

# 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.

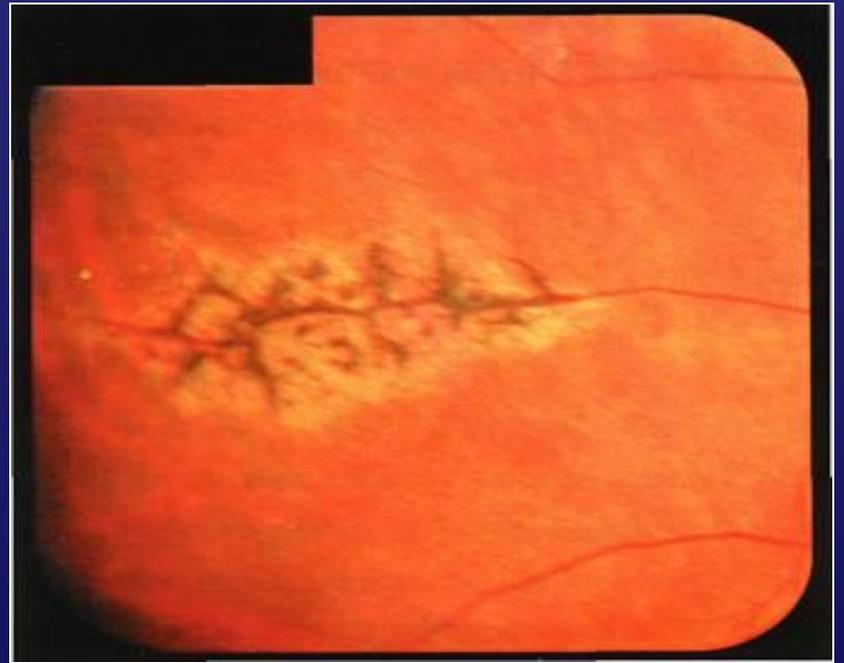
- Классификация ТРА:**
- 4 типичная пигментная абиотрофия;
  - 4 периферическая абиотрофия без пигмента;
  - 4 секторообразная пигментная абиотрофия;
  - 4 белоточечная абиотрофия;
  - 4 хориодеремия;
  - 4 дольчатая атрофия хориоидеи;
  - 4 смешанная ТРА;
  - 4 синдром Ушера;
  - 4 синдром Лоуренса-Барде-Бидля-Муна.

# 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  $40^{\circ}$ , резко снижена ЭРГ, гемералопия

**II - Vis = 0,5 - 0,4**

> поля зрения до  $25^{\circ}$ , 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.

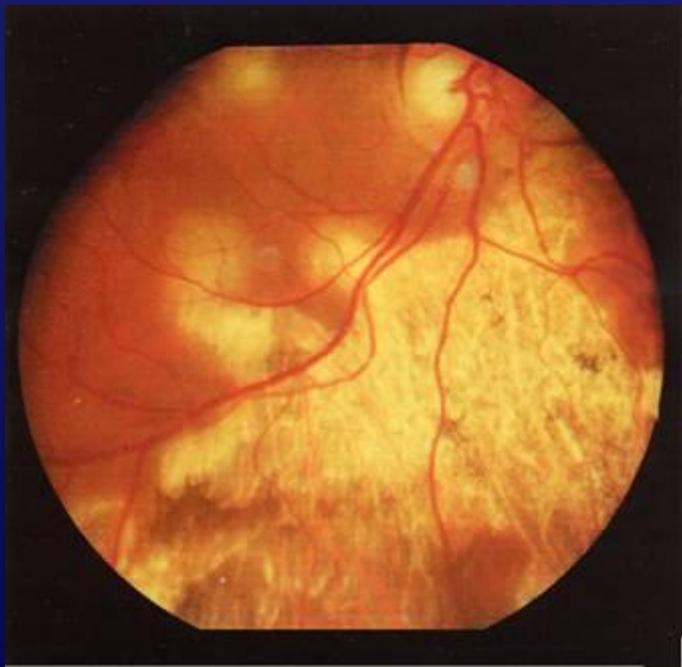
## Секторообразная ТРА

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

участкам дистрофии.  
>АР наследование;

## Белоточечная ТРА

- >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

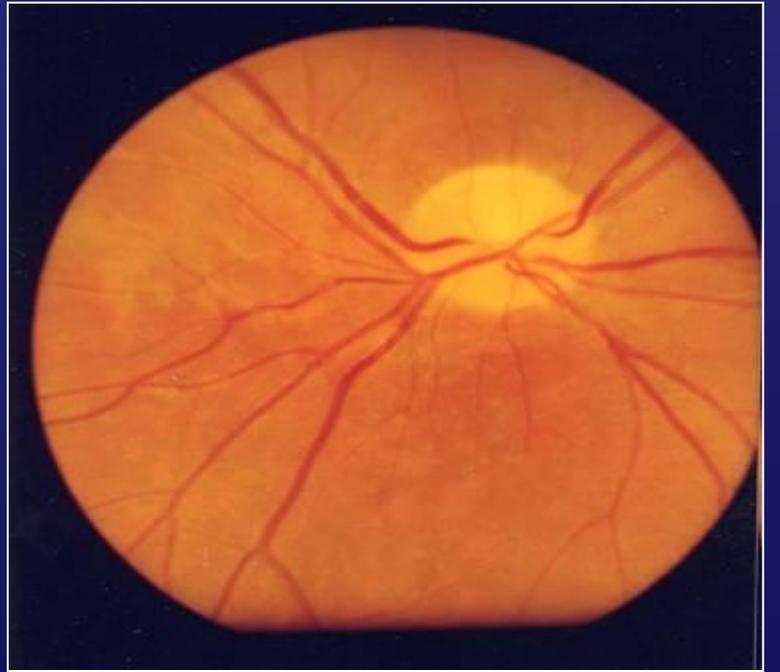
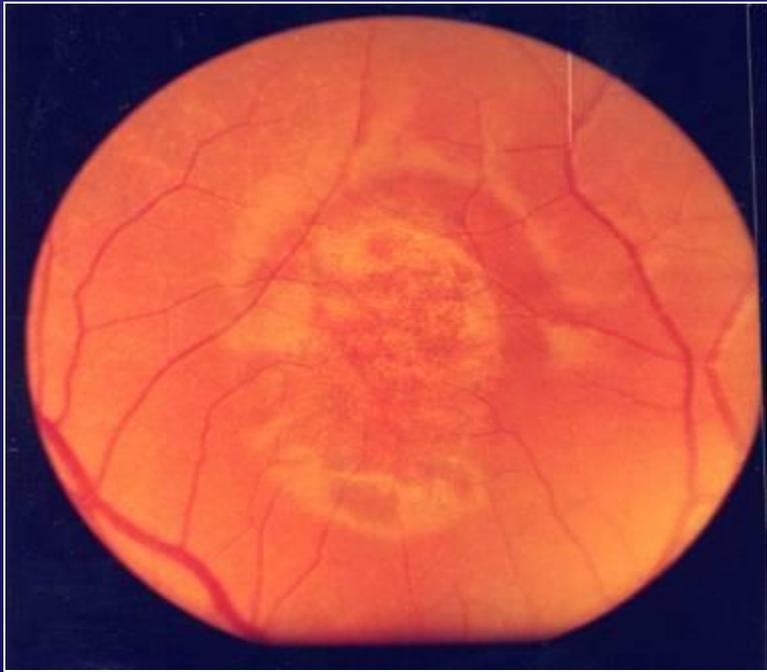
- > пигментная абиотрофия;
- > адипозогенитальное ожирение;
- > гипогонадизм;
- > поли (син) дактилия;
- > олигофрения.

## 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)

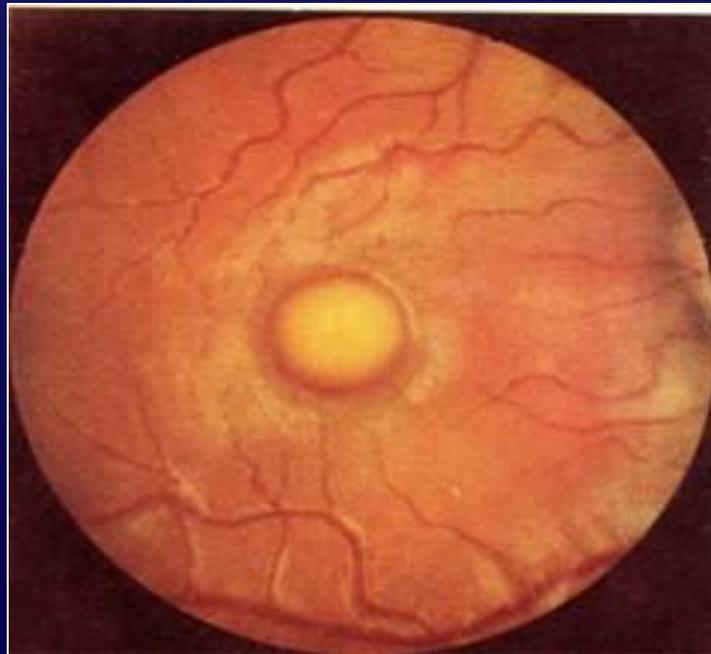
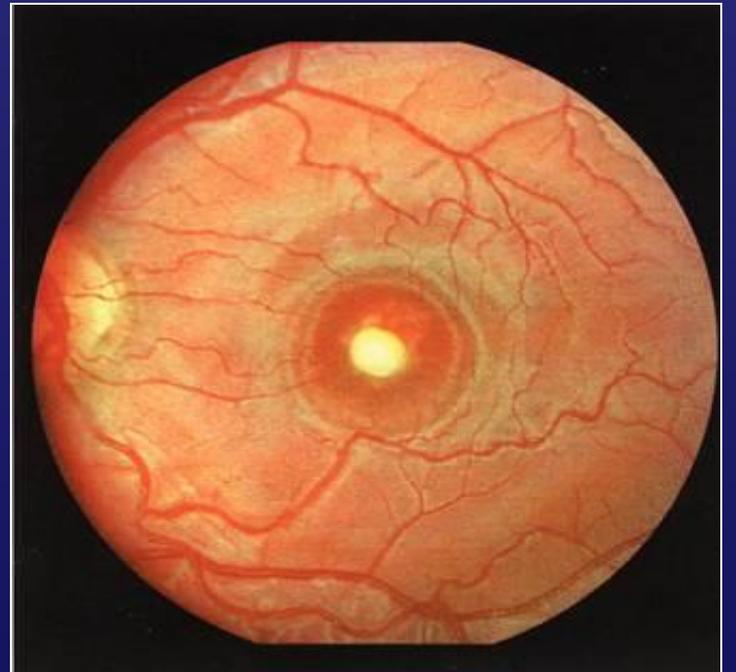
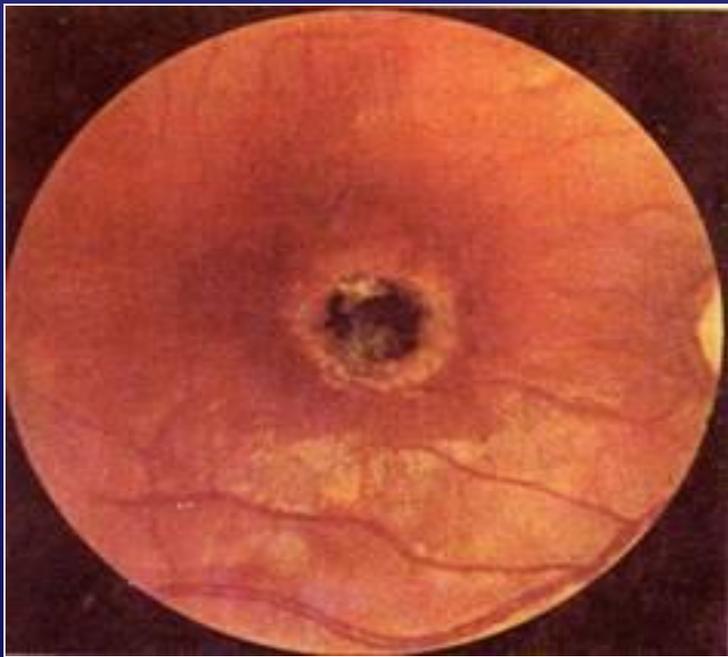
- > полиморфные желтоватые очажки в парамакулярной области;
- > макулярные изменения сходны с д. Штаргардта;
- > поздний дебют (40-45 лет), благоприятное течение и прогноз.

## 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

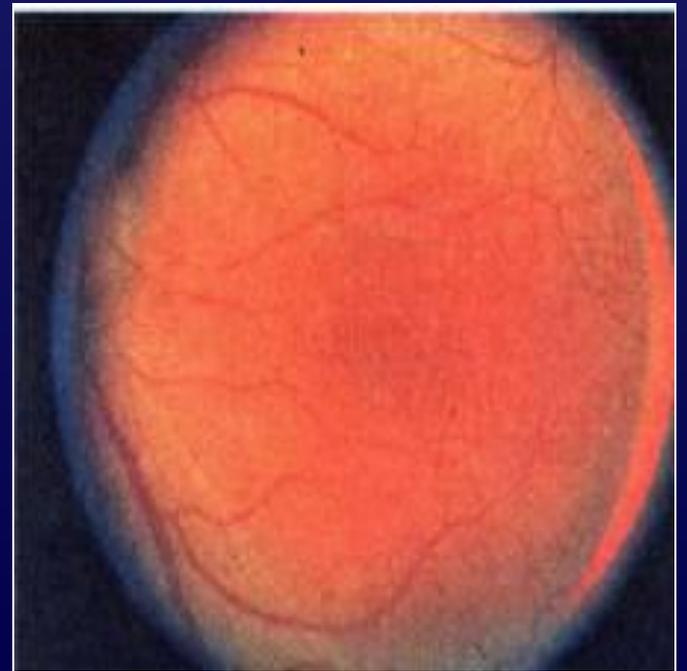
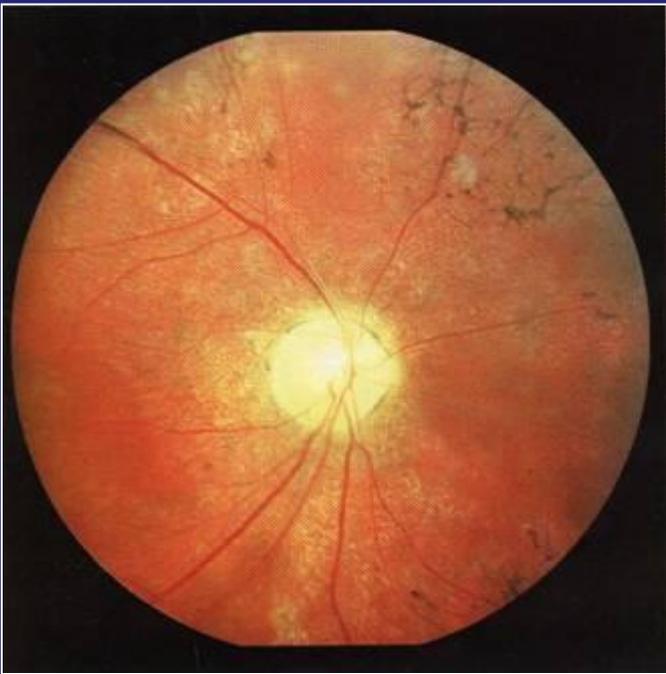
Группы гетерогенных заболеваний с  
патогномоничной триадой изменений:

- 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 (регматогенная);

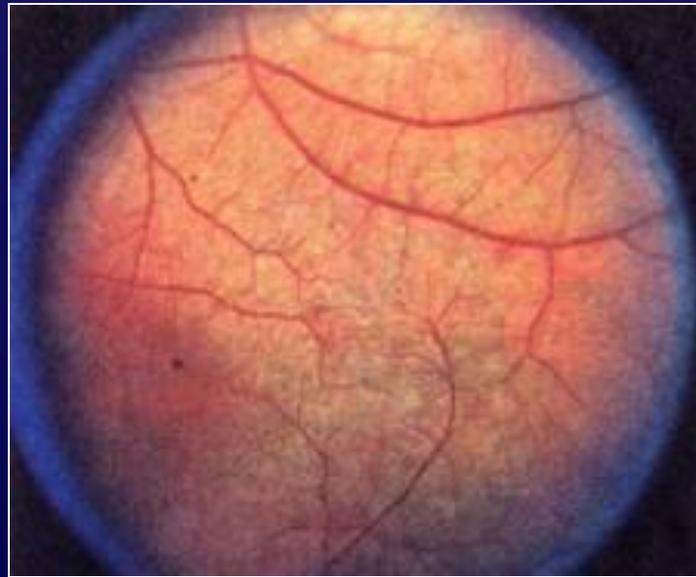
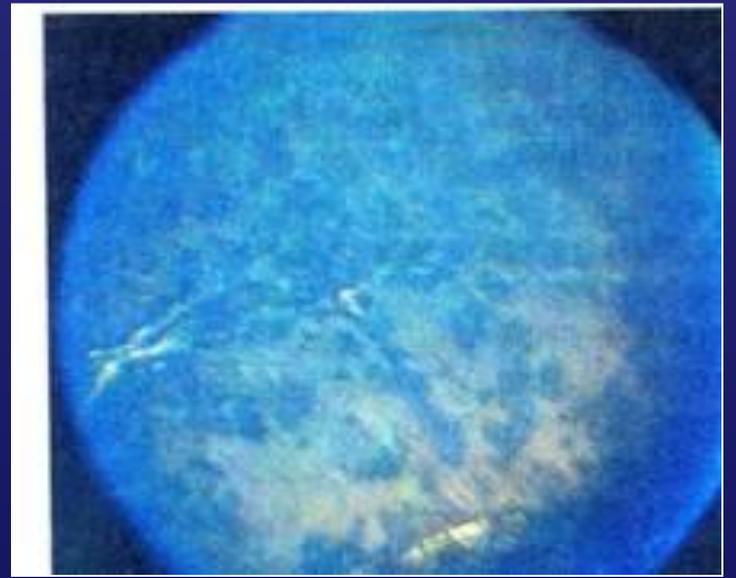
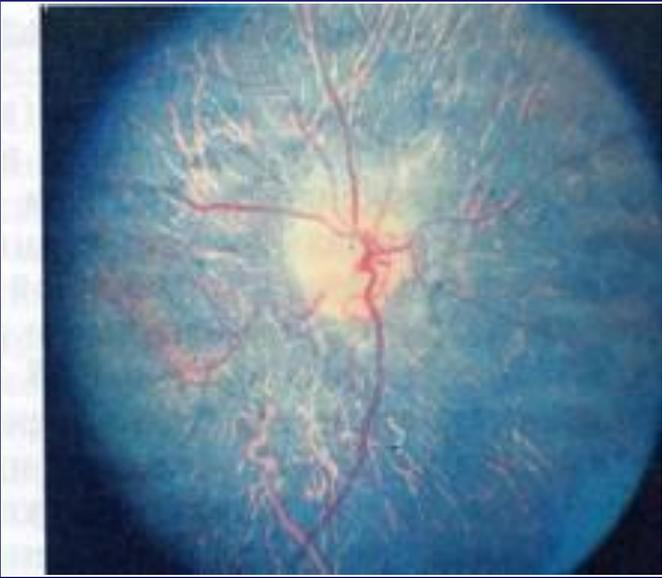
## Болезнь

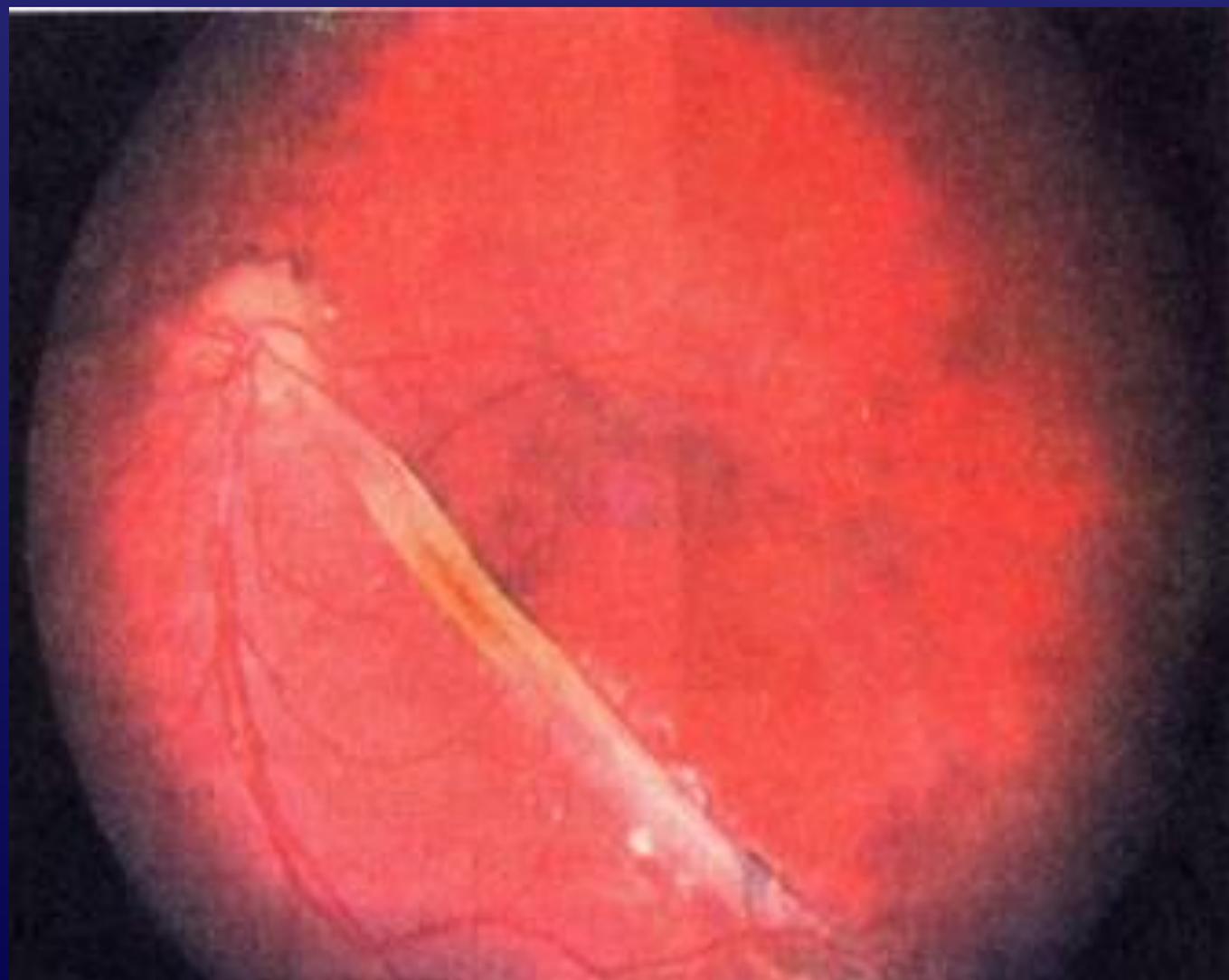
## Фавре-Гольдманна

- 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). ретматогенная 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

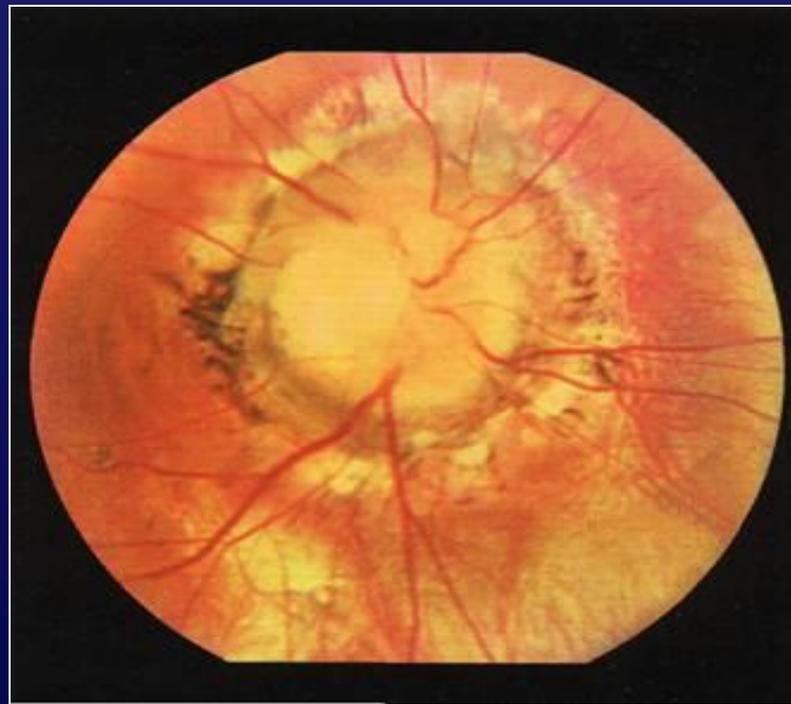
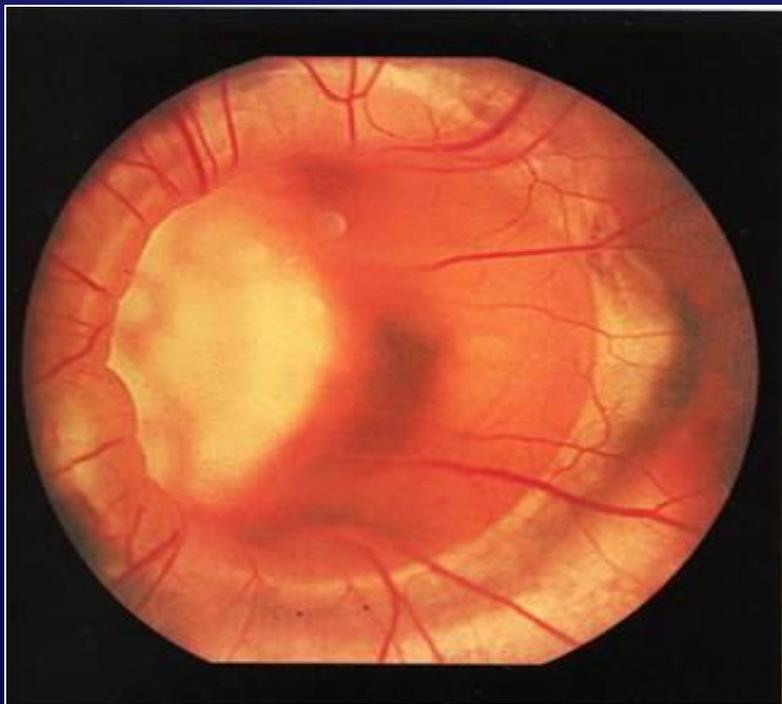
#### Гипоплазия ЗН

- > 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

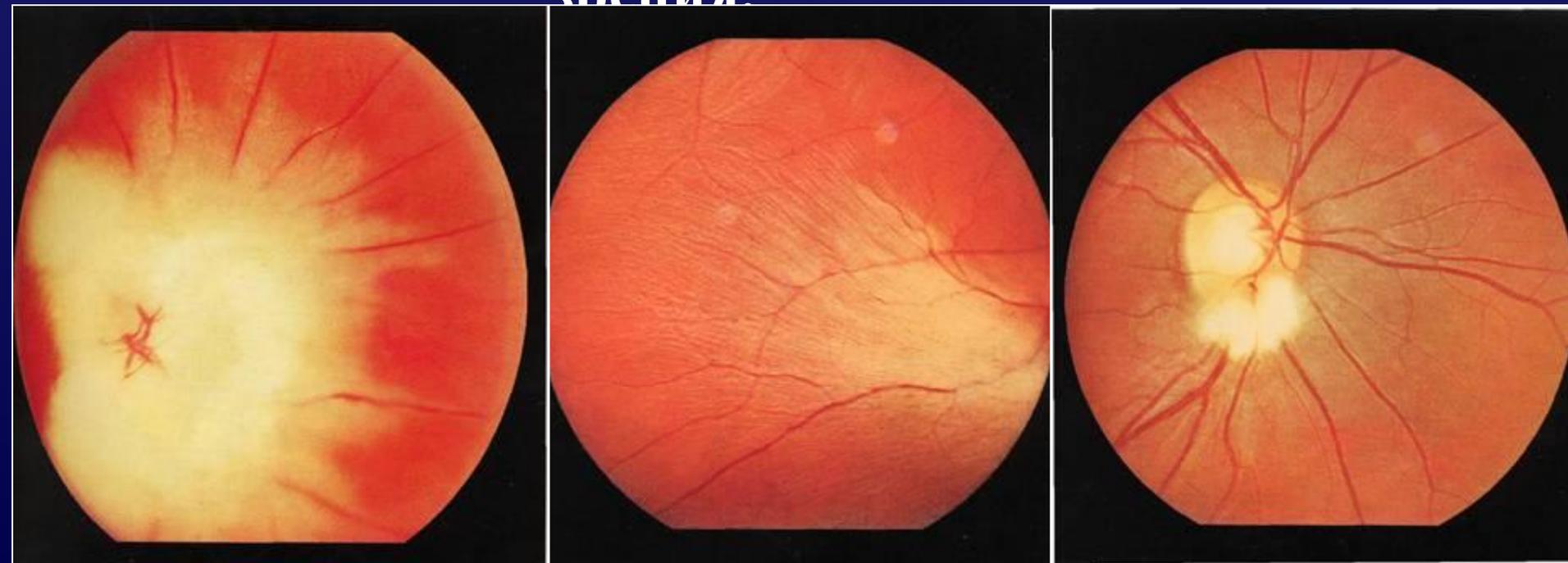
Критерии	Синдром "вьюнка"	Колобома ЗН	Перипапиллярная стафилома
Экскавация	воронкообразное углубление с проминенцией краев Э. Мелкая	шарообразная, децентрирована вниз	чашеобразный, округлый дефект, Э. Глубокая
ДЗН	увеличен, плохо дифференцирован, в центре экскавации;	увеличен, верхний край совпадает 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.



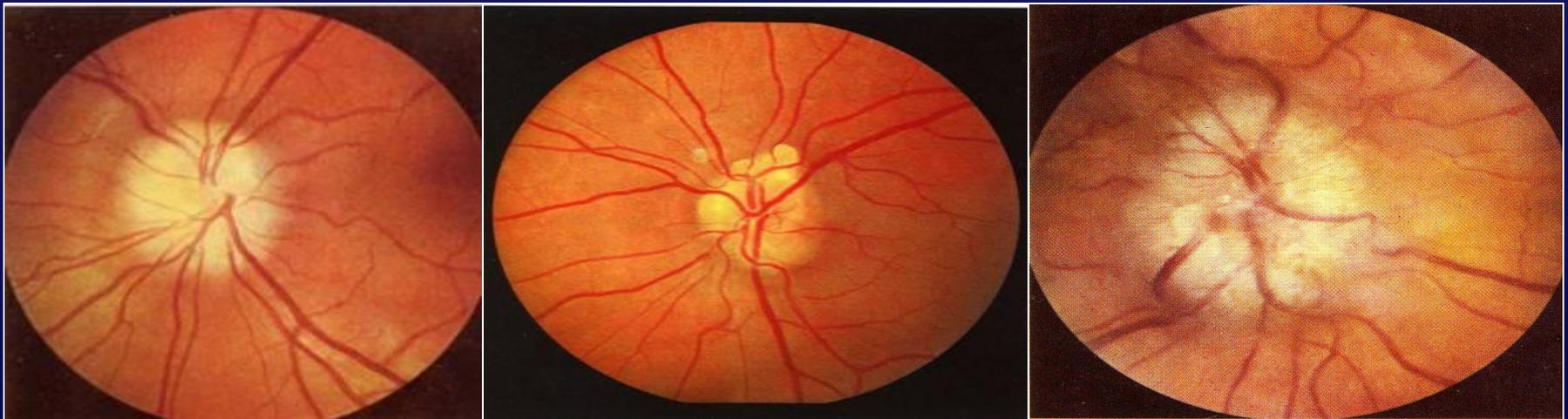
## Псевдоневрит (псевдозастой)

- 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 Нт;
- > 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.

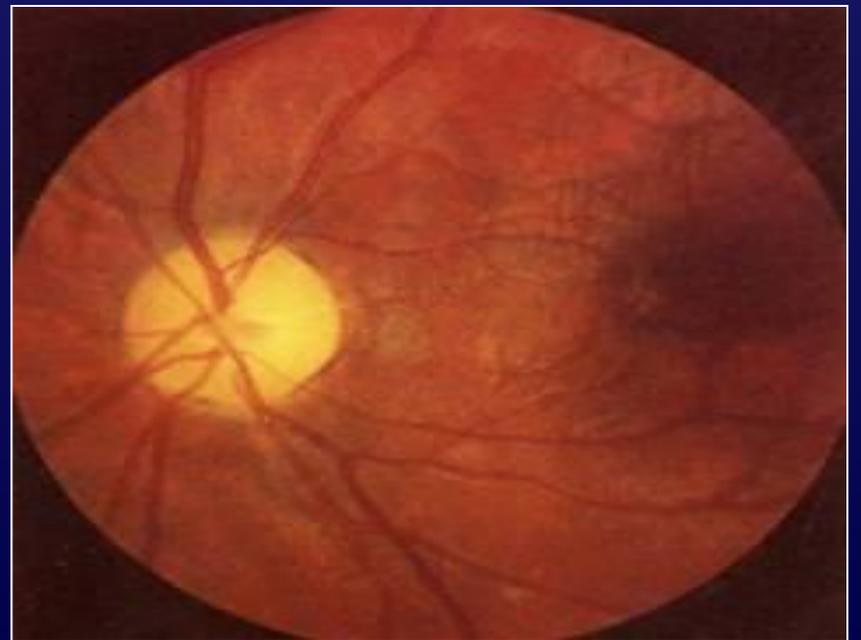
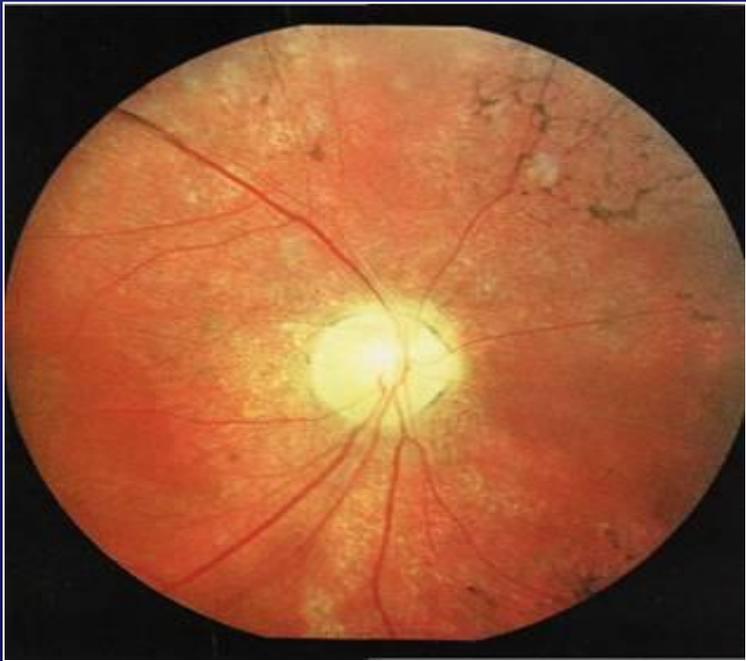
# Наследственные атрофии ЗН

## 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.

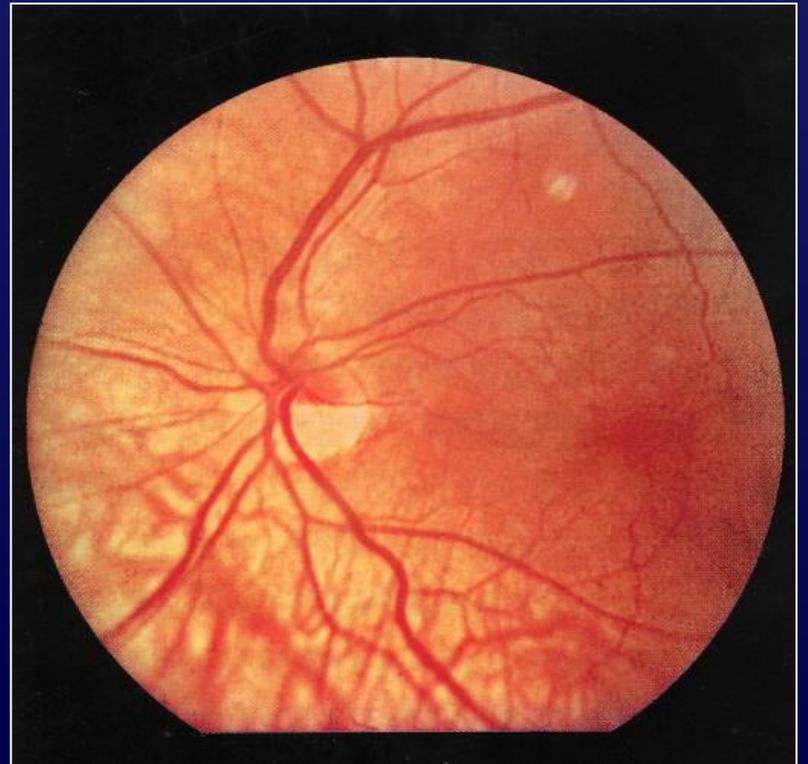
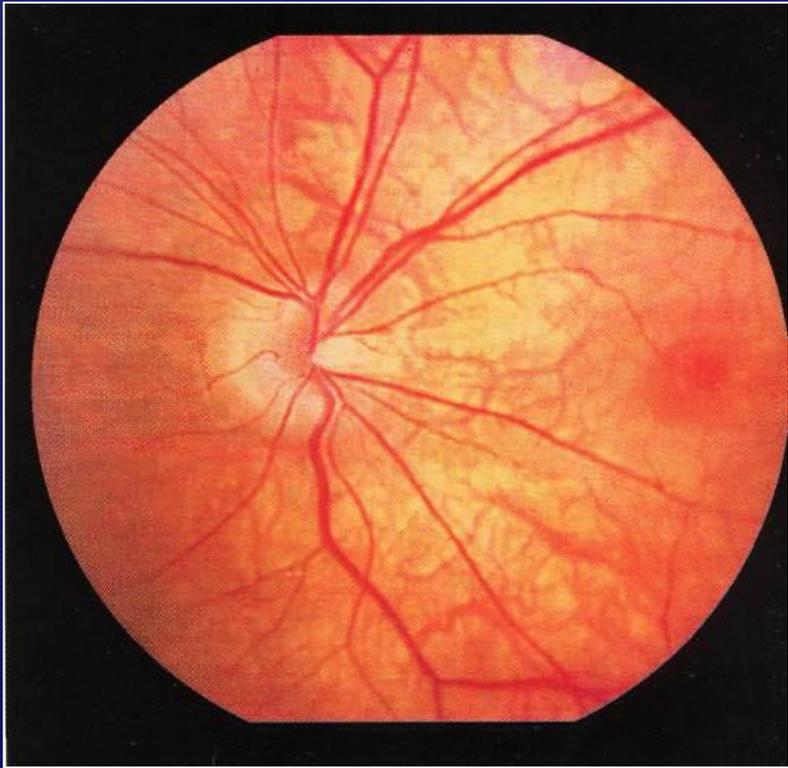
## ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ:

- ⇒ 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!**

