

## Streszczenie w języku polskim

Tytuł: Analiza zmian morfologii fotoreceptorów w rzadkich dziedzicznych dystrofiach siatkówki z uwzględnieniem choroby Stargardta i dystrofii czopkowo-pręcikowej na podstawie 6-letniej obserwacji metodą optyki adaptacyjnej

Wprowadzenie: Dziedziczne dystrofie siatkówki (IRDs) to schorzenia o podłożu genetycznym z kręgu chorób rzadkich. Prowadzą do postępującego, nieodwracalnego, obustronnego ubytku wzroku. Choroba Stargardta (STGD), dystrofia czopkowo-pręcikowa (CRD) i dystrofia czopkowa (CD) to dystrofie obejmujące pierwotnie centralny obszar siatkówki.

Sposoby obrazowania dziedzicznych chorób siatkówki są ograniczone i w wielu przypadkach niewystarczające do postawienia dokładnej diagnozy lub monitorowania progresji choroby w czasie. Optyka adaptacyjna to nowa nieinwazyjna metoda obrazowania, pozwalająca na uwidocznienie pojedynczych fotoreceptorów.

Cel pracy: Celem pracy było określenie cech charakterystycznych dla obrazu dziedzicznych dystrofii siatkówki przy użyciu optyki adaptacyjnej i porównanie ich z oczami zdrowymi, a także ocena stopnia progresji zmian czopków w dziedzicznych dystrofiach siatkówki w obserwacji 6-letniej.

Metodyka: Do badania przekrojowego włączono 36 oczu z dystrofią Stargardta i 8 oczu z dystrofią czopkowo-pręcikową oraz 14 oczu zdrowych. Badanie przeprowadzono również na 9 oczach z dystrofią czopkową.

Oceną w czasie 6-letniej obserwacji objęto 38 oczu z dystrofią Stargardta i 8 oczu z dystrofią czopkowo-pręcikową, a także 10 oczu z dystrofią czopkową.

W niniejszej pracy oceniono cechy czopków takie jak, gęstość (DM), odległość między czopkami (SM), regularność (REG) i analiza Voronoia czopków heksagonalnych (N%6). Powyższe parametry skorelowano z ostrością wzroku z najlepszą korekcją (BCVA, best-corrected visual acuity), z wiekiem i płcią pacjentów oraz z postawioną diagnozą. Dokonano ponadto analizy czynników wpływających na nieuzyskanie pełnej jakości badania.

Badanie przeprowadzono aparatem Rtx1™ (Imagine Eyes, Francja).

Wyniki: Zaobserwowano znamienne różnice w parametrach DM, SM, REG i N%6 pomiędzy oczami z IRDs a zdrowymi ( $p < 0,001$  dla DM, SM i REG,  $p = 0,008$  dla N%6).

Nie uwidoczniło korelacji między wartościami parametrów DM, SM i REG, a wiekiem, płcią ani BCVA w grupie badanej ( $p > 0,05$ ).

Parametry DM i SM, a także ostrość wzroku z najlepszą korekcją w oczach z IRDs uległy znaczącej zmianie w ciągu 6-letniej obserwacji ( $p < 0,001$  dla DM,  $p < 0,001$  dla SM,  $p = 0,001$  dla BCVA). Progresja ubytku DM i wzrostu SM była wyższa u kobiet niż u mężczyzn ( $p = 0,025$  dla DM,  $p = 0,021$  dla SM).

Stopień progresji zmian DM był skorelowany ze wzrostem SM, co wynika z definicji parametrów ( $p < 0,001$ ) oraz z obniżeniem REG ( $p = 0,036$ ). Stopień progresji zmian czopków nie był zależny od obniżenia BCVA ( $p = 0,847$ ), od wieku ( $p = 0,223$ ), ani od wyjściowych wartości parametrów fotoreceptorów: wyjściowego DM ( $p = 0,302$ ), wyjściowego SM ( $p = 0,231$ ) i wyjściowego REG ( $p = 0,276$ ).

Parametry DM i SM różniły się znacząco w analizie trzech jednostek chorobowych: STGD, CRD i CD w jednej z analiz ( $p = 0,006$  dla DM,  $p = 0,002$  dla SM), co nie zostało potwierdzone w kolejnych analizach.

Nie zaobserwowano istotnej różnicy w parametrach REG i N%6 pomiędzy jednostkami chorobowymi.

Stopień progresji zmian parametrów DM, SM i REG w obserwacji 6-letniej nie wykazywał różnic w analizie porównawczej między jednostkami chorobowymi: STGD, CRD i CD ( $p=0,338$  dla DM,  $p=0,308$  dla SM,  $p=0,475$  dla REG).

Wykonanie badania pełnego jakościowo było rzadsze w oczach z niższymi wartościami DM ( $p=0,004$ ) i wyższymi wartościami SM ( $p=0,013$ ).

Wnioski: Na podstawie uzyskanych wyników można stwierdzić, że parametry morfologiczne fotoreceptorów siatkówki w rzadkich dziedzicznych chorobach siatkówki różnią się od parametrów morfologicznych fotoreceptorów w zdrowych oczach. Ponadto, analiza progresji zmian wykazuje postęp degeneracji w obserwacji 6-letniej.

Zmiana parametrów fotoreceptorów w oczach z IRDs jest niezależna od ostrości wzroku z najlepszą korekcją. Możliwość uzyskania miarodajnych wyników spada w oczach z niższą gęstością czopków i wyższymi wartościami odległości między czopkami, czyli w oczach z wyższym stopniem zaawansowania choroby.

Analiza progresji w czasie jest możliwa do obserwacji za pomocą optyki adaptywnej.