Наследственные дистрофии сетчатки

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2024 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: H35, H35.5, H35.8, H36.8 · Общероссийская общественная организация "Ассоциация врачей-офтальмологов", Общероссийская общественная организация «Общество офтальмологов России», Ассоциация медицинских генетиков

Наследственные дистрофии сетчатки — генетически и клинически неоднородная группа прогрессирующих заболеваний, которые могут привести к выраженному снижению зрения и слепоте. Рекомендация охватывает диагностику, молекулярно-генетическую верификацию, наблюдение, реабилитацию и генозаместительную терапию отдельных форм, связанных с мутациями RPE65.

Главное

- НДС бывают изолированными или синдромными, а тип наследования может быть аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, Х-сцепленным или дигенным.
- Преобладание поражения палочковой системы проявляется никталопией и сужением поля зрения; при преимущественном поражении колбочек характерны снижение остроты зрения, светобоязнь и дисхроматопсия.
- Врожденный амавроз Лебера следует подозревать у младенца при тяжелом раннем снижении зрения, нистагме, вялой или отсутствующей реакции зрачков и окулодигитальном симптоме; глазное дно в первые годы может оставаться без изменений.
- Для пигментного ретинита типична триада: пигментные изменения сетчатки, сужение артериол и восковидная бледность диска зрительного нерва; частые осложнения — задняя субкапсулярная катаракта и кистозный макулярный отек.
- Всех пациентов с НДС рекомендуется направлять к врачу-генетику; при наличии симптомов синдромного заболевания пациентов направляют к смежным специалистам для исключения синдромных заболеваний.
- При отсутствии патогенетического лечения прогноз для зрения в целом неблагоприятный, но при болезни Беста зрение может оставаться высоким десятилетиями, тогда как болезнь Штаргардта часто приводит к остроте зрения 0,1 и ниже.
- Диспансерный контроль проводит офтальмолог один раз в год с использованием ЭРГ и ОКТ при наличии технической возможности; семье проводят медико-генетическое консультирование с расчетом генетических рисков.

Диагностика

1. Соберите жалобы: никталопия и выпадение поля зрения характерны для пигментного ретинита, центральные скотомы и нарушение цветоощущения — для болезни Штаргардта и болезни Беста, а светобоязнь и снижение зрения — для колбочковых и колбочково-палочковых дистрофий. У младенца уточняйте наличие нистагма, отсутствия фиксации взора и нарушенной реакции зрачков. УУР С, УДД 5.
2. Соберите семейный анамнез и сведения о сопутствующих глазных и системных заболеваниях; характер наследования может подсказать дальнейшую генетическую диагностику. УУР С, УДД 5.
3. Выполните визометрию, рефрактометрию, тонометрию, биомикроскопию переднего отрезка и стекловидного тела, офтальмоскопию или биомикроскопию глазного дна в мидриазе; при возможности сделайте биомикрофотографию глазного дна. Уровень убедительности рекомендаций С, УДД 4–5.
4. Оцените цветовое зрение и поле зрения: периметрия нужна для выявления и мониторинга функциональных дефектов, но обычно выполнима у детей старшего возраста, в среднем после 10 лет, при достаточном интеллектуальном развитии. Уровень убедительности рекомендаций С, УДД 4.
5. Проведите электрофизиологическое исследование: ЭРГ, ЗВП на световые и структурированные стимулы, а при технической возможности — ЭОГ. Для ВАЛ характерна резко субнормальная или отсутствующая ЭРГ; нормальная ЭРГ исключает этот диагноз. Уровень убедительности рекомендаций С, УДД 4.
6. Выполните ОКТ всем пациентам с НДС или при подозрении на НДС; при подозрении на хориоидальную неоваскуляризацию добавьте ОКТ-ангиографию, а в диагностически сложных случаях используйте ФАГ. Аутофлюоресценцию при наличии технической возможности применяют у пациентов с подозрением на

поражение пигментного эпителия сетчатки для выявления и мониторинга изменений. Уровень убедительности рекомендаций С, УДД 4–5.

7. Проведите молекулярно-генетическое исследование всем пациентам: сначала NGS, при выявлении патогенных изменений — прямое секвенирование по Сэнгеру для валидации; при ограничениях NGS возможно выполнение MLPA. Уровень убедительности рекомендаций С, УДД 4.

Лечение

- Назначайте поливитамины с минеральными веществами, содержащие лютеин и зеаксантин; пациентам с болезнью Штаргардта исключите витамин А. УУР С, УДД 5.
- При НДС, обусловленных биаллельными мутациями RPE65, включая ВАЛ 2-го типа и пигментный ретинит 20-го типа, при наличии достаточного количества жизнеспособных клеток сетчатки выполняют субретинальное введение воретигена непарвовека для стабилизации или улучшения зрения. УУР А, УДД 2.
- Воретиген непарвовек вводят в специализированном центре, в специально оборудованной операционной, под общей анестезией. УУР А, УДД 2.
- После генозаместительной терапии обследуйте пациента в учреждении, где проводилось лечение, через 1, 3, 6 и 12 месяцев, затем — не реже одного раза в год. Контролируйте зрительные функции и состояние глаза, включая возможные осложнения: хориоретинальную атрофию в зоне введения, эписклерит, макулярный разрыв, офтальмогипертензию, катаракту и эндофтальмит. УУР А, УДД 2.
- Хирургическое лечение не показано.
- Для защиты от ультрафиолетовой и синей части спектра назначайте очки со специальными линзами; при отсутствии у ребенка светобоязни возможны прозрачные линзы с блокировкой синих лучей L400 и фотохромные линзы. УУР С, УДД 5.
- При низких зрительных функциях подбирайте средства реабилитации для чтения, письма и ориентации в пространстве; пациенту может потребоваться несколько технических средств под разные задачи. УУР С, УДД 5.

Когда направить и как наблюдать

- Всех пациентов направляйте к врачу-генетику; при подозрении на синдромную форму — также к неврологу, эндокринологу, сурдологу-оториноларингологу и другим профильным специалистам по клиническим показаниям. УУР С, УДД 5.
- Наблюдайте пациента у офтальмолога первичной специализированной медико-санитарной помощи один раз в год с ЭРГ и ОКТ при наличии технической возможности. УУР С, УДД 4.
- Плановая госпитализация нужна для лазерного, медикаментозного или физиотерапевтического лечения, если его нельзя провести амбулаторно.
- Неотложно госпитализируйте пациента при разрыве или отслойке сетчатки вследствие НДС.

Частые вопросы

Какие признаки заставляют заподозрить пигментный ретинит?

Наиболее характерны никталопия и прогрессирующее сужение поля зрения. На глазном дне возможна классическая триада: пигментные изменения сетчатки, сужение артериол и восковидная бледность диска зрительного нерва.

Какие исследования обязательны при подозрении на НДС?

Нужны полное офтальмологическое обследование, ОКТ, периметрия и электрофизиологическое исследование, включая ЭРГ. Диагноз дополняют молекулярно-генетическим исследованием.

Как подтвердить врожденный амавроз Лебера?

Ориентируются на тяжелое раннее нарушение зрения, нистагм, вялую или отсутствующую реакцию зрачков и резко субнормальную либо отсутствующую ЭРГ. Клинико-генетическую форму подтверждают по данным глазного дна, ЭРГ, ОКТ и молекулярно-генетической диагностики.

Кому показана генозаместительная терапия воретигеном непарвовеком?

Пациентам с НДС, обусловленными биаллельными мутациями RPE65, включая ВАЛ 2-го типа и пигментный ретинит 20-го типа, если сохранено достаточное количество жизнеспособных клеток сетчатки. УУР А, УДД 2.

Можно ли принимать витамин А при болезни Штаргардта?

Витамин А следует исключить. При НДС также назначают поливитамины с минеральными веществами, содержащие лютеин и зеаксантин; для исключения витамина А при болезни Штаргардта УУР С, УДД 5.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/798-nasledstvennye-distrofii-setchatki. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/798_1