

СЛУЧАИ ИЗ ПРАКТИКИ

© ХАЛО Н.В., ДОМРАЧЕВ Д.В.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ АТРОФИИ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ ЛЕБЕРА

Н.В. Хало, Д.В. Домрачев

Красноярская государственная медицинская академия, ректор – д.м.н., проф. И.П. Артюхов; кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО, зав. – д.м.н. Н.А. Шнайдер; МУЗ «Городская клиническая больница № 6 им. Н.В. Карповича, гл. врач – к.м.н., доц. А.М. Чихачев.

***Резюме.** Описан случай клинической диагностики атрофии зрительных нервов Лебера на основании быстрой потери зрения у молодого мужчины и офтальмологической картины – ретробульбарного неврита с центральными скотомами.*

***Ключевые слова:** митохондриальные заболевания, атрофия зрительных нервов.*

Атрофия зрительных нервов Лебера (АЗНЛ), MIM 53500 – нейроофтальмологическое заболевание митохондриальной природы, проявляющееся быстрой, обычно необратимой потерей зрения и поражающее преимущественно молодых мужчин. Атрофия зрительных нервов Лебера имеет достаточно высокую распространенность (3-4 случая на 100 тыс. чел.), характеризуется тяжелым течением (практически все больные – инвалиды 1 группы по зрению) и отсутствием эффективного лечения. Установлена связь большинства случаев заболевания с тремя первичными точковыми мутациями мтДНК (G11778A, G3460A, T14484C).

Приводим наше клиническое наблюдение. Больной Р., 17 лет, находился в неврологическом отделении ГКБ №1 (история болезни 27671), по национальности – узбек. Без явных провоцирующих моментов, у больного внезапно появилась «пелена» перед глазами; в течение 3 недель снизилось зрение на оба глаза. При офтальмологическом обследовании диагностирована атрофия зрительных нервов обоих глаз. Анамнез не отягощен. Госпитализирован в неврологическое отделение ГКБ №6.

В неврологическом статусе: в сознании, контактен, адекватен. Глазные щели, зрачки D=S, глазодвигательных нарушений нет, мелкокоразмашистый горизонтальный нистагм в крайних отведениях. Лицо симметрично. Глотание и фонация в норме. Мышечная сила сохранена, тонус не изменен. Сухожильные рефлексы без явной асимметрии. Брюшные рефлексы сохранены, симметричны. Координаторных нарушений нет. Чувствительность (поверхностная и глубокая) сохранена. Менингеальных знаков нет.

На МРТ головного мозга легкая вентрикулоасимметрия. КТ глазницы без патологии.

Осмотрен окулистом: visus 0,02/0,03. Офтальмологическая картина соответствовала картине двустороннего ретробульбарного неврита с центральными скотомами. При исследовании зрительных потенциалов выявлено грубое нарушение зрительной

афферентации слева, с локализацией на прехиазмальном уровне. Справа – четкого ответа получить не удалось.

Больному в стационаре была проведена пульстерапия метипредом, парабульбарные инъекции дексаметазона и витаминов группы В, нейропротекция и метаболическая терапия. Несмотря на проводимое лечение, в динамике зрение ухудшилось (0,005/0,02), на глазном дне сохраняется картина вторичной атрофии зрительных нервов обоих глаз, центральные скотомы.

Таким образом, учитывая острое развитие заболевания, молодой возраст, моносистемность поражения (поражение зрительных нервов по типу ретробульбарного неврита), прогрессирующее течение, отсутствие эффекта от кортикостероидной терапии больному был выставлен диагноз – атрофия зрительных нервов Лебера, спорадический вариант.

Однако, отсутствие исследования митохондриальной ДНК в Красноярске, не позволило подтвердить диагноз молекулярно-генетическим методом, что на современном этапе развития генетики является неприемлемым. Данный клинический случай приведен нами с целью привлечения внимания к митохондриальным заболеваниям, их диагностике в целом, и к атрофии зрительных нервов Лебера в частности, так как, атрофия Лебера распространена повсеместно и составляет значимую долю в структуре слепоты, особенно у лиц молодого возраста. Она не имеет патоморфологических и биохимических маркеров и требует дифференциальной диагностики с рядом неврологических и офтальмологических болезней, особенно в спорадическом варианте.

Хочется надеяться, что проблема молекулярно-генетической диагностики митохондриальных заболеваний в Красноярском крае будет решена в ближайшее время.

CLINICAL OBSERVATION OF LEBER OPTIC ATROPHY

N.V. Halo, D.V. Domrachev

Krasnoyarsk state medical academy

The case of clinical diagnostics of Leber optic atrophy on the basis of the quick loss of sight in young man and on the basis of ophthalmologic presentation – retrobulbar neuritis with central scotomas is given in the article.

Литература

1. Повалко Н.Б. Атрофия зрительных нервов Лебера: молекулярно-генетический и клинический анализ у российских больных: автореф. дисс. ... к.м.н. – Москва, 2006. – 25 с.

2. Захарова Е.Ю., Повалко Н.Б., Руденская Г.Е., Покровская А.Я. Анализ мутаций при митохондриальных заболеваниях у российских больных: мат. IX Всерос. съезда неврологов. – Ярославль, 2006. – С. 92.