

# Μακροχρόνια κλινική και παρακλινική παρακολούθηση παιδιών με Blue cone monochromacy

Τριανταφυλλά Μ, Τσενίκογλου Χ, Παναγιώτου Ε., Πούλιου Π., Μαλλιαρού Σ., Κοζέη Α., Τυραδέλλης Σ., Χαραλαμπίδης Α., Κοζέης Ν.



Παιδοοφθαλμολογικό Ελλάδος

## Εισαγωγή – Σκοπός

- Η μονοχρωμία των μπλε κωνίων (BCM) είναι ένα σπάνιο φυλοσύνδετο σύνδρομο, που οφείλεται σε μη έκφραση του γονιδίου OPN1LW / OPN1M.
- Εμφανίζεται σε αγόρια στην παιδική ηλικία και χαρακτηρίζεται από διατήρηση της λειτουργίας μόνο των μπλε κωνίων, αλλά η μακροχρόνια πορεία της νόσου δεν έχει μελετηθεί επαρκώς.
- Σκοπός της προοπτικής αυτής μελέτης ήταν η μακροχρόνια παρακολούθηση της πορείας της νόσου, μέσα από συλλογή κλινικών και απεικονιστικών ευρημάτων.

## Μέθοδοι

Παιδιά με γενετική διάγνωση BCM, παρακολουθήθηκαν για 6,5 χρόνια και αξιολογούνταν κάθε 6 μήνες.

## Πρωτόκολλο της μελέτης

- Εκτίμηση BCVA (Καλύτερα διορθωμένη οπτική οξύτητα) (NET)
- Μέτρηση διαθλαστικών σφαλμάτων (Σφαιρικό ισοδύναμο, SE)
- Χρωματική όραση (HRR)
- Στερεοσκοπική όραση (Lang I)
- Ευαισθησία αντιθέσεων (NET)
- Βυθοσκοπικά ευρήματα (έμμεσο οφθαλμοσκόπιο)
- Απεικονιστικός έλεγχος (OCT, FAF, ERG, VF)
- Γενετικός έλεγχος

## Αποτελέσματα

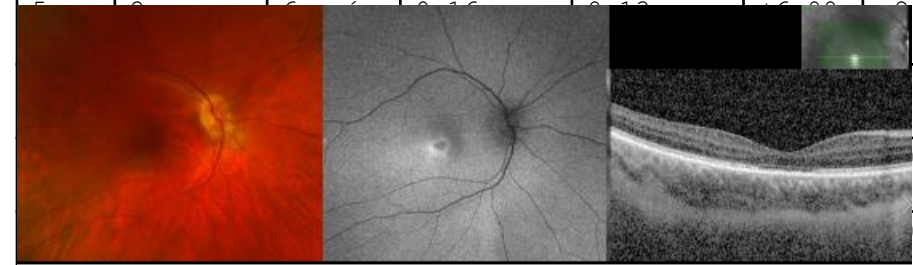
Στη μελέτη συμμετείχαν οκτώ αγόρια από 8 διαφορετικές οικογένειες, με μέση ηλικία διάγνωσης τα 4 έτη (0, 17-11 έτη) και μέσο χρόνο παρακολούθησης τα 6,5 έτη (2, 1-10 έτη). (Πίνακας 1)

- **Πρωτο-διάγνωση:** Φωτοφοβία, νυσταγμός, μειωμένη οπτική οξύτητα. Υποχώρηση νυσταγμού σε 4/8 κατά την τελευταία εκτίμηση (TE).
- **BCVA (μακρινή):** Σταθερή από την πρωτοδιάγνωση μέχρι την τελευταία εκτίμηση (μέση τιμή ΔΑΟ: 0.15)(εύρος 0.05-0.25 αρχική & 0.1-0.20 τελευταία) (Πίνακας 1)
- **Διαθλαστικά σφάλματα συχνά (SE και εύρος):** +4.38D(-2.75-+6.00D) αρχική & -1.1D (+3.75-13D) τελευταία (Πίνακας 1)
- **BCVA (κοντινή):** ΔΑΟ (μέση τιμή 1,2/10) (εύρος 0.08-0.4)
- **Χρώμα:** Μόνο ο μπλε άξονας
- **Ευαισθησία αντιθέσεων:** Μειωμένος ουδός (7/8)
- **Στερεοσκοπική όραση:** 0/8
- **Οπτικά πεδία:** κφ

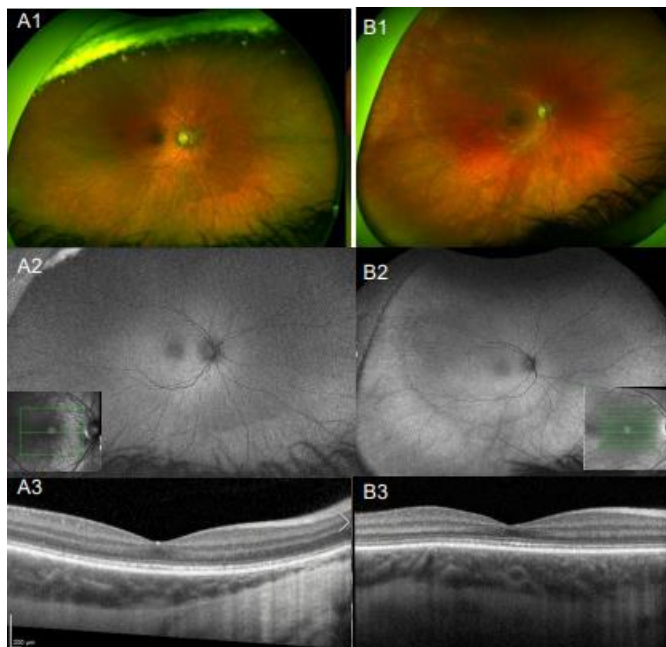
### Βυθοσκοπικά ευρήματα:

- Αμβλεία αντανάκλαση βοθρίου (8/8) (Πίνακας 1 & Εικ. 1)
- OCT: υποπλασία βοθρίου (4/5)
- Ραβδωτό βοθρίο με υπερανακλαστική ελλειψοειδή ζώνη (4/5)
- FAF: Ωχρική υπερ-αυτοφθορισμός (5/6) (Εικ. 2)  
Περιωχρικός δακτυλιοειδής υπερφθορισμός (1/6)
- ERG: Διατηρημένο το σκοτοπικό, μειωμένο το φωτοπικό (2/2)
- Γενετικός έλεγχος: Διαγραφή LCR (8/8)

Πίνακας 1. Οπτική οξύτητα, διαθλαστικό σφάλμα (SE) και Νυσταγμός							
Ασθ.	Ηλικία διάγνωσης	Ηλικία τελικής εξέτασης	Διορθωμένη τελική μακρινή ΟΟ	Διορθωμένη τελική κοντινή ΟΟ	Μέσο αρχικό διαθλαστικό σφάλμα	Μέσο τελικό διαθλαστικό σφάλμα	Νυστ. στη διάγνωση / τελική εξέταση
1	11 ετών	14 ετών	0.1	0.1	-3.25	-2.75	Ναι / Ναι
2	19 μην	4 ετών	0.13	0.1	+4.25	+4.25	Ναι / Όχι
3	11 μην	12 ετών	0.16	0.08	+0.25	-11.25	Ναι / Όχι
4	4 ετών	15 ετών	0.13	0.1	+0.75	-2.50	Ναι / Ναι
5	0	6	0.16	0.12	+6.00	0.00	Ναι / Ναι
6	0	1	0.16	0.12	+6.00	0.00	Ναι / Ναι
7	0	1	0.16	0.12	+6.00	0.00	Ναι / Όχι
8	0	1	0.16	0.12	+6.00	0.00	Όχι / Όχι



Εικ. 1. ΔΟ 15χρονου με χρωστικές αλλοιώσεις και αμβλύ αντανάκλαστικό βοθρίο που αντιστοιχούν σε προεξέχοντα περιφερειακό δακτύλιο υπερAF. OCT: λέπτυνση του αμφιβληστροειδούς, υποπλασία του βοθρίου και διαταραχή του βοθριακού ISe. Διορθωμένη ΟΟ άμφω 0.13 και νυσταγμός κατά την τελική εξέταση.



Εικ. 2. Δεξί μάτι των αδελφών Α (6 ετών) και Β (16 ετών). Και οι δύο έχουν νυσταγμό, η τελική ΟΟ του Α είναι 0.13 [SE: -2,00 άμφω] και του Β 0.1 [SE +0,50 άμφω], σταθερές και στους δύο κατά τη διάρκεια της παρακολούθησης. Α1. Έγχρωμη φωτο δείχνει Birdshot-like RPE αλλοιώσεις στη μέση περιφέρεια. Α2. Αντίστοιχη φωτο υπερ-αυτοφθορισμού του οπίσθιου πόλου. Α3. Μη υποπλαστικό βοθρίο με στίξη του ΙSe και διατηρημένη ELM. Β1. Έγχρωμη φωτο δείχνει μυωπικό βυθό με περιφερειακή ζώνη της μεμβράνης του Bruch που αραιώνει σταδιακά. Β2. Υπερ-αυτοφθορισμός οπίσθιου πόλου και περιφερικού αμφιβληστροειδούς. Β3. OCT που δείχνει λέπτυνση του αμφιβληστροειδούς και stippled ΙSe με διατηρημένη ELM. Τα ευρήματα παραμένουν σταθερά στο χρόνο παρακολούθησης.

### Συμπεράσματα

- Η διορθωμένη ΟΟ και η οπτική λειτουργία διατηρήθηκαν σταθερές στη διάρκεια της παρακολούθησης.
- Ο νυσταγμός υποχώρησε στο 50% των περιπτώσεων, χωρίς συνοδό βελτίωση της ΟΟ.
- Υπήρχε σημαντική φαινοτυπική ετερογένεια παρά την ίδια γενετική διαταραχή
- Όλα τα παιδιά είχαν ανάγκη από ειδική εκπαιδευτική υποστήριξη
- Θα πρέπει η BCM να εγείρει υποψία σε κάθε αγόρι με φωτοευαισθησία και νυσταγμό και φυσιολογικά κλινικά βυθοσκοπικά ευρήματα
- Είναι η πρώτη μελέτη που ακολουθεί συστηματικά την πορεία των παιδιών αυτών.

### Βιβλιογραφία

1. Gardner et al., Molecular Vision 2009; 15: 876-884.
2. Luo X, et al. PLoS ONE 2015; 10(4): e0125700