

## :: Αχρωματοψία

Αριθμός Orphanet: 49382

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αχρωματοψία (ACHM) είναι μία σπάνια αυτοσωματική υπολειπόμενη διαταραχή του αμφιβληστροειδούς που χαρακτηρίζεται από αχρωματοψία, νυσταγμό, φωτοφοβία και σοβαρά μειωμένη οπτική οξύτητα, λόγω της απουσίας ή της διαταραχής της λειτουργίας των κωνίων.

Ο επιπολασμός υπολογίζεται σε 1 / 30.000-1 / 50.000 σε όλο τον κόσμο.

Η ACHM χαρακτηρίζεται από μειωμένη οπτική οξύτητα, εκκρεμοειδή νυσταγμό, αυξημένη ευαισθησία στο φως (φωτοφοβία), ένα μικρό κεντρικό σκότωμα και μειωμένη ή πλήρη απώλεια της αντίληψης των χρωμάτων. Οι περισσότεροι άνθρωποι έχουν πλήρη ACHM, με πλήρη απώλεια της λειτουργίας και στους τρεις τύπους κωνίων. Σπάνια, τα άτομα έχουν μερική ACHM, με παρόμοια, αλλά σε γενικές γραμμές λιγότερα σοβαρά συμπτώματα.

Πέντε γονίδια (*GNAT2* (1p13), *PDE6C* (10q24), *PDE6H* (12p13), *CNGA3* (2q11.2) και *CNGB3* (8q21.3)) έχουν συσχετιστεί με την ACHM και όλα κωδικοποιούν βασικά συστατικά της διαδικασίας φωτομετατροπής των κωνίων (G πρωτεΐνη *GNAT2* > *PDE6C* / *PDE6H* φωσφοδιεστεράση > διάυλος ελεγχόμενος από κυκλικό νουκλεοτίδιο *CNGA3* / *CNGB3*). Οι μεταλλάξεις στο *CNGB3* είναι οι πιο συχνές, κι ακολουθούν εκείνες στο *CNGA3*, ενώ οι υπόλοιπες είναι σπάνιες αιτίες ACHM.

Η διάγνωση της ACHM βασίζεται στην κλινική οφθαλμολογική εξέταση, στις ψυχοσωματικές δοκιμές (π.χ. αντίληψη των χρωμάτων) και την ηλεκτροφυσιολογική μελέτη (ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα - ERG), όπου παρατηρείται απώλεια απόκρισης σε φωτοπικές συνθήκες, αλλά φυσιολογική απόκριση σε σκοτοπικές συνθήκες. Η οπτική τομογραφία συνοχής δείχνει προοδευτική διακοπή ή / και απώλεια του εσωτερικού / εξωτερικού τμήματος σύνδεσης των φωτοϋποδοχέων και εξασθένηση του μελαχρωστικού επιθηλίου του αμφιβληστροειδούς (RPE) εντός της περιοχής της ωχράς κηλίδας. Η διάγνωση επαληθεύεται με μοριακή γενετική ανάλυση των παθολόγων γονιδίων.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει μονοχρωματισμό του μπλε κωνίου (BCM), συγγενή αμαύρωση Leber, άλλες δυστροφίες κωνίων (δείτε τους όρους αυτούς) και εγκεφαλική αχρωματοψία.

Η προγεννητική διάγνωση μπορεί να προσφερθεί από εξειδικευμένα εργαστήρια σε ζευγάρια υψηλού κινδύνου.



Η ACHM κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Ο έλεγχος φορείας των μεταλλάξεων για τα μέλη της οικογένειας σε κίνδυνο είναι δυνατός, εφόσον οι μεταλλάξεις που προκαλούν την νόσο έχουν ήδη εντοπιστεί στην οικογένεια. Επιπλέον, η γενετική συμβουλευτική πρέπει να προσφέρεται σε ζευγάρια σε κίνδυνο (και τα δύο άτομα είναι φορείς της μετάλλαξης που προκαλούν την νόσο), ενημερώνοντάς τους για την πιθανότητα 25% να έχουν παιδί που να πάσχει.

Δεν υπάρχει καμία διαθέσιμη ειδική θεραπεία. Η αντιμετώπιση είναι συμπτωματική και περιλαμβάνει τακτική οφθαλμολογική παρακολούθηση. Οι ασθενείς θα πρέπει να ενημερώνονται σχετικά με τη δυνατότητα χρήσης γυαλιών ή φακών επαφής (κόκκινοι φυμέ ή καφέ) για να μειώσουν την φωτοφοβία και να βελτιώσουν την ευαισθησία αντίθεσης. Τα βοηθήματα για την χαμηλή όραση περιλαμβάνουν τους υψηλής ισχύος μεγεθυντικούς φακούς για το διάβασμα.

Η ACHM είναι συνήθως μια στατική νόσος, όμως μπορεί να συμβεί ακόμη και εκφύλιση της ωχράς κηλίδας.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Susanne KOHL

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Αύγουστος 2013

Μετάφραση: Οκτώβριος 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.

---

