

Вителлиформная макулодистрофия взрослых

Номер статьи: ORPHA 99000

Резюме

Вителлиформная макулодистрофия взрослых (AOFVD) представляет собой генетическую макулярную дистрофию, характеризующуюся нечёткостью зрения, метаморфопсией и небольшими нарушениями зрения в результате слегка приподнятого жёлтого округлого образования, расположенного в фовеальной или парафовеальной области.

Частота возникновения заболевания неизвестна.

Клиническая манифестация заболевания происходит, как правило, между четвёртым и шестым десятилетием жизни. На ранних стадиях AOFVD пациенты не имеют зрительных симптомов или имеют лёгкие осложнения в виде скотомы, нечёткости зрения или метаморфопсии на одном или обоих глазах. Острота зрения в большинстве случаев варьирует от 20/50 до 20/25. С прогрессированием заболевания потеря зрения может стать более тяжёлой. Это может привести к хориоидальной неоваскуляризации (CNV) или центральной атрофии пигментного эпителия сетчатки (RPE). Сообщается, что цветное зрение может быть слегка ослаблено (тритан-дефект).

Патофизиологический механизм AOFVD на данный момент неизвестен, но предполагается, что аномальное накопление липофусцина может быть вызвано повышением нагрузки на обмен веществ, а также фагоцитозом клеток RPE наряду с другими факторами заболевания (такими как возраст, генетическая предрасположенность и экологические причины). В результате слой RPE отделяется от слоя фоторецепторов посредством сверхотражающего материала. У некоторых людей с AOFVD имеют место мутации генов *BEST1* (11q12), *PRPH2* (6p21.1) или *IMPG1* (6q14.2-q15) (кодирующих бестрофин-1, периферин и SPACR соответственно).

Диагностика AOFVD основывается на полном офтальмологическом обследовании, включая измерение остроты зрения при максимальной коррекции (диапазон значений между 20/20-20/100), биомикроскопию и автофлуоресценцию глазного дна (FAF) и флуоресцентную ангиографию с оптической когерентной томографией при подозрении на хориоидальную неоваскуляризацию. Минимальным критерием для диагностики AOFVD является наличие круглого желтоватого, более или менее однородного поражения макулы при осмотре глазного дна, демонстрирующего повышенную автофлуоресценцию. Электроокулограмма (EOG) и электроретинограмма (ERG) показывают нормальные или незначительно сниженные результаты (нормальное значение коэффициента Ардена). Оптическая когерентная томография (ОСТ) демонстрирует желточноформную дегенерацию жёлтого пятна на уровне RPE или между RPE и фоторецепторами. Эта процедура очень помогает при дифференциации AOFVD от возрастной дегенерации макулы (AMD; см. данный термин).



В ходе дифференциальной диагностики AOFVD следует исключить вителлиформную макулярную дистрофию Беста, болезнь Штаргардта, центральную ареолярную хориоидальную дистрофию, центральную серозную ретинопатию (CSR), отслоение пигментного эпителия (PED), базальные ламинарные друзы, острую экссудативную полиморфную вителлиформную макулопатию (AEPVM) (см. данные термины) и скрытую CNV в результате AMD.

Предполагается аутосомно-доминантное наследование с вариабельной экспрессивностью и неполной пенетрантностью, но AOFVD также может быть спорадическим заболеванием без семейной наследственности.

Для AOFVD не существует эффективного лечения, и с целью исключения любых возможных осложнений, таких как CNV, сквозные макулярные отверстия или отслоение сетчатки, необходимо проводить комплексное обследование глаз пациентов, включая дилатацию, один или два раза в год. При нарушении зрения пациентов следует направлять на исследование снижения зрения и медицинскую реабилитацию. На короткое время могут быть эффективны инъекции ранибизумаба в стекловидное тело.

Прогноз по зрению при AOFVD достаточно благоприятен, потому что болезнь обычно приводит к медленно прогрессирующей потере зрения, и большинство пациентов поддерживает неплохое зрение хотя бы одного глаза до последних стадий болезни. Вителлиформная дегенерация обычно исчезает в течение жизни, однако на поздних атрофических стадиях болезни может наблюдаться потеря зрения, образование сквозных макулярных отверстий или отслоение сетчатки.

Рецензент документа оригинала:

- Стефани Чан (Stephanie CHAN), Др. Ян Макдональд (Dr Ian MACDONALD)

Последнее обновление: 12 2013

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Шайер Рус» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 2