

## Φακωμάτωση με οφθαλμική συμμετοχή

Γενική περιγραφή:

Οι φακωματώσεις ή αλλιώς νευροδερματικά νοσήματα είναι μια οικογένεια γενετικών παθήσεων που χαρακτηρίζονται από αμαρτωματώδεις βλάβες στο δέρμα, στο νευρικό σύστημα και τους οφθαλμούς. Το συχνότερο από αυτά τα νοσήματα είναι η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF1) ή αλλιώς von Recklinghausen disease. Εμφανίζεται σε περίπου 1 στις 3000 έως 4000 γεννήσεις, με την ίδια συχνότητα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα.

Αίτια:

Κλινικά παθολογικά χαρακτηριστικά δείχνουν ότι ο μη φυσιολογικός σχηματισμός, η μετανάστευση ή η διαφοροποίηση των κυττάρων νευρικής ακρολοφίας είναι η κοινή παθογένεση αυτών των συνδρόμων. Προκαλούνται από μεταλλάξεις γονιδίων, διαφορετικές ανάλογα με το κάθε σύνδρομο.

- Στη νευροϊνωμάτωση τύπου 1 το υπεύθυνο γονίδιο είναι το *NF1* που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 17, στην περιοχή 17q11.2, και κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας, μπορεί όμως να προκύψει και ως νέα μετάλλαξη (στο 50% των περιστατικών πρόκειται για de novo μετάλλαξη).
- Στην περίπτωση της οζώδους σκλήρυνσης (Tuberous Sclerosis) το αίτιο είναι μια μετάλλαξη στο αυτοσωμικό επικρατές *TSC1* στο χρωμόσωμα 9 ή στο *TSC2* στο χρωμόσωμα 16. Το 30% των περιστατικών κληρονόμησαν την μετάλλαξη από κάποιον γονέα, ενώ στο υπόλοιπο 70% η μετάλλαξη προέκυψε de novo.
- Το σύνδρομο Sturge-Weber οφείλεται στη μετάλλαξη του γονιδίου *GNAQ* και η κλινική εικόνα επηρεάζεται από τη χρονική στιγμή και τη θέση της μετάλλαξης κατά την εμβρυϊκή ανάπτυξη.
- Το σύνδρομο Von Hippel-Lindau συσχετίζεται με μια μετάλλαξη στο γονίδιο *VHL* που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 3.
- Η αταξία-τηλαγγειεκτασία (Ataxia telangiectasia, AT) είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια που προκαλείται από μετάλλαξη του γονιδίου *ATM* που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 11.

Κλινική εικόνα:

Η έγκαιρη εντόπιση των οφθαλμολογικών συμπτωμάτων και σημείων των νοσημάτων αυτών είναι σημαντική για την διάγνωση και την αντιμετώπισή τους.

Συχνές εκδηλώσεις των συνδρόμων αυτών είναι τα οζίδια Lisch στην νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF1), το μηνιγγίωμα του οπτικού νεύρου στη νευροϊνωμάτωση τύπου 2 (NF2), το αμφιβληστροειδικό αστροκυτταρικό αμάρτημα στην οζώδη σκλήρυνση (TS), γλαύκωμα και τα αιμαγγείωματα χοριοειδούς και το γλαύκωμα στο σύνδρομο Sturge-Weber (SWS), τα αιμαγγείωματα αμφιβληστροειδούς στη νόσο Von Hippel-Lindau (VHL), οι τηλαγγειεκτασίες του επιπεφυκότα (AT).

Πηγές:

- [https://eyewiki.aao.org/Ocular\\_Manifestations\\_of\\_Phakomatoses\\_\(Neurocutaneous\\_Syndromes\)](https://eyewiki.aao.org/Ocular_Manifestations_of_Phakomatoses_(Neurocutaneous_Syndromes))
- Swarup MS, Gupta S, Singh S, Prakash A, Mehndiratta A, Garg A. Phakomatoses: A pictorial review. Indian J Radiol Imaging. 2020 Apr-Jun;30(2):195-205. doi: 10.4103/ijri.IJRI\_497\_19. Epub 2020 Jul 13. PMID: 33100689; PMCID: PMC7546286.