

Biettiho krystalová dystrofie



Na tomto článku se právě pracuje

Máte-li nějaké náměty či poznámky k jeho obsahu, uveďte je prosím v . V případě potřeby kontaktujte autora stránky – naleznete jej v historii (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Biettiho_krystalov%C3%A1_dystrofie&action=history).

Stránka byla naposledy aktualizována v pátek 5. ledna 2024 v 15:06.

Biettiho krystalová dystrofie, **BCD**, (jinak známá též jako Biettiho krystalová retinopatie, či korneoretinální dystrofie) je vzácné progresivní oční onemocnění s autozomálně recesivní dědičností. Onemocnění je charakteristické výskytem žlutých třpytivých krystalických depozit v sítnici a s menší četností též v limbu rohovky. Vzhledem k postižení nejen pigmentového epitelu sítnice, ale i cév choroidey, které sklerotizují a atrofují, bývá onemocnění též řazeno do skupiny tapetoretinálních dystrofií.

Symptomy

V mladším věku se u pacientů nesetkáváme se subjektivními obtížemi. K jejich rozvoji dochází v průběhu života vlivem progresu onemocnění, kdy dochází k postupným difúzním dystrofickým změnám sítnice a choroidey. Mezi tyto změny patří **atrofie retinálního pigmentového epitelu, subretinální hromadění depozit, sklerotizace a atrofie cév laminy choriokapilaris, chorioretinální degenerace**. V pozdních stádiích jsou tyto změny nerozeznatelné od kterýchkoli jiných difúzních chorioretinálních dystrofií.

Míra progresu a rychlosti rozvoje onemocnění se u jednotlivých pacientů liší. Rozdíly v těchto aspektech pozorujeme i mezi postiženými členy jedné rodiny. Přestože onemocnění může progredovat u některých pacientů až v úplnou ztrátu zraku, u většiny se setkáváme s částečně zachovaným vizem především v centrální oblasti. Zorné pole bývá významně zúženo. Zhoršené vidění u pacientů trpících tímto onemocněním není korigovatelné brýlemi či kontaktními čočkami. Onemocnění se projevuje typickými zrakovými obtížemi:

Časté obtíže

- zhoršené vidění
- nyktalopie
- zúžení zorného pole
- symetrické postižení obou očí

Méně časté obtíže

- paracentrální skotom
- zhoršené barevné vidění
- centrální skotom
- slepota mezi 40. a 50. rokem života

Genetika

Jedná se o autozomálně recesivní onemocnění projevující se nejčastěji u mužů ve středním věku a u jihoasijské populace. Jeho četnost se udává kolem 1:67 000. Vzhledem k podobnému typu postižení sítnice jako u jiných retinopatií se však očekává, že může být toto onemocnění značně poddiagnostikováno. Na molekulární úrovni mluvíme o mutaci v genu pro cytochrom P450 (CYP4V2). Jedná se o gen kódující enzym podílející se na procesu oxidace mastných kyselin. Důvod, proč u osob se stejnou mutací v tomto genu dochází k různě závažným projevům Biettiho krystalové dystrofie, stále není jasný.

V rámci genetické analýzy se setkáváme s více než stovkou různých mutací vyvolávajících onemocnění. Nejčastěji se jedná o inserci/ delecii v oblasti přechodu intronu 6 a exonu 7. Mutace se vyskytuje u populace v oblasti Číny, Korey a Japonska s alelovou frekvencí 17,2-83,3%. U evropské populace a obyvatel Blízkého Východu nebyla detekována. Mezi další mutace patří missense, delece velkých úseků genetické informace, nonsense, atd.

Diagnostika

Genetická analýza

Testuje se pro průkaz mutace v genu CYP4V2. Pro tyto účely můžeme využít DNA získanou ze slin či z periferních leukocytů. DNA následně podrobíme metodám PCR a Sangerovu sekvenování pro potvrzení, či vyvrácení diagnózy.

Biopsie

Biopsie rohovky potvrzuje přítomnost cholesterolu v keratocytech. To spolu s nálezem lipidových inkluzí v kožních fibroblastech a lymfocytech cirkulujících v periferní krvi vede k myšlence, že se jedná o onemocnění spojené s poruchou lipidového metabolismu. (V plicích, pankreatu aj., kde taktéž nalézáme enzym kódovaný genem CYP4V2, však tuto poruchu metabolismu nepozorujeme. Pravděpodobně je zde mechanismus jeho účinku nahrazen funkcí jiného genu/enzymu.)

Fluorescenční angiografie

Je vhodná pro vyhodnocení závažnosti onemocnění. V první fázi je viditelná hyperfluorescence a drobná depozita v centrální a paracentrální oblasti. Ve střední fázi pozorujeme nepravidelné hypofluorescenční oblasti vznikající vlivem sníženého prokrvení choriokapilaris a atrofie RPE (retinal pigment epithelium). V pozdní fázi je viditelný značný úbytek objemu cév s jejich významnou sklerotizací a pokročilou atrofií sítnice i choriokapilaris.

Pro přesnější stanovení rozsahu atrofie sítnice a postižení cév choriokapilaris se bere v potaz také vyšetření ICAG – angiografie s použitím indocyaninové zeleně. Obě tyto metody však s sebou nesou jisté riziko pro pacienta (hovoříme především o rizicích založených na alergickém podkladu, jakými jsou např. svědění, pálení kůže, otok, anafylaktický šok, nausea,...), a bývají tudíž nahrazeny neinvazivními metodami, jako např. SD-OCT.

SD-OCT

Spolehlivá neinvazivní zobrazovací metoda. Umožňuje zhodnocení jak morfologických, tak funkčních změn sítnice.

ffERG a mfERG

Full-field a multifocal retinografie jsou elektrofyziologické metody. Poskytují důležité doplňkové informace při diagnostice BCD. Slouží především k časné diagnostice onemocnění, stanovení závažnosti zkoumané varianty a míry dosavadního poškození retiny. Nálezy zjištěné za pomoci ffERG mohou být ve značném rozsahu. Nález může být v časných stádiích nemoci beze změny, avšak v pokročilých stádiích již nemusí být detekovatelné žádné signály.

Terapie

V současné době na toto onemocnění neexistuje léčba. Vzhledem k rychlosti, s jakou se však vývoj v oblasti genové terapie posouvá kupředu, se očekává, že účinná léčba na toto geneticky podmíněné onemocnění je otázkou blízké budoucnosti. Výzkum účinků potenciální léčby by se mohl odrážet také od faktu, že byla zjištěna symetrie v míře poškození obou očí. Takový případ by mohl vést k dosažení lepších a přesnějších výsledků vlivem porovnávání míry progresu onemocnění v obou očích, kdy jedno by bylo předmětem léčby, zatímco druhé oko by léčebným postupem zatěžováno nebylo do doby, než by byla stanovena míra účinků dané léčby.

Odkazy

Související články

Diabetická retinopatie

Externí odkazy

Převzato z

Použitá literatura

Reference