

## Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια

### Γενική περιγραφή:

Η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια (retinitis pigmentosa, RP) είναι μια ομάδα ασθενειών που χαρακτηρίζονται από εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς. Τα κύρια συμπτώματα είναι η μειωμένη όραση στο ημίφως/σκοτάδι/τη νύχτα (νυκταλωπία), η ευαισθησία στο έντονο φως (φωτοφοβία) και η σταδιακή απώλεια οπτικού πεδίου. Στη μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια προσβάλλονται οι φωτοϋποδοχείς, που είναι τα φωτοευαίσθητα κύτταρα του αμφιβληστροειδούς και διακρίνονται σε ραβδία και κωνία. Άλλοτε προσβάλλονται κυρίως τα ραβδία κι άλλοτε κυρίως τα κωνία. Από μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια πάσχουν 1 στους 4000 ανθρώπους στις Ηνωμένες Πολιτείες και περίπου 1 στους 5000 παγκοσμίως.

### Αίτια:

Περισσότερες από 100 γενετικές θέσεις σε 50 διαφορετικά γονίδια έχει βρεθεί ότι συσχετίζονται με την εκδήλωση RP. Κληρονομείται με όλους τους τρόπους κληρονομικότητας: περίπου το 20% των περιπτώσεων RP με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο, 10 έως 20% με τον αυτοσωμικό επικρατούντα και 10% με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο. Οι υπόλοιπες περιπτώσεις είναι σποραδικές, χωρίς οικογενειακό ιστορικό ή γνωστή μοριακή βάση.

### Κλινική εικόνα:

Η απώλεια οπτικού πεδίου αρχίζει συνήθως στην περιφέρεια και σταδιακά επεκτείνεται. Καθώς επιδεινώνεται, έχει ως αποτέλεσμα αυτό που ονομάζεται «όραση μέσα από τούννελ» ή/και στο τελικό στάδιο ολική απώλεια της όρασης. Η κλινική πορεία μπορεί να ποικίλλει ευρέως ακόμη και μέσα στην ίδια οικογένεια, με άλλους ασθενείς να προσβάλλονται βαρύτερα κι άλλους να διατηρούν χρήσιμη όραση ως το τέλος της ζωής.

Άλλο χαρακτηριστικό σύμπτωμα είναι η νυκταλωπία. Το άτομο έχει ικανοποιητική όραση στο φως της ημέρας, αλλά χρειάζεται περισσότερος χρόνος για να προσαρμοστούν τα μάτια στο σκοτάδι. Οι ασθενείς μπορεί να σκοντάφουν πάνω σε αντικείμενα ή να έχουν πρόβλημα στην μετακίνησή τους το σούρουπο και τη νύχτα. Κάποιες φορές παρατηρείται απώλεια της κεντρικής όρασης. Αυτό μπορεί να δυσκολέψει την εκτέλεση λεπτομερών εργασιών, όπως η ανάγνωση ή η αναγνώριση προσώπων.

Άλλο σύμπτωμα είναι οι διαταραχές της όρασης των χρωμάτων.

Οι κλινικές εκδηλώσεις και η κλινική πορεία του κάθε ασθενούς είναι διαφορετική και ποικίλλει ακόμη και σε άτομα που φέρουν μετάλλαξη στο ίδιο γονίδιο.

### Πηγές:

- <https://www.nei.nih.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/retinitis-pigmentosa>
- <https://www.aao.org/eye-health/diseases/what-is-retinitis-pigmentosa>
- <https://www.augenheilkunde.insel.ch/en/our-offer/diagnostics/genetic-clarification/retinitis-pigmentosa-rp>
- <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/17429-retinitis-pigmentosa>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519518/>

