

## Retinoschisisul X-linkat

### DEFINITIE:

→ Retinoschisisul X-linkat (XLRS) este o boală genetică oculară care se caracterizează prin acuitate vizuală redusă la bărbați, datorită unei degenerescențe maculare juvenile.

### PREVALENȚA: 1/5,000-1/25,000

### ASPECTE CLINICE:

→ Clinic XLRS este o tulburare maculară bilaterală simetrică cu debut în prima decadă de viață.

- ☉ Se manifestă prin vedere slabă și dificultăți la citire.
- ☉ Nistagmusul poate fi observat, în cazuri severe.
- ☉ Cazurile severe pot implica o dezlipire de retină completă care duce la o afectare dramatică a vederii sau orbire.
- ☉ În stadiile mai avansate ale bolii, se poate observa: hemoragie vitreană, decolare de retină și glaucom neovascular, patologii care pot induce o pierdere severă a vederii.
- ☉ Femeile purtătoare au rareori deficiențe de vedere.

### ASPECTE GENETICE

→ Boala este cauzată de mutații ale genei **RS1 (Xp22.2-p22.1)**. **RS1** codifica **retinoschisina**, o proteină adezivă despre care se crede că participă la integritatea structurală și funcțională a retinei.

→ XLRS este transmis **X-linkat**, o femeie purtătoare având o șansă de 50% de a transmite mutația descendenților ei. Testele pentru purtători pentru rude de sex feminin cu risc și diagnosticul prenatal pentru sarcinile cu risc crescut sunt posibile dacă mutația a fost identificată la un membru al familiei afectate.

→ Există, de asemenea, un istoric familial în concordanță cu transmiterea legată de X. Analiza genetică moleculară prin secvențiere directă a genei **RS1** detectează mutații la aproximativ 90% dintre pacienți.

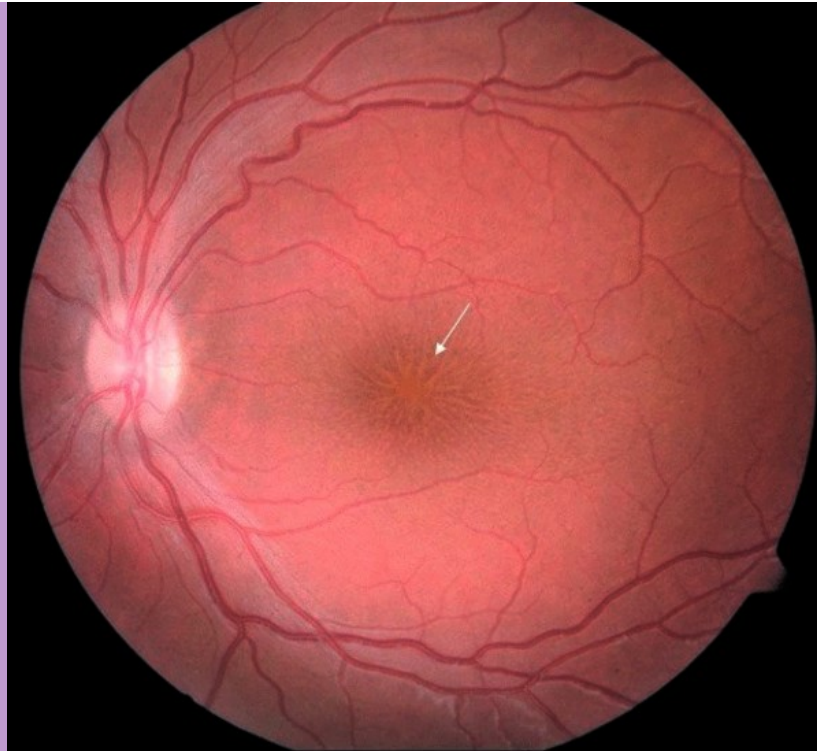
**DIAGNOSTICUL DE XLRS** poate fi făcut clinic, pe baza aspectului oftalmoscopic.

- ☉ Examinarea fundului de ochi arată modificări microchistice ale regiunii maculare a retinei și zone de divizare în stratul de fibre nervoase, sau schisis (modelul “in spite de roata”) și bride vitreene.

- 👁️ Electroretinograma (ERG) arată o reducere a amplitudinii undei beta și o conservare relativă a undei alfa negative în ERG scotopic (bastonase electronegative și ERG mixte) și ERG fotopic normal.
- 👁️ Tomografia de coerență optică (TOC) arată zonele de schisis din regiunea maculară.

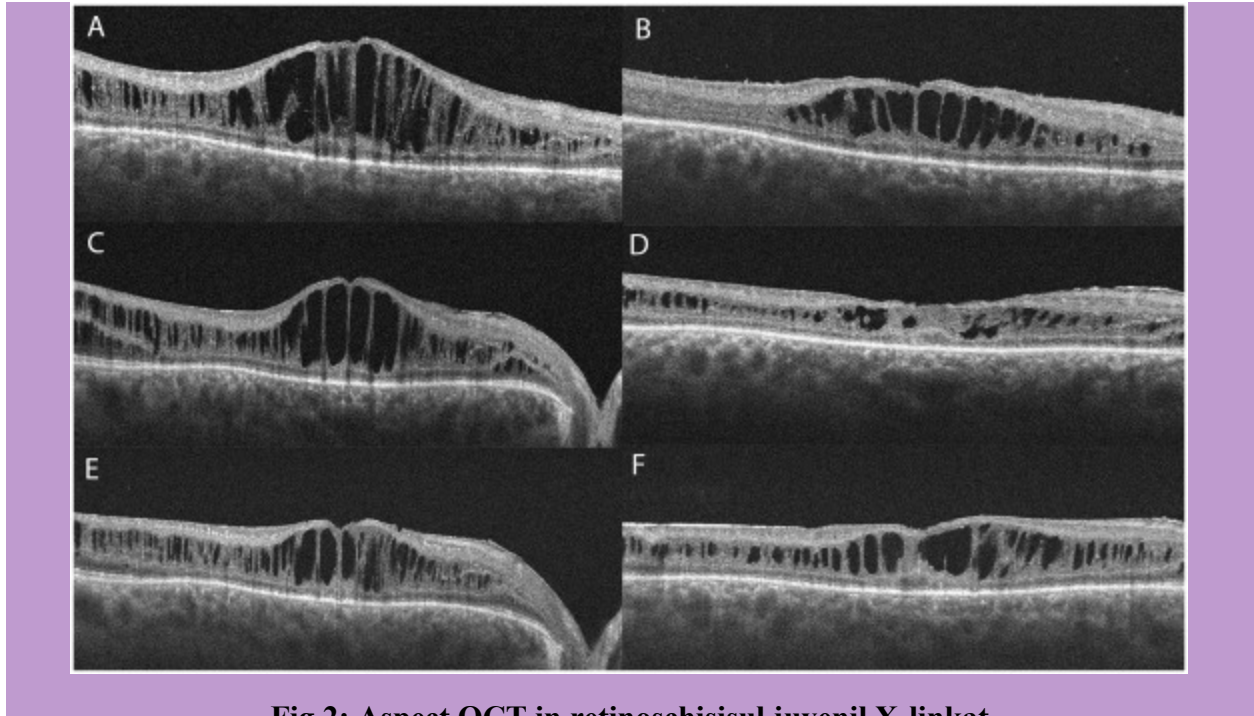
**MANAGEMENTUL** include examinarea oftalmologică periodică pentru a monitoriza evoluția XLRS. În plus, pacienții sunt informați despre posibile complicații oftalmologice care pot fi tratate chirurgical (adică, decolarea de retină, hemoragia in vitros, cataractă sau strabism). Prin urmare, educația pacienților și urmărirea atentă sunt singurele alternative clinice la identificarea precoce și tratamentul complicațiilor care pot pune în pericol vederea.

→ În XLRS, vederea scade lent până la adolescență, apoi la majoritatea pacienților rămâne relativ stabilă la vârsta adultă. Boala nu progresează până la a patra sau a cincea decadă de viață, când apare de obicei un declin semnificativ al acuității vizuale.



**Fig.1 : Aspect oftalmoscopic în retinoschisisul juvenil – model “ in spite de roata“**

Sursa : <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/x-linked-juvenile-retinoschisis#resources>



**Fig.2: Aspect OCT in retinoschisisul juvenil X-linkat**

Sursa : <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2451993616301256#fig3>