

Болезнь Беста - дегенерация желтого пятна

Нагорский Александр Владимирович

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат биологических наук, доцент Чаплинская Елена Васильевна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

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.

Целью данной работы являлось выяснение генетической основы заболевания. Кроме того были рассмотрены клинические проявления, патогенез и фенотипическую вариабельность болезни Беста; оценка диагностической значимости различных методов регистрации заболевания, используемых в настоящее время.

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.

Выяснено, что болезнь Беста — редко встречающееся двустороннее заболевание органов зрения, наследуемое по аутосомно-доминантному типу и характеризующееся, как правило, асимметричными изменениями в макуле. За развитие заболевания отвечает кластер генов, находящийся в 11 хромосоме. В связи с вариабельностью изменений генов могут возникать различные варианты нарушений развития желтого тела, приводящие к развитию дистрофии Беста. 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 трансудата. Такое скопление может достигать размеров 3 диаметров диска зрительного нерва. Со временем это ведет к офтальмологическим изменениям в макулярной зоне глаза. В зависимости от изменений в макулярной области, определяемых офтальмологически, выделяют пять стадий развития заболевания, но не всегда проявляются все пять стадий. 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. Действенного лечения болезни Беста на настоящий момент не существует. При формировании субретинальной мембраны, которая вызывает незначительные дефекты зрения, может быть показана лазерная коагуляция сетчатки.

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