

ВителIFORMная макулодистрофия Беста

Номер статьи: ORPHA 1243

Резюме

ВителIFORMная макулодистрофия Беста (BVMD) представляет собой генетическую макулярную дистрофию, характеризующуюся острой потерей центрального зрения, метаморфопсией и снижением коэффициента Ардена по причине желточноформной дегенерации жёлтого пятна, локализованной в фовеальной или парафовеальной области.

В северной Швеции и Дании частота возникновения BVMD прогнозируется на уровне 1/5000 и 1/67000 соответственно. Заболеванию больше подвержены мужчины, чем женщины (3:1).

Манифестация заболевания происходит в детстве и иногда в позднем подростковом возрасте (5-13 лет). Пациенты имеют нормальное зрение при рождении. Затем BVMD прогрессирует, имеются явные стадии заболевания, которые включают в себя бессимптомную преджелточноформную фазу (стадия 1), сопровождающуюся образованием жёлтого, желточноформного образования в макуле (стадия 2). Содержимое становится менее однородным, и внешний вид образования начинает напоминать «яичницу» (стадия 2a). Образование, в конечном счёте, преобразуется в жидкость, представляющую собой жёлтое желточноформное вещество (псевдогипопион или стадия 3), и, наконец, разрушается, оставляя рубец, который вызывает снижение остроты центрального зрения (20/200). Этот процесс может осложняться образованием субфовеальных хориоидальных неоваскулярных (CNV) мембран (изредка у детей). Может наблюдаться нарушенное цветовосприятие (в основном по оси протана) и метаморфопсия, хотя пациенты сохраняют нормальное периферическое зрение и адаптацию к темноте. У некоторых пациентов симптомы отсутствуют.

BVMD характеризуется атрофией пигментного эпителия сетчатки (RPE), затрагивающей фоторецепторы, сопровождаясь ослаблением функции центрального зрения. В большинстве случаев BVMD вызывается мутациями гена *BEST1* (11q12), кодирующего бестрофин-1 - хлоридный канал, экспрессируемый в RPE. Патологии этого белка приводят к накоплению липофусцина вследствие аномального ионного обмена.

Клиническая диагностика основана на семейном анамнезе, исследовании остроты зрения и фундоскопии (выявляя жёлтые круглые включения липофусцина в центре макулы). Полноформатная электроретинограмма (ERG) в норме. Электроокулография (EOG) измеряет биопотенциал глаза, регистрируя коэффициент Ардена (AR; соотношение максимального «светового подъема» к «темновому падению»; нормальное значение составляет ≥ 1.8). AR при BVMD в большинстве случаев понижен (1.0 - 1.3). Оптическая когерентная томография высокого разрешения позволяет идентифицировать патологическое накопление липофусцина между фоторецепторами и RPE. Диагноз подтверждается генетическим скринингом *BEST1*.



В ходе дифференциальной диагностики BVMD следует исключить вителлоформную макулодистрофию взрослых, возрастную макулярную дегенерацию, аутосомно-рецессивную бестрофинопатию, аутосомно-доминантную витреоретинохороидопатию, пигментную дистрофию сетчатки (см. эти термины) и макулопатию в виде бычьего глаза.

BVMD представляет собой наследственное аутосомно-доминантное заболевание с полной пенетрантностью. Возраст манифестации заболевания и тяжесть потери зрения демонстрируют меж- и внутрисемейную вариабельность.

Пренатальная диагностика и преимплантационная генетическая диагностика возможны для семей, в которых известны мутации, вызывающие заболевание.

Лечение является симптоматическим и включает использование средств коррекции зрения для лиц со значительным его снижением. Рекомендовано ежегодное офтальмологическое обследование для лиц всех возрастов. Следует избегать курения, так как оно увеличивает риск неоваскулярной макулярной дегенерации. Для лечения CNV могут быть использованы фотодинамическая терапия с использованием вертепорфин, непосредственно лазерная фотокоагуляция или анти-VEGF препараты (бевацизумаб). Для лечения BVMD может быть использована транскорнеальная электрическая ретиальная стимуляция.

BVMD может прогрессировать до географической атрофии и в некоторых случаях осложняется развитием CNV. 7-9% пациентов никогда не испытывают потери зрения, хотя имеют отклонения при EOG и нормальные результаты ERG.

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 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.



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