Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Wrodzona stacjonarna ślepota nocna (związana z genem TRPM1)
Synonimy:
OMIM: 613216
ORPHA kod: 215
ICD-10: H53.6

Definicja choroby
Wrodzona stacjonarna ślepota nocna (CSNB) odnosi się do grupy genetycznie heterogennych, niepostępujących schorzeń siatkówki, charakteryzujących się zaburzeniem widzenia w nocy lub przy słabym świetle, lub opóźnioną adaptacją wzroku do ciemności, obniżoną ostrością wzroku, krótkowzrocznością, oczopląsem, zezem, prawidłowym widzeniem kolorów i nieprawidłowościami dna oka.

Etiologia. Podłoże genetyczne
CSNB to klinicznie i genetycznie heterogenna grupa chorób siatkówki, które zgodnie z obecną wiedzą są związane z defektami w 17 genach, z różnymi wzorcami dziedziczenia: autosomalny dominujący (AD), autosomalny recesywny (AR), dominujący sprzężony z chromosomem X (XL) i recesywny sprzężony z chromosomem X (XLR). Najczęstszą przyczyną CNSB o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym są mutacje w genie TRPM1. Mogą to być punktowe warianty patogenne na obu allelach lub choroba może być związaną z obualleliczną mikrodelecją 15q13.3, która obejmuje locus genu TRPM1. Opisano także chorych z CNSB ze złożoną heterozygotyczną delecją 15q13.3 na jednym allelu oraz punktową mutacją TRPM1 na drugim allelu.

Epidemiologia
Szacowana częstość występowania CSNB 1:100.000 żywych urodzeń.

Opis kliniczny
Wrodzona stacjonarna ślepota nocna (CSNB) odnosi się do grupy genetycznie heterogennych, niepostępujących schorzeń siatkówki, charakteryzujących się zaburzeniem widzenia w nocy lub przy słabym świetle, lub opóźnioną adaptacją wzroku do ciemności, obniżoną ostrością wzroku (w zakresie od 20/30 do 20/200), krótkowzrocznością (od małej (-0.25 dioptrii [D] do -4.75 D) do dużej (?-10.00 D)), oczopląsem, zezem, prawidłowym widzeniem kolorów i nieprawidłowościami dna oka. Rozpoznaje się dwie postacie CSNB: pełną (CSNB1) i niepełną (CSNB2).
Patogenne warianty w obu kopiach genu TRPM1 powodują podtyp 1C choroby z dziedziczeniem AR. Mutacje w obu kopiach tego genu powodują utratę odpowiedzi komórek ON bipolarnych i objawiają się wrodzoną stacjonarną ślepotą nocną. U większości pacjentów z CSNB związanym z punktowymi mutacjami w genie TRPM1 obserwuje się

izolowany fenotyp okulistyczny, z wysoką krótkowzrocznością, oczopląsem, zezem i ślepotę nocną (nyktalopia), obecne od urodzenia. U pacjentów ze złożoną heterozygotyczną delecją 15q13.3 na jednym allelu oraz punktową mutacją TRPM1 na drugim allelu oraz u pacjentów z obualleliczną del15q13.3 objawom okulistycznym towarzyszą zaburzenia neurorozwojowe o różnym nasileniu.
Na podstawie elektroretinografii (ERG) rozróżnia się dwa typy CSNB: typ Schuberta-Bornscheina (ze spłaszczoną falą b bardziej wyraźną niż fala a) i typ Riggsa (z proporcjonalnym spłaszczeniem zarówno fal b, jak i a). Typ Schuberta-Bornscheina jest związany ze zmniejszoną ostrością wzroku, krótkowzrocznością i oczopląsem, podczas gdy pacjenci z typem Riggsa mają prawidłową ostrość wzroku bez krótkowzroczności lub oczopląsu. Ponadto rozróżnia się dwa podtypy Schuberta-Bornscheina CSNB: niekompletny (inCSNB) i kompletny (cCSNB). W podtypie niekompletnym, z powodu dysfunkcji zarówno komórek dwubiegunowych ON, jak i OFF, występuje znacznie zmniejszona odpowiedź fotoreceptorów pręcikowych i czopkowych. W podtypie całkowitym, spowodowanym dysfunkcją komórek dwubiegunowych ON, występuje selektywna, wyraźnie zmniejszona odpowiedź fotoreceptorów pręcikowych z zachowaną, nieznacznie zmniejszoną odpowiedzią czopków. Elektroretinogram pacjentów z CSNB związanym z TRPM1 jest charakterystyczny dla podtypu całkowitego CSNB.

Diagnostyka
Kompleksowe badanie okulistyczne obejmujące elektroretinografię (ERG), badanie dna oka, badanie pola widzenia oraz badanie ostrości wzroku,.
Biorąc pod uwagę dużą heterogenność genetyczną CSNB badaniem genetycznym z wyboru jest sekwencjonowanie nowej generacji (panel NGS obejmujący geny związane z zaburzeniami siatkówki).
W przypadku występowania dodatkowych objawów neurorozwojowych, zwłaszcza w przypadku, gdy w badaniu NGS widoczny jest tylko jeden wariant TRPM1, warto rozważyć szczegółową analizę w kierunku zmienności liczby kopii w regionie chromosomalnym 15q13.3, obejmującym locus genu TRPM1, za pomocą badania aCGH (porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy) lub MLPA (zależna od ligacji multipleksowa amplifikacja sond).

Leczenie
Nie ma dotychczas leczenia przyczynowego CSNB.
Konieczna opieka okulistyczna i innych specjalistów według potrzeb oraz poradnictwo genetyczne.

Szczepienia ochronne
Brak przeciwskazań do szczepień ochronnych.

Zalecenia szczególne
Brak

Rokowanie

Zasadniczo przebieg kliniczny choroby u pacjentów z CSNB nie zmienia się z upływem czasu.

Ważne strony internetowe
www.orpha.net - Orphanet: Wrodzona stacjonarna ślepota nocna
https://omim.org/entry/603576

Ośrodki eksperckie
Poradnie Okulistyczne
Poradnie Genetyczne
Ośrodki eksperckie chorób rzadkich

Autor/autorzy opisu: Agnieszka Madej-Pilarczyk, Zakład Genetyki Medycznej i Centrum Chorób Rzadkich, Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Data opisu 23.05.2023

Autor/autorzy i data aktualizacji: 12.08.2025 r.

Dodatek do każdej choroby:
Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.