

## КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2016

УДК 617.713-007.64-06:616.899.65]-036.1

*Бикбов М.М., Суркова В.К., Усубов Э.Л., Оганисян К.Х.*

### КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ КЕРАТОКОНУСА У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ДАУНА

ГБУ «Уфимский НИИ глазных болезней АН РБ», 450008, Уфа, РФ

Синдром Дауна – одна из наиболее часто встречающихся форм геномной патологии, сопровождающейся умственной отсталостью, снижением когнитивных функций. У детей с синдромом Дауна кератоконус встречаются в 10 раз чаще, чем в общей популяции.

**Цель** – сравнительный анализ биометрических показателей роговицы и клинических проявлений кератоконуса у пациентов с синдромом Дауна.

**Материал и методы.** Был проведен комплексный анализ биометрических показателей роговицы 54 пациентов (108 глаз) с синдромом Дауна – основная группа. Контрольную группу составили 62 (124 глаз) практически здоровых человека.

**Результаты.** При синдроме Дауна была выявлена более высокая преломляющая сила роговицы, выраженная элевация задней поверхности роговицы, иррегулярность поверхности роговицы, более низкая толщина роговицы, низкие показатели корнеального гистерезиса. У 11 пациентов в основной группе был верифицирован диагноз кератоконус.

**Заключение.** При синдроме Дауна кератоконус был верифицирован у 11 (20,4%) пациентов, что превышает среднестатистические показатели частоты кератоконуса в общей популяции. У пациентов в возрасте 12–18 лет чаще встречались начальные, субклинические формы кератоконуса, в возрасте 19–38 лет – далекозашедшие стадии кератоконуса, гидропс роговицы, что, возможно, связано с манифестацией, прогрессированием и более поздней диагностикой заболевания. Пациенты с рассматриваемой генетической патологией – синдромом Дауна – должны входить в группу повышенного риска развития кератоконуса и проходить динамическое офтальмологическое обследование.

**Ключевые слова:** кератоконус; синдром Дауна; диагностика кератоконуса.

**Для цитирования:** Бикбов М.М., Суркова В.К., Усубов Э.Л., Оганисян К.Х. Клинические проявления кератоконуса у пациентов с синдромом Дауна. *Российская педиатрическая офтальмология*. 2016; 11 (3): 118-120. DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-3-118-120.

**Для корреспонденции:** Оганисян Карине Хачатуровна – м.н.с. отделения хирургии роговицы и хрусталика ГБУ «Уфимский НИИ глазных болезней АН РБ», Россия, Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, E-mail: oko-ufa@yandex.ru

*Bikbov M.M., Surkova V.K., Usubov E.L., Oganisyan K.Kh.*

### THE CLINICAL MANIFESTATIONS OF KERATOCONUS IN THE PATIENTS PRESENTING WITH DOWN SYNDROME

Ufa Research Institute of Eye Diseases, Academy of Sciences of Bashkortostan, Ufa, 450008,  
Russian Federation

Down syndrome is one the most widespread forms of genomic pathology accompanied by mental retardation and impairment of cognitive functions. One of the commonest eye diseases in the patients with Down syndrome is corneal ectasia that occurs 10 times more frequently in the children with Down syndrome than in the general population.

**Objective.** Of the present study was the comparative analysis of the biometric parameters of the cornea and the clinical manifestations of keratoconus in the patients presenting with Down syndrome.

**Materials and methods.** We undertook the comprehensive analysis of the biometric parameters of the cornea in 54 patients (108 eyes) with Down syndrome who made up the main study group. The control group was comprised of 62 practically healthy children (124 eyes).

**Results.** The patients presenting with Down syndrome were found to have a higher refractive power of the cornea, a more pronounced elevation of the posterior corneal surface and its irregular patterns, a smaller corneal thickness, and lower degree of corneal hysteresis in comparison with the control children. The verified diagnosis of keratoconus was established in 11 patients of the main group.

**Conclusion.** The present study has revealed keratoconus in 11 (20.4%) children presenting with Down syndrome which suggests a higher prevalence of this pathology in our study group in comparison with its mean prevalence reported thus far for the general population. The early subclinical forms of ceratoconus are known to more frequently occur in the children aged from 12 to 18 years, with the incidence of its later stages being especially high in the group of the patients between 19 and 38 years of age. This discrepancy is supposed to be attributable to the progression of the clinical symptoms of the eye disease with age and its late diagnostics. The deviation of corneal biometric characteristics from the respective normal values documented in 79.6% of the patients included in the present study should be regarded as reflecting the objective situation. It is concluded that the patients presenting

with Down syndrome should be referred to the group at enhanced risk of development of keratoconus and undergo the regular ophthalmological examination.

**Keywords:** *keratoconus; Down syndrome; diagnostics of corneal ectasia.*

**For citation:** Bikbov M.M., Surkova V.K., Usubov E.L., Oganisyan K.Kh. The clinical manifestations of keratoconus in the patients presenting with Down syndrome. *Rossiyskaya pediatricheskaya oftal'mologiya (Russian pediatric ophthalmology)* 2016; 11(3): 118-120. (in Russian). DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-3-118-120.

**For correspondence:** Oganisyan Karine Khachaturovna, junior research scientist of the Department of Corneal and Lens Surgery, Ufa Research Institute of Eye Diseases, Academy of Sciences of Bashkortostan, Ufa, 450008, Republic of Bashkortostan, Russian Federation, E-mail: oko-ufa@yandex.ru

**Conflict of interest:** The authors declare no conflict of interest.

**Funding:** The study had no sponsorship.

Received 11 October 2015

Accepted 21 April 2016

Синдром Дауна – одна из наиболее часто встречающихся форм геномной патологии, сопровождающейся умственной отсталостью, снижением когнитивных функций. В 95% случаев причиной возникновения заболевания является трисомия 21-й хромосомы, в 2–3% случаев заболевание обусловлено Робертсоновской транслокацией дополнительного материала 21-й хромосомы, в 1–2% случаев синдром развивается по типу мозаицизма [1]. Помимо снижения умственного развития, синдром Дауна включает черепно-лицевые дисморфии, изменение дерматоглифики, нарушение иммунитета, повышенный риск острых лейкозов, Альцгеймер-подобных вариантов деменции [2]. Наиболее частые глазные заболевания у пациентов с синдромом Дауна выявляются в виде аномалий рефракции, косоглазия, нистагма, врожденной катаракты, блефароконъюнктивита, кератоконуса [3–5].

Кератоконус – невоспалительное, прогрессирующее, двустороннее дистрофическое заболевание роговицы, характеризующееся ее выпячиванием спереди, снижением оптических свойств и истончением в зоне вершины. Частота встречаемости кератоконуса варьирует от 1:250 до 1:500 000 населения [6].

У детей с синдромом Дауна кератоконус встречается в 10 раз чаще, чем в общей популяции, нередко приводит к развитию острого кератоконуса – гидропса роговицы, сопровождающегося резким снижением зрения и формированием стойких по-

мутнений роговицы [5]. В настоящее время исследователями выделен регион протяженностью 1.6-Mb в 21-й хромосоме, предположительно являющийся ответственным за развитие большинства характерных признаков синдрома Дауна.

**Цель** – сравнительный анализ биометрических показателей роговицы и клинических проявлений кератоконуса у пациентов с синдромом Дауна.

**Материал и методы.** На базе Уфимского НИИ глазных болезней был проведен комплексный анализ биометрических показателей роговицы 54 пациентов (108 глаз) с синдромом Дауна – основная группа. Контрольную группу составили практически здоровые люди (62 человека) аналогичной возрастной группы.

В зависимости от возраста пациенты основной и контрольной группы были разделены на 2 подгруппы: 1-ю исследовательскую составили 28 пациентов в возрасте 12–18 лет, 2-ю – 26 пациентов в возрасте от 19 до 38 лет.

Комплекс обследований включал: визометрию, биомикроскопию, рефрактометрию, кератотопографию (OPD-scan, Nidek, Япония), пахиметрию (Visante, Carl Zeiss, Германия), проекционную сканирующую топографию (Orbscan II, Bausch&Lomb), исследование корнеального гистерезиса (Ocular Response Analyzer ORA, Reichert, США).

**Результаты и обсуждение.** Данные биометрических показателей роговицы обеих групп представлены в таблице.

**Биометрические показатели роговицы у пациентов в основной и контрольной группах**

Показатель	Контрольная группа		Основная группа	
	1-я подгруппа (12–18 лет) n = 27	2-я подгруппа (19–38 лет) n = 35	1-я подгруппа (12–18 лет) n = 28	2-я подгруппа (19–38 лет) n = 26
Средняя преломляющая сила роговицы (дптр)	43,26±1,15	43,47±0,90	46,11±1,72	48,34±1,02**
Толщина роговицы в центре (мкм)	554,0±15,21	552,1±16,54	483,2±10,30*	462,2±12,11**
Толщина роговицы в наиболее тонкой точке (мкм)	538,1±16,34	529,7±18,45	461,4±13,12*	442,3±12,14**
Максимальная элевация передней поверхности роговицы (мкм)	9,8±3,6	10,1±2,5	13,31±4,82	18,12±3,8
Максимальная элевация задней поверхности роговицы (мкм)	22,12±9,8	23,11±8,1	28,9±9,13	39,9±7,25
Роговичный астигматизм (дптр)	-0,51±1,7	-0,46±2,4	-3,11±1,1	-4,35±2,4
Корнеальный гистерезис (мм рт. ст.)	11,78±2,1	10,99±3,2	9,92±1,8	7,86±3,1

Примечание. \* – различия показателей между возрастными подгруппами 12–18 лет статистически достоверны ( $p < 0,05$ ); \*\* – различия показателей между возрастными подгруппами 19–38 лет статистически достоверны ( $p < 0,05$ ).

У пациентов с синдромом Дауна в обеих возрастных подгруппах были выявлены отклонения биометрических показателей роговицы от нормы: более высокая средняя преломляющая сила роговицы, выраженная элевация передней и задней поверхности роговицы, иррегулярность ее поверхности, более низкая толщина роговицы, более низкие показатели корнеального гистерезиса. Средняя преломляющая сила роговицы в возрастных подгруппах 19–38 лет имела достоверные различия и в среднем на  $6 \pm 0,58$  дптр была выше у пациентов с синдромом Дауна. Хотя в возрастных подгруппах 12–18 лет этот показатель не имел достоверных отличий, но также был выше в основной группе по сравнению с контрольной. Пахиметрические показатели роговицы как в центре, так и в наиболее тонкой точке, в обеих возрастных подгруппах достоверно отличались друг от друга. При этом у пациентов в возрасте 12–18 лет основной исследовательской подгруппы роговица в центре оказалась тоньше на 12,8%, в наиболее тонкой точке – на 14,3%, чем в контрольной подгруппе. У пациентов в возрасте 19–38 лет основной подгруппы аналогичные показатели оказались ниже на 16,3 и 16,4% соответственно.

У 11 пациентов (22 случая) основной группы был верифицирован диагноз кератоконус. В 1-й подгруппе (12–18 лет) среди пациентов с синдромом Дауна кератоконус I–II стадии диагностировали в 3 случаях (рис. 1, см. вклейку), кератоконус III–IV стадии – в 1, субклинический кератоконус был выявлен в 5, острый кератоконус – в 1 случае. Во 2-й подгруппе (19–38 лет) среди пациентов с синдромом Дауна кератоконус I–II стадии был установлен в 2 случаях (рис. 2, см. вклейку), кератоконус III–IV стадии – в 4, субклинический кератоконус – в 1, острый кератоконус – в 5 случаях (рис. 3, см. вклейку). Таким образом, в первой возрастной подгруппе чаще имели место начальные стадии заболевания (в 80% случаев). Во 2-й исследовательской подгруппе несколько иное распределение стадийности кератоконуса – лишь в 25% случаев имели место начальные стадии, а далекозашедшие стадии болезни встречались в 75% случаев.

### Заключение

При синдроме Дауна кератоконус был верифицирован у 11 пациентов (20,4%), приблизительно с одинаковой частотой в обеих исследуемых возрастных подгруппах, что превышает среднестатистические показатели частоты кератоконуса в общей популяции. Чаще встречались у пациентов в возрасте 12–18 лет начальные, субклинические формы кератоконуса, в возрасте 19–38 лет – далекозашедшие стадии кератоконуса, гидропс роговицы, что, возможно, связано с манифестацией, прогрессированием и более поздней диагностикой заболевания.

Исследованные биометрические показатели роговицы у пациентов с синдромом Дауна в 79,6% случаях, отличающиеся от средних значений у пациентов контрольной группы, можно интерпретировать как вариант нормы. Однако пациенты с рассматриваемой генетической патологией – синдромом Дауна – должны входить в группу повышенного риска развития кератоконуса и проходить динамическое офтальмологическое обследование.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Гузев Г.Г. *Эффективность генетического консультирования*. М.; 2005: 22–33.
2. Шабалов Н.П. *Педиатрия*. СПб.: СпецЛит; 2003: 37–57.
3. Van Splunder J., Stilma J.S., Bernsen R.M., Evenhuis H.M. Prevalence of ocular diagnoses found on screening 1539 adults with intellectual disabilities. 1: *Ophthalmology*. 2004; 111: 1457–63.
4. Суркова В.К., Оганисян К.Х., Гумерова С.Г. Биометрические показатели роговицы детей с синдромом Дауна. *Восток-Запад. Точка зрения*. 2014; (1): 236–7.
5. Reddy S.P., Bansal R., Vaddavalli P.K. Corneal topography and corneal thickness in children. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 2013; 50 (5): 304–10.
6. Бикбов М.М., Бикбова Г.М. *Эктазии роговицы*. М.: Издательство “Офтальмология”; 2011.

### REFERENCES

1. Guzeev G.G. *Efficiency of genetic consultation*. Moscow; 2005. (in Russian)
2. Shabalov N.P. *Pediatrics. [Pediatriya]*. St. Petersburg; 2003. (in Russian)
3. Van Splunder J., Stilma J.S., Bernsen R.M., Evenhuis H.M. Prevalence of ocular diagnoses found on screening 1539 adults with intellectual disabilities. 1. *Ophthalmology*. 2004; 111: 1457–63.
4. Surkova V.K., Oganisyan K.Kh., Gumerova S.G. Corneal biometrical indices of children with Down syndrome. *Vostok-Zapad. Tochka zreniya*. 2014; (1): 236–7. (in Russian)
5. Reddy S.P., Bansal R., Vaddavalli P.K. Corneal topography and corneal thickness in children. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 2013; 50 (5): 304–10.
6. Bikbov M.M., Bikbova G.M. *Corneal Ectasia. [Ektazii rogovitsy]*. Moscow; 2011. (in Russian)

Поступила 11.10.15  
Принята к печати 21.04.16

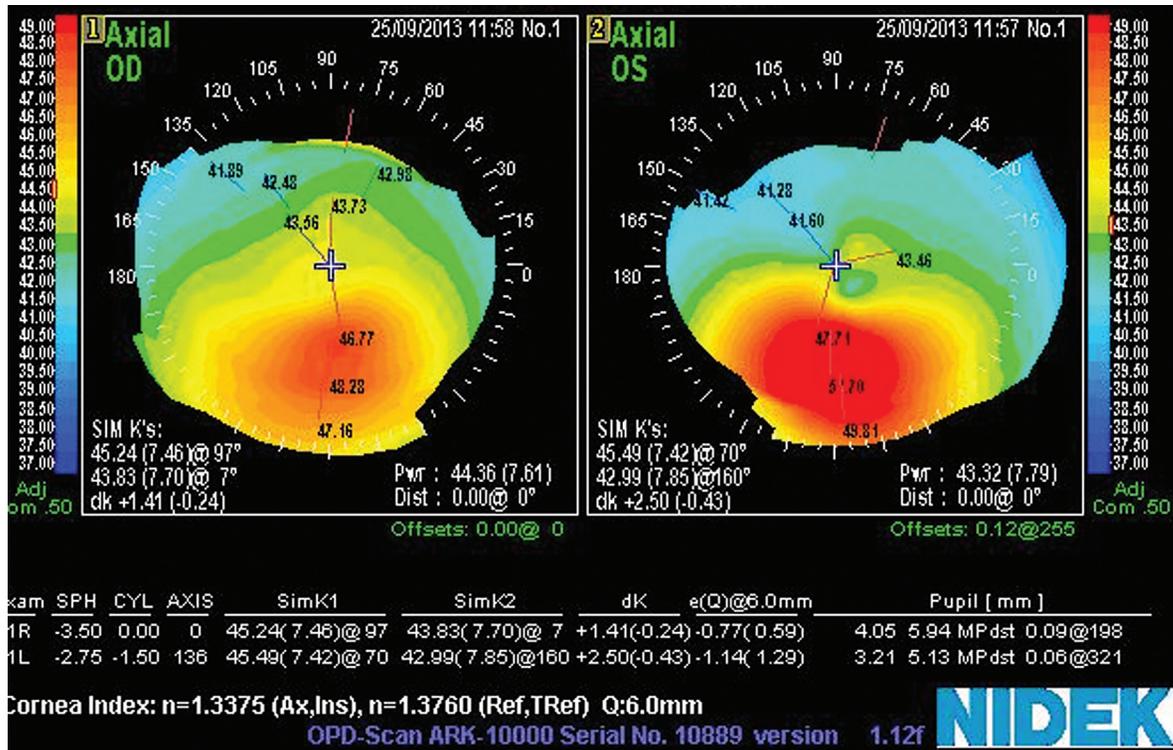


Рис. 1. Кератотопограмма пациента С., 16 лет. Диагноз: кератоконус I-II стадии.

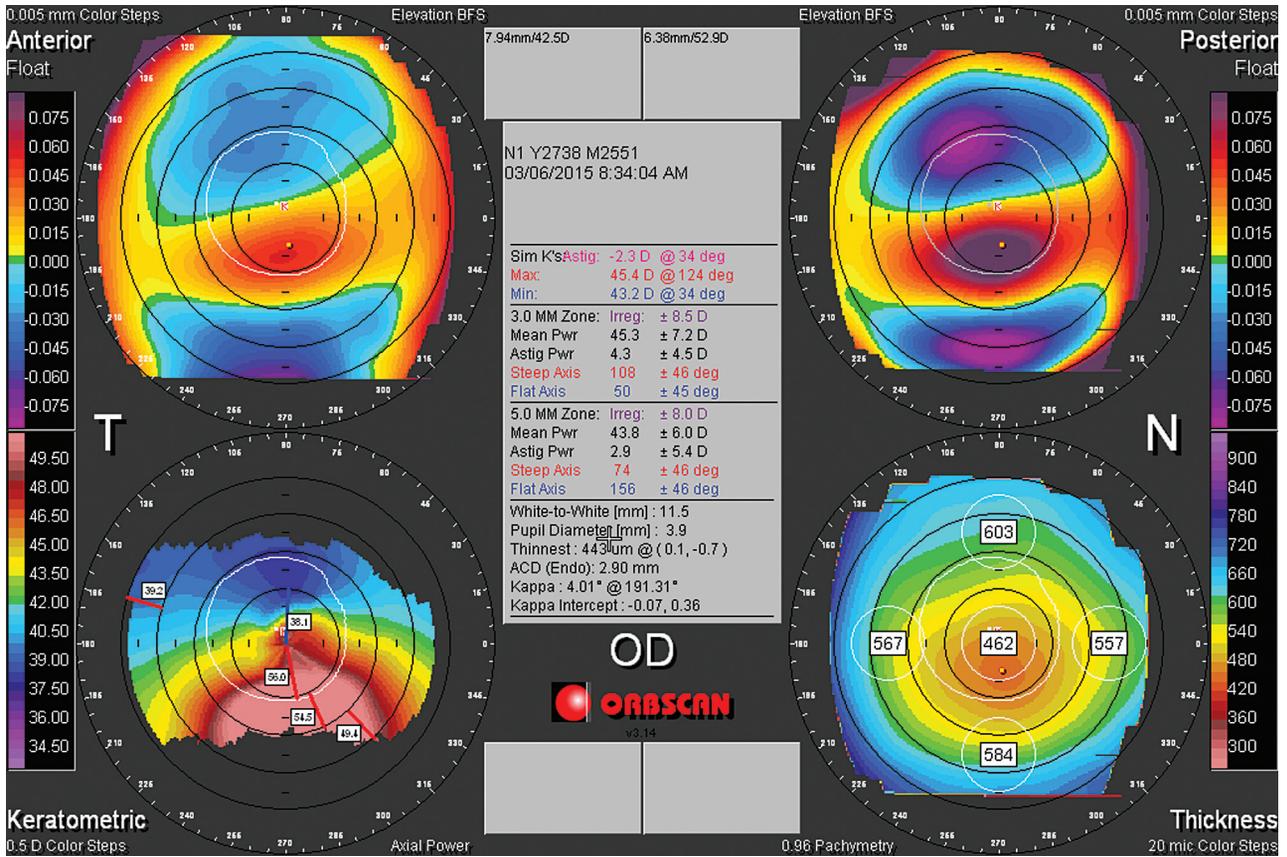


Рис. 2. Проекционная сканирующая кератотопограмма пациента М., 17 лет. Диагноз: кератоконус II стадии правого глаза.

К статье М. М. Бикбова и соавт.

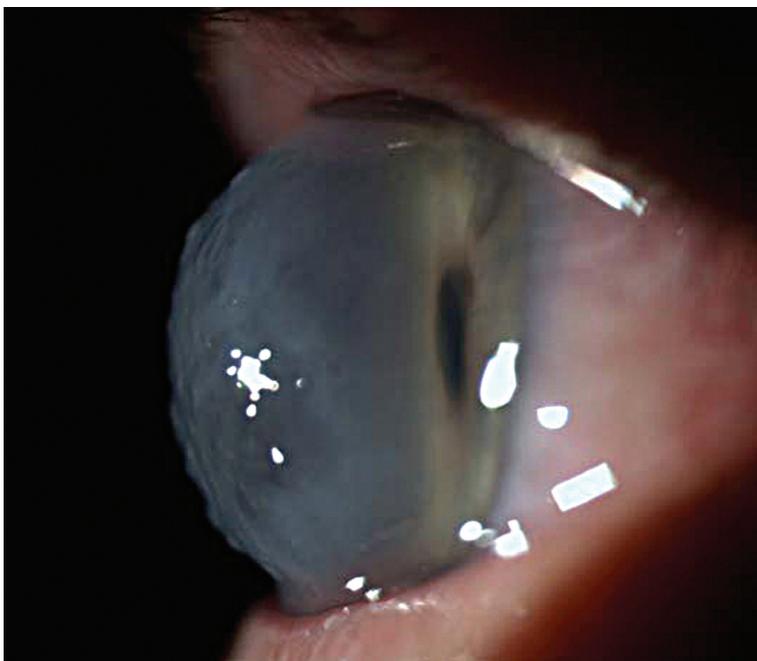


Рис. 3. Фото глаза пациента Л., 24 лет.  
Диагноз: острый кератоконус.

К статье А. А. Воскресенской и соавт.

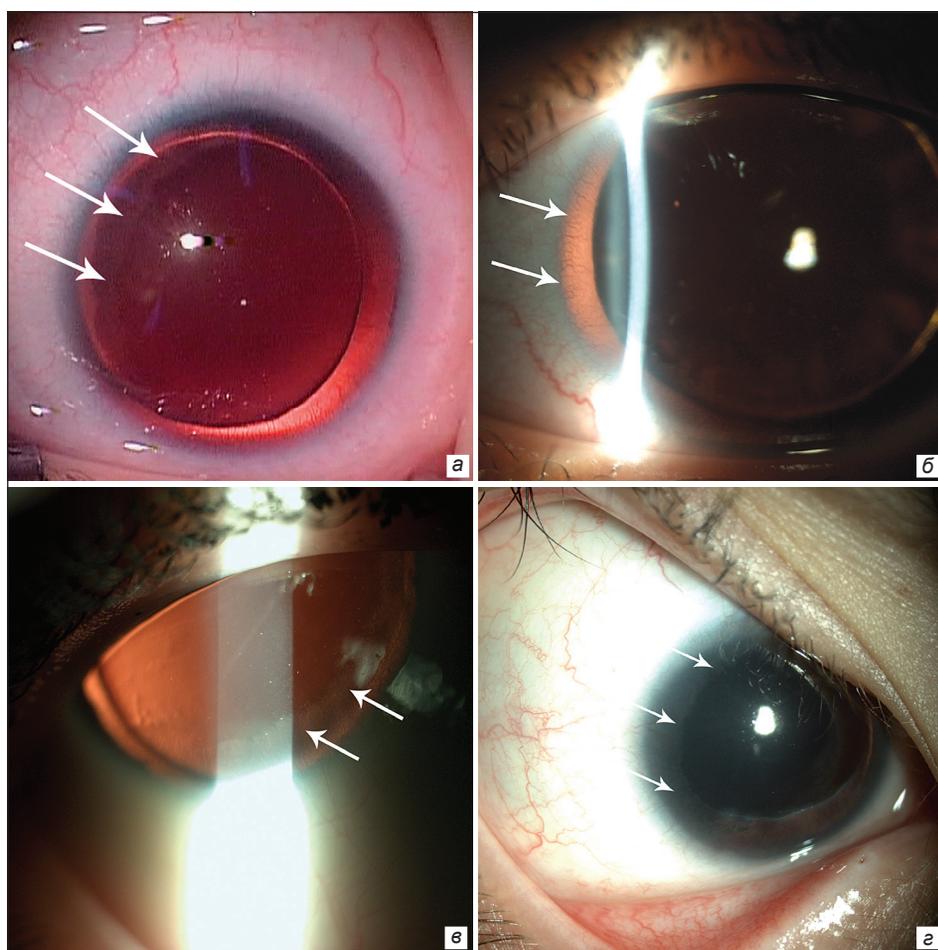


Рис. 3. Фото глаз с проявлениями аниридийной кератопатии.

*а* – I стадия аниридийной кератопатии у ребенка в возрасте 14 месяцев: видны легкие периферические помутнения роговицы (указаны стрелками); *б, в* – I-II стадия аниридийной кератопатии: в проходящем свете визуализируются расширенные сосуды лимбальной зоны (указаны стрелками); *г* – II стадия аниридийной кератопатии у ребенка в возрасте 12 лет: определяется периферическая неоваскуляризация, распространяющаяся в сторону оптического центра роговицы (указана стрелками).