



פרופ' יובל ירון | prof. YUVAL YARON

מומחה למיילדות, נייקולוגיה ופריון. מומחה לגנטיקה רפואית | Obstetrician Gynecologist. Medical Geneticist

תאריך: 19.4.2021

סיכום ייעוץ גנטי רפואי:

שם: איינהורן גולדמן נעמה
דרכון: 40354284
ש.ל.: 1980

אבחנה: Son with suspected Retinitis Pigmentosa (RP)
X linked choroideremia (CHM gene mutation)

בהמשך ייעוץ קודם מ- 15.3.2021

נעמה ויאיר, בני זוג בריאים ממוצא אשכנזי, ללא קרבת דם בינם. לנעמה מיופיה גבוהה (10-). בעיה דומה גם לשתי אחיותיה, אימה, ושני דודיה. לזוג בן ובת בריאים וכן בן צעיר (יונתן בן 6) החשוד כלוקה ב-RP.

דגימת דם של יונתן נשלחה למעבדת Invitae לבדיקת פאנל גנים של מחלות רשתית.
הבדיקה הדגימה אצלו 3 שינויים:

- CHM c.877C>T (p.Arg293*) hemizygous PATHOGENIC
- USH1C c.238dup (p.Arg80Profs*69) heterozygous PATHOGENIC
- FSCN2 c.870G>C (p.Glu290Asp) heterozygous Uncertain Significance

דיון:

- **שינויים בגן CHM** גורמים למחלת choroideremia המאופיינת באובדן ראייה הדרגתי אצל זכרים, עם הופעת עיוורון לילה בילדות המוקדמת, ואחריו אובדן ראייה היקפית ואובדן חדות הראייה בשלב מאוחר יותר בחיים. נקבות נשאיות בדרך כלל אינן סימפטומטיות, אם כי הן עלולות לפתח עיוורון לילה ואובדן שדה הראייה בשלב מאוחר יותר בחיים.
הגן מצוי על כרומוזום X. לזכר כרומוזום X אחד וכרומוזום Y אחד ולנקבה שני כרומוזומי X לכן גם בנוכחות מוטציה בגן על אחד מהם, הן בד"כ בריאות, או שמראות שינויים קלים יחסית. (ואכן לנשים במשפחה יש ירידה בראיה). נקבה עם מוטציה באחד מכרומוזומי ה-X שלה, נקראת נשאית. לנשאית יש בכל הריון סיכון של 50% להעביר את הכרומוזום נושא המוטציה לצאצאיה. זכר שירש את המוטציה יהיה חולה. נקבה שתירש את המוטציה תהיה נשאית. כל בנותיו של החולה הן נשאיות.
במקרה הנוכחי השינוי בגן CHM הנו מסוג קודון פסק מוקדם הגורם ליצירת חלבון קטוע ומסווג כשינוי פתוגני. שינוי זה מסביר לדעתי את מצבו של עומר. רצוי לקבל הערכה גם מרופאי עיניים לגבי התאמת הממצאים לשינוי הגנטי שזוהה.
- **השינוי בגן USH1C** אף הוא מסווג כפתוגני אך פגמים בגן זה גורמים לתסמונת Usher מועברים בתורשה רצסיבית, כלומר לחולה יש שני עותקים פגומים ל הגן. במקרה הנוכחי, יונתן הנו נשא בלבד, וככל הנראה שינוי זה אינו גורם למצבו. בעתיד, הסיכוי שלו לצאצאים על מחלה זו תלויים בסיכוי שגם בת זוגו לעתיד תהיה נשאית.
- **השינוי בגן FSCN2** הינו שינוי שמשמעותו אינה ברורה ולעת עתה אין המלצות מיוחדות לגביו.

המלצות:

- ביקרות אצל רופאי העיניים עם התוצאה לאישור קליני של הממצא המעבדתי.
- לבדוק את נעמה ואת אחיותיה יעל ומיכל לשינוי בגן CHM.
- הרחבת הברור לבני משפחה נוספים על פי הצורך
- לכל הנשאיות ניתן להציע אבחון טרום לידתי - בסיסי שלייה או מי שפיר או לחלופין אבחון גנטי טרום השרשה של PGD של עוברים שהושגו בהפריה חיוץ גופית.
- ייעוץ גנטי חוזר עם התוצאות בכל ממצא חריג.

בברכה,

פרופ' יובל ירון
מ.ר. 20973
מנהל היחידה
לאבחון גנטי טרום לידתי
המרכז הרפואי ת"א ע"ש סוראסקי