

ОПРОСНИК ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И ИХ РОДСТВЕННИКОВ



С помощью вопросов ниже вы сможете заподозрить наследственные заболевания органов зрения у вашего ребенка и родственников.

Если у вас есть 2 и более из нижеследующих признаков, обратитесь в **ближайшее время** к лечащему врачу-офтальмологу для проведения дальнейшей диагностики

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Потирание или надавливание на глазки или нистагм (у маленьких детей) | <input type="checkbox"/> Светобоязнь |
| <input type="checkbox"/> Может узнавать родных с расстояния не более 1-1,5 метра (у маленьких детей) | <input type="checkbox"/> Частое спотыкание или падение, недооценка расположения окружающих предметов |
| <input type="checkbox"/> Прогрессирующее снижение остроты зрения: в очках не становится существенно лучше | <input type="checkbox"/> Затруднения при чтении |
| <input type="checkbox"/> Младенцы больше реагируют на источник света, чем на родителей | <input type="checkbox"/> Нарушение контрастной чувствительности и (или) цветового восприятия |
| <input type="checkbox"/> Ухудшение зрения в темное время суток (усиливающаяся куриная слепота) | <input type="checkbox"/> Заболевания органов зрения/схожие симптомы у родственников (подчеркнуть нужное): родители, братья/сестры, бабушки/дедушки |
| <input type="checkbox"/> Нарушение ориентации и поведенческих реакций в темноте | |

Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения на территории РФ в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок, семинаров, конференций и иных подобных мероприятий и в предназначенных для медицинских и фармацевтических работников специализированных печатных изданиях. Использованные изображения не являются изображениями реальных пациентов.

Материал подготовлен компанией ООО «Новартис Фарма».

Россия, Москва, 125315, Ленинградский проспект, д. 70.
Тел: +7 (495) 967 12 70 Факс: +7 (495) 967 12 68. www.novartis.com

705477/C&G medical/digital/09.23/1

<http://looktosee.ru>



Межрегиональная общественная организация поддержки пациентов с наследственными дистрофиями сетчатки

«Чтобы видеть!»



Наследственные дистрофии сетчатки - это заболевания органов зрения с прогрессирующим течением, приводящие к нарушению зрительных функций, вплоть до слепоты. Наиболее распространенными среди них являются **врожденный амавроз Лебера и пигментный ретинит**.

Врожденный амавроз Лебера

Как проявляется:



симптомы врожденного амавроза Лебера часто отмечают очень рано — через несколько недель или месяцев после рождения;



родители могут заметить, что ребенок плохо фокусирует взгляд на предметах и на лицах родителей, взгляд становится плавающим, иногда появляются быстрые колебательные движения глаз (нистагм);



дети чувствуют дискомфорт и могут нажимать или даже давить на глаза;



врожденный амавроз Лебера — это отдельное и самостоятельное заболевание, при котором поражается сетчатка, а не зрительный нерв.



Из всех заболеваний, связанных с дегенерацией сетчатки, врожденный амавроз Лебера начинается раньше всего и может иметь наиболее тяжелые последствия.

Когда проявляется: в раннем детстве, часто прямо с рождения.

Как прогрессирует: уровень потери зрения при врожденном амаврозе Лебера различается от случая к случаю, но остается стабильным в 75% случаев. Примерно у 15% детей отмечается прогрессирующая потеря зрения, а у 10% может отмечаться некоторое незначительное, часто временное, улучшение.

Пигментный ретинит



Пигментный ретинит связан с мутациями более чем 100 различных генов.



Это вызывает **нарушение** функции и в конечном итоге **гибель** фоторецепторов сетчатки.



Мутации либо передаются по наследству, либо возникают на ранних стадиях развития до рождения. Симптомы пигментного ретинита могут проявиться уже в детстве, но полная клиническая картина развивается только в раннем взрослом возрасте.

Как проявляется: прогрессирующая потеря ночного и периферического зрения.

Когда проявляется: в детском или подростковом возрасте.

Как прогрессирует: многие люди с пигментным ретинитом к 40 годам имеют поле зрения менее 20 градусов (центральное зрение) и установленную группу инвалидности.

* Это изображение было первоначально опубликовано в Банке изображений сетчатки. David Callan, MD. Retinitis Pigmentosa. Retina Image Bank. 2014; 17341. © The American Society of Retina Specialists.
1. Nash BM, et al. Transl Pediatr. 2015; 4(2): 139. 2. Sahel JA, Cold Spring Harb Perspect Biol. 2015; 5(2): a017111. 3. RetNet. <https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#A-genes>, QaTa, qoayna - 16 Majl 2022r. 4. Di Iorio, Vet al. Genes. 2017; 8:280-297. 5. Chung D, et al. Am J Ophthalmol. 2019; 199: 58-70. 6. Cideciyan, AV. Prog Retin Eye Res. 2010;29(5): 398-427. 7. Fahim AT, et al. 2000. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1417/>, QaTa i:1oayna - 16 Majl 2022r. 8. American Academy of Ophthalmology, IRD Clinical Statement. 2016. <https://www.aao.org/clinical-statement/recommendations-on-clinical-assessment-of-patients>, QaTa i:1oayna - 16 Majl 2022r. 9. Hamblion E, et al. The health-related quality of life of children with hereditary retinal disorders and the psychosocial impact on their families. Investigative Ophthalmology and Visual Science. 2011; 52(11): 7981-7986. 10. Galvin O, et al. The Impact of Inherited Retinal Diseases in the Republic of Ireland (ROI) and the United Kingdom (UK) from a Cost-of-Illness Perspective. Clinical Ophthalmology. 2020;14:707-719. 11. Simonelli F, et al. Clinical and molecular genetics of Leber's congenital amaurosis: a multicenter study of Italian patients. Investigative Ophthalmology and Visual Science. 2007;48(9): 4284-4290. 12. Вернадская М.Э. Особенности зрительного восприятия младших школьников с нормальным и глубоко нарушенным зрением. дис. – М.: дис. канд. психол. наук, 1999. 13. Мосин И.М. Врожденный амавроз Лебера. Глава 8. В кн.: Зрительные функции их коррекция у детей. Руководство для врачей / Под ред. Аветисова С.Э., Жакенко Т. П., Шамшиновой А.М. – М., Медицина, 2005. – С. 568-583.