

:: Νόσος Oguchi

Αριθμός Orphanet: 75382

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Oguchi είναι μια αυτοσωματική υπολειπόμενη διαταραχή του αμφιβληστροειδούς που χαρακτηρίζεται από συγγενή μη προοδευτική νυχτερινή τύφλωση (βλέπε τον όρο αυτό) και το φαινόμενο Mizuo-Nakamura.

Η νόσος Oguchi είναι μια πολύ σπάνια διαταραχή και μέχρι σήμερα περιγράφονται στη βιβλιογραφία περίπου 50 περιπτώσεις. Αρχικά περιγράφηκε στην Ιαπωνία, όπου ο επιπολασμός είναι υψηλότερος, αλλά έχει βρεθεί κατά καιρούς σε ασθενείς από την Ευρώπη, την Αμερική, το Πακιστάν και τη Ινδία.

Η νόσος χαρακτηρίζεται από συγγενή μη εξελισσόμενη νυχτερινή τύφλωση και το φαινόμενο Mizuo-Nakamura το οποίο είναι μια μοναδική μορφολογική και λειτουργική ανωμαλία του αμφιβληστροειδούς, η οποία εμφανίζεται με ένα τυπικό χρυσό-κίτρινο ή ασημο-γκρι αποχρωματισμό του βυθού στην παρουσία φωτός, που εξαφανίζεται μετά την προσαρμογή στο σκοτάδι και εμφανίζεται και πάλι στο φως. Οι ασθενείς έχουν μη προοδευτική νυχτερινή τύφλωση από την παιδική ηλικία με φυσιολογική όραση την ημέρα, αλλά συχνά ισχυρίζονται ότι βελτιώνεται η ευαισθησία τους στο φως, όταν παραμένουν για μεγάλο χρονικό διάστημα σε ένα σκοτεινό περιβάλλον. Στο βυθό του οφθαλμού παρατηρείται το φαινόμενο Mizuo-Nakamura ως το μόνο χαρακτηριστικό. Παρατεταμένη προσαρμογή στο σκοτάδι για 3 ώρες ή περισσότερο οδηγεί στην εξαφάνιση των αλλαγών του φαινομένου Mizuo-Nakamura στον βυθό. Δεν υπάρχουν ενδείξεις θραυσμάτων, αλλαγών της ωχράς ή ατροφία του χοριοαμφιβληστροειδούς. Η οπτική οξύτητα είναι φυσιολογική, όπως και η διάμετρος των αιμοφόρων αγγείων του αμφιβληστροειδούς, ενώ η συνήθως φυσιολογική αντίδραση των κωνίων κατά την καταγραφή του ηλεκτροαμφιβληστροειδογραφήματος (ERG) υποδηλώνει δυσλειτουργία του αμφιβληστροειδούς και όχι εκφυλισμό.

Η νόσος Oguchi οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *SAG*, που κωδικοποιεί την αρεσίνη και εδράζεται στο χρωμόσωμα 2q37 (Oguchi τύπος 1) ή σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *GRK1*, που κωδικοποιεί την κινάση της ροδοψίνης και εδράζεται στο χρωμόσωμα 13q34 (Oguchi τύπος 2). Είναι αξιοσημείωτο ότι, ορισμένες μεταλλάξεις στο γονίδιο *SAG* σχετίζονται με τη νόσο Oguchi και την μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια (RP) στην ίδια οικογένεια. Μερικές μεταλλάξεις στο *SAG* οδηγούν σε RP.

Η διάγνωση είναι κλινική και βασίζεται στην παρουσία της νυχτερινής τύφλωσης και την παρατήρηση του φαινομένου Mizuo-Nakamura με βυθοσκόπηση και ηλεκτροαμφιβληστρογράφημα (ERG). Η κλινική διάγνωση επιβεβαιώνεται με τον γενετικό έλεγχο.



Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη νόσο Stargardt, την RP σε γυναίκες-φορείς, την νεανική ρετινόςχιση και την προοδευτική δυστροφία των κωνίων (δείτε αυτούς τους όρους). Όλες αυτές οι διαταραχές μπορεί να εμφανίζουν αλλαγές στον βυθό, αλλά όχι το κλασικό φαινόμενο Mizuo-Nakamura.

Η νόσος Oguchi είναι μια αυτοσωματική υπολειπόμενη διαταραχή. Αδελφοί και αδελφές ενός πάσχοντα έχουν 25% πιθανότητα να είναι επίσης πάσχοντες.

Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για τη νόσο του Oguchi.

Στη νόσο Oguchi η πρόγνωση για την όραση είναι καλή, στις περιπτώσεις μη εξέλιξης των συμπτωμάτων. Αν και η νόσος Oguchi έχει χαρακτηριστεί ως μη προοδευτική κατάσταση, μπορεί να οδηγήσει σε μειωμένη οπτική οξύτητα ή περιορισμό των οπτικών πεδίων, ιδιαίτερα σε ηλικιωμένους ασθενείς.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Elena ALLER
- Dr Carmen AYUSO GARCÍA
- José María MILLÁN SALVADOR

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2011

Μετάφραση: Δεκέμβριος 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.

