

Катаргина Л.А., Мазанова Е.В., Тарасенков А.О.

КЛИНИКО-ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ВРОЖДЕННОЙ АНИРИДИИ И СОЧЕТАННОЙ С НЕЙ ПАТОЛОГИИ

ФГБУ «Московский НИИ глазных болезней им. Гельмгольца» Минздрава России, 105062, Москва, РФ

Результаты комплексного офтальмологического и общесоматического обследования 26 детей (49 глаз) с врожденной аниридией выявили наличие в большинстве случаев (92,3%) сочетания различной патологии переднего и заднего отрезка глаз: врожденной глаукомы (73,0%), врожденной катаракты (19,2%), помутнения роговицы (46,1%), гипоплазии сетчатки и диска зрительного нерва (15,3%) и др. Выделены характерные анатомо-функциональные особенности таких глаз, склонность к развитию осложнений в послеоперационном периоде, что необходимо учитывать как при постановке правильного диагноза, так и при оценке прогноза данной патологии и выборе тактики лечения и дальнейшего наблюдения за такими детьми.

Ключевые слова: врожденная аниридия; врожденная глаукома; врожденная катаракта; помутнение роговицы; гипоплазия макулы и диска зрительного нерва; синустрабекулэктомия; экстракция катаракты

Для цитирования: Российская педиатрическая офтальмология, 2015; 3: 21-23.

Для корреспонденции: Мазанова Екатерина Викторовна, e-mail: dho@igb.ru

Katargina L.A., Mazanova E.V., Tarasenkova A.O.

THE SPECIFIC CLINICAL AND FUNCTIONAL FEATURES OF CONGENITAL ANIRIDIA WITH A CONCOMITANT PATHOLOGY

The Helmholtz Moscow Research Institute of Eye Diseases, 105062 Moscow, Russia

The results of the comprehensive ophthalmological and general somatic examination of 26 children (49 eyes) presenting with congenital aniridia have demonstrated the combination of various pathologies in the anterior and posterior segments of the eye in the majority of the patients (92.3%) including glaucoma (73.0% of the children), congenital cataract (19.2% of the children), corneal opacity (46.1% of the children), hypoplasia of the retina and optic disk (15.3% of the children), and other problems. The characteristic anatomical and functional features of the affected eyes has been revealed along with the disposition of the examined children to developing postoperative complications that need to be taken into consideration for the correct diagnosis and prognosis of a given pathology, the choice of the adequate strategies for the treatment and the long-term follow up of the children presenting with congenital aniridia.

Key words: congenital aniridia; congenital glaucoma; congenital cataract; cornea opacity; hypoplasia of the macula and the optic disk; trabeculectomy; cataract extraction

Citation: Rossiyskaya pediatricheskaya oftal'mologiya. 2015; 3: 21-23.

Correspondence to: Mazanova Ekaterina Viktorovna, e-mail: dho@igb.ru

Received 11.06.15

Врожденная аниридия – это редкое заболевание, характеризующееся полным или частичным отсутствием радужной оболочки глаза [1–3]. В 75% случаев наблюдают доминантный тип наследования с высокой пенетрантностью. Ген PAX6 расположен на коротком плече 11-й хромосомы. Обнаружено несколько мутаций гена PAX6, различающихся по степени выраженности патологии [4, 5].

Установлено что, термин «аниридия» описывает один симптом заболевания с отсутствием радужной оболочки глаза и не отражает всей сути данной патологии. Врожденная аниридия, как правило, сочетается с другой патологией глаза, в частности с помутнением роговицы, катарактой, глаукомой, гипоплазией структур заднего отрезка глаза (макула и зрительный нерв) и сопровождается выраженным снижением остроты зрения, практически не поддающимся коррекции, светобоязнью, горизонтальным нистагмом, косоглазием. Кроме того, аниридия может сопровождаться заболе-

ваниями других органов и систем, таких как нервная система, мочеполовая, эндокринная, желудочно-кишечный тракт и др. [6, 7].

Сочетанная с аниридией патология глаза, в частности глаукома, патология зрительного нерва и сетчатки, продолжает оставаться ведущей причиной слепоты и слабо зрения у этих детей. Сложной является оценка прогноза заболевания, так как течение глаукомы носит, как правило, прогрессирующий характер и процент неблагоприятных исходов хирургического лечения достаточно высокий [8, 9].

Целью нашей работы явилось изучение клинико-функциональных особенностей глаз с врожденной аниридией и сочетанной с ней офтальмопатологией, что является важным с точки зрения своевременной диагностики и тактики лечения этого заболевания.

Материал и методы. Обследовано 26 детей (49 глаз) в возрасте от 1 мес до 16 лет с врожденной аниридией, сочетанной с аномалиями переднего отрезка

глаза или глазного яблока в целом: врожденной глаукомой, катарактой, помутнением роговицы и др. У 3-х детей глаз с аниридией был единственным: у 1 ребенка – односторонний врожденный анофтальм, у 2-х – в анамнезе была проведена энуклеация по различным причинам.

Распределение детей по возрастным группам показало, что 9 (34,6%) детей были в возрасте до 1 года; 2 (7,7%) детей – от 1 года до 3 лет; 7 (26,9%) детей – с 4 до 6 лет. Позднее обращение (от 7 до 16 лет) – 8 (30,8%) детей. Период наблюдения составлял от 1 года до 5 лет.

Всем детям проводили комплексное общеклиническое и офтальмологическое обследование, включающее визометрию, рефрактометрию, биомикроскопию, кератометрию, офтальмоскопию, тонометрию по Маклакову и Iсаге, тонографию, гониоскопию, эхобиометрию, электроретинографию, исследование зрительно вызванных потенциалов (ЗВП). Детям в возрасте до 4 лет и неконтактным детям более старшего возраста офтальмологическое обследование осуществлялось под наркозом.

Результаты и обсуждение. У 23 детей (за исключением детей с анофтальмом) отсутствие радужной оболочки было двусторонним. У 10 (38,5%) из 26 детей при стандартном осмотре (биомикроскопия) выявлено полное отсутствие радужной оболочки (рис. 1, см. вклейку). Однако применение ультразвуковой биомикроскопии позволило обнаружить наличие в зоне расположения проекции предполагаемого радужно-роговичного угла проминирующее валикообразное образование в нескольких или во всех сегментах. Это расценивалось нами как рудиментарная радужка диаметром до 1–2 мм (рис. 2, 3, см. вклейку). У 16 (61,5%) из 26 детей визуально обнаруживалась рудиментарная радужка в виде узкой равномерной или неравномерной полоски гипопластичной структуры (до 2–3 мм.) с явлениями выраженного гониодисгенеза.

У всех детей были аномалии рефракции, косоглазие, нистагм. У большинства 24 (92,3%) из 26 детей врожденная аниридия сочеталась с другой патологией или аномалией развития глаза. Наиболее характерным сопутствующим заболеванием была глаукома, манифестирующая в разные сроки (19 детей – 73,0%). Реже встречались помутнения роговицы (12 детей – 46,1%), врожденная катаракта (5 детей – 19,2%), гипоплазия макулы и/или диска зрительного нерва (ДЗН) (4 ребенка – 15,3%), сублюксация хрусталика (4 ребенка – 15,3%), колобома хрусталика (1 ребенок – 3,8%), фиброз стекловидного тела (1 ребенок – 3,8%).

У довольно высокого процента детей с аниридией в возрасте до 1 года уже имелись клинические признаки, позволяющие диагностировать врожденную глаукому (13 из 19 детей – 68,4%), из них у 10 (52,6%) детей симптомы врожденной глаукомы развились в возрасте до 6 мес. Установлено, что у 4 (21,0%) детей с аниридией первые признаки глаукомы появились в возрасте 4–6 лет, у 2 детей – в возрасте старше 7 лет. Больше половины детей обратились имея уже далекозашедшую стадию глаукомы (10 из 19 детей – 52,6%), что объясняли поздним выявлением заболевания.

Клиническая картина врожденной глаукомы включала повышение внутриглазного давления, растяжение глаза, развитие глаукомной оптической нейропатии, отек роговицы, миопизацию глаз. Анализ основных проявлений заболевания позволил установить, что выраженность клинических симптомов врожденной глау-

комы варьировала в зависимости от сроков манифестации глаукоматозного процесса. В случае повышения ВГД в раннем возрасте (возраст до 1 года) у детей с аниридией быстро развиваются кардинальные признаки, характерные для гидрофтальма: увеличение глазных яблок вследствие повышенного внутриглазного давления, изменение роговицы (увеличение диаметра, трещины эндотелия и десцеметовой оболочки, отек стромы) и роговичный синдром (светобоязнь, блефароспазм и др.). При позднем подъеме ВГД (в возрасте 5 лет и старше) данных признаков может не наблюдаться: значительного растяжения глаза не происходит, и соответственно классический роговичный синдром не наблюдается. При этом глаукоматозные изменения зрительного нерва развиваются и могут быть значительны (рис. 4, см. вклейку).

Электрофизиологические исследования выявили выраженные изменения при аниридии в сочетании с врожденной глаукомой и при аномалии развития макулярной области и гипоплазии ДЗН. Регистрация супернормальной ЭРГ одновременно с высокими цифрами ВГД преобладала у детей с непродолжительным периодом гипертензии (89,9% глаз) и свидетельствовала о благоприятном функциональном исходе. При значительном растяжении глаз и рефрактерной глаукоме с продолжительным периодом гипертензии отмечалось снижение различной степени амплитудных показателей «а» и «б» волн (85,5% глаз). Высокие цифры ВГД с низкой амплитудой ЭРГ характерны для более выраженных патологических изменений в структуре сетчатки и более тяжелом функциональном прогнозе. Характер патологических изменений ЗВП коррелировал со степенью выраженности глаукомной оптической нейропатии. Поскольку значительное количество детей на момент обращения имело далекозашедшую стадию глаукомы, признаки глаукомной оптической нейропатии были значительны: в 93,5% глаз выявлено снижение амплитуды P100 и удлинение латентности. При наличии сочетанной с аниридией гипоплазией макулы и ДЗН, преимущественно были выявлены изменения амплитудно-частотных характеристик ЗВП (91,7%).

При аномалии развития зрительного нерва, как правило, ДЗН был уменьшен в размере, овальной формы, преимущественно с отсутствием физиологической экскавации и уменьшением параметра средней толщины слоя нервных волокон сетчатки перипапиллярной зоны.

Различные формы катаракт выявлены у 19,2% детей (у 5 из 26): в 2-х случаях – полярная катаракта, у 1-осложненная, у 2-х – атипичная катаракта. У 4-х детей катаракты были с момента рождения, у 2-х из них отмечено прогрессирование помутнений хрусталика в течении нескольких лет. У одного ребенка, кроме того, выявлены фиброзные изменения стекловидного тела.

При анализе случаев сочетания аниридии с помутнением роговицы выявлены изменения роговицы различной степени выраженности и различной локализации. Полупрозрачное центральное или периферическое (краевое) помутнение было у 8 (66,7%) из 12 детей, стромальное тотальное помутнение роговицы различной интенсивности отмечено на глаукомных глазах у 4 (33,3%) из 12 детей (рис. 5, см. вклейку).

Патологические изменения нескольких структур глаза помимо аниридии включали сочетание катаракты и глаукомы с помутнением роговицы и наблюдались у 4 (15,3%) детей из 26. В данных случаях отмечено

наиболее тяжелое течение глаукоматозного процесса с ранней манифестацией и значительными изменениями роговицы у 3-х детей.

Показания к хирургическому лечению глаукомы были у большинства детей (24 ребенка – 92,3%). Проведенные антиглаукоматозные операции включали стандартную и модифицированную синустрабекулэктомию, применение дренажей (Ксенопласт, Глаутекс) и были выполнены у 16 (84,2%) из 19 детей на 32 (84,2%) из 38 глаз. У 2-х детей с терминальной рефрактерной и неоднократно оперированной глаукомой на слепых глазах была произведена диод-лазерная циклофотокоагуляция. Экстракция катаракты с/ без имплантации ИОЛ выполнена у 3-х детей. У нескольких детей (3 ребенка – 5 глаз) с аниридией и глаукомой выраженные стромальные помутнения роговицы явились показанием к сквозной кератопластике (СКП).

В ходе операций осложнений не отмечалось. При анализе результатов антиглаукоматозного хирургического лечения детей частота положительных исходов (нормализация ВГД) составила 87,5% в ближайшие сроки наблюдения и 71,9% в отдаленные сроки. Сравнивая эти данные с результатами лечения детей с гидрофтальмом мы находим подтверждение того, что гипотензивный эффект операций ниже при глаукоме сочетанной с аномалиями глаза, чем при гидрофтальме на 10–15%, а также течение послеоперационного периода чаще протекало неблагоприятно. Офтальмологическое обследование в послеоперационном периоде показало наличие в 7 (21,0% глаз) случаях осложнений, представленных в основном избыточным рубцеванием в области операции (в зоне фистулы и фильтрационной подушечки), иридокорнеальными спайками, а также помутнением хрусталика, цилиохориоидальной отслойкой, гифемой, гемофтальмом.

В результате проведения экстракции катаракты отмечено повышение остроты зрения разной степени у всех пациентов. В послеоперационном периоде отмечена воспалительная активность в виде выпадения фибрина у 1 ребенка и развитие вторичной катаракты у 2-х детей.

После СКП трансплантат сохранял прозрачность в течение первых 3-х мес после операции. В дальнейшем, в сроки с 3 до 6 мес после СКП развивалась болезнь трансплантата, протекающая атипично.

Интересно отметить, что анализ соматического статуса детей с аниридией выявил у подавляющего большинства выраженную патологию перинатального периода, пороки сердца, частые ОРВИ. Детей с диагностированной опухолью Вильямса в нашей группе не было.

Заключение

Таким образом, опыт наблюдения детей с врожденной аниридией позволил выявить ряд особенностей данной патологии.

К ним относятся сочетание с другими аномалиями и заболеваниями глаза (катаракта, глаукома, помутнение роговицы, аномалии развития ДЗН), в ряде случаев с комбинацией нескольких заболеваний, что значительно усложняет лечение и отягощает функциональный прогноз.

Наиболее частым сопутствующим заболеванием является глаукома, манифестирующая у более половины детей в раннем возрасте (до 1 года), что объясняется наличием выраженного гониодисгенеза. Различная

степень его выраженности определяет сроки манифестации врожденной глаукомы и ее тяжесть.

Сочетанная с аниридией патология в большинстве случаев нуждается в высокотехнологическом хирургическом лечении (антиглаукоматозные операции, экстракция катаракты, сквозная кератопластика). Полиморфизм выявленных изменений глаз обуславливает особенности интра- и послеоперационного течения и влияет на исходы хирургического лечения и на прогноз заболевания.

Важным является то, что дети с такой редкой аномалией переднего отрезка глаза нуждаются в диспансерном наблюдении с рождения. Детей раннего возраста следует первично обследовать под наркозом с использованием современных офтальмологических методов и в дальнейшем наблюдать постоянно. Очень важен регулярный контроль за ВГД, размерами глаза, остротой зрения. Хирургическое лечение должно проводиться своевременно и в специализированных офтальмологических подразделениях.

ЛИТЕРАТУРА

1. Аветисов Э.С., Ковалевский Е.И., Хватова А.В. *Руководство по детской офтальмологии*. М.; 1987: 148–71.
2. Сидоров Э.Г., Мирзаянц М.Г. *Врожденная глаукома и ее лечение*. М.; 1991.
3. Neuhaus C., Betz C., Bergmann C., Bolz H.J. Genetics of congenital aniridia. *Ophthalmologe*. 2014; 111 (12): 1157–63.
4. Ihnatko R., Edén U., Lagali N., Dellby A., Fagerholm P. Analysis of protein composition and protein expression in the tear fluid of patients with congenital aniridia. *J. Proteom*. 2013; 94: 78–88.
5. Cao X., Zhou X.M., Gan R., Jiang L.Q., Lu L., Wang Y. et al. A novel mutation of PAX6 identified in a Chinese twin family with congenital aniridia complicated with nystagmus. *Genet. Mol. Res*. 2014; 13 (4): 8679–85.
6. Chang J.W., Kim J.H., Kim S.J., Yu Y.S. Congenital aniridia: long-term clinical course, visual outcome, and prognostic factors. *Korean J. Ophthalmol*. 2014; 28 (6): 479–85.
7. Singh B., Mohamed A., Chaurasia S., Ramappa M., Mandal A.K., Jalali S., Sangwan V.S. Clinical manifestations of congenital aniridia. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 2014; 51 (1): 59–62.
8. Jusufovic V., Cabric E., Popovic-Beganovic A., Musanovic Z., Zvornicanin J. Treatment of congenital aniridia associated with subluxated infantile cataract. *Med. Arch*. 2014; 68 (3): 212–4.
9. Seitz B., Käsmann-Kellner B., Viestenz A. Stage-related therapy of congenital aniridia. *Ophthalmologe*. 2014; 111 (12): 1164–71.

Поступила 11.06.15

REFERENCES

1. Aветисов Е.С., Ковалевский Е.И., Хватова А.В. *Manual of Pediatric Ophthalmology. [Rukovodstvo po Detskoj Oftal'mologii]*. Moscow; 1987: 148–71. (in Russian)
2. Sidorov E.G., Mirzayants M.G. *Congenital Claucoma and its Treatment. [Vrozhdannaya glaukoma i ee lechenie]*. Moscow; 1991. (in Russian)
3. Neuhaus C., Betz C., Bergmann C., Bolz H.J. Genetics of congenital aniridia. *Ophthalmologe*. 2014; 111 (12): 1157–63.
4. Ihnatko R., Edén U., Lagali N., Dellby A., Fagerholm P. Analysis of protein composition and protein expression in the tear fluid of patients with congenital aniridia. *J. Proteom*. 2013; 94: 78–88.
5. Cao X., Zhou X.M., Gan R., Jiang L.Q., Lu L., Wang Y. et al. A novel mutation of PAX6 identified in a Chinese twin family with congenital aniridia complicated with nystagmus. *Genet. Mol. Res*. 2014; 13 (4): 8679–85.
6. Chang J.W., Kim J.H., Kim S.J., Yu Y.S. Congenital aniridia: long-term clinical course, visual outcome, and prognostic factors. *Korean J. Ophthalmol*. 2014; 28 (6): 479–85.
7. Singh B., Mohamed A., Chaurasia S., Ramappa M., Mandal A.K., Jalali S., Sangwan V.S. Clinical manifestations of congenital aniridia. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 2014; 51 (1): 59–62.
8. Jusufovic V., Cabric E., Popovic-Beganovic A., Musanovic Z., Zvornicanin J. Treatment of congenital aniridia associated with subluxated infantile cataract. *Med. Arch*. 2014; 68 (3): 212–4.
9. Seitz B., Käsmann-Kellner B., Viestenz A. Stage-related therapy of congenital aniridia. *Ophthalmologe*. 2014; 111 (12): 1164–71.



Рис. 1. Передний отрезок глаза ребенка с полной анири-
дией.



Рис. 2. Ультразвуковая биомикроскопия глаза ребенка
с аниридией.

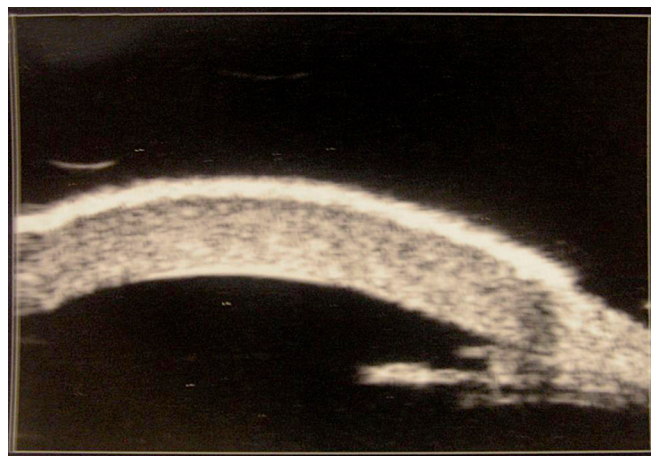


Рис. 3. Ультразвуковая биомикроскопия глаза ребенка с
сочетанной с аниридией патологией: врожденной глауко-
мой, помутнением роговицы.

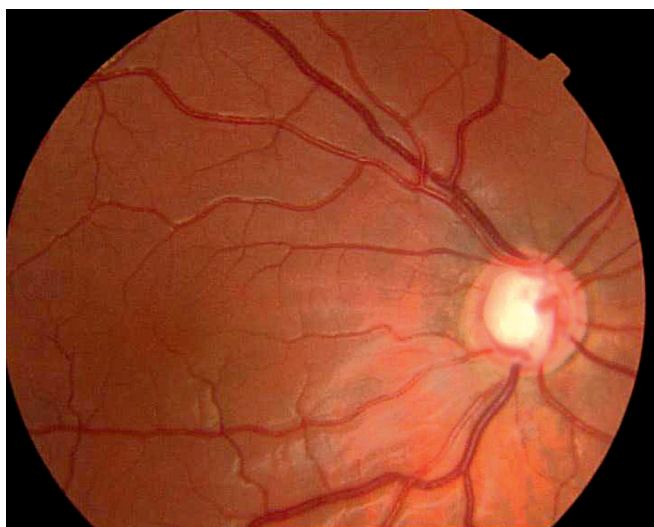


Рис. 4. Глаукоматозная оптическая нейропатия при врож-
денной глаукоме, сочетанной с аниридией.



Рис. 5. Сочетанная с аниридией врожденная глаукома, по-
мутнение роговицы, врожденная катаракта атипичная.