



COATSI TÕBI (COATS DISEASE)

ORPHA: 190 OMIM #300216

Esinemissagedus: <1/ 100 000

Ülevaade

Coatsi tõbi (ka eksudatiivne retiniit) on haruldane idiopaatiline silmahaigus, mida iseloomustavad võrkkesta veresoonte telangiiektaasia (püsivalt laienenud väikeste veresoonte võrgustik, mis on nähtav nõ ämblikuvõrguveenid) ja aneurüsmid (ebanormaalsed laiendid). Patoloogiliste veresoonte suurenenud läbilaskvuse tõttu lekib vereseerum ning lipiidirikas vedelik võrkkesta kihtidesse ning selle alla, moodustades kollakaid eksudaate (põletikulisi vedelikukogumeid). Vedeliku progresseeruv kogunemine võib põhjustada eksudatiivset võrkkesta irdumist (*ablatio retinae*) ja viia ravita jätmisel kahjustatud silmas nägemise kaotuseni.

Haigus on tavaliselt unilateraalne ehk ühepoolne (ligi 80-90% juhtudest) ning avaldub tavaliselt muidu täiesti tervetel noortel lastel. Haigus diagnoositakse enamasti varases lapsepõlves, keskmiselt kuuenda ja kaheksanda eluaasta vahel ning esineb märkimisväärselt sagedamini poistel (umbes 80% patsientidest on meessoost).

Tekkepõhjused

Coatsi tõve tekkepõhjus on siiani teadmata, samuti puudub arusaam riskifaktoritest. Osadel patsientidel on tuvastatud somaatilised muutused *NDP* geenis (Xp11.2). Somaatiline muutus tähendab seda, et geenimuutus tekib ainult teatud osas rakkudest ning muutus puudub sugurakkude tasandil ning seetõttu ei ole tegemist päriliku haigusega. Antud juhul tekib muutus silma võrkkesta veresoonte rakkudes.

NDP geen kodeerib valku norriin, mis osaleb Wnt/ β -kateniini signaalrajas, reguleerides võrkkesta ja sisekõrva veresoonte normaalset arengut. Norriini puudulikkus või funktsiooni kadu viib kapillaaride (väikeste veresoonte) ja endoteelirakkude (veresoone siseseina rakustiku) väärarenguni, põhjustades vere ja võrkkesta vahel oleva barjääri lagunemist ja vedeliku leket.

Kliiniline pilt

Haiguse varajased staadiumid kulgevad tavaliselt sümptomiteta. Kuna väikesed lapsed ei oska ühe silma nägemiskaotust märgata, avastatakse haigus sageli alles siis, kui sümptomid muutuvad väliselt nähtavaks või kui tehakse rutiinne koolieelne nägemiskontroll. Sagedasemad sümptomid:

Leukokooria: Valge või kollakas pupill fotodel, kus tavapärase punase silma efekti asemel paistab pupill valge või kollakana, lisaks on seda näha silmaarsti poolt tehtaval punase refleksi testimisel.

Strabism: Kõõrdsilmsus, mis tekib seetõttu, et kahjustatud silma nägemisteravus väheneb ja aju ei suuda mõlema silma pilku sünkroniseerida.

Nägemisteravuse märgatav langus: Võib ulatuda kergest udusest nägemisest täieliku valgustaju kaoni, eriti kui protsess haarab silma maakulit – ümar ala silmapõhja keskosas nägemisnärvi lähedal, kus silmaga nähtav kujutis on kõige teravam.

Oftalmoskoopilised leiud: Silmapõhja läbivaatusel on näha laienenud, väänlevad ja lambipirni kujulised veresoonte aneurüsmid võrkkesta perifeerias (kogu ülejäänud silmapõhjas peale maakuli) koos kollaste lipiidi ladestumiskogumitega.

Haiguse staadiumid (Shieldsi klassifikatsioon (Tabel 1)):

Tabel 1. Shields, J.A. et al. Classification and management of Coats disease.

Stage	Simplified format	Criteria	Prevalence ⁵⁷
1	T	Retinal telangiectasia (T) only	1%
2	T+E	Telangiectasia and exudation (E)	14%
2A		Extrafoveal	8%
2B		Foveal	6%
3	T+E+D	Exudative retinal detachment (D)	69%
3A		Subtotal	38%
3A1		Extrafoveal	19%
3A2		Foveal	19%
3B		Total	30%
4	T+E+D+G	Total retinal detachment and glaucoma (G)	15%
5	T+E+D+G+P	Advanced endstage disease often with phthisis (P) bulbi	2%

(Adapted from Shields JA, Shields CL, Honavar SG, et al. Classification and management of Coats disease: the 2000 Proctor Lecture. Am J Ophthalmol 2001;131:572–83.)

Pärandumine

Coatsi tõbi ei ole pärilik haigus ehk ei kandu vanemalt lapsele, kuna muutus tekib ainult silma veresoonekonna rakkudes.

Jälgimine ja ravi

Ravi peamine eesmärk on vähendada veresoonte läbilaskvust, soodustada olemasoleva vedeliku imendumist ning ennetada võrkkesta irdumist ja säilitada või parandada nägemist. Ravi valitakse individuaalselt, lähtudes haiguse staadiumist.

Väga kergete veresoonte muutuste korral ilma eksudaadita võib patsient jääda jälgimisele. Tuleks teha silmapõhjast pilt.

Lekkivate ja patoloogiliste veresoonte olemasolul saab neid sulgeda laserfotokoagulatsiooni abil. See on varajastes staadiumites efektiivseim ravi.

Võrkkesta perifeersetele patoloogilistele piirkondadele saab rakendada krüoteraapiat, mida kasutatakse juhul, kui laserravi pole tehniliselt võimalik või kui eksudaat on liiga paks.

Laserraviga kombineeritakse sageli ka klaaskehasiseseid süste (Anti-VEGF ravi), mis vähendab kiirelt veresoonte läbilaskvust ja turset ning aitab kaasa eksudaadi imendumisele.

Kolmandas ja neljandas staadiumis on vedeliku eemaldamiseks ja irdunud võrkkesta uuesti kinnitamiseks vajalik kirurgiline ravi.

Kaugelearenenud viienda staadiumi korral on mõnikord vaja silmamuna eemaldada.

Prognoos

Õigeaegse ja adekvaatse ravi korral on Coatsi tõbi enamasti stabiliseeritav ning haiguse progressioon õnnestub peatada. Siiski sõltub funktsionaalse nägemise prognoos suuresti sellest, kui kahjustunud on maakuli piirkond. Kui maakulisse on tekkinud püsivad lipiidide ladestused või armkude, võib tsentraalne nägemine jääda puudulikuks ka eduka ravi korral. Kuna varajane ravi tagab oluliselt parema tulemuse, on laste varajane nägemiskontroll ja sümptomite märkamine väga tähtis.

Kasutatud kirjandus

1. Coats disease. Orphanet portal. (2013).
<https://www.orpha.net/en/disease/detail/190?name=190&mode=orpha>
2. COATS DISEASE Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). (2013).
<https://www.omim.org/entry/300216?search=300216&highlight=300216>
3. Gupta, A. *et al.* Exudative Retinitis (Coats Disease). StatPearls Publishing (2023).
<https://www.statpearls.com/point-of-care/37391>
4. Jack McGovern Coats' Disease Foundation – Clinical guidelines and staging definition for families.
<https://www.coatsdiseasefoundation.org/what-is-coats-disease>