

Distrofia celulelor cu conuri si bastonase (CRD – Cone Rod Dystrophy)

DEFINITIE:

→ Afecțiune genetică rară, izolată a retinei, caracterizată prin *degenerescenta primară a conurilor*, cu afectare secundară semnificativă a bastonaselor, cu aspect oftalmoscopic variabil.
→ Prezentarea tipică include scăderea acuității vizuale, scotomul central, fotofobia, modificarea vederii culorilor, urmată de orbirea nocturnă și pierderea câmpului vizual periferic.

PREVALENȚA este estimată la **1 /40.000** în Europa.

ASPECTE CLINICE :

→ Descrierea clinică: CRD se caracterizează prin afectarea primară a conurilor sau, ocazional, prin pierderea concomitentă atât a conurilor cât și a bastonaselor, care explică simptomele predominante ale bolii: scăderea acuității vizuale, defecte de vedere a culorilor, fotoaversiune și scăderea sensibilității în câmpul vizual central, urmată ulterior de pierderea progresivă a vederii periferice și orbirea nocturnă.

→ Aspectul oftalmoscopic variază de la normal în stadii incipiente, cu o paloare discretă a nervului optic în sectorul temporal, migrația și atrofia pigmentului macular sau o **maculopatie “in ochi de bou” - “bull’s eye”**, până la atrofia epiteliului pigmentar retinian periferic, migrația pigmentării intraretinariană, atenuarea arteriolară și paloarea discului optic pe măsură ce boala progresează

→ Sunt cel mai frecvent nesindromice, cu toate acestea pot face parte și din mai multe sindroame, cum ar fi *sindromul Alström, sindromul Bardet-Biedl și ataxia spinocerebelară tip 7*.

ASPECTE GENETICE:

→ Genetica: formele non-sindromice sunt eterogene genetic (au fost identificate 28 de gene). **Modelele de transmitere** depind de gena implicată și pot fi dominant autosomale, recesive autosomale sau recesive legate de X. Cele patru gene mutante întâlnite cel mai frecvent sunt:

- **ABCA4 (1p22.1)** responsabile pentru 30 - 60% din CRD autosomale recesive,
- **CRX (19q13.33)** și **GUCY2D (17p13.1)** responsabile pentru multe cazuri raportate de CRD autosomal dominante și
- **RPGR (Xp11.4)** responsabil pentru CRD X-linkate.

METODE DE DIAGNOSTIC:

→ Diagnosticul de CRD se bazează pe istoricul clinic, examenul oftalmoscopic, imagistica cu autofluorescență, tomografia de coerență optică și electroretinograma completă.

→Diagnosticul molecular poate fi făcut pentru unele gene.

→Examenul de fund de ochi poate fi normal în stadiile incipiente, cu doar o paloare subtilă a discului optic temporal sau poate prezenta migrații și atrofii pigmentare maculare sau maculopatie cu aspect de “ochi de bou” (bull’s eye).

→Descoperirile din stadiul tardiv includ atrofia epiteliului pigmentului retinian periferic, migrația pigmentului intraretinal, atenuarea arteriolară și paloarea discului optic.

MANAGEMENT ȘI TRATAMENT

→În prezent, nu există nicio terapie care să oprească evoluția bolii sau să restabilească vederea.

→Managementul urmărește încetinirea procesului degenerativ, tratarea complicațiilor, reabilitarea vizuală și ajutarea pacienților să facă față impactului social și psihologic al scaderii profunde de acuitate vizuala.

→Consilierea genetică este întotdeauna recomandată.

PROGNOSTICUL VIZUAL este variabil, cu pierderea vederii centrale precoce și disfuncție vizuală progresivă care poate duce la orbire înainte de vârsta de 40 de ani, în majoritatea cazurilor.



Fig. 1: Maculopatie cu aspect de “ochi de bou”

Sursa: <https://emedicine.medscape.com>

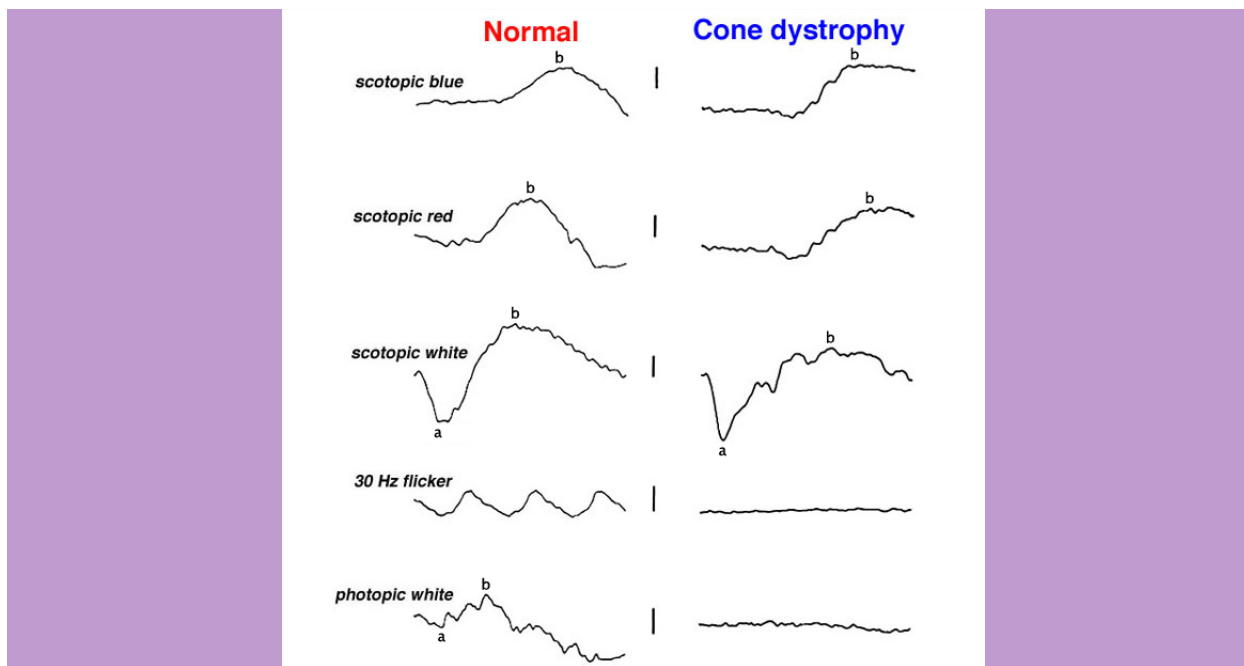


Fig.2: ERG comparativ între un pacient normal și unul diagnosticat cu distrofie a conurilor și bastonaselelor

Sursa: <http://retina.umh.es/webvision/imageswv/DONFig13.jpg>

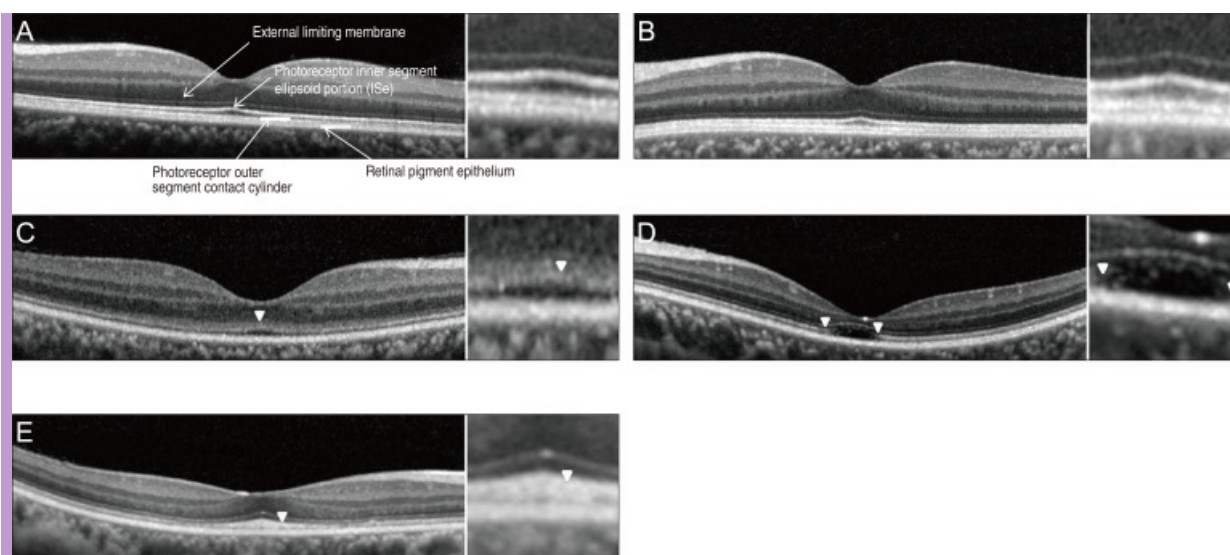


Fig.3: Aspect OCT în distrofia conurilor și bastonastelor: A,B : Aspecte normale ; C -la nivel foveal se observă pierderea neregulată a porțiunii elipsoide a benzii segmentului interior (Ise) și stergerea discretă a limitei dintre ISe și membrana limitantă externă. D-subțierea retinei centrale și pierderea segmentară a benzii ISe la nivel foveal. E -îngroșarea centrală a benzii Ise la nivelul foveei și pierderea perifoveală neregulată a benzii Ise.

Sursa:

https://www.researchgate.net/publication/235393061_Morphologic_Characteristics_of_the_Outer_Retina_in_Cone_Dystrophy_on_Spectral-domain_Optical_Coherence_Tomography