

Η Κληρονομική Οπτική Νευροπάθεια του Leber (KONL) είναι μία ασθένεια που οδηγεί σε αμφοτερόπλευρη απώλεια της κεντρικής όρασης. Η οπτική οξύτητα μειώνεται σε 6/60 ή λιγότερο, με τον ασθενή να παραμένει ουσιαστικά τυφλός στις περισσότερες περιπτώσεις. Κληρονομείται από τη μητέρα στους απογόνους της, μέσω μεταλλάξεων στο μιτοχονδριακό DNA. Αυτές οι μεταλλάξεις σχετίζονται με το Σύμπλοκο I της αλυσίδας μεταφοράς ηλεκτρονίων της Οξειδωτικής Φωσφορυλίωσης και οδηγούν στη διαταραχή της. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την καταστροφή των γαγγλιακών κυττάρων του αμφιβληστροειδή, των οποίων οι νευράξονες δημιουργούν το οπτικό νεύρο. Έτσι επέρχεται ατροφία του οπτικού νεύρου και τύφλωση. Όμως μόνο ορισμένο ποσοστό των φορέων, κυρίως αυτοί που είναι άνδρες, εκδηλώνει KONL. Η ιδιαιτερότητα αυτή υποδεικνύει έναν πιο σύνθετο μηχανισμό εκδήλωσης της KONL που ακόμα και σήμερα δεν είναι πλήρως κατανοητός. Οριστική θεραπεία για την KONL δεν υπάρχει. Αναδυόμενες θεραπείες όπως η φαρμακευτική ουσία ιδεβενόνη και η γονιδιακή θεραπεία βρίσκονται υπό μελέτη και τα μέχρι τώρα αποτελέσματα είναι ενθαρρυντικά.

Λέξεις-Κλειδιά: Κληρονομική οπτική νευροπάθεια του Leber, οπτικό νεύρο, μιτοχονδριακές μεταλλάξεις, Οξειδωτική Φωσφορυλίωση, γαγγλιακά κύτταρα αμφιβληστροειδούς, ιδεβενόνη, γονιδιακή θεραπεία.