

RETINITIS PIGMENTOSA

13.10.2016

RETINITIS PIGMENTOSA, RP

En gruppe av arvebetenget sykdommer (retinale PE dystrofier) som er preget med progressiv bilateral perifer visustap og nyctalopia, og ender i sentral Sf utfall.

Den er determinert av mer enn 40 forskjellige gener for kun RP og mer enn 50 gener for RP assosiert med arvelige syndromer (stort sett det er Usher syndrom med tunghørhet, benkjørhet og blåe scleraer)

20% av RP tilfeller er Autosomal-Dominante (ADRP), 20% Autosomal-Recessive (ARRP) og 10% er X-bundet (XLRP), og 50% tilfeller er idiopatiske

RP karakteriseresrt med spesiell protein/genetic defekt

Pasienter med samme type gentisk mutasjon kan fremstille meget forskjellige typer av retinal funn

PATHOFYSIOLOGI

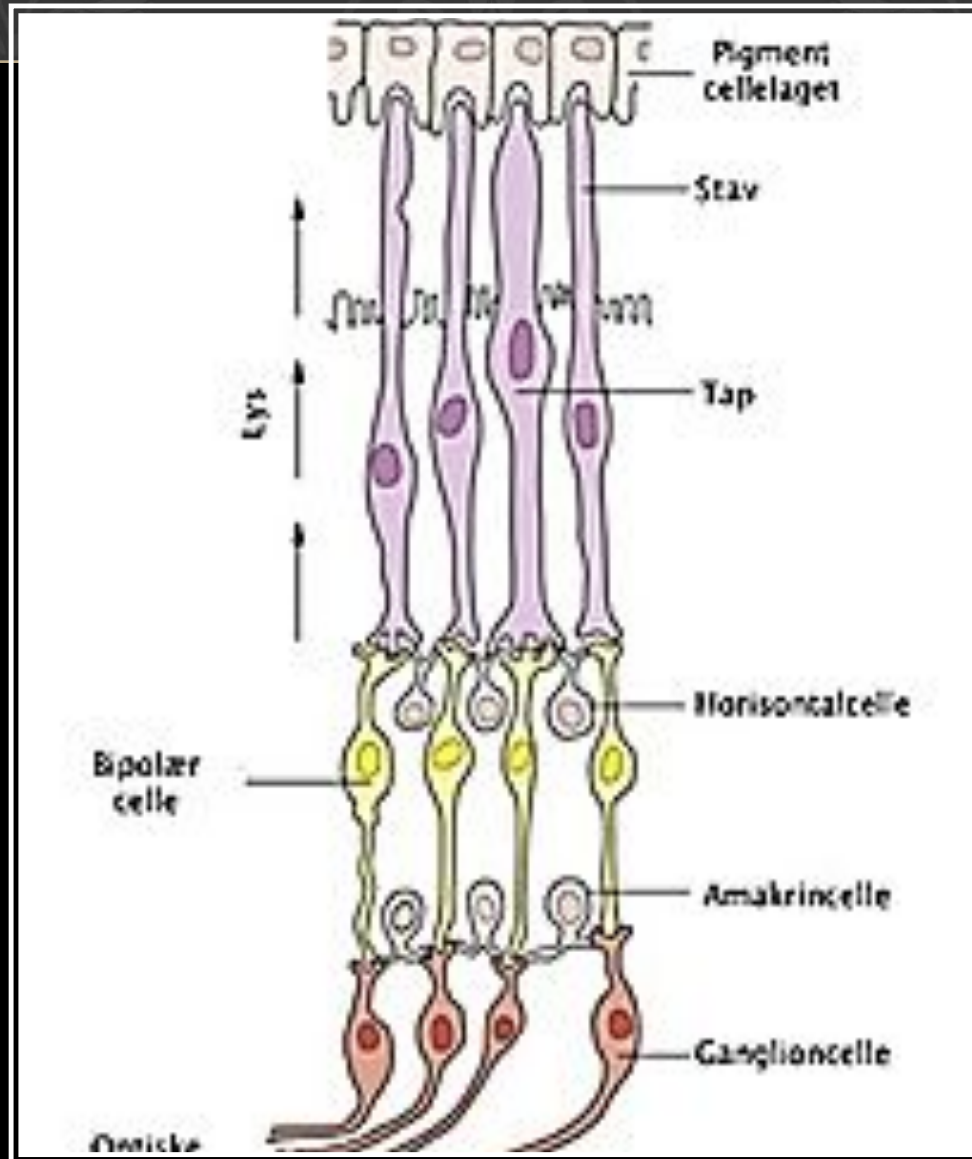
Genetisk determinasjon fører til økende apoptose i PE celler (der finns det tapper=cone=iodopsiner og staver=rod=rhodopisner som lysfølsomme celler)

Først hystopatologisk funn er det forkortning av rhodopsiners pigmentdel i fotoreseptorer stort sett perifert (rhodopisner=rod=staver) som er ansvarlig for mørkesyn og ligger stort sett midtperifert

Rhodopsiner er blåttlysfølsomme (kortbølgelengde følsomme) fotoreseptorer (eller staver) som består av protein, opsin og pigmentdel avledet fra beta-karoten (vitamin A) Ved lyspåvirkning utløses det kjemisk reaksjon i fotopigmenter og gis signaler videre gjennom synsnerven til thalamus og occipital del av hjernen

PE i retina består av rhodopsiner (staver) bundet til protein

TAPPER OG STAVER



EPIDEMIOLOGI

I hele verden 1/5000, 1/4000 (USA)

Høyest blant indianere i Navajo 1/1878

Lavest 1/7000 i Sveits

I Norge 1/1000-1500 (UiO)

X-bundet tilfeller representerer bare menn så generelt RP rammer mest menn

Ingen prevalens aldersmessig, diagnose stilles vanligvis i ung alder, men start på første symptomer kan variere i alderen

SYMPTOMER

Nyctalopia

Sakte progredierende visus tap først perifert, senere sentralt også, særlig ved tilfeller med ME

Fotopsier, flash light

DIAGNOSE

Dersom RP assosiert med mange ekstraokulære tegn og syndromer, det er først og fremst vanlig klinisk funn:

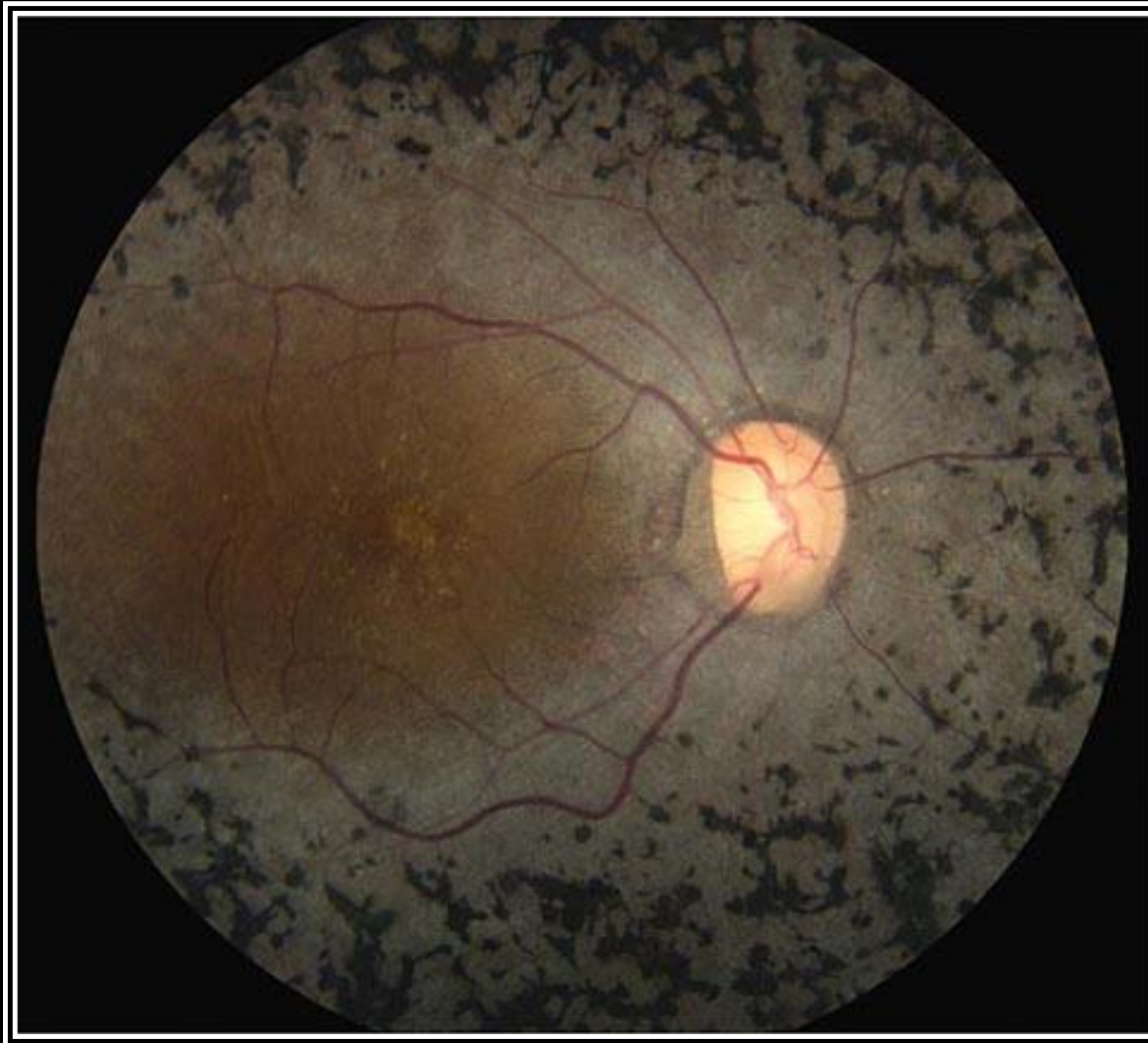
1. Foreligger det Usher syndrom, Waardenburg syndrom, Alport syndrom, Refsum disease, Keams-Sayre syndrom, External oftalmoplegia, ptosis, hjerteblokk sammen med pigmentert retinopati?
2. Abetalipoproteinemia: fett malabsorpsjon, fettoppløst vitaminmangel, Spinocerebellar degenerasjon ved PR?
3. Mucopolysaccharidoser (Hurler syndrom, Scheie syndrom, Sanfilippo syndrome) sammen med PR?
4. Bardet-biedle syndrom med PR? (Polydaktili, nyredisfunksjon, kortvokst)
5. Neuronal ceroid lipofuscinose med PR? (Dementia, seizures)
 6. Infantile form for Jansky-Bielschowsky disease?
 7. Juvenile form for Vogt-Spielmeyer-batten disease?
 8. Adult form for Kufs syndrom?
9. Med tanke på masquerade sykdommer: lues, rubella retinitt, toxoplasma, canser- og melanoma assosiert retinopati (mer aggressiv utvikling)

DIAGNOSE

Øyeundersøkelse: visus, SF, oftalmoskopi, ERG (Elektroretinogramm), fargetest med oppmerksomhet for blå og gule fargeblindhet, mørkeadaptasjon

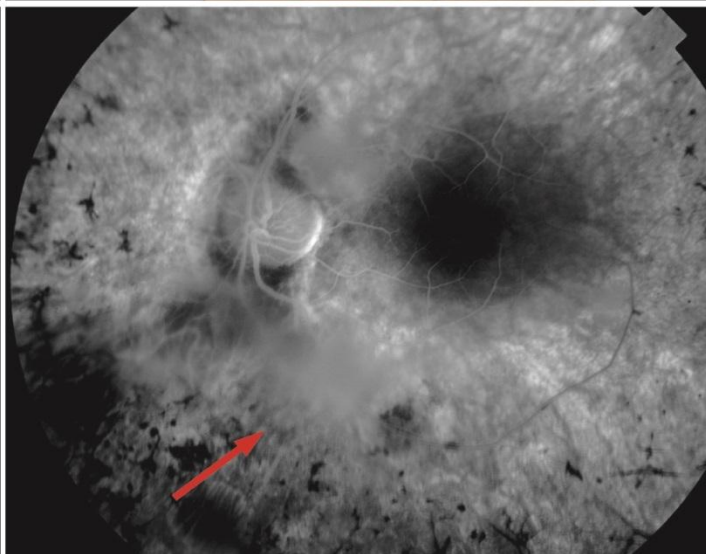
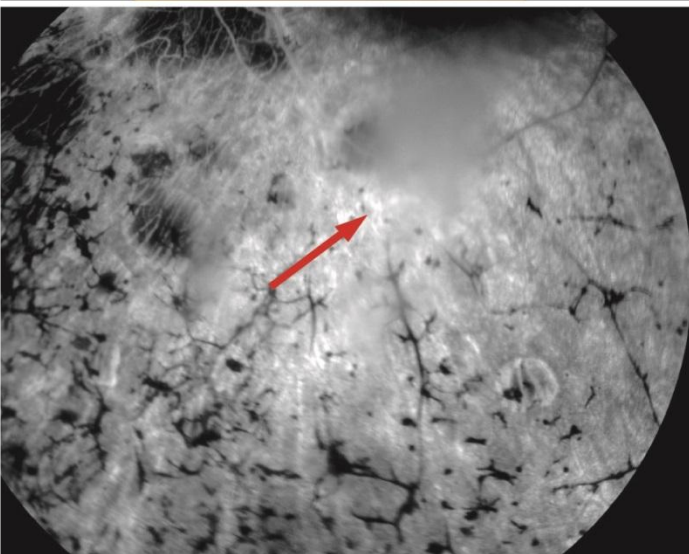
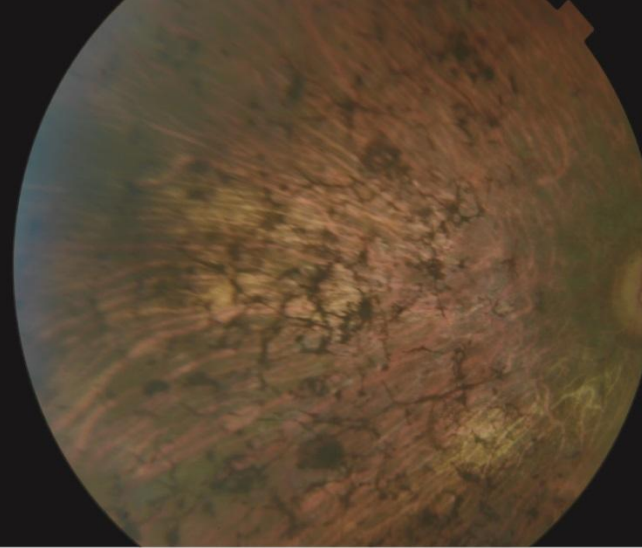
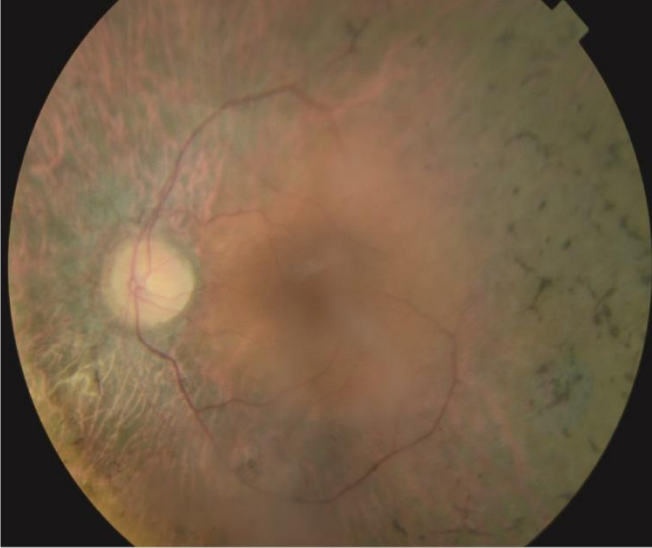
Bilddiagnostikk: OCT, FA

OFTALMOSKOPISK BILDE



«Bone
spicules»,
papilleatrofi

ME VED RP



BEHANDLING

1. Ingen behandling visst seg effektiv
2. Vitamin A og E forsøk i høye doser , ascorbinsyre per os
3. Diamox med ME
4. Det ble foretatt flere forsøk for kirurgisk behandling:
kirurgisk plassering av grow-faktorer lokalt,
transplanatsjon av retinal pigmentlag vev, retinal
prosthesis (implant av kunstig retina) eller
phototransducing chip, og subretinla geneterapi,
alvorlige komplikasjoner hos 1/3 del av pasienter i
gruppe

PROGNOSE

1. Prognose er generelt dårlig, sykdom progredierer livet ut
2. Kjønnbundet former progredierer raskere og gir betydelig visustap i ung alder, resessive former progredierer meget langsomt
3. Slike pasienter har behov for kontakt både med øyelege og indremedisinere livet ut, stort sett for informasjon og støtte, evt. for katarakt kirurgi, men det er ikke aktuelt med ofte kontroller
4. Det finns Retinitis Pigmentosa Forening i Norge: www.rpf.no

TAKK FOR OPPMERKSOMHET!

