

:: Νόσος Coats

Αριθμός Orphanet: ORPHA 190

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Coats (CD) είναι μια ιδιοπαθής διαταραχή που χαρακτηρίζεται από τη λαγγειεκτασίες του αμφιβληστροειδούς με εναπόθεση στον αμφιβληστροειδή χιτώνα ή υποαμφιβληστροειδικά εξιδρώματων, τα οποία δυνητικά μπορεί να οδηγήσουν σε αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς και ετερόπλευρη τύφλωση. Η CD είναι τυπικά μια μεμονωμένη και ετερόπλευρη κατάσταση που επηρεάζει κατά τα άλλα υγιή παιδιά. Η ετήσια επίπτωση είναι <math><1/1.000.000</math> στο Ηνωμένο Βασίλειο, ενώ περίπου το 80% των περιπτώσεων αφορά άρρενες. Η CD εμφανίζεται κυρίως σε αγόρια μεταξύ 6 και 8 ετών. Στα πρώιμα στάδια η νόσος είναι γενικά ασυμπτωματική και η εξέλιξη ποικίλει. Καθώς τα παιδιά με ετερόπλευρη απώλεια της όρασης συνήθως δεν παραπονιούνται για συμπτώματα, η διάγνωση συχνά βασίζεται σε μια μη φυσιολογική εμφάνιση του αντανακλαστικού του φωτός που μπορεί να φανεί καλύτερα σε φωτογραφίες ή κατά την εξέταση του κόκκινου αντανακλαστικού της κόρης του οφθαλμού. Άλλες κοινές εκδηλώσεις είναι η εμφάνιση στραβισμού (οφθαλμική μετατόπιση), ή η αποτυχία κατά την εξέταση ελέγχου ρουτίνας της όρασης στο σχολείο. Η οφθαλμοσκοπία αποκαλύπτει ετερόπλευρη τηλεγγεκτασία αμφιβληστροειδούς και ανευρύσματα των αγγείων του αμφιβληστροειδούς. Αυτό συνοδεύεται από την δημιουργία εξιδρώματων που προκαλούν κίτρινες εναποθέσεις υπαμφιβληστροειδικά. Στα πιο προχωρημένα στάδια της CD παρατηρείται ολική αποκόλληση αμφιβληστροειδούς, λευκοκορία και δευτερογενές επώδυνο γλαύκωμα κλειστής γωνίας. Η ανώμαλη διαπερατότητα των τριχοειδών ενδοθηλιακών κυττάρων στον αμφιβληστροειδή, μαζί με ανώμαλα περικύτταρα (περιαγγειακά κύτταρα), προκαλούν την αγγειακή διαρροή στον αμφιβληστροειδή που είναι το σήμα κατατεθέν της CD. Η CD δεν είναι κληρονομική, ωστόσο, σωματικές μεταλλάξεις του γονιδίου *NDP*, της Νόσου του Norrie / ψευδογλοιώματος, έχουν θεωρηθεί ότι παίζουν ένα ρόλο στην παθογένεση της CD. Η διαγνωστική προσέλαση της νόσου περιλαμβάνει έμμεση οφθαλμοσκόπηση, φλουραγγειογραφία, υπερηχογράφημα, αξονική τομογραφία και μαγνητική τομογραφία. Η πιο σημαντική διαφορική διάγνωση είναι το ρετινοβλάστωμα (βλ. τον όρο αυτό). Το Β-υπερηχογράφημα και η μαγνητική τομογραφία με γαδολίνιο βοηθά στη διάκριση μεταξύ προχωρημένου σταδίου CD και συμπανών όγκων. Άλλα νοσήματα από τα οποία πρέπει να διαφοροδιαγιγνώσκονται είναι η οικογενής εξιδρωτική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια, η νόσος Von Hippel-Lindau, η ενδιάμεση ραγοειδίτιδα και η *incontinentia pigmenti* που απαντώνται πιο συχνά αμφοτερόπλευρα, καθώς και άλλες καταστάσεις που εμφανίζουν ετερόπλευρες εντοπίσεις όπως η οφθαλμική τοξοκαρίαση και η παραμονή πρωτοπαθούς υπερπλαστικού υαλοειδούς (δείτε αυτούς τους. Η αντιμετώπιση εξαρτάται από την σοβαρότητα της νόσου. Ήπιες περιφερικές αγγειακές ανωμαλίες μπορούν να παρακολουθούνται με τακτική φωτογράφιση του βυθού. Όταν εντοπίζεται εξίδρωμα, πρέπει να πραγματοποιείται εκτομή, με χρήση λέιζερ ή λιγότερο συχνά, με κρυσθεραπεία, των μη φυσιολογικών αγγείων και της



περιοχής του αμφιβληστροειδούς χωρίς αγγεία. Σε πιο προχωρημένες περιπτώσεις μπορεί να απαιτείται η χειρουργική επέμβαση για την επανασυγκόλληση του αμφιβληστροειδούς, όπως με κύρτωση του σκληρού χιτώνα ή φωτοπηξία με λέιζερ σε συνδυασμό με υαλοειδεκτομή, μέσω της μοίρας του ακτινωτού και απομάκρυνση της υαλοειδούς μεμβράνης. Κορτικοστεροειδή ενδοϋαλοειδικά, καθώς και παράγοντας αντι-VEGF, έχουν χρησιμοποιηθεί ως ενισχυτική θεραπεία. Η πλειονότητα των περιπτώσεων σταθεροποιείται με την κατάλληλη θεραπεία, αν και το εξίδρωμα και οι ουλές της ωχράς κηλίδας συχνά θέτουν σε κίνδυνο την όραση. Μια αναδρομική μελέτη έδειξε ότι το 16% των ασθενών είχαν τελική οπτική οξύτητα 20/50 ή και καλύτερη και το 47% εντόπιζαν τις κινήσεις του χεριού, με ολική απώλεια αντίληψης φωτός στον πάσχοντα οφθαλμό. Περίπου στο 20% των οφθαλμών μπορεί να απαιτηθεί εκπηυρήνιση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Baker HUBBARD
- Dr Philip LAIRD

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2013

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.

