



RETINIS PIGMENTOSA

F16154 – Františka Uřičářová

Retinis pigmentosa

- Je vrozené onemocnění oka.
- Způsobuje postupné zhoršování zraku.
- Postihuje přibližně 2 lidi z 10 000.
- Symptomy se objevují většinou v dětství, někdy se neprojeví až do dospělosti.
- Název „retinis“ je poněkud zavádějící, poněvadž nejde o zánět.

Příčiny

- Onemocnění je vrozené a dědičné.
- Existuje celá řada forem a podtypů, které jsou způsobené různými mutacemi.
- Mutace více jak 50 genů.
- Může se vyskytovat samostatně, nebo je součástí syndromů s dalšími poruchami.
- Nejčastěji je mutací porušena funkce rodopsinu, který je důležitý pro správnou funkci tyčinek na sítnici.

Projevy

- Postupná degenerace tyčinek a zhoršování zraku.
- Postupem času dochází i k degradaci čípků.
- Šeroslepost, zhoršování periferního vidění, což vede k zúžení zorného pole, rozmazané vidění.
- Symptomy se objevují na obou očích ve stejném rozsahu.
- V některých pokročilých případech dochází ke ztrátě centrálního vidění.
- Úplné oslepnutí je vzácné.
- Velké procento pacientů trpí i poruchami dalších smyslů, zejména hluchotou – **Usherův syndrom**

Diagnostika

- Komplexní oční vyšetření – při vyšetření retiny nález tmavého pigmentu.
- Případně provedení genetického testu s cílem potvrdit a určit přítomnou mutaci.



Léčba

- Neexistuje.
- U většiny případů pomáhají vyšší dávky vitamínu A. Ten zpomaluje rychlost degenerace tyčinek a tím i zhoršování příznaků.

Genetika

- Onemocnění je způsobeno mutací více než 50 genů.
- Autosomálně dominantní, autosomálně recesivní, mitochondriální dědičnost a dědičnost vázaná na chromozom X.
- Gen rhodopsinu kóduje jeho strukturu.
- Mutace genu jsou nejčastěji nesmyslné, nebo dochází k špatnému sestavení terciární struktury proteinu.