

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования "Красноярский государственный
медицинский университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра офтальмологии с курсом ПО им. проф. М.А. Дмитриева
Зав. кафедрой: д.м.н., доцент, Козина Е.В.

Реферат

Болезнь Беста

Выполнила: Климкина Е.С.

Ординатор 1 года обучения

Проверила: ассистент кафедры

Балашова П.М.

Красноярск, 2021

Содержание

Введение.....	3
1. Этиология и патогенез	3
2. Клиническая картина	3
3. Диагностика	5
4. Дифференциальная диагностика.....	6
5. Лечение.....	7
6. Прогноз заболевания.....	8
Заключение.....	8
Клинический случай.....	9
Список литературы.....	10

Введение

Вителлиформная (желточная) макулярная дистрофия Беста - двусторонняя дистрофия сетчатки в макулярной области, имеющая вид круглого желтоватого очага, похожего на свежий яичный желток, диаметром от 0,3 до 3 диаметров диска зрительного нерва.

Заболевание считается редким. Его распространенность составляет около 1 случая на 10000 населения. Впервые упоминание о нем в литературе появилось в 1905 году: офтальмолог Ф. Бест описал его как двустороннюю макулодистрофию, которую он наблюдал у восьми членов одной семьи.

Факторов, способствующих манифестации заболевания при наличии наследственной предрасположенности, не выявлено.

1. Этиология и патогенез

Причиной дистрофии сетчатки при болезни Беста, является мутация гена BEST1, локализованного на 11-й хромосоме. Он кодирует белок бестрофин, относящийся к классу анионных каналов пигментного эпителия сетчатой оболочки глаза. Механизм наследования мутаций гена BEST1 – аутосомно-доминантный с достаточно высокой пенетрантностью.

Патогенез нарушений при болезни Беста досконально не изучен – выяснено, что при этой патологии происходит медленное разрушение пигментного эпителия в области желтого пятна, и изменяются свойства мембраны Бруха. В результате этого происходит прорастание капилляров в субретинальное пространство, в сетчатке накапливаются гранулы вещества, по своим биохимическим свойствам схожего с липофусцином. Макроскопически при болезни Беста в области желтого пятна медленно нарастают пигментные нарушения, затем возникает киста, которая перекрывает поступление света к большей части фоторецепторов макулярной области. Затем происходит разрыв кисты, ее содержимое резорбируется, на ее месте формируется рубец, который и является причиной стойких нарушений зрения.

2. Клиническая картина

Течение заболевания обычно бессимптомное, его выявляют случайно при осмотре детей в возрасте 5-15 лет. Изредка пациенты предъявляют жалобы на затуманивание зрения, затруднения при чтении текстов с мелким шрифтом, метаморфопсии. Острота

зрения варьирует в зависимости от стадии болезни от 0,02 до 1,0. Изменения в большинстве случаев асимметричные, двусторонние.

В зависимости от офтальмоскопических проявлений выделяют четыре стадии заболевания, хотя развитие макулярных изменений не всегда проходит через все стадии.

- Стадия I – превителлиформная. Минимальные нарушения пигментации в виде мелких желтых очажков в макуле;
- Стадия II – вителлиформная. Классическая вителлиформная киста в макуле;
- Стадия III - разрыв кисты и различные фазы резорбции (рассасывания) ее содержимого;
- Стадия IV - формирование фиброглияльного рубца с субретинальной неоваскуляризацией или без нее.

В течение первой стадии субъективные симптомы все также не выражены, лишь в некоторых случаях наблюдается незначительное снижение остроты зрения. На глазном дне выявляются несколько желтоватых точек в макулярной области сетчатки.

Во время второй стадии точки разрастаются до размеров, сопоставимых с диаметром диска зрительного нерва, формируется классическая вителлиформная киста, которая при осмотре очень похожа на "яичный желток" довольно крупных размеров (до 1 диаметра диска зрительного нерва). Изменения асимметричны и практически всегда поражают оба глаза. Офтальмоскопические изменения не соответствуют высокой остроте зрения: даже у пожилых пациентов этот показатель находится в пределах от 0,4 до 0,9.

На третьей стадии болезни Беста происходит разрыв вителлиформных кист, что приводит к резкому снижению остроты зрения. Также распространенными жалобами на этой стадии являются затуманивание зрения, трудности с чтением мелкого текста.

Четвертая стадия характеризуется резорбцией продуктов разрыва кист и формированием на их месте рубца. Острота зрения у разных пациентов на этом этапе составляет от 0,02 до 0,7, кроме того, возникает относительная центральная скотома. Границы поля зрения, как правило, не изменяются.

Длительность каждой стадии у разных больных может колебаться в широких пределах. Кроме того, в некоторых случаях болезнь Беста может развиваться более быстро, поэтому некоторые стадии не диагностируются. Изменения на глазном дне обоих глаз чаще всего имеют асимметричный характер. Как правило, полной слепоты не наступает, одним из осложнений болезни Беста может быть формирование субретинальной неоваскулярной мембраны, значительно снижающей остроту зрения.

Кроме того, с возрастом на месте рубцов после вителлиформных кист возможно развитие хориодального склероза.

3. Диагностика

Для постановки диагноза "болезнь Беста" необходим ряд обследований. В первую очередь нужно зарегистрировать специфическую офтальмоскопическую картину глазного дна, характерную для каждой стадии заболевания. Затем, чтобы оценить состояние сетчатки, следует выполнить электроокулографию (ЭОГ) и электроретинографию (ЭРГ). В последние годы, с развитием генетики, стало обязательным молекулярное генетическое исследование пациента. Вместе с этим производят офтальмологическое и генетическое обследование других членов семьи.

Офтальмоскопия

При осмотре глазного дна в зависимости от стадии заболевания выявляются либо желтые точки, либо сформировавшиеся вителлиформные кисты, сконцентрированные в центре. После их разрыва (третья стадия болезни Беста) картина глазного дна напоминает «яичницу-болтушку». Кроме того, на любом этапе заболевания могут возникать ретинальные кровоизлияния, также заметные при осмотре. На последней стадии болезни Беста формируется псевдогипопион, заметны пигментные отложения в области желтого пятна.

Электроокулография

Одним из самых первых проявлений заболевания является аномальная картина электроокулографии, которая регистрируется еще до появления первых изменений на глазном дне. Патогномоничный признак болезни Беста – снижение коэффициента Ардена или отношения светового пика к световому спаду, который на конечных этапах развития патологии не превышает 1,5.

Флюоресцентная ангиография

На первых стадиях болезни (до образования вителлиформных кист) наблюдаются участки локальной гиперфлюоресценции, соответствующие местам атрофии пигментного эпителия. После образования кист (вторая стадия болезни Беста) в местах их локализации обнаруживают полное отсутствие флюоресценции, а при их разрыве (третья стадия) – гиперфлюоресценцию в верхних частях кист и ее отсутствие в нижних.

Статическая компьютерная периметрия

Выявляет снижение чувствительности макулярной области, а при разорвавшейся вителлиформной кисте — центральную абсолютную скотому. При этом границы поля зрения по периферии остаются в норме.

Генетическое исследование

Врачом-генетиком может быть произведена и генетическая диагностика болезни Беста, которая сводится к секвенированию последовательности гена BEST1 с целью поиска мутаций. Это исследование относится к достаточно сложным, так как в этой области 11-й хромосомы расположено огромное количество генов, мутации многих из них также способны приводить к наследственным офтальмологическим заболеваниям.

4. Дифференциальная диагностика

Болезнь Беста необходимо дифференцировать со следующими заболеваниями:

- болезни Коатса
- болезни Штаргардта;
- вителлиформной дистрофии взрослых;

Болезнь Коатса — врождённая ненаследственная патология, при которой наблюдаются аномалии сосудов сетчатки глаза. Она может стать причиной частичной или полной слепоты. На первых стадиях болезнь Коатса так же, как и болезнь Беста, течёт без симптомов и в большинстве случаев диагностируется у детей 2-8 лет при случайных профилактических осмотрах. В отличие от болезни Беста, при болезни Коатса, как правило, в патологический процесс вовлекается только один глаз. Лишь у 5-8 % больных наблюдаются двусторонние изменения.

У большинства пациентов с заболеванием Коатса во время первого офтальмологического обследования в центральной области сетчатки выявляют возвышающийся округлый очаг твёрдого желтоватого экссудата, очень похожий на вителлиформные изменения, встречающиеся при болезни Беста. Данные экссудаты в центральной области сетчатки очень часто сочетаются с кровоизлияниями за сетчаткой и образованием новых сосудов, что тоже характерно для болезни Беста.

Диагностика болезни Коатса основывается на результатах офтальмоскопии. У большинства пациентов с болезнью Коатса во время данного обследования обязательно выявляются аномалии сосудов: микро- и макроаневризмы, телеангиэктазии (сосудистые звёздочки), артериовенозные шунты. Чаще всего эти аномалии располагаются в височной половине сетчатки.

Изменения при электроокулографии в начальной и развитой стадиях заболевания, как и при болезни Беста, не выявляются. Но острота зрения у больных с ретинитом Коатса низкая: при наличии изменений в центральной области сетчатки она не превышает 0,4, а при болезни Беста длительно сохраняются в норме.

Болезнь Штаргардта иначе называют ювенильной макулярной дегенерацией. Как правило, болезнь Штаргардта начинается в молодом (ювенильном) возрасте и сопровождается поражением центральной области сетчатки, как и болезнь Беста. Её отличает быстрое прогрессирование, вплоть до инвалидизации. Медленное ухудшение зрения встречается крайне редко (при доминантном типе наследования).

Данное заболевание всегда двустороннее и симметричное. Его характерными признаками являются различные процессы: атрофия хориоидеи (сосудистой оболочки глаза), "бычий глаз", очаг дистрофии цвета "битой (кованой) бронзы" и др. При далеко зашедшем процессе фовеолярный рефлекс (центральная ямка макулы) отсутствует. В макулярной области на уровне пигментного эпителия сетчатки наблюдаются скопления коричневатого, тёмного пигмента, который окружён участками гипер- и депигментации. Эти скопления отличаются от вителлиформных жёлтых очагов при болезни Беста.

Вителлиформная макулодистрофия взрослых, в отличие от болезни Беста, развивается у людей 40-50 лет. Для неё характерно двустороннее симметричное поражение макулы с локальными изменениями. Очаги патологии, как правило, имеют округлую форму и жёлтый оттенок. Их отличает отсутствие прогрессирования и небольшие размеры: диаметр поражений достигает 0,3-0,5 размера диска зрительного нерва. При этом нарушения зрительных функций минимальны.

Вещества, подобные липофусцину, скапливаются диффузно в различных местах: в пигментном эпителии, внутренней части фоторецепторов, мюллеровских клетках и даже в стекловидном теле.

5. Лечение

Лечения болезни Беста на сегодняшний момент не существует. Можно лишь затормозить формирование кист, предотвратить их разрывы и наступление осложнений, которые сильно влияют на остроту зрения пациента. С этой целью применяется антиоксидантная и вазоактивная терапия, а также витамины С, Е и А. Вазоактивные препараты улучшают кровоснабжение сетчатки, а витамины являются мощными антиоксидантами.

В тех случаях, когда болезнь Беста осложнилась образованием субретинальной неоваскулярной мембраны, показана лазерная коррекция.

Вероятно, что в будущем при лечении болезни Беста будет применяться генная инженерия или терапия, направленная на нормализацию тока жидкости через пигментный эпителий сетчатки, торможение накопления липофусцина и воздействия на другие этапы патогенеза

6. Прогноз заболевания

Прогноз болезни Беста, как правило, условно благоприятный. Полная потеря зрения наступает в очень редких случаях, обычно все ограничивается снижением остроты зрения и относительной центральной скотомой. Периферическое и сумеречное зрение не страдает, больные в дальнейшем только затрудняются при работе с небольшим шрифтом и мелкими деталями.

Заключение

Таким образом, на первоначальных этапах патологии нарушения зрения не развиваются, и нет практически никаких симптомов, изменения на сетчатки нередко бывают случайно находкой при медицинском осмотре у врача-офтальмолога. Поэтому важно, как можно раньше диагностировать данное заболевание, ведь своевременно назначенная поддерживающая терапия может значительно замедлить развитие болезни Беста.

Клинический случай



10-летний мальчик, острота зрения 0,5. Под сетчаткой в зоне фовеа виден ярко-желтый, приподнятый, четко очерченный очаг.

Диагноз: Болезнь Беста (вителлиформная стадия), вителлиформная дистрофия.



15-летний брат. Острота зрения 0,27. Желтоватый материал под фовеа разделился на фрагменты (так называемая "яичница-болтунья").

Диагноз: Болезнь Беста (стадия "яичницы-болтуньи"), вителлиформная дистрофия.



37-летняя мать обоих мальчиков. Острота зрения 0,27. Четко очерченный очаг атрофии ПЭС с островками нормального ПЭС (что объясняет относительно хорошую остроту зрения), зоной гиперпигментации и остатками желтоватого материала.

Диагноз: Болезнь Беста (стадия атрофии), вителлиформная дистрофия

Литература.

1. Кански, Д. Клиническая офтальмология: систематизированный подход. Пер. с англ.// Д. Кански. – М.: Логосфера, 2012.
2. Офтальмология: национальное руководство // ред. С.Э. Аветисов, Е.А. Егоров, Л.К. Мошетова, В.В.Нероев, Х.П. Тахчиди. – 2ое изд – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008.-944с.
3. Ковалевская М.А., Милюткина С.О., Богатырева Е.С.
Комбинированная функциональная диагностика при болезни беста // Офтальмологические ведомости. – 2013ю – Т.13, №4
4. <http://avo-portal.ru/doc>
5. <https://eyepress.ru/Default.aspx>
6. <https://www.atlasophthalmology.net>