

Дистрофия Беста

Болезнь Беста- (желточная витиллиформная дистрофия), описанная в 1905 г., наследственное заболевание, передается по аутосомно-доминантному типу. Дистрофия может наблюдаться при рождении, но чаще - в постнатальном периоде, обычно до 7-8 лет, но может быть и в третьем и четвертом десятилетиях жизни.

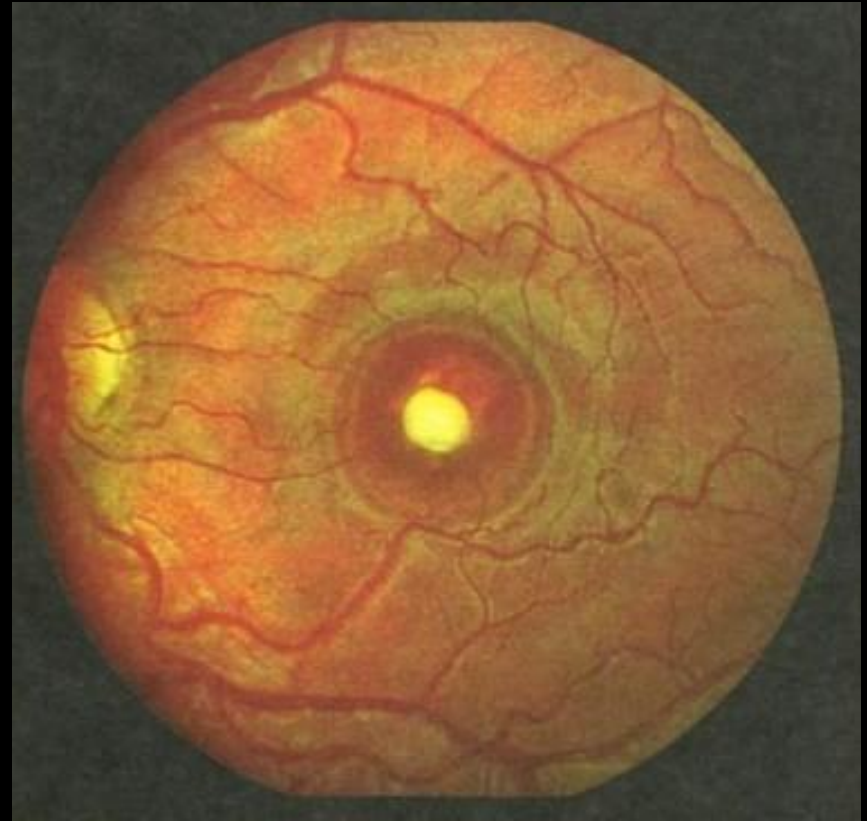
- Патогенез неясен.

- **Диагностика**

Диагностика основывается на результатах офтальмоскопии, ФАГД и данных электрофизиологического исследования.

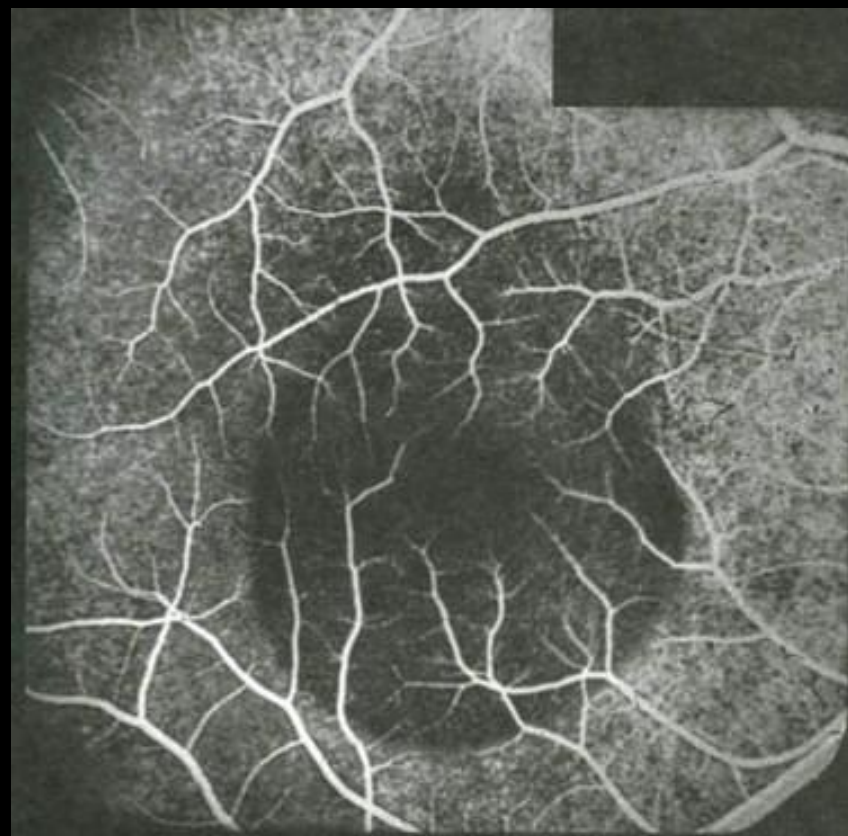
- Заболевание начинается с появления в макулярной области под пигментным эпителием транссудата жёлто-оранжевого, с красноватым оттенком цвета в виде округлой или овальной кисты размером 1-4 ДД, напоминающей яичный желток. Иногда очаг бывает белым, с зазубренными краями, напоминающими миелиновые волокна.

**Киста в макулярной области
с желтоватым содержимым**



- Желтый субстрат патологического очага постепенно рассасывается, и на его месте образуется круглый атрофический очаг с пигментом
- Несмотря на грубые изменения в макулярной области, острота зрения в течение многих лет может оставаться достаточно высокой, что объясняется первичным поражением клеток пигментного эпителия сетчатки

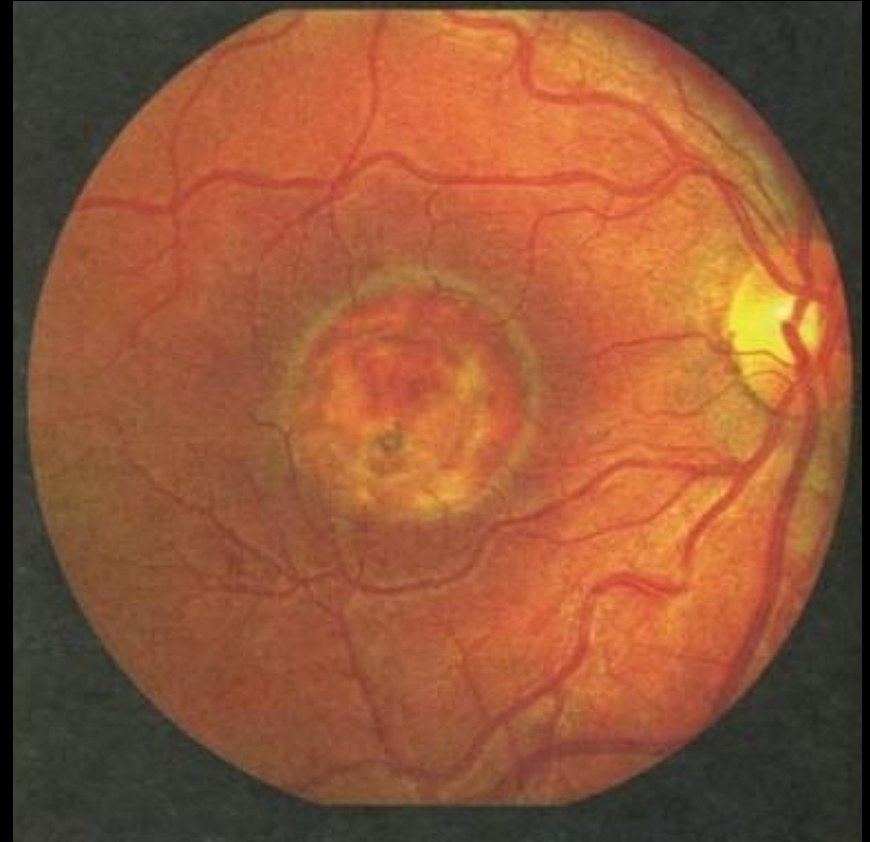
Отсутствие флюоресценции в области кисты. ФАГД. Артериовенозная фаза.



- Процесс преимущественно стационарный, но может прогрессировать. Прогрессирование заключается в появлении экссудации в очаге, кровоизлияний, пигмента. Именно в этот период значительно падает зрение, которое в фазе "яичницы-глазуньи" остается достаточно хорошим. По мере рассасывания экссудативных явлений зрение возрастает и может сохраняться в дальнейшем на уровне нескольких десятых (до 0,5-0,6), включая период, когда на месте кисты образуется атрофический очаг.

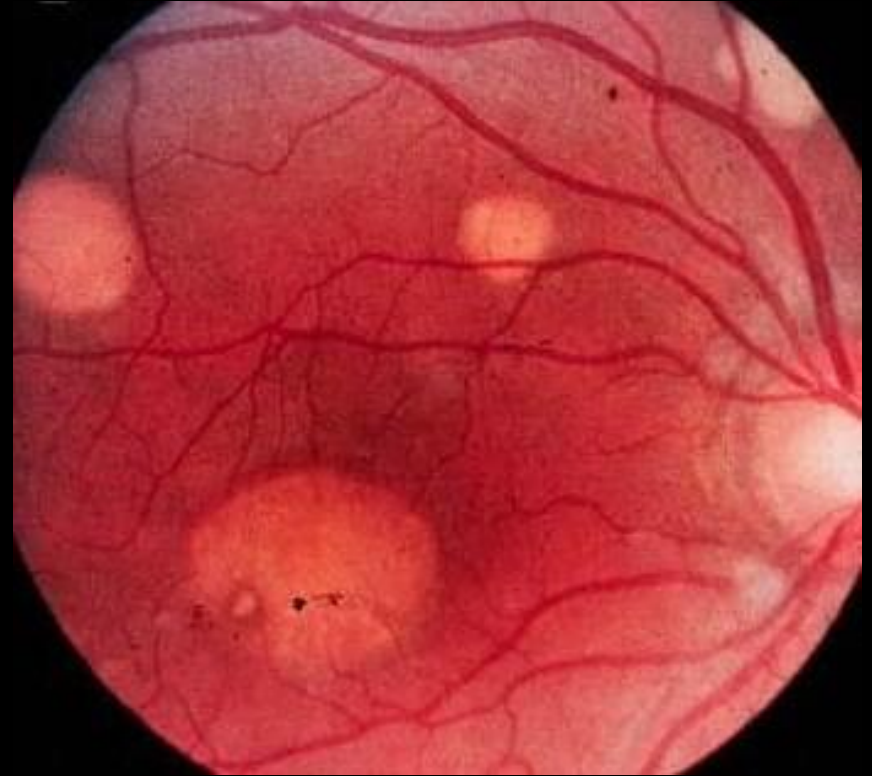
- Одновременно со снижением зрения появляется центральная скотома, нарушается цветоощущение на красный и зеленый цвета.
- По мере рассасывания экссудативных явлений зрение возрастает и может сохраняться в дальнейшем на уровне нескольких десятых (до 0,5-0,6), включая период, когда на месте кисты образуется атрофический очаг.
- Процесс двусторонний, хотя протекает не всегда синхронно.

Частично разорвавшаяся киста в макулярной области



**(Вителлиформная Дистрофия),
Мультифокальная**

- Видны множественные вителлиформные очаги поражения. Они могут быть одной из форм болезни Беста, но могут возникать и спонтанно.



- Очень большой, разделившийся на фракции очаг поражения в макулярной зоне, с формированием уровня. Семейный анамнез: Брат - слепой. Это 48-летний мужчина со снижением остроты зрения в течение 6 лет. Острота зрения 0,03.

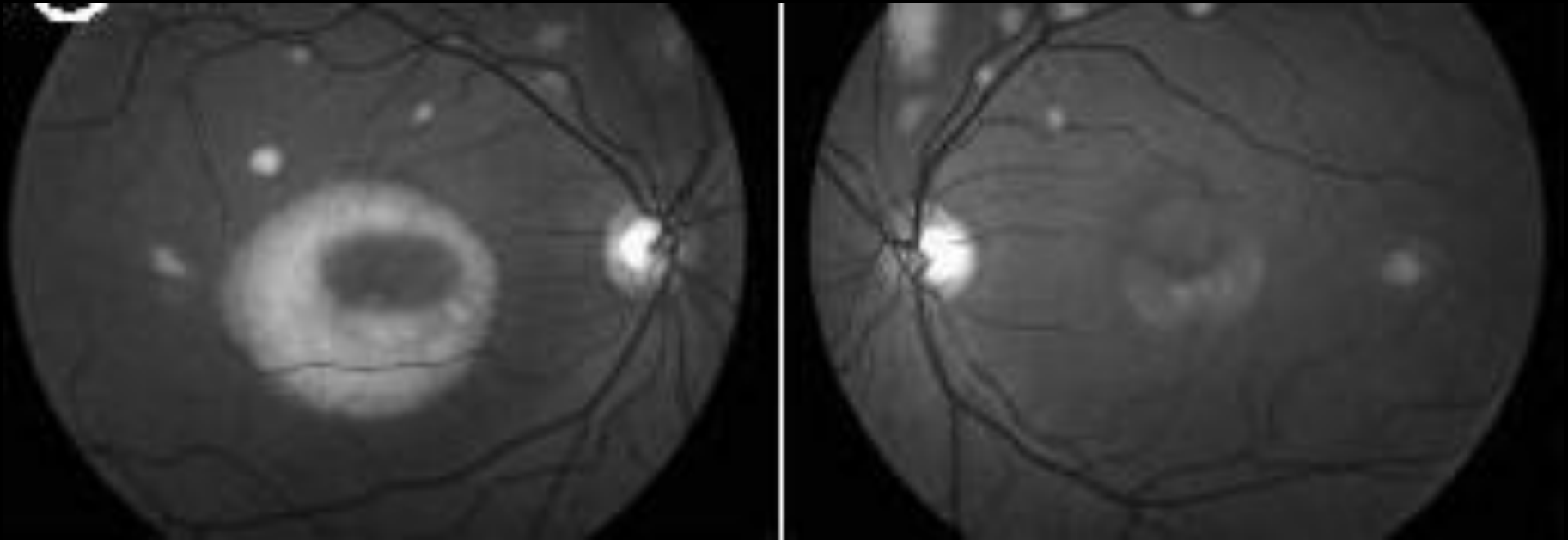


45-летняя женщина пожаловалась на ухудшение зрения (OD 0.8, OS 0.5). Нарушение цветоощущения в красно-зеленой части спектра. Снижение ЭОГ и ЭРГ на обоих глазах, поля зрения в норме. Не обнаружено мутаций в экзонах 2,4,6,8 гена Бест 1. В семейном анамнезе нет данных о наследственных заболеваниях сетчатки. Множественные желтоватые очаги видны в фовеа и в других отделах. Поражение левого глаза выражено в меньшей степени и выглядит "сухим", кроме одного очажка на 10.30 ч.

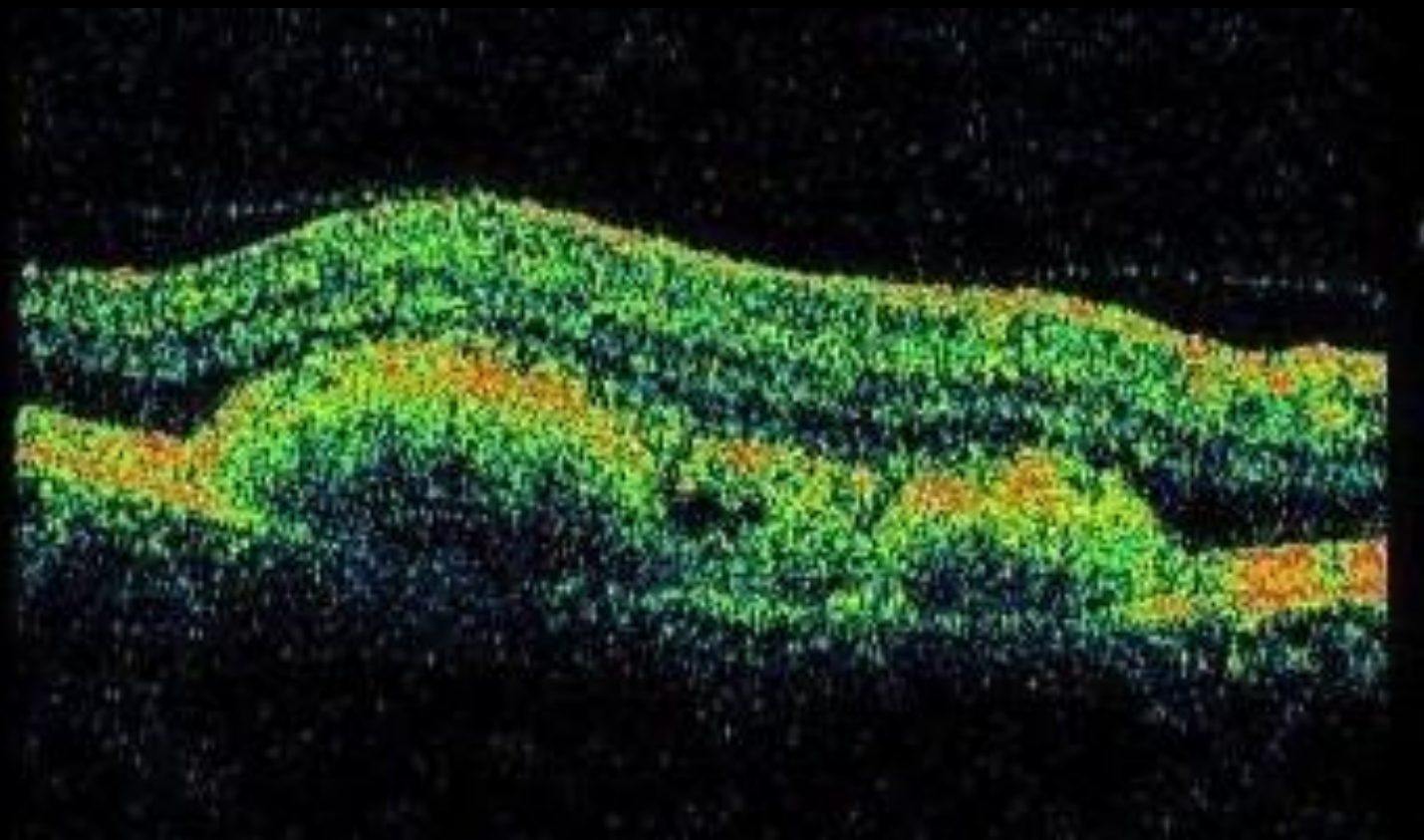


Аутофлюоресценция

Очаги, клинически имеющие вид свежих, характеризуются выраженной аутофлюоресценцией.

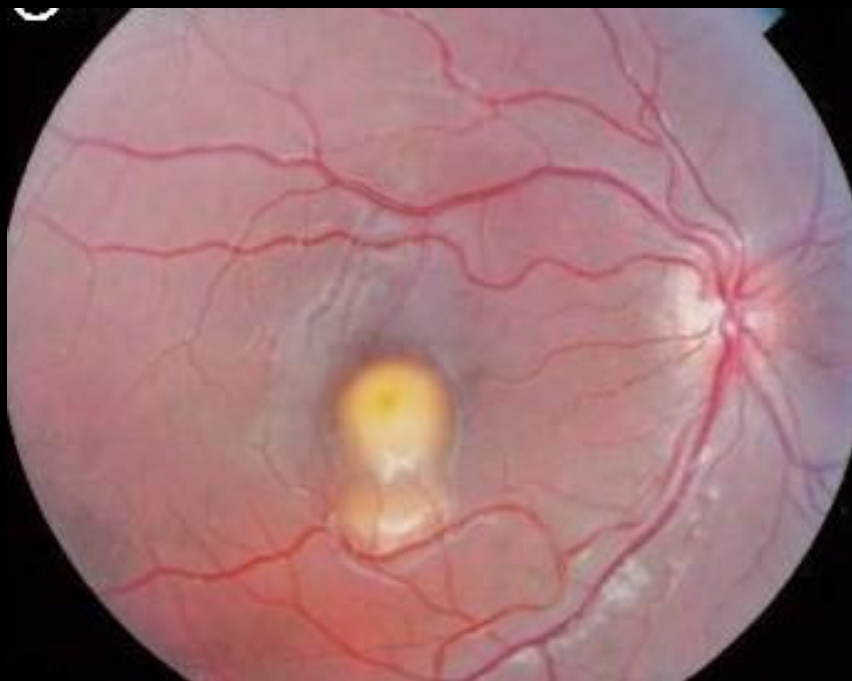


ОКТ поражения на правом глазу показывает
элевацию сетчатки и пигментного эпителия.



Вителлиформная стадия. Под сетчаткой, обычно на обоих глазах, имеется четко очерченный непроминирующий желтоватый очаг поражения. Острота зрения в норме. 10-летний мальчик. Аутомно-доминантное наследование.

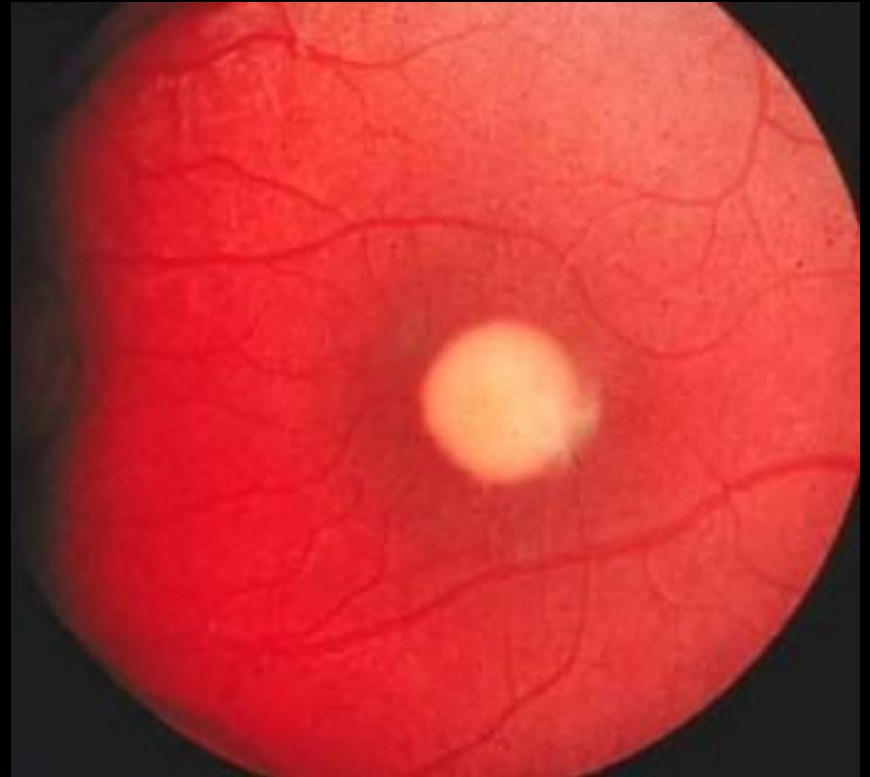
Правый глаз



Левый глаз



- 10-летний мальчик, острота зрения 0,5. Под сетчаткой в зоне фовеа виден ярко-желтый, приподнятый, четко очерченный очаг.



15-летний брат. Острота зрения 0,27. Желтоватый материал под фовеа разделился на фрагменты (так называемая "яичница-болтунья").

Окончатый дефект в зоне фовеа в раннюю фазу ангиограммы отражает изменения в ПЭС.



37-летняя мать обоих мальчиков. Острота зрения 0,27. Четко очерченный очаг атрофии ПЭС с островками нормального ПЭС (что объясняет относительно хорошую остроту зрения), зоной гиперпигментации и остатками желтоватого материала.

Значительный окончатый дефект в фовеа с мелкими очажками блокады, что указывает на остатки ПЭС.

