

АНАЛИЗ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ ПРИ НЕКОТОРЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Усманова Д.Д., Насимова С.О.,

Ташкентский педиатрический медицинский институт, 100140, Ташкент, Юнусабадский район, ул. Богишамол, д. 223

✓ Резюме,

Актуальность. Основой профилактики наследственной патологии является медико-генетическое консультирование. Эффективность консультирования в значительной мере зависит от уровня знаний о распространенности, спектре, особенностях фенотипических проявлений отдельных нозологических форм наследственных заболеваний нервной системы, а также информации о спектре патологических мутаций в генах, ответственных за возникновение распространенных заболеваний в конкретном регионе. Цель исследования: выявить офтальмологические расстройства при некоторых наследственных заболеваниях нервной системы. **Материал и методы исследования.** За период 2018-2020 гг. в Республиканском скрининг-центре матери и ребенка было обследовано 30 пациентов с офтальмологическими расстройствами при наследственных заболеваниях нервной системы. Пациентам было проведено клинико-неврологический осмотр, составление генеалогической карты, биохимические, специфические лабораторные исследования и консультация офтальмолога. **Результаты исследования.** Было выявлено: 9 случаев атаксии Фридрейха, с выявлением поражения органа зрения: нистагм, частичная атрофия зрительного нерва, дефекты полей зрения. У 9 обследованных пациентов был установлен диагноз - туберозный склероз, который сопровождался с поражением органа зрения в виде гематом. У 3 больных была выявлена болезнь Краббе, у которых из офтальмологических нарушений была выявлена атрофия дисков зрительных нервов и слепота. У 6 пациентов был установлен диагноз - спастическая параплегия Штрюмпеля, у которых были выявлены: нистагм, атрофия зрительных нервов и косоглазие. У 3 пациентов с гепатолентикулярной дегенерацией или болезнью Вильсона-Коновалова при осмотре щелевой лампой были выявлены типичные изменения глаз в виде роговичного кольца Кайзера-Флейшера. **Вывод.** Пренатальная диагностика наследственных заболеваний ввиду актуальности проблемы данное направление генетической диагностики заслуживает особого внимания. Будущие родители могут узнать о вероятности рождения ребенка с той или иной патологией. Наличие этой информации поможет принять правильное решение, вовремя начать лечение, скорректировать образ жизни, заняться профилактикой развития генетических болезней.

Ключевые слова: нервная система, наследственные болезни, офтальмологические расстройства, анализ.

ANALYSIS OF OPHTHALMIC DISEASES AT SOME HEREDITARY DISEASES OF THE NERVOUS SYSTEM

Usmanova D.D., Nasimova S.O.,

Tashkent Pediatric Medical Institute. 223, Bagishamal street, Tashkent, 100140. <http://tashpmi.uz>.

✓ Resume,

Relevance. The basis for the prevention of hereditary pathology is medical genetic consultation. The effectiveness of consultation largely depends on the level of knowledge about the prevalence, spectrum, features of phenotypic manifestations of individual nosological forms of heritable diseases of the nervous system, as well as information on the spectrum of pathological mutations in the genes responsible for the occurrence of common diseases in a particular region. **Objective:** to identify ophthalmic disorders in some heritable diseases of the nervous system. **Material and research methods.** From 2018 to 2020. In the Republican screening center for mother and child, 30 patients with ophthalmic disorders of some inherited diseases of the nervous system were examined. Patients underwent clinical and neurological examination, genealogical mapping, biochemical and specific laboratory tests, and an ophthalmologist's consultation. **The results of the study.** It was revealed: 9 cases of an ataxia of Friedreich, with the identification of the affected organ of vision: nystagmus, partial atrophy of the optic nerve, visual field defects. In 9 examined patients, the diagnosis was established - tuberous sclerosis, which was accompanied by damage to the organ of vision in the form of hematoma. In 3 patients, Crabbe disease was revealed, in which of ophthalmic disorders, atrophy of the optic disc and blindness were revealed. In 6 patients, the diagnosis was established - spastic paraplegia of Shtrumpel, in whom there were revealed: nystagmus, atrophy of the optic nerves and strabismus. In 3 patients with hepatolenticular degeneration or Wilson-Konovalov disease, upon inspection a slit lamp revealed typical changes in the eyes in the form of a Kaiser-Fleischer corneal ring. **Conclusion.** Prenatal diagnosis of heritable diseases due to the urgency of the problem, this area of genetic diagnosis deserves special attention. Future parents can learn about the likelihood of having a baby with a particular pathology. The presence of this information helps to make the right decision, start treatment on time, adjust the lifestyle, and prevent from the development of genetic diseases.

Key words: Heritable diseases of the nervous system; Ophthalmic disorders; Ataxia of Friedreich; Tuberous sclerosis; Crabbe disease; Spastic paraplegia of Shtrumpel; Hepatolenticular degeneration.

Актуальность

Наследственные болезни нервной системы (НБНС) составляют одну из наиболее многочисленных групп моногенной патологии человека, характеризующуюся тяжелым, прогрессирующим течением [3,

8]. В связи с отсутствием эффективных методов лечения НБНС особую актуальность приобретает профилактика возникновения повторных случаев заболевания в отягощенных семьях на основе проведения пренатальной, в том числе и предимплантационной диагностики. Существенное повышение эффективности

профилактических мероприятий оказалось возможным благодаря успехам, достигнутым в изучении этиологии значительного числа НБНС [2, 7]. По данным Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), к настоящему времени идентифицировано более 300 генов, ответственных за возникновение НБНС [1, 4]. Использование методов ДНК анализа, направленных на идентификацию мутаций в этих генах позволяет не только уточнить диагноз наследственного заболевания, но и дает возможность выявлять носительство мутаций на доклинической стадии, что имеет принципиальное значение для профилактики НБНС с поздним началом. Основой профилактики наследственной патологии является медико-генетическое консультирование (МГК), которое носит регионально ориентированный характер. Эффективность такого консультирования в значительной мере зависит от уровня знаний о распространенности, спектре, особенностях фенотипических проявлений отдельных нозологических форм НБНС, а также информации о спектре патологических мутаций в генах, ответственных за возникновение распространенных заболеваний в конкретном регионе [5, 6]. Немаловажное значение имеет место офтальмологические расстройства у данной группы пациентов, так как сама по себе наследственная патология имеет тенденцию к инвалидизации с отягощением патологии органов зрения, а в некоторых случаях приводит к летальному исходу. Учитывая выше изложенное, возникла необходимость оценить офтальмологические расстройства при некоторых наследственных заболеваниях нервной системы.

Цель исследования: выявить офтальмологические расстройства при некоторых наследственных заболеваниях нервной системы.

Материал и методы

За период 2018-2020 гг. в Республиканском скрининг центре матери и ребенка было обследовано 30 пациентов с офтальмологическими расстройствами при некоторых наследственных заболеваниях нервной системы. Всем пациентам было проведено клинико-неврологический осмотр, составление генеалогической карты, биохимические и специфические лабораторные исследования и консультация офтальмолога.

Результат и обсуждения

Атаксия Фридрейха является самой частой формой наследственной атаксии, у 9 обследованных пациентов. Характерными клиническими признаками атаксии Фридрейха являются смешанная атаксия, дизартрия, сухожильная арефлексия, снижение суставно-мышечной и вибрационной чувствительности, амиотрофии. Слабость мышц сопровождается развитием гипотонии, мышечных атрофий, поражение органа зрения: нистагм, частичная атрофия зрительного нерва, дефекты полей зрения. Туберозный склероз (ТС) - это наследственное заболевание из группы факоматозов. У 9 обследованных пациентов была выявлена у 92% симптоматическая эпилепсия наблюдается у больных ТС. Типы судорог включают: инфантильные спазмы (38% больных), фокальные приступы. У 30% больных выявляется глубокая умственная отсталость. Поражение органа зрения представлено глаукомой. Болезнь Краббе (БК) - заболевание из

группы сфинголипидозов с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное дефицитом лизосомного фермента галактозилцерамид β -галактозидазы (GALC). У 3 больных была выявлена эта патология. В клинике были выявлены такие неврологические симптомы как: снижение мышечной силы, спастичность, атаксия, парезы, задержка и регресс психомоторного развития, судороги. Из офтальмологических нарушений была выявлена атрофия дисков зрительных нервов и слепота.

Спастическая параплегия Штрюмпеля - заболевание представляет гетерогенную группу с внутрисемейным сходством и межсемейной вариабельностью клинических проявлений. В основе болезни лежит дегенерация пирамидных путей спинного мозга. Типичны симметрично развивающиеся спастические восходящие параличи, начинающиеся с ног.

У 6 пациентов был установлен этот диагноз и были выявлены нистагм, атрофия зрительных нервов, косязливости.

Гепатолентикулярная дегенерация (ГЛД), или болезнь Вильсона-Коновалова, наследуется аутосомно-рецессивно. Гепатолентикулярная дегенерация относится к наследственным заболеваниям, обусловленным дисбалансом обмена меди. У 3 пациентов при осмотре щелевой лампой были выявлены типичные изменения глаз в виде роговчатого кольца Кайзера-Флейшера в результате отложения меди на периферии роговицы в области лимба.

Вывод

Пренатальная диагностика наследственных заболеваний ввиду актуальности проблемы данное направление генетической диагностики заслуживает особого внимания. Речь идет не об одном методе исследования, а о совокупности. Обследование проводят в период внутриутробного развития ребенка, чтобы выявить врожденные нарушения. По оценке ВОЗ, именно они становятся причиной примерно 7% случаев неонатальной смерти [6]. Раннее, еще до рождения, выявление этих нарушений позволяет быстро начать необходимое лечение, а в некоторых случаях даже провести внутриутробную операцию. Показаниями к проведению пренатальной диагностики являются: генетические заболевания, встречавшиеся у членов семьи; возраст женщины (старше 35-37 лет); выявленное генетическое носительство патологии, сцепленной с полом; гетерозиготность родителей по ряду генетических патологий; неудачные беременности в анамнезе, прерывавшиеся по неясным причинам. Методы дородовой диагностики очень разнообразны: УЗИ плода, генетический анализ амниотической жидкости или пуповинной крови, изучение сыворотки крови матери, биопсия ворсин хориона и другие. Целесообразность применения каждого из этих методов определяет врач. Благодаря достижениям медицины сегодня мы имеем возможность проходить подробную диагностику в области развития наследственных заболеваний. Будущие родители могут узнать о вероятности рождения ребенка с той или иной патологией. Наличие этой информации помогает принять правильное решение, вовремя начать лечение, скорректировать образ жизни, заняться профилактикой развития генетических болезней.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Бадалян Н. Детская неврология. — М.: Медицина, 1984. — 576 с.
2. Гузева В. И., Михайлов И. Б. Фармакотерапия нервных болезней у взрослых и детей. — СПб.: Фолиант, 2002. — 401 с.
3. Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е., Блинникова О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — М.: Практика, 1996. — 416 с.
4. Allen A.J., Kurlan R. M., Gilbert D. L. et al. Atomoxetine treatment in children and adolescents with ADHD and comorbid tic disorders // *Neurology*. - 2005. - 65 (12): 1941-1949.
5. American Academy of Pediatrics, Committee on Quality Improvement and Subcommittee on Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. Clinical practice guideline: diagnosis and evaluation of the child with attention-deficit/hyperactivity disorder // *Pediatrics*. — 2000. — 105: 1158-1170.
6. Heil S. H., Holmes H. W., Bickel W. K. et al. Comparison of the subjective, physiological, and psychomotor effects of atomoxetine and methylphenidate in light drug users // *Drug Alcohol Depend.* — 2002. — 67 (2): 149-156.
7. Kelsey D., Sumner C., Casat C. et al. Once-Daily Atomoxetine Treatment for Children With Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder, Including an Assessment of Evening and Morning Behavior: A Double-Blind, Placebo-Controlled Trial // *Pediatrics*. — 2004. — 114 (1): e1-e8.
8. Spencer T.J., Biederman J., Wilens T. E. et al. Effectiveness and tolerability of tomoxetine in adults with attention deficit hyperactivity disorder // *Amer. J. Psychiatry*. — 1998. — 155: 693-695.

Поступила 16.03. 2020