

:: Zespół Axenfelda i Regiera

Orpha number: ORPHA782

STRESZCZENIE

Zespół Axenfelda i Regiera (ARS) to ogólny termin używany do określania genetycznych zespołów, w których głównym objawem fizycznym jest dysgeneza przedniego odcinka oka. U pacjentów z ARS mogą występować różne wrodzone anomalie. Częstość występowania zespołu szacowana jest na 1/200000 urodzeń. Objawy kliniczne ARS są bardzo zmienne; można je podzielić na oczne i nie oczne. Nieprawidłowości oczne głównie dotyczą tęczówki [niedorozwój, przemieszczenie źrenicy lub otwory tęczówki „udające” dodatkowy otwór źrenicy (polycoria)], rogówki [przesunięta do przodu, nierówna i z wystającą linią Schwalbego (ang. posterior embryotoxon)] oraz kąta przesączania [zrosty między linią Schwalbego a pasmami odchodzącymi od obwodowej części tęczówki]. Dysgeneza oka w ARS może powodować wzrost ciśnienia śródgałkowego (IOP) prowadzącego do jaskry. Jaskra może rozwinąć się w dzieciństwie, ale z reguły rozpoczyna się w wieku młodzieńczym lub wczesnej dorosłości, czasami w średnim wieku. Najbardziej charakterystyczne objawy nie dotyczące oczu to łagodna dysmorfia czaszkowo-twarzowa, nieprawidłowe zęby oraz nadmiar skóry wokół pępka. Nieprawidłowości środkowej części twarzy obejmują hiperteloryzm, telekantus, niedorozwój szczęki ze spłaszczeniem środkowej części twarzy, wydatne czoło oraz szeroką, płaską nasadę nosa. Nieprawidłowości zębów polegają na mikrodoncji i hipodoncji. Może występować także spodziectwo u mężczyzn, zarośnięcie odbytu, nieprawidłowości przysadki i opóźnienie wzrastania. U pacjentów z ARS wykryto mutacje w genach czynników transkrypcyjnych *PITX2* (4q25) i *FOXC1* (6p25). Zidentyfikowano dużą liczbę różnych mutacji, ale nie ustalono jednoznacznej korelacji genotyp-fenotyp. Mutacje w genie *PITX2* są wykrywane głównie u pacjentów bez zmian ocznych. W 60% przypadków nie jest znane podłoże genetyczne defektu; co najmniej dwa inne *loci* zostały zidentyfikowane u pacjentów z ARS. ARS diagnozuje się na podstawie badania okulistycznego i klinicznego. Badanie genetyczne może zostać przeprowadzone w celu potwierdzenia diagnozy. Diagnostyka różnicowa obejmuje hipoplazję tęczówki (IH), pierwotną jaskrę wrodzoną (PCG) oraz anomalię Petersa (sprawdź te terminy). Brak innych nieprawidłowości rogówki, takich jak rogówka olbrzymia, zrośnięcie twardówki z rogówką (sclerocornea) oraz zmętnienie rogówki pomaga w odróżnieniu ARS od innych nieprawidłowości przedniego odcinka oka. Jeżeli mutacja powodująca chorobę została zidentyfikowana w rodzinie, możliwa jest diagnostyka prenatalna dla kobiet w ciąży obciążonej ryzykiem. Zaburzenia, które obejmują spektrum ARS są dziedziczone w sposób autosomalny dominujący z wysoką penetracją. Poradnictwo genetyczne powinno być zaoferowane pacjentowi i jego rodzinie. Raz do roku konieczne jest badanie lampą szczelinową, łącznie z gonioskopią,



pomiarem ciśnienia śródgałkowego oraz funduskopią, aby ocenić warstwę włókien nerwowych siatkówki i tarczę nerwu wzrokowego pod kątem ewentualnej jaskry. Niezbędne jest badanie perymetrem automatycznym (automatyczny pomiar pola widzenia) jeżeli zachodzi podejrzenie jaskry. W przypadku rozwoju jaskry przed operacją wskazane jest terapia lekami celem obniżenia ciśnienia śródgałkowego (IOP). Leki, które obniżają wydzielanie płynów (beta-blokery, alfa-agoniści i inhibitory anhidrazy węglanowej) są bardziej skuteczne niż te, które mają wpływ na odpływ. Jednakże alfa-agoniści powinny być stosowane ostrożnie u małych dzieci, ze względu na depresyjny wpływ na ośrodkowy układ nerwowy (OUN). Operację przeprowadza się jeżeli krople do oczu nie wystarczają do obniżenia IOP; metodą z wyboru jest trabekulektomia z jednoczesnym wykorzystaniem antymetabolitów. Jeżeli u pacjentów z przemieszczeniem źrenicy i dodatkowymi otworami źrenicy występuje fotofobia można użyć soczewek kontaktowych, aby zakryć otwory w tęczówce. Rokowanie jest dobre, szczególnie jeżeli nie występuje jaskra.

Recenzent-ekspert:

- Prof. Tümer, Dr Bach-Holm

Aktualizacja: Lipiec 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

