

# Bestova choroba

Bestova choroba, či **Bestova viteliformní makulární dystrofie (BVMD)**, je autozomálně dominantně dědičné onemocnění vyskytující se s prevalencí 1/16,5-21 000. Postihuje především děti či osoby do třiceti let.

## Příznaky

- Zhoršení vizu (poruchy ostrosti)
- Centrální skotom
- Poruchy vnímání barev a kontrastů
- Metamorfopsie

## Genetický podklad

Jedná se o onemocnění vznikající na podkladě mutace v **genu BEST1 (či VMD2)** lokalizovaném na chromozomu jedenáct- **11q12-q13**.

**Kromě BVMD se mutace v tomto genu uplatňuje v patogenezi různých dalších onemocnění:**

- Autozomálně recesivní bestrofinopatie
- Retinitis pigmentosa 50
- Viteliformní makulární dystrofie (adult-onset)
- Autozomálně dominantní vitreoretinokoroideopatie

Produktem tohoto genu je transmembránový protein **Bestrofin 1**, který se nachází na bazolaterální membráně pigmentového epitelu sítnice, tzv. RPE. Tento protein hraje důležitou roli v intracelulární signalizaci vápenatými ionty a **kalciové homeostáze** buněk pigmentového epitelu. Jedná se o pentamer sloužící rovněž jako **kalcium-dependentní kanál** pro chloridy a jiné anionty, např. bikarbonát.

## Patofyziologie

Při tomto onemocnění dochází ukládání „**žloutkovitého**“ **materiálu** uvnitř RPE, v subretinální oblasti a oblasti fotoreceptorů. Akumulace může vést k porušení pigmentového epitelu a Bruchovy membrány s rizikem vzniku choroidální neovaskulární membrány. To vede k patologickému prorůstání novotvořených cév s možným krvácením s alterací vizu.

Autofluorescence a sledování struktury depozit mezi RPE a Bruchovou membránou vedlo k závěru, že se jedná o heterogenní materiál pocházející z degradovaných epitelových buněk s obsahem **lipofuscinu**. Nad danými depozity dochází ke ztrátě fotoreceptorů. Jejich koncentrace je především v oblasti fovey, z čehož vyplývají možné patologické důsledky. Mezi ně patří například **zhoršení vizu, metamorfopsie či skotom**. V subretinálním prostoru je dále patrná přítomnost fagocytujících buněk.

## Staging

**Previteliformní/ preklinické stádium**- u asymptomatických pacientů je nález na fundu normální, avšak výsledky EOG (elektrookulogramu) patologické

**Viteliformní stádium/ stádium vaječného žloutku**- manifestace v kojeneckém období, či útlém dětství. Vznik oválných či kulovitých vystouplých lézí různé velikosti se zřetelným okrajem. Nejčastěji v oblasti fovey.

**Pseudohypopyon**- nejčastější projevy v pubertě. Depozita v subretinálním prostoru se vlivem gravitace posouvají dolů. Nad depozity pozorujeme čirou tekutinu.

**Viteliruptivní stádium**- rozpad viteliformního materiálu. Nabytí nehomogenního vzhledu. Projevy zhoršení zraku.

**Atrofické stádium**- nejčastější projevy po čtyřicátém roce věku. Viteliformní depozita již nejsou viditelná. Objevují se oblasti atrofie a zvýšené pigmentace.

*Pozor! Nutné odlišit od geografické atrofie u věkem podmíněné makulární degenerace.*

**Stádium jizvy a choroidální neovaskularizace**- v přítomnosti CNVM dochází k subretinálnímu krvácení a fibrotizaci. To vede k progresi atrofie světločivného epitelu a vzniku skotomu.

## Terapie

K terapii BVMD přistupujeme v situaci, kdy u pacienta došlo ke vzniku choroidální neovaskulární membrány. V takovém případě se pacientům aplikují intravitreální injekce antiangiogenních látek, které potlačují růst nových cév a mají protizánětlivý účinek. Jedná se o anti-VEGF, jakými jsou např. bavituzumab, aflibercept či ranibizumab. Ten je prodáván pod názvem Lucentis a jedná o rekombinantní humanizované monoklonální protilátky proti VEGF A, který inhibují.

## Diferenciální diagnostika

- Centrální serózní chorioretinopatie
- Viteliformní makulární dystrofie s nástupem v dospělém věku
- Věkem podmíněná makulární degenerace
- Subretinální tuberkulóza/ sarkoidóza se vznikem granulomu
- Fundus flavimaculatus

## Odkazy

### Související články

- Makulární degenerace
- Fundus flavimaculatus