



PIGMENTRETINIIT

ORPHA: 791 OMIM 268000

Esinemissagedus: 1/3000 kuni 1/5000

Ülevaade

Pigmentretiniit on rühm pärilikke progresseeruva nägemiskaoga kulgevaid haigusi, millele on iseloomulik võrkkesta fotoretseptorrakkude ja pigmentepiteeli järkjärguline häving. Tavaliselt lõpeb haigus paarikümne aasta pärast pimedusega.

Tekkepõhjused

Pigmentretiniit on geneetiliselt heterogeenne haigus – põhjustavaid geene on üle 57 ja muutusi üle 3000. Need geenid on seotud fotoretseptorrakkude funktsiooni säilitamise ja valguse tajumisega protsessidega silmas, kuigi paljude pigmentretiniidiga seostatud geenide roll ei ole täpselt teada.

Kliiniline pilt

Häired avalduvad noorukieas või varem ning haigus jõuab hilisstaadiumitesse sageli keskeas. Esmalt tekivad enamasti pimedas nägemise häired (nüktalopia). Seejärel halveneb perifeerne nägemine, algul laiguti ja ajapikku täielikult. Viimaks halveneb ka tsentraalne nägemine, nii et lugemine, auto juhtimine, nägude äratundmine ja teised detailset nägemist nõudvad tegevused muutuvad raskemaks. Kollatähni turse või fotoretseptorite häving võib tsentraalse nägemisteravuse langust põhjustada juba varasemas eas. Lisaks võib esineda valgustundlikkust ja värvilise nägemise kadu.

Tavaliselt esineb pigmentretiniit mittesündroomse haigusena ja nägemiskadu on ainsaks sümptomiks. Kõige levinum sündroomse pigmentretiniidi vorm on Usheri sündroom, millega kaasneb ka kuulmislangus.

Pärandumine

Kuna pigmentretiniit on geneetiliselt heterogeenne haigus, siis olenevalt geenimuutuse asukohast on ka pärandumismuster erinev. Esineb autosoom-dominantset (joonis 1), autosoom-retsessiivset (joonis 2) ja X-liitelist retsessiivset (joonis 3) pärandumist.

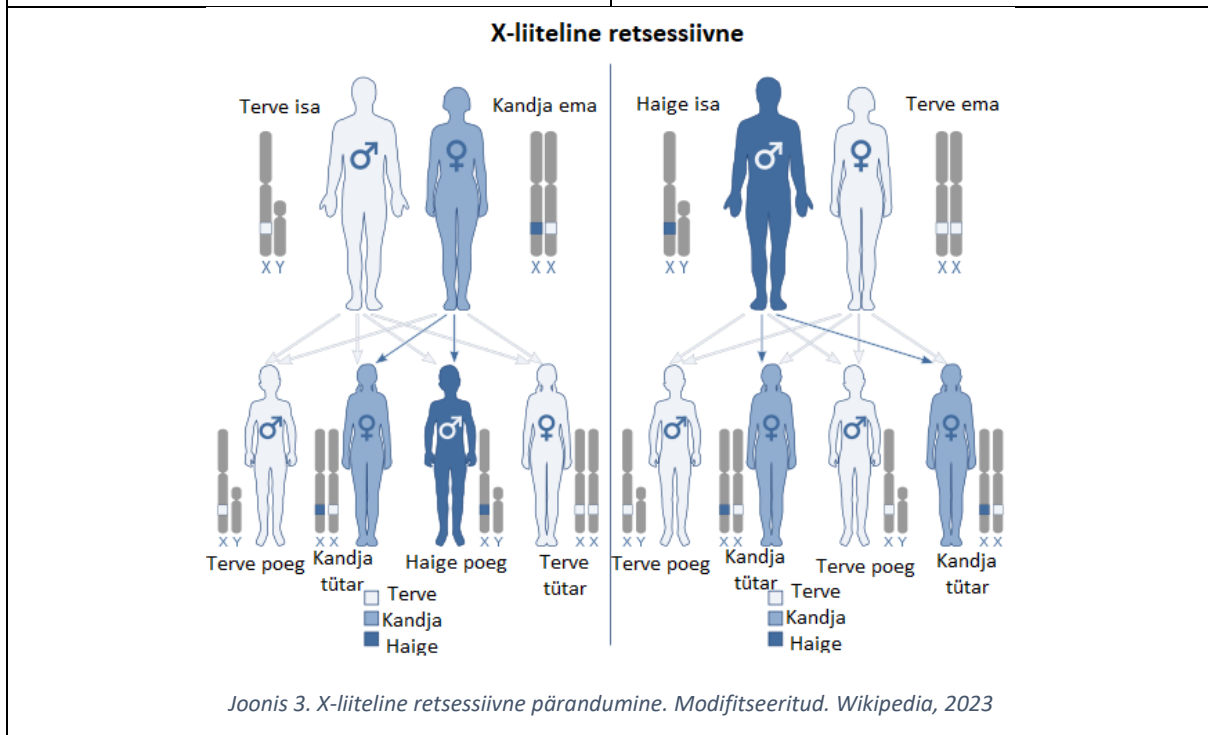
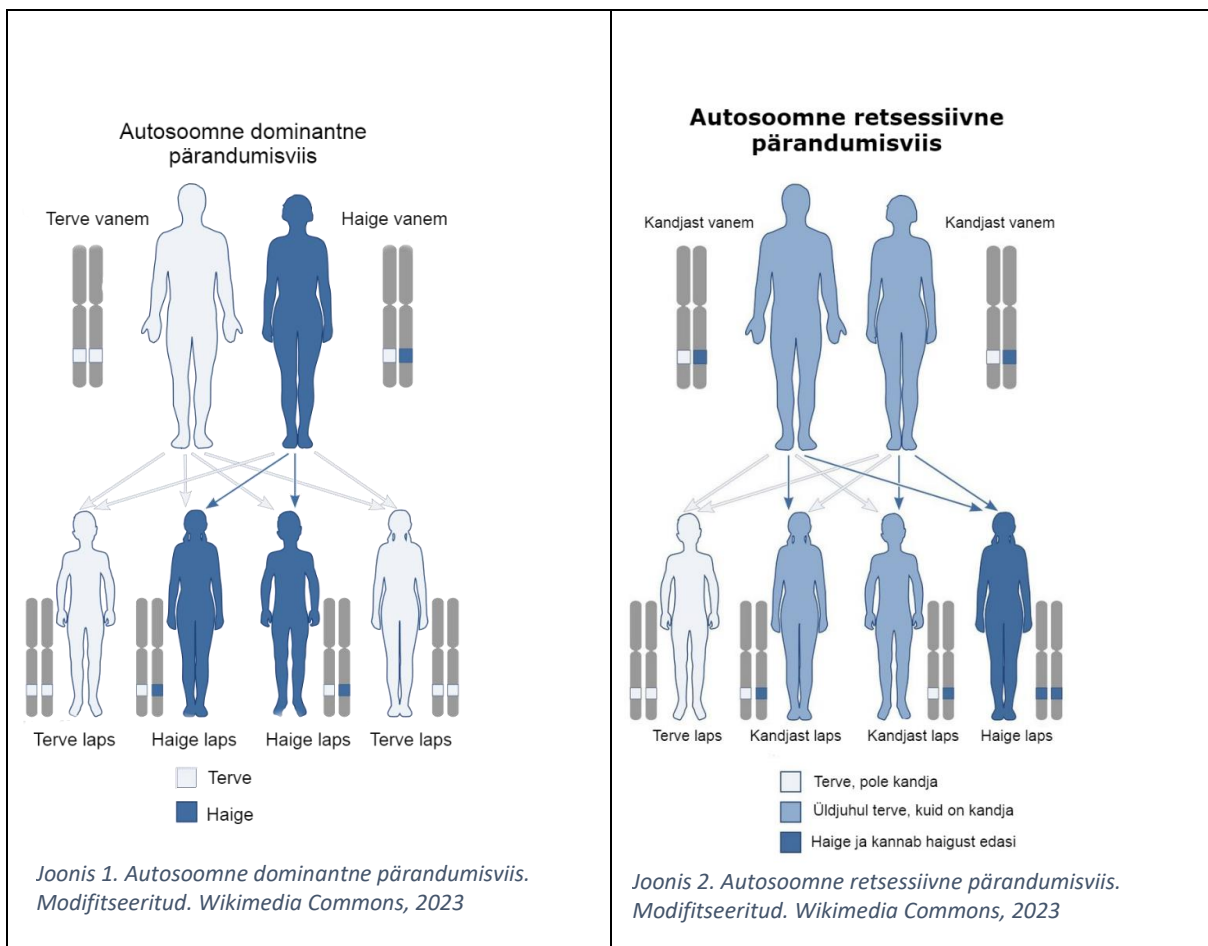
10-40% juhtudest esineb pigmentretiniit vaid ühel pereliikmel ning siis võib põhjuseks olla ka uusmutatsioon (*de novo*).

Autosoom-dominantse pärandumisviisi korral on haigel vanemal iga raseduse korral 50% tõenäosus haige lapse sünniks.

Autosoom-retsessiivse pärandumisviisi korral on haiguse avaldumiseks vaja saada mõlemalt vanemalt muutusega alleel (geenikoopia). Ühe muutusega alleeli saamisel on patsient kandja ning võib haigust edasi pärandada. Kahel sama haiguse kandjal on iga raseduse korral 25% tõenäosus haigusega lapse sünniks.

X-liitelise retsessiivse haiguse korral on naissoost kandja pojal 50% tõenäosus saada emalt kromosoom, milles on muutusega geen ja olla haige. Naissoost kandja tütrele on 50% tõenäosus saada emalt kromosoom, milles on muutusega geen ja olla samuti haiguse .

Meestel on ainult üks X kromosoom, seega annab X-liitelise haigusega mees muutusega geeni alati tütrele edasi. Seega haigete meeste tütred on kõik haiguse kandjad. Haigusega mehe pojad on aga kõik terved, kuna nemad pärivad isalt Y- kromosoomi.



Jälgimine ja ravi

Ravi eesmärk on pidurdada nägemiskadu. Selleks võidakse soovitada antioksidantide, nagu vitamiin A palmitaadi, vitamiin E ja oomega-3 rasvhapete tarbimist. Kaasuva kollatähni turse raviks kasutatakse näiteks karboanhüdraasi inhibiitoreid atsetasoolamiidi ja dorsolamiidi.

Prognosis

Suurem osa haigestumisi progresseerub pimeduseni. Haiguse prognoos sõltub siiski mõnevõrra pärandumistüübist: autosoom-dominantne pärandumine ennustab üldjuhul kergemat kulgu, samas kui X-liiteline pärandumine näitab kõige raskemat prognoosi.

Kasutatud kirjandus

Orphanet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/791?name=retinitis&mode=name>

MedlinePlus National

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/retinitis-pigmentosa/>

Organization of Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/retinitis-pigmentosa/>