

Оптическая нейропатия

Лебера



Ординатор II года,
И.Г. Акулевич.

История

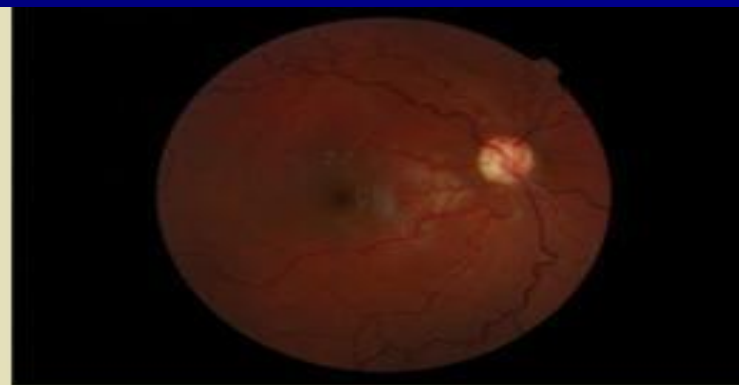
- Это заболевание было впервые описано немецким офтальмологом Теодором Лебером (1840—1917) в 1871 году.
- В своей статье Лебер описал четыре семьи, в которых молодые люди страдали от резкой потери зрения в обоих глазах одновременно.
- Первоначально считалось, что заболевание было связано с X-хромосомой, но впоследствии было доказано, что оно носит митохондриальный характер.

Оптическая нейропатия Лебера

- (наследственная атрофия зрительного нерва Лебера)
- митохондриальная нейропатия зрительного нерва, для которой характерны быстрые или постепенно развивающиеся двусторонние нарушения центрального зрения у соматически здоровых молодых людей.



Normal



Optic Atrophy

Митохондриальные заболевания

- группа наследственных заболеваний, связанных с дефектами в функционировании митохондрий,
- приводящими к нарушениям энергетических функций в клетках эукариотов (человека).
- Основным биохимическим признаком митохондриальной патологии является развитие лактат-ацидоза.

Митохондриальные заболевания

- Выявляется гиперлактатацидемия в сочетании с гиперпируватацидемией.
- Отмечается стабильное повышение концентрации молочной и пировиноградной кислот в цереброспинальной жидкости.

Оптическая нейропатия Лебера



Наследственная дистрофия зрительного нерва (LHON)

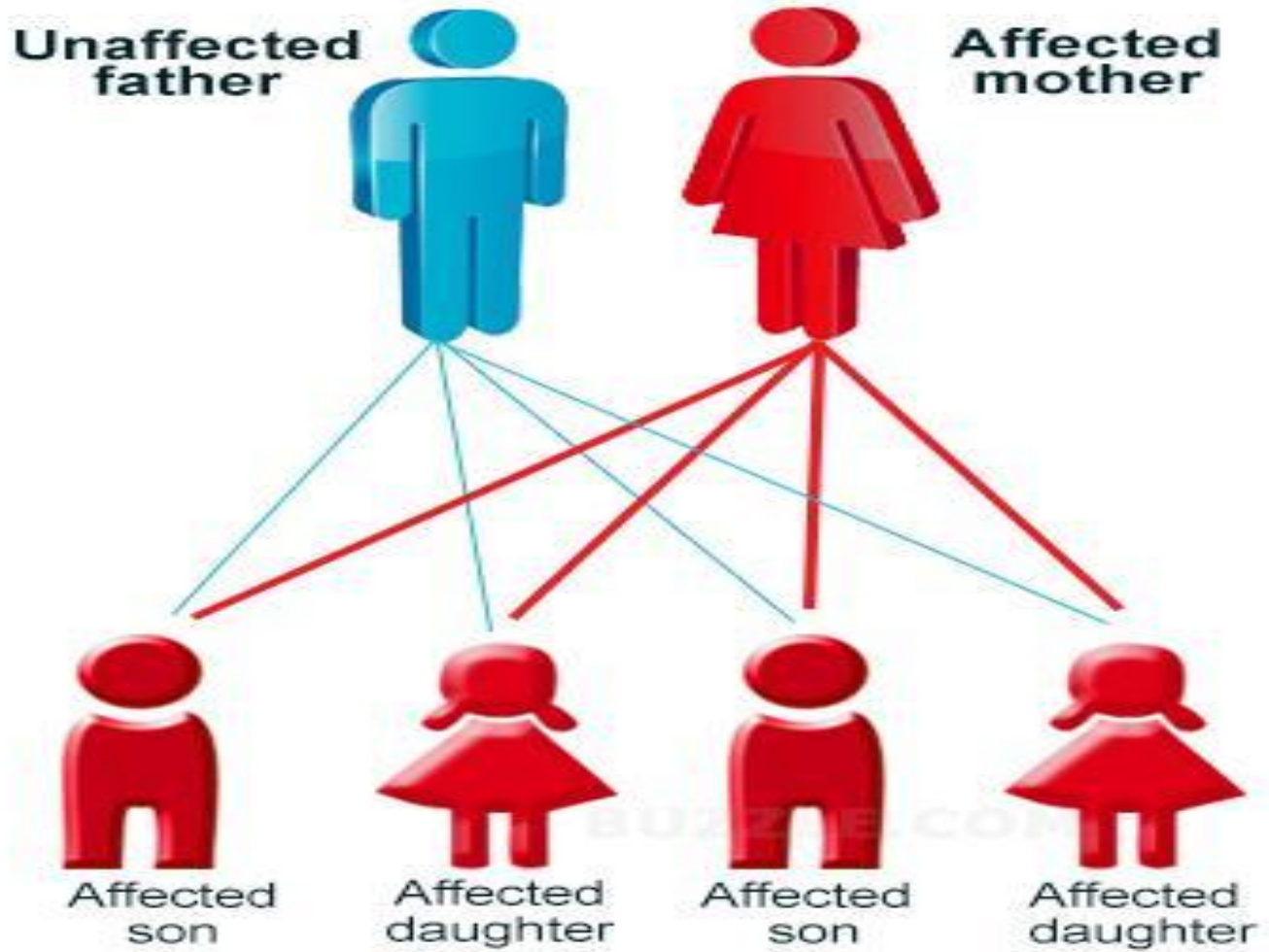
- является двухсторонней, при которой первично поражается центральное зрение.

– Средний возраст манифестации - от 23 до 26 лет (самое раннее начало в 4 года и самое позднее - в 86 лет).

– Соотношение полов пораженных =
= м : ж = 5:1.



Передается по наследству только по материнской линии



— Чаще встречается у жителей Северной Европы или японцев (2 - 4 случая на 100 000 населения).

– Острота зрения варьирует, но обычно снижается до 20/200 или более.

– Цветовое зрение значительно снижается, характерна центроцекальная скотома.

– При прогрессировании LHON выявляется неспецифическая атрофия зрительного нерва с аномальными папилломакулярными нервными волокнами и обеднением сосудами.

Причины.

- НОНЛ возникает в результате мутации в митохондриальной ДНК (мтДНК).
- Доказано, что триггерными механизмами для заболевания могут послужить стресс, курение, алкоголь, токсины, вирусы, прием некоторых лекарственных средств.

КЛАССИФИКАЦИЯ.

- Классическая форма проявляется:

* двусторонней потерей зрения у подростков мужского пола.

— Агиничная форма проявляется:

* у женщин в возрасте 30-60 лет.



Клиническая характеристика.

- *Острота зрения:*

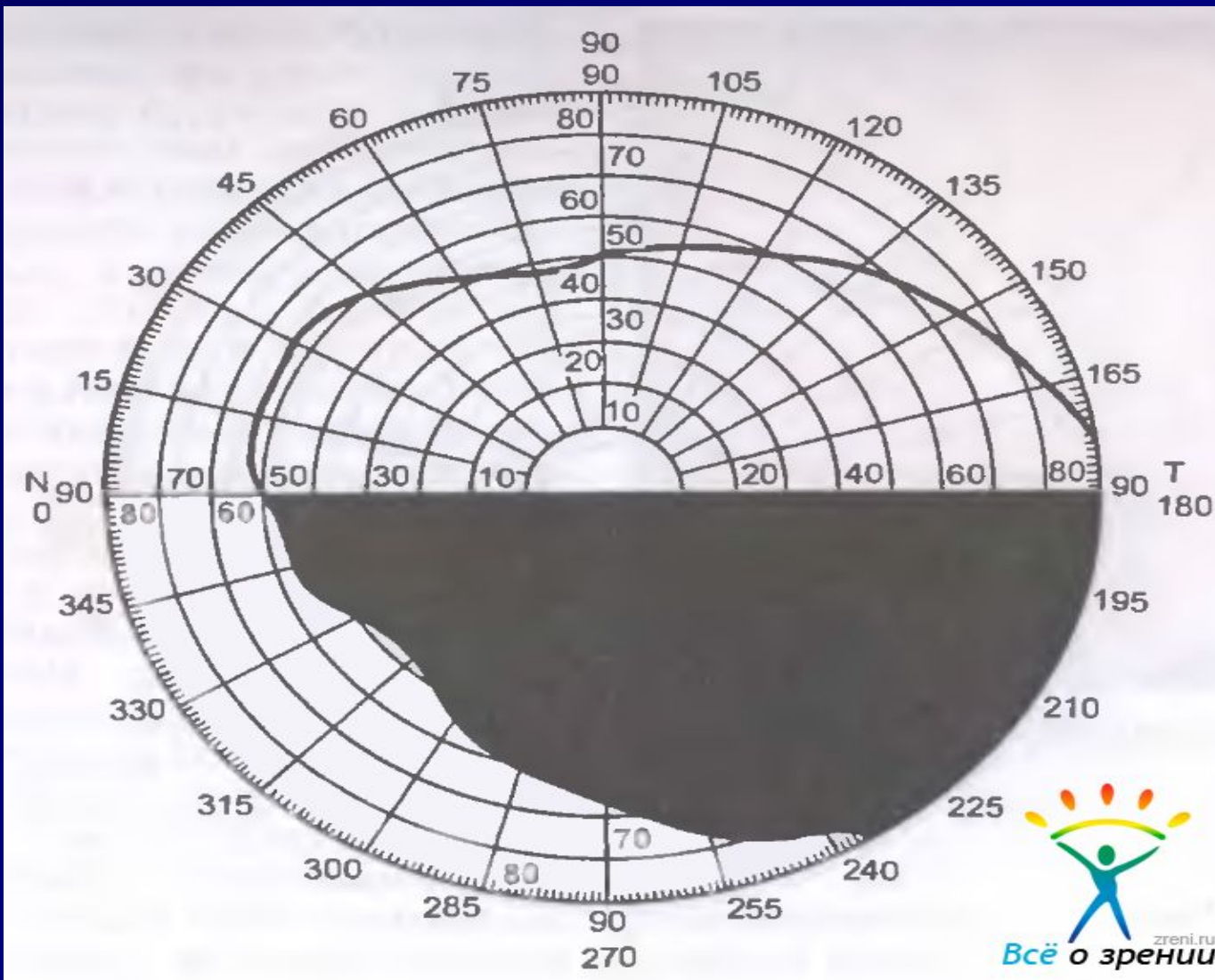
*резкое снижение остроты зрения

Острота зрения зависит от типа мутации и варьирует от правильной светопроекции 0,01 до 0,8.

* Возможно нарушение восприятия красного и зелёного.

– *ДЗН* на ранней стадии гиперемирован, возможны его проминенция и псевдо-отёк, на поверхности диска видны телеангиэктазии препапиллярной и перипапиллярной сети. В поздней стадии диск бледнеет с темпоральной стороны.

Появление в поле зрения центральной СКОТОМЫ



Диагностика.

- Анамнез:

- *Быстрая двухсторонняя потеря зрения в подростковом возрасте у мальчиков и в среднем возрасте у женщин.

–Лабораторные исследования

- *Идентификация мутаций мДНК.

– Инструментальные исследования

- *КТ, МРТ- для исключения компрессионных поражений зрительного нерва (ЗН).

Диагностика.

– Инструментальные исследования

- *ОКТ, гейдельбергская ретинальная томография (HRT) - для оценки состояния сетчатки и ЗН.
- *ЭВП и ЭРГ- для оценки функционального состояния сетчатки и ЗН.
- *ФАГ-для диф.д/ки с другими формами поражения ДЗН.



Диагноз.

- ставится на основании офтальмоскопической экспертизы.
Признаки НОНЛ при офтальмоскопии:
 - * отек ДЗН
 - * извитые сосуды
 - * перипапиллярные телеангиоэктазии,
 - * микроангиопатии и центральные скотомы при визуальном тестировании полей зрения.
- Важен комплексный генеалогический, клинический, биохимический, морфологический и генетический анализы.

Дифференциальная диагностика.

- Необходимо исключить патологию ЗН другой этиологии:
 - * (компрессионная, воспалительная, инфильтративная, токсическая, наследственная),
 - * оптический неврит,
 - * застойный диск,
 - * переднюю ишемическую оптическую нейропатию,
 - * псевдоотёк ДЗН.
- Врождённый амавроз Лебера.
 - * в начале - нормальное состояние глазного дна, но со временем (в возрасте 1-3 года) появляется сужение сосудов, бледность ДЗН и пигментация сетчатки.
- ЭРГ - патологическая или не регистрируется.

Лечение.

- В настоящее время не существует способов эффективной профилактики и лечения оптической нейропатии Лебера.
- Назначают коэнзим Q10 и АТФ.

Дальнейшее ведение

-Мониторинг зрительных функций и курсовое общеукрепляющее лечение.

– Родственники пациента с нейропатией Лебера нуждаются в генетическом исследовании мДНК.

Прогноз.

- Заболевание прогрессирует,
 - редки случаи самопроизвольного улучшения остроты зрения.
 - У молодых прогноз более благоприятный.
 - При некоторых мутациях описано спонтанное частичное восстановление зрения через 1-2 года после дебюта заболевания.
 - У 30-50% мужчин и 80-90% женщин носителей мутации, слепота не наступает.
 - Полная слепота развивается крайне редко.

Спасибо за внимание.

