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: Михайлова И.В.

 Ординатор 2 года обучения

Проверила: ассистент кафедры Балашова П.М.

Красноярск 2023 г.

Оглавление

[Введение 3](#_Toc132751035)

[1. Этиология и патогенез 3](#_Toc132751036)

[2. Клиническая картина 4](#_Toc132751037)

[3. Диагностика 4](#_Toc132751038)

[4. Дифференциальный диагноз 5](#_Toc132751039)

[5. Лечение 6](#_Toc132751040)

[6. Профилактика 7](#_Toc132751041)

[Список литературы 8](#_Toc132751042)

# Введение

Болезнь Штаргардта– наиболее распространенная форма ювенильных макулярных дистрофий, чаще всего с аутосомно-рецессивным типом наследования.

В 1997 году генетики обнаружили мутацию гена АВСR, вызывающую нарушение выработки белка, который должен переносить энергию фоторецепторным клеткам. Неполноценность переносчика АТФ приводит к гибели фоторецепторов сетчатки глаз. Различные виды наследственно обусловленной макулярной дистрофии встречаются в 50% случаев патологии глаз. Из них болезнь Штаргардта составляет около 7%. Нозологическая форма диагностируется с частотой 1:10000 и характеризуется прогрессирующим течением. Двусторонняя патология глаз начинается в молодом возрасте (от 6 до 21 года) и приводит к тяжелым последствиям, вплоть до полной потери зрения. Заболевание имеет социальную значимость, потому что приводит к инвалидности в молодом возрасте.

# 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 белкатранспортера 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-ретиналь и опсин. Затем транс-ретиналь под действием энергии АТФ, которую приносят белки-переносчики, превращается в ретиналь, который соединяется с опсином. Так восстанавливается родопсин. При наследственной мутации гена образуется неполноценный белок-переносчик. В результате нарушается восстановление родопсина и скапливается транс-ретиналь. Он превращается в липофусцин и оказывает прямое токсическое действие на клетки-колбочки

# 2. Клиническая картина

Болезнь Штаргардта характеризуется двусторонней потерей центрального зрения с наличием абсолютных/относительных полиморфных скотом. Ухудшение зрения быстро прогрессирует. Острота зрения может варьировать от 1,0 до 0,005, при этом лишь у очень немногих пациентов зрение ухудшается до движения руки у лица. Периферическое зрение обычно не страдает, нарушается цветоощущение. Симптомы впервые появляются на 1-2 декаде жизни. Как правило, при нормальной функциональной активности периферической сетчатки обнаруживаются атрофические очаги в макуле. Особенностью глазного дна являются желтоватые пятна, которые могут быть расположены вокруг фовеа, ограничиваясь макулярной областью, или занимать весь задний полюс в пределах сосудистых аркад или распространяться вплоть до экватора. Размеры пятен варьируют от 100 до 200 мкм, границы имеют разную степень четкости. При прогрессировании заболевания пятна могут сливаться и исчезать, оставляя участки атрофии ПЭС и слоя хориокапилляров. Прогноз для зрения зависит от возраста начала заболевания, при этом пациенты со значительно сниженным зрением в более раннем возрасте имеют худший прогноз.

 Желтопятнистое глазное дно – редкая форма НДС, появляется у взрослых при отсутствии изменений макулярной области, может протекать бессимптомно и быть случайной находкой, выявленной при офтальмологическом осмотре. Острота зрения и цветоощущение нарушаются только при изменениях в макулярной области.

# 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 5 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 обнаруживается, 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,АBCA4, 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. Дифференциальный диагноз

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 абиотрофии 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

Этиологического лечения нет. В качестве общего вспомогательного лечения применяются [парабульбарные инъекций](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/ophthalmic-injection/parabulbar) таурина и антиоксидантов, введение сосудорасширяющих средств (пентоксифиллин, никотиновая кислота), стероидных препаратов. Проводится витаминотерапия для укрепления сосудов и улучшения кровоснабжения (вит. группы В, А, С, Е).

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.

# 6. Профилактика

Поскольку НДС являются генетическими заболеваниями, необходимо медико-генетическое консультирование, проводимое врачом-генетиком, возможно применение протоколов пренатальной диагностики.

При наличии у больного подозрения на наличие НДС или подтвержденного диагноза НДС участковые врачи-педиатры, врачи общей практики (семейные врачи) направляют пациентов на консультацию к врачу-офтальмологу и врачу-генетику. Врач-офтальмолог оценивает состояние глаза, проводит обследование, включающее методы инструментальных исследований для уточнения клинического диагноза. При необходимости проведения диагностических процедур с применением анестезии дети направляются в детское офтальмологическое отделение. Врач-генетик проводит комплексный прием семьи с пробандом в соответствии с протоколом обследования, определяет спектр необходимых молекулярно-генетических обследований, по результатам которых проводит повторное медико-генетическое консультирование с установлением клинико-генетического диагноза.

# Список литературы

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. <http://avo-portal.ru/doc>

4. https://eyepress.ru/Default.aspx