

CHOROIDEREMIA – OPIS PRZYPADKU

CHOROIDEREMIA – CLINICAL CASE STUDY

Słowa kluczowe

Choroideremia, CHM, zwyrodnienie siatkówki, choroby genetyczne, terapia genowa, diagnostyka różnicowa choroideremii.

Streszczenie

Choroideremia to postępująca i nieuleczalna dystrofia błony naczyniowej i siatkówki, spowodowana mutacją w genie CHM położonym na chromosomie X. Objawia się zazwyczaj w drugiej dekadzie życia, dotyczy głównie mężczyzn. Prowadzi do rozległych degeneracyjnych zmian siatkówki i naczyń. Charakterystyczne objawy to ślepotą zmierzchowa i stopniowe ograniczanie obwodowego pola widzenia. Końcowym etapem choroby (występującym najczęściej w szóstej dekadzie życia) może być całkowita ślepotą. Choroideremia to rzadka choroba, której częstotliwość szacuje się pomiędzy 1/50 000 a 1/100 000 w populacji ogólnej. Diagnostyka różnicowa obejmuje zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (RP), zespół Ushera typu 1 oraz zanik girlandowaty naczyń i siatkówki. Aktualną tendencją w leczeniu choroideremii jest nowoczesna terapia oparta na modyfikacjach genu CHM.

W niniejszej pracy opisano przypadek 45-letniego mężczyzny, u którego pierwsze objawy wystąpiły już w czwartym roku życia. W początkowym okresie leczenia stosowano preparaty witaminowe, antybiotykoterapię oraz steroidoterapię. Około ósmego roku życia wdrożono do leczenia jonoforezę oraz leki poprawiające ukrwienie siatkówki. Pacjent był wielokrotnie hospitalizowany, ale ostateczna diagnoza została postawiona dopiero w 2012 roku. W badaniu oftalmoskopowym z 2014 r. widoczne były pochylenie i bledszy obraz tarczy nerwu wzrokowego, rozległe zaburzenia w postaci zmian zanikowych siatkówki (zanik nabłonka barwnikowego siatkówki), wąskie

Key words

Choroideremia, CHM, retinal degeneration, genetic disorders, gene therapy, differential diagnosis of choroideremia.

Summary

Choroideremia is a progressive, incurable X-linked chorioretinal dystrophy, caused by the CHM gene mutation. The typical onset of choroideremia occurs in the second decade of life. Males are affected more frequently. The disease causes extensive degenerative lesions within the retina and choroid. Characteristic symptoms include night blindness and a gradual reduction of the peripheral visual field. The final stage of the disease, which commonly occurs in the sixth decade of life, includes a total vision loss. Choroideremia is a rare disorder, whose frequency is estimated to be between 1/50 000 and 1/100 000. The differential diagnosis includes retinitis pigmentosa (RP), type 1 Usher syndrome and gyrate atrophy of the choroid and retina. The current trend in the treatment of choroideremia is the modern therapy based on the CHM gene modifications.

This paper reports a case of a 45-year-old man, in whom the first symptoms of choroideremia occurred as early as at the age of 4. Initially, he was treated with vitamin supplements, antibiotics and steroids. Subsequently, when he was eight years old, iontophoresis and medications improving the retinal blood supply were added. After multiple hospitalizations, final diagnosis was made in 2012. The ophthalmoscopic assessment in 2014 showed a pale and tilted optic disc, extensive retinal atrophy (RPE atrophy), narrow retinal blood vessels and numerous brunescence bone spicule-shaped pigment deposits. The observed symptoms are also typical of other conditions included in the differential diagnosis.

naczynia oraz liczne brunatne komórki barwnikowe (przypominające tzw. „ciałka kostne”). Objawy zaobserwowane u pacjenta są charakterystyczne również dla innych schorzeń uwzględnionych w diagnostyce różnicowej.