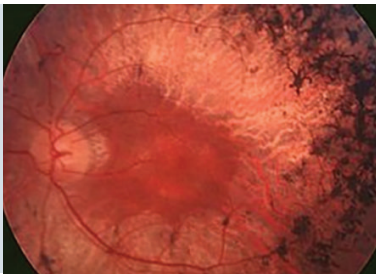




7 РЕДКИ ОЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

1



1. УШЕР СИНДРОМ

Пигментният ретинит понякога е част от по-широко състояние, наречено синдром на Usher или Ушер синдром. Този синдром засяга зрението, слуха и баланса. То също е генетично заболяване, за което все още няма лечение. Съществуват три клинични подтипа на болестта. Първият тип пациенти се раждат със значителна глухота, а зрението им започва да намалява още през първата декада от живота им. Прохождат късно поради лошия баланс. Тип 2 пациентите нямат толкова тежки проблеми с баланса, но и те се раждат глухи. Зрението им може да се запази до зряла възраст. Тип 3 постепенно губят зрението и слуха си, рядко имат намалена координация.

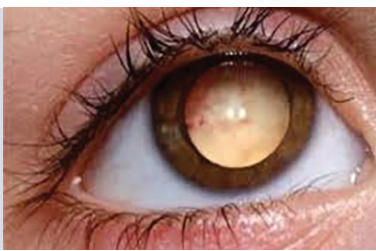
2



2. ЮВЕНИЛНА ДЕГЕНЕРАЦИЯ НА МАКУЛАТА

Още наричана болестта на Щаргард е рядко генетично заболяване, което много често остава недиагностицирано до зряла възраст, когато болните развиват замъглено централно зрение. Загубата на зрение е бавен процес. Чести симптоми са още тъмни или мъгливи петна в центъра на зрението, чувствителност към светлина, бавна адаптация към светлина, цветна слепота. Офталмолози и изследователи работят активно за създаване на генни терапии и терапии със стволови клетки за заболелите.

3



3. РЕТИНОБЛАСТОМ

Ретинобластомът най-често засяга малки деца до 5 год., но рядко може да се появи и при възрастни. Заболяването засяга по-често едното око, но ако засегне и двете, то то дебютира преди 1-годишна възраст. Този вид рак дава далечни метастази. Ретинобластомът също е наследствен, поради което скрининг на съблинги е приоритетно. Ранното откриване и лечение са ключови за запазване на зрението и спасяване на живота на детето. Основният признак е необичайно бяло отражение в зеницата, което изглежда като котешко око и се забелязва на снимки, правени със светкавица. Други симптоми са кривогледство, зачервено или възпалено око, лошо зрение.

4



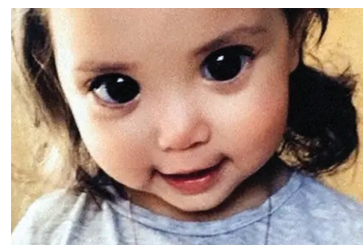
4. НАСЛЕДСТВЕНА ОПТИЧНА НЕВРОПАТИЯ НА LEBER

Наследствената оптична невропатия на Leber (LHON) е наследствено митохондриално заболяване и обикновено засяга млади мъже. Започва като едностранна прогресивна оптична невропатия с последователно засягане на другото око месеци до години по-късно. Възможностите за лечение са ограничени, но включват използването на антиоксидантни добавки. В момента се провеждат опити за генна терапия. Възрастта на началото обикновено е между 10-30 години, въпреки че се съобщава за начало през седмото или осмото десетилетие. Симптомите могат да прогресират от лека едностранна загуба на зрение до тежка двустранна.

5. СИНДРОМ НА AXENFELD-RIEGER

Това е рядък спектър от нарушения в развитието, които се характеризират с развитие в 50% на глаукома в детството и значителен риск за загуба на зрението. Някои пациенти имат отблясъци и фотофобия. Синдромът е автозомно-доминантно генетично състояние, характеризиращо се с дисгенезия на предния сегмент и системни аномалии.

През 1920 г. Аксенфелд характеризира аномалията, която носи неговото име, когато описва заден ембриотоксон и нишки на ириса, прилепнали към предно изместената линия на Швалбе. Аномалия на Rieger, свързана със системни находки като зъбни и лицеви костни дефекти, включително максиларна хипоплазия, аномалии на пъпа или засягане на хипофизата, е известна като синдром на Rieger. Комбинацията от аномалия на Аксенфелд и синдром на Райгер е известна заедно като синдром на Аксенфелд-Ригер. В допълнение, пациентите могат да имат хипоспадия, анална стеноза, аномалии на хипофизата, забавяне на растежа и аномалии на сърдечните клапи.

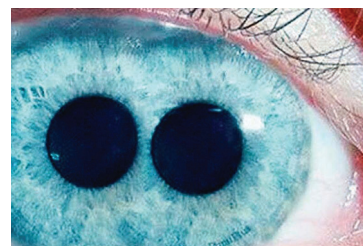


5

6. ПОЛИКОРИЯ

Поликорията засяга зениците и може да се появи в двете или само в едното око. Обикновено започва в детството, но често се диагностицира по-късно в живота. Двата вида поликория включват истинска и псевдополикория. Истинската поликория се състои от две или повече отделни зеници, споделящи едно око. Всяка зеница има собствен, нормално функциониращ сфинктерен мускул, който ѝ позволява да се свива и разширява. Това състояние може да засегне зрението, въпреки че е изключително рядко.

Фалшивата или псевдополикория създава впечатление, че има повече от една зеница в окото, но те не притежават собствени сфинктерни мускули. Тези допълнителни зеници са само дупки, които са причинени от дефект в ириса и не засягат зрението. Псевдополикорията може да засегне пациенти със синдром на Axenfeld-Rieger.



6

7. ОПТИЧЕН НЕВРОМИЕЛИТ

Neuromyelitis optica, наричан още NMO или болест на Devic, е рядък, но тежък демиелинизиращ аутоимунен възпалителен процес, засягащ централната нервна система. NMO засяга главно гръбначния мозък и зрителните нерви. Заболяването засяга най-вече деца и млади жени. Доскоро експертите смятаха, че NMO е вид множествена склероза, но за разлика от MS, оптичният невромиелит атакува едновременно двете очи. Съществува рецидивираща и монофазна форма. Симптомите на болестта са очна болка, загуба на зрението, слабост и изтръпване на ръце и крака, парализа на ръце и крака, затруднен контрол на пикочния мехур и червата, повръщане и др. ■



7