

«Наследственная оптическая нейропатия Лебера (НОНЛ): этиология, клиническая картина и проблемы дифференциальной диагностики»

Репан Карина Станиславовна

Студент (магистр)

Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы, Институт иностранных языков, Москва, Россия

E-mail: carina.repan@yandex.ru

Наследственная оптическая нейропатия Лебера (НОНЛ) — одна из наиболее распространенных наследственных оптических нейропатий (НОН), вызывающих двустороннюю потерю центрального зрения. Данное заболевание проявляется прогрессирующей атрофией зрительного нерва.

Распространенность данной патологии в популяции составляет 1:31000-50 000 населения [1][2].

НОНЛ возникает из-за миссенс - точковых мутаций митохондриальной ДНК, обычно обнаруживаемых в гомоплазмическом состоянии, что приводит к дисфункциям митохондрий.

Основным симптомом заболевания является резкое снижение остроты зрения от нормальной до светоощущения. Данное заболевание передается генетически и проявляется в возрасте от 18-30 лет. Данная тема актуальна тем, что в России, это заболевание только изучается, и лечение данного заболевания находится на стадии диагностики, но определенных и конкретных способов лечения данного заболевания пока не зафиксировано.

Впервые первая точковая мутация мт-ДНК-м.11778G<A в гене ND4 была идентифицирована в 1988 году D.C.Wallace [3]. Так же анализируя иные публикации, нами было сделано открытие, что в большинстве случаев с этим заболеванием столкнулись китайские пациенты [4].

Данная тема актуальна, поскольку это довольно редкое заболевание и требует детального изучения для лечения российских пациентов, которые столкнулись с НОНЛ. Так же нам необходимо генетически верифицировать заболевания зрительного нерва, обусловленных редкими мутациями.

Этиология

Заболевание названо в честь немецкого офтальмолога Теодора Лебера, который впервые описал 15 случаев внезапной потери зрения у пациентов из четырех семей.

К триггерным факторам НОНЛ стоит отнести курение, употребление алкоголя, черепно-мозговую травму, острую соматическую патологию, психологический стресс, профессиональные воздействия химических токсинов [5].

Рассмотрим, течение заболевания. НОНЛ последовательно протекает в следующих стадиях: доклиническая, острая и хроническая. Отметим, что на доклинической стадии могут выявляться аномалии на глазном дне: телеангиэктазии сосудов вокруг диска зрительного нерва и отек слоя нервных волокон диска. В острую стадию НОНЛ дифференциальный диагноз проводится с воспалительными заболеваниями зрительного нерва: ретро бульбарным невритом при клинически изолированном синдроме или рассеянном склерозе, оптикомиелитом Девика, оптическим невритом при системных инфекционных заболеваниях, нейроборрелиозе, нейросифилисе, оптическим невритом при саркоидозе, системной красной волчанке, гранулематозе Вегенера и другой ревматологической патологии.

На хронической стадии острота зрения снижается до сотых и менее. Наблюдается центральная скотома. При осмотре глазного дна определяется побледнение диска зрительного нерва преимущественно с височной стороны.

В атрофическую стадию усложняется дифференциальный диагноз НОНЛ с компрессионными, инфильтративными или воспалительными причинами двусторонней оптической невропатии с исходом в атрофию зрительных нервов[6].

Клиническая картина и проблемы дифференциальной диагностики

Для выявления дифференциальной диагностики НОНЛ способ исследования должен быть максимально безопасным для пациента и с высокой степенью информативности[7]. Известен способ диагностики ОН с помощью компьютерной статистической периметрии с выявлением центральных и центрально-цекальных скотом ,а так же существует способ диагностики ОН с помощью электрофизиологических методов,определения зрительных вызванных потенциалов .Однако оба этих способов и другие,например такие способы как: с помощью выявления классических симптомов и семейного анамнеза не позволяют полностью идентифицировать этиологию заболевания.

Болезнь Лебера – сложнодиагностируемое заболевание, являющееся одной из причин прогрессирующей безболевого атрофии зрительных нервов у лиц молодого возраста. Для диагностики данного заболевания чрезвычайно важным является подробный сбор анамнеза, в том числе наследственного, данные неврологического и офтальмологического осмотра, использование методов визуализации (прежде всего МРТ, ОКТ) в сочетании с функциональными методами исследования (периметрии, хронометрии, цветовой кампиметрии, исследованием зрительных вызванных потенциалов, исследовании электрической чувствительности и лабильности зрительного нерва) и ДНК-диагностикой, что позволит своевременно вы- ставить верный диагноз, избежать излишних назначении лекарственных средств, своевременно провести медико-генетическое консультирование и назначить патогенетически обоснованное лечение.

Источники и литература

- 1) Андреева Н.А., Мураховская Ю.К., Крылова Т.Д., Цыганкова П.Г., Шеремет Н.Л. Редкие патогенные нуклеотидные варианты митохондриальной ДНК, ассоциированные с наследственной оптической нейропатией Лебера. Вестник офтальмологии. 2023;139(6):166–174. <https://doi.org/10.17116/oftalma2023139061166>
- 2) Polukarova E.A., Volkova A.K., Baidalina E.V., Berg A.K., Sokolov S.V. Novokuznetsk State Institute for Postgraduate Medical Education, Novokuznetsk City Clinical Hospital № 1, Novokuznetsk, Russia .P.126-132.
- 3) Wallace DC, Singh G, Lott MT, Hodge JA, Schurr TG, Lezza A., Elsas LJ 2nd, Nikoskelainen EK. Mitochondrial DNA mutation associated with Leber's hereditary optic neuropathy. Science. 1988;242(4884):1427-1430. <https://doi.org/10.1126/science.3201231>
- 4) Брылев Л.В., Баидина Е.В., Гнездицкии В.В., Захарова М.Н., Завалишин И.А. Наследственная атрофия зрительных нервов Лебера // Атмосфера. Нервные болезни. 2010. No 2. С. 27–31.
- 5) Kim US, Jurkute N, Yu-Wai-Man P. Leber hereditary optic neuropathy- light at the end of the tunnel. Asia Pacific J Ophthalmol. 2018;7(4):242-245. <https://doi.org/10.22608/apo.2018293>
- 6) Руина Е.А., Чадаева О.И., Пашина Е.В., Смирнов А.А. Оптическая невропатия Лебера // Наследственная атрофия зрительных нервов Лебера / Медицинский альманах. 2017. С. 120–126.
- 7) Маслова Н.Н., Андреева Е.А., Ерохина Е.В. Болезнь Лебера. Клиническое наблюдение // Бюллетень сибирской медицины. 2013. Т. 12. No 5. С. 126–132.