

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki jest grupą chorób uwarunkowanych genetycznie charakteryzujących się postępującą degeneracją fotoreceptorów siatkówki, przede wszystkim pręcików. Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki jest główną przyczyną ślepoty u młodych dorosłych, początek choroby następuje w dzieciństwie lub w wieku dorosłym. Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki rozpoczyna się na obwodzie siatkówki i skutkuje koncentrycznym zawężaniem pola widzenia. Prowadzi to do tzw. „widzenia tunelowego” z zachowanym widzeniem centralnym, w bardziej zaawansowanych stadiach może dojść do całkowitej ślepoty. Zespół Ushera jest kombinacją postępującej degeneracji fotoreceptorów w formie zwyrodnienia barwnikowego siatkówki z obustronnym niedosłuchem. Obecnie nie istnieje leczenie zwyrodnienia barwnikowego siatkówki, jakkolwiek pojawiły się obiecujące strategie terapeutyczne takie jak terapia genowa, polegająca na zastąpieniu nieprawidłowych fragmentów DNA prawidłowym materiałem genetycznym zawartym w wektorze wirusowym lub implanty podsiatkówkowe, które są substytutem fotoreceptorów.

Deprywacja sensoryczna jest procesem częściowej lub całkowitej redukcji bodźców dopływających do narządu zmysłu. Widzenie jest najbardziej skomplikowanym procesem związanym z narządem zmysłu w ludzkim mózgu. Około 20% kory mózgowej związane jest z procesem widzenia, począwszy od kory potylicznej, skończywszy na płatach skroniowych i ciemieniowych. W zwyrodnieniu barwnikowym siatkówki obserwujemy deprywację wzrokową spowodowaną koncentrycznym zawężeniem pola widzenia lub ślepotą, co może mieć wpływ na drogę wzrokową, szczególnie na korę wzrokową. Jednakże publikacje dotyczące tego tematu są nieliczne. W zespole Ushera obserwujemy dodatkowo deprywację słuchową, co może mieć dodatkowy wpływ na korę wzrokową.

W ostatnich latach dokonał się duży postęp w technikach obrazowania ośrodkowego układu nerwowego, tak więc powstają techniki coraz dokładniej obrazujące mózg, włączając w to korę wzrokową. Większość do tej pory prowadzonych badań rezonansu magnetycznego (MRI) ośrodkowego układu nerwowego była przeprowadzana w polu magnetycznym 1,5 lub 3 Tesla. Przeprowadzenie badania **MRI w polu 7 Tesla** pozwala na bardziej dokładne wyniki badań, o dużo lepszej rozdzielczości uwidocznionych struktur. Badanie to umożliwia uzyskanie większej czułości MRI oraz poszerzenie możliwości zarówno w zakresie strukturalnego, jak i funkcjonalnego MRI, w porównaniu ze standardowymi metodami.

Celem pracy jest ocena efektu deprywacji wzrokowej u pacjentów ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki na drogę wzrokową oraz mechanizmy adaptacyjne mózgu przy użyciu strukturalnego i funkcjonalnego MRI 7Tesla. Rozszerzone badanie okulistyczne obejmujące badanie ostrości wzroku, kinetyczne badanie pola widzenia, badanie optycznej koherentnej tomografii (OCT) oraz badanie elektrotretinograficzne będzie przeprowadzone u pacjentów ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki ze średniozaawansowanymi (15 pacjentów) i bardzo zaawansowanymi (15 pacjentów) zmianami w polu widzenia oraz u 15 pacjentów z zespołem Ushera (jednoczesna deprywacja wzrokowa i słuchowa), a także u 15 zdrowych osób (grupa kontrolna). Aby wykluczyć patologie o innej przyczynie, najpierw zostanie wykonane rutynowe badanie MRI 1,5 Tesla głowy i oczodołów. Następnie zostanie wykonane badanie MRI 7Tesla w celu oceny strukturalnej i funkcjonalnej mózgowia, ze szczególnym uwzględnieniem drogi wzrokowej, począwszy od nerwów wzrokowych, skończywszy na korze wzrokowej. Na koniec, będzie dokonana ocena korelacji pomiędzy wynikami ostrości wzroku, powierzchnią izopter w polu widzenia, grubością włókien nerwowych siatkówki w OCT a strukturalnymi i funkcjonalnymi parametrami uzyskanymi w MRI 7 Tesla.

Wykonanie badania MRI 7 Tesla o wysokiej rozdzielczości pozwoli na wyciągnięcie wniosków odnośnie mechanizmów powodujących różne manifestacje kliniczne zwyrodnienia barwnikowego siatkówki. Ciekawa może być również ocena wpływu koncentrycznego zawężenia pola widzenia i ślepoty na plastyczność kory wzrokowej. Wyniki badań mogą pozwolić na uzyskanie informacji przydatnych przy określaniu strategii leczenia chorób siatkówki. Dodatkowo, funkcjonalny MRI może być narzędziem do oceny resztkowego pola widzenia, jako że jest metodą bardziej czułą niż badania psychofizyczne i okulistyczne.