

## :: Χοριοειδηρεμία

Αριθμός Orphanet: ORPHA180

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η χοριοειδηρεμία (CHM) είναι μια δυστροφία του χοριοαμφιβληστροειδούς, που κληρονομείται με τον φυλοσύνδετο τρόπο (X-linked) και χαρακτηρίζεται από προοδευτική εκφύλιση του χοριοειδούς, του μελαχρωστικού επιθήλιου του αμφιβληστροειδούς (RPE) και του αμφιβληστροειδούς.

Ο επιπολασμός εκτιμάται μεταξύ 1/50.000-1 / 100.000. Επηρεάζονται οι άρρενες, οι οποίοι εμφανίζουν νυκταλωπία την πρώτη ή τη δεύτερη δεκαετία της ζωής, που ακολουθείται από περιφερική στένωση του οπτικού πεδίου και εξελίσσεται από δακτυλιοειδή σκοτώματα, σε ομόκεντρη απώλεια του οπτικού πεδίου. Η μείωση της οπτικής οξύτητας είναι τελικά αντιληπτή στη μέση ενήλικη ζωή. Παράλληλα, οι αλλαγές που παρατηρούνται στον βυθό, στα αρχικά στάδια αποτελούνται από διάσπικτες εναποθέσεις μελαγχρωστικής και εστιακές περιοχές ατροφίας του χοριοειδούς στο επίπεδο του ισημερινού του βυθού. Στα τελικά στάδια, υπάρχουν εκτεταμένες εκφυλιστικές αλλοιώσεις του RPE με υπολείμματα αγγείων του χοριοειδούς χιτώννα εμφανή μόνο στην ωχρά κηλίδα, πολύ περιφερειακά στον αμφιβληστροειδή και κοντά στον οπτικό δίσκο. Σε προχωρημένα στάδια, ο σκληρός χιτώννας γίνεται ορατός, κατά την εξέταση του βυθού στις συνολικές περιοχές ατροφίας του χοριοειδούς και του RPE. Οι γυναίκες φορείς δεν παρουσιάζουν γενικά κάποια σοβαρή οφθαλμοπάθεια, αλλά μπορεί να εμφανίζουν ευδιάκριτες ανωμαλίες στο βυθό, όπως αλλαγές στη μελαχρωστική στην περιφέρεια που προσομοιάζουν πολύ με τη λεπτή κηλίδωση, χαρακτηριστικό των αρχικών σταδίων της νόσου στους άνδρες. Η CHM προκαλείται από μεταλλάξεις στο φυλοσύνδετο γονίδιο *CHM* που κωδικοποιεί μια Ras σχετιζόμενη GTPάσης Rab πρωτεΐνη συνοδείας (REP) -1. Η REP-1 είναι απαραίτητη για την μετα-μεταφραστική ενεργοποίηση και τον υποκυτταρικό εντοπισμό της Rab GTP-δεσμευτικής πρωτεΐνης που ελέγχει την διακίνηση των **κουστιδίων** κατά τα εκκριτικά και ενδοκυτταρικά μονοπάτια. Οι μεταλλάξεις στο *CHM* οδηγούν σε μειωμένη σύνδεση των πρωτεϊνών Rab στις μεμβράνες δότες, με αποτέλεσμα τον κυτταρικό θάνατο. Η κλινική διάγνωση βασίζεται στην χαρακτηριστική εμφάνιση του βυθού, την ελαττωματική προσαρμογή στο σκοτάδι, την περιφερική απώλεια οπτικού πεδίου, στο χαρακτηριστικό ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα εκφυλισμού ραβδίων - κωνίων, καθώς και στο οικογενειακό ιστορικό με φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Η γενετική διάγνωση της CHM περιλαμβάνει την μελέτη του mRNA και του DNA του γονιδίου *CHM* για την ανίχνευση των ακριβών μεταλλάξεων, των ελλειμμάτων που αφορούν πολλαπλά ή ένα εξόνια, και σε σπάνιες περιπτώσεις γενωμικών ανακατατάξεις. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια (RP), το σύνδρομο Usher τύπου 1, και την γυροειδή ατροφία του χοριοειδούς και του αμφιβληστροειδούς (δείτε αυτούς τους όρους). Η **φυλοσύνδετη** RP διακρίνεται από τη CHM από τη μετανάστευση της μελαχρωστικής ουσίας μέσα στον αμφιβληστροειδή. Επιπλέον, μόνο στη CHM υπάρχει ατροφία των χοριοτριχοειδών και του αμφιβληστροειδούς, που αφήνουν περιοχές του σκληρού



χιτώνα ακάλυπτες. Το σύνδρομο Usher τύπου 1 διαφοροποιείται από τη CHM από τις οδοντωτές περιοχές του σοβαρού εκφυλισμού του χοριοαμφιβληστροειδούς που είναι τυπικές μόνο στη CHM. Επίσης, η σοβαρή βαρηκοΐα και οι διαταραχές στην αίθουσα εμφανίζονται πολύ σπάνια σε περιπτώσεις CHM. Η γυροειδής ατροφία διακρίνεται από τη CHM λόγω των αυξημένων συγκεντρώσεων της ορνιθίνης στο πλάσμα. Ο έλεγχος θήλεων φορέων υψηλού κινδύνου καθώς και η προγεννητική διάγνωση των κυήσεων υψηλού κίνδυνου μπορεί να προσφερθεί εάν η μετάλλαξη έχει εντοπιστεί σε ένα πάσχον μέλος της οικογένειας. Η CHM κληρονομείται με τον **φυλοσύνδετο τρόπο**, με τις γυναίκες φορείς να έχουν πιθανότητα 50% να μεταδώσουν τη μετάλλαξη στους απογόνους της. Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει τακτική οφθαλμολογική εξέταση για την παρακολούθηση της εξέλιξης της CHM ή την εμφάνιση καταρράκτη, και τη χρήση των γυαλιών ηλίου για την υπεριώδη ακτινοβολία. Δεν υπάρχει επί του παρόντος διαθέσιμη θεραπεία, αλλά κλινικές δοκιμές για γονιδιακή θεραπεία είναι σε εξέλιξη. Η ασθένεια έχει ένα προοδευτικό πορεία που οδηγεί σε μειωμένη οπτική οξύτητα σοβαρά.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Carmen AYUSO GARCÍA
- Dr M. LOPEZ MARTINEZ
- Dr José María MILLÁN SALVADOR
- Dr M. PERAITA
- Dr Rosa RIVEIRO-ALVAREZ
- Dr María José TRUJILLO TIEBAS

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2