

(33)

Jakość życia chorych na choroideremię

Life quality in patients suffered from choroideremia

Dorota Pojda-Wilczek, Ewa Herba, Stefan M. Pojda, Katarzyna Makowiecka-Obidzińska

Z Katedry i Oddziału Klinicznego Okulistyki Śląskiej Akademii Medycznej, Szpital Specjalistyczny nr 1 w Bytomiu
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Stefan M. Pojda

Summary: Purpose: To direct attention on every-day problems in choroideremia, which are not a barrier in patients' occupation. Material and methods: Two cases of patients with choroideremia which was diagnosed when they were 30 and 54 are described. In spite of widespread visual field changes patients with good visual acuity did not have to change their lifestyles or their jobs (miner and mechanic). Visual acuity, visual field, mesoptometry, adaptometry, electroretinography, electrooculography were done. The mother of the younger patient was also examined. Her fundus of the eye showed typical changes for carriers. In the older patient's family among 41 family members 7 men were affected in 3 generations. Follow-up was 6 years. Results: In ERG rod activity was very low or abolished and cone activity was reduced, more in older patient. In the younger patient visual acuity and mesoptometry were normal, rod adaptation was very low. The patient was able to work as a miner due to good mesopic vision. In follow-up no significant progression of the disease was observed. The older patient had previously been treated for retinitis pigmentosa for a few years. Diagnosis of choroideremia was made when visual acuity of the patient declined. It was impossible to perform mesoptometry and adaptometry because of advanced night blindness. In the dark room the patient found it very difficult to move. In follow-up lowering of the visual acuity, progression of visual field as well as electroretinographic changes occurred. Conclusions: Patients with choroideremia may be professionally engaged despite of every-day problems connected with widespread scotomas in visual field and nyctalopia. They should not become pensioners too early. The disease progression is faster in older than in younger patients.

Słowa kluczowe: choroideremia, elektroretinografia, elektrookulografia, jakość życia.
Key words: choroideremia, electroretinography, electrooculography, life quality.

Choroideremia jest rzadką, dziedziczną recesywnie z chromosomem X chorobą dystroficzną, w której dochodzi do postępującej atrofii naczyńki, choriokapilarów, nabłonka barwnikowego siatkówki i fotoreceptorów, co w efekcie prowadzi do istotnego uszkodzenia widzenia (1,2,3). Klinicznie manifestuje się nyktalopią już w pierwszej dekadzie życia, następnie ograniczeniami w polu widzenia, od mroczków pierścieniowych do koncentrycznego zawężenia pola widzenia, i w końcu znaczącym uszkodzeniem ostrości widzenia w 5. -6. dekadzie życia (4,5). Obraz dna oka przedstawia progresję zmian od rozrzedzonej i bladej siatkówki z wyraźnymi naczyniami naczyńki i przegrupowaniami barwnika u młodych chłopców, poprzez powiększanie się obszarów atrofii i zanik naczyń naczyńki, aż do momentu, kiedy poza cienkim obszarem prawidłowej siatkówki wokół tarczy n. II i w okolicy plamki całe dno przedstawia się jako białozółte obszary odsłoniętej twardówki z miejscami przegrupowanego barwnika. Naczynia siatkówki wyglądają prawidłowo (5).

Pole widzenia na początku wykazuje nieznaczne obwodowe zawężenie z rozszanymi mroczkami między równoleżnikami 25° a 45°, tworząc z czasem mroczek pierścieniowy między równoleżnikami 20° a 40°. Z upływem czasu trwania choroby pole obwodowe zanika, a obszar centralny zawęża się aż do całkowitej utraty pola widzenia (5).

ERG u młodych mężczyzn ma obniżoną amplitudę fal a i b, zwłaszcza w warunkach adaptacji skotopowej. Ten spadek pogłębia się, amplituda fali b zanika lub jest śladowa (5). Kobiety nosicielki mają prawidłowy lub nieznacznie obniżony elektroretinogram (5,6).

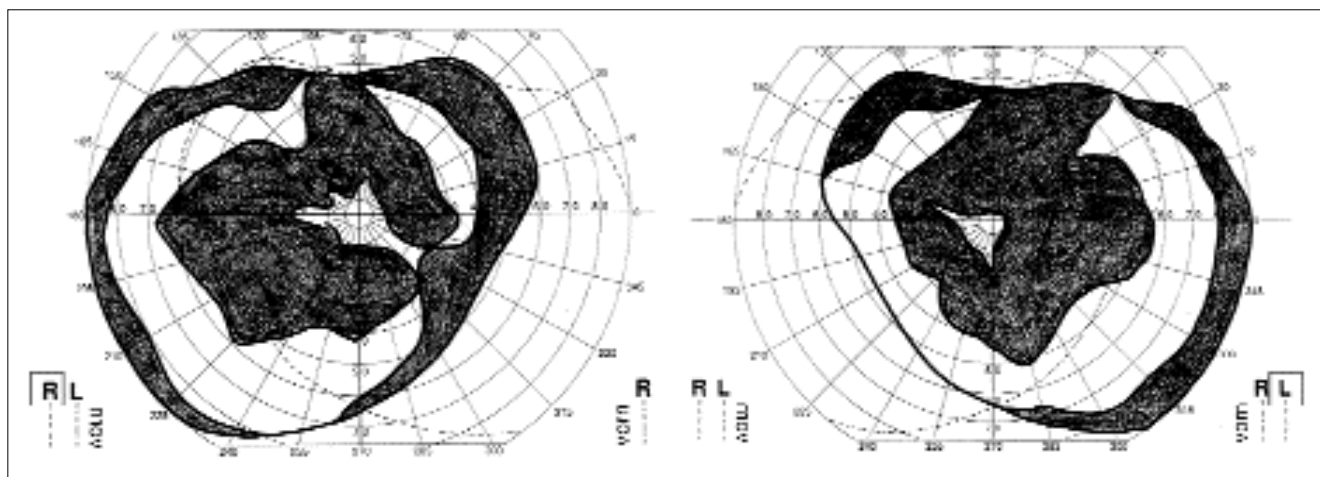
W angiografii fluoresceina nie przechodzi do obszarów objętych zanikiem z powodu zaniku choriokapilarów w obrębie uszkodzonej siatkówki, pomimo że widać kontrast w większych naczyniach naczyńki. Fragmenty pozostałej siatkówki wykazują przeciek na granicy z obszarami atrofii (5).

Cel pracy

Celem pracy jest zwrócenie uwagi na dolegliwości w codziennym życiu, które po rozpoznaniu choroideremii nie stwarzają konieczności rezygnacji z aktywności zawodowej.

Pacjenci i metody

Obserwowaliśmy w odstępie sześciolatnim dwóch mężczyzn, u których rozpoznano choroideremię w 30. i 54. roku życia. Obaj w tym czasie byli zawodowo czynni. Pierwszy wykonuje do dzisiaj zawód górnika, a zmiany na dnie oczu wykryto u niego w trakcie badań okresowych, gdyż dolegliwości subiektywnych ze strony narządu wzroku nie zgłaszał.



Ryc. 1. Mroczek pierścieniowy w kinetycznym polu widzenia 30-letniego pacjenta z choroideremią (2/IV).

Fig. 1. Ring scotoma in the visual field of 30-year-old patient with choroideremia (2/IV).

Starszy pacjent, mechanik, zgłosił się do okulisty, ponieważ zaczęła się pogarszać jego ostrość wzroku. Z powodu zmian na dnie oczu przez pewien czas był prowadzony jako pacjent ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki. Przeprowadziliśmy podstawowe badania okulistyczne, badanie pola widzenia perymetrem kinetycznym, elektroretinografię błyskową całopolową (FERG) i elektrookulografię (EOG), a także mezopometrię i adaptację. Okres obserwacji wynosił 6 lat.

Wyniki

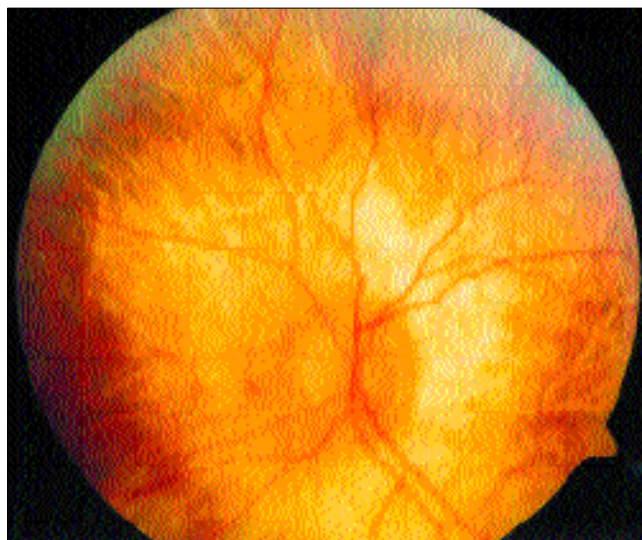
Ostrość wzroku młodszego pacjenta w ciągu 6 lat od pierwszego badania nie zmieniła się i wynosiła do dali: OP = 5/5, OL cc sph -1,0 D = 5/5 i do bliży OP i OL = 0,5. Ostrość wzroku drugiego mężczyzny pogorszyła się z 5/6 do 5/7f w prawym oku oraz z 5/25 do 5/25f w lewym (korekcja: OP sph +1,0 D cyl +0,5 D ax 65°; OL sph +1,0 D cyl +1,5 D ax 95°). Widzenie barw i ciśnienie wewnątrzgałkowe w obu przypadkach były prawidłowe. U obu pacjentów w kinetycznym polu widzenia obserwowaliśmy rozległe ubytki pierścieniowe (ryc. 1).

Wynik mezopometrii u młodszego mężczyzny był prawidłowy (readaptacja 6,5 s) i nie zmienił się w okresie sześciolletniej obser-

wacji. Dobra adaptacja w pierwszej fazie i zachowane widzenie mezopowe umożliwiły mu pracę w kopalni w warunkach bardzo słabego oświetlenia. Badanie adaptacji do ciemności było nieprawidłowe w fazie pręcikowej. Starszy badany miał zbyt słabe widzenie zmierzchowe, aby można było wykonać u niego mezopometrię lub adaptację i nie potrafił poruszać się w ciemności. Wykonaliśmy badania elektrofizjologiczne – FERG pierwszego mężczyzny charakteryzował się obniżeniem odpowiedzi skotopowych do mniej niż 10% normy, a odpowiedzi fotopowych do mniej niż 15% normy i nie zmienił się w okresie obserwacji. FERG starszego badanego miał śladowe odpowiedzi pręcikowe i znacznie obniżone odpowiedzi czopkowe. W badaniu po 6 latach czynność siatkówki była śladowa. Krzywa EOG była płaska.

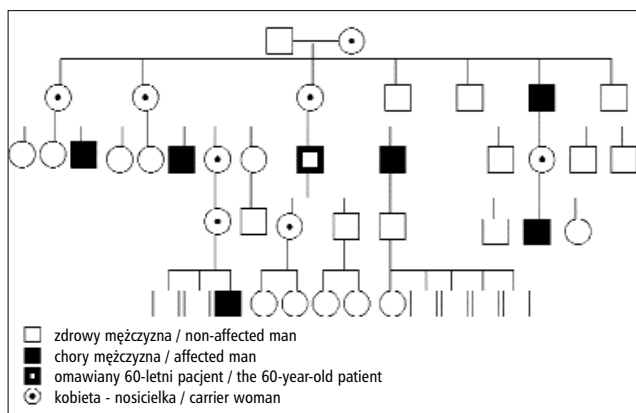
Dno oczu badanych przedstawiało charakterystyczne zmiany dla choroideremii (ryc. 2): prawidłowe tarcze n. II i naczynia siatkówki, rozległe obszary zaniku siatkówki i naczyniówki we wszystkich kwadrantach, z widocznymi naczyniami naczyniówki i skupiskami przegrupowanego barwnika (u starszego tworzącymi większe konglomeraty). U młodszego w plamce siatkówka była prawidłowa, a refleks dołeczkowy żywy.

Istotny społecznie jest fakt głębokiej penetracji choroby w rodzinach pacjentów, gdyż u starszego z nich spośród 41 członków rodziny 7 mężczyzn było dotkniętych chorobą i w różnym stopniu wykluczonych z życia zawodowego (ryc. 3).



Ryc. 2. Wygląd dna oka 60-letniego pacjenta z choroideremią.

Fig. 2. Fundus appearance of 60-year-old patient with choroideremia.



Ryc. 3. Rodowód 60-letniego pacjenta z choroideremią.

Fig. 3. Pedigree drawing of 60-year-old patient with choroideremia.

Matka i siostra młodszego pacjenta wykazywały typowe dla nosicieli genu choroideremii zmiany na dnie oczu w postaci „dziur wygryzionych przez mole” z drobnymi przegrupowaniami barwnika, a FERG wykonany u matki był prawidłowy.

Omówienie

Przyczyną choroideremii jest mutacja Rep-1 genu kodującego komponent A Rab geranylgeranyltransferazy (1,2). Nowe doniesienia wskazują na to, że gen kodujący Rab-1 jest w pręcikach, a nie w czopkach, co sugeruje, że to właśnie pręciki są pierwotnym miejscem degeneracji w choroideremii (1). Potwierdzeniem tej hipotezy są nieprawidłowy FERG w warunkach adaptacji skotopowej i zaburzenia widzenia zmierzchowego jako pierwszy objaw choroby u młodych mężczyzn (1) z jednocześnie zachowanym widzeniem mezopowym i długo utrzymującą się dobrą ostrością wzroku, co można zauważyć u opisanych przez nas mężczyzn.

Obaj badani pacjenci nie mieli poczucia choroby, chociaż byli świadomi zagrożeń wynikających ze zmian w polu widzenia. Nie chcieli rezygnować z pracy zawodowej i nie czuli żadnych ograniczeń w codziennym życiu, które zmuszałyby ich do zmiany przyzwyczajeń czy upodobań. Jednak starszy pacjent około 55. roku życia zaprzestał prowadzenia samochodu. W okresie aktywności zawodowej pacjent ten świadomie zrezygnował z proponowanej rozszerzonej diagnostyki, aby nie skierowano go na rentę. Młodszy z pacjentów może pracować dzięki dobrym wynikom testów psychofizycznych i nie przyznaje się do swojej choroby. Propozycje diagnostyki lub tylko badania dna oka nie były entuzjastycznie przyjmowane w rodzinach pacjentów. Niestety, zbyt często spotykamy się z tym, że w chorobach uwarunkowanych genetycznie pacjenci wybierają niewiedzę i niepewność zamiast świadomości zdrowia lub choroby.

Wniosek

Pomimo niedogodności w życiu codziennym, wynikających głównie z rozległych mroczków w polu widzenia i słabego widzenia zmierzchowego, chory na choroideremię może być czynny zawodowo i nie powinien być zbyt szybko zaliczany do rencistów. Progresa choroby jest szybsza u starszych niż u młodszych chorych.

PIŚMIENICTWO:

1. Syed N., Smith J. E., John S. K., Seabra M. C., Aguirre G. D., Milam A. H.: *Evaluation of retinal photoreceptors and pigment epithelium in a female carrier of choroideremia*. *Ophthalmology*, 2001, 108, 711-720.
2. Sung Ji O., Kim S. H., Lee H. Y.: *A case of choroideremia with recurrent anterior uveitis*. *Korean J. Ophthalmol.*, 2003, Vol. 17, 55-62.
3. Cheung M. C., Nune G. C., Wang M., Mc Taggart K. E., Mac Donald I. M., Duncan J. L.: *Detection of localized retinal dysfunction in a choroideremia carrier*. *Am. J. Ophthalmol.*, 2004, 137, 189-191.
4. Roberts M. F., Fishman G. A., Roberts D. K., Heckenlively J. R., Weleber R. G., Anderson R. J., Grover S.: *Retrospective, longitudinal and cross sectional study of visual acuity impairment in choroideremia*. *Br. J. Ophthalmol.*, 2002, 86, 658-662.
5. McCulloch C.: *Choroideremia and other choroidal atrophies*. W: *Retinal Dystrophies and Degenerations*, red. D. A. Newsome, New York, 1988, 285-295.
6. Grover S., Alexander K. R., Fishman G. A., Ryan J.: *Comparison of intraocular light scatter in carriers of choroideremia and X-linked retinitis pigmentosa*. *Ophthalmology*, 2002, 109, 159-163.

Praca wpłynęła do Redakcji 9.02.2005 r. (699).

Zakwalifikowano do druku 10.02.2005 r.

Symposium Retinologiczne, Poznań 14–16.04.2005 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):
 dr n. med. Dorota Pojda-Wilczek
 Katedra i Oddział Kliniczny Okulistyki
 Szpital Specjalistyczny nr 1
 ul. Żeromskiego 7
 41-902 Bytom