

Туберозна склероза на Бурневил- В.Петрова, Б.Иринкова, М.Методиева - СБАЛОБ“Зора“, Б.Петрова - СОБАЛ“Визус“

- ▶ Туберозната склероза е мултисистемно генетично заболяване, което се характеризира с развитие и растеж на хамартоми в почти всеки орган или тъкан. За първи път заболяването е описано от Bournevil през 1880 г., а през 1921 г. Van der Hoeve описва промените в ретината като факоми и въвежда концепцията за факоматозата. КТС в 85% е резултат на хетерозиготни мутации в TSC1 гена водещи до абнормна клетъчна пролиферация, диференциация и миграция, а оттам до формиране на тубери и повишена склонност към туморни образувания в ЦНС, очи, бъбреци, сърце, бели дробове.

- ▶ Представяме 29-годишна пациентка с оплаквания от замъглено зрение от няколко месеца, предимно на ДО. Съобщава за плуващи мътнини и периодични възпаления на двете очи от няколко години. Доказан туберозно-склерозен комплекс в ранна детска възраст с лицеви ангиофиброми, кортикални тубери, сърдечен рабдомиосарком и ангиомиолиполи в бъбреците.
- ▶ От направените консултации с други специалисти през последните 6 месеца - ЯМР на глава - без динамика на лезиите, чести панически атаки и когнитивни нарушения ; ЕКГ - без ритъмни нарушения ; ехография на бъбреци преди 3 месеца - ангиолиполи с намалени размери , на системна имunosупресивна терапия.

- Офталмологичен статус :

- ВOD=0,8 н.к. , ВОС=1,0 н.к

- ТОД=15 ТОС=16

ПОС- ДО - роговица- слабо пигментирани стари преципитати по ендотела ;ЛО -б.о

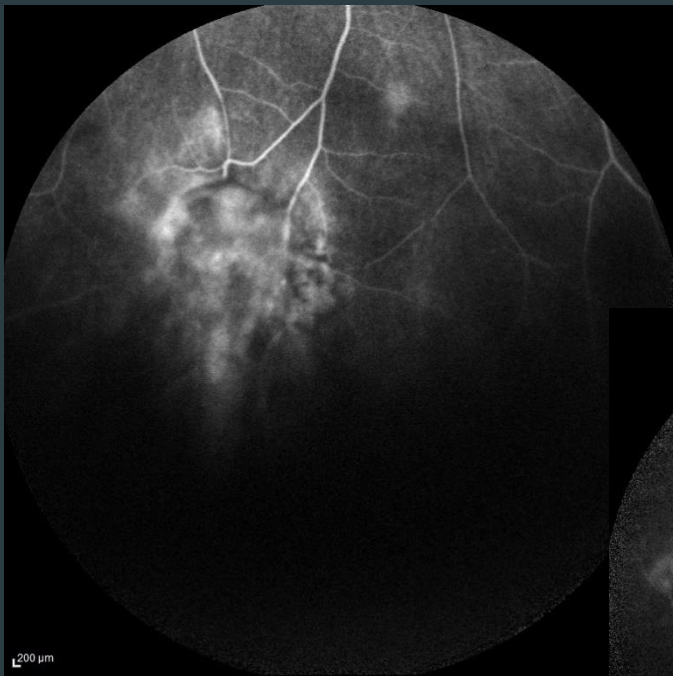
Фундус - ДО - мътнини в ст. тяло, папила и макула-б.о., рет. пер.- на 6 ч. - кистозно сивкаво образувание с размер 2.5 ПД ; ЛО - без особености

▶ 14.07.16г. - ФА - ДО три лезии, 2 малки по горна съдова дъга и назално от папилата, и 1 голяма на бч. с начална петниста хиперфлуоресценция, засилваща се в късните фази на ангиограмата

▶ Васкулитни промени - видими предимно в крайна темпорална половина и по хода на долен темпорален клон - парапапиларно

▶ ЛО - папила и макула - без особености. Рет. пер.- долу назално в зоната на съдова бифуркация - малка зона на хиперфлуоресценция, която не се променя в късните фази.





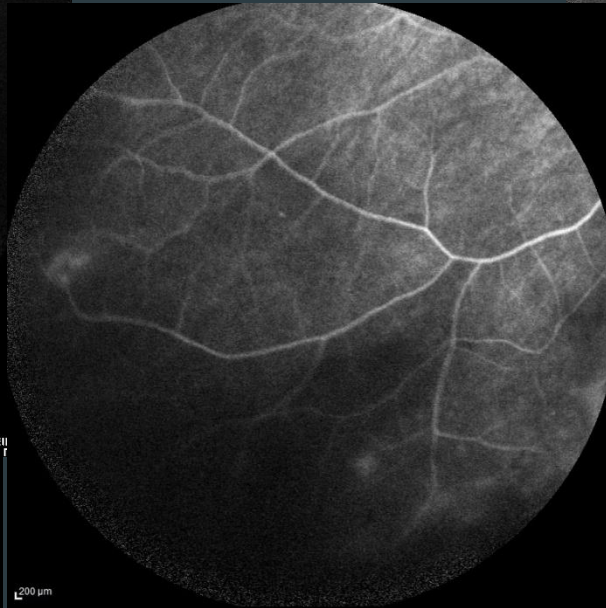
200 μm

7/13/2016, OD
BAF 55° ART(18)



2016, OD
35° ART(17)

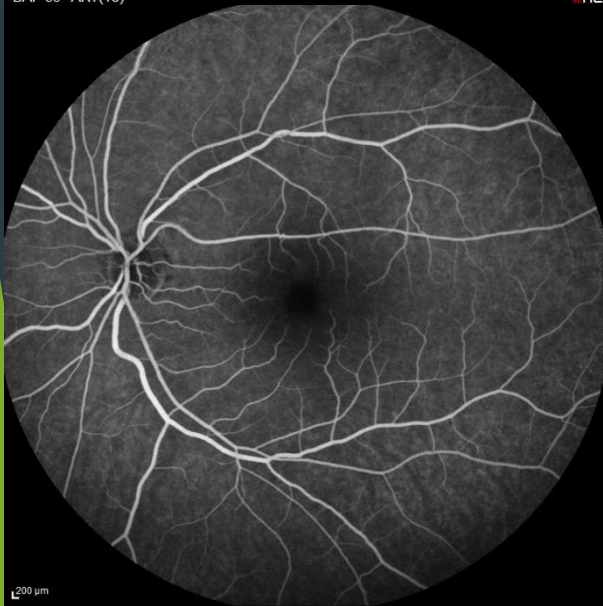
HEIDELBERG
ENGINEERING



200 μm

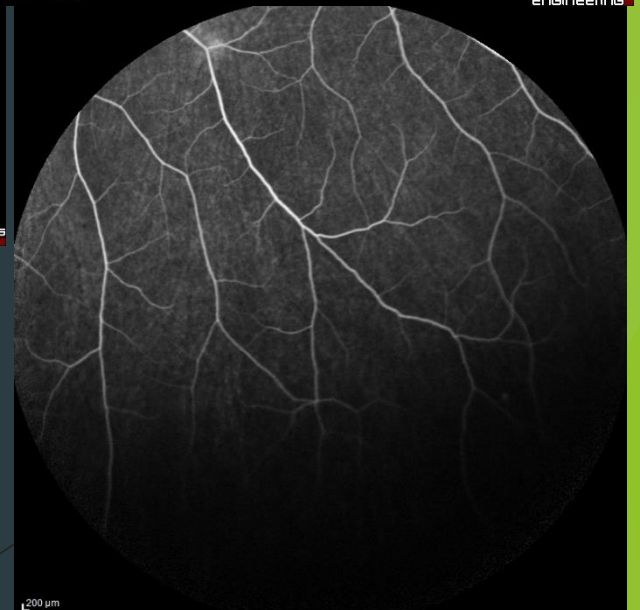
7/13/2016, OD
BAF 55° ART(14)

HEIDELBERG
ENGINEERING



200 μm

Kioseva, Elitsa, 5/21/1987
7/13/2016, OS



200 μm

Kioseva, Elitsa, 5/21/1987
7/13/2016, OS

Заключение:

- ▶ В литературата са описани три основни морфологични типа ретинални хамартоми - плоски, с гладка повърхност; мултинодуларни, калцирали, тип “черница“ и преходни, смесени лезии. Други очни промени: зони на хориоретинна депигментация, т.нар. ретинални ахроматични петна, ангиофиброми на клепачите, страбизъм, колобома на ириса и хороидеята.
- ▶ Ретинални лезии се наблюдават до 87% от случаите с туберозно-склерозен комплекс. В 50% от случаите има засягане на двете очи.
- ▶ Ретиналните хамартоми са доброкачествени и според литературните данни не прогресират и не нарастват, но могат да калцифицират във времето. Необходим е интердисциплинарен подход и ежегодно наблюдение на пациентката.

Литература:

1. BR J Ophthalmol 2001;85:420-423 doi 10.1136
2. Roach ES , Gomez MR, Northrup H (1998) Tuberosclerosis complex consensus conference; revised clinical diagnostic criteria J Child Neurol 1998;13:624-628
3. Kinder RSL The Ocular pathology of tuberous sclerosis. J Paediatr Ophthalmol 9:106-107.
4. Robertson DM (1999) *Ophthalmic findings. in Tuberosclerosis complex . ed Gomez MR (Oxford University Press, New York)*