

## Наследственная атрофия зрительных нервов Лебера. Клинический случай.

Научный руководитель – Вашкулатова Эльвира Айсаровна

*Юрченко С.М.<sup>1</sup>, Суббота Е.Ю.<sup>2</sup>, Землянушин Л.С.<sup>3</sup>*

1 - Югорский государственный университет, Ханты-Мансийск, Россия, *E-mail: sophia9704@gmail.com*; 2 - Сургутский государственный университет Ханты-Мансийского АО, Сургут, Россия, *E-mail: ramnu@mail.ru*; 3 - Югорский государственный университет, Ханты-Мансийск, Россия, *E-mail: lzema86@gmail.com*

### **Введение**

Наследственная атрофия зрительных нервов Лебера (НАЗНЛ) - нейроофтальмологическое генетическое заболевание, обусловленное мутацией митохондриальной ДНК. Характеризуется быстрой, безболевым, необратимой, двусторонней потерей зрения. Болезнь инвалидизирует преимущественно мужчин в возрасте до 30 лет, в результате прогрессирующей атрофии зрительных нервов. Частота встречаемости НАЗНЛ 2:100 000 населения [1-4].

### **Цель работы**

Оценить вариант течения НАЗНЛ у мальчика, на собственном клиническом наблюдении на базе Офтальмологического центра ОКБ г.Ханты-Мансийск.

### **Клиническое наблюдение**

Пациент, 14 лет, обратился с жалобами на снижение зрения в течении двух месяцев. Наследственность неотягощена. При осмотре зрительные функции снижены: VisOD 0,06 н/к, VisOS 0,06 н/к; вблизи VisOD 0,1, VisOS 0,1; критическая частота слияния мельканий (КЧСМ): 43/39Гц, поля зрения сужены с висков на 5-15 градусов. Движения глазных яблок в полном объеме, безболезненные. При офтальмоскопии: отек дисков зрительных нервов (ДЗН). По результатам оптической когерентной томографии (ОКТ): ДЗН OD выстоит на 763 мкм; OS на 854 мкм. При неврологическом осмотре отклонений не обнаружено.

КТ головного мозга (ГМ), МРТ ГМ с контрастированием, УЗИ периферических сосудов шеи: патологии не выявлено.

Проведена противовоспалительная, дегидратационная, метаболическая терапия. Зрительные функции не улучшились: VisOD 0,02, VisOS 0,03, КЧСМ снизилась до 25/25Гц, при периметрии сужение периферических границ сохраняется. Признаки застоя ДЗН менее выражены.

Антитела к аквапорину 4 не обнаружены, это позволило исключить болезнь Девика.

Общая электроретинография (ЭРГ): тенденция к супрессии, увеличение волн «а» и «b», ритм ЭРГ по 30Гц - норма, латентность - норма. Вспышечный зрительный вызванный потенциал - резко снижена амплитуда P100, латентность - норма.

При ДНК тестировании выявлены вторичные мутации мтДНК: T4216C, G13708A[5].

Выставлен заключительный диагноз атрофии Лебера, назначена нейротрофическая, метаболическая терапия.

В динамике через год зрительные функции улучшились: VisOD 1,0, VisOS 1,0, вблизи VisOD 0,6, VisOS 0,6; КЧСМ 39/41Гц; периметрия в норме. По ОКТ выявлено снижение толщины перипапиллярного слоя нервного волокна сетчатки в височном секторе, в макулярной области снижение толщины сетчатки.

### **Выводы**

Особенностью данного клинического случая является наступление спонтанной длительной ремиссии продолжительностью 19 месяцев.

Прогнозировать длительность ремиссии сложно. Представленный случай иллюстрирует сложность диагностики и вариабельность течения наследственной атрофии Лебера.

### Источники и литература

- 1) Невиницына, Т.А. Молекулярные механизмы наследственных заболеваний зрительного нерва и патогенетическое обоснование терапевтического подхода к их лечению / Невиницына Т.А. Москва, 2018. - 24 с.
- 2) Руина Е.А. и др. Оптическая невропатия Лебера // Наследственная атрофия зрительных нервов Лебера / Медицинский альманах. 2017.№5. С., 120-126
- 3) Всероссийское общество орфанных заболеваний: <http://www.rare-diseases.ru>