



12. Tydzień MÓZGU w Poznaniu

15-19 marca 2021
w godz. 17-19, wstęp wolny

Organizatorzy:



Polska Akademia Nauk Oddział w Poznaniu
Instytut Chemii Bioorganicznej PAN
Instytut Genetyki Człowieka PAN

Prof. dr hab. med. Maciej Krawczyński
Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego

PIĄTEK - 19 marca 2021 r., g. 18.00

DZIEDZICZNE ZANIKI NERWÓW WZROKOWYCH

Dziedziczne zaniki nerwów wzrokowych stanowią heterogenną klinicznie i genetycznie grupę chorób. Stanowią tym samym wyzwanie diagnostyczne, a nade wszystko terapeutyczne zarówno dla okulistów, jak i genetyków klinicznych. Do najczęstszych z nich należą zanik nerwów wzrokowych Lebera (LHON) oraz zanik nerwów wzrokowych Kjera (ADOA). Znanych jest jednak również wiele innych postaci choroby, zarówno izolowanych, jak i zespołowych o bardzo różnej etiologii.

W ramach wykładu omówione zostaną podstawy symptomatologii i diagnostyki tej grupy chorób, z uwzględnieniem trudności wyzwań, przed jakimi staje genetyk klinicznych w trakcie poradnictwa genetycznego. Omówione zostaną również ekscytujące i coraz bardziej obiecujące możliwości terapeutyczne.