Оптическая нейропатия Лебера

Ординатор II года,
И.Г. Акулевич.

История

- Это заболевание было впервые описано немецким офтальмологом Теодором Лебером (1840—1917) в 1871 году.

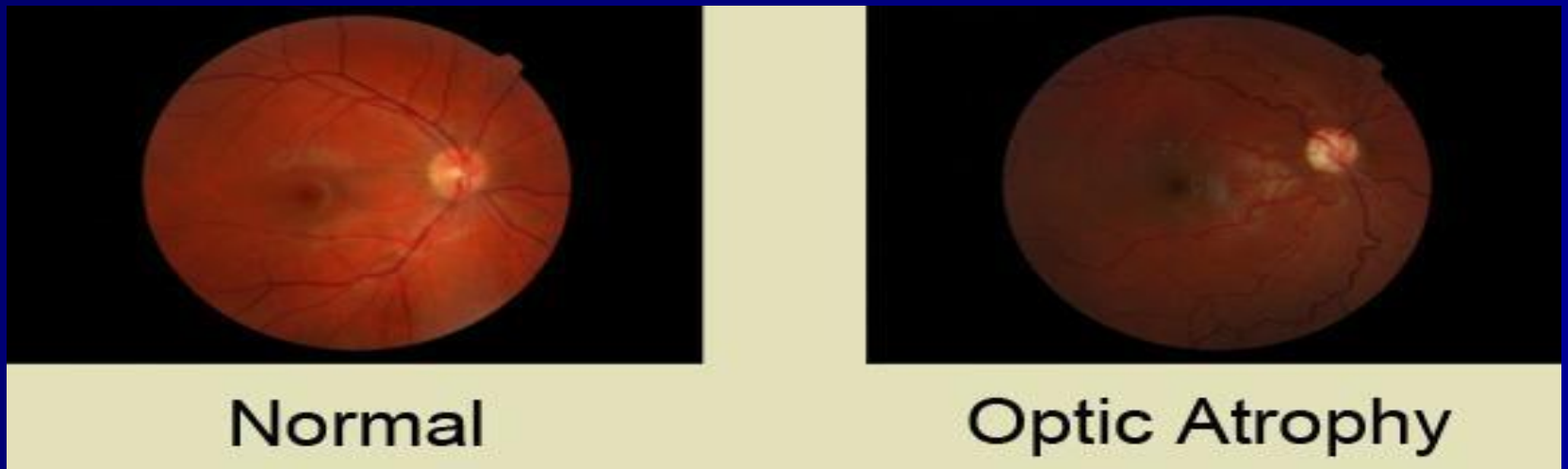
– В своей статье Лебер описал четыре семьи, в которых молодые люди страдали от резкой потери зрения в обоих глазах одновременно.

– Первоначально считалось, что заболевание было связано с Х-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.



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

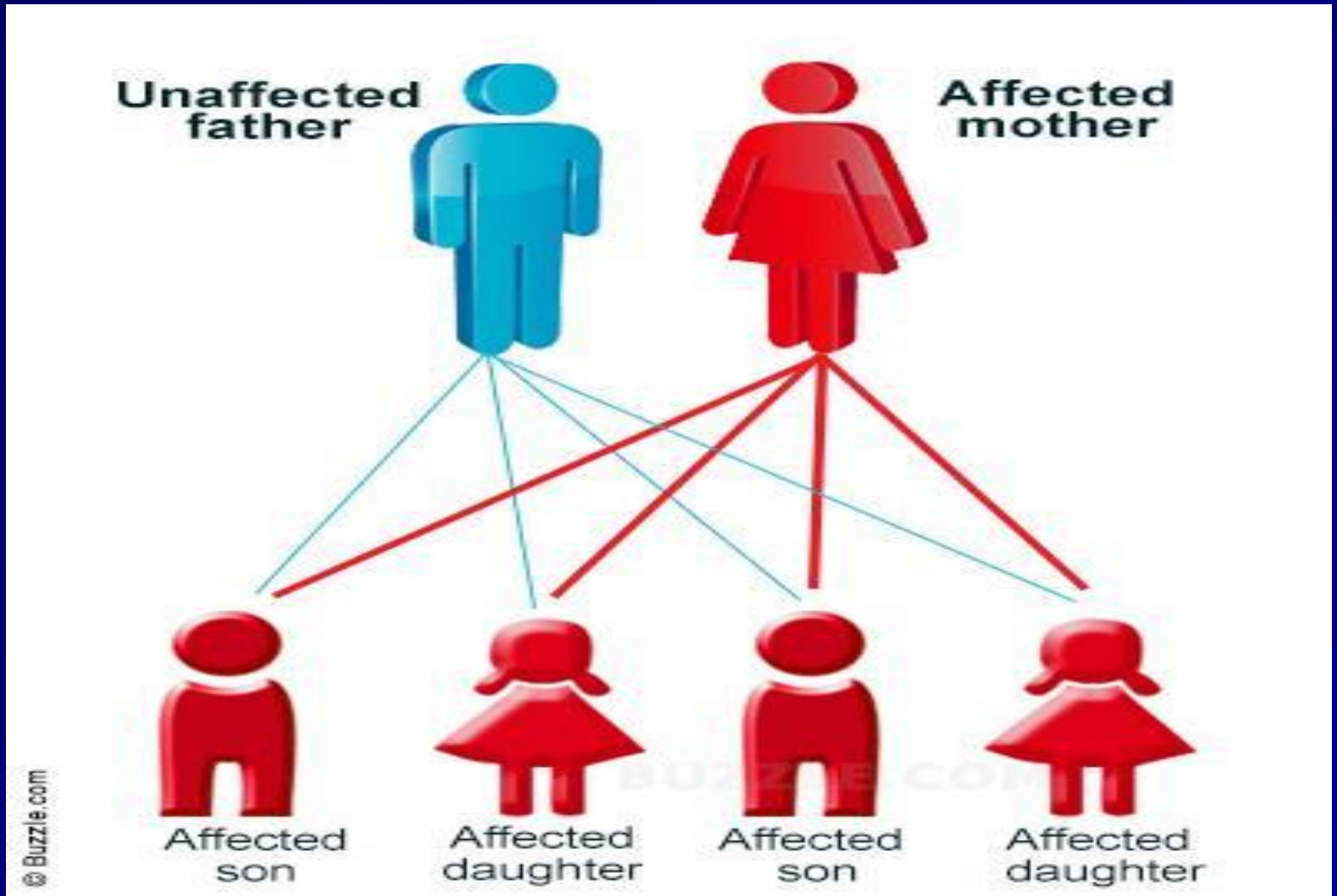
Наследственная дистрофия зрительного нерва (LHON)

- 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



Клиническая картина

— 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:*

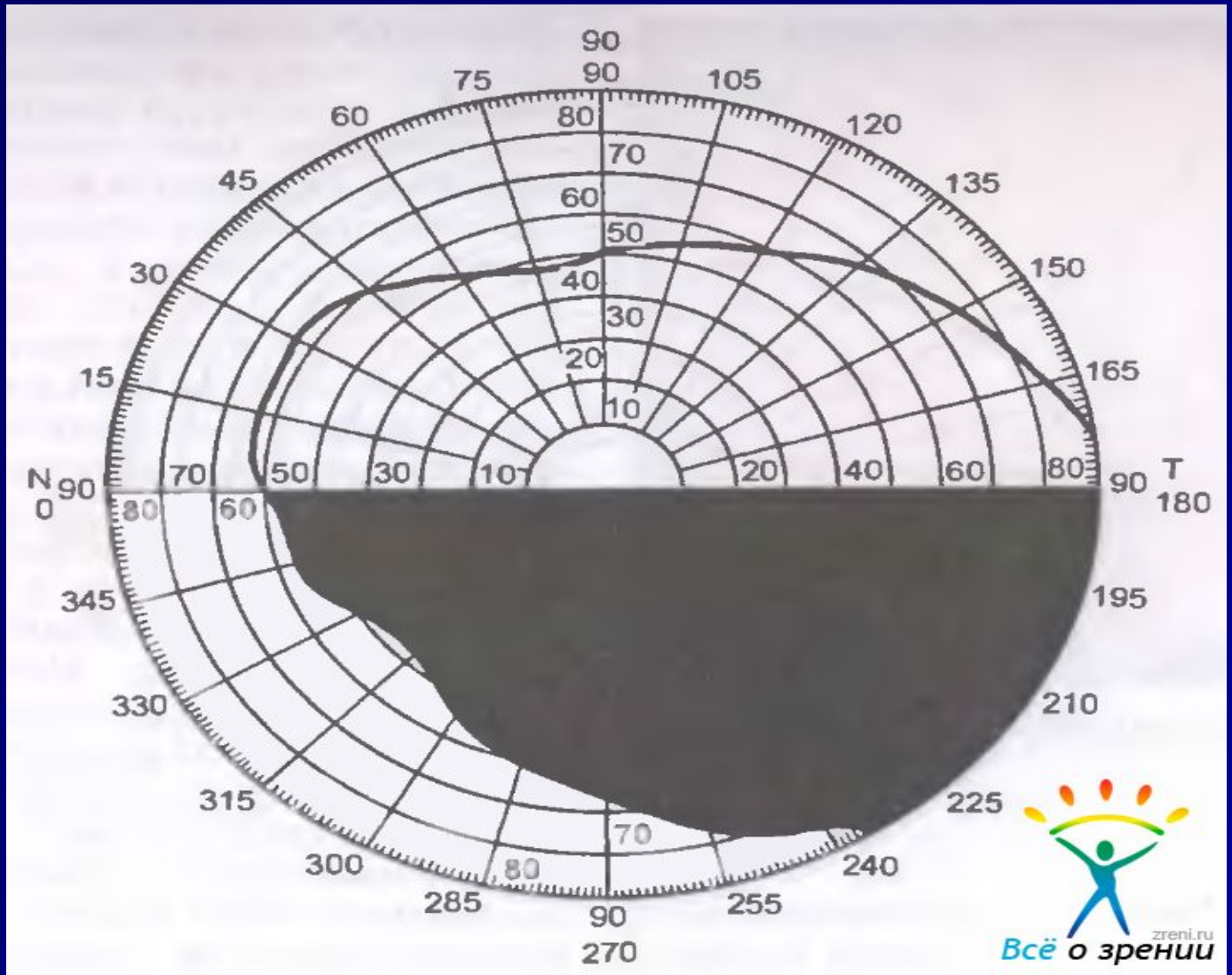
*резкое снижение остроты зрения

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 и 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 лечении 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% женщинносителей мутации, слепота не наступает.

– Полная слепота развивается крайне редко.

Спасибо за внимание.