

:: Achromatopsja

Orpha number: 49382

Definicja choroby:

Achromatopsja jest rzadką chorobą siatkówki uwarunkowaną autosomalnie recesywnie charakteryzującą się ślepotą barw, oczopląsem, wrażliwością na światło i znacznym obniżeniem ostrości wzroku, powstałą w wyniku braku albo upośledzenie funkcji czopków.

Epidemiologia:

Prewalencja w świecie szacowana jest na 1/30 000 do 1/50 000.

Opis kliniczny:

Na achromatopsję składają się następujące objawy: obniżenie ostrości wzroku, oczopląs wahadłowy, wrażliwość na światło (fotofobia), mały centralny ubytek pola widzenia oraz zredukowana, albo całkowicie utracona zdolność rozróżniania barw. Większość chorych ma postać kompletną, z całkowitą utratą funkcji wszystkich trzech typów czopków. Forma niekompletna achromatopsji występuje rzadko, z reguły z mniej ciężkimi objawami.

Etiologia:

Z achromatopsją związanych jest pięć genów: *GNAT2* (1p13); *PDE6C* (10q24); *PDE6H* (12p13); *CNGA3* (2q11.2) i *CNGB3* (8q21.3), które kodują kluczowe komponenty kaskady fototransdukcji czopków (białko-G *GNAT2*, *PDE6C/PDE6H* fosfodiesteraza, *CNGA3/CNGB3* otwarty cykliczny nukleotydowy kanał). Najczęstsze są mutacje w genie *CNGB3*, następnie *CNGA3*, natomiast pozostałe są rzadkimi przyczynami achromatopsji.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie achromatopsji oparte jest na klinicznym badaniu okulistycznym, teście elektro-fizykalnym (tj. widzenie barw) oraz elektro-fizjologicznym (elektroretinogram – ERG) – w badaniach tych stwierdza się utratę widzenia fotonowego (dziennego), natomiast odpowiedź skotopowa (widzenie nocne) jest prawidłowa. W optycznej koherencyjnej tomografii można zobaczyć postępujące zniszczenie i (lub) utratę wewnętrznego/zewnętrznego połączenia fotoreceptorów i rozrzedzenie tkanki epitelialnej pigmentu siatkówki w regionie plamki żółtej. Analiza molekularna genów związanych z chorobą potwierdza rozpoznanie.

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostykę prenatalną można zaproponować parom małżeńskim ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby u ich potomstwa.

Poradnictwo genetyczne:

Achromatopsja jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Jeżeli zidentyfikowane są przyczynowe mutacje w rodzinie, można wówczas wykonać testy na nosicielstwo wśród członków rodziny ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby. Powinno się, parom ze zwiększonym ryzykiem (również nosicielom mutacji odpowiedzialnych za chorobę), zaproponować udzielenie porady genetycznej, aby poinformować ich o 25% ryzyku posiadania chorego dziecka.



Diagnostyka różnicowa:

W diagnostyce różnicowej uwzględnia się monochromację niebieskiego czopka, wrodzoną ślepotę Lebera, inne dystrofie czopków (zobacz te terminy) oraz mózgową achromatopsję.

Postępowanie i leczenie:

Nie ma specyficznej terapii. Postępowanie jest objawowe i polega na regularnych badaniach okulistycznych. Pacjenci powinni zostać poinformowani o możliwości używania okularów z filtrem, albo szkieł kontaktowych (z odcieniem czerwonym albo brązowym) w celu zredukowania wrażliwości na światło i poprawienia odczuwania kontrastu. Przy czytaniu, ze względu na słabą ostrość wzroku, zaleca się stosowanie lupy o dużej mocy.

Prognoza:

Jest chorobą stacjonarną, jednak może wystąpić degeneracja plamki żółtej.

Recenzent-ekspert:

Dr Susanne KOHL

Aktualizacja: sierpień 2013

Tłumaczenie: grudzień 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.
