

DOI: <https://doi.org/10.17816/rpoj106073>

Случай развития врождённой катаракты у ребёнка с болезнью Фара

Т.Б. Круглова, Н.С. Егиян, А.С. Мамыкина

НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца, Москва, Российская Федерация

АННОТАЦИЯ

Введение. Болезнь Фара — редкое идиопатическое нейродегенеративное заболевание, при котором происходит кальцификация структур головного мозга (базальных ганглиев, зубчатых ядер мозжечка и коры больших полушарий), приводящая к прогрессирующему нарушению функций нервной системы. Случаи развития врождённой катаракты не описаны.

Цель. Описание клинического случая болезни Фара у ребёнка: наблюдение и лечение.

Материал и методы. У ребёнка 9 лет на обоих глазах (OU) выявлена врождённая атипичная прогрессирующая обменная катаракта. Проведено обследование и факоаспирация врождённой катаракты (ВК) с имплантацией интраокулярной линзы (ИОЛ) NOYA 23,0 D на обоих глазах.

Результаты. До операции рефракция правого глаза (OD) составляла sph+2,0 cyl+1,5 ax 107, рефракция левого глаза (OS) — sph+0,25 cyl+1,25 ax 74. Максимально скорректированная острота зрения (МКОЗ) правого глаза была равна 0,3, левого глаза — 0,1. Хрусталик на обоих глазах диффузно мутный с атипичными включениями звёздчатой формы. Общая и ритмическая электроретинография (ЭРГ) справа были в норме, общая ЭРГ слева незначительно снижена, а ритмическая ЭРГ была в пределах нормы. Зрительно-вызванные потенциалы (ЗВП), проведённые в условиях медикаментозного сна, позволили выявить снижение активности проведения возбуждения по зрительному пути на обоих глазах. Внутриглазное давление (ВГД) справа составило 20 мм рт. ст., слева — 19 мм рт. ст.

Передне-задняя ось (ПЗО) правого глаза была равна 22,60 мм, левого глаза — 22,62 мм. В послеоперационном периоде наблюдалась экссудативно-пролиферативная реакция. МКОЗ увеличилась до 0,6–0,7 на обоих глазах.

Заключение. У детей с болезнью Фара возможно развитие врождённой атипичной катаракты. Учитывая частичный характер помутнения хрусталика и возможность его прогрессирования с резким снижением остроты зрения, необходимо динамическое обследование ребёнка с широким зрачком для выявления начальных изменений хрусталика и своевременного направления на хирургическое лечение. В раннем послеоперационном периоде имеется риск развития экссудативно-пролиферативных реакций.

Ключевые слова: болезнь Фара; врождённая катаракта; дети.

Как цитировать:

Круглова Т.Б., Егиян Н.С., Мамыкина А.С. Случай развития врождённой катаракты у ребёнка с болезнью Фара // Российская педиатрическая офтальмология. 2022. Т. 17. №2. С. 39–44. DOI: <https://doi.org/10.17816/rpoj106073>

DOI: <https://doi.org/10.17816/rpoj106073>

Case of congenital cataract development in a child with Fahr disease

Tatyana B. Kruglova, Naira S. Egiyan, Alexandra S. Mamykina

Helmholtz National Medical Research Center of Eye Diseases, Moscow, Russian Federation

ABSTRACT

INTRODUCTION: Fahr disease is a rare idiopathic neurodegenerative disorder characterized by the calcification of the basal ganglia, cerebellar dentate nuclei, and surrounding white matter leading to progressive nervous system dysfunction. Cases of congenital cataracts are not described.

AIM: To describe a clinical case of congenital cataract in a pediatric patient with Fahr disease.

MATERIAL AND METHODS: Congenital atypical progressive metabolic cataract was diagnosed in a 9-year-old child. Congenital cataract extraction with intraocular lens implantation was performed.

RESULTS: Refraction before operation was sph+2.0 cyl+1.5 ax 107 and sph+0.25 cyl+1.25 ax 74, respectively. The preoperative visual acuity for both eyes was 0.5 log MAR and 1.0 log MAR, respectively. Crystalline lenses were cloudy with atypical star-shaped inclusions. Full-field electroretinogram (ERG) a-wave and b-wave were normal for OD and abnormal for OS, and flicker ERG was normal for both eyes. Visually evoked potentials were prolonged for both eyes. The intraocular pressure was normal for both eyes. The axial lengths were 22.60 mm and 22.62 mm, respectively. Exudative reaction was noted postoperatively, and the logMar visual acuity improved to 0.2 for both eyes.

CONCLUSION: Congenital cataracts may be diagnosed in patients with Fahr disease. Dynamic examination of the child with a wide pupil is necessary to identify initial changes in the lens and to refer him/her for surgical treatment. There is an increased risk of exudative reactions in the early postoperative period.

Keywords: Fahr disease; congenital cataract; children

To cite this article:

Kruglova TB, Egiyan NS, Mamykina AS. Case of congenital cataract development in a child with Fahr disease. *Russian pediatric ophthalmology*. 2022;17(2):39–44. DOI: <https://doi.org/10.17816/rpoj106073>

Received: 07.04.2022

Accepted: 20.04.2022

Published: 01.08.2022

ВВЕДЕНИЕ

Болезнь Фара — редкое идиопатическое нейродегенеративное заболевание, при котором происходит кальцификация структур головного мозга (базальных ганглиев, зубчатых ядер мозжечка и коры больших полушарий), приводящая к прогрессирующему нарушению функций нервной системы [1–8]. Заболевание впервые было описано немецким неврологом Карлом Фаром в 1930 году и характеризовалось проявлениями паркинсонизма, повышенной мышечной ригидностью, тремором конечностей, который проявлялся только в покое и во сне (паркинсонический тремор) и исчезал при произвольных движениях; гиперкинезами, такими как хорей, гемибаллизм, атетоз, различные тики, эписиндромом или судорожными припадками. На втором месте по частоте распространения встречаются когнитивные нарушения, проявляющиеся нарушением памяти, социальной адаптации и симптомами, напоминающими деменцию. Иногда присоединяются мозжечковые симптомы в виде неуверенности походки, нарушения равновесия. Со стороны органа зрения, по данным литературы, отмечены случаи только кератопатии и ангиопатии сетчатки обоих глаз [9–12]. Случаи развития врождённой катаракты в литературе не описаны.

В основе заболевания лежит нарушение кальций-фосфорного метаболизма. Причины, из-за которых возможно развитие болезни, точно не установлены. Однако известно, что огромное влияние на её возникновение имеют нарушения работы щитовидной, паращитовидной желёз, приводящие к сбою в обменных процессах кальция и фосфора. Существует мнение, что синдром Фара является следствием генетических нарушений в результате мутации гена, отвечающего за обмен кальция [13–15].

Цель. Описание клинического случая болезни Фара у ребёнка: наблюдение и лечение.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

В детское отделение НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца 22 апреля 2019 г. поступил ребёнок 9 лет (дата рождения 07.09.2010) с диагнозом «двусторонняя врождённая атипичная прогрессирующая катаракта обменного характера, гиперметропия слабой степени, гиперметропический астигматизм, оперированное сходящееся косоглазие, обскуационная амблиопия, дисфункция зрительного пути».

Анамнез: ребёнок от первой беременности (матери 34 года), после экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Роды первые, путём кесарева сечения на 38-й неделе. Вес ребёнка при рождении составлял 2980 грамм. Наблюдался у невролога с диагнозом «перинатальная энцефалопатия (ПЭП) гипоксически-ишемического типа в форме синдрома двигательных расстройств». В декабре 2012 г. проведена компьютерная томография головного мозга. **Заключение:** компьютерная томография признаков

очаговых изменений не выявила. Имеются последствия перенесённой перинатальной травмы, двусторонний гайморит, этмоидит. В октябре 2018 г. проведена повторная компьютерная томография, при этом выявлена картина симметричных участков обызвествления в области базальных ядер, субкортикальном белом веществе и зубчатых ядрах мозжечка, что соответствует проявлениям болезни Фара, токсико-метаболические нарушения (?).

В десятимесячном возрасте ребёнка родители обратились к офтальмологу с жалобами на косоглазие на правом глазу, была рекомендована очковая коррекция. Ребёнок очки не носил. В апреле 2013 г. в возрасте 3 лет ребёнок был направлен в Детскую краевую клиническую больницу г. Краснодара, где был прооперирован по поводу сходящегося косоглазия обоих глаз. Назначена очковая коррекция. С трёхлетнего возраста посещал специализированный детский сад, где проходил аппаратное лечение. У офтальмолога по месту жительства до мая 2018 г. не наблюдался. Согласно данным амбулаторной карты из специализированного детского сада, в 2016–2017 гг. показатели были следующими: МКОЗ правого глаза 0,5–0,6, левого глаза — 0,5–0,7. Со слов мамы, снижение остроты зрения стали отмечать с декабря 2017 г. В сентябре 2018 г. МКОЗ правого глаза составляла 0,4, левого глаза — 0,4–0,5. Ребёнок был консультирован в Межотраслевом научно-техническом комплексе (МНТК) «Микрохирургия глаза имени академика С.Н. Федорова» в г. Краснодаре. Тогда был поставлен следующий диагноз: «OU врождённая катаракта, гиперметропия средней степени, сложный гиперметропический астигматизм прямого типа, амблиопия высокой степени». Из МНТК г. Краснодара больной был направлен на консультацию в НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца, где после осмотра в поликлинике было рекомендовано хирургическое вмешательство в объёме факоспирации врождённой катаракты с имплантацией ИОЛ на обоих глазах. В ноябре 2018 г. в отделе патологии глаз у детей, учитывая неадекватное поведение ребёнка, офтальмологическое обследование было проведено под наркозом. В ходе обследования выявлен частичный характер помутнения с возможностью проведения детальной офтальмоскопии, в связи с чем хирургическое лечение не было проведено. Рекомендовано наблюдение в динамике с проведением лазерплеоптического лечения курсами 1 раз в 6 месяцев и медикаментозного мидриаза 1 раз в 3 дня, а также дообследование ребёнка генетиками для исключения метаболической природы помутнения хрусталиков.

В январе 2019 г. ребёнок обследован в г. Майкопе. Обнаружено значительное снижение паратгормона до 6,79 пг/мл (при норме 12,00–65,00). При повторной компьютерной томографии установлена стабильная динамика симметричных участков обызвествления в области базальных ганглиев, субкортикальном белом веществе мозга и зубчатых ядрах мозжечка. Томограмма может соответствовать болезни Фара. Была рекомендована

клинико-лабораторная корреляция. В апреле 2019 г. у ребёнка было отмечено снижение зрения и прогрессирование помутнения хрусталиков. Ребёнок госпитализирован в детское офтальмологическое отделение для проведения хирургического лечения.

РЕЗУЛЬТАТЫ

По результатам проведённого перед операцией комплексного офтальмологического обследования острота зрения составляла: OD 0,2 sph+1,0=0,3; OS 0,1 н/к. Показатели рефракции были следующими: OD sph+2,0 cyl+1,5 ax 107; OS sph+0,25 cyl+1,25 ax 74. Установлено непостоянное альтернирующее косоглазие. Конъюнктивы бледно-розовая, роговица прозрачная, передняя камера средней глубины, равномерная, радужка структурна, зрачок круглый, расположен центрально. Хрусталик на обоих глазах диффузно мутный с атипичными включениями звёздчатой формы. Стекловидное тело не просматривается, рефлекс с глазного дна розовый, детали за флёром.

Получены следующие результаты тонометрии: при измерении на правом глазу внутриглазное давление составляло 20 мм рт. ст., на левом глазу — 19 мм рт. ст. По результатам ультразвукового исследования передне-задняя ось правого глаза была равна 22,60 мм (в 8 лет 21,4 мм), левого глаза — 22,62 мм (в 8 лет 21,6 мм). Заметны единичные плавающие помутнения в стекловидном теле, отслойка сетчатки не определяется.

Проведены электрофизиологические исследования. Данные электроретинограммы (ЭРГ) справа были следующими: волна «а» с амплитудой 56 мкВ за 21 мс, волна «b» амплитудой 90 мкВ за 42 мс, ритмическая ЭРГ с амплитудой 11 (14) мкВ. Показатели ЭРГ слева были другими: волна «а» с амплитудой 20 мкВ за 20 мс, волна «b» с пиком 52 мкВ за 42 мс, ритмическая ЭРГ с пиком 11 (14) мкВ.

Зрительно-вызванные потенциалы (ЗВП) при бодрствовании на правом глазу имели амплитуду 13,6 (21) мкВ, латентность 93–118 (106) мс. При измерении на левом глазу амплитуда ЗВП составляла 11 (18) мкВ, латентность 95–117 (100) мс.

Заключение: общая и ритмическая ЭРГ справа (OD) в норме, общая ЭРГ слева (OS) незначительно снижена, РЭРГ в пределах нормы.

Зрительно-вызванные потенциалы на обоих глазах показали, что снижена активность проведения возбуждения по зрительному пути.

4 февраля 2019 г. на левом глазу проведена факоаспирация врождённой катаракты с имплантацией интраокулярной линзы HOYA 23,0 D.

24 апреля 2019 г. на правом глазу выполнена факоаспирация врождённой катаракты с имплантацией интраокулярной линзы HOYA 23,0 D. Катаракту удаляли методом факоаспирации на офтальмологической хирургической системе «Мегатрон S3» (Geuder) через тоннельный роговичный разрез с применением одноразовых ножей 1,2 мм

и 2,75 мм и вискоэластиков (Provisc, Viscoat). Интраокулярная линза HOYA 23,0 D имплантирована в капсульный мешок. Каких-либо особенностей и осложнений во время операции не было.

В послеоперационном периоде в ранние сроки (на 3-й день после операции на OS и на 2-й день после операции на OD) отмечена экссудативно-пролиферативная реакция с формированием тяжёлой и нитей фибрина. На фоне проведённой активной противовоспалительной терапии, включающей инстилляции кортикостероидных и нестероидных противовоспалительных препаратов, мидриатиков, субконъюнктивальных инъекций ферментных препаратов, а также физиотерапевтического лечения (магнитотерапия с кортикостероидами и ферментными препаратами), отмечена положительная динамика с полным рассасыванием нитей фибрина и восстановлением круглой формы зрачка.

При выписке из отделения отмечено, что на обоих глазах роговица прозрачная, передняя камера средней глубины, равномерная, зрачок круглый, расположен в центре, положение ИОЛ правильное. При офтальмоскопии глазного дна патологии не выявлено. Острота зрения правого глаза составляла 0,4 sph+2,0 cyl+1,5 ax 107=0,6–0,7. Острота зрения левого глаза составляла 0,3–0,4 sph+0,25 cyl+1,25 ax 74=0,6–0,7.

Рекомендовано продолжить местную противовоспалительную терапию по месту жительства, плеоптическое лечение 3 раза в год, попеременная окклюзия, очковая докоррекция.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У детей с болезнью Фара возможно развитие врождённой атипичной катаракты обменного характера. Учитывая частичный характер помутнения хрусталика и возможность его прогрессирования с резким снижением остроты зрения необходимо динамическое обследование ребёнка в условиях медикаментозного мидриаза для выявления начальных изменений хрусталика и своевременного направления на хирургическое лечение. В раннем послеоперационном периоде имеется риск развития экссудативно-пролиферативных реакций.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

ADDITIONAL INFO

Funding source. This study was not supported by any external sources of funding.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

ЛИТЕРАТУРА

1. Яхно Н.Н. Болезнь Фара // Вопросник неврологический. 2001. № 4. С. 17–22.
2. Ковалева Я.Б., Антипова Л.Н., Прохорова Е.С. Симметричный билатеральный итрацеребральный кальциноз (болезнь Фара) // Вестник МУЗ ГБ № 2. 2011. Т. 5, № 17. С. 52–64.
3. Тищенко В.Н., Тищенко Г.В. Болезнь Фара при патологоанатомическом исследовании (случай из практики) // Проблемы здоровья и экологии. 2013. Т. 2, № 36. С. 146–150.
4. Иванченко Е.Н., Шеденко М.И., Спизарский Е.В., и др. Клинический случай болезни Фара // Омский психиатрический журнал. 2016. Т. 3, № 9. С. 11–15.
5. Матвеева Т.В., Овсянникова К.С. Первичная (болезнь фара) и вторичная кальцификация базальных ганглиев (клиническое наблюдение) // Неврологический вестник. 2016. Т. 48, № 2. С. 57–62.
6. Козлов С.И., Алексеева Л.А. Болезнь Фара. Клиническое наблюдение распространенной идиопатической кальцификации подкорковых структур, коморбидной с гипопаратиреозом // Омский психиатрический журнал. 2018. Т. 4, № 18. С. 14–17.
7. Maghraoul A., Birouk N., Zaim A., et al. Fahr syndrome and dysparathyroidism // Presse Med. 1995. Vol. 24, N 28. P. 1301–1304.
8. Cyseo A., Boldizar F., Gellert M. Electron microscopic study of striatodental calcification (Fahr) // Acta Neuropathol. 1975. Vol. 31, N 4. P. 305–313. doi: 10.1007/BF00687925
9. Fahr T. Idiopathische Verkalkung der Hirngefäße // Zentralblatt für Allgemeine Pathologie und Pathologische Anatomie. 1930. Vol. 50. P. 129–133.
10. Пономарев В.В., Науменко Д.В. Болезнь Фара: клиническая картина и подходы к лечению // Журнал неврологии и психиатрии. 2004. № 3. С. 42–45.
11. Яшин С.С., Юнусова Ю.Р., Исакова Н.В., и др. Болезнь Фара у пациентки с острым нарушением мозгового кровообращения // Современные проблемы науки и образования. 2020. № 6. С. 186–186. doi: 10.17513/spno.30457
12. Tardio E., Roldan M.L., Pedrola D., Hierro F.R. Fahr disease and idiopathic pulmonary hemosiderosis in a 10 year old patient // An Esp Pediatr. 1980. Vol. 13, N 7. P. 599–604.
13. Дамулин И.В., Андреев А.Д. Кальцификация базальных ганглиев: этиопатогенетические, клинические и терапевтические аспекты // Российский медицинский журнал. 2020. Т. 26, № 5. С. 326–330. doi: 10.17816/0869-2106-2020-26-5-326-330
14. Хорева М.А., Смагина И.В. Кальцификация базальных ганглиев. Этиопатогенез, диагностика, клинические проявления // Российский неврологический журнал. 2020. Т. 25, № 4. С. 4–13. doi: 10.30629/2658-7947-2020-25-4-4-13
15. Geschwind D.H., Loginov M., Stern J.M. Identification of a Locus on Chromosome 14q for Idiopathic Basal Ganglia Calcification (Fahr Disease) // The American Journal of Human Genetics. 1999. Vol. 65, N 3. P. 764–772. doi: 10.1086/302558

REFERENCES

1. Yakhno NN. Fahr disease. *Voprosnik neurologicheskii*. 2001;(4):17–22. (In Russ).
2. Kovaleva YB, Antipova LN, Prokhorova ES. Simmetrichnyi bilateral'nyi itratserebral'nyi kal'tsinoz (bolezni' Fara). *Vestnik MUZ GB №2*. 2011;5(17):52–64. (In Russ).
3. Tishchenko VN, Tishchenko GV. Fahr disease in postmortem examination (case report). *Problemy zdorov'ya i ekologii*. 2013;2(36):146–150. (In Russ).
4. Ivanchenko EN, Shedenko MI, Spizharskii EV, et al. Klinicheskii sluchai bolezni Fara. *Omskii psikiatricheskii zhurnal*. 2016;3(9):11–15. (In Russ).
5. Matveeva TV, Ovsyannikova KS. Primary (Fahr disease) and secondary calcification of the basal ganglia (clinical observation). *Neurology bulletin*. 2016;48(2):57–62. (In Russ).
6. Kozlov SI, Alekseeva LA. Fahr's disease. A clinical case of distributed idiopathic subcortical calcification, comorbid with hypoparathyroidism. *Omskii psikiatricheskii zhurnal*. 2018;4(18):14–17. (In Russ).
7. Maghraoul A, Birouk N, Zaim A, et al. Fahr syndrome and dysparathyroidism. *Presse Med*. 1995;24(28):1301–1304.
8. Cyseo A, Boldizar F, Gellert M. Electron microscopic study of striatodental calcification (Fahr). *Acta Neuropathol*. 1975;31(4):305–313. doi: 10.1007/BF00687925
9. Fahr T. Idiopathische Verkalkung der Hirngefäße. *Zentralblatt für Allgemeine Pathologie und Pathologische Anatomie*. 1930;50:129–133.
10. Ponomarev VV, Naumenko DV. Bolezni' Fara: klinicheskaya kartina i podkhody k lecheniyu. *Zhurnal neurologii i psikiatrii*. 2004;(3):42–45. (In Russ).
11. Yashin SS, Yunusova YR, Isakova NV, et al. Fahr's Disease in a Patient with Acute Disorder of Cerebral Circulation. *Modern Problems of Science and Education*. 2020;(6):186–186. doi:10.17513/spno.30457
12. Tardio E, Roldan ML, Pedrola D, Hierro FR. Fahr disease and idiopathic pulmonary hemosiderosis in a 10 year old patient. *An Esp Pediatr*. 1980;13(7):599–604.
13. Damulin IV, Andreev AD. Calcification of the basal ganglia: ethiopathogenetic, clinical, and therapeutic aspects. *Rossiiskii meditsinskii zhurnal*. 2020;26(5):326–330. (In Russ). doi:10.17816/0869-2106-2020-26-5-326-330
14. Khoreva MA, Smagina IV. Basal Ganglia Calcification. Aetiopathogenesis, Diagnostics, Clinical Manifestations. *Russian neurological journal*. 2020;25(4):4–13. (In Russ). doi: 10.30629/2658-7947-2020-25-4-4-13
15. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a Locus on Chromosome 14q for Idiopathic Basal Ganglia Calcification (Fahr Disease). *The American Journal of Human Genetics*. 1999;65(3):764–772. doi: 10.1086/302558

ОБ АВТОРАХ

Круглова Татьяна Борисовна, доктор медицинских наук;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4193-681X>;
eLibrary SPIN: 5466-6754

Егиян Наира Семёновна, кандидат медицинских наук;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0001-9906-4706>;
eLibrary SPIN: 4765-4725

* **Мамыкина Александра** Сергеевна, аспирант;
адрес: Россия, 105062, Москва,
ул. Садовая-Черногрозская, д. 14/19;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-3521-6381>
e-mail: alexandraugust1@gmail.com

AUTHORS INFO

Tatyana B. Kruglova, MD, Dr. Sci. (Med.);
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4193-681X>,
eLibrary SPIN: 5466-6754

Naira S. Egiyan, MD, PhD,
ORCID: <http://orcid.org/0000-0001-9906-4706>;
eLibrary SPIN: 4765-4725

* **Aleksandra S. Mamykina**, MD, PhD student;
address: 14/19 Sadovaya-Chernogriazskaya street,
105062 Moscow, Russia;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-3521-6381>;
e-mail: alexandraugust1@gmail.com

* Автор, ответственный за переписку / Corresponding author