

Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδο-αμφιβληστροειδοπάθεια [Familial Exudative Vitreoretinopathy, FEVR]

ICD10 – H35.02

Η οικογενής εξιδρωματική υαλοειδο-αμφιβληστροειδοπάθεια (FEVR) είναι μια σπάνια κληρονομούμενη νόσος του αμφιβληστροειδή που χαρακτηρίζεται από ανώμαλη αγγειογένεση, συνοδή ατελή αγγείωση του περιφερικού αμφιβληστροειδή και ακόλουθη ισχαιμία του. Επιπλοκές της FEVR είναι η ανάπτυξη νεοαγγείωσης εντός του υαλοειδούς, υαλοειδο-αμφιβληστροειδικές έλξεις, υπο-αμφιβληστροειδικά εξιδρώματα και αιμορραγίες, εκτοπία της ωχράς, πτυχές του αμφιβληστροειδή και εξιδρωματική ή ελκτική αποκόλληση του αμφιβληστροειδή. Ασθενείς με ήπια νόσο μπορεί να είναι ασυμπτωματικοί, ενώ εκείνοι που έχουν βαριά νόσο μπορεί να εμφανίσουν σημαντική απώλεια όρασης, ως και τύφλωση.

Η νόσος FEVR εμφανίζει γενετική ετερογένεια, με ποικίλη διεισδυτικότητα και διαφορετικές εκδηλώσεις πολλές φορές ακόμη και στα πάσχοντα άτομα της ίδιας οικογένειας. Η νόσος κληρονομείται συνήθως με τον αυτοσωματικό επικρατούντα τρόπο, ή ακόμη με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο ή τον φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Προσβάλλει εξίσου άνδρες και γυναίκες, εκτός από τη FEVR που κληρονομείται με τον φυλοσύνδετο τρόπο και αφορά μόνο άνδρες. Ως τώρα, μεταλλάξεις σε τουλάχιστον 10 διαφορετικά γονίδια έχουν συσχετισθεί με την εκδήλωση FEVR, όπως είναι τα ακόλουθα: *FZD4*, *NDP*, *LRP5*, *TSPAN12*, *ZN408*, *KIF11*, *CTNNB1*, *JAG1*, *RCBTB1*, *ATOH7*, *DOCK6*, και *ARHGAP31*. Ωστόσο περίπου στο 50% των ασθενών η γενετική αιτία παραμένει άγνωστη.

Η πρώιμη διάγνωση είναι πολύ σημαντική, προκειμένου να αποφευχθούν επιπλοκές που οδηγούν σε απώλεια όρασης. Αυτό μπορεί να γίνει, για παράδειγμα, με τη διενέργεια φωτοπηξίας του περιφερικού αμφιβληστροειδή, όπου ενδείκνυται. Η διάγνωση βασίζεται στο ιστορικό, την οφθαλμολογική εξέταση και σε συμπληρωματικές απεικονιστικές εξετάσεις, όπως η φλουοροαγγειογραφία του αμφιβληστροειδή. Η λήψη του οικογενειακού ιστορικού και η μοριακή γενετική διάγνωση μπορεί να επιβεβαιώσει την ύπαρξη FEVR σε αμφίβολες περιπτώσεις και να κάνει δυνατή την παροχή γενετικής συμβουλευτικής. Στους ασυμπτωματικούς πάσχοντες συστήνεται τακτική οφθαλμολογική παρακολούθηση.

Σύνδεσμοι για περισσότερες πληροφορίες

- [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=7036&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=fevr&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Familial-exudative-vitreoretinopathy&title=Familial%20exudative%20vitreoretinopathy&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=7036&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=fevr&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Familial-exudative-vitreoretinopathy&title=Familial%20exudative%20vitreoretinopathy&search=Disease_Search_Simple)
- [https://eyewiki.aao.org/Familial_Exudative_Vitreoretinopathy_\(FEVR\)#Genetics](https://eyewiki.aao.org/Familial_Exudative_Vitreoretinopathy_(FEVR)#Genetics)
- <https://omim.org/entry/133780>
- <https://www.aao.org/eyenet/article/familial-exudative-vitreoretinopathy-pearls>
- <https://www.asrs.org/patients/retinal-diseases/15/familial-exudative-vitreoretinopathy>
- <https://www.facebook.com/groups/272919732665/about/> (ομάδα ασθενών στο facebook)