

:: Νόσος Wagner

Αριθμός Orphanet:898

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Wagner είναι μια σπάνια κληρονομική υαλοαμφιβληστροειδοπάθεια, χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες του υαλοειδούς σώματος που συνδέονται με μυωπία, καταρράκτη, ατροφία του χοριοαμφιβληστροειδούς και περιφερική ελκτική ή ρηγματογενή αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς.

Στην βιβλιογραφία έχουν περιγραφεί περίπου 100 ασθενείς με σύνδρομο Wagner, από λίγα μόνο γενεαλογικά δένδρα.

Οι πάσχοντες συνήθως εμφανίζουν χαμηλή ή μέτρια μυωπία και μόνο μερικοί ασθενείς πάσχουν από σοβαρή μυωπία. Η ασθένεια έχει έναρξη στην νεανική ηλικία με προοδευτική νυχταλωπία και περιορισμό του οπτικού πεδίου. Ο προγεροντικός καταρράκτης είναι μια συχνή αιτία μείωσης της κεντρικής οπτικής οξύτητας. Το χαρακτηριστικό γνώρισμα της νόσου είναι μια οπτικά κενή κεντρική κοιλότητα του υαλοειδούς σώματος και η παρουσία τυπικών περιφερειακών αλλαγών του υαλοειδούς με ινώδεις συμπυκνώσεις και ταινίες χωρίς αγγεία και πέπλα. Το περιφερικό τμήμα του αμφιβληστροειδούς επηρεάζεται σταδιακά με αλλαγές της μελαχρωστικής και με χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία. Συχνά ευρήματα είναι ένα μη φυσιολογικό μοτίβο ελκτικής μετατόπισης των κεντρικών αγγείων του αμφιβληστροειδούς (μερικές φορές αναφέρεται ως ανεστραμμένη θηλή) και τελικά ψευδοεξωτροπία που οφείλεται στη έκτοπη ωχρά και συνήθως δεν μπορούν να αποδοθούν στην περιφερική έλξη του αμφιβληστροειδούς. Η αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς είναι μια σχετικά συχνή επιπλοκή της νόσου του Wagner, με την αναφερόμενη συχνότητα εμφάνισης να κυμαίνεται από 7% έως 50%. Σε μερικούς ασθενείς, προκαλείται ρηγματογενής αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς λόγω σχισιμάτων ή ατροφικών οπών και εμφανίζεται συνήθως σε νεαρή ηλικία. Πιο συχνά, παρατηρείται περιφερική αποκόλληση αμφιβληστροειδούς, που εμφανίζεται συνήθως σε μεσήλικες ασθενείς. Σε ορισμένες περιπτώσεις παρατηρείται, δυσγενεσία της γωνίας του πρόσθιου θαλάμου.

Η νόσος Wagner είναι μια διαταραχή του συνδετικού ιστού που επηρεάζει το κολλαγόνο και συνδέεται με μεταλλάξεις στο γονίδιο *CSPG2* ή *VCAN* (5q13-Q14). Το *CSPG2* κωδικοποιεί την πρωτεογλυκάνη -2 θειϊκής χονδροϊτίνης, επίσης γνωστή ως βερσικάνη (versican). Η βερσικάνη αποτελεί το 5-15% της συνολικής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνη της γέλης του υαλώδους. Είναι μια μεγάλη πρωτεογλυκάνη που σχηματίζει μεγάλα σύμπλοκα μέσω της πρόσδεσης στο υαλουρονικό οξύ και σε άλλα δομικά μόρια του υαλοειδούς. Η διαβρωτική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια (ERVR), η οποία αρχικά περιγράφηκε ως μια διακριτή κλινική οντότητα, είναι μια νόσος που οφείλεται στο ίδιο γονίδιο και ίδιες μεταλλάξεις στο εσόνιο του *GSPG2* έχουν βρεθεί σε μια οικογένεια με ERVR και τέσσερις οικογένειες με νόσο Wagner.



Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα. Ο μοριακός έλεγχος των μεταλλάξεων *CSPG2* επιβεβαιώνει τη διάγνωση.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το σύνδρομο Stickler, τη νόσο του Goldmann-Favre, την οικογενή ξιδρωματική υαλοαμφιβληστροειδοπάθεια και την αυτοσωματική υαλοαμφιβληστροειδοχοριοειδοπάθεια (ADVIRC) (δείτε αυτούς τους όρους).

Η νόσος Wagner κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα με σχεδόν πλήρη διεισδυτικότητα, αλλά ποικίλη εκφραστικότητα.

Πρέπει να πραγματοποιούνται τακτικές οφθαλμολογικές εξετάσεις. Τα σχισίματα του αμφιβληστροειδούς χωρίς αποκόλληση αντιμετωπίζονται με προληπτικό laser- ή κρυσπηξία. Σε ρηγματογενή αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς, σε ένα νεαρό ασθενή, πραγματοποιούνται χειρουργική κύρτωση του σκληρού χιτώνα ή, λιγότερο συχνά, υαλοειδεκτομή. Η ελκτική αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς στους μέσης ηλικίας ή στους ηλικιωμένους ασθενείς συχνά απαιτεί μια συνδυασμένη διαδικασία. Ο προγεροντικός καταρράκτης αντιμετωπίζεται με φακοθρυψία και εμφύτευση ενός τεχνητού ενδοοφθαλμικού φακού.

Συνολικά η πρόγνωση φαίνεται να είναι μέτρια. Στα αρχικά γενεαλογικά δένδρα όπου περιγράφηκε η νόσος από τον Wagner, περίπου το 50% των προσβεβλημένων μελών διατήρησε ικανοποιητική όραση, πάνω από 20/40, μετά την ηλικία των 60.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Christoph AMSTUTZ

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2010

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.

