

Екатерина Павловна Хороших¹, Виктория Леонидовна Красильникова², Галина Анатольевна Сушня³, Алина Витальевна Комина¹, Виктория Вацлавовна Савич¹

¹ УЗ «10-я городская клиническая больница», Минск, Беларусь

² Институт повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения УО «Белорусский государственный медицинский университет», Минск, Беларусь

³ УЗ «Минская областная детская клиническая больница», Минск, Беларусь

НОЧНАЯ ЭПИЛЕПСИЯ У ПАЦИЕНТКИ С НОСИТЕЛЬСТВОМ ГЕНА USH2A

4. терапевтическая офтальмология, 4.5. глаукома, 4.6. нейроофтальмология

Analysis of a clinical case. The debut of epilepsy and the carriage of the heterozygous USH2A gene (a disease associated with Retinitis pigmentosa 39, Usher syndrome, type 2A)

Актуальность

Эпилепсия—это хроническое неврологическое расстройство, проявляющееся повторяющимися приступами, вызванными аномальной электрической активностью нейронов в головном мозге. [1]. Приём противосудорожных препаратов из группы иминостильбенов может приводить к снижению зрения, глаукоме у пациентов, имеющих предрасположенность [2].

Цель

Анализ клинического случая.

Материалы и методы

Пациентка 17 лет обратилась на консультацию с жалобами на снижение зрения в течении 3 лет, беспричинное снижение настроения, отстраненность. Проходила лечение на базе психиатрического отделения с приемом нейролептиков - без динамики со слов мамы. Выполнено офтальмологическое обследование.

Результаты

Пациент под наблюдением 3 года. При первичном осмотре 2022г: Vis (МКОС) OD/OS(вблизи, вдаль)=0.6/0.5; БТМ=17/15. OU- передний отрезок без особенностей, осмотр глазного дна: ДЗН-бледные, четкие, сосуды без особенностей, рефлекс не выражены. Сетчатка целая, прилежит, атрофия ПЭС на периферии. Гониоскопия – без особенностей. АСКП-30-множественные скотомы. ОКТ ДЗН ОД снижение ТСНВ в верхнем, темпоральном, нижнем сегментах, ОС-в темпоральном; МЗ - истончение ГКС во всех сегментах обоих глаз, толщина НЭС снижена, фовеа сглажена. ЭЭГ: эпилептическая активность в ночное время. МРТ: единичный мелкий гиперинтенсивный очаг в области базальных ядер правого полушария. Выставлен диагноз(2022г):беспигментная форма абiotрофии сетчатки, оптиконейропатия обоих глаз (эпилептического генеза?). Направлена на консультацию к неврологу и генетику. Генетический анализ: носительство

в генах гетерозиготный USH2A (заболевание ассоциированные с геном Retinitis pigmentosa 39, Usher syndrome, type 2A). Получала группой препаратов фенитриазина и иминостильбены. Через 6 месяцев отмечалось отсутствие эпи-активности на ЭЭГ и стабилизация поведения пациента, улучшение зрения Vis(MKOC)OD/OS=0.7/0.7, ОКТ ДЗН ОД снижение ТСНВ во всех сегментах, ОС-в темпоральном, нижнем. На протяжении 2 лет при проведении АСКП-30 результаты без динамики, при осмотре 2025 год пациент предъявляет жалобу на расширение зрачков. Данные остроты зрения, осмотр с фундус-линзой, ОКТ- без отрицательной динамики. БТМ=22/22, гониоскопия ОИ: УПК открыт, широкий, выраженная субатрофия стромы радужной оболочки до визуализации собственных сосудов в УПК, пролапс радужки. Пигментации нет. При последнем осмотре 2025г АСКП 30: слабая положительная динамика, снижение количества, повышение светочувствительности. Направлена на консультацию к неврологу для снижения дозировки или отмены препаратов группы иминостильбенов, в связи с возможным токсическим эффектом препарата на строми радужки, (угроза развития глаукомы).

Выводы

Данный случай подчеркивает важность междисциплинарного взаимодействия офтальмологов и неврологов, что позволяет на ранней стадии контролировать заболевание.

Список цитированных источников

1. Эпилепсия [Электронный ресурс] – Режим доступа: <https://www.smclinic.ru/diseases/epilepsiya/> - Дата доступа: 28.09.2025
2. Atalay E, Tamçelik N, Capar O. High intraocular pressure after carbamazepine and gabapentin intake in a pseudoexfoliative patient. J Glaucoma. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23429633/> - Дата доступа: 13.09.2025