

## FAMILY CASE OF X-LINKED RETINOSCHISIS WITH OCULAR COMPLICATIONS

Bucinscaia Larisa

Scientific adviser: Corduneanu Angela

Department of Ophthalmology, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

**Background.** X-Linked Retinoschisis is a rare congenital disease of the retina caused by mutations in the RS1 gene, which encodes retinoschisin, a protein involved in intercellular adhesion and retinal cellular organization, and is one of the main causes of juvenile macular degeneration among males. **Objective of the study.** To emphasize the clinical manifestations and particularities of X-linked retinoschisis. **Material and Methods.** Evaluation of the case of 3 patients, men, first degree relatives (brothers) with progressive decrease of visual functions, who were examined in the Ophthalmology department of the Republican Clinical Hospital "Timofei Moșneagă". **Results.** In all patients, a progressive decrease of visual acuity occurred at the age of 16-20 years. On objective examination in all cases macular retinoschisis was detected, with other ocular complications: paracentral retinoschisis with vitreo-retinal traction was diagnosed at the the first patient, and barrage laser was performed, peripheral retinoschisis was detected at the second patient, rhegmatogenous retinal detachment with vitreous hemorrhage was detected at the third patient, which was resolved by surgical treatment - vitrectomy. **Conclusion.** Patients with X-linked retinoschisis need to be monitorised for indication of an appropriate treatment and prevention of serious complications, which may lead to significant impairment of visual function.

**Keywords:** retinal degeneration, congenital retinoschisis.

## CAZ FAMILIAL DE RETINOSCHIZIS X-LINCAT CU COMPLICAȚII OCULARE

Bucinscaia Larisa

Conducător științific: Corduneanu Angela

Catedra de oftalmologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

**Introducere.** Retinoschisis X-lincat este o boală congenitală rară a retinei cauzată de mutații ale genei RS1, care codifică retinoschisina, o proteină implicată în adeziunea intercelulară și în organizarea celulară a retinei. Este una din principalele cauze ale degenerescenței maculare juvenile la bărbați. **Scopul lucrării.** Evidențierea manifestărilor clinice și a particularităților evoluției Retinoschizisului X-lincat. **Material și Metode.** S-a evaluat cazul la 3 pacienți, bărbați, rudele de gradul I (frați), examinați în cadrul secției Oftalmologie a Spitalului Clinic Republican „Timofei Moșneaga” cu scăderea progresivă a funcțiilor vizuale. **Rezultate.** La toți pacienții scăderea progresivă a acuității vizuale a apărut la vârsta de 16-20 ani. La examinarea obiectivă, în toate cazurile s-au depistat retinoschizis macular, cu alte complicații oculare: la primul pacient s-a diagnosticat retinoschizis paracentral cu tracțiune vitreo-retiniană, la care s-a efectuat laser-baraj, la al doilea pacient s-a depistat retinoschizis periferic, la al treilea pacient s-a depistat decolare de retină regmatogenă cu hemoftalm, care s-a rezolvat prin tratament chirurgical - vitrectomie. **Concluzii.** Pacienții cu retinoschizis X-lincat necesită monitorizare pentru a indica tratament adecvat și a preveni dezvoltarea complicațiilor grave, care pot duce la scăderea importantă a funcțiilor vizuale.

**Cuvinte-cheie:** degenerescență retiniană, retinoschizis congenital.