

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://stuservis.ru/statya/403141>

Тип работы: Статья

Предмет: Медицина

Введение

1. Этиопатогенез, клиника заболевания
2. Диагностика и дифференциальный диагноз
3. Лечение заболевания

Заключение

Список литературы

Актуальность темы. До идентификации генов, вызывающих заболевание, врачи классифицировали пациентов на группы на основе менделевского наследования, возраста начала заболевания и клинических особенностей. Открытие основных генетических причин за последние два десятилетия привело к гораздо большему пониманию механизмов заболевания при ИРБ, что послужило основой для разработки новых методов лечения, кульминацией которых стали первые испытания генной терапии врожденного амавроза Лебера (LCA)/раннего уровня, связанного с RPE65.

Врожденный амавроз Лебера, наиболее тяжелый вариант, представляет собой клинически и генетически гетерогенное заболевание сетчатки, возникающее в младенчестве и сопровождающееся глубокой потерей зрения, нистагмом, плохими зрачковыми рефлексами и либо нормальной сетчаткой, либо различной степенью атрофии и пигментных изменений. При этой патологии в первые месяцы жизни ребенка или сразу после рождения появляется нистагм, ослабление или отсутствие реакции зрачка на свет. В дальнейшем ребенок может терять глаза (симптом Франческетти), возникает дальность зрения и светобоязнь, возможна полная потеря зрения. Диагностика основывается на данных осмотра пациента врачом-офтальмологом, электроретинографии, исследования наследственного анамнеза и генетических анализов.

Материал и методы. Анализ литературных данных в рецензируемых и индексируемых публикациях из 2001-2023 гг. Статьи были выбраны на основе актуальности в клинической, генетической и терапевтической направленности в изучении данного вопроса.

1. Апаев А. В. Новые методы диагностики и лечения амблиопии при оптическом нистагме: диссертация ... кандидата медицинских наук: 3.1.5. / А. В. Апаев [Место защиты: ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней имени Гельмгольца» Министерства здравоохранения Российской Федерации; Диссовет 21.1.024.01 (Д 208.042.01)]. - Москва, 2023. - 129 с.
2. Зинченко Р.А. Актуальные вопросы детской офтальмогенетики: разнообразие и распространенность наследственной патологии глаз / Р. А. Зинченко // Архив педиатрии и детской хирургии. - 2023. - № 1. - С. 112-119.
3. Кадышев Н. В. Наследственные заболевания глаз: эпидемиология, генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм: автореферат дис. ... доктора медицинских наук:1.5.7. ; 3.1.5. / Н. В. Кадышев; [Место защиты: ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» ; Диссовет 24.1.168.01 (Д 001.016.01)]. - Москва, 2023. - 46 с.
4. Наследственные дистрофии сетчатки: амавроз Лебера 2 типа и пигментный ретинит 20 типа : учебно-методическое пособие / В. В. Кадышев, Ж. Г. Оганезова, И. В. Зольникова [и др.] ; под редакцией В. В. Кадышева ; Министерство науки и высшего образования Российской Федерации, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова" (ФГБНУ "МГНЦ"), Институт высшего и дополнительного профессионального образования (ИВиДПО), Кафедра офтальмогенетики. - Москва: Триумф, 2023 (Москва). - 41 с.
5. Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва: Рук. для врачей / Под ред. А.М. Шамшиновой. - Москва: Медицина, 2001. - 526 с.
6. Офтальмология: учебник / под ред. Е. А. Егорова. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 2023 с.
7. Российская детская офтальмология = Russian ophthalmology of children = Rossiyskaya detskaya oftalmologiya: научно-практический журнал: центральное рецензируемое издание: Выпуски за 2023 год. -

Москва. - 2023. - № 3. - 64 с.

8. Хлебникова О.В. Наследственная патология органа зрения / О. В. Хлебникова. - М.: Авторская академия, 2014. - 304 с.
9. Чупров А.Д. Клинический случай сер290 ассоциированного амавроза Лебера 10 типа / А. Д. Чупров // Российский общенациональный офтальмологический форум. - 2022. - № 1. - С. 225-228.
10. Амавроз Лебера / [Электронный ресурс] // KrasotaiMedicina.ru: [сайт]. — URL: <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/Leber-amaurosis> (дата обращения: 16.12.2023).
11. Врожденный амавроз Лебера (Leber's congenital amaurosis, LCA) - причины, клиника, диагностика и лечение / [Электронный ресурс] // MedUniver: [сайт]. — URL: https://meduniver.com/Medical/ophtalmologia/vrogdennii_amauroz_lebera.html (дата обращения: 16.12.2023).
12. About LUXTURNA / [Электронный ресурс] // Luxturna: [сайт]. — URL: <https://luxturna.com/about-luxturna/> (дата обращения: 16.12.2023).
13. Disease at a Glance / [Электронный ресурс] // National Center for Advancing Translational Sciences: [сайт]. — URL: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/634/leber-congenital-amaurosis> (дата обращения: 16.12.2023).
14. FDA approves novel gene therapy to treat patients with a rare form of inherited vision loss / [Электронный ресурс] // Fda.gov: [сайт]. — URL: <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-novel-gene-therapy-treat-patients-rare-form-inherited-vision-loss> (дата обращения: 16.12.2023).
15. Leber's Congenital Amaurosis: Current Concepts of Genotype-Phenotype Correlations / [Электронный ресурс] // MDPI: [сайт]. — URL: <https://www.mdpi.com/2073-4425/12/8/1261> (дата обращения: 16.12.2023).
16. Leber Congenital Amaurosis / [Электронный ресурс] // National Organization for Rare Disorders, Inc.: [сайт]. — URL: <https://rarediseases.org/rare-diseases/leber-congenital-amaurosis/#therapies> (дата обращения: 16.12.2023).
17. Leber Congenital Amaurosis (LCA) / [Электронный ресурс] // The Foundation of the American Society of Retina Specialists: [сайт]. — URL: <https://www.asrs.org/patients/retinal-diseases/37/leber-congenital-amaurosis-lca> (дата обращения: 16.12.2023).
18. Leber congenital amaurosis / [Электронный ресурс] // Medlineplus.gov: [сайт]. — URL: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/leber-congenital-amaurosis/#inheritance> (дата обращения: 16.12.2023).
19. Leber's Congenital Amaurosis: Current Concepts of Genotype-Phenotype Correlations / [Электронный ресурс] // NLM: [сайт]. — URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8392113/> (дата обращения: 16.12.2023).
20. Leber's Congenital Amaurosis / [Электронный ресурс] // Cleveland Clinic : [сайт]. — URL: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24167-lebers-congenital-amaurosis> (дата обращения: 16.12.2023).
21. Leber congenital amaurosis / [Электронный ресурс] // Orpha.net: [сайт]. — URL: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=65 (дата обращения: 16.12.2023).
22. Leber congenital amaurosis/early-onset severe retinal dystrophy: clinical features, molecular genetics and therapeutic interventions / [Электронный ресурс] // NLM: [сайт]. — URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5574398/> (дата обращения: 16.12.2023).
23. Leber Congenital Amaurosis Diagnosis / [Электронный ресурс] // News-Medical.Net: [сайт]. — URL: <https://www.news-medical.net/health/Leber-Congenital-Amaurosis-Diagnosis.aspx> (дата обращения: 16.12.2023).
24. Leber Congenital Amaurosis (LCA): for patients / [Электронный ресурс] // Gene Vision: [сайт]. — URL: <https://gene.vision/knowledge-base/leber-congenital-amaurosis-lca-for-patients/> (дата обращения: 16.12.2023).
25. Leber congenital amaurosis symptoms / [Электронный ресурс] // Guidedogs: [сайт]. — URL: <https://www.guidedogs.org.uk/getting-support/information-and-advice/eye-conditions/leber-congenital-amaurosis/> (дата обращения: 16.12.2023).
26. Leber Congenital Amaurosis. Better eyesight without retinal cells regeneration / [Электронный ресурс] // Fedorov Restore Vision Clinic: [сайт]. — URL: <https://www.restorevisionclinic.com/blog/leber-congenital-amaurosis-diagnosis-management-vision> (дата обращения: 16.12.2023).
27. Luxturna treatment: restoring vision becomes a reality / [Электронный ресурс] // Fighting blindness canada: [сайт]. — URL: <https://www.fightingblindness.ca/news/luxturna-access-treatment-restoring-vision-becomes-a-reality/> (дата обращения: 16.12.2023).
28. Our Approach to Leber Congenital Amaurosis (LCA) / [Электронный ресурс] // The Regents of The University of California : [сайт]. — URL: <https://www.ucsfhealth.org/conditions/leber-congenital-amaurosis-lca> (дата обращения: 16.12.2023).
29. Review and update on the molecular basis of Leber congenital amaurosis / [Электронный ресурс] // NLM: [сайт]. — URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4317604/> (дата обращения: 16.12.2023).
30. Gene therapy beyond luxturna: a new horizon of the treatment for inherited retinal disease / [Электронный

ресурс] // NLM: [сайт]. — URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32175942/> (дата обращения: 16.12.2023).

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://stuservis.ru/statya/403141>