**Αυτοφθορισμός αγγείων του χοριοειδούς στην κρυσταλλική δυστροφία του Bietti.**

ΣΤΟΧΟΣ: Να περιγραφεί το μοτίβο του αυτόματου φθορισμού (FAF) στη νόσο της κρυσταλλικής δυστροφίας του Bietti (BCD).

ΜΕΘΟΔΟΙ ΚΑΙ ΑΝΑΛΥΣΗ: Από τη βάση δεδομένων του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας EyeGene 2769 ασθενών με γνωστές παθογόνες μεταλλάξεις, επιλέχθηκαν 5 ασθενείς με μεταλλάξεις CYP4V2 που προκαλούν τη δυστροφία του Bietti (BCD) και παρουσίασαν απεικονήσεις FAF. Λήφθηκαν δημογραφικά και γενετικά στοιχεία και αρχεία απεικόνισης. Από τα αρχεία απεικόνισης FAF, αξιολογήθηκαν μοναδικά πρότυπα αυτοφθορισμού (AF) και συσχέτισή τους με τη δομή του αμφιβληστροειδούς, από τρεις ερευνητές για κλινικά σημεία.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ: Συμπεριλήφθηκαν πέντε ασθενείς (τέσσερις άνδρες, μια γυναίκα, με μέση ηλικία 56 ετών, με ηλικιακό εύρος 42-76 ετών), όλοι με διαφορετικές μεταλλάξεις του CYP4V2. Όλοι οι ασθενείς εμφάνισαν διαφορετικούς βαθμούς υπο-AF στον οπίσθιο πόλο. Σε τέσσερις από τους πέντε ασθενείς, υπήρχε σχετικός υπερ-αυτοφθορισμός των χοριοειδικών αγγείων εντός της περιοχής υπο-AF. Αυτό το χαρακτηριστικό περιορίστηκε μόνο στα σκληρωτικά αγγεία. Μια μεταβατική ζώνη με στίγματα AF ήταν ορατή γύρω από την περιοχή του υπο-AF. Αυτή η ζώνη αντιστοιχούσε στην περιοχή που περιείχε τους κρυστάλλους του αμφιβληστροειδούς στην έγχρωμη απεικόνηση. Ωστόσο, οι κρύσταλλοι του αμφιβληστροειδούς δεν παρουσίασαν υπερ-ή υπο-AF.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ: Αυτή η μελέτη παρουσιάζει ένα προηγούμενο μη αναφερόμενο χαρακτηριστικό εύρημα σε ασθενείς με τη νόσο κρυσταλλικής δυστροφίας του Bietti με μεταλλάξεις CYP4V2. Ο αυτοφθορισμός των χοριοειδικών αγγείων μπορεί να βοηθήσει στη διαφοροποίηση της δυστροφία του Bietti από άλλες δυστροφίες του αμφιβληστροειδούς.