

А. В. Назорский

БОЛЕЗНЬ БЕСТА- ДЕГЕНЕРАЦИЯ ЖЕЛТОГО ПЯТНА

Научный руководитель: канд. биол. наук, доц. Е. В. Чаплинская

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Резюме. *Болезнь Беста — дегенерация желтого пятна, это наиболее редко встречающееся дистрофическое изменение сетчатки в макулярной зоне, имеющая вид круга желтоватого цвета.*

Ключевые слова: *макула, вителлиформная киста, транссудат, коагуляция.*

Resume. *Best's disease is a macular degeneration, it is the most rarely occurring dystrophic change in the retina in the macular zone, which has the appearance of a circle of yellow color.*

Keywords: *macula, vitelliform cyst, transudate, coagulation.*

Актуальность. В Республике Беларусь ежегодно рождается свыше 3500 детей с врожденными и наследственными заболеваниями. Одной из таких патологий является поражение органов зрения- двусторонняя макулярная дистрофия- Болезнь Беста.

Цель: рассмотреть клинические проявления, патогенез и фенотипическую вариабельность болезни Беста.

Задачи:

1. Выяснить генетическую основу заболевания.
2. Оценить диагностическую значимость различных методов регистрации заболевания, используемых в настоящее время

Материалы и методы. Произведен анализ и обобщение литературных данных по исследованию дистрофии Беста разных годов за рубежом и в Республике Беларусь. Изучена статистка заболеваемости в Республике Беларусь. Произведен сравнительный анализ проявлений Болезни Беста.

Результаты и их обсуждение. Выяснено, что болезнь Беста — редко встречающееся двустороннее заболевание органов зрения, наследуемое по аутосомно-доминантному типу и характеризующееся, как правило, асимметричными изменениями в макуле. Заболевание встречается с частотой приблизительно **1:10 000** или реже.

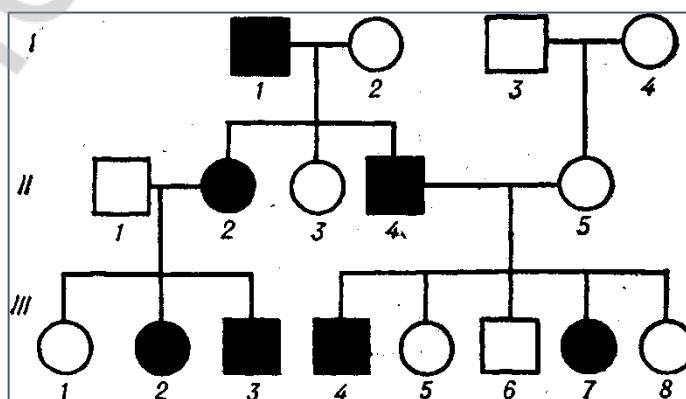


Рисунок 1- Родословная (тип наследования)

Основной ген, вызывающий развитие болезни Беста, локализуется в 11-й хромосоме в интервале между маркерными генами D11S986 и D11S480. Этот ген кодирует синтез белка, названного бестрофин. В связи с вариабельностью изменений генов могут возникать различные варианты нарушений развития желтого тела, приводящие к развитию дистрофии Беста [2].

Таблица 1. Гены, отвечающие за развитие болезни Беста

Ген	Хромосома	Кодируемый белок
D11S903- PYGM	11-ая хромосома	Мышечная гликоген фосфорилаза
D11S986- D11S480	11-ая хромосома	Бестрофин
ROM1	11-ая хромосома	Фоторецептор-специфический белок
UGB	11-ая хромосома	Утороглобин

Точная функция белка Бестрофина является неопределённой, предполагают, что этот белок действует как канал, управляющий движением отрицательно заряженных атомов хлора (ионов хлорида) в клетки сетчатки или из них. Мутация гена, вероятно, приведёт к созданию аномально сформированного канала, который не может регулировать поток хлорида. Эти неправильные каналы относятся к накоплению липофусцина в макуле и прогрессирующей потере зрения. Заболевание длительное время может не проявлять себя, лишь изредка наблюдаются жалобы на проблемы при чтении мелких шрифтов, затуманивание зрения. Чаще всего болезнь выявляется случайно при рядовом осмотре. Дистрофия Беста развивается из-за скопления под пигментным эпителием транссудата. Такое скопление может достигать размеров 3 диаметров диска зрительного нерва. Со временем это ведет к офтальмологическим изменениям в макулярной зоне глаза [3]. В зависимости от изменений в макулярной области, определяемых офтальмологически, выделяют пять стадий развития заболевания, но не всегда проявляются все пять стадий:

- стадия 0 — изменений в макуле нет, но регистрируется аномальная ЭОГ;
- стадия I — минимальные пигментные нарушения и очажки гипопигментации в макуле, видимые при ФАГ как окончатые дефекты;
- стадия II — классическая киста в макуле;
- стадия III — разрыв кисты и различные фазы резорбции ее содержимого;
- стадия IV — оранжево-красные атрофические изменения в макуле после резорбции содержимого кисты (IVa), формирование фиброглияльного рубца (IVб), субретинальная неоваскуляризация (IVс) [1].

Диагностировать дегенерацию желтого пятна можно на основании результатов электроретинографии и электроокулографии и в некоторых сложных ситуациях помощь в диагностике оказывает обследование всех членов семьи пациента. Электроокулография (ЭОГ)— исследование глазных мышц и наружного слоя сетчатки благодаря изменениям биопотенциалов во время движения глаза и стимуляции сетчатки, и переводу зарегистрированных изменений в графическое представление. Электроокулограмма — кривая, отражающая результат измерений. Флюоресцентная ангиография сетчатки (ФАГ) - метод, который позволяет оценить состояние сосудов сетчатки и сосудистой оболочки глаза. Исследование проводится

с введением в вену специального контрастного вещества, после чего делается серия снимков. Действенного лечения болезни Беста на настоящий момент не существует. При формировании субретинальной мембраны, которая вызывает незначительные дефекты зрения, может быть показана лазерная коагуляция сетчатки.

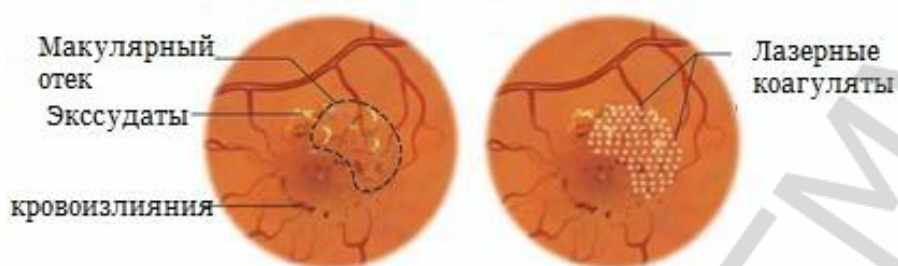


Рисунок 2 – Результат лазерной коагуляции (схема)

Вывод: выяснена генетическая основа развития заболевания, рассмотрены основные клинические проявления болезни Беста, дана оценка основных методов диагностики и лечения заболевания.

A.V. Nagorskiy

DISEASE BESTA - DENGNERATION OF THE YELLOW SPOT

Tutor: phd. biol. sci., associate professor E.V. Chaplinskaya

Department of Biology

Belarusian State Medical University, Minsk

Литература

1. Астахова, Ю. С. *Офтальмология. Оказание амбулаторной и неотложной помощи, диагностика и лечение глазных болезней* / Ю. С. Астахова. - М.: МЕДпресс-информ, 2012. – 399 с.
2. *Офтальмология. Справочник практического врача* / под ред. А. Н. Амирова. - М.: МЕДпрес-информ, 2005.- 33 с.
3. Рубан, Э. Д. *Глазные болезни* / Э. Д. Рубан. – М.: Феникс, 2018. – 145 с.