КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА

Сущеня Г.А.[1], Дравица Л.В.[2], Садовская О.П.[2], Красильникова В.Л.[3], Смирнов И.Н.[4], Яковлева В.Н.[4]

[1] УЗ «Минская областная детская клиническая больница», Республика Беларусь, Минск; [2] УО «Гомельский государственный медицинский университет», Республика Беларусь, Гомель; [3]УО «Институт повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения БГМУ», Республика Беларусь, Минск; [4] УЗ «10-я городская клиническая больница»,Республика Беларусь, Минск.

Наследственная оптическая невропатия Лебера (НОНЛ) — это редкая наследуемая по материнской линии патология митохондриальной ДНК (мтДНК), приводящая к тяжёлой двусторонней потере зрения, с распространённостью от 1:30 000–50 000. Более 50 генетических вариантов патологии мтДНК связаны с НОНЛ, при этом 95% случаев вызваны одной из трёх патогенных точечных мутаций мтДНК, кодирующих субъединицы дыхательных цепей генов никотинамида аденидинуклеотида убихинон-оксидоредуктазы (комплекс I): 3460G>A ND1, 11778G>A ND4 и 14484T>C ND6. В результате нарушений в дыхательной цепи снижается выработка АТФ, повышается перекисное окисление липидов, что приводит к повреждению ганглионарных клеток сетчатки и их аксонов. Среди трёх распространённых типов НОНЛ наиболее распространённым является вариант G11778A. Только у части носителей генотипа НОНЛ имеются клинические проявления. Чаще заболевание проявляется у мужчин (20%–60%), реже у женщин. Риски развития заболевания частично связаны с экологическими факторами. НОНЛ оказывает значительное острое негативное влияние на показатели качества жизни и психического благополучия. Со временем может наблюдаться

Цель работы: описать случай НОНЛ у девочки 7 лет, его клинические проявления, диагностику, будущие возможности и перспективы терапии.

Материалы и методы: Девочка 2019 года рождения (ребенок) от 4 беременности, 2 родов на 35-36 неделе, повторное кесарево сечение, по Апгар 8/8 б, вес2300 г, 48 см, на первом году жизни росла и развивалась по возрасту. обратилась с родителями в 2024 году к офтальмологу по поводу снижения зрения, выявлена бледность дисков зрительного нерва, снижение остроты зрения, которое было расценено как аггравация.

Динамика остроты зрения: 12.03.2024 visus OD / OS = 0.1 ck +1.25 cyl -0.25 ax 80 = 0.4 / 0,5 ck +1.25 cyl -0.75 ax 180 = 0.7
02.10.2024 visus OD / OS = 0.1 ck +2,5 = 0,35-0.4 / 0,4 ck +2,5 = 0,6-0.7
29.01.2025 visus OD / OS = 0.1 ck +1,5 = 0,3 / 0,4 ck +2,0 = 0,6-0.7
24.02.2026 visus OD / OS = 0.1 нк / 0,45 ck +2,0 = 0,5
22.07.2026 visus OD / OS = 0.05 ck +2,0 = 0,1 / 0,4 ck +2,25 = 0,65-0,7





Результаты:

22.11.2025 **МРТ ГМ.** Заключение: данных за демиелинизирующее заболевание головного мозга на момент исследования не получено. МР-признаки гипоплазии правого зрительного нерва.

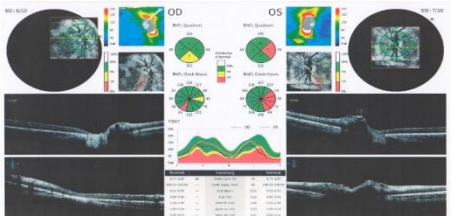
Глазное дно:

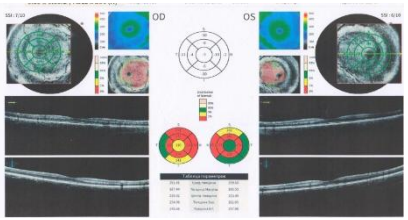




OU - диск зрительного нерва бледно-розового цвета, обычного диаметра, границы четкие, капиллярная сеть и пе-риневральный поясок на диске выражены с носовой стороны, симметричны. Калибр сосудов не изменен. MZ - хо-рошо выражена фовеальная депрессия,фовеолярный рефлекс четкий, симметрична, без патологии.

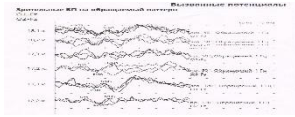
ОКТ11.09.2026

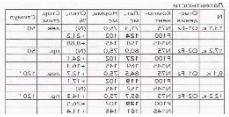




OU - MZ фовеальное углубление выражено. Толщинасетчатки OD = 210 мкм, OS = 214 мкм. Рефлективность сетчатки в норме. Слой нервных клеток, слой ганглиозныхклеток резко истончен назальнее от фовеа (OD>OS). Наружная пограничная мембрана дифференцируется, хо-рошо выражена зона раздела наружных и внутренних сегментов фоторецепторов IS/OS. Присутствует двуслой-ность на уровне комплекса пигментного эпителия и мембраны Бруха. Слой СНВС снижен в нижнем темпоральном,темпоральном сегментах. Слой ГКС резко истончен по всему периметру.

ЗВП от 22.06.2026:





Амплитуды

N	Отведения	Компоненты	Ампл., мкВ (/)	Норма, мкВ	Откл., %	Стор. стим.	Стимул
13,1 к.	O1-Fz	N75-P100	9,59	>6,6	(N)	лев.	50 '
		P100-N145	6,37	>4,2	(N)		
17,2 к.	O2-Fz	N75-P100	6,26	>6,6	-5,14	пр.	50 '
		P100-N145	8,17	>4,2	(N)		
9,1 к.	O1-Fz	N75-P100	3,9	>6,6	-40,9	лев.	120 '
		P100-N145	4,71	>4,2	(N)		

ПЗВП мезопические условия регистрации, спокоен, без очков, монитор фиксировала внимательно. OU - выделяются из фоновойритмики на структурированный стимул. Сохранны по конфигурации, латентности, резко снижены по амплитуде,отмечается асимметрия амплитуд OD>OS. Выделяются из фоновой ритмики на гомогенное поле. Нарушены поконфигурации, сохранны по латентности, резко снижены по амплитуде OD<OS.

10.07.2026 Проведена молекулярно-генетическая диагностика в объеме полного секвенирования экзома (Геномед, г. Москва) - методом прямого автоматического секвенирования выявлен частый патогенный вариант m.13051G>A в гене MT-ND5 в гомоплазмическом состоянии.

Выводы:

1. При наличии клинических проявлений необъяснимого снижения остроты зрения необходима настороженность в отношении редких генетических заболеваний.
2. Основным методом диагностики является молекулярно-генетическое исследование, поиск генетической поломки может потребовать нескольких этапов.
3. Наличие таргетной терапия Идебенооном увеличивает шансы сохранения и повышения зрительных функций.