

Врожденные и наследственные заболевания сетчатки и зрительного нерва

ОГУЗ «ГНОКБ»

офтальмологическое отделение

врач Погожева И.В.

Тапеторетильная абиотрофия

4 Прогрессирующее наследственное заболевание сетчатки с первичным поражением фоторецепторов и пигментного эпителия.

Патогенез:

- аномальный цикл нуклеотидного метаболизма;
- нарушение механизма обновления фоторецепторов;
- нарушение фагоцитарной активности ПЭ.

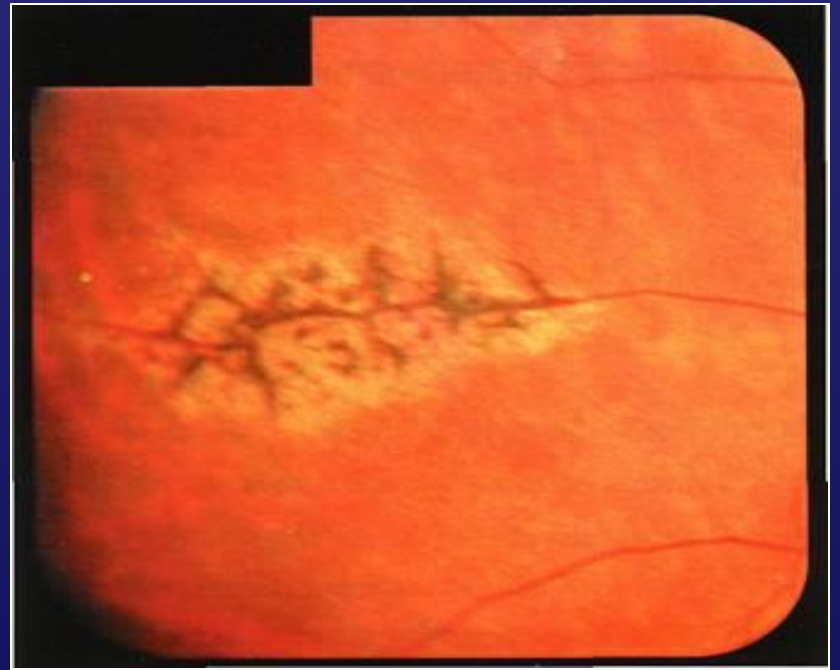
- Классификация ТРА:**
- 4 типичная пигментная абиотрофия;
 - 4 периферическая абиотрофия без пигмента;
 - 4 секторообразная пигментная абиотрофия;
 - 4 белоточечная абиотрофия;
 - 4 хориодеремия;
 - 4 дольчатая атрофия хориоидеи;
 - 4 смешанная ТРА;
 - 4 синдром Ушера;
 - 4 синдром Лоуренса-Барде-Бидля-Муна.

Типичная ТРА

- Клинические проявления:**
- 4 гемералопия;**
 - 4 угнетение или исчезновение ЭРГ;**
 - 4 периферические пигментные нарушения на фоне атрофии хориокапилляров, хориосклероза;**
 - 4 восковидная дегенерация (атрофия) ЗН;**
 - 4 макулярные изменения («целлофановая макула», феномен «бычьего глаза» кистовидные дистрофии)**

Стадии пигментных нарушений

1. функциональные изменения без глазных проявлений;
2. пигментная зернистость на периферии («соль с перцем»);
3. «костные тельца» в экваториальной зоне;
4. пигментные футляры вокруг периферических сосудов;
5. пигментация по ходу сосудов и на ДЗН.



Стадии ТРА

I - Vis = 0,9 - 0,5

> поля зрения до 40° , резко снижена ЭРГ, гемералопия

II - Vis = 0,5 - 0,4

> поля зрения до 25° , отсутствие ЭРГ, микро ЭРГ (+), гемералопия;

III - Vis = сотые 0,4

> поля зрения $10-20^{\circ}$, ЭРГ (-) микроЭРГ □□, грубые пигментные нарушения;

IV - Vis □ до 0

> поля зрения $5-10^{\circ}$, ЭРГ (-), микроЭРГ (-), атрофия хориоидеи.

ТРА без пигмента

- >жалобы типичные;
- >отсутствует патологическая пигментация;
- >угнетение ЭРГ.

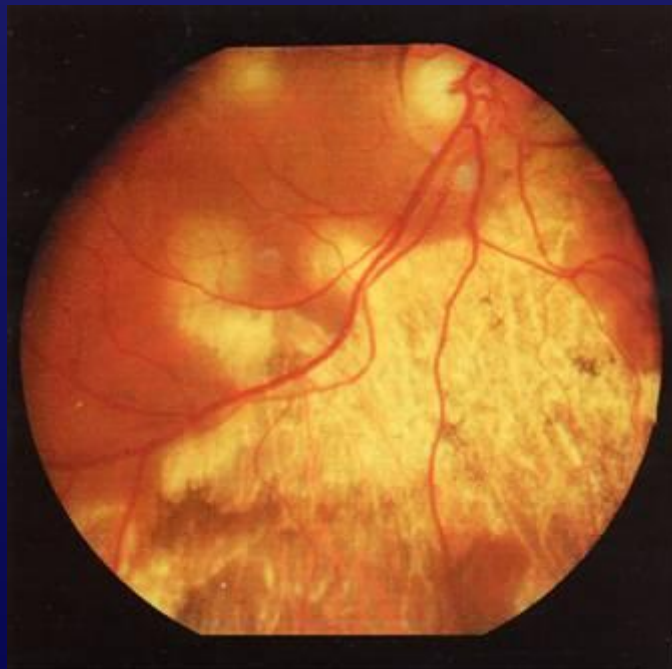
Секторообразная ТРА

- >АД наследование;
- >локализация в 1-2 нижних квадратах;
- >ДЗН не изменен;
- >угнетение ЭРГ;
- >скотомы в полях зрения соответствуют

участкам дистрофии.

Белоточечная ТРА

- >АР наследование;
- >прогрессирующая форма (retinitis punctata albescens);
- >стационарная форма (fundus albipunctatus).



Хориодермия

- > Хсцепленное наследование;
- > диффузная атрофия хориокапилляров («белое глазное дно»);
макулярный «островок»

Дольчатая атрофия хориоидеи (гирата)

- > АР;
- > круглые и овальные участки атрофии сосудистой и сетчатки на средней периферии с распространением к ЗП;
- > нарушение метаболизма протеинов.
- > типичные жалобы и

Смешанная форма ТРА

- изменения на периферии глазного дна;
- > макулярные изменения сходны с д. Штаргардта IV степени.

Синдром Ушера

> АР

ТИПЫ:

- > I - ПР, тотальная глухота при отсутствии вестибулярных функций;
- > II - ПР, частичная глухота, интактная вестибулярная функция;
- > III - ПР, тотальная глухота, вестибулярная атаксия, психоз;
- > IV - ПР, тотальная глухота,

задержка умственного развития.

Синдром Лоуренса-Барде-Бидля-Муна

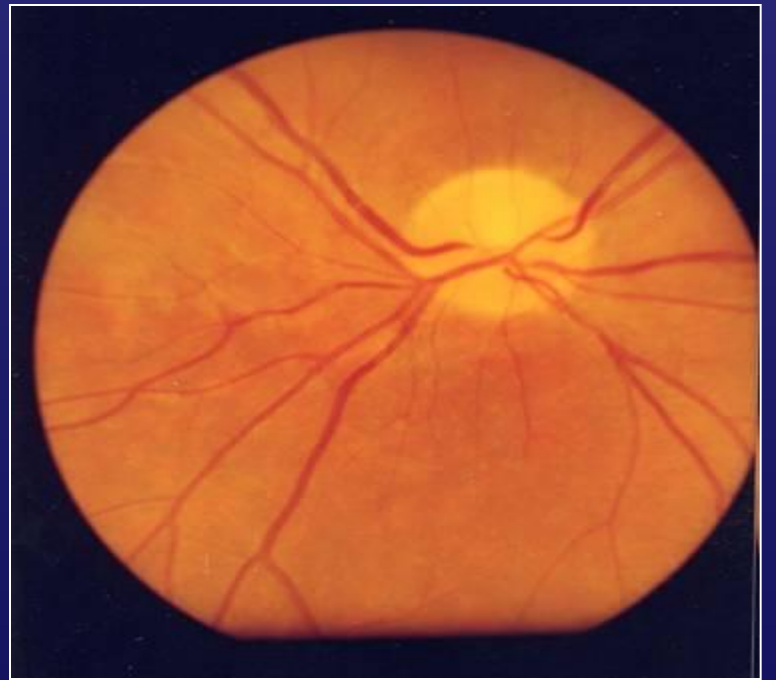
- > пигментная абиотрофия;
- > адипозогенитальное ожирение;
- > гипогонадизм;
- > поли (син) дактилия;
- > олигофрения.

Центральные наследственные абиотрофии

- 4 38% всех макулярных дистрофий;
- 4 сочетающиеся с нарушениями ЦНС и системными поражениями (синдромы Тея-Сакса, Амальрика, Ниммана-Пика, врожденный амавроз Лебера и др.);
- 4 без поражения ЦНС (д. Штаргардта, желтопятнистая дистрофия, д. Беста, колбочковая дистрофия, д. Сьегрена и др.);

Стадии болезни Штаргардта

- I -** ослабление или исчезновение макулярного рефлекса, уплощение фовеолы, нежная крапчатость в ML $Vis = 0,9-0,5$; поля зрения N; центральная скотома $2-3^0$.
- II -** $Vis = 0,5-0,2$; поля зрения N; ЭРГ N; макулярная ЭРГ ↓; увеличение центральной скотомы «металлический блеск», пигментные глыбки в макуле.
- III -** $Vis = 0,2-0,1$; прогрессирующие макулярные изменения; ↑центральная скотома; ЭРГ угнетена.
- IV -** $Vis = 0,09-0,04$; абсолютная центральная скотома $20-25^0$; ахроматопсии, атрофия хориокапилляров, АЗН, сужение ретинальных сосудов, отсутствие ЭРГ.



Дистрофия Францескетти

= желтопятнистая дистрофия

(fundus flavicomaculatus)

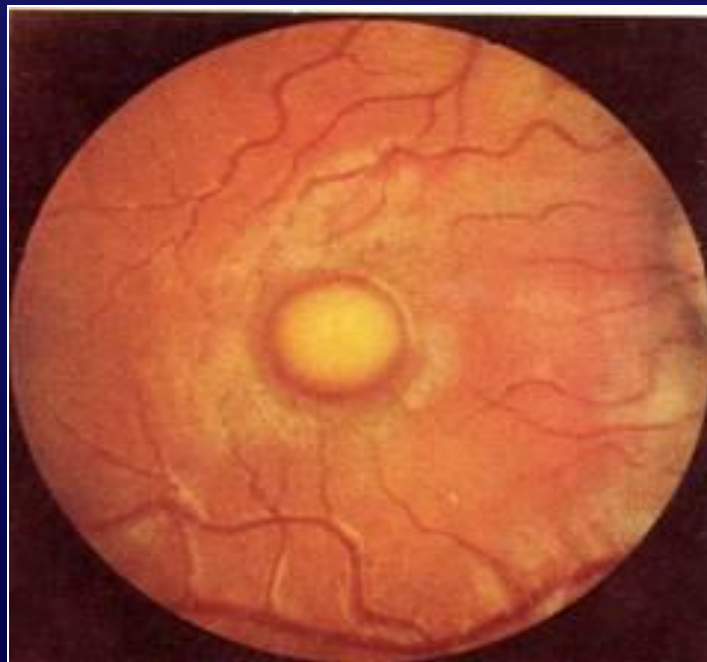
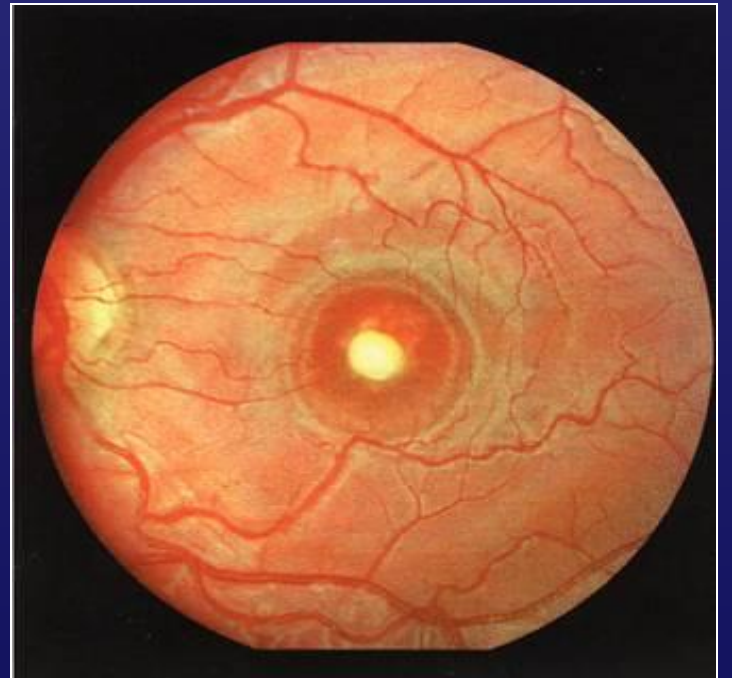
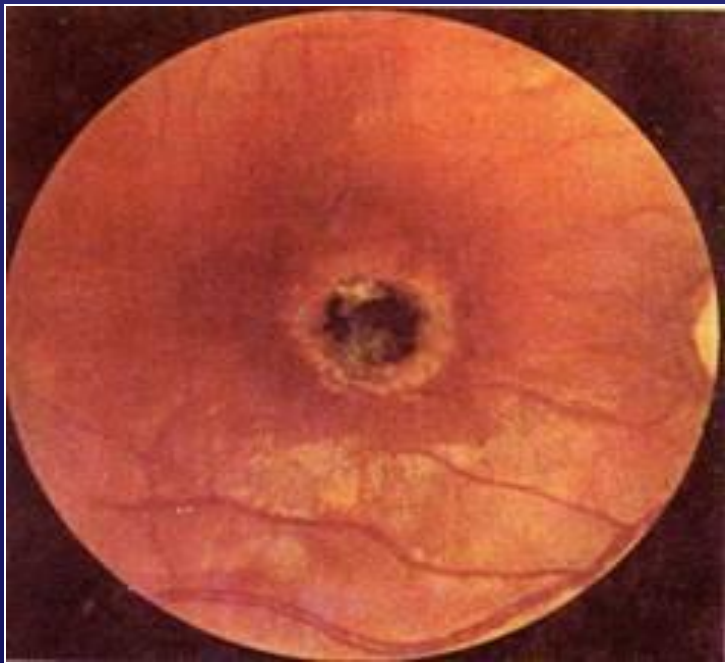
- > полиморфные желтоватые очажки в парамакулярной области;
- > макулярные изменения сходны с д. Штаргардта;
- > поздний дебют (40-45 лет), благоприятное течение и прогноз.

Болезнь Беста

= вителлиформная

дистрофия

- > 0 - превителлиформная - ↓ЭОГ без наследования макулярных изменений;
- АД наследование
- > I - гипопигментация макулы, ослабление рефлексов;
- > II - классическая вителлиформная киста;
- > III - псевдогипопион - разрыв кисты, начальные фазы резорбции содержимого;
- > IV - резорбция содержимого кисты, формирование



Лечение

1. Трофическая терапия - тауфон, рибофлавин, трентал, пикамилон (компламин);
2. Дезоксинат - 0,5% р-р в/м 2,5-3,0 мл №10;
3. Нейропептидные регуляторы и БАД (ретиналамин, кортексин);
4. Физиотерапия, озонотерапия.

Наследственные витреоретинальные дистрофии

Группы гетерогенных заболеваний с
патогномоничной триадой изменений:

- 4 периферическая дегенерация и ренитошизис;
- 4 макулярный (фовеальный), ретиношизис;
- 4 дистрофия стекловидного тела.

Ювенильный шизис

сцепленный с X-
хромосомой

- 4 фовеолярный PШ в раннем возрасте у всех больных;
- 4 аваскулярные тяжи и вуали в стекловидном теле;
- 4 периферический ретиношизис и дегенерация (картина «битого металла», древовидные структуры)
- 4 рефракция чаще Nm, Nmast
- 4 Vis в среднем = 0,2-0,25



Осложнения

- 4 витреоретинальные тракции;
- 4 гигантские ретинальные кисты;
- 4 тракционная и регматогенная отслойка сетчатки;
- 4 атрофия ЗН, глиоз, неоваскуляризация;
- 4 гемофтальм.

Болезнь Вагнера

- 4 аутосомно-доминантное наследование;
- 4 возрастной диапазон 6-20 лет;
- 4 «оптически пустое» стекловидное тело;
- 4 неваскуляризированные циркулярные преретинальные мембраны в экваториальной зоне;
- 4 экваториальная дистрофия сетчатки (снежковидная или «булыжная мостовая»), ретиношизис;
- 4 рефракция от ЕМ до МУ средней степени, сложноМУ астигматизм.

Осложнения:

- 1). катаракта;
- 2). глаукома;
- 3). редко-отслойка сетчатки (регрматогенная);

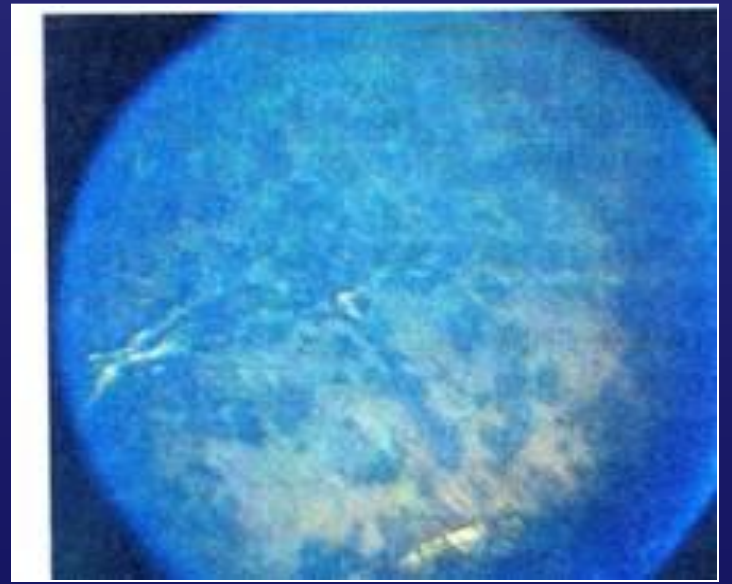
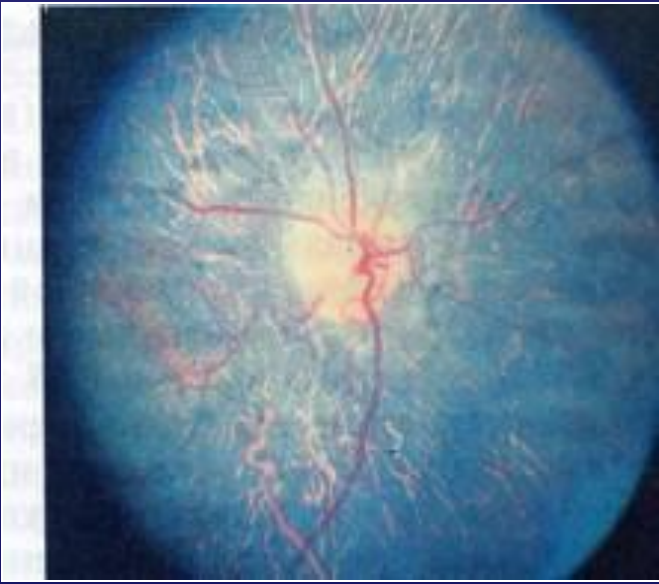
Болезнь

Фавре-Гольдманна

- 4 аутосомно-рецессивное наследование;
- 4 тяжи и мембраны («белые ленты») в стекловидном теле;
- 4 пигментная абиотрофия сетчатки;
- 4 значительное и раннее снижение центрального зрения, утрата периферического зрения;
- 4 центральный ретиношизис - кистовидная макулопатия, дегенерация;
- 4 характерны сужение и облитерация ретинальных сосудов в зоне РШ и центральных отделах.

Осложнения:

- 1). задняя чашеобразная катаракта;
- 2). регматогенная отслойка сетчатки;
- 3). атрофия ЗН.





Лечение

1. Медикаментозное - тауфон, рибофлавин, витамин Е, трентал, сермион, ретинопротекторы (нейропептиды), препараты черники, лютеин.
2. Лазерная коагуляция, транссклеральная криопексия в зонах ретиношизиса, вокруг ретинальных тракций.
3. Оперативное лечение - склеропластические операции, витрэктомия.

Врожденные аномалии

ДЗН

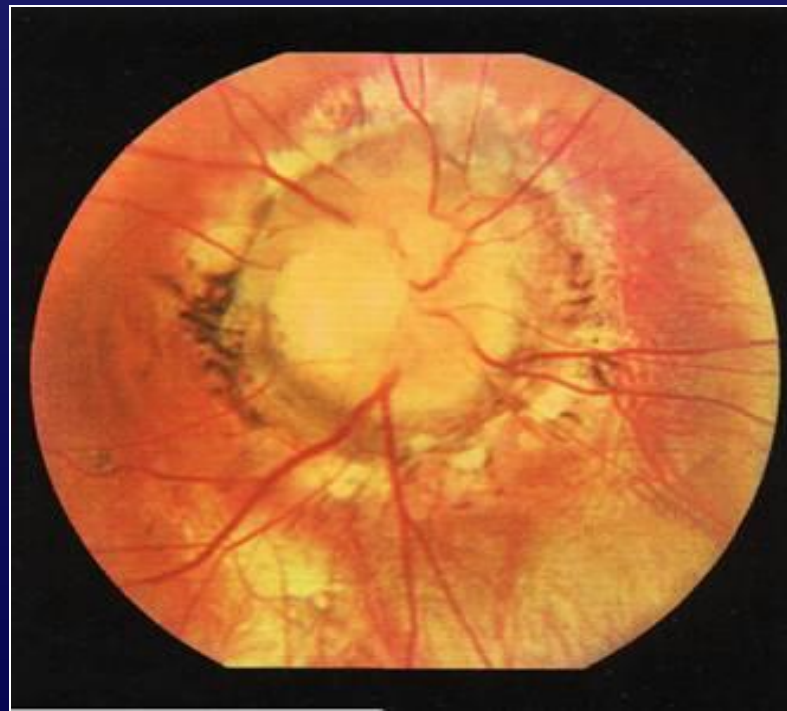
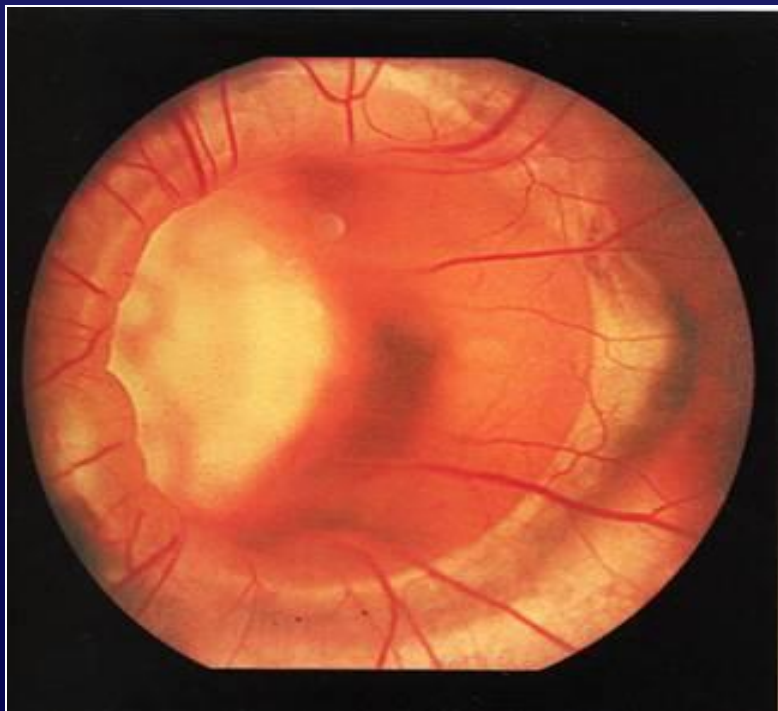
Гипоплазия ЗН

- > уменьшение размеров ДЗН;
- > недифференцирована макула;
- > нистагм, косоглазие;
- > нарушение рефракции;
- > аномалии ЦНС,
- > эндокринные нарушения.



Аномалии экскавации ДЗН

- 4 синдром «вьюнка»;
- 4 колобома ЗН;
- 4 врожденная перипапиллярная стафилома.



Критерии дифференциальной диагностики

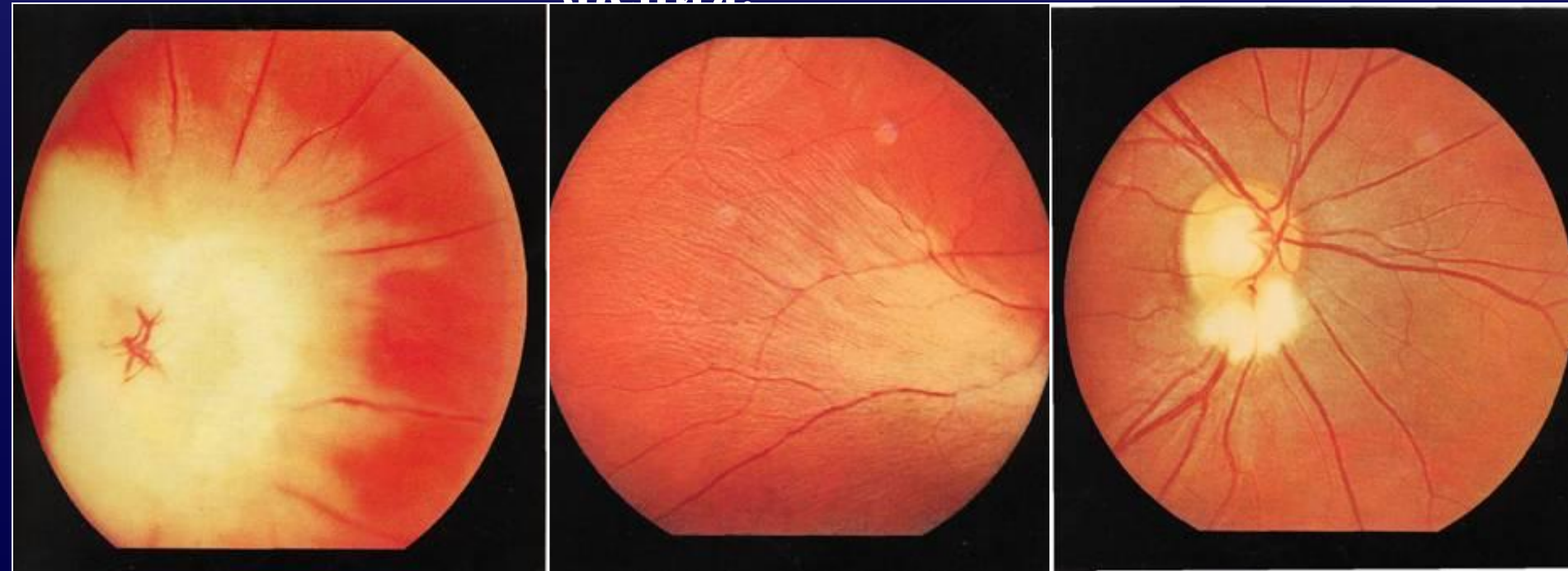
Критерии	Синдром "вьюнка"	Колобома ЗН	Перипапиллярная стафилома
Экскавация	воронкообразное углубление с проминенцией краев Э. Мелкая	шарообразная, децентрирована вниз	чашеобразный, округлый дефект, Э. Глубокая
ДЗН	увеличен, плохо дифференцирован, в центре экскавации;	увеличен, верхний край совпадает с экскавацией.	относительно нормальный, в центре экскавации.
Сосуды сетчатки	изменены	норма	норма
Отслойка сетчатки	часто	часто	нет
Аномалии глаз	редко	часто	нет
Системные мальформации	часто	часто	очень редко
Нейрорадиологические нарушения	часто	часто	очень редко

Ямка ДЗН

- >ограниченный дефект ДЗН (1/8-1/3 РД);
- >дно ямки - дефект решетчатой пластинки;
- >в 45-75% серозная отслойка сетчатки.

**Миелиновые
волокна**

- > полиморфизм офтальмологической картины;
- > секторальная миопия, амблиопия;
- > полиморфизм дефектов поля зрения.



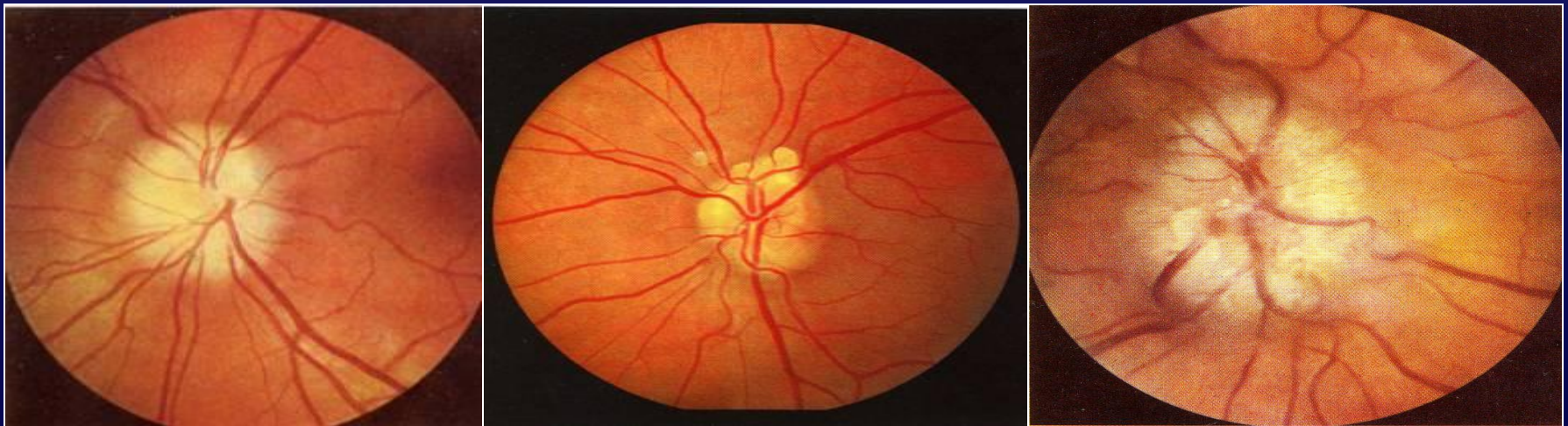
Псевдоневрит (псевдозастой)

- > билатеральные, асимметричные изменения;
- > нечеткость границ ДЗН;
- > отсутствие или уменьшение физиологической экскавации;
- > патологическое ветвление и извитость сосудов.



Варианты патогенеза:

- друзы ДЗН;
- врожденная элевация ДЗН;
- атипичные миелиновые волокна;
- псевдоотек у больных с высокой Nm ;
- проминенция ДЗН при персистенции а. Hyaloidea.



Лечебные и реабилитационные мероприятия

- 4 коррекция аметропий (оптическая, контактная);
- 4 рефракционная хирургия;
- 4 прямая, попеременно-прямая окклюзия; стимуляция ЗН и сетчатки (лазер - паттерн - электро);
- 4 терапия нейросоматических нарушений;
- 4 витреоретинальные, склеропластические операции, ЭЛК - при отслойке сетчатки.

Наследственные атрофии ЗН

Аутосомно-доминантная атрофия ЗН:

- 4 билатеральное поражение в возрасте 0-12 лет;
- 4 тотальное или височное побледнение ДЗН;
- 4 нистагм, косоглазие;
- 4 задержка психического развития.

Дифференциальный диагноз:

- 4 алиментарная атрофия;
- 4 демиелинизирующие заболевания ЦНС;
- 4 вторичные атрофии ЗН;
- 4 **формы:** 1. легкая форма АЗН;
 - 2. тяжелая форма АЗН;
 - 3. атрофия ЗН в сочетании с глухотой;
 - 4. атрофия ЗН + глухота + офтальмоплегия + миопатия.



Аутосомно-рецессивная АЗН:

4 билатеральное поражение в 4-5 летнем возрасте;

4 сочетание с системными аномалиями:

⇒ синдром Бэра;

⇒ синдром Вольфрама;

⇒ оптикокохлеодентальный синдром;

⇒ синдром РАПО;

⇒ синдром Марионеско-Сьегренна.

Наследственная оптическая нейропатия Лебера

- ⇒ семейно-наследственные и спорадические формы;
- ⇒ точковые мутации митохондриальной ДНК с заменой аминокислот в нуклеотидной последовательности;
- ⇒ развивается у соматически здоровых молодых мужчин (80-90%) в возрасте 18-30 лет;
- ⇒ билатеральное, асинхронное поражение ЗН;
- ⇒ клиника оптического неврита или ОХА с нисходящим невритом (аксиальным, трансверзальным) с переходом в атрофию ЗН;
- ⇒ резкое снижение Vis и абсолютные центральные скотомы, возможна частичная регрессия изменений;
- ⇒ кардиологические симптомы (удлинение интервала QT, синдром Вольфа-Паркинсона-Уайта) и неврологические нарушения (атаксия, сенсорные нейропатии, патологические сухожильные рефлексy);
- ⇒ прогноз неблагоприятный.

Альбинизм

ФОРМЫ:

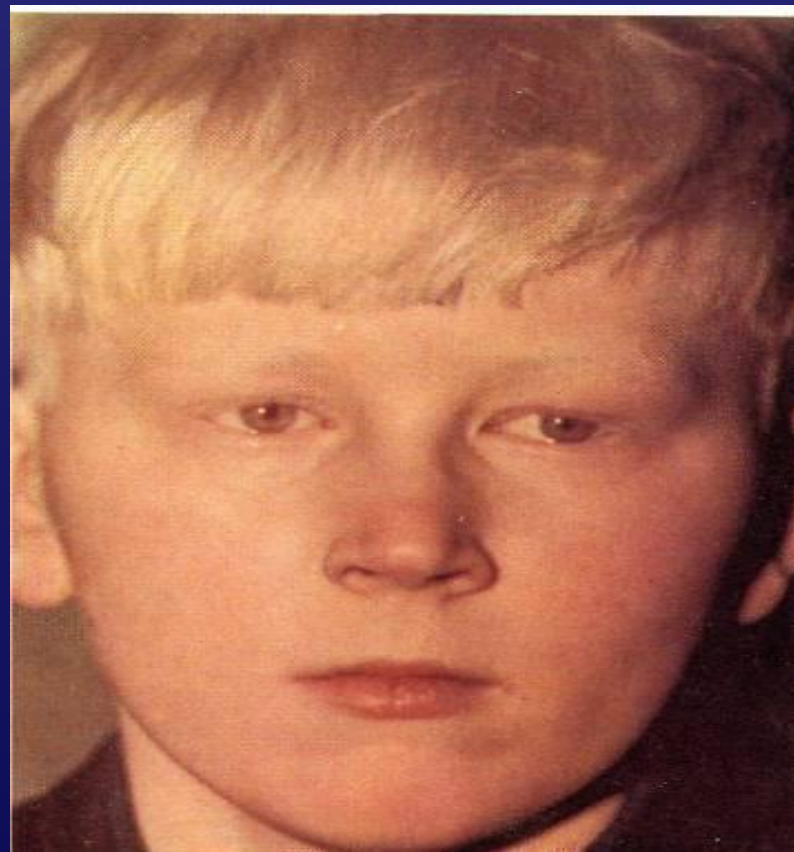
- ⇒ глазокожный;
- ⇒ глазной.

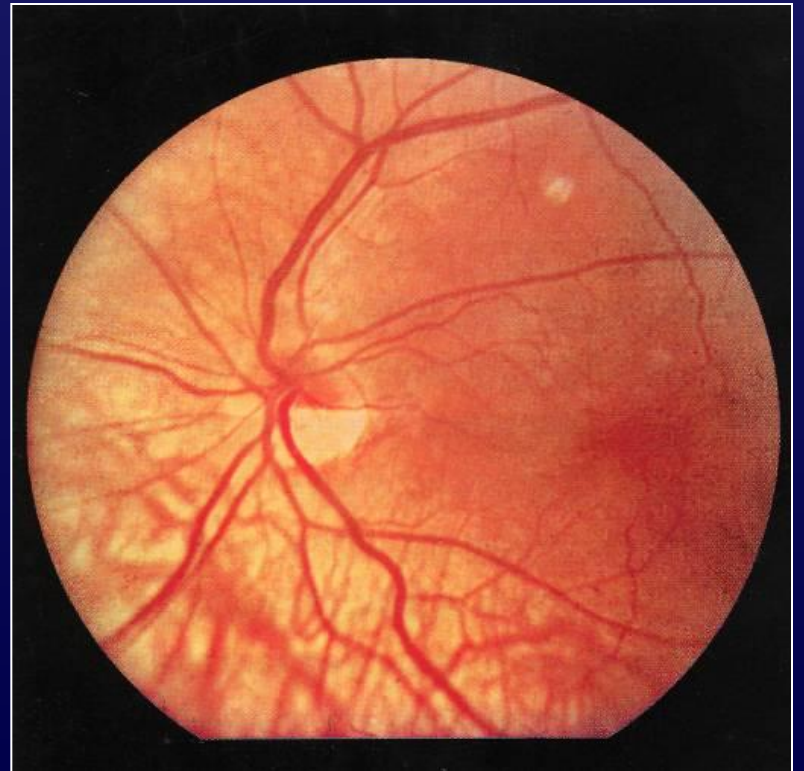
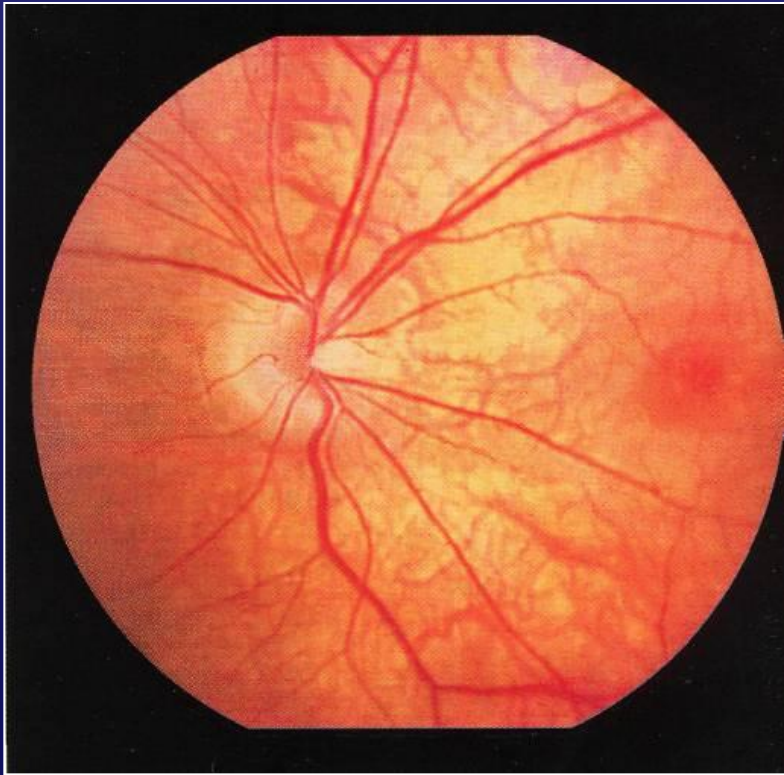
ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ:

- ⇒ аутосомно-рецессивный;
- ⇒ X-сцепленный.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ:

- ⇒ депигментация волос, кожи, глаз;
- ⇒ фотофобия;
- ⇒ нарушение формирования макулярной области;
- ⇒ аномальный перекрест нервных волокон в хиазме;
- ⇒ нарушение рефракции;
- ⇒ снижение зрения, нистагм;
- ⇒ нарушение стереопсиса.





Классификация

I. Тиразиназозависимый глазокожный альбинизм (тип 1):

- > тирозиназонегативный;
- > тирозиназопозитивный.

II. П-ген-зависимый глазокожный альбинизм (тип 2);

III. ТРП - зависимый глазокожный альбинизм (тип 3);

IV. синдром Германского-Пудлака;

V. Синдром Чадиака-Хигаши;

VI. X-связанный глазной альбинизм;

VII. синдром кожной гипопигментации в сочетании с глухотой;

VIII. синдром кожной гипопигментации без глухоты;

IX. гипопигментация в сочетании с иммунодефицитом;

X. глазная гипопигментация и синдром Аперта.

Лечение: 1. оптическая коррекция;

2. защитные светофильтры;

3. специальные средства коррекции;

4. коррекция нистагма;

5. медикаментозная терапия;

6. лазер-паттерн-электростимуляция

Благодарю за терпение!

