



ACADEMY 19. 04. 2018

## Retinitis pigmentosa

**Onemocnění postihuje obě pohlaví. Dnes je již známo víc jak 50 různých genetických defektů. Patří mezi ně X vázaná dědičnost (5-15 %), autozomálně...**

**Retinitis pigmentosa je latinské označení pro vrozené degenerativní onemocnění oční sítnice. Toto onemocnění se řadí do skupiny progresivních dystrofií fotoreceptorů sítnice. Retinitis pigmentosa se manifestuje bez ohledu na věk dotčeného, což znamená, že se první příznaky mohou objevit kdykoliv od raného dětství po pozdní dospělost.**

Označení retinitis pigmentosa bylo **poprvé použito lékařem Dondersem v roce 1857**. Název označuje několik fenotypově podobných, dědičných, progresivních dystrofií fotoreceptorů sítnice a pigmentového epitelu. Tento epitel leží pod vrstvou fotoreceptorů.

# 1 člověk ze 4 tisíců má retinitis pigmentosa

**Onemocnění postihuje obě pohlaví.** Dnes je již známo víc jak 50 různých genetických defektů. Patří mezi ně **X vázaná dědičnost** (5-15 %), **autozomálně dominantní** (30-40 %) a nejčastěji pak **autozomálně recesivní dědičnost** (až 60 %).

Autozomálně dominantní formy mají většinou mírnější průběh s pozdním začátkem a pomalou progresí, naopak X vázaná dědičnost je nejzávažnější a onemocnění progreduje k slepotě do 30 let věku nemocného.

Ačkoliv bylo řečeno, že se onemocnění vyskytuje u obou pohlaví, statisticky postihuje o něco častěji muže. Onemocnění patří k nemocím vzácným a **vyskytuje se u asi 1 člověka na 4000 osob.**

## Příčiny vzniku retinitis pigmentosa

Retinitis pigmentosa je geneticky podmíněné onemocnění. To znamená, že **dochází k chybě na úrovni DNA**, která pak vede ke vzniku tohoto onemocnění sítnice. Retinitis pigmentosa se objevuje samostatně nebo jako součást několika syndromů. Pokud je součástí syndromů, znamená to, že kromě změny sítnice se **u nemocné osoby objevují také neurosensorické poruchy**, vývojové abnormality a obecně komplex různých klinických příznaků.

Retinitis pigmentosa může být také jako **sekundární nemoc vzniklá jinou nemocí**. Jako příklad některých syndromů můžeme zmínit **Usherův syndrom**, kdy se retinitis pigmentosa objevuje společně s hluchotou a to přímo vrozenou nebo také pomalu progredující.

[Alportův syndrom](#) je někdy spojený s retinitis pigmentosa společně s onemocněním ledvin. Tzv. **Kearns-Sayrův syndrom** je známý jako kombinace retinitis pigmentosa, oftalmoplegia, dysfagia, ataxia a srdeční defekt.

## Co je to zraková kaskáda?

Retinitis pigmentosa může vidět také u abetalipoproteinémie, McLeodova syndromu, Bardet-Biedlova syndromu, Refsumovy nemoci, neurosyfilis nebo toxoplasmózy. Existuje řada mutovaných genů, které pak fenotypově vedou ke vzniku retinitis pigmentosa. Aby byl obraz z vnějšího prostředí převeden do zrakového vjemu a zpracován v mozku, je potřeba, aby fungovala tzv. **zraková kaskáda**.

Součástí této kaskády je důležitý **pigment rodopsin**. V roce **1989** byla objevena mutace genu pro rodopsin. Rodopsin je velmi důležitý pro zrak ve slabém osvětlení. Gen pro rodopsin kóduje hlavní protein fotoreceptorů. **Dnes již známe více jak 150 mutací**, které mohou vést ke vzniku retinitis pigmentosa.

## Projevy a průběh retinitis pigmentosa

Projevy a **průběh retinitis pigmentosa je velmi individuální** a závisí na typu onemocnění, zda jde o onemocnění samostatné či součástí syndromu a podobně. Někdy se **první projevy mohou objevit již brzy po narození**, jindy naopak se s prvními projevy setkáváme v pozdní dospělosti. Některý typ nemoci progreduje velmi pomalu a nemocný začíná mít problémy až ke konci svého života, jindy může **nemocný přijít o zrak již v prvních dekádách života**.

Obecně pacient v raných stádiích onemocnění pozoruje změnu periferního vidění a má potíže ve tmě,

v šeru či prostorách se slabým osvětlením. **Za změnou stojí poškození periferních fotoreceptorů - tyčinek.** Jejich funkce pomalu zaniká, a s ní se objevují abnormality v pigmentovém epitelu sítnice a postupně přestanou fungovat také fotoreceptory čípky.



## Nemoc začíná slepotou ve tmě

Nemocný si začíná stěžovat na tzv. **tunelové vidění** (odborně prstenčité *skotoma-ring scotoma*). To znamená, že když dotyčná osoba zaostří na určitý předmět, **vidí pouze jeho střed a okolí je zahaleno černí, což připomíná tunel.** Onemocnění může postupně progredovat až ke kompletní slepotě. K tomu všemu si nemocný stěžuje také na problémy s adaptací ze světla do tmy a naopak.

Typická je tzv. *nyctalopia*, což je **slepota ve tmě**. Obecně je periferní vidění poškozeno vždy jako první a centrální vidění poměrně dlouho odolává. Při vyšetření oftalmologem - očním lékařem jsou zřetelné změny v pigmentaci a viditelné jsou změny cév - arteriol.

Součástí onemocnění je vždy určitý stupeň atrofie optického nervu. Při posmrtném **detailním vyšetření sítnice je možné mikroskopicky sledovat pigment**, který je tvořen buňkami z pigmentového epitelu. V pozdním stádiu je pak viditelné ztenčování cév sítnice. K tomuto ztenčování dochází pravděpodobně proto, že po ztrátě mnoha fotoreceptorů sítnice nevyžaduje takový přísun krve a kyslíku a není potřeba tak velký průsvit cév.

## Oční vady postihují i děti

Zajímavé je, že **podle typu onemocnění převažuje vždy poškození jednoho typu fotoreceptoru** (tyčinek nebo čípků). To znamená, že jeden nemocný má větší nedostatek čípků, jiný pak může mít naopak větší nedostatek tyčinek, ale obecně dochází ke ztrátě obou typů fotoreceptorů. Pokud lékař detailně vyšetří oční kouli, může si všimnout drobných částic ve sklivci. Části vypadají jako malé kousíčky kostní tkáně. **Sítnice vykazuje černé nebo tmavě hnědé hvězdičky pigmentu.**

Většinou pigment vyzařuje směrem z optického disku, někdy se vyskytuje jen v jednom kvadrantu. Při retinitis pigmentosa statisticky **nejčastěji dochází ke ztrátě funkce převážně tyčinek.** Když se vrátíme zpět k příznakům onemocnění, typicky se objevuje v dětství **porucha nočního vidění** (*nyctalopia*), **problematická adaptace na tmu**, postupně se **zhoršuje periferní vidění** (nemocný často zakopává nebo naráží do věcí), jako poslední se **zhoršuje také centrální vidění.**

# Nemoc očí může být nebezpečná při řízení auta

Nejčastěji k **prvním projevům** dochází ve věku mezi **10-30 let**, ale drobné změny zraku mohou nastat již mnohem dříve. Příkladem je **Leberova amauroza**, kdy děti téměř přicházejí o zrak v prvním půl roce života. V některých případech je prvním příznakem až například **autonehoda, kdy dotyčný přehlédne vozidlo** nebo osobu v periferii.

Při retinitis pigmentosa se mohou objevit další potíže v oblasti očí a zraku. [Patří k nim velmi často krátkozrakost](#), **šedý** nebo [zelený zákal](#) (katarakta = zakalení oční čočky a [glaukoma = zvýšení nitroočního tlaku](#)). Dále také **keratokonus** (kuželovité vyboulení rohovky) nebo odchlípení zadní části sklivce od sítnice.

Důležité je zmínit, že výše zmíněné změny se prakticky vždy týkají obou očí. Bylo zmíněno, že se **retinitis pigmentosa může vyskytovat jako součást syndromů** - je známo minimálně 30 různých syndromů. Ze systémových změn pak můžeme zmínit ztrátu sluchu, nízký vzrůst, poškození ledvin, nadbytek prstů, mitochondriální změny s ptózou očních víček, onemocnění srdce a podobně.

## Diagnostika retinitis pigmentosa

Diagnóza retinitis pigmentosa bývá většinou určena na základě mnoha vyšetření v kombinaci s příznaky nemocného. V první řadě **je důležité odebrat podrobnou anamnézu:**

- kdy potíže začaly
- zda má některý ze členů rodiny obdobné potíže
- zda se potíže zhoršují
- zda má nemocný také jiné zdravotní problémy

**Následuje podrobné vyšetření zraku a očí.** Důležité je **vyšetření ostrosti** a také **vyšetření zrakového pole**, sleduje se reakce zorniček na světlo, vyšetří se schopnost rozlišit barvy a refrakterní vady (krátkozrakost nebo dalekozrakost) a změří se nitrooční tlak.

Po dilataci zorniček následuje důkladné vyšetření oční koule od rohovky po sítnici. Je možné provést ultrazvukové vyšetření očí, luorescenční angiografii, je možné provést fotografii sítnice se zvětšením pro detailní prohlédnutí nebo je možné využít optické počítačové tomografie (OCT).

Jeden z nejdůležitějších testů je **vyšetření s tvorbou elektroretinogramu** (jde o velmi podobné vyšetření jako je EEG mozku nebo EKG srdce). Toto vyšetření objektivně měří funkci tyčinek a čípků po celé sítnici. Vyšetření funguje jako sledování signálů. Typicky **dochází ke snížení signálů tyčinek a čípků**, častěji ale mnohem více u tyčinek.

## Léčba retinitis pigmentosa

Bohužel v dnešní době ještě neexistuje žádná metoda, která by dokázala zastavit progresi retinitis pigmentosa. Taktéž **neexistuje žádný typ léčby, který by dokázal poškozený zrak obnovit**. Proto se dnes veškeré možnosti orientují na **zpomalení degenerativního procesu, tak aby nemocný měl zrak zachovaný v co největší míře po co nejdelší dobu**.

Součástí managementu retinitis pigmentosa je také psychologická podpora a zrakové pomůcky (brýle, ochranné pomůcky a jiné pomůcky při sníženém zraku). Existuje velká spousta léků, které se používají ke zpomalení procesu, jejich účinek je ale velmi limitován progresí nemoci.

Důležité je pravidelně navštěvovat lékaře a včas odhalit přídatné komplikace jako je zvýšení nitroočního tlaku ([glaukom](#)) nebo zakalení oční čočky (katarakta). Dobré je také vše konzultovat se specialisty na snížený zrak či slepotu. Doporučuje se používat pravidelně sluneční brýle, aby byla sítnice co nejméně vystavena UV záření. Ostré světlo může provokovat tvorbu volných radikálů, které vedou k poškození epitelové vrstvy sítnice.

## Onemocnění můžeme jen zpomalit, nikoliv zastavit

**Důležité je také vše konzultovat s genetiky**, kteří mohou doporučit vyšetření dalších členů rodiny nebo pomoci při plánování založení rodiny. Co se týká léků samotných, tak se [většinou doporučuje užívání vitamínu A](#) a obecně beta karotenů. Tyto antioxidanty mohou progresi zpomalit, vědecky podložené důkazy ale neexistují. Některé studie zmiňují **pozitivní účinek omega 3 mastných kyselin na zpomalení progresi**.

Při komplikacích, jako je otok makuly, má dobrý účinek acetazolamid. K dalším pozitivně účinkujícím lékům patří **diltiazem, lutein** nebo **imunosupresiva**. Například steroidy pomáhají v případě pozitivního nálezu anti-sítnicových protilátek.

U některých syndromů se doporučují dietická opatření jako je **doplnění lipoproteinů, snížení příjmu kyseliny fytanové** nebo vyšší dávky **vitamínu E**. Co se týká operativních možností, ty jsou prozatím ve fázi experimentální (transplantace pigmentového epitelu sítnice) nebo pomocné (oční protézy, operace šedého nebo zeleného zákalu jako komplikace retinitis pigmentosa).

## Prevence retinitis pigmentosa

Jelikož je onemocnění geneticky podmíněno, nelze jeho vzniku předcházet. Pouze v případě zakládání rodiny, kdy se pár obává případného narození nemocného dítěte, je možné konzultovat situaci s genetikem. Ten, pokud je znám gen způsobující onemocnění u jednoho nebo obou rodičů, může odhadnout pravděpodobnost, s jakou se narodí dítě s tímto onemocněním. Někdy je také možné **testovat potomka ještě prenatálně odběrem genetického materiálu** (plodová voda, choriové klky). Pouze teoreticky se uvažuje do budoucna o možnosti genetické terapie.

