

Наследственные заболевания сетчатки у детей

Выполнили : Злобина О.Д., Верховцева А.В.
Научный руководитель: к.м.н. Ревта А.М.

Актуальность

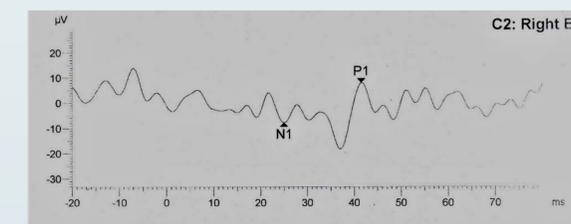
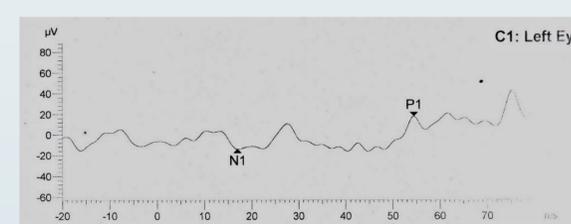
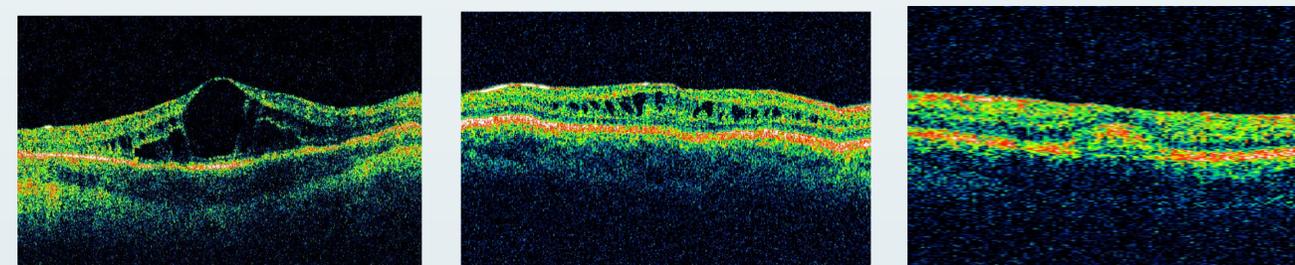
Наследственные заболевания сетчатки объединяют большую группу заболеваний: тапеторетинальные абитрофии (ТРА), колбочковые (колбочко-палочковые) центральные дистрофии, болезни Беста, Лебера, Штаргардта и др. Частота наследственных заболеваний сетчатки и зрительного нерва в РФ составляет 1,8-2,0 случая на 10.000 населения. Характерно аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное и Х-сцепленное наследование. Для всех дистрофий характерно билатеральное поражение, манифестация обычно в детском и подростковом возрасте, неуклонно прогрессирующее течение и ранняя инвалидизация пациентов вследствие отсутствия патогенетического лечения. Диагностика заболеваний сетчатки представляет определенные трудности, требует широкого использования высокотехнологичного оборудования и высокой квалификации специалистов.

Цель:

Исследовать клинические особенности наследственных заболеваний сетчатки у детей Архангельской области.

Материалы и методы

В настоящее время на диспансерном наблюдении в Северном детском офтальмологическом центре ГАУЗ АО «АКОБ» находится 16 детей (10 девочек и 6 мальчиков) в возрасте от 7 до 17 лет (средний возраст 10,8 лет). Обследование детей включало: сбор анамнеза, визометрию, офтальмоскопию, периметрию, оптическую-когерентную томографию (ОКТ) электрофизиологическое исследование (ЭФИ), фоторегистрацию изменений глазного дна.



Результаты

Структура наследственных заболеваний сетчатки выглядела следующим образом: ТРА (пигментный ретинит) диагностирована у 4 пациентов, в одном случае был подтвержден синдром Ушера (сочетание пигментного ретинита с тугоухостью). Чаще других диагностировали колбочковую / колбочко-палочковую дистрофию (9 случаев). Также зарегистрировано по 1 случаю болезней Беста и Штаргардта. Большинство случаев было расценено как спорадические, наследственный характер был подтвержден только у 3 детей. Дистрофии сетчатки манифестировали в возрасте от 3 до 14 лет (средний возраст 7,6 лет). Средние сроки наблюдения составили 3 года, у большинства детей за этот период наблюдалось прогрессирующее снижение зрительных функций. У 90% детей заболеванию сетчатки сопутствовали различные аномалии рефракции. Корректируемая острота зрения у пациентов варьировала в широких пределах - от 0,08 до 1,0 (в среднем $0,34 \pm 0,14$) и зависела от степени поражения сетчатки и давности процесса.

Заключение

Лечение дегенеративных заболеваний сетчатки малоэффективно. Перспективными направлениями являются генная и клеточная терапия. Аугментационная терапия (замена генов) основана на доставке нормальной копии дефектного гена для восстановления функции. Для доставки целевого гена в ретинальный пигментный эпителий (РПЭ) или фоторецепторы используются вирусные векторы.

Проводятся исследования в области клеточной терапии дегенеративных заболеваний. В частности, перспективно исследование, в котором клетки РПЭ, полученные из эмбриональных стволовых клеток человека, трансплантируются в субретинальное пространство пациентов с болезнью Штаргардта (Schwartz S.D. et al., 2015).