

## Choroideremia

Choroideremia je retka **nasledna bolest** koja uzrokuje progresivan **gubitak vida** usled degeneracije horoidee. Horoidea je **mreža krvnih sudova** koji su smešteni u **retini** i **beonjači**. Horoidalni krvni sudovi snabdevaju retinalni pigmentni epitel i fotoreceptore u retini kiseonikom i hranjivim materijama. Retinalni pigmentni epitel, koji se nalazi odmah ispod retine, podržava funkciju fotoreceptora. Fotoreceptori su odgovorni za pretvaranje svetlosti u električne impulse putem kojih prenose poruke u mozak gde nastaje slika koju posmatramo.

### Uzrok nastanka

Gen choroideremie se nalazi na X hromosomu. Žene imaju dva X hromosoma i mogu biti nosioci ove bolesti ako jedan od njihova dva X hromosoma ima ovaj gen. Upravo zbog toga što imaju zdravu verziju gena u drugom X hromosomu, žene nisu pogođene ovom bolešću.

Muškarci imaju samo jedan X hromosom (uparen s jednim Y hromosomom) pa su i genetički osetljiviji na bolesti koje se prenose preko X-hromozoma. Muškarci ne mogu biti nosioci takvih bolesti. Oni muškarci koji imaju ovu bolest, prenose gen u X hromosomu na svoje ćerke, koje onda postaju nosioci. Pogođeni muškarci nikada ne prenose ovu bolest svojim sinovima jer oni od njih nasleđuju Y hromosom. Ženski nosioci imaju 50% šanse (ili 1 šansa na 2) da prenesu ovu bolest na svoje ćerke, a 50% šanse da prenesu ovu bolest na svoje sinove, koji već počinju pokazivati simptome bolesti.

### Klinička slika

Choroideremia javlja se isključivo kod muškaraca. U detinjstvu je njen najtipičniji simptom **noćno slepilo**. Kako bolest napreduje, javlja se gubitak perifernog vida, a kasnije i centralnog. Progresija bolesti se nastavlja tokom života, iako su i brzina i stepen gubitka vida varijabilni, čak i unutar iste porodice. Gubitak vida usled choroideremie je uzrokovan degeneracijom nekoliko slojeva ćelija koje su presudne za vid. Kao rezultat javlja se gubitak vida.

### Dijagnoza

Postavlja se na osnovu kliničke slike i pregleda, a choroideremia je jedna od nekoliko retinalnih degenerativnih bolesti koja se može utvrditi i prenatalno kod nekih slučajeva.

### Lečenje

Nedavno je otkrivena tačna lokacija gena choroideremie na X hromosomu. Novija istraživanja, koja se temelje na ovim nalazima, trenutno traže metode lečenja. Do sada one još nisu pronađene.