

E48 Nem szindrómás myopia vagy más betegség?

Losonczy Gergely^{1,4}, Orosz Orsolya¹, Vajjas Attila¹, Takács Lili¹, Csutak Adrienne¹, Kolozsvári Bence¹, Fodor Mariann¹, Resch Miklós², Sényi Katalin², Lesch Balázs², Balogh István³, Szabó Viktória², Berta András¹

¹Szemklinika, Debreceni Egyetem, Debrecen

²Szemészeti Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

³Debreceni Egyetem, Klinikai Genetikai Tanszék, Laboratóriumi Medicina Intézet, Debrecen

⁴Szemészeti Osztály, Zuyderland Kórház, Geleen, Hollandia

Cél: A vörös és zöld fényre érzékeny opszin fehérjék génjeinek ritka haplotípusai örökletes rövidlátást, színlátászavart és csapdiszfunkciót okozhatnak. A betegség súlyossága nagyon változó: a nem-szindrómás rövidlátástól a súlyos veleszületett látáscsökkenéssel járó kék-monokromáziáig terjed. Munkánk során egy, az opsin gén ritka haplotípusai által okozott eddig ismeretlen klinikai megjelenésű retinadisztrófiát ismertettünk.

Anyag, módszer: Egy többgenerációs, X-kromoszómához kötötten öröklődő rövidlátásban szenvedő család klinikai és genetikai vizsgálatát végeztük el.

Eredmények: Az érintett férfiak gyermekkori, nagyfokú rövidlátásban szenvedtek. A látásélesség valamint a vörös és zöld színérzékelés épsége a 40 éves korig megtartott volt, az ennél idősebb családtagok esetén lassú csökkenést mutatott. ERG vizsgálataink szerint a csapok elektromos aktivitása már gyermekkorban csökkenést mutatott, amely az életkor előrehaladtával tovább csökkent, és melyhez idősebb korban a pálcikák érintettsége is társult. Klinikai exom szekvenálás segítségével az LVAVA és az MVAVA ritka haplotípusokat azonosítottuk a vörös valamint a zöld fényre érzékeny opszin fehérjék génjeiben.

Következtetés: Az LVAVA/MVAVA ritka haplotípusok gyermekkori nagyfokú rövidlátást okoznak, melyhez csak 40 éves életkor felett társulnak a csapdisztrófia egyéb tünetei: a látásélesség-csökkenés és színlátászavar. A betegség ilyen lefolyása eddig nem volt ismert az opszin gének ritka haplotípusai által okozott kórképek között és felhívja a figyelmet arra, hogy a nem szindrómásnak tűnő fiatalkori örökletes rövidlátás estén csapdisztrófiára is gondolnia kell a gyakorló orvosnak.

E48 Non-syndromic myopia or something else?

Gergely Losonczy^{1,4}, Orsolya Orosz¹, Attila Vajjas¹, Lili Takács¹, Adrienne Csutak¹, Mariann Fodor¹, Bence Kolozsvár¹, Miklós Resch², Katalin Sényi², Balázs Lesch², Viktória Szabó², István Balogh³, András Berta¹

¹Department of Ophthalmology, University of Debrecen, Debrecen, Hungary

²Department of Ophthalmology, Semmelweis University, Budapest, Hungary

³Division of Clinical Genetics, Department of Laboratory Medicine, University of Debrecen, Debrecen, Hungary

⁴Department of Ophthalmology, Zuyderland Eyescan, Geleen, The Netherlands

Purpose: Rare interchange haplotypes in exon 3 of *OPN1LW* and *OPN1MW* opsin genes cause X-linked myopia, color vision defect, and cone dysfunction. The severity of the disease varies on a broad scale from nonsyndromic high myopia to blue cone monochromatism. Here, we describe a new genotype-phenotype correlation attributed to rare exon 3 interchange haplotypes simultaneously present in the long- and middle-wavelength sensitive opsin genes (L- and M-opsin genes).

Methods: A multigenerational family with X-linked high myopia and cone dystrophy was investigated.

Results: Affected male patients had infantile onset myopia with normal visual acuity and color vision until their forties. Visual acuity decreased thereafter, along with the development of severe protan and deutan color vision defects. A mild decrease in electroretinography response of cone photoreceptors was detected in childhood, which further deteriorated in middle-aged patients. Rods were also affected, however, to a lesser extent than cones. Clinical exome sequencing identified the LVAVA and MVAVA toxic haplotypes in the *OPN1LW* and *OPN1MW* opsin genes, respectively.

Conclusion: LVAVA haplotype of the *OPN1LW* gene and MVAVA haplotype of the *OPN1MW* gene cause apparently nonsyndromic high myopia in young patients but lead to progressive cone-rod dystrophy with deuteranopia and protanopia in middle-aged patients corresponding to a previously unknown disease course. To the best of our knowledge, this is the first report on the joint effect of these toxic haplotypes in the two opsin genes on chromosome X.