

ПРОФИЛИ ПАЦИЕНТОВ С НДС, АССОЦИИРОВАННЫЕ С БИАЛЛЕЛЬНЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ *RPE65*



Максим (8 месяцев)

Постоянно надавливает на глазки, особенно когда нервничает или остается без внимания.

В сумерках, при тусклом освещении, во время игры спотыкается о предметы.

Если Максим роняет игрушку на пол, он сразу плачет и зовет маму, не пытаясь наклониться и поднять ее.

На улице в солнечную погоду Максим может долго смотреть на солнце не щурясь и не отводит взгляда.

Нистагм у Максима заметили рано, но больше беспокоило постоянное покачивание головой.

Начало заболевания	Младенчество, первые месяцы жизни				
 Жалобы	 <ul style="list-style-type: none"> • Никталопия • Сужение полей зрения • Соматически здоров 		 <ul style="list-style-type: none"> • Плавающий нистагм • Плохая фиксация на предметах (блуждающий взгляд) • Поиск источника света • Некорректируемое снижение ОЗ • Окулодигитальный симптом (Франческетти) 		
 Глазное дно	Как правило легкое перераспределение пигмента на периферии, но может и не быть каких-либо изменений ДЗН не изменен				
 Данные инструментального обследования	Периметрия: сужение периферических границ поля зрения, снижение световой чувствительности Аутофлюоресценция: низкий уровень аутофлюоресценции ОКТ: уменьшение толщины сетчатки, истончение слоя наружных слоев сетчатки, потеря внутреннего сегмента эллипсоидной зоны ЭФИ: угасающая/не регистрируемая ЭРГ				
Предполагаемый клинический диагноз	Подозрение на НДС		Врожденный амавроз Лебера?		
 Дифференциальный диагноз	Болезнь Штаргардта Двустороннее прогрессирующее снижение центрального зрения Глазное дно: Между фовеа и экватором м.б. изменения по типу «бычий глаз» или множественные желтые пятна	Амблиопия Стойкое некорректируемое снижение зрения на одном или реже на двух глазах Глазное дно: Без изменений	Синдром Ашера Никталопия, сужение полей зрения, тугоухость различной степени тяжести Глазное дно: От легкого перераспределения пигмента на периферии до «костных телец». Возможная беспигментная форма Восковидная бледность ДЗН	Болезнь Беста Постепенное снижение центрального зрения от стадии к стадии Глазное дно: Витилиформный очаг в макулярной зоне либо элементы субретинального рубцевания, возможно хориоидальная неоваскуляризация	Наследственная частичная атрофия зрительного нерва (ЧАЗН) Двустороннее прогрессирующее снижение зрения Глазное дно: Бледность, монотонность, деколорация ДЗН, обеднение сосудистого рисунка.
 Подтверждение диагноза	Генетический анализ – биаллельная мутация в гене <i>RPE65</i>				

Использованные изображения не являются изображениями реальных пациентов. НДС – наследственные дистрофии сетчатки, ОЗ – острота зрения, ДЗН – диск зрительного нерва, ЭРГ - Электроретинография
 1. Kumaran N, et al. Br J Ophthalmol. 2017;101(9): 1147-1154. 2. Maguire AM, et al. N Engl J Med. 2008;358:2240-2248 2. Weleber RG, et al. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011;52:292-302; 3. Morimura H, et al. Proc Natl Acad Sci USA. 1998;95:3088-3093; 4. Chacon-Camacho OF & Zenteno JC, World J Clin Cases. 2015;3:112-124; 5. Gien WB Jr, et al. Ophthalmic Genet. 2019 Apr;40(2):110-117. 6. Chung DC, Traboulsi EI, J AAPOS. 2009 Dec;13(6):587-92. 7. den Hollander AI, et al. Prog Retin Eye Res. 2008 Jul;27(4):391-419. 8. Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG); Berufsverband der Augenärzte Deutschlands e. V. (BVA); Retinologische Gesellschaft e. V. (RG). Ophthalmologie. 2019 Jun;116(6):524-533. 9. Lorenz B, et al. Ophthalmology. 2004 Aug;111(8):1585-94. 10. Magliyah M, et al. Doc Ophthalmol. 2020 Jan 10. doi: 10.1007/s10633-019-09745-z. [Epub ahead of print] 11. Katagiri S, et al. Mol Vis. 2018 Apr 9;24:286-296. 12. Cideciyan AV. Prog Retin Eye Res. 2010 Sep;29(5):398-427. 13. Maeda T, et al. Hum Mol Genet. 2009 Jun 15;18(12):2277-87. 14. Jacobson SG, et al. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2008;49:4573-4577. 15. Офтальмология: национальное руководство / Под ред. С.Э. Аветисова, Е.А. Егорова, Л.К. Мошетовой, В.В. Нероева, Х.П. Тахиди. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 944 с.

Использованное изображение не является изображением реального пациента. Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок семинаров, конференций и иных подобных мероприятий. При поддержке ООО «Новартис Фарма». ООО «Новартис Фарма», Россия, Москва, 125315, Ленинградский проспект, 70. Телефон: +7 (495) 967-1270, Факс: +7 (495) 967-1268. www.novartis.ru

ПРОФИЛИ ПАЦИЕНТОВ С НДС, АССОЦИИРОВАННЫЕ С БИАЛЛЕЛЬНЫМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ *RPE65*



Анна (14 лет)

Сколько себя помню – у меня всегда были проблемы со зрением, очки подобрать всегда было сложно, ставили диагноз – **Амблиопия**.

Основные трудности у меня возникают когда я перехожу из светлого помещения в темное, и даже дома, в знакомом помещении я чувствую себя неуверенно, пока не пройдет время, поэтому в нашем доме везде включен свет. В сумерках не видно ни людей, ни препятствий, поэтому стараюсь остаться в привычном и знакомом месте или воспользоваться чьей то помощью. Новые, плохо освещенные места вызывают чувства похожие на панику. Чтобы рассмотреть предмет, мне приходится сначала обнаружить его и потом постоянно удерживать в поле зрения – это похоже на то, как будто высматриваешь цель в бинокль. А трудности в определении цветов и оттенков долгое время связывали с моей невнимательностью и неусидчивостью. Самое опасное время – это ночь – я никогда не ложила спать без ночника, но даже в его свете я не видела лица мамы, которая приходила пожелать мне спокойной ночи.

Начало заболевания	Детство-юношество, первая-вторая декада жизни				
 Жалобы	 <ul style="list-style-type: none"> • Никталопия • Сужение полей зрения • Соматически здоров 	 <ul style="list-style-type: none"> • Потеря периферического поля зрения • Снижение темновой адаптации 			
 Глазное дно	От легкого перераспределения пигмента на периферии до «костных телец», сосуды сужены, восковидный ДЗН на поздних стадиях				
 Данные инструментального обследования	Периметрия: сужение периферических границ поля зрения, снижение световой чувствительности Аутофлюоресценция: низкий уровень аутофлюоресценции ОКТ: уменьшение толщины сетчатки, истончение слоя наружных слоев сетчатки, потеря внутреннего сегмента эллипсоидной зоны ЗФИ: угасающая/не регистрируемая ЭРГ				
Предполагаемый клинический диагноз	Подозрение на НДС		Пигментный ретинит?		
 Дифференциальный диагноз	Болезнь Штаргардта Двустороннее прогрессирующее снижение центрального зрения Глазное дно: Между фовеа и экватором м.б. изменения по типу «бычий глаз» или множественные желтые пятна	Амблиопия Стойкое некорригируемое снижение зрения на одном или реже на двух глазах Глазное дно: Без изменений	Синдром Ашера Никталопия, сужение полей зрения, ступенчатость различной степени тяжести Глазное дно: От легкого перераспределения пигмента на периферии до «костных телец». Возможная беспигментная форма Восковидная бледность ДЗН	Болезнь Беста Постепенное снижение центрального зрения от стадии к стадии Глазное дно: Витилиформный очаг в макулярной зоне либо элементы субретинального рубцевания, возможно хориоидальная неоваскуляризация	Наследственная частичная атрофия зрительного нерва (ЧАЗН) Двустороннее прогрессирующее снижение зрения Глазное дно: Бледность, монотонность, деколорация ДЗН, обеднение сосудистого рисунка.
 Подтверждение диагноза	Генетический анализ – биаллельная мутация в гене <i>RPE65</i>				

Использованные изображения не являются изображениями реальных пациентов. НДС – наследственные дистрофии сетчатки, ДЗН – диск зрительного нерва, ЭРГ – Электроретинография

1. Kumaran N, et al. Br J Ophthalmol. 2017;101(9): 1147-1154. 2. Maguire AM, et al. N Engl J Med. 2008;358:2240-2248. 3. Weleber RG, et al. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011;52:292-302; 3. Morimura H, et al. Proc Natl Acad Sci USA. 1998;95:3088-3093; 4. Chacon-Camacho OF & Zenteno JC, World J Clin Cases. 2015;3:112-124; 5. Gien WB Jr, et al. Ophthalmic Genet. 2019 Apr;40(2):110-117. 6. Chung DC, Traboulsi EI, J AAPOS. 2009 Dec;13(6):587-92. 7. den Hollander AI, et al. Prog Retin Eye Res. 2008 Jul;27(4):391-419. 8. Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG); Berufsverband der Augenärzte Deutschlands e. V. (BVA); Retinologische Gesellschaft e. V. (RG). Ophthalmologie. 2019 Jun;116(6):524-533. 9. Lorenz B, et al. Ophthalmology. 2004 Aug;111(8):1585-94. 10. Magliyah M, et al. Doc Ophthalmol. 2020 Jan 10. doi: 10.1007/s10633-019-09745-z. [Epub ahead of print] 11. Katagiri S, et al. Mol Vis. 2018 Apr 9;24:286-296. 12. Cideciyan AV. Prog Retin Eye Res. 2010 Sep;29(5):398-427. 13. Maeda T, et al. Hum Mol Genet. 2009 Jun 15;18(12):2277-87. 14. Jacobson SG, et al. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2008;49:4573-4577. 15. Офтальмология: национальное руководство / Под ред. С.Э. Аветисова, Е.А. Егорова, Л.К. Мошетовой, В.В. Нероева, Х.П. Тахиди. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 944 с.

Использованное изображение не является изображением реального пациента. Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок.

семинаров, конференций и иных подобных мероприятий. При поддержке ООО «Новартис Фарма». ООО «Новартис Фарма», Россия, Москва, 125315, Ленинградский проспект, 70. Телефон: +7 (495) 967-1270, Факс: +7 (495) 967-1268. www.novartis.ru