

OBJAW „WIŚNIOWEJ PLAMKI” – DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA

THE „CHERRY-RED SPOT” SIGN – DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Słowa kluczowe

Choroba Taya-Sachsa, choroba Sandhoffa, choroba Niemann-Picka, choroba Gauchera

Key words

Tay-Sachs disease, Sandhoff disease, Niemann-Pick disease, Gaucher disease

Streszczenie

Lizosomalne choroby spichrzeniowe (LSD – *lysosomal storage disease*) to grupa dziedzicznych zaburzeń metabolicznych spowodowanych niedoborami enzymów w lizosomach. W wyniku nieprawidłowego odkładania się różnych związków w narządach dochodzi do zaburzenia funkcjonowania całego organizmu. Znanych jest wiele lizosomalnych chorób spichrzeniowych, na przykład: choroba Taya-Sachsa, Gauchera, Fabryego.

Zaburzenia mają charakter postępujący, często prowadzą do śmierci we wczesnym dzieciństwie. Do tej pory nie ma opracowanych skutecznych terapii w wielu przypadkach takich chorób, choć niektóre leki pozwalają złagodzić objawy lub zahamować progresję choroby. Wśród metod terapeutycznych wymienia się enzymatyczną terapię zastępczą, terapię genową, duże znaczenie ma aktywność ruchowa i dieta.

Nie znamy jeszcze wszystkich mechanizmów powstawania lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Opisywane są przypadki pacjentów, u których nawet śladowa ilość odpowiedniego enzymu pozwala

Summary

Lysosomal storage diseases (LSD) are a group of inherited metabolic disorders caused by the absence or deficiency of enzymes in lysosomes. The abnormal deposition of various materials in organs causes functional impairment of the entire body. The most common lysosomal storage diseases include Tay-Sachs disease, Gaucher disease or Fabry disease.

The disorders are progressive and often lead to early childhood death. Until now, no curative treatments have been developed, although there are medications that offer symptom improvement or slow disease progression. The current treatment options include enzyme replacement therapy and gene therapy, while the importance of physical activity and diet is also emphasized.

The underlying mechanisms of lysosomal storage diseases are not fully known. The cases have been reported where even a residual presence of the specific enzyme can prevent the accumulation of material in lysosomes; thus, further research is needed.

zapobiec kumulowaniu się substancji w lizosomach, dlatego niezbędne są dalsze badania.

Jednym z objawów okulistycznych lizosomalnych chorób spichrzeniowych jest obraz „wiśniowej plamki” obserwowany w obrębie dołeczka środkowego. W wyniku odkładania się fosfolipidów albo glikolipidów w obrębie siatkówki dochodzi do pęcznienia komórek zwojowych siatkówki oraz utraty przejrzystości co nadaje jej „białawy” odcień. W obrębie dołeczka nie ma komórek zwojowych, dlatego zlokalizowana pod siatkówką naczyniówka jest widoczna jako „wiśniowa plamka”.

Objaw przypominający „wiśniową plamkę” może być również obserwowany w chorobach nabytych, na przykład w zatorze tętnicy środkowej siatkówki.

One of ocular symptoms of lysosomal storage diseases is the “cherry-red spot” sign seen within the foveola. The phospholipid or glycolipid deposition within the retina makes the retinal ganglion cells swell. As a result, they lose their translucency and that gives them the opaque "whitish" appearance. As there are no ganglion cells within the foveola to obscure the view, the retina beneath resembles a “cherry-red spot”.

The “cherry-red spot” sign can also be seen in acquired diseases, such as central retinal artery occlusion.