

(29)

# Dystrofia żółtkowata dołkowo-plamkowa dorosłych – opis przypadku

## *Adult-onset vitelliform macular dystrophy (AVMD) – case report*

Anna Kłosowska-Zawadka, Jadwiga Bernardczyk-Meller

Z Katedry i Kliniki Okulistyki Akademii Medycznej w Poznaniu  
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Krystyna Pecold

**Summary:** Purpose: Adult onset vitelliform macular dystrophy (AVMD) was first reported by Gass in 1974. This paper presents rare case of AVMD, in 3 years course of observation.  
Material and methods: Visual acuity of R.E. was 0.1 with metamorphopsias in Amsler-test., of L.E. was 1.0 sc. The metamorphopsias in LE were first noticed 3 years later. In ophthalmoscopy in LE typical a vitelliform-like macular lesion was seen, in RE faded vitelliform changes and the RPE atrophy around it. FA of RE showed typical hypofluorescent spot in the center of the macula with small hyperfluorescent spots around it, called corona sign. The same changes in FA of the LE were first noticed 3 years later. The OCT showed central thickening in the reflective band representing RPE in both eyes. The ERG and EOG results were normal.  
Conclusions: The ophthalmoscopic appearance of the AVMD is very similar to that in Best's disease. In our case the correlation between appearance of metamorphoses and changes in AF was presented.

**Słowa kluczowe:** dystrofia żółtkowata dorosłych, plamka, diagnostyka.  
**Key words:** AVMD, macula, diagnosis.

### Cel pracy

Dystrofia żółtkowata dołkowo-plamkowa dorosłych (ang. adult-onset vitelliform macular dystrophy – AVMD) została po raz pierwszy opisana przez Gassa w 1974 roku. W okolicy plamki widoczne są okrągłe lub owalne, podsiatkówkowe żółtawe złogi, często z centralnym skupiskiem barwnika, o średnicy około  $\frac{1}{3}$  DD (1,2,3). Zmiany są najprawdopodobniej konsekwencją akumulacji lipofuscyny w obrębie nabłonka barwnikowego siatkówki (RPE) w wyniku zmniejszenia funkcji fagocytarnej komórek (4). Początek choroby występuje z reguły między 30. a 50. rokiem życia. Uważa się, że charakter dziedziczenia jest autosomalny dominujący, jednak dotychczas w literaturze opisano dwie rodziny dotknięte tym schorzeniem (5).

**Celem pracy** jest przedstawienie wyników 3-letniego okresu obserwacji przypadku tej rzadkiej dystrofii o ciekawym przebiegu.

### Opis przypadku

Czterdziestoletnia kobieta (E.T.) zgłosiła się do kliniki w 2001 roku z powodu obniżenia ostrości wzroku oraz metamorfopsji w prawym oku. Pacjentka była ogólnie zdrowa, dotychczas bez dolegliwości ze strony narządu wzroku, bez nałogów, nie stosowała przewlekłe żadnych leków. W badaniu przedmiotowym stwierdzono: ostrość wzroku oka prawego (OP) 0,1 snp, oka lewego (OL) 1,0 sc, Sn OP 3,0/30 cm cc +1,0 D sph, OL 0,5/30 cm cc +1,0 D sph, T OP/OL – w normie, odcinek przedni obojga oczu – w normie. W teście Amslera stwierdzono metamorfopsje jedynie w OP. Na dnie OP w okolicy plamki stwierdzono żółtawą zmianę otoczoną zani-

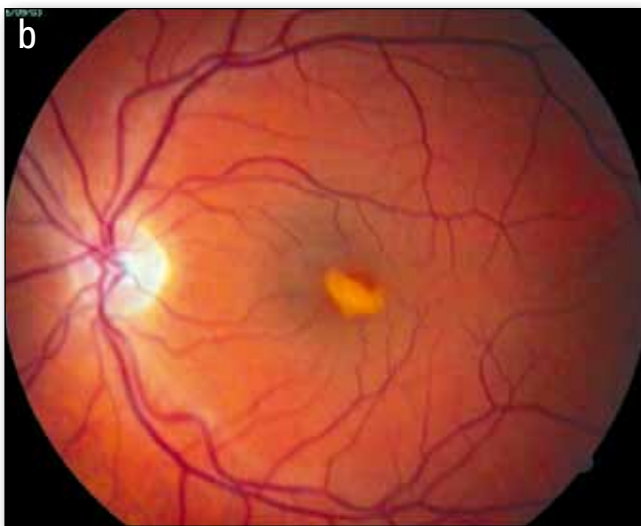
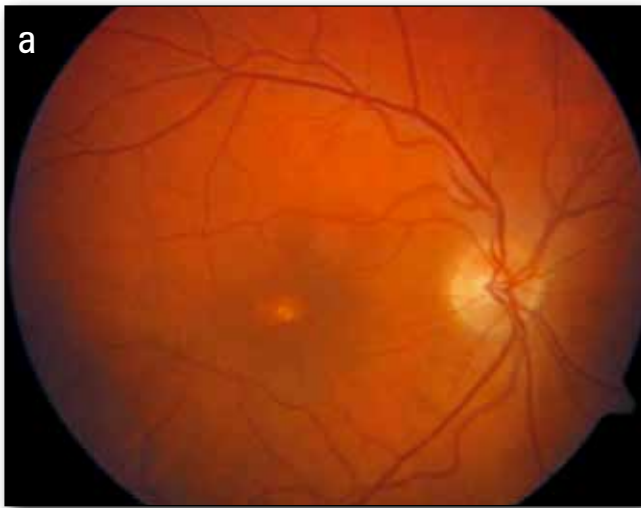
kiem RPE. Natomiast w OL wykryto zmianę w plamce przypominającą żółtko jaja kurzego (ryc. 1 A, B).

U pacjentki wykonano angiografię fluoresceinową (AF), która wykazała: OP – wyraźna hipofluorescencja w centrum otoczona pierścieniem hiperfluorescencji, OL – bez odchyłań od stanu prawidłowego (ryc. 2).

U chorej wykonano badania elektrofizjologiczne (ERG oraz EOG), które nie wykazywały żadnych odchyłań. Przebadano rodzinę pacjentki, jednak u żadnego z członków nie stwierdzono podobnych zmian. U chorej postawiono rozpoznanie dystrofii żółtkowatej dorosłych. Pozostawała ona w regularnej kontroli okulistycznej.

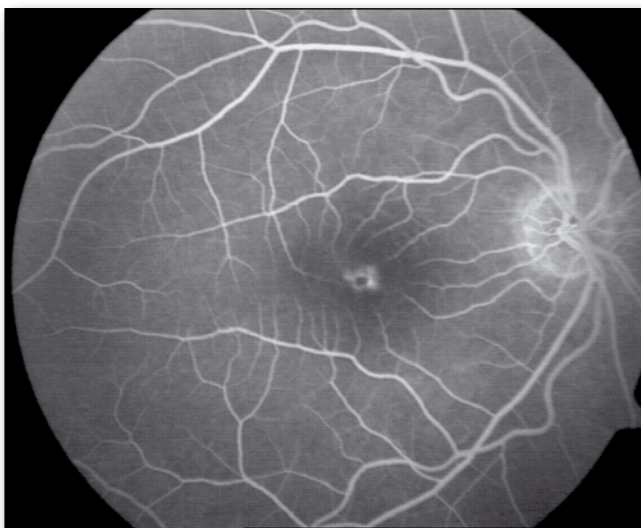
W 2004 roku kobieta zgłosiła pojawienie się metamorfopsji również przed OL. W badaniu przedmiotowym stwierdzono: ostrość wzroku OL 1,0 sc, Sn 0,5 /30 cm cc +1,0 D sph, w teście Amslera wyraźne krzywienie linii. Stan OP nie uległ zmianie. Obraz dna oka obojga oczu był jak w badaniu poprzednim. Natomiast w badaniu AF stwierdzono w OL hipofluorescencję w centrum otoczoną pierścieniem hiperfluorescencji (ryc. 3).

U chorej wykonano dodatkowo pomiar grubości siatkówki za pomocą analizatora grubości siatkówki (ang. retinal thickness analyzer – RTA/Talia). Stwierdzono pogrubienie w okolicy dołeczka OP – 175  $\mu$ m, a OL – 200  $\mu$ m. Badanie z użyciem optycznej koherentnej tomografii (ang. optical coherent tomography – OCT/Zeiss) wykazało w OP hiperreflektywną zmianę w obrębie nabłonka barwnikowego oraz poniżej niego, a w OL stwierdzono podobną zmianę, która dawała jednak uniesienie wszystkich warstw siatkówki oraz zniesienie fizjologicznego zagłębienia w dołeczku (ryc. 4 A, B).



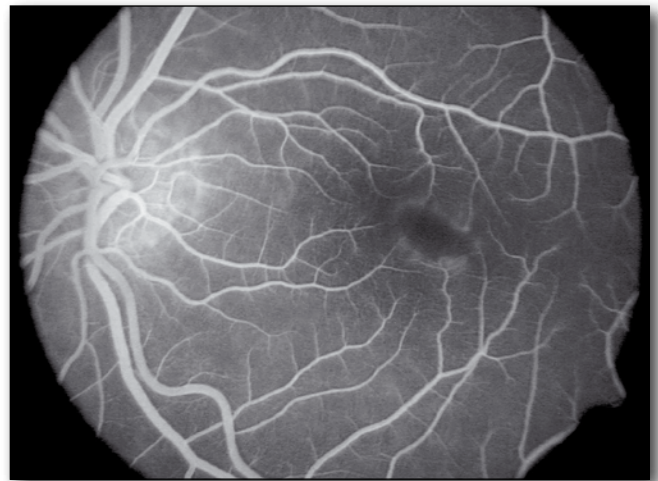
**Ryc. 1.** A – obraz dna oka prawego w 2001 roku. B – obraz dna oka lewego w 2001 roku.

**Fig. 1.** A – fundus RE in 2001. B – fundus LE in 2001.



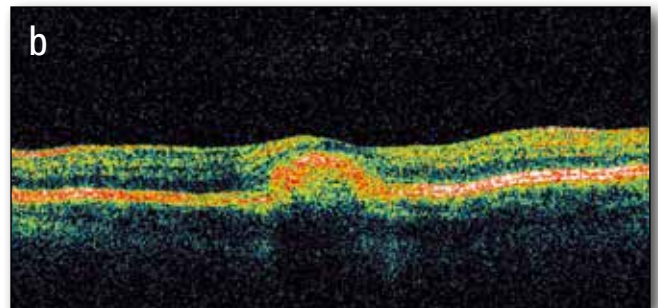
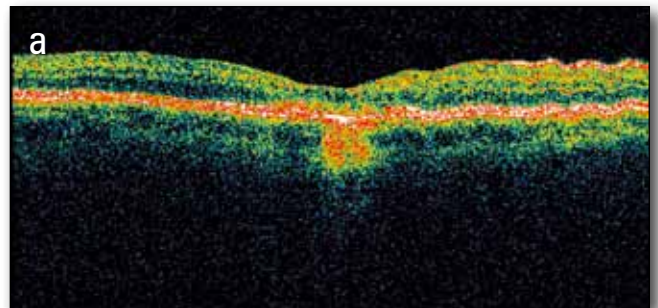
**Ryc. 2.** AF oka prawego w 2001 roku.

**Fig. 2.** FA of RE in 2001.



**Ryc. 3.** AF oka lewego w 2004 roku.

**Fig. 3.** FA of LE in 2004.



**Ryc. 4.** A – OCT oka prawego. B – OCT oka lewego.

**Fig. 4.** A – OCT of RE. B – OCT of LE.

### Dyskusja

Zwyrodnienie żółtkowate plamki dorosłych (AVMD) ze względu na swój przebieg i obraz kliniczny stwarza trudności diagnostyczne. W różnicowaniu należy uwzględnić chorobę Besta oraz zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD). W przypadku choroby Besta zmiany są z reguły większe (>1 DD), stwierdzany jest nieprawidłowy zapis EOG. Natomiast AMD dotyczy pacjentów w wieku powyżej 50 lat. Charakterystyczne jest występowanie druz, a w przypadku postaci wysiękowej charakterystyczny jest przeciek w AF (5,6,7). Mimo że rozpoznanie AVMD stawiane jest na podstawie obrazu klinicznego, angiograficznego oraz prawidłowego zapisu EOG, zastosowanie nowoczesnych metod diagnostycznych znacznie ułatwia różnicowanie oraz ocenę naturalnego przebiegu choroby i rozległości zmian. W AF stwierdza się charakterystyczny obraz centralnej

hipofluorescencji otoczonej przez hiperfluorescencyjny pierścień (1,7). U opisywanej pacjentki w trakcie 3-letniej obserwacji dostrzeżono związek między pojawieniem się objawów subiektywnych w postaci metamorfopsji a pojawieniem się zmian w AF mimo niezmiennego obrazu dna OL. Dokładna lokalizacja zmiany jest możliwa z użyciem OCT, za pomocą którego stwierdza się złogi umiejscowione w obrębie RPE oraz poniżej (7,8). Znajduje to potwierdzenie w badaniach histopatologicznych, choć dotyczą one jedynie 3 przypadków (9). Pomocne są także inne nowoczesne metody, takie jak SLO, która umożliwia stwierdzenie autofluorescencji RPE (5). Natomiast wykonanie mfERG pozwala na określenie funkcji centralnej siatkówki (5,9,10,11). Charakter schorzenia jest najprawdopodobniej dziedziczny, ale heterogenny. Dotychczas udało się wyizolować 3 geny odpowiedzialne za powstanie AVMD. Badania genetyczne nie są na razie dostępne rutynowo. U wielu pacjentów nie stwierdza się podobnych zmian u członków rodziny (9,10).

Rokowanie dotyczące ostrości wzroku jest raczej dobre, choć jego przebieg może być różny w obojgu oczach, tak jak u naszej chorej, u której w OP doszło do znacznego obniżenia ostrości wzroku do bliży i dali, a w OL ostrość wzroku pozostała niezmienną (5). W literaturze pojawiają się coraz to nowe doniesienia dotyczące ewentualnych metod leczenia. Niestety terapia fotodynamiczna nie znajduje zastosowania w przypadku AVMD (4,6). Podjęto również próby translokacji plamki z usuwaniem złogów, jednak efekty nie były jak dotychczas zadowalające (12).

#### PIŚMIENNICTWO:

1. Benhamou N., Souied E.H., Zolf R. i wsp.: *Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy: a study by optical coherence tomography*. Am. J. Ophthalmol., 2003, 135, 362-367.
2. Benhamou N., Messas-Kaplan A., Cohen Y. i wsp.: *Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy with OCT 3*. Am. J. Ophthalmol., 2004, 138, 294-296.
3. Saito W., Yamamoto S., Hayashi M., Ogata K.: *Morphological and functional analyses of adult onset vitelliform macular dystrophy*. Br. J. Ophthalmol., 2003, 87, 758-762.
4. Ergun E., Costa D., Slakter J. i wsp.: *Photodynamic therapy and vitelliform lesions*. Retina, 2004, 20, 399-406.
5. Renner A.B., Tillack H., Kellner U. i wsp.: *Adäquate klinische Diagnostik der adulten vitelliformen Makuladystrophie*. Ophthalmologie, 2004, 101, 895-900.
6. Menchini U., Giacomelli G., Cappelli S. i wsp.: *Photodynamic therapy in adult-onset vitelliform macular dystrophy misdiagnosed as choroidal neovascularization*. Arch. Ophthalmol., 2002, 120, 1761-1763.
7. Pierro L., Tremolada G., Introi U. i wsp.: *Optical coherence tomography findings in adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy*. Am. J. Ophthalmol., 2002, 134, 675-680.
8. Sanfilippo P., Troutbeck R., Vandeleur K., Lenton L.: *Optical coherence tomography of adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy*. Clin. Experimental. Ophthalmol., 2004, 32, 114-118.
9. Dubovy S.R., Hairston R.J., Schatz H. i wsp.: *Adult-onset foveomacular pigment epithelial dystrophy*. Retina, 2000, 20, 638-649.
10. Krämer F., White K., Pauleikhoff D. i wsp.: *Mutations in the VMD2 gene are associated with juvenile-onset vitelliform macular dystrophy (Best disease) and adult vitelliform macular dystrophy but not age-related macular degeneration*. European J. of Human Genetics, 2000, 8, 286-292.
11. Theischen M., Schilling H., Steinhorst U.: *EOG bei adulter vitelliformer Makuladegeneration (AVMD), schmetterlingförmiger Pattern-dystrophie und Morbus Best*. Ophthalmologie, 1997, 94, 230-233.
12. Eckardt E., Eckardt U., Groos S. i wsp.: *Macular translocation in patient with adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy with light- and electron-microscopic observations on the surgically removed subfoveal tissue*. Graefe's Arch. Clin. Exp. Ophthalmol., 2004, 242, 456-467.

Praca wpłynęła do Redakcji 28.02.2005 r. (717).  
Zakwalifikowano do druku 18.01.2006 r.

**Adres do korespondencji (Reprint requests to):**  
lek. med. Anna Kłosowska-Zawadka  
ul. Długa 1/2  
61-848 Poznań