

## Витреоретинохориоидопатия аутосомно-доминантная

Номер статьи: ORPHA 3086

### Резюме

Витреоретинохориоидопатия аутосомно-доминантная (ADVIRC) представляет собой генетическое заболевание стекловидного тела и сетчатки глаза, характеризующееся аномалиями развития глаз, такими как микрокорнея, малый размер передней камеры глаза, глаукома и катаракта. Имеется патологическая хориоретинальная пигментация, в большинстве случаев расположенная на 360 градусов между вортикозными венами и границей между зрительной и слепой частями сетчатки.

Сообщается, по меньшей мере, о 3-х семьях, имеющих данное заболевание.

Возраст манифестации заболевания варьирует, хотя оно может возникать в детстве. ADVIRC связана с развитием офтальмологических аномалий, включая микрофтальмию/нанофтальм, микрокорнею, гиперметропию/миопию высокой степени, мелкую переднюю камеру глаза, закрытоугольную глаукому, дисплазию радужной оболочки, микросферофакию с лёгким помутнением хрусталика (врождённая или развивающаяся в раннем возрасте задняя/субкапсулярная катаракта), глиоз диска и дисплазию зрительного нерва. У некоторых пациентов может происходить потеря зрения. Цветовое зрение в основном нормальное. Может иметь место дискретный ротаторный нистагм. Может также наблюдаться отёк сетчатки, возникающий по причине сосудистой недостаточности. ADVIRC характеризуется периферической ретинальной круговой гиперпигментированной полосой, точечными белыми помутнениями сетчатки, фибриллярным уплотнением стекловидного тела, сосудистыми нарушениями и неоваскуляризацией. Идентифицируемые системные или скелетные нарушения отсутствуют.

ADVIRC вызывается мутациями гена *BEST1* (11q12) (Val86Met, Val235Ala и Tyr236Cys), которые отвечают за экспрессию бестрофина-1 (экспрессируется именно в пигментном эпителии сетчатки (RPE)), образуя активируемый кальцием хлоридный канал, участвующий в регуляции потенциалозависимых кальциевых каналов. Эти мутации могут изменять нормальный сплайсинг *BEST1* и приводить к изменению бестрофина-1 внутри рамки. Однако функциональные последствия таких изменений белка внутри рамки остаются неопределёнными.

Диагностика ADVIRC основана на выявлении от низко-нормальных до нерегистрируемых амплитуд колбочек и палочек на полноформатной электроретинограмме (генерализованная палочковая и колбочковая дисфункция), отклонениях в электроокулограмме (EOG) (световой подъём EOG понижен, что приводит к уменьшению коэффициента Ардена) и нормальной макулярной толщине на оптической когерентной томографии. Офтальмоскопия, как правило, выявляет концентрическую полосу гиперпигментации на крайней периферии одного квадранта с ярко выраженной демаркацией задних участков, среднепериферическую хориоретинальную атрофию и дисплазию зрительного нерва. Автофлуоресцентная визуализация дна может не выявить отклонений. Периметрия Гольдмана обычно изначально нормальная; однако поле зрения имеет тенденцию к



небольшому сужению с возрастом. Диагноз подтверждается методом генетического скрининга *BEST1*.

Синдром MRCS (см. этот термин) обычно имеет более тяжёлую форму, чем ADVIRC. Однако при обоих этих заболеваниях, связанных с *BEST1*, имеют место пигментационные аномалии сетчатки, дистрофия сетчатки, микрокорнеа и катаракта, проявляющаяся в раннем возрасте, и все эти явления перекрываются друг другом и формируют континуум.

В ходе дифференциальной диагностики также следует исключить вителлиформную макулодистрофию Беста (BVMD), вителлиформную макулодистрофию взрослых и аутосомно-рецессивную бестрофинопатию (см. эти термины).

Данное заболевание является аутосомно-доминантным, поэтому возможно генетическое консультирование.

Лечение заболевания в основном является симптоматическим. Если возникает хориоидальная неоваскуляризация, лечение может потребовать проведения лазерной фотокоагуляции или введение в стекловидное тело препаратов, ингибирующих фактор роста эндотелия сосудов, таких как бевацизумаб и ранибизумаб. Кистозный макулярный отёк может быть пролечен системным либо местным применением общепринятых ингибиторов карбоангидразы (CAI). В случае если проявления осложнены глаукомой, общепринятое лечение может потребовать использования препаратов местного применения для снижения внутриглазного давления, таких как CAI. Лазерная иридотомия может оказаться полезной, в случае если существует риск закрытоугольной глаукомы. Некоторые случаи могут потребовать дополнительного оперативного вмешательства.

Наибольшая часть пациентов сохраняют достаточно хорошее зрение в течение всей жизни, хотя острота зрения может значительно снизиться по причине макулярного отёка, хориоретинальной атрофии или, изредка, отслоения сетчатки и кровоизлияния в стекловидное тело.

Рецензент документа оригинала:

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

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода: : Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Янссен, фармацевтическое подразделение «Джонсон & Джонсон» 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.

---

