

Tytuł: Obustronne zmiany w plamce u pacjenta z ataksją rdzeniowo-mózdkową typu 1. – 7 opisany przypadek

Autorzy: dr Monika Podfigurna-Musielak, dr hab.n.med. Marcin Stopa

Afiliacja: Oddział Kliniczny Okulistyki z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej Szpitala Klinicznego im. Heliodora Świącickiego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu ; Katedra Optometrii i Biologii Układu Wzrokowego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu; Specjalistyczne Centrum Medyczne Vigor Med, Leszno

Wstęp: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 1 (spinocerebellar ataxis 1 - SCA 1) należy do heterogennej grupy chorób neurodegeneracyjnych, dziedziczonych w sposób autosomalny dominujący. Za wystąpienie ataksji odpowiada mutacja genu ATXN 1 powodująca powtórzenie trójnukleotydu CAG od 40 nawet do 80 razy w obrębie tego genu. Typowo występuje w 4 dekadzie życia. Jest schorzeniem rzadkim i występuje z częstością 2-7 przypadków na 100 000. Pierwszymi objawami są zaburzenia koordynacji ruchowej i równowagi, czyli ataksja chodu oraz zaburzenia mowy (dysartria). Z objawów okulistycznych obserwuje się zaburzenia ze strony mięśni okoruchowych, oftalmoplegię, oczopląs, hipermetryczne sakady. Obserwowano też atrofię nerwów wzrokowych, a w piśmiennictwie opisano pojedyncze makulopatii powiązane z obniżeniem ostrości wzroku u pacjentów z SCA 1.

Cel pracy: Prezentacja przypadku pacjenta z potwierdzoną w badaniu genetycznym ataksją rdzeniowo-mózdkową typu 1 oraz obustronnymi zmianami w plamce.

Opis przypadku: Pacjent 48-letni, z potwierdzoną w badaniu genetycznym ataksją rdzeniowo-mózdkową typu 1, objawami neurologicznymi w postaci zaburzeń chodu i dysartrii, zgłosił się do Poradni Okulistycznej z powodu spadku ostrości wzroku obu oczu. W wywiadzie rodzinnym nieżyjący ojciec i dziadek pacjenta prezentowali objawy neurologiczne typowe dla SCA. U 22-letniego jedynego syna pacjenta pojawiły się ostatnio zaburzenia równowagi. Nikt z krewnych nie był badany genetycznie w kierunku mutacji genu ATXN 1. W badaniu podmiotowym stwierdzono obniżenie ostrości wzroku obu oczu do dali do wartości Vis OP/OL 0,4-0,5 oraz do bliży Sn OP/OL 1,0/ 30cm c.c. +1,75 Dsph. W badaniu dna oka obserwowano niejednolite ubytki w warstwie nabłonka barwnikowego w plamce przy prawidłowym obrazie tarczy n. wzrokowego, prawidłowym obrazie naczyń i pozostałej siatkówki. W wykonanych badaniach dodatkowych stwierdzono obniżenie grubości włókien nerwowych w badaniu GDX oraz zmiany w OCT w postaci ubytków i nieregularnego utkania w warstwie segmentów zewnętrznych fotoreceptorów.

U pacjenta wykonano również badanie pola widzenia oraz skierowano do badania angiografii fluoresceinowej.

Wnioski: W literaturze opisano dotychczas tylko 6 przypadków makulopatii u pacjentów z ataksją rdzeniowo-mózdkową typu 1. W przedstawionym przypadku klinicznym wydaje się obserwować podobne zmiany w plamce odpowiadające za obniżenie ostrości wzroku u badanego pacjenta. W dalszym etapie planowane jest badanie okulistyczne członków rodziny.