

:: Choroba Oguchiego

Orpha number: ORPHA75382

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Choroba Oguchiego to autosomalnie recesywna schorzenie siatkówki charakteryzujące się wrodzoną nie postępującą ślepotą nocną (CSNB; sprawdź ten termin) i fenomenem Mizuo i Nakamury.

Epidemiologia:

Choroba Oguchiego to bardzo rzadkim zaburzeniem, do dziś w literaturze opisano około 50 przypadków. Została odkryta w Japonii, gdzie częstość występowania jest największa, ale sporadycznie występuje także w Europie, Ameryce, Pakistanie i Indiach.

Obraz kliniczny:

Choroba charakteryzuje się wrodzoną, nie postępującą ślepotą nocną i fenomenem Mizuo i Nakamury, który jest specyficzną morfologiczną i funkcjonalną nieprawidłowością siatkówki objawiającą się występującym w świetle typowym złoto-żółtym lub srebrno-szarym zabarwieniem dna oka, które znika po adaptacji do ciemności i pojawia się ponownie po ekspozycji na światło. Nie postępująca ślepota nocna występuje u pacjentów od wczesnego dzieciństwa, widzenie dzienne jest normalne, ale często następuje poprawa wrażliwości na światło jeśli pacjenci przez długi czas pozostają w ciemności. Fenomen Mizuo i Nakamury jest jedynym objawem w obrębie dna oka. Przedłużająca się adaptacja do ciemności trwająca 3 godziny lub więcej prowadzi do zniknięcia fenomenu Mizuo i Nakamury. Nie występują zmiany plamki żółtej lub atrofia naczyń i siatkówki. Prawidłowa ostrość wzroku, prawidłowa średnica naczyń siatkówki i najczęściej prawidłowa reakcja czopków na elektretinogramie (ERG) sugerują raczej dysfunkcję siatkówki niż degenerację.

Etiologia:

Choroba Oguchiego spowodowana jest mutacjami genu *SAG* kodującym arestynę, zlokalizowanym na chromosomie 2q37 (choroba Oguchiego typu 1) lub mutacjami genu *GRK1* kodującym kinazę rodopsyny, zlokalizowanym na chromosomie 13q34 (choroba Oguchiego typu 2). Niektóre mutacje genu *SAG* w tej samej rodzinie są powiązane z chorobą Oguchiego i zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki (RP). Niektóre mutacje genu *SAG* prowadzą do zwyrodnienia barwnikowego siatkówki RP.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie obecności nocnej ślepoty i obserwacji fenomenu Mizuo i Nakamury w badaniu dna oka i elektretinografii (ERG). Rozpoznanie kliniczne potwierdza się badaniem genetycznym.

Diagnostyka różnicowa:

Diagnostyka różnicowa obejmuje chorobę Stargardta, RP u kobiet nosicielek, młodzieńcze rozwarstwienie siatkówki oraz postępującą dystrofię czopków (sprawdź te terminy). We wszystkich tych schorzeniach występują zmiany dna oka, ale bez klasycznego fenomenu Mizuo i Nakamury.

Poradnictwo genetyczne:

Choroba Oguchiego dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. U braci i sióstr chorego pacjenta występuje 25% ryzyko zachorowania.

Opieka i leczenie:

Do dnia dzisiejszego nie ma specjalnego leku na chorobę Oguchiego.



Rokowanie:

Rokowanie jest dobre jeśli objawy nie postępują. Mimo, że choroba Oguchiego jest chorobą nie postępującą może prowadzić do obniżenia ostrości wzroku lub zwężenia pola widzenia, zwłaszcza u starszych pacjentów.

Recenzent-ekspert:

J.M. Millán, E. Aller, and C. Ayuso

Aktualizacja: Grudzień 2011

Tłumaczenie: Luty 2012

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.
