

## ZWYRODNIENIE BARWNIKOWE SIATKÓWKI – PERSPEKTYWY DIAGNOSTYCZNE I TERAPEUTYCZNE

### RETINITIS PIGMENTOSA – A DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC PERSPECTIVE

#### Słowa kluczowe

Diagnostyka, leczenie, terapia genowa, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, terapia komórkowa

#### Key words

Diagnostics, treatment, gene therapy, retinitis pigmentosa, cell therapy

#### Streszczenie

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (*retinitis pigmentosa* – RP) to heterogenna grupa obejmująca wiele genetycznie uwarunkowanych dystrofii pręcikowo-czopkowych o wspólnym obrazie klinicznym. Pacjenci najczęściej skarżą się na pogorszenie widzenia zmierzchowego, ubytki w polu widzenia, a z czasem także i na obniżenie ostrości wzroku. Na obraz kliniczny tej choroby składają się zmiany na dnie oka pod postacią charakterystycznego przegrupowania barwnika na poziomie nabłonka barwnikowego, tzw. komórek kostnych, bladej tarczy nerwu wzrokowego, uboższego rysunku naczyniowego.

Dzięki rozwojowi metod analizy genetycznej, w tym sekwencjonowania nowej generacji, obecnie możliwa jest identyfikacja mutacji u około 30–80% chorych. Dodatkowo, szczegółowa diagnostyka okulistyczna (z wykorzystaniem połączenia nowoczesnych metod ultraszerokokątnej oftalmoskopii, autofluorescencji dna oka, wieloogniskowej elektretinografii i optycznej koherentnej tomografii) pozwala zarówno na ustalenie diagnozy, jak i na monitorowanie progresji choroby. Dotychczas nie opracowano żadnej metody jej skutecznej terapii. Pomimo po-

#### Summary

Retinitis pigmentosa (RP) is a heterogeneous group comprising many genetically determined rod-cone dystrophies with a common clinical picture. Patients usually complain about deteriorated night vision, visual field defects and, with time, decreased visual acuity. The clinical picture of the disease consists of changes in the eye fundus in the form of a characteristic pigment rearrangement at the level of the pigment epithelium, known as bone spicules, pale optic disc and poor vascular pattern.

With the development of genetic analysis methods, including next-generation sequencing, it is now possible to identify mutations in approximately 30–80% of patients. In addition, detailed ophthalmological diagnostics (benefiting from a combination of modern methods of ultra-wide-angle ophthalmoscopy, fundus autofluorescence, multifocal electroretinography and optical coherence tomography) make it possible to not only determine a diagnosis but also monitor the progression of the disease. So far, no effective method of RP therapy has been developed. Despite initially encouraging results, multiple attempts at pharmacological and non-

czątkowo zachęcających efektów wiele prób leczenia farmakologicznego i nefarmakologicznego nie dało podstaw dla rekomendacji stosowania badanych metod terapeutycznych w tym schorzeniu.

W I Klinice Okulistyki w Szczecinie przeprowadzono pierwsze w Polsce badanie kliniczne z wykorzystaniem terapii komórkowej w formie doszkliskowej iniekcji autologicznych szpikowych komórek liniowo ujemnych w zwyrodnieniu barwnikowym siatkówki. Dzięki tej nowatorskiej metodzie stwierdzono istotny wzrost czynności bioelektrycznej centralnej siatkówki, co przełożyło się na poprawę pola widzenia w leczonych oczach. Obserwacje te mogą wyznaczyć kierunek dla przyszłych poszukiwań metod leczenia zwyrodnienia barwnikowego siatkówki.

-pharmacological treatment have failed to give rise to any therapeutic recommendation for this disease.

The first clinical trial in Poland using cell therapy in the form of intravitreal injection of autologous line-negative myeloid cells in RP patients was conducted at the First Department of Ophthalmology in Szczecin. Thanks to this innovative method, a significant increase in the bioelectrical activity of the central retina was found, which translated into visual field improvement in the treated eyes. These observations may set the direction for future search for therapeutic methods in RP.