

:: Retinopatia wcześniaków

Orpha number: ORPHA90050

Definicja choroby:

Retinopatia wcześniaków (ROP) jest rzadką proliferacyjną chorobą rozwijających się naczyń siatkówki występującą u dzieci urodzonych przedwcześnie, charakteryzującą się, początkowo opóźnieniem fizjologicznego rozwoju naczyń siatkówki, a następnie zaburzoną angiogenezą prowadzącą do naczynio-włóknistej proliferacji w siatkówce i ciele szklistym.

****Epidemiologia:***

Częstość występowania retinopatii wcześniaków rośnie wraz ze wzrostem przeżywalności skrajnych wcześniaków do okresu niemowlęcego, szczególnie w krajach rozwijających się. Szacuje się, że wśród przedwcześnie urodzonych noworodków retinopatia występuje u 30% dzieci. W niektórych krajach retinopatia wcześniaków odpowiada za 10% przypadków ślepoty u dzieci. Większa częstość opisywana jest południowo-wschodniej Azji i Ameryki Łacińskiej. Częstość występowania jest podobna w rasie kaukaskiej i czarnej, ale progresja do cięższych postaci choroby jest częstsza w rasie Kaukaskiej. Retinopatia wcześniaków nieco częściej występuje u chłopców.

****Obraz kliniczny:***

Stopień wcześniactwa koreluje z ciężkością manifestacji klinicznej, ryzyko jest największe u najbardziej skrajnych wcześniaków. U dzieci dotkniętych chorobą, w momencie przedwczesnego porodu rozwój siatkówki jest nieukończony. Następnie, zaburzona angiogeneza prowadzi do naczynio-włóknistej proliferacji, co z kolei powoduje częściowe lub całkowite odklejenie siatkówki grożące utratą widzenia. Ponadto, u pacjentów mogą rozwinąć się wady refrakcji oka, niedowidzenie, zez lub jaskra.

****Etiologia:***



Patomechanizm retinopatii wcześniaków nie jest do końca poznany. Do czynników ryzyka rozwoju retinopatii należą: wcześniactwo, niska masa urodzeniowa, leczenie tlenem, zaburzenia wzrastania po urodzeniu. Opisano różne mutacje w genach związane z ciężkim przebiegiem retinopatii. Do genów tych zalicza się *NDP* (Xp11.4-p11.3), *FZD4* (11q14-q21), *LRP5* (11q13.4).

Metody diagnostyczne:

Noworodki urodzone przed 30 tygodniem ciąży i z masą ciała poniżej 1500g powinny być badane pod kątem retinopatii, aczkolwiek lokalne wytyczne i zalecenia mogą się różnić. Diagnoza polega na określeniu stopnia ciężkości retinopatii na podstawie rozszerzonego badania dna oka. Retinopatia wcześniaków dzieli się na 3 strefy (w zależności od lokalizacji zmian i na 5 stadiów ciężkości (stadia 1-5, od łagodnej postaci do całkowitego odklejenia siatkówki).

Rozpoznanie różnicowe:

Różnicowanie wczesnej retinopatii obejmuje nieunaczynioną w strefie obwodowej siatkówkę, rodzinną wysiękową witreoretinopatię (FEVR) i nietrzymanie barwnika (zobacz te hasła). W różnicowaniu 5 stadium retinopatii należy uwzględnić różne zaburzenia powodującą białą źrenicę (retinoblastoma, toksokaroza - zobacz te hasła).

Postępowanie i leczenie:

Konieczna jest ścisła współpraca z neonatologami. Należy unikać stosowania wysokiego (100%) stężenia tlenu. Potrzebne jest właściwe monitorowanie i stosowanie optymalnego dla stanu dziecka stężenia tlenu. Potrzebne są regularne badania dna oka w zależności od wieku ciążowego i stwierdzanych zmian. W leczeniu stosuje się laseroterapię i fotokoagulację obwodowej, nieunaczynionej części siatkówki. Konieczna jest rehabilitacja wzroku, korekcja wady u pacjentów z niedowidzeniem lub wadami refrakcji, a także leczenia zezu. Pacjenci ze znacznym niedowidzeniem powinni korzystać z właściwej ochrony oczu i specjalnych pomocy dla osób słabo widzących.



Rokowanie:

Wiek ciążowy i masa urodzeniowa są głównymi czynnikami prognostycznymi retinopatii wcześniaków, która w najcięższych przypadkach może prowadzić do utraty wzroku.

Recenzent-ekspert:

Dr Mary Elizabeth HARTNETT

Aktualizacja: styczeń 2014

Tłumaczenie: grudzień 2014

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.
