

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования "Красноярский государственный
медицинский университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра офтальмологии с курсом ПО им. проф. М.А. Дмитриева
Зав. кафедрой: д.м.н., доцент, Козина Е.В.

Реферат

Болезнь Штаргардта

Выполнила: Климкина Е.С.

Ординатор 2 года обучения

Проверил: ассистент кафедры

Торопов А.В.

Красноярск, 2022

Содержание

Введение.....	3
1. Этиология и патогенез	3
2. Клиническая картина	3
3. Диагностика	4
4. Дифференциальная диагностика.....	5
5. Лечение.....	6
Заключение.....	7
Список литературы.....	8

Введение

Болезнь Штаргардта (ювенильная макулярная дегенерация) – наследственное заболевание сетчатки, которое проявляется дистрофическими изменениями макулярной зоны и приводит к потере центрального зрения.

По мнению ряда авторов, болезнь Штаргардта (БШ) является одной из наиболее распространенных центральных наследственных макулярных дистрофий и составляет до 7% всех ретинальных дистрофий.

Была описана K.Stargardt еще в начале XX века, как наследственное заболевание макулярной области, проявляющееся в детском и молодом возрасте (7-20 лет).

Наследуется наиболее часто по аутосомно-рецессивному типу.

1. Этиология и патогенез

Патология передается преимущественно по аутосомно-рецессивному типу, но по последним данным врачей-генетиков, патология может передаваться и по доминантному типу. При доминантном типе наследования дефектов гена – контролера синтеза белка-транспортера АТФ – заболевание протекает легче, редко приводит к инвалидности, большинство рецепторных клеток макулы функционируют.

Основная причина дегенерации клеток макулы заключается в том, что они страдают от дефицита энергии. В нормальных условиях родопсин фоторецепторов поглощает фотон света, трансформируясь в транс-ретиаль и опсин. Затем транс-ретиаль под действием энергии АТФ, которую приносят белки-переносчики, превращается в ретиаль, который соединяется с опсином. Так восстанавливается родопсин. При наследственной мутации гена образуется неполноценный белок-переносчик. В результате нарушается восстановление родопсина и скапливается транс-ретиаль. Он превращается в липофусцин и оказывает прямое токсическое действие на клетки-колбочки.

2. Клиническая картина

Начало заболевания приходится на возраст 4-5 лет, тогда же возникают первые его симптомы. В начальной стадии дети в возрасте жалуются на светобоязнь, зрение лучше в сумерках и хуже на свету. В 7-8 лет уже выражено снижение центрального зрения, в полях зрения появляется скотома. Центральное зрение снижается вплоть до сотых.

Болезнь Штаргардта классифицируют по трем формам:

- Центральная.
- Перицентральная.

- Центральнo-периферической (смешанная).

Центральная форма характеризуется поражением клеток в центре области макулы. Процесс сопровождается выпадением центрального зрения. Человек отмечает появление центральной скотомы.

Перицентральная форма сопровождается возникновением в стороне от точки фиксации скотомы. Способность фокусировать взгляд остается, но с одной из сторон от центра поля зрения отмечает его выпадение в форме полумесяца. При прогрессировании заболевания, скотома принимает вид темного кольца.

Для смешанной формы характерно стремительное ухудшение зрения от центра к периферии. Постепенно разрастаясь, темное пятно полностью закрывает поле зрения.

Многие больные страдают нарушением цветовосприятия по типу красно-зеленой дисхромазии, когда человек воспринимает зеленый цвет, как красный, но в некоторых случаях пациенты изменения цветового восприятия могут не отмечать.

При далеко зашедшей стадии болезни Штаргардта происходит атрофия зрительного нерва и человек теряет зрение полностью. Изменений прочих глазных сред наблюдается.

3. Диагностика

Офтальмоскопия. В центральной зоне темный участок со светлым кольцом, вокруг бледного кольца имеется следующее кольцо клеток с гиперпигментацией - «бычий глаз». В макулярной области появляются изменения пигментного эпителия в виде серых, желтоватых или коричневатых вкраплений. В дальнейшем в центральной зоне глазного дна образуется очаг атрофии пигментного эпителия в виде горизонтального овала размером 2 ДДЗН и развивается атрофия зрительного нерва.

Периметрия. При исследовании поля зрения у пациентов с болезнью Штаргардта выявляют относительные или абсолютные центральные скотомы разной величины в зависимости от распространения процесса в макулярной области.

Цветовое зрение. Восприятие красной и зеленой части спектра нарушено по типу красно-зеленой дисхромазии и выявляется с помощью полихроматических таблиц типа Рабкина. Исследование топографии нарушения цветовой чувствительности возможно с использованием цветовой кампиметрии.

Электроретинография (ЭРГ). При регистрации макулярной ЭРГ (М-ЭРГ) биопотенциалы макулярной области субнормальны уже в начальной стадии болезни. Также выявляют большую степень угнетения колбочковых компонентов ЭРГ по сравнению с палочковыми. По мере прогрессирования процесса показатели М-ЭРГ

снижаются, вплоть до полного исчезновения. При исследовании топографии биоэлектрической активности методом мультифокальной ЭРГ выявляют снижение или полное отсутствие ответа в центральной области сетчатки при сохранности амплитуды и латентности биоэлектрических ответов в периферических кольцах. В далеко зашедшей стадии регистрируется отсутствие ответа в макулярной области в пределах центральных и снижение его в парацентральной отделах. По мере прогрессирования амплитуда общей ЭРГ снижается.

Флуоресцентная ангиография. На фоне «бычьего глаза» зоны гипофлуоресценции не обнаруживаются, капилляры просматриваются, сосудистая оболочка - «молчащая» или «темная». Гиперфлуоресцирующие области клеток пигментного эпителия заметны лишь в зонах атрофии сетчатки. При гистологическом исследовании центральной зоны глазного дна выявляется излишнее количество липофусцина.

Молекулярно-генетический анализ. Выявляет мутацию гена *STRG 1,ABCA4*, локализованного на 1p21-p13, которая приводит к возникновению аутосомно-рецессивной формы дистрофии Штаргардта, и мутацию гена *ELOVA4*, которая приводит к возникновению аутосомно-доминантной формы.

4. Дифференциальная диагностика

Болезнь Штаргардта необходимо дифференцировать со следующими заболеваниями:

- болезнь Коатса
- болезнь Беста;
- вителлиформная дистрофия взрослых;

Болезнь Коатса — врождённая ненаследственная патология, при которой наблюдаются аномалии сосудов сетчатки глаза. Она может стать причиной частичной или полной слепоты. На первых стадиях болезнь Коатса течёт без симптомов и в большинстве случаев диагностируется у детей 2-8 лет при случайных профилактических осмотрах. В отличие от болезни Штаргардта, при болезни Коатса, как правило, в патологический процесс вовлекается только один глаз. Лишь у 5-8 % больных наблюдаются двусторонние изменения.

У большинства пациентов с заболеванием Коатса во время первого офтальмологического обследования в центральной области сетчатки выявляют возвышающийся округлый очаг твёрдого желтоватого экссудата, который очень часто сочетается с микро- и макроаневризмы, телеангиэктазиями.

Болезнь Беста, одна из форм двухсторонней центральной пигментной абииотрофии сетчатки, приводящая к дистрофии фоторецепторов макулярной области. Поражаются оба глаза в различной степени. В макулярной области образуется желтоватый очаг (киста), напоминающий желток яйца. Зрение незначительно снижается в фазе образования кисты и резко падает при ее разрыве. В момент разрыва кисты в сетчатке и в сосудистой оболочке возникает кровоизлияние и отек. В дальнейшем наступает стадия рубцевания и атрофия сетчатки. Жалобы появляются к 10-15 годам, снижается острота зрения, искажается форма предметов, появляется «туман» перед глазами.

Вителлиформная макулодистрофия взрослых, в отличие от болезни Штаргардта, развивается у людей 40-50 лет. Для неё характерно двустороннее симметричное поражение макулы с локальными изменениями. Очаги патологии, как правило, имеют округлую форму и жёлтый оттенок. Их отличает отсутствие прогрессирования и небольшие размеры: диаметр поражений достигает 0,3-0,5 размера диска зрительного нерва. При этом нарушения зрительных функций минимальны.

Вещества, подобные липофусцину, скапливаются диффузно в различных местах: в пигментном эпителии, внутренней части фоторецепторов, мюллеровских клетках и даже в стекловидном теле.

5. Лечение

Эффективного метода лечения дистрофии Штаргардта на сегодняшний день пока не существует, однако в этом направлении ведутся интенсивные научные исследования.

В качестве общей терапии применяются парабульбарные инъекции таурина и антиоксидантов (замедляют процессы перекисного окисления), введение сосудорасширяющих средств (пентоксифиллин, никотиновая кислота), гормональных препаратов. Проводится витаминотерапия (вит. группы В, А, С, Е), направленная на укрепление сосудов, чтобы улучшить кровоснабжение и питание пораженной зоны сетчатки.

По мнению ряда исследователей, положительный терапевтический эффект у большинства больных с манифестирующими в ранние сроки дистрофиями сетчатки дает ретиналамин. Ретиналамин представляет собой комплекс полипептидов, выделенных из сетчатки крупного рогатого скота. Предполагают, что он вызывает стимуляцию функции клеточных элементов сетчатки, улучшение функционального взаимодействия РПЭ и наружных сегментов фоторецепторов.

Целесообразно проведение физиотерапии: ультразвук, лекарственный электрофорез, лазерстимуляция сетчатки.

При дистрофии Штаргардта доказано фототоксическое действие производных ретиналя, накапливающихся в РПЭ и фоторецепторах. Поэтому рекомендуется носить солнцезащитные очки, препятствующие проникновению ультрафиолета.

Из хирургических методик применяется реваскуляризация заднего отдела глаза - процедура по активизации обменных процессов и улучшению кровоснабжения центральной области сетчатки. Суть всех технологий реваскуляризации состоит в создании нового, дополнительного кровоснабжения оболочек заднего полюса глаза и зрительного нерва. При этом могут использоваться как собственные ткани пациента (эписклеральный или субконъюнктивальный лоскут, части глазодвигательных мышц), так и аллотрансплантаты ("Амнион", "Аллоплант").

Кроме того, на этапе исследования находится технология патогенетической регенерационной аутологичной тканевой терапии с использованием стволовых клеток жировой ткани пациента.

Заключение

Таким образом, болезнь Штаргардта начинается в раннем возрасте и быстро приводит к инвалидности по зрению. В редких случаях, при доминантном типе наследования, зрение падает медленно. Пациентам рекомендуется наблюдение офтальмолога, прием витаминных комплексов и ношение солнцезащитных очков.

Литература.

1. Зольникова И.В., Рогатина Е.В., Дистрофия Штаргардта: клиника, диагностика, лечение//КЛИНИЦИСТ-2010.-№1-С.33-37.
2. Кански, Д. Клиническая офтальмология: систематизированный подход. Пер. с англ.// Д. Кански. – М.: Логосфера, 2012.
3. Офтальмология: национальное руководство // ред. С.Э. Аветисов, Е.А. Егоров, Л.К. Мошетова, В.В.Нероев, Х.П. Тахчиди. – 2ое изд – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008.-944с.
4. <http://avo-portal.ru/doc>
5. <https://eyepress.ru/Default.aspx>