

:: Choroba Coatsa

Orpha number: ORPHA190

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Choroba Coatsa (ang. *Coats disease*, CD) jest idiopatycznym zaburzeniem, charakteryzującym się teleangiektazjami siatkówkowymi, wysiękami wewnątrzsiatkówkowymi i podsiatkówkowymi, co może prowadzić do odwarstwienia siatkówki i jednoocznej ślepoty. Typowo CD jest izolowanym i jednostronnym schorzeniem, dotyczy poza tym zdrowych dzieci.

***Epidemiologia**

Częstość występowania CD wynosi <1/1 000 000 w Wielkiej Brytanii i w 80% dotyczy płci męskiej.

Opis kliniczny:

CD występuje przede wszystkim u chłopców w wieku od 6 do 8 lat. Wczesne stadia choroby są na ogół bezobjawowe, a jej rozwój jest zróżnicowany. Ze względu na to, że dzieci z jednostronną utratą wzroku zwykle nie zgłaszają objawów, rozpoznanie często opiera się na stwierdzeniu nieprawidłowego odbłasku źrenicy, który najlepiej widoczny jest na zdjęciach lub w teście czerwonego odbłasku. Często przy ujawnieniu się choroby występuje zez (zaburzenie ustawienia gałek ocznych), albo stwierdza się nieprawidłowy wynik przesiewowego badania wzroku w szkole. Oftalmoskopia uwidocznia teleangiektazje siatkówki i tętniaki w naczyniach siatkówki. Następnie dochodzi do wysięku płynu, co powoduje tworzenie się żółtych podsiatkówkowych depozytów. W najbardziej zaawansowanych stadiach CD występuje odwarstwienie siatkówki, biała źrenica i bolesna jaskra zamkniętego kąta.

***Etiologia:**

Zaburzona przepuszczalność śródbłonna włóściczek w siatkówce, jak również nieprawidłowe perycyty, są przyczyną przecieku naczyniowego, będącego przewodnim objawem CD. Nie jest to choroba dziedziczna, chociaż sugeruje się, że mutacje somatyczne w genie *NDP* (*Norrie Disease Pseudoglioma*) mogą odgrywać rolę w patogenezie CD.

***Metody diagnostyczne:**

Metody diagnostyczne obejmują pośrednią oftalmoskopię, angiografię fluoresceinową, ultrasonografię, tomografię komputerową i rezonans magnetyczny.

***Rozpoznanie różnicowe:**



W różnicowaniu przede wszystkim należy wziąć pod uwagę siatkówczaka (zob. to hasło). Ultrasonografia dwuwymiarowa i MR z podaniem gadoliny są pomocne w rozróżnieniu późnego stadium CD od guzów litych. Poza tym w różnicowaniu bierze się pod uwagę inne jednostki chorobowe, takie jak rodzinna wysiękowa witreoretinopatia, choroba von Hippa i Lindaua, zapalenie części pośredniej błony naczyniowej oka i nietrzymanie barwnika, które częściej są obustronne, ale również schorzenia, które typowo są jednostronne, takie jak toksokaroza oczna czy przetrwałe hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste (zob. te hasła).

***Postępowanie i leczenie:**

Leczenie zależy od stopnia ciężkości choroby. Łagodne obwodowe nieprawidłowości naczyń można monitorować przy pomocy seryjnych zdjęć dna oka. W przypadku wysięku powinno wykonać się laserową ablację niewydolnych naczyń i nieunaczynionej siatkówki lub rzadziej krioterapię. W bardziej zaawansowanych przypadkach konieczna może okazać się interwencja chirurgiczna w celu przyłożenia siatkówki, wykonując wgłobienie twardówki lub fotokoagulację laserową w połączeniu z witrektomią przez część płaską ciała rzęskowego i usunięcie błon z ciała szklistego. Pomocniczą metodą leczenia jest podawanie doszkliskowe kortykosteroidów, jak również leków blokujących czynnik wzrostu śródbłonna naczyniowego (ang. *anti-vascular endothelial growth factor*, *anti-VEGF*).

Rokowanie:

W większości przypadków, po zastosowaniu odpowiedniego leczenia dochodzi do stabilizacji procesu chorobowego, chociaż wysięk i bliznowacenie płamki zwykle pogarszają wzrok. Retrospektywne badanie wykazało, że u 16% pacjentów ostateczna ostrość wzroku wynosiła 20/50 lub więcej, a u 47% zakres widzenia obejmował ruch rąk przed okiem, do braku poczucia światła w chorym oku. Około 20% przypadków może wymagać enukleacji.

Recenzent - ekspert:

- W. Laird
- G. Baker Hubbard

Aktualizacja: Lipiec 2013

Tłumaczenie: Listopad 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.



