

Retinitis pigmentosa sine pigmento maskovaná ako normotenzný glaukóm. Kazuistika

Anwarzai Šulavíková Zuzana

Očná klinika, Fakultná nemocnica Trenčín



MUDr. Zuzana Anwarzai Šulavíková,
PhD., FEBO

Korešpondenčná adresa:

Očná klinika, Fakultná nemocnica Trenčín
Legionárska 28
911 71 Trenčín
Slovensko
E-mail: zuzana.sulavik@gmail.com

Do redakcie doručeno dne: 14. 1. 2026

Přijato k publikaci dne: 2. 2. 2026

Publikováno on-line: 20. 3. 2026

Autor práce prehlasuje, že vznik a téma odborného výstupu nie je v strete záujmov a nie je podporená žiadnou farmaceutickou firmou. Ďalej prehlasuje, že práca nebola zadaná inému časopisu.

SÚHRN

Cieľ: Cieľom tejto publikácie je poukázať na diagnostické úskalia pri odlišovaní retinitis pigmentosa sine pigmento (RPSP) od normotenzného glaukómu (NTG).

Kazuistika: 71-ročný pacient bol 10 rokov liečený dvojkombináciou lokálnych antiglaukomatik pre NTG, ktorý bol diagnostikovaný na základe bledého terča zrakového nervu, exkavácie c/d 0,5, normálneho vnútroočného tlaku a výpadkov v zornom poli. Počas sledovania sa u neho rozvinula progresívna nyktalopia, zúženie zorného poľa a výrazný pokles zrakovéj ostrosti z 1,0 na 0,1. Multimodálne zobrazovacie metódy, vrátane fundus autofluorescencie (FAF), optickej koherentnej tomografie (OCT) a perimetra, preukázali degeneráciu fotoreceptorov, ktorá nekorelovala s glaukómovou optickou neuropatiou. Genetické vyšetrenie identifikovalo dva heterozygotné varianty v géne USH2A: jeden známy patogénny variant (c.11864G>A) a jeden nový variant (c.12544A>G). Na základe týchto vyšetrení a absencie degenerácii typu kostných buniek na sietnici bola diagnostikovaná RPSP.

Záver: Tento prípad poukazuje na riziko zámény RPSP s NTG pre prekryvajúce sa klinické znaky a zdôrazňuje nevyhnutnosť komplexného multimodálneho vyšetrenia vrátane FAF, OCT, elektroretinografie, perimetrie a genetického testovania pre správnu diagnostiku a manažment.

Kľúčové slová: retinitis pigmentosa sine pigmento, normotenzný glaukóm, misdiagnóza

SUMMARY

Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento Masquerading as Normal-Tension Glaucoma.

A Case Report

Aim: The aim of this publication is to highlight the diagnostic pitfalls in differentiating retinitis pigmentosa sine pigmento (RPSP) from normal-tension glaucoma (NTG).

Case Report: A 71-year-old patient was treated for 10 years with topical dual antiglaucoma therapy for NTG, which had been diagnosed based on optic disc pallor, a cup-to-disc ratio of 0.6, normal intraocular pressure, and visual field defects. During the course of subsequent monitoring, the patient developed progressive nyctalopia, concentric visual field constriction, and a marked decline in visual acuity from 1.0 to 0.1. Multimodal imaging, including fundus autofluorescence (FAF), optical coherence tomography (OCT), and perimetry, demonstrated photoreceptor degeneration that did not correlate with glaucomatous optic neuropathy. Genetic testing identified two heterozygous variants in the USH2A gene: one known pathogenic variant (c.11864G>A) and one novel variant (c.12544A>G). Based on these findings and the absence of typical bone spicule pigmentation on fundus examination, a diagnosis of RPSP was determined.

Conclusion: This case underscores the risk of misdiagnosing RPSP as NTG due to overlapping clinical features, and emphasizes the necessity of comprehensive multimodal evaluation, including FAF, OCT, electroretinography, perimetry, and genetic testing, in order to ensure accurate diagnosis and appropriate management.

Key words: retinitis pigmentosa sine pigmento, normal tension glaucoma, misdiagnosis

Čes. a slov. Oftal., 82, 2026, No. x, p.

ÚVOD

Retinitis pigmentosa (RP) predstavuje klinicky a geneticky heterogénnu skupinu dedičných retinálnych dystrofií spôsobených progresívnou dysfunkciou a zánikom fotoreceptorov, pričom primárne sú postihnuté tyčinky, následne čapíky. Celosvetová prevalencia RP je približne

1 : 4 000 obyvateľov [1]. Ochorenie sa typicky manifestuje u adolescentov alebo v ranej dospelosti nyktalopiou, po ktorej nasleduje progresívna strata periférneho zorného poľa a postupné zhoršovanie centrálnej zrakovéj ostrosti [1,2]. RP je asociovaná s viac ako 80 génmi a vykazuje rôzne typy dedičnosti vrátane autozomálne dominantnej, autozomálne recesívnej a X-viazanej formy.

Fundoskopický nález pri klasickej forme RP zahŕňa degenerácie typu kostných buniek, zúžené cievy a voskovo bledú papilu. Avšak atypické varianty, ako je retinitis pigmentosa sine pigmento (RPSP), postrádajú charakteristické pigmentové zmeny, čo môže viesť k oneskoreniu diagnózy alebo k jej nesprávnej interpretácii [1,2].

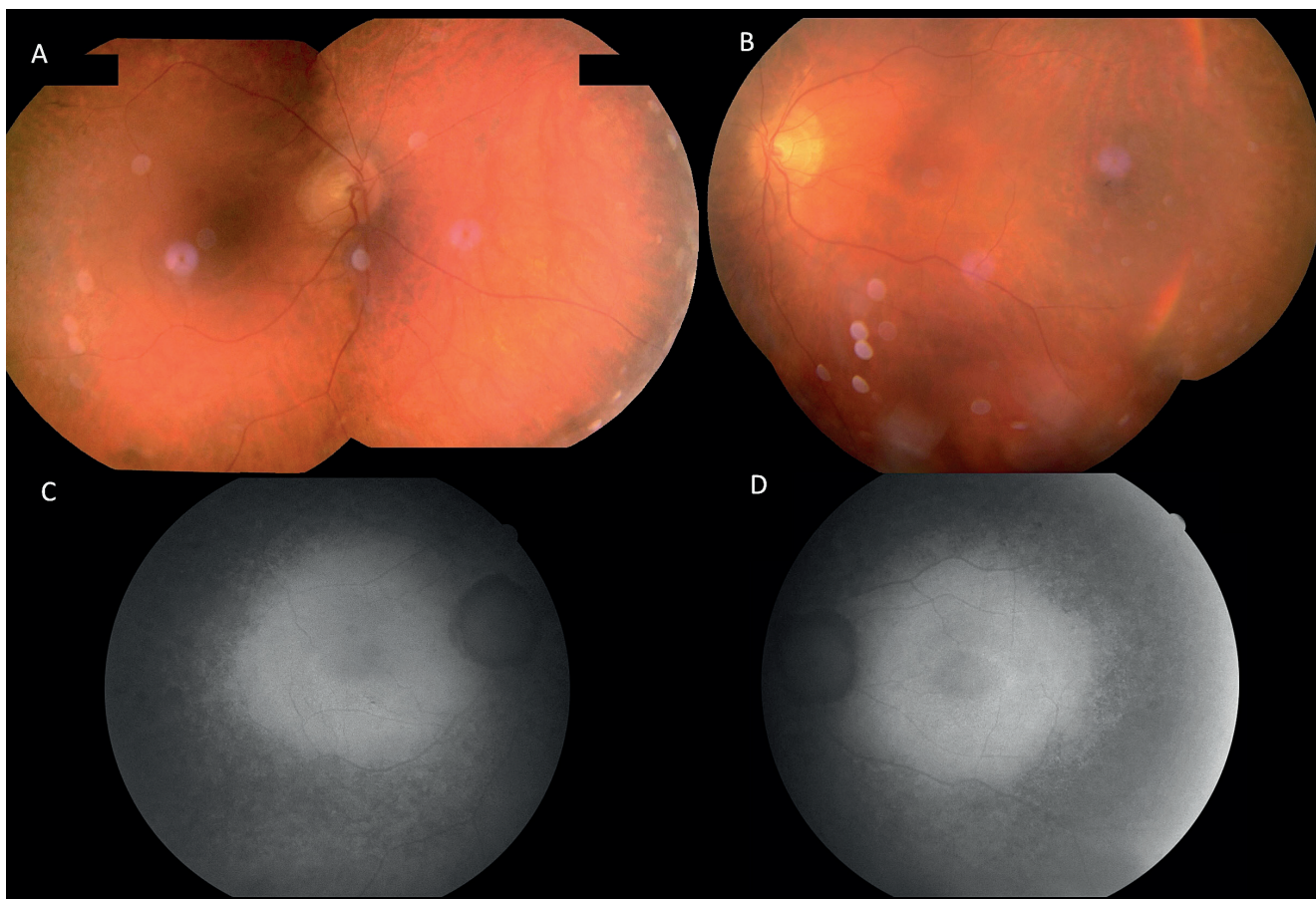
Normotenzný glaukóm (NTG) je typ glaukómu s otvoreným uhlom, pri ktorom dochádza ku glaukómovej optickej neuropatii pri normálnej hodnote vnútroočného tlaku (VOT). Charakterizovaný je progresívnou stratou gangliových buniek, exkaváciou terča zrakového nervu (TZN) a tomu odpovedajúcim výpadkom v zornom poli. Medzi rizikové faktory patria vaskulárna dysregulácia, systémová hypotenzia, migréna a pozitívna rodinná anamnéza [3,4].

Vzhľadom na prekrývajúce sa klinické znaky medzi NTG a RPSP – najmä bledosť TZN a koncentrické zúženie zorného poľa – môže byť diferenciálna diagnostika týchto dvoch jednotiek náročná. Multimodálne zobrazovacie metódy, ako optická koherenčná tomografia (OCT), fundus autofluorescencia (FAF), elektroretinografia (ERG) a ciele genetické testovanie, zohrávajú kľúčovú úlohu pri stanovení presnej diagnózy.

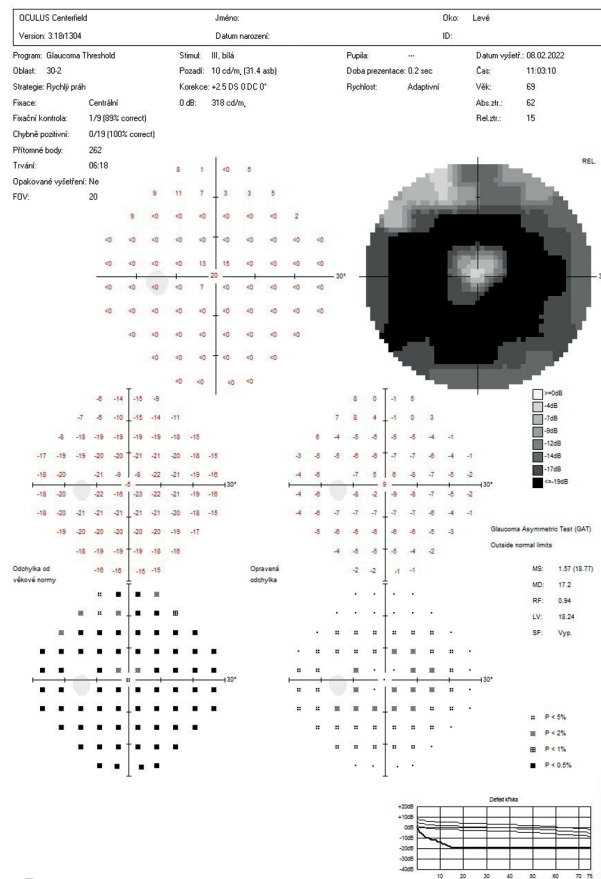
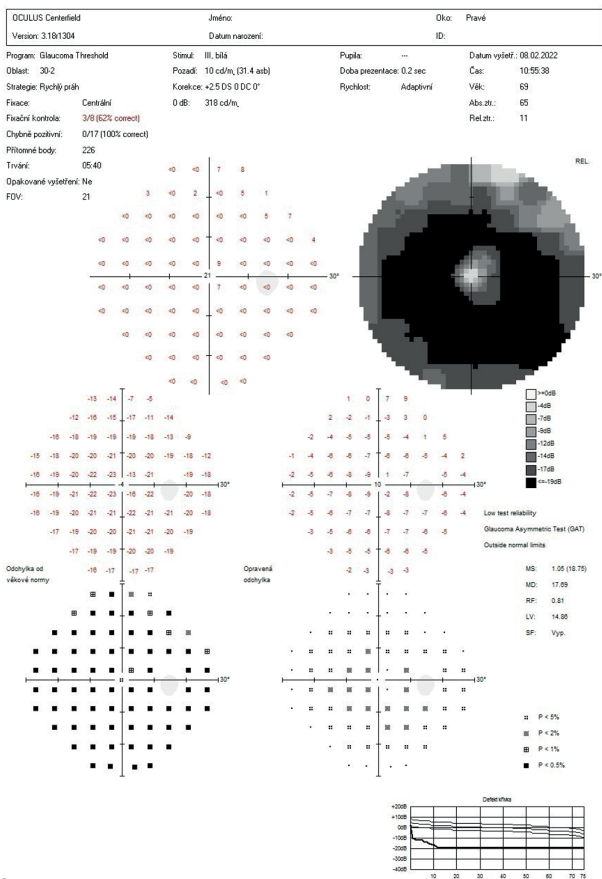
KAZUISTIKA

71-ročný muž bol v roku 2022 odoslaný na Očnú kliniku v Fakultnej nemocnici Trenčine pre progresiu NTG na oboch očiach. Pacient bol približne 10 rokov liečený v spáde lokálnymi antiglaukomatikami (kombinácia dorzolamid + latanoprost) bilaterálne. Pacient subjektívne do veku 50 rokov neudával ťažkosti s očami, ale približne od 60. roku života sa u neho postupne rozvinula bezbolestná strata periférneho videnia, nyktalopia a porucha farbocitu. Rodinná anamnéza bola pozitívna – rovnaké zrakové ťažkosti boli prítomné aj u jeho 62-ročného brata. Z celkovej anamnézy bol významný neuroendokrinný nádor výbežku pankreasu, chronická pankreatitída, vaskulárna nefroskleróza a arteriálna hypertenzia.

Pri vstupnom vyšetrení u nás bola najlepšie korigovaná zraková ostrosť (BCVA) 0,1 bilaterálne a VOT sa pohyboval v rozmedzí 13–15 mmHg na oboch očiach. Fundoskopicky boli prítomné bledé TZN s pomerom exkavácie k disku 0,5, peripapilárna atrofia, zúžené cievy a makula aj zvyšok sietnice bol bez ložiskových či pigmentových zmien (Obrázok 1). Perimeter glaukómový test odhalil bilaterálne prstencové skotómy a výrazné koncentrické zúženie zorného poľa so zachovaním úzkeho centrálného videnia, s priemer-



Obrázok 1. Na fundus fotografii (A, B) vidno nablednuté terče zrakového nervu s exkaváciou c/d 0,5, peripapilárnou atrofiou, zúžené retinálne cievy a sietnicu bez pigmentových zmien. Na fundus autofluorescencii (C, D) sa zobrazuje perifoveolárne naznačené hyperautofluorescenčný prsteneček a abnormálna difúzna hypoautofluorescencia od cievnych arkád do strednej periférie na oboch očiach



A

B

Obrázok 2. Perimeter glaukómový test demonštruje bilaterálne prstencové skotómy a koncentrické zúženie zorného poľa so zachovaním centrálného videnia, s priemernými odchýlkami –17,69 dB/–17,2 dB

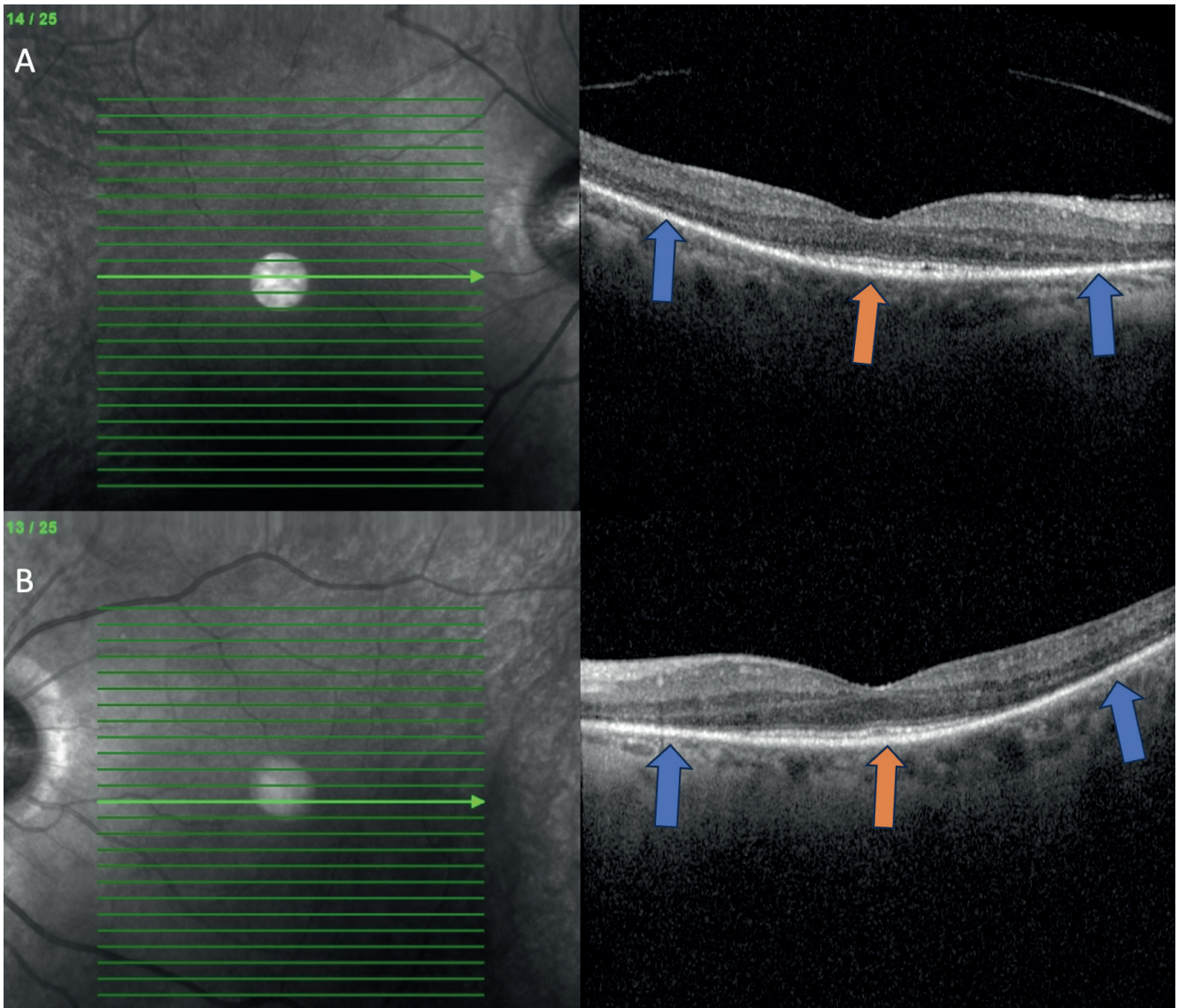
nými odchýlkami –17,69 dB/–17,2 dB (Obrázok 2). Na FAF sa zobrazila mierne zvýšená autofluorescencia perifoveolárne a výrazná hypoautofluorescencia od cievnych arkád do strednej periférie bilaterálne a symetricky (Obrázok 1).

Na OCT makuly bola prítomná výrazná perifoveálna redukcia vonkajších vrstiev sietnice ako vonkajšia jadrová vrstva, vonkajšia plexiformná vrstva, zóna elipsoidov aj retinálny pigmentový epitel s centrálnym zachovaním týchto vrstiev (Obrázok 3). OCT TZN zobrazilo len miernu parciálnu atrofiu s priemernou hrúbkou vrstvy nervových vlákien (RNFL) 81 μm na pravom a 76 μm na ľavom oku (Obrázok 4). Výsledky zobrazovacích vyšetrení nekorelovali s doterajšou diagnózou NTG. Genetické vyšetrenie identifikovalo dva heterozygotné varianty v géne USH2A. Prvým bol známy patogénny variant c.11864G>A lokalizovaný v exóne 61. Druhým variantom bol c.12544A>G, ktorý je nový a nebol doteraz popísaný v populačných databázach. Pacient neudával poruchu sluchu a taktiež audiometrické vyšetrenie nepotvrdilo patológiu. Na základe týchto nálezov bola stanovená diagnóza autozomálne recesívna retinitis pigmentosa, konkrétne forma sine pigmento. ERG nebola realizovaná z dôvodu nedostupnosti ERG prístroja na našom pracovisku a pacient odmietol za vyšetrením dochádzať. V súčasnosti ochorenie progreduje a BCVA poklesla na hodnotu 0,01.

DISKUSIA

Tento prípad ilustruje dôležitosť multimodálnych zobrazovacích metód pri rozlišovaní NTG od RPSP. Hoci nablednutie TZN a zúženie zorného poľa sú spoločné pre obe ochorenia, ich základná patofyziológia, priebeh a manažment sa významne líšia. Pri NTG sú defekty zorného poľa typicky oblúkovité alebo paracentrálne a korelujú so štrukturálnymi zmenami TZN, ako je úbytok RNFL a exkavácia TZN [3,4]. Naopak RPSP vzniká dôsledkom progresívnej degenerácie fotoreceptorov, vedie k nyktalopii a koncentrickej strate zorného poľa [1,2].

OCT pri RPSP odhaľuje atrofiu vonkajších vrstiev sietnice perifoveolárne a skoro zachovanú RNFL, zatiaľ čo NTG postihuje len RNFL [2,3]. Aj keď na očnom pozadí chýbajú klasické pigmentové depozity, RPSP má na FAF veľmi charakteristický obraz. Typickým FAF nálezom pri RPSP je prítomnosť hyperautofluorescenčného prstenca (Robson–Holderov prstenec) obkolesujúci foveu, ktorý predstavuje prechodovú zónu medzi zachovanými a dystrofickými fotoreceptormi a v strednej periférii je prítomná difúzna alebo škvrnitá hypoautofluorescencia v dôsledku atrofie RPE a straty lipofuscínu. Pri NTG je FAF spravidla normálna, pretože ide primárne o ochorenie gangliových buniek a nervových vlákien,



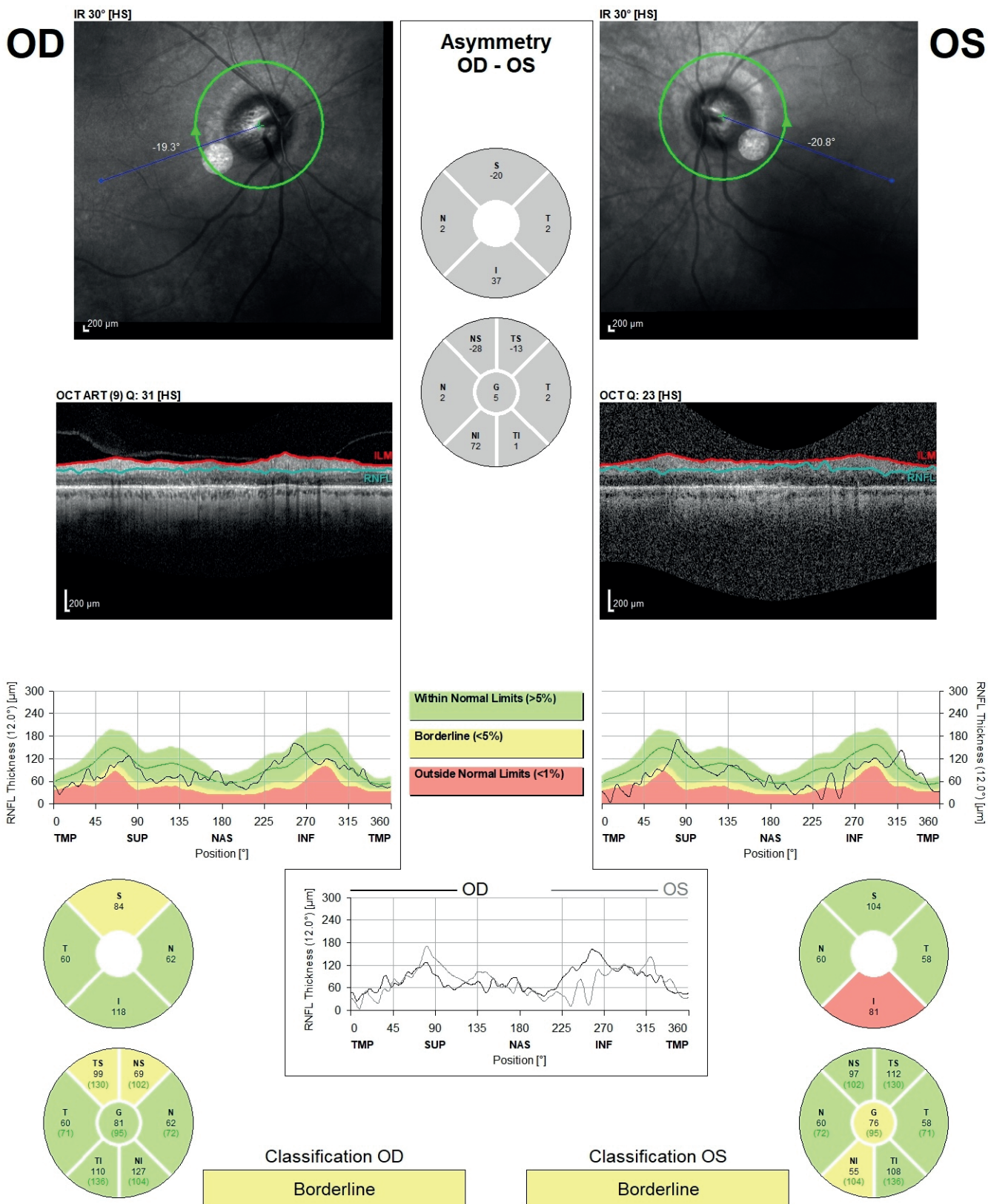
Obrázok 3. Optická koherenčná tomografia (OCT) makuly zobrazuje perifoveálne výraznú redukciu vonkajších vrstiev sietnice ako vonkajšia jadrová vrstva, vonkajšia plexiformná vrstva, zóna elipsoidov aj retinálneho pigmentového epitelu (modrá šípka) s centrálnym zachovaním týchto vrstiev (oranžová šípka)

nie o ochorenie RPE a fotoreceptorov. Okrem toho elektrofyziologické vyšetrenia, ako je full-field ERG, sú pri RP výrazne patologické, s redukovanými alebo chýbajúcimi odpoveďami tyčiniek a čapíkov, zatiaľ čo pri NTG bývajú zvyčajne v norme [1–4].

Genetická analýza je nevyhnutná na potvrdenie diagnózy RP, najmä pri atypických klinických prejavoch. V tomto prípade identifikácia dvoch heterozygotných variantov v géne *USH2A* podporila diagnózu autozomálne recesívnej RP. Gén *USH2A* je najčastejšie spájaný s Usherovým syndrómom typu 2, charakterizovaným sensorineurálnou poruchou sluchu a RP, alebo s izolovanou RP bez poruchy sluchu. Gén *USH2A* kóduje proteín usherín, ktorý je nevyhnutný pre funkciu fotoreceptorov a buniek vnútorného ucha [5]. RPSP bolo potvrdené aj v súvislosti s inými génovými mutáciami, ako sú *KIF7* a *USH1C* [6,7].

Definujúcim znakom RP sú degenerácie typu kostných buniek, avšak klinický obraz môže byť výrazne variabilný. Lee analyzoval 774 pacientov s RP a z toho 88 (11,4 %) malo RPSP. U 14 (22,6 %) pacientov s RPSP sa počas sledovania vytvorili pigmentové degenerácie typu kostných buniek s priemerným časom takmer 4 roky, čo naznačuje, že pigmentové zmeny sa môžu objaviť v priebehu ochorenia [8].

Existujú podobné publikácie ako táto, pri ktorých bolo RPSP mylne diagnostikované ako myopia, glaukóm alebo chiazmatický syndróm [9–11]. Rozlíšenie medzi NTG a RP má zásadné terapeutické dôsledky. Liečba glaukómu je zameraná na znižovanie vnútroočného tlaku, čo je pri RP neúčinné. Naopak, správna diagnostika RP umožňuje adekvátne poradenstvo pacientovi, genetické vyšetrenie rodinných príslušníkov a zváženie nových génových alebo neuroprotektívnych terapeutických stratégií.



Obrázok 4. OCT tečá zrakového nervu ukazuje len miernu parciálnu atrofiu s priemernou hrúbkou vrstvy nervových vlákien 81 µm na pravom oku a 76 µm na ľavom oku

ZÁVER

Tento prípad poukazuje na potenciál nesprávnej diagnostiky RPSP ako NTG. Prekrývajúce sa znaky, ako je bledosť TZN, koncentrické defekty zorného poľa a bezbolestný

postupný pokles BCVA môžu viesť k chybnéj klasifikácii glaukómovej optickej neuropatie. Komplexné vyšetrenie zahŕňajúce FAF, OCT, ERG, perimeteter či genetické testovanie je nevyhnutné na rozlíšenie týchto stavov a zabezpečenie presnej diagnostiky a adekvátneho manažmentu.

LITERATÚRA

1. Weleber RG, Gregory-Evans K. Retinitis pigmentosa and allied disorders. In: Ryan SJ, ed. *Retina*, 4th edn. Philadelphia, PA: Elsevier. 2006;p.394-485.
2. O'Neal TB, Tripathy K, Luther EE. Retinitis Pigmentosa. In: StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; 2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519518/>
3. Lee BL, Bathija R, Weinreb RN. The definition of normal-tension glaucoma. *J Glaucoma*. 1998;7(6):366-371.
4. Killer HE, Pircher A. Normal tension glaucoma: review of current understanding and mechanisms of the pathogenesis. *Eye (Lond)*. 2018;32(5):924-930.
5. D'Esposito F, Gagliano G, Gagliano C et al. Usher Syndrome: New Insights into Classification, Genotype-Phenotype Correlation, and Management. *Genes (Basel)*. 2025;16(3):332.
6. Ruiz-Matos SJ, Ruiz-Justiz AJ, Izquierdo N. Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento in a Patient with a Heterozygous Mutation on the KIF7 Gene: A Case Report. *Cureus* 2024;16(6):e62689.
7. Ayala Rodríguez SC, Ramirez Marquez E, Robles Bocanegra A, Izquierdo N, Oliver AL. Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento in a Carrier of Usher Syndrome. *Cureus*. 2023;15(4):e37719.
8. Lee EK, Lee SY, Ma DJ et al. Retinitis pigmentosa sine pigmento: Clinical Spectrum and Pigment Development. *Retina*. 2022;42(4):807-815.
9. Tong JM, Chan CKM, Leung DY et al. Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento Masquerading as Normal Tension Glaucoma. *J Curr Glaucoma Pract*. 2008;60-61.
10. Lu Y, Sun X. Retinitis pigmentosa sine pigmento masqueraded as myopia: A case report (CARE). *Medicine (Baltimore)*. 2021;100(3):e24006.
11. Pellegrini F, Prosdocimo G, Romano F, Interlandi E. Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento Mimicking a Chiasm Disease. *Neuroophthalmology*. 2017;41(4):198-201.