

:: Dystrofia żółtkowata dołkowo-plamkowa dorosłych

Orpha number: 99000

Definicja choroby:

Dystrofia żółtkowata dołkowo-plamkowa dorosłych (Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy - AOFVD) to genetyczna dystrofia plamki charakteryzująca się niewyraźnym widzeniem, metamorfopsją i łagodnym upośledzeniem wzroku, wtórnym do ubytku podobnego do żółtka jaja kurzego o lokalizacji dołkowej lub pozadołkowej.

Epidemiologia:

Częstość występowania AOFVD jest nieznana.

Obraz kliniczny:

Początek objawów klinicznych przypada typowo między czwartą a szóstą dekadą życia. We wczesnym stadium AOFVD pacjenci nie mają objawów lub skarżą się na mroczki, niewyraźne widzenie lub metamorfopsję w jednym lub obu oczach. Ostrość wzroku wynosi od 20/50 do 20/25. Wraz z postępem choroby utrata wzroku może się nasilać. Może dochodzić do neowaskularyzacji naczyńówki lub zaniku centralnej części nabłonka barwnikowego siatkówki. Odnotowano niewielkie upośledzenie widzenia barw.

Etiologia:

Mechanizm leżący u podłoża AOFVD nadal jest nieznan, ale wydaje się że nieprawidłowe nagromadzenie lipofuscyny może być spowodowane obciążeniem metabolizmu i fagocytozy w komórkach RPE w połączeniu z innymi czynnikami wpływającymi na pojawienie się choroby (takimi jak wiek, predyspozycje genetyczne oraz czynniki środowiskowe). W następstwie warstwa RPE zostaje oddzielona od warstwy fotoreceptorów przez hiperodblaskowy materiał. Mutacje genów *BEST1* (11q12), *PRPH2* (6p21.1) lub *IMPG1* (6q14.2-q15) (kodujących odpowiednio bestrofinę-1, periferynę i SPACR) zostały zidentyfikowane u niektórych osób z AOFVD.

Metody diagnostyczne:



Rozpoznanie stawia się na podstawie wywiadu rodzinnego, badania ostrości wzroku i fundoskopii (ujawniającej żółte, okrągłe złogi lipofuscyny w środkowej części plamki). Wyniki elektretinogramu (ERG) są prawidłowe. Elektrookulografia bada potencjały spoczynkowe oka poprzez zapis wskaźnika Ardena (AR; najwyższa wartość w fazie jasnej/najniższa wartość w fazie ciemnej; prawidłowa wartość $\geq 1,80$). AR jest najczęściej obniżony w BVMD (1,0-1,3). W badaniu koherentnym tomografem optycznym można zidentyfikować nieprawidłowe nagromadzenie lipofuscyny pomiędzy fotoreceptorami i RPE. Rozpoznanie potwierdza badanie genetyczne genu *BEST1*.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym AOFV należy uwzględnić dystrofię żółtkową plamki Besta, chorobę Stargadta, centralną otoczkową dystrofię błony naczyniowej, centralna retinopatia surowicza (CSR), odwarstwienie nabłonka barwnikowego (PED), druzy blaszki podstawnej, ostrą wysiękową polimorficzną żółtkową makulopatię (AEPVM) oraz zamkniętą neowaskularyzację błony naczyniowej wtórnej do AMD.

Poradnictwo genetyczne:

Sugeruje się, że AOFVD dziedziczone jest w sposób autosomalny dominujący z niepełną penetracją, ale choroba może także występować sporadycznie bez dowodów na rodzinny sposób dziedziczenia.

Postępowanie i leczenie:

Nie ma efektywnej terapii AOVFD, a u pacjentów powinno się przeprowadzać kompleksowe badanie wzroku, włącznie z rozszerzaniem źrenic, raz lub dwa razy w roku, by wykluczyć możliwe komplikacje, takie jak neowaskularyzacja wzroku błony naczyniowej, ubytki plamki lub odwarstwienie siatkówki. W razie upośledzenia wzroku pacjenci powinni zostać skierowani na badanie wzroku i rehabilitację. Krótkoterminowo efektywne może być podawanie ranibizumabu do ciała szklistego.

Rokowanie:

Rokowanie AOVFD jest dość dobre, ponieważ utrata wzroku postępuje powoli, a u większości pacjentów utrzymuje się przyzwoity wzrok w przynajmniej jednym oku przez długi czas trwania choroby. Żółtkowe ubytki zanikają w trakcie życia; jednakże obserwowano utratę wzroku, ubytki plamki oraz odwarstwienie rogówki w późnej fazie zaniku choroby.

Recenzent-ekspert:



Stephanie CHAN, Dr Ian MACDONALD

Aktualizacja: Grudzień 2013

Tłumaczenie: Październik 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.

