

:: Bestin vitelliforminen makuladystrofia

YHTEENVETO

Perinnöllinen makulan dystrofia eli verkkokalvon pigmenttiepiteelin aistinsolujen surkastuminen, jolle on ominaista kellertävän materiaalin kertyminen verkkokalvon alle makulan alueelle ja keskeisen näön heikkeneminen. Näkö on normaali syntyessä. Oireet alkavat lapsena tai joskus myös myöhemmin teini-iässä (5-13-vuotiaana), vaihteittain. Ensivaihe on oireeton ilman tyypillisiä silmänpohjan muutoksia. Toisessa vaiheessa makulaan muodostuu tyypillinen munankeltuaismainen (vitelliforminen) muutos, joka sitten muuttuu epähomogeenisemmaksi. Kolmannessa vaiheessa muutokseen kehittyy kellertävää nestettä, joka lopulta purkautuu ja jättää jälkeensä arpia, jotka huonontavat keskeistä näköä. Suonikalvoon voi kehittyä komplikaationa verkkokalvon keskikuopan alle uudissuonikalvo, joka on lapsilla harvinainen. Värien erotuskyvyn poikkeavuutta ja kuvan vääristymistä voi esiintyä, mutta normaali perfeerinen näkö ja hämäräadaptaatio säilyy. Oireiden alkamisikä ja näönmenetyksen vaikeusaste vaihtelevat suuresti perheiden jäsenistä ja perheistä toiseen, joillakin silmänpohjan muutokset eivät aiheuta oireita. Tauti on kolme kertaa yleisempi miehillä kuin naisilla.

Tauti periytyy autosomissa vallitsevasti, penetranssi on täydellinen. Useimmissa tapauksissa taudin aiheuttaa mutaatiot *BEST1*-geenissä, joka koodaa verkkokalvon pigmenttiepiteelillä ilmenevää kloridikanavaa, bestrofin-1. Tämän proteiinin vika aiheuttaa epänormaalin ionien vaihdon seurauksena lipofuskiinin kertymistä. Diagnoosi perustuu sukutietoihin, näkötesteihin ja silmänpohjan tutkimukseen (jossa keltaiset, pyöreät lipofuskiinin kertymät näkyvät makulassa). Lisätutkimuksina voidaan käyttää elektoretinogrammia (ERG), jonka löydös jää normaaliksi ja elektro-okulografiaa (EOG), joka mittaa silmän pintapotentiaaleja. Siinä ns. Arden suhde on matala, 1.0-1.3 (normaali on yli 1.8). Silmänpohjan valokerroskuvauksessa (optical coherence tomography eli OCT) voi näkyä lipofuskiinia valoa aistivien solujen ja verkkokalvon välissä. Diagnoosi varmistetaan geenianalyysillä. Sikiödiagnostiikka on mahdollista niissä perheissä, joissa tautia aiheuttava mutaatio on tiedossa.

Oireiden alkamisikä ja näönmenetyksen vaikeusaste vaihtelevat suuresti perheiden jäsenistä ja perheistä toiseen. Hoito on symptomaattista. Näönkuntoutuksen apuvälineitä tarvitaan, kun näkö on huomattavasti heikentynyt. Vuosittaista silmälääkärin tutkimusta suositellaan. Tupakanpolto lisää makulan uudissuonien muodostumista, joten sitä tulisi välttää. Fotodynaaminen hoito verteporfiinia käyttäen, suora laserhoito tai endoteelikasvutekijän vasta-aine (bevasitsumabi)



saattavat olla uudissuonien hoitovaihtoja. 7-9 %:lla potilaista näkö ei koskaan heikkene, mutta heilläkin on poikkeava EOG ja normaali ERG. Esiintyvyydeksi on arvioitu Ruotsissa 1/5000 ja Tanskassa 1/67 000.

Asiantuntijat:

- Prof. Ian MACDONALD

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: December 2013

Translation updated: November 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

