

:: Dystrofia żółtkowata plamki Besta

Orpha number: 1243

Definicja choroby:

Dystrofia żółtkowata plamki Besta (Best vitelliform macular dystrophy - BVMD) to genetyczna dystrofia plamki charakteryzująca się utratą ostrości widzenia centralnego, metamorfopsją i obniżeniem wskaźnika Ardena, wtórnym do ubytku podobnego do żółtka jaja kurzego o lokalizacji dołkowej lub pozadołkowej.

Epidemiologia:

Częstość występowania szacowana pomiędzy 1/5 000 i 1/67 000 odpowiednio w północnej Szwecji i Danii. Choroba częściej dotyka mężczyzn niż kobiet (3:1).

Obraz kliniczny:

BVMD ujawnia się w dzieciństwie, a czasami później w wieku nastoletnim (5-13 lat). Osoby dotknięte chorobą mają prawidłowy wzrok w momencie narodzin. Następnie BVMD postępuje przez poszczególne stadia, które obejmują bezobjawową fazę przedżółtkowatą (stadium 1), po której następuje tworzenie ubytków przypominających żółtko jaja kurzego (faza żółtkowata) w plamce (stadium 2). Treść staje się mniej jednorodna i zaczyna przypominać wyglądem jajecnicę (stadium 2a). Ostatecznie w zmianie wytwarza się płyn, o żółtym zabarwieniu (pseudohipopion lub stadium 3), a na końcu zmiana zapada się pozostawiając bliznę, która jest przyczyną pogorszenia ostrości wzroku (20/200). Dodatkową komplikacją może być podokowa neowaskularyzacja (rzadka u dzieci). Może występować nieprawidłowe rozróżnianie barw oraz metamorfopsja, ale widzenie obwodowe oraz adaptacja do ciemności są prawidłowe. U niektórych pacjentów choroba przebiega bezobjawowo.

Etiologia:

BVMD charakteryzuje się zanikiem nabłonka barwnikowego siatkówki, degeneracją fotoreceptorów i upośledzeniem funkcji widzenia centralnego. W większości przypadków BVMD spowodowana jest mutacjami genu *BEST1* (11q12), kodującego bestrofinę-1, kanał chlorkowy obecny w nabłonku barwnikowym siatkówki. Defekt tego białka prowadzi do gromadzenia się lipofuscyny z powodu nieprawidłowej wymiany jonów.



Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie wywiadu rodzinnego, badania ostrości wzroku i fundoskopii (ujawniającej żółte, okrągłe złogi lipofuscyny w środkowej części plamki). Wyniki elektroretinogramu (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 BVMD należy uwzględnić dystrofię żółtkową dołkowo-plamkową dorosłych, zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem, autosomalną recesywną bestrofinopatię, autosomalną dominującą witreoretinokoroidopatię, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (sprawdź te terminy) oraz makulopatię typu bawole oko.

Poradnictwo genetyczne:

BVMD dziedziczone jest w sposób autosomalny dominujący z całkowitą penetracją. Wiek zachorowania oraz stopień utraty wzroku wykazują zmienność między rodzinami oraz wewnątrz rodzin.

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna i przedimplantacyjna jest możliwa dla rodzin, w których zidentyfikowano mutacją sprawczą.

Postępowanie i leczenie:

Postępowanie jest objawowe i obejmuje wykorzystanie pomocy optycznych u osób ze znacznym pogorszeniem ostrości wzroku. zalecane jest coroczne badanie okulistyczne dla osób w każdym wieku. Należy unikać palenia tytoniu, ponieważ zwiększa ryzyko zwyrodnienia neowaskularnego plamki. Terapia fotodynamiczna z zastosowaniem werteporfiryny, bezpośrednia fotokoagulacja laserowa oraz czynniki anty-VEGF (bewacyzumab) mogą zostać wykorzystane w leczeniu poddołkowej neowaskularyzacji. Przerogówkowa elektryczna stymulacja siatkówki może zostać wykorzystana do leczenia BVMD.

Rokowanie:



BVMD może postępować do geograficznego zaniku, a w niektórych przypadkach jest powikłane przez podołkową neowaskularyzację. U 7-9% pacjentów nigdy nie dochodzi do utraty wzroku, ale mają nieprawidłowe wyniki badań EOG z prawidłowym ERG.

Recenzent-ekspert:

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.
