

УДК 617.735–022.156–031.4–036

Односторонний пигментный ретинит

А. В. Зборовская, д. мед. н., А. Э. Дорохова, Л. А. Уваренко, А. Н. Курилюк, И. С. Горянова

ГУ «Институт глазных болезней и тканевой терапии им. В. П. Филатова НАМН Украины»

Ключевые слова: односторонний пигментный ретинит, диагностика

Ключові слова: односторонній пігментний ретиніт, діагностика

Вступ: односторонній пігментний ретиніт характеризується прогресивною деструкцією фоторецепторів. Дане захворювання виникає в результаті соматичної мутації в період ембріогенезу.

Мета: представити випадок одностороннього пігментного ретиніту.

Матеріал і методи: візометрія, повне офтальмоскопічне обстеження, поле зору, оптична когерентна томографія, консультації суміжних спеціалістів.

Результати: при постановці діагнозу слід враховувати наявність класичних симптомів ретиніту на ураженому оці, відсутність цих симптомів на другому, а також виключити інфекційні захворювання.

Висновки: Необхідно ретельно проводити диференційну діагностику для постановки правильного діагнозу і подальшої тактики ведення пацієнта.

Case of Unilateral retinitis pigmentosa

Zborovskaya A. V., Dorokhova A. E., Uvarenko L. A., Kurilyuk A. N., Gorianova I. S.

SI «The Filatov Institute of Eye Diseases and Tissue Therapy of NAMS of Ukraine»

Key words: unilateral retinitis pigmentosa, diagnostics

Introduction: unilateral retinitis pigmentosa is characterized by progressive destruction of photoreceptors. The disease is the result of somatic mutation during embryogenesis.

Objective: presented a case of unilateral retinitis pigmentosa.

Material and methods: test of visual acuity, ophthalmoscopy, field of view, optical coherence tomography, counseling by related specialists.

Results: when setting the diagnosis, the presence of classic symptoms of retinitis in the affected eye, the absence of these symptoms in the second we should considered and infectious diseases should be excluded.

Conclusions: the differential diagnosis for correct diagnosis and guiding further treatment should be carried out carefully.

Введение. Пигментный ретинит — группа наследственных дегенеративных заболеваний сетчатки, характеризующихся прогрессивной деструкцией фоторецепторов. Тапеторетинальная дистрофия сетчатки практически всегда встречается в билатеральной форме и очень редко поражает один глаз.

При постановке диагноза одностороннего пигментного ретинита следует руководствоваться следующими критериями: исключение инфекционной этиологии заболевания (сифилис, краснуха, вирусные ретиниты, онхоцеркоз), наличие классических симптомов на пораженном глазу, а также отсутствие на втором. Также при постановке данного диагноза большую роль играет анализ электроретинограммы и электроокулограммы [6, 9]. Редкая встречаемость данного заболевания заставляет исследователей задуматься, является ли эта патология самостоя-

тельным заболеванием или же представляет собой abortивную форму тапеторетинальной дистрофии [4]. В литературе описываются клинические случаи этого заболевания, однако частота встречаемости очень низкая. [5, 1]. Так, по данным R. Joseph, с 1865 г. по 1949 г. в литературе описано всего 45 случаев [4], Helga Kolb в 1965 г. описала 3 случая [5], Leopoldo Spadea в 1998 г. — 4 случая [9].

Аутосомно-рецессивное, аутосомно-доминантное и х-сцепленное наследование пигментного ретинита хорошо и детально изучено. Односторонний пигментный ретинит может быть результатом соматической мутации, возникшей в период эмбриогенеза, в результате чего определенный процент клеток в организме пациента содержит

© А. В. Зборовская, А. Э. Дорохова, Л. А. Уваренко, А. Н. Курилюк, И. С. Горянова, 2014

генную мутацию, способную вызвать пигментный ретинит на одном глазу. Если такая мутация присутствует в группе клеток, которые в последующем становятся клетками сетчатки, то пигментный ретинит может развиваться на одном глазу, при этом второй глаз может оставаться здоровым. В случае, если способная вызвать пигментный ретинит мутация присутствует в части эмбриона, предназначенной стать, например, скелетными мышцами, или костной тканью — её проявления остаются «немыми». Вполне возможно, что этот тип клинически «немой» мутации происходит достаточно часто. В литературе по дерматологии описано большое количество случаев мутаций, проявляющихся в отдельных сегментах кожи, в то время как другая часть кожи остается абсолютно нормальной и не содержит мутаций. В случае пигментного ретинита соматические мутации способны привести к атипичным или односторонним формам заболевания только тогда, когда болезнетворные мутации происходят в части эмбриона, предназначенной стать глазом [3].

Цель. Мы хотим представить клинический случай одностороннего пигментного ретинита в нашей практике.

Материалы и методы

Под нашим наблюдением с 2006 года находится больная М. Впервые она обратилась в Институт с жалобами на снижение зрения на правом глазу. Был поставлен диагноз: миопия слабой степени — OU, нейроретинит — OD, вторичная макулодистрофия влажная форма — OD, частичная атрофия зрительного нерва — OD.

При поступлении острота зрения правого глаза составляла 0,5 не корригировалась, левого — 1,0. Поле зрения правого глаза было сужено с темпоральной стороны на 10°, с назальной стороны на 40°, поле зрения левого глаза было в пределах нормы. По данным оптической когерентной томографии, отмечался макулярный отек до 347 мкм в центральном секторе. При биомикроскопии передний отдел обоих глаз — без патологических изменений. При офтальмоскопии правого глаза диск зрительного нерва бледный, границы нечеткие, отек, артерии нормального калибра, вены незначительно расширены, макулярный рефлекс отсутствует, в макулярной области отек. На периферии дистрофические изменения. При офтальмоскопии левого глаза глазное дно без патологических изменений.

При осмотре смежными специалистами были исключены сифилис, краснуха, туберкулез. При консультации отоларинголога, стоматолога, невропатолога патологии не было выявлено. Рентгенография легких — без патологии.

Больная получала курс интенсивной противовоспалительной, рассасывающей терапии, а также мочегонные препараты. После проведенного курса лечения острота зрения на правом глазу поднялась до 0,85. Отек диска зрительного нерва и макулярный отек уменьшились (по данным оптической когерентной томографии, до 280 мкм в центральном секторе). Состояние зрительных функций и глазного дна левого глаза осталось без перемен.

Результаты

Через 1 год пациентка поступила повторно по поводу снижения зрения на правом глазу (до 0,7). Признаки воспаления на момент поступления отсутствовали, отек диска зрительного нерва не было. Однако отмечались признаки прогрессирования атрофии зрительного нерва (сужение поля зрения, повышение порога электрической чувствительности по фосфену, деколорация диска зрительного нерва), а также присутствовали дистрофические изменения в макулярной области и кистозный макулярный отек. Пациентке был проведен курс трофической, ноотропной, а также антиоксидантной и сосудистой терапии, в результате которого острота зрения на правом глазу поднялась до 0,95.

При осмотре через 8 месяцев острота зрения вновь снизилась до 0,85. Признаки воспаления отсутствовали, однако сохранялся кистозный макулярный отек. Было решено провести панмакулярную лазерную коагуляцию с «веером» на фоне трофической, противовоспалительной и рассасывающей терапии. На момент выписки острота зрения поднялась до 0,9, а кистозный макулярный отек уменьшился.

При осмотре через 4 месяца признаки воспаления отсутствовали и превалировала картина атрофии зрительного нерва и кистозного макулярного отека. Был проведен курс трофической терапии, однако, несмотря на повышение зрительных функций, кистозный отек макулы сохранялся на таком же уровне.

В последующие два года присутствовал рефрактерный кистозный макулярный отек при высоком центральном зрении и резко суженом поле зрения. При этом патологических изменений левого глаза не наблюдалось.

В 2010 г. при очередном обращении пациентки в стационар, во время офтальмоскопии на периферии сетчатки правого глаза были обнаружены отложения пигмента по типу «костных телец». Было выдвинуто предположение о наличии у пациентки одностороннего пигментного ретинита. Известно, что похожая офтальмоскопическая картина, имитирующая пигментный ретинит, может отмечаться при ряде перенесенных инфекционных хориоретинитов. Однако инфекционная причина данных патологических изменений была исключена, поскольку, находясь в стационаре, пациентка постоянно сдавала анализы на сифилис (пробы RW и ПЦР всегда были отрицательными). Краснухой пациентка не болела, что было подтверждено лабораторными анализами. В течение периода наблюдения с момента первого эпизода увеита клиническая картина не была характерна ни для сифилитического нейроретинита, ни для онхоцеркоза, а на первом плане клинической картины имели место дистрофические процессы.

Для подтверждения пигментного ретинита были проведены электрофизиологические исследования и темновая адаптация, а также ранее проводимые исследования (поле зрения, фосфен диагностика, оптическая когерентная томография). По данным электроретинограммы отмечалось снижение амплитуды волн. Темновая адаптация была снижена. Поле зрения было концентрически сужено до: 5° с назальной стороны, с темпоральной до 30°, верхняя граница — до 10°, нижняя — до 20°. Острота зрения составила 0,7. Кистозный макулярный отек, по данным оптической когерентной томографии, составил 438 мкм. Стоит отметить, что для пигментных ретинитов классическим осложнением является рефрактерный кистозный макулярный отек [2, 7, 8]. При этом парный глаз был абсолютно здоров анатомически, а при физиологических исследованиях не было обнаружено никаких патологических изменений.

Таким образом, пациентке был выставлен окончательный диагноз одностороннего пигментного ретинита.

На фоне проведения классического общепринятого лечения пигментного ретинита в последую-

щие три года наблюдения за пациенткой удалось удерживать функции зрительного анализатора на прежнем уровне. Однако отмечается персистенция кистозного макулярного отека, рефрактерного ко всем видам лечения. На парном глазу не отмечается никаких патологических изменений.

Заключение

Односторонний пигментный ретинит является крайне редкой патологией и мало изучен. Зачастую, при появлении односторонней картины пигментного ретинита постановка диагноза ориентирована на поиск инфекционной природы заболевания. При этом диагноз одностороннего пигментного ретинита упускают из вида, что может привести к неадекватному лечению пациента. Постановка диагноза одностороннего пигментного ретинита требует исключения инфекционной природы заболевания (сифилис, краснуха, онхоцеркоз), а также отсутствие «заинтересованности» парного глаза. Решающим критерием в диагностике этой формы заболевания являются данные электроретинографии.

Литература

1. Carr R. E. Unilateral Retinitis Pigmentosa / R. E. Carr, M. I. Siegel // Arch Ophthalmol. — 1973. — Vol. 90. — P. 21–26.
2. Ikeda Y. The clinical efficacy of a topical dorzolamide in the management of cystoid macular edema in patients with retinitis pigmentosa / Y. Ikeda, T. Hisatomi, N. Yoshida, [et. al] // Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol. — 2012. — Vol. 250 — P. 809–814.
3. Jordan M. Unilateral Retinitis Pigmentosa: Visual field changes in a 31 year-old female / M Jordan, M. Graff, E. Stone // Ophthalmology and visual science. — 2008.
4. Joseph R. Unilateral retinitis pigmentosa / R. Joseph // Br J Ophthalmol. — 1951. — Vol. 35. — P. 98–113.
5. Kolb. H. Three cases of unilateral pigmentary degeneration / H. Kolb, N. R. Galloway // Br J Ophthalmol. — 1964. — Vol. 48. — P. 471–479.
6. Krill A. E. Unilateral Retinitis Pigmentosa with Glaucoma / Alex E. Krill, Gilbert Iser // Arch of ophtalm. — 1959. — Vol. 61, № 4.
7. Rajarshi M. Unilateral retinitis pigmentosa occurring in an individual with a germline mutation in the RPI gene / M. Rajarshi, E. H. Graham, T. Moore, [et al] // Arch. Ophthalmol. — 2011. — Vol. 129. — P. 954–956.
8. Scorolli L. Treatment of Cystoid Macular Edema in Retinitis Pigmentosa With Intravitreal Triamcinolone // L. Scorolli, M. Morara, A. Meduri, [et. al] // Arch Ophthalmol. — 2007. — Vol. 125. — P. 759–764.
9. Spadea L. Unilateral Retinitis pigmentosa: Clinical and Electrophysiological Report of Four Cases / L. Spadea, R. Magni, G. Rinald [et al] // Ophthalmologica — 1998. — Vol. 212. — P.350–354.

Поступила 15.11.2013

References

1. Carr RE, Siegel MI. Unilateral Retinitis Pigmentosa. CarArch Ophthalmol. 1973; 90:21–6.
2. Ikeda Y, Hisatomi T, Yoshida N et al. The clinical efficacy of a topical dorzolamide in the management of cystoid macular edema in patients with retinitis pigmentosa. Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol. 2012; 250:809–14.
3. Jordan M, Graff M, Stone E. Unilateral Retinitis Pigmentosa: Visual field changes in a 31 year-old female. Ophthalmology and visual science. 2008.
4. Joseph R. Unilateral retinitis pigmentosa. Br J Ophthalmol. 1951;35:98–113.
5. Kolb H, Galloway NR. Three cases of unilateral pigmentary degeneration. Br J Ophthalmol. 1964; 48: 471–9.
6. Krill AE, Gilbert Iser. Unilateral Retinitis Pigmentosa with Glaucoma. Arch of ophtalm. 1959;61:4.
7. Rajarshi M, Graham EH, Moore T et al. Unilateral retinitis pigmentosa occurring in an individual with a germline mutation in the RPI gene. Arch. Ophthalmol. 2011; 129: 954–6.
8. Scorolli L, Morara M, Meduri A et al. Treatment of Cystoid Macular Edema in Retinitis Pigmentosa With Intravitreal Triamcinolone. Arch Ophthalmol. 2007; 125: 759–64.
9. Spadea L, Magni R, Rinald G et al. Unilateral Retinitis pigmentosa: Clinical and Electrophysiological Report of Four Cases. Ophthalmologica. 1998; 212:350–4.

Received 15.11.2013