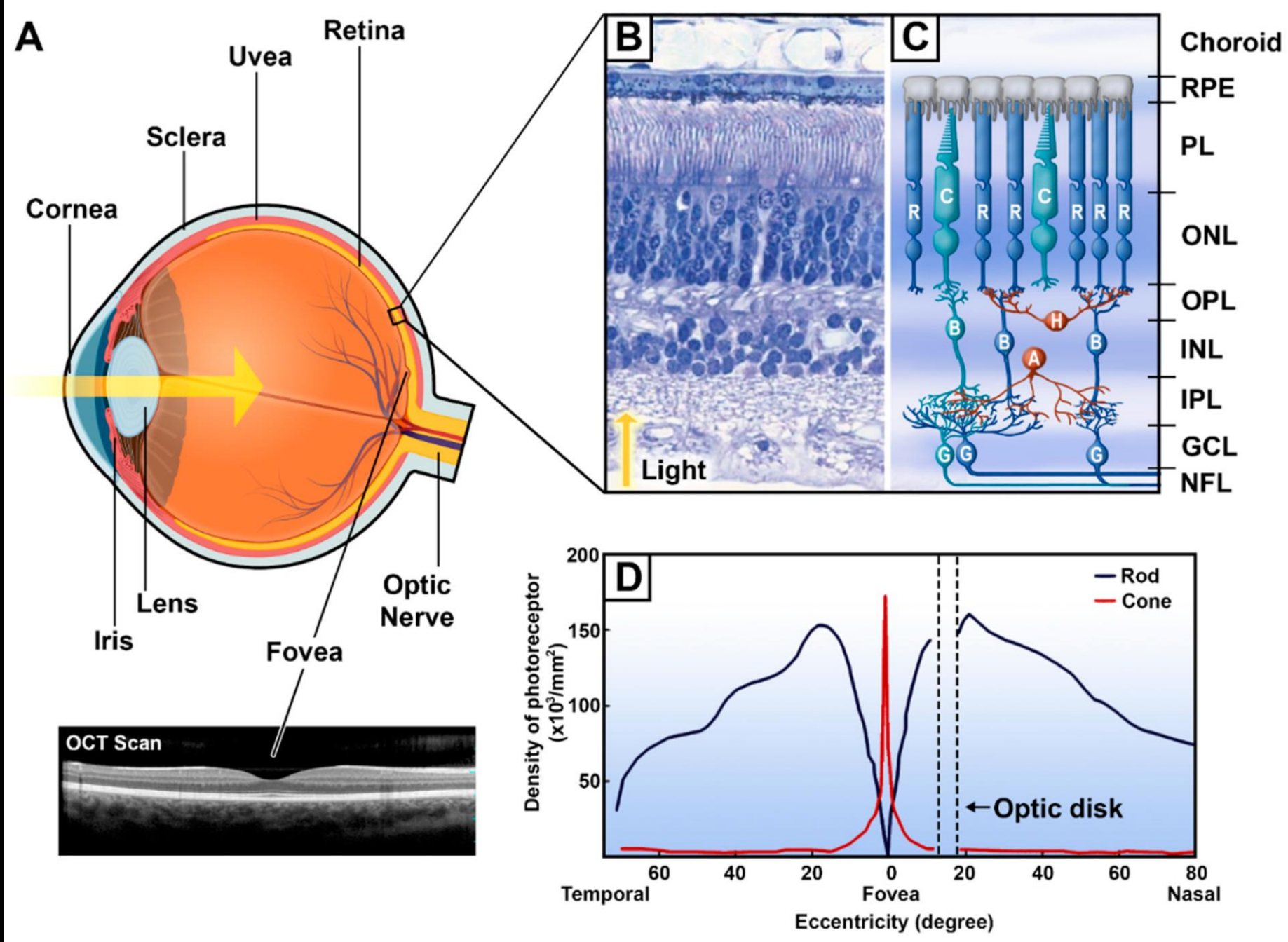


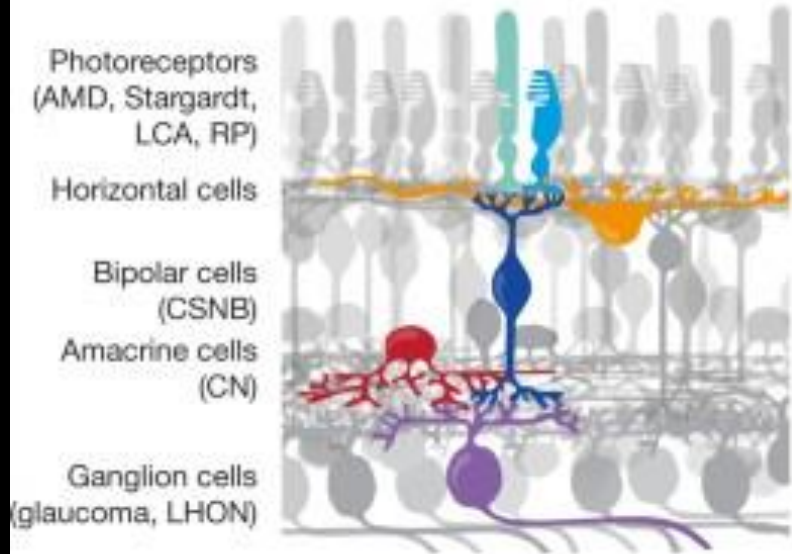
retina normală a
ochiului



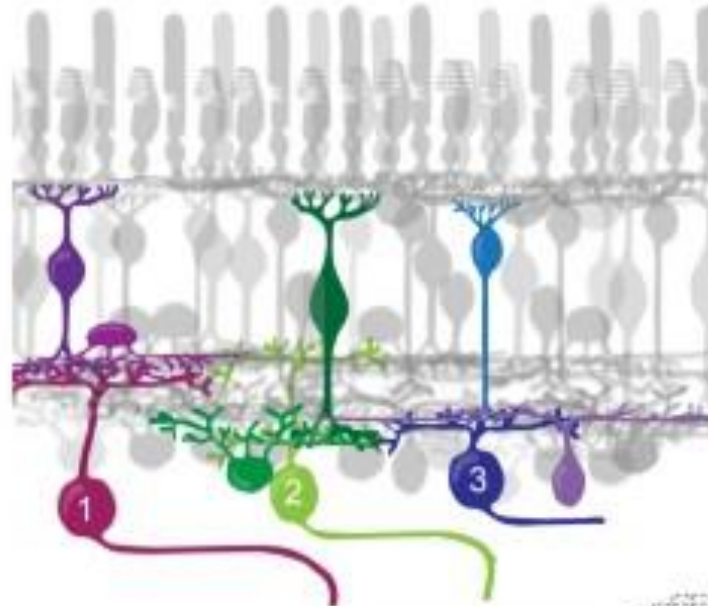
vase de sânge atenuate (1), spicule
osoase pigmentare (2), aspect
ceros al discului (3)





a**b**

Input:



Output:



1

2

3

4

30

Köszönöm a figyelmet!

Irodalomjegyzék

- Németh J, Nagy ZZ, Tapasztó B, Daiki T, Resch M, Dankovics G, Barna I. Szemészeti eredmények Magyarország átfogó egészségvédelmi szűrőprogramjában, 2011–2022 [Ophthalmological results in the Hungarian comprehensive health care screening program, 2011-2022]. Orv Hetil. 2023 Feb 19;164(7):253-259. Hungarian. doi: 10.1556/650.2023.32701. PMID: 36806105.
- Ryan's Retina (7th Edition); Yanoff & Duker: Ophthalmology (5th Edition); MozaWEB\Biológia
- Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. Lancet. 2006;368(9549):1795–1809. doi:10.1016/S0140-6736(06)69740-7
- Verbakel SK et al. Non-syndromic retinitis pigmentosa. Prog Retin Eye Res. 2018;66:157–186. doi:10.1016/j.preteyeres.2018.03.005
- Daiger SP et al. RetNet: Retinal Information Network (<https://sph.uth.edu/retnet/>)
- Roska, B. (2020). Sikerült funkcionális emberi retinát létrehozni laboratóriumi körülmények között. Semmelweis Egyetem Hírek. Elérhető: <https://semmelweis.hu/hirek/2020/10/06/sikerult-funkcionalis-emberi-retinat-letrehozni-laboratoriumi-korulmenyek-kozott/> (Letöltve: 2025.07.08.)
- Roska, B. et al. (2021). Partial recovery of visual function in a blind patient after optogenetic therapy. Nature Medicine, 27(7), 1223–1229. DOI: 10.1038/s41591-021-01351-4
- Körber-Stiftung. (2020). Körber European Science Prize 2020 awarded to Botond Roska. Elérhető: <https://koerber-stiftung.de/en/koerber-prize> (Letöltve: 2025.07.08.)
- Wolf Foundation. (2024). Wolf Prize in Medicine 2024. Elérhető: <https://wolfffoundation.org/prize/medicine/> (Letöltve: 2025.07.08.)
- Telex.hu. (2021). Roska Botond optogenetikai áttörése: egy vak ember újra látott. Elérhető: <https://telex.hu/techtud/2021/06/17/roska-botond-optogenetika-latas-latasserult-vaksag-genterapia> (Letöltve: 2025.07.08.)
- Brain Vision Center. (2025). Prof. Dr. Botond Roska. Elérhető: <https://brainvisioncenter.com/en/munkatarsak/prof-dr-botond-roska/> (Letöltve: 2025.07.08.)
- <https://vgyse.hu/szakosztalyaink/csorgolabda/#bwg2/6>
- bolt.mvgyosz.hu
- Semmelweis Klinika orvosai