

Судовская Т.В., Бобровская Ю.А., Кокоева Н.Ш.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЛОХМАННА У РЕБЕНКА

ФГБУ “Московский НИИ глазных болезней им. Гельмгольца” Минздрава России, 105062, Москва, РФ

Приводится клинический случай редкого синдромного заболевания – окуло-денто-дигитальной дисплазии, впервые описанной в 1920 году W. Lohmann (синдром Лохманна). В нашем клиническом примере у ребенка 2-х месяцев с синдромом Лохманна соматический статус характеризовался множественными пороками развития: двусторонней синдактилией II–III пальцев на стопах, тетрадактилией стоп, деформацией пальцев кистей, врожденным пороком сердца (функционирующее овальное окно, хорда в полости левого желудочка), гипоксическим поражением центральной нервной системы. Патология зрительного анализатора проявлялась двусторонним анофтальмом, недоразвитием век, неправильным ростом ресниц, отсутствием складки верхнего века, резким укорочением и сужением глазных щелей, значительным уменьшением в размерах конъюнктивальной полости. Реабилитация ребенка с врожденным анофтальмом заключалась в проведении ступенчатого глазного протезирования и лечении у специалистов смежных специальностей.

Ключевые слова: синдром Лохманна; врожденный анофтальм; реабилитация детей с врожденным анофтальмом

Для цитирования: Российская педиатрическая офтальмология. 2015; 3: 44-45.

Для корреспонденции: Бобровская Юлия Андреевна, e-mail: bobrula1980@mail.ru

Sudovskaya T.V., Bobrovskaya Yu.A., Kokoeva N.Sh.

LOCHMANN'S SYNDROME IN THE CHILD. A CASE REPORT

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

The authors report a clinical case of the rare syndromic disease, oculo-dento-digital dysplasia, described for the first time by W. Lochmann in 1920 and currently known as Lochmann's syndrome. The patient was a two-month old child with this condition whose somatic status was characterized by multiple malformations including bilateral syndactylism of II-III toes, foot tetradactilia, deformation of fingers, congenital heart disorder (with the functioning oval window and the chord in the left ventricular cavity), and hypoxic lesion of the central nervous system. The pathological changes in the visual analyzer manifested themselves in the form of bilateral anophthalmos, the underdevelopment of the eyelids, the abnormal growth of the eyelashes, the absence of the upper eyelid folds, the marked shortening and narrowing of the eye slits, and the significant reduction of the size of the conjunctival cavity. Rehabilitation of this patient consisted of stepwise ocular prosthetics and the treatment by the specialists in the related disciplines.

Key words: Lochmann's syndrome; congenital anophthalmos; rehabilitation of the children with congenital anophthalmos

Citation: Rossiyskaya pediatricheskaya oftal'mologiya. 2015; 3: 44-45.

Correspondence to: Bobrovskaya Yuliya Andreevna, e-mail: bobrula1980@mail.ru

Received 17.04.15

Редкое синдромное заболевание – окуло-денто-дигитальная дисплазия впервые было описано в 1920 г. Lohmann W. (синдром Лохманна), а затем в 1957 г. Meyer-Schwikerth G., Gruterich E. и Weyers H. Они отнесли эту патологию к микрофтальмус-синдромам. Синдром в первую очередь проявляется патологией глаз, аномалиями развития зубов, скелета кистей и стоп. Это наследственное аутосомно-доминантное заболевание (допускается и аутосомно-рецессивное наследование), вызываемое мутациями в генах ODDD, SDTY3, ODO, картированных в локусе 6q22–q24 [1].

Для этой патологии характерны микроцефалия с многочисленными проявлениями дисгенеза лица (широкая переносица, утолщенная нижняя челюсть, расщелины нёба и верхней губы, маленький нос с широким корнем, острым кончиком, гипоплазия крыльев и узкие носовые ходы), генерализованная дисплазия зубной эмали и другие аномалии зубов, а также разнообразные скелетные аномалии (короткие пальцы на руках и ногах, синдактилия и камптодактилия IV–V пальцев кисти, гипоплазия или аплазия средних фаланг одного или нескольких пальцев, уплощение I–V пястных костей, врожденный вывих бедра, расширение метафизов

длинных трубчатых костей), иногда наблюдается микроцефалия. Психомоторное развитие чаще нормальное, однако у некоторых больных возможна умеренная умственная отсталость [2]. Патологические изменения глаз у этих больных включают микрофтальм, микрокорнея, помутнение роговицы, врожденную катаракту, гипоплазию переднего мезодермального листка радужки, эксцентричное расположение зрачка, офтальмогипертензию или глаукому. Часто встречаются псевдогипертелоризм, эпикантус, птоз. Отмечены также смешанный астигматизм, отсутствие фовеального рефлекса, концентрическое сужение поля зрения [1].

Дополнительными признаками являются кондуктивная глухота, гиперкератоз, разрастание челюстей, различные неврологические симптомы (сдавление спинного мозга, спастический тетрапарез, прогрессирующая спастическая паралигия, патология белого вещества мозга по данным магнитно-резонансной томографии (МРТ), кальциноз базальных ганглиев) [5].

Основным методом исследования детей с врожденным анофтальмом является внешний осмотр ребенка. Оценивают форму и размеры глазной щели, век и орбиты, величину,

форму и содержимое конъюнктивальной полости. Как дополнительные методы исследования используются рентгенография, ультразвуковое исследование, включающее измерение переднезадней оси глаза, В-сканирование глаз и орбиты, иммунологические исследования (серологическая диагностика различных инфекций методом иммуноферментного анализа), КТ и МРТ орбит и головного мозга. После обследования ребенка направляют на консультацию пластического хирурга [3]. Также необходимы обследования, консультации и лечение у других специалистов – педиатра, невролога, хирурга-ортопеда, генетика с проведением цитогенетических исследований.

Реабилитация детей с врожденным анофтальмом заключается в проведении ступенчатого протезирования. Его проводят для исправления косметического дефекта и профилактики прогрессирующей асимметрии лицевого скелета черепа [3–6].

Приводим **клинический пример синдрома Лохманна**.

Ребенок К., в возрасте 2 мес поступил в детское консультативно-поликлиническое отделение Московского НИИ глазных болезней им. Гельмгольца с диагнозом: «двусторонний врожденный анофтальм» (рис. 1, см. вклейку).

Сопутствующий диагноз: «окуло-денто-дигитальная дисплазия – синдром Лохманна, гипоксическое поражение ЦНС, врожденный порок сердца: функционирующее овальное окно, хорда в полости левого желудочка, множественные пороки развития кистей и стоп (двусторонняя синдактилия II–III на стопах, тетрадактилия стоп, деформация пальцев кистей)» (рис. 2, см. вклейку).

Из анамнеза известно: ребенок родился от 2-й беременности, протекавшей без особенностей, роды в срок, масса тела при рождении – 3100 г. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Первый ребенок в семье в возрасте 1,5 года – соматически здоров. Иммунологические исследования – серологическая диагностика методом иммуноферментного анализа – антител к офтальмотропным возбудителям не выявлено.

По результатам клинико-генетических исследований – генеалогический анамнез не отягощен. Цитогенетическое исследование (кариотип) ребенка – 46.XX – нормальный женский кариотип. Заключение генетика: окуло-денто-дигитальный синдром (синдром Лохманна).

В детском консультативно-поликлиническом отделении Института проведено обследование ребенка.

При внешнем осмотре веки обоих глаз спокойные, уменьшены в размерах, ресницы направлены вниз, складка верхнего века отсутствует, глазные щели резко укорочены – до 9,0–10,0 мм. Конъюнктивальная полость чистая, со сложенными сводами, уплощенным нижним сводом, значительно уменьшена в размерах, отделяемого нет. Глазные яблоки отсутствуют (см. рис. 1).

Эхография орбит: в обеих орбитах визуализируются зачатки глазных яблок размером – OD – 3,8 x 4,5 мм; OS – 2,5 x 4,0 мм.

Таким образом, двусторонний анофтальм является мнимым, так как имеются зачатки глазных яблок (рис. 3, см. вклейку).

МРТ головного мозга проведена ребенку в возрасте 9 недель. При обследовании была выявлена картина двусторонней анофтальмии, в орбитах определялись небольших размеров округлые образования изоинтенсивного МР-сигнала с нечеткими контурами – правое размером 7 x 6 мм, левое размером 6 x 8 мм. Зрительные нервы визуализировались в виде тонких тяжелей, калибром до 1 мм. Каналы зрительных нервов не были деформированы, ход зрительных нервов не изменен, зрительный перекрест четко не определялся. Мышцы глазных яблок были четко видны справа и слева, их размер не изменен. Также выявлено умеренное расширение боковых желудочков без признаков нарушения ликвородинамики, данных о очаговом поражении вещества головного мозга не получено.

Ребенок консультирован в Отделе травматологии, реконструктивной, пластической хирургии и глазного протезирования. Учитывая отсутствие зрительных функций, рекомендовано ступенчатое глазное протезирование.

Первичное протезирование было затруднено из-за резко-го уменьшения конъюнктивальной полости и узкой глазной щели. Поэтому вначале был использован круглый конформатор в виде горошины минимальных размеров, его диаметр составлял 5–7 мм. За счет наличия узкой глазной щели конформатор хорошо удерживался в полости. Протез было необходимо оставлять в орбите круглосуточно, не извлекая его на ночь. Для гигиенического ухода и профилактики конъюнктивита назначали инстилляцию лекарственных веществ на протез – пилюксидина гидрохлорид 0,05%.

Повторное протезирование было назначено ребенку через 4 недели для подбора конформатора большего размера (рис. 4, см. вклейку). В дальнейшем ступенчатое протезирование было рекомендовано проводить каждые 4–6 недель и менять форму протезов на двояковыпуклые или плосковыпуклые конформаторы, а затем на протезы малого размера стандартных форм [4] (рис. 5, см. вклейку).

Заключение

Описанный клинический случай синдрома Лохманна показал, что это редкое заболевание у детей может сочетаться не только с микрофтальмом и микрокорнея, но и со следующими офтальмологическими проявлениями: двусторонним анофтальмом, недоразвитием век, неправильным ростом ресниц, отсутствием складки верхнего века, резким укорочением и сужением глазных щелей, значительным уменьшением в размерах конъюнктивальной полости. Соматический статус таких детей характеризуется множественными пороками развития.

Обследование таких детей должно быть комплексным. Обязательным является лечение и наблюдение у следующих специалистов: педиатра, невролога, кардиолога, хирурга-ортопеда, генетика с назначением цитогенетических исследований.

При врожденном анофтальме необходима консультация пластического хирурга. Реабилитация детей с врожденным анофтальмом заключается в проведении ступенчатого глазного протезирования с постепенным увеличением размеров конформаторов, а затем и стандартных глазных протезов каждые 4–6 недель.

ЛИТЕРАТУРА

1. Коровенков Р.И. *Наследственные и врожденные заболевания глаз*. СПб.: Химиздат; 2006.
2. Козлова С.И., Еманова Е.С. *Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование*. М: Медицина; 2007.
3. Филатова И.А. *Анофтальм. Патология и лечение*. М: Медицина; 2007.
4. Филатова И.А. Оптимальный подход к реабилитации пациентов с врожденным анофтальмом и микрофтальмом. *Российская педиатрическая офтальмология*. 2014; 2: 44–8.
5. Mourianus F., Audo I., Defoort-Dhellemmes S., Labalette P. et al. Management of congenital microphthalmos and anophthalmos. *J. Fr. Ophthalmol.* 1997; 20 (8): 583–91.
6. Rodallec A., Dufier J.L., Ernest C., Haye C. Congenital anophthalmos. Control of osteogenesis with an expanding intraorbital prosthesis. *J. Fr. Ophthalmol.* 1989; 11 (10): 661–8.

Поступила 17.04.15

REFERENCES

1. Korovenkov R.I. *Hereditary and Congenital Diseases of the Eye. [Nasledstvennye i vrozhdennye zabolevaniya glaz]*. St. Petersburg: Khimizdat; 2006. (in Russian)
2. Kozlova S.I., Emanova E.S. *Hereditary Syndromes, Medical and Genetic Counseling. [Nasledstvennye sindromy i mediko-geneticheskoe konsul'tirovanie]*. Moscow: Meditsina; 2007. (in Russian)
3. Filatova I.A. *Anophthalmos. [Anofial' m]*. Moscow: Meditsina; 2007. (in Russian)
4. Filatova I.A. The optimal approach to the rehabilitation of patients with congenital anophthalmia and microphthalmia. *Rossiyskaya peditricheskaya oftal'mologiya*. 2014; 2: 44–8. (in Russian)
5. Mourianus F., Audo I., Defoort-Dhellemmes S., Labalette P. et al. Management of congenital microphthalmos and anophthalmos. *J. Fr. Ophthalmol.* 1997; 20 (8): 583–91.
6. Rodallec A., Dufier J.L., Ernest C., Haye C. Congenital anophthalmos. Control of osteogenesis with an expanding intraorbital prosthesis. *J. Fr. Ophthalmol.* 1989; 11 (10): 661–8.



Рис. 1. Внешний вид ребенка с синдромом Лохманна.



Рис. 2. Форма левой кисти у ребенка с синдромом Лохманна.

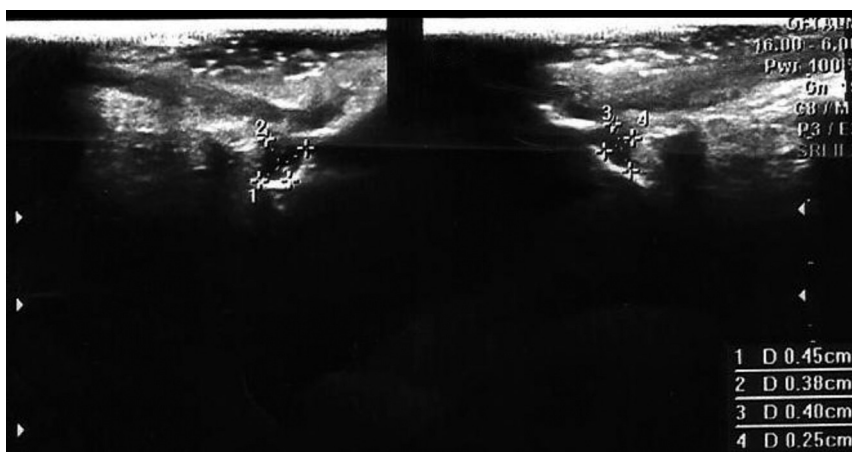


Рис. 3. Эхография орбит ребенка с синдромом Лохманна, визуализируются зачатки глазных яблок – анофтальм мнимый.

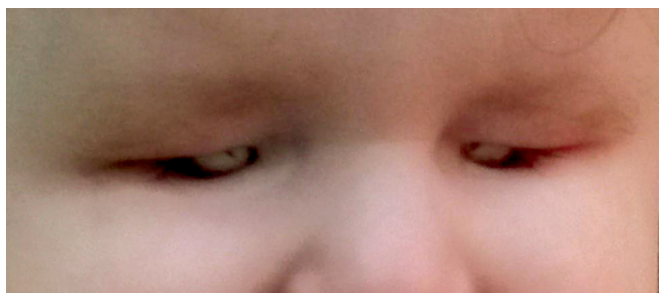


Рис. 4. Внешний вид ребенка после II этапа протезирования.

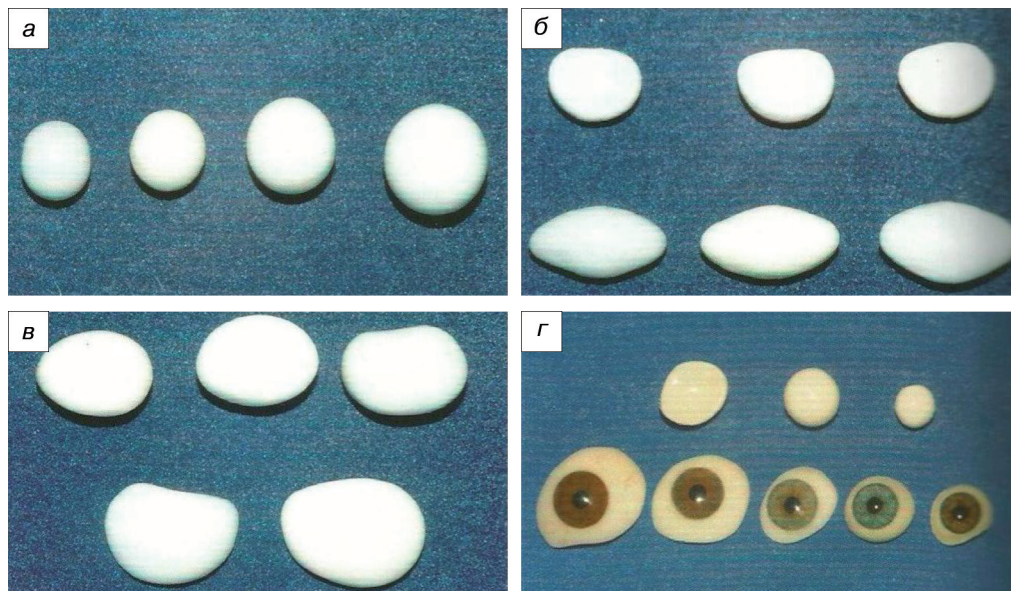


Рис. 5. Набор конформаторов и протезов для ступенчатого протезирования при врожденном анофтальме.

а – круглые конформаторы минимального размера в виде горошины диаметром 5–7 мм; б – двояковыпуклые конформаторы; в – плосковыпуклые протезы; г – двояковыпуклые протезы.