

## :: Coatsin tauti

Orpha number: ORPHA190

### YHTEENVETO

Idiopaattinen tauti, jolle on tyypillistä retinan suonien telangiektasiat (päätesuonten laajentumat) sekä retinan sisäisen tai sen alaisen nesteen kertyminen, mikä voi johtaa verkkokalvon irtoamiseen. Tautia esiintyy tavallisesti nuorilla lapsilla toispuoleisena ilman muita oireita, 80 % potilaista on poikia.

Oireet kehittyvät enimmäkseen 6-8-vuotiaana. Taudin varhaisvaiheet ovat oireettomat ja kehitys vaihtelee. Kun lapset eivät yleensä valita toisen silmän näön menetystä, diagnoosi perustuu usein epänormaaliin pupillarefleksiin, joka voi näkyä parhaiten valokuvissa punasilmäisyytenä. Muita tavallisia taudin paljastumistapoja ovat karsastuksen ilmaantuminen tai näön seulontatutkimukset koulussa. Taudin myöhäisiä oireita ovat retinan irtoaminen, valkea mustuainen ja kivulias ahdaskulma-glaukooma.

Taustalla on retinan kapillaarien endoteelikerroksen epänormaali läpäisevyys yhdessä poikkeavien perisytytien kanssa, mikä aiheuttaa taudille tyypillisen verisuonien vuodon. Se ei ole perinnöllinen, mutta Norrien taudin pseudoglioman NDP -geenin somaattisten mutaatioiden on epäilty vaikuttavan taudin synnyssä. Diagnoosiin päästään oftalmoskopialla, fluoreskeiniangiografialla sekä kuvantamisella. Oftalmoskopiassa nähdään toisessa silmässä retinan verisuonien teleangiektasiat ja aneurysmat.

Hoito riippuu taudin vaikeusasteesta. Lieviä perifeeristen suonien poikkeavuuksia voidaan seurata toistuvilla silmänpohjakuvauksilla. Kun verkkokalvon suonista on jo tihkunut nestettä, niiden laser- tai joskus kryohoito on aiheellinen. Pidemmälle edenneessä taudissa tarvitaan kirurgiaa. Useimmissa tapauksissa hyvällä hoidolla saadaan aikaan taudin tasaantuminen, vaikka neste ja makulan arvet usein huonontavat näköä. Tutkimuksen mukaan 16 %:lla potilaista näkö oli vähintään 20/50 ja 47 %:lla sairastuneen silmän näkö oli kädenliikkeitä tai ei lainkaan valon aistimusta. Silmistä noin 20 % saattaa vaatia poistamista. Vuosittainen ilmaantuminen on Englannissa alle 1/1 000 000.



## Asiantuntijat:

- Tri Baker HUBBARD
- Tri Philip LAIRD

## Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: July 2013

Translation updated: December 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.

---

