

**С.И. Жукова
А.Г. Щуко
В.В. Малышев**



ОФТАЛЬМОЛОГИЯ

Пигментная абиотрофия сетчатки

Москва



**ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»**

2010

УДК [611.843.1+617.735-007.23-092-08](035.3)

ББК 28.706я81+28.707.3я81+56.7я81

Ж86

Жукова С.И., Щуко А.Г., Малышев В.В.

Ж86 Пигментная абиятрофия сетчатки: руководство. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. — 112 с. : ил. — (Библиотека врача-специалиста).

ISBN 978-5-9704-1561-0

В руководстве отражены современные представления об анатомических особенностях, физиологии и метаболизме сетчатки, а также об этиологии и патогенезе пигментной абиятрофии сетчатки. Приведены патогенетически обоснованные классификации пигментной абиятрофии сетчатки. Подробно описаны клинические симптомы и течение заболевания, а также современные методы диагностики. Представлены последние данные генетики, определяющие новые направления в изучении наследственной патологии зрительной системы. Отражены перспективные способы лечения.

Руководство предназначено для врачей-офтальмологов, слушателей кафедр и курсов повышения квалификации.

УДК [611.843.1+617.735-007.23-092-08](035.3)

ББК 28.706я81+28.707.3я81+56.7я81

Права на данное издание принадлежат ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа». Воспроизведение и распространение в каком бы то ни было виде части или целого издания не могут быть осуществлены без письменного разрешения ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа».

© Коллектив авторов, 2009

© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2010

© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»,
оформление, 2010

ISBN 978-5-9704-1561-0

ОГЛАВЛЕНИЕ

Список основных сокращений	4
Введение	5
Глава 1. Анатомия сетчатки	7
Глава 2. Этиология и патогенез пигментной абиотрофии сетчатки	25
Глава 3. Генетические типы пигментной абиотрофии сетчатки	34
Глава 4. Клинические признаки и диагностика пигментной абиотрофии сетчатки	43
Глава 5. Пигментная абиотрофия сетчатки в сочетании с системными заболеваниями, нарушениями метаболизма и поражением нервной ткани	70
Глава 6. Классификация пигментной абиотрофии сетчатки	83
Глава 7. Перспективы реабилитации больных с пигментной абиотрофией сетчатки	87
Список литературы	95

СПИСОК ОСНОВНЫХ СОКРАЩЕНИЙ

АКТГ — адренотропный гормон
АТФ — аденозинтрифосфорная кислота
ДЗН — диск зрительного нерва
ДНК — дезоксирибонуклеиновая кислота
КМО — кистозный макулярный отек
ПАС — пигментная абнотрофия сетчатки
ПР — пигментный ретинит
ПЭС — пигментный эпителий сетчатки
СХК — слой хориокапилляров
ТТТ — транспупиллярная термотерапия
цГМФ — циклический гуанозин-монофосфат
ЭОГ — электроокулография
ЭРГ — электроретинография
ОСТ — optical coherent tomography (оптическая когерентная томо-
графия)

ВВЕДЕНИЕ

Пигментная абииотрофия сетчатки (ПАС), или пигментный ретинит (ПР), объединяет группу наследственных заболеваний органов зрения и характеризуется первичным генетически детерминированным поражением фоторецепторного слоя и пигментного эпителия сетчатки. Заболевание встречается во всех этнических группах мира и составляет основную часть наследственных заболеваний сетчатки.

Первое описание глазного дна с использованием термина «пигментный ретинит» было сделано F.C. Dondors в 1855 и 1857 гг.

В дальнейшем при описании этой группы заболеваний использовали различные термины.

Leber (1916) предложил термин «тапеторетинальная дегенерация», предполагая, что первичный процесс локализован в пигментном эпителии (*tapetum nigrum*) сетчатки. Он включил в эту группу заболеваний пигментный ретинит с пигментом и без него, белоточечный ретинит, хориоретинальные дегенерации, склероз хориоидеи и наследственную ночную слепоту без изменений на глазном дне. Хотя патогенез заболеваний в то время не был известен, их классифицировали как «абииотрофии» (от греч. *abiotrophia*: *a* — отрицание, *bios* — жизнь, *trophe* — питание). Термин предложен W.R. Gowers в 1902 г. для обозначения генетически обусловленных поражений нервных тканей с «нарушенной жизнеспособностью», а Collins в 1919 г. применил его для обозначения семейных дистрофий сетчатки.

Л.А. Кацнельсон в 1973 г. предложил вернуться к термину «пигментная абииотрофия сетчатки». Понятие «абииотрофия» подчеркивает наследственную природу и дистрофический компонент заболевания.

В настоящее время как в отечественной, так и в зарубежной литературе наряду с термином «пигментная абииотрофия сетчатки» широко распространен термин «пигментный ретинит». Однако этот термин неточен, так как не отражает патогенез заболевания, при котором отсутствует первичный воспалительный процесс.

Подтвержден наследственный характер пигментной абииотрофии. Заболевание может быть моногенным (вызванным дефектом в одном гене) или дигенным (вызванным дефектом в двух генах). Моногенные формы могут иметь аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный типы наследования. Частота выявления этих типов в разных странах варьирует.

Клиническая картина заболевания включает ночную слепоту, постепенную потерю периферического, а по мере прогрессирования заболевания и центрального зрения, связанную с функциональными изменениями и дегенерацией фоторецепторов. Особенность процесса заключается в незаметном начале, сопровождающемся постепенным снижением зрительных функций и незначительными изменениями на глазном дне.

Диагноз пигментной абииотрофии сетчатки устанавливают на основании характерной офтальмоскопической картины, функциональных симптомов, данных электроретинографии (ЭРГ) и оптической когерентной томографии (ОСТ — от *optical coherent tomography*).

Несмотря на значительную распространенность процесса и большое количество случаев инвалидности, проблема пигментной абииотрофии сетчатки далека от разрешения.

В настоящем руководстве представлены современные данные об анатомии и физиологии сетчатки, а также об этиологии и патогенезе пигментной абииотрофии сетчатки. Приведены патогенетически обоснованные классификации заболевания. Подробно описаны клинические симптомы и течение пигментной абииотрофии сетчатки, а также современные методы диагностики. Представлены данные генетики, определяющие новые направления в изучении наследственной патологии зрительной системы. Отражены перспективные способы лечения.

Глава 1

Анатомия сетчатки

Сетчатка — наиболее сложное структурное и функциональное образование глаза. Она представляет собой прозрачную ткань, выстилающую внутреннюю поверхность глазного яблока, занимающую при этом $3/4$ ее площади, и распространяется от диска зрительного нерва до зубчатой линии (*ora serrata*), переходя в этой области в пигментный эпителий ресничного тела. Сетчатая оболочка состоит из трех слоев тел нервных клеток (фоторецепторов, биполярных и ганглиозных), которые разделены двумя слоями синапсов, образованных аксонами и дендритами этих клеток (рис. 1-1, см. цветную вклейку). Основная функция сетчатки — фоторецепция. В сетчатке происходит преобразование энергии световых лучей в процесс нервного возбуждения с последующим анализом оптических раздражителей.

Внеклеточное пространство занимают большие глиальные клетки Мюллера, проходящие радиально через все слои сетчатки от фоторецепторов до стекловидной мембраны. Они выполняют опорную, буферную и трофическую функции.

При осуществлении зрительного процесса фоторецепторы сетчатки, пигментный эпителий и мембрана Бруха, взаимодействуя между собой, образуют единую функциональную систему. Поскольку патологический процесс при пигментной абiotрофии реализуется на уровне фоторецепторов и пигментного эпителия сетчатки, то на анатомических и функциональных особенностях этих структур стоит остановиться более подробно.