

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2016

УДК 617.721-007.21-053.1-036.1

Воскресенская А.А.¹, Поздеева Н.А.¹, Васильева Т.А.², Хлебникова О.В.², Зинченко Р.А.^{2,3}

КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ВРОЖДЕННОЙ АНИРИДИИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

¹Чебоксарский филиал ФГАУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова»

Минздрава России, 428028, Чебоксары, РФ;

²ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», 115478, Москва, РФ;³ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, 117997, Москва, РФ

Цель исследования: оценка особенностей течения врожденной аниридии в детском возрасте и определение частоты осложнений заболевания в Российской Федерации.

Материал и методы. Количество детей и подростков в возрасте младше 18 лет, включенных в исследование, составило 37 человек (74 глаза) из 37 неродственных семей. Все пациенты прошли комплексное офтальмологическое обследование в Чебоксарском филиале МНТК «Микрохирургия глаза». Оценивалось наличие катаракты, глаукомы, кератопатии, фовеальной гипоплазии, гипоплазии диска зрительного нерва, определялись острота зрения, тип рефракции, выполнялась гониоскопия и центральная кератопахиметрия.

Результаты. Возраст пациентов составил от 2 месяцев до 18 лет (медиана 3 года). Семейный характер наследования был отмечен у 16 пациентов, спорадические случаи аниридии выявлены у 21 (56,7%) пациента. Микрокорнея и микрофтальм были обнаружены в 4 и 2 глазах соответственно. WAGR-синдром диагностирован в 9,5% случаев спорадической аниридии. В 52% случаев острота зрения составила $\geq 0,1$, в 3-х глазах $\geq 0,3$. Аномалии рефракции были зафиксированы в 88,3% случаев, в 15% глаз обнаружена гиперметропия высокой степени. Признаки аниридийной кератопатии у новорожденных и детей младшего возраста до 3-х лет были выявлены в 64% случаев. Наименьший возраст выявления признаков аниридийной кератопатии составил 14 месяцев. Помутнения в хрусталике разной степени выраженности были обнаружены в 77% глаз, глаукома в 25,6%, гипоплазия фовеа в 94% и нистагм в 86,5% случаев. Толщина центральной зоны роговицы у детей в возрасте от 6 месяцев до 2-х лет составила 635 ± 47 , у детей в возрасте 3–18 лет – 606 ± 43 мкм.

Выводы. Врожденная аниридия является прогрессирующей панокулярной патологией, затрагивающей многие структуры глаза и приводящей к депривации зрительных функций с раннего возраста.

Ключевые слова: врожденная аниридия; аниридийная кератопатия; детская офтальмология; WAGR-синдром; микрофтальм; микрокорнея; ген PAX6; центральная толщина роговицы.

Для цитирования: Воскресенская А.А., Поздеева Н.А., Васильева Т.А., Хлебникова О.В., Зинченко Р.А. Клинические особенности врожденной аниридии в детском возрасте. *Российская педиатрическая офтальмология*. 2016; 11 (3): 121-129. DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-3-121-129.

Для корреспонденции: Воскресенская Анна Александровна, врач-офтальмолог отделения амбулаторной хирургии и консервативных методов лечения Чебоксарского филиала ФГАУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России, 428028, Чебоксары, E-mail: vsolaris@mail.ru

Voskresenskaya A.A.¹, Pozdeyeva N.A.¹, Vasil'eva T.A.², Khlebnikova O.V.², Zinchenko R.A.^{2,3}

THE SPECIFIC CLINICAL FEATURES OF CONGENITAL ANIRIDIA IN THE CHILDHOOD

¹Cheboksarsky branch of S.N. Fedorov Federal State Institute of Eye Microsurgery, Cheboksary, 428028, Russian Federation;²Research Center for Medical Genetics, Moscow, 115478, Russian Federation;³N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, 117997, Russian Federation

Aim. The objective of the present study was to elucidate the specific features of the clinical picture of congenital aniridia in the children and adolescents and determine the frequency of complications of this pathology in the Russian Federation.

Materials and methods. The study involved 37 children and adolescents at the age below 18 years (74 eyes) who were recruited from 37 unrelated families and diagnosed as having congenital aniridia at the Cheboksarsky branch of S.N. Fedorov Federal State Institute of Eye Microsurgery. All the children underwent the comprehensive ophthalmological examination based at this institution that included determination of the patients' age and gender, diagnostics of keratopathy, cataract and glaucoma, measurements of foveal hypoplasia and hypoplasia of the optical nerve. In addition, visual acuity (VA) and the type of refraction were determined, gonioscopy and central keratopachymetry were performed on each patient.

Results. The age of the patients varied from 2 months to 18 years (median: 3 years). The familial type of inheritance of congenital aniridia was documented in 16 patients whereas sporadic cases of this pathology were detected in 21 (56.7%) children. Microcornea and microphthalmus occurred in 4 and 2 eyes respectively. WAGR syndrome was diagnosed in 9.5% of the patients presenting with sporadic aniridia. Visual acuity was estimated at $\Rightarrow 0.1$ in 52% of the cases; it was $\Rightarrow 0.3$ in three patients. Abnormal refraction was documented in 88.3% of the children, marked hypermetropia was diagnosed in 15% of the examined eyes. The signs of aniridic keratopathy in the newborn infants and young children (aged below 3 years) were found in 64% of the cases. The youngest

age at which the signs of aniridic keratopathy were apparent was 14 months. Cataract of different severity was documented in 77% of the eyes, glaucoma in 22.6%, foveal hypoplasia in 94%, and nystagmus in 86.5% of the eyes. The thickness of the central corneal region in the children at the age from 6 months to 2 years was 635+47 microns compared with 606+43 microns in the patients from 3 to 18 years of age.

Conclusion. Congenital aniridia is a progressive panocular pathology affecting various structures of the eye and leading to the impairment of the visual function from the very early life.

Keywords: *congenital aniridia; aniridic keratopathy; pediatric ophthalmology; WAGR-syndrome; microphthalmus; microcornea; PAX6 gene, thickness of the central corneal region.*

For citation: Voskresenskaya A.A., Pozdeyeva N.A., Vasil'eva T.A., Khlebnikova O.V., Zinchenko R.A. The specific clinical features of congenital aniridia in the childhood. *Rossiyskaya pediatricheskaya oftal'mologiya (Russian pediatric ophthalmology)* 2016; 11(3): 121-129. (in Russian). DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-3-121-129.

For correspondence: Voskresenskaya Anna Aleksandrovna, ophthalmologist, Department of Ambulant Surgery and Conservative Methods of Treatment, Cheboksarsky branch of S.N. Fedorov Federal State Institute of Eye Microsurgery, Russian Ministry of Health, Cheboksary, 428028, E-mail: vsolaris@mail.ru

Information about authors: Voskresenskaya A.A., <http://orcid.org/0000-0003-4213-4923>; Pozdeyeva N.A., <http://orcid.org/0000-0003-3637-3645>; Vasil'eva T.A., <http://orcid.org/0000-0002-6744-0567>; Khlebnikova O.V., <http://orcid.org/0000-0003-4947-4314>; Zinchenko R.A., <http://orcid.org/0000-0003-3586-3458>

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

Funding: The clinical study had no sponsorship. Molecular genetic studies were carried out with partial support by the "Sozidanie" charity fund and RFBR (grants No 14-04-00525 and 15-04-01859).

Contribution: Voskresenskaya A.A. – recover, analysis and data processing of clinical material, article writing (50%); Pozdeyeva N.A. – revision and article refinement, evaluation of the integrity of all parts of the manuscript, final approval for publication, (30%); Vasil'eva T.A. – perform molecular genetic diagnosis (10%), Khlebnikova O.V. – genetic counseling of patients (5%), Zinchenko R.A. – genetic research management (5%).

Received 23 May 2016

Accepted 26 May 2016

Врожденная аниридия (ОМIM, 106210) (ВА) является пороком развития, приводящим в большинстве случаев к стойкому снижению зрительных функций и слепоте. Глазные проявления заболевания складываются из комплексного поражения роговицы, хрусталика, радужной оболочки, декомпенсации внутриглазного давления (ВГД), гипоплазии фовеа и диска зрительного нерва (ДЗН). Возникновение данного порока развития в 90% случаев связано с мутациями в гене *PAX6*, локализованном на хромосоме 11 в локусе 11p13 [1]. Данный ген является одним из ключевых регуляторов эмбриогенеза, его активная экспрессия необходима в период формирования и дифференцировки тканей глаза, некоторых участков головного мозга, обонятельной луковицы, невралной трубки, пищеварительного тракта, поджелудочной железы, что объясняет наличие системных поражений при недостаточности *PAX6*.

ВА может встречаться в виде спорадических случаев и семейных форм. Наследуется аутосомно-доминантно, с полной пенетрантностью и различной экспрессивностью. В 13% случаев аниридия является частью WAGR-синдрома (опухоль Вильмса, аниридия, уrogenитальные аномалии и умственная отсталость). В его генетической основе лежит делеция 11 хромосомы, захватывающей аниридийный ген *PAX6* и ген опухоли Вильмса *WT1* [2]. Риск развития карциномы почки особенно велик у детей в возрасте до 8 лет, что определяет необходимость ранней генетической диагностики данного угрожающего жизни состояния.

В настоящее время в мире накоплено много знаний о патогенезе и клинической картине ВА. В своем большинстве они анализируют проявления заболевания у пациентов старшей возрастной группы. Анализ литературы по данному вопросу

выявил наличие одного большого клинического исследования ВА в детском возрасте в Норвегии и Швеции в 2008 году [3]. U. Eden и соавт. провели анализ аниридийных проявлений у 52 детей и подростков, средний возраст которых составил 12 лет (медиана – 14). В своем исследовании мы впервые наблюдали детей младшей группы, с возрастной медианой в 3 года. Наряду с характеристикой основных проявлений ВА нами проводился анализ толщины центральной зоны роговицы, рефракции, оценивались результаты гониоскопии. Подобные исследования очень важны для выявления прогностических маркеров заболевания в раннем возрасте с целью разработки протективных мер и своевременной коррекции патологических изменений.

Целью исследования стала оценка особенностей течения ВА в детском возрасте и определение частоты осложнений заболевания в Российской Федерации.

Материал и методы. В Чебоксарском филиале МНТК «Микрохирургия глаза» прошли обследование 85 пациентов с изолированной и синдромальной врожденной аниридией. Количество детей и подростков в возрасте младше 18 лет, включенных в данное исследование, составило 37 человек (74 глаза) из 37 неродственных семей. Обследование пациентов включало: анализ семейной истории аниридии, проведение визометрии, рефрактометрии, биомикроскопии, гониоскопии, осмотра глазного дна асферической линзой Osher MaxField 78D. Для оценки ВГД использовали пневмотонометр «NIDEK NT-530» (NIDEK, Япония) и тонометр «iCare-TA01i» (Icare, Финляндия). Определение толщины центральной зоны роговицы проводили на ультразвуковом эхоскане US-1800 (NIDEK, Япония). С целью верификации стадии

Таблица 1

Классификация аниридной кератопатии
(по U. Eden, 2012) [4]

Степень	Роговичные проявления
0	Прозрачная роговица
I	Периферическое помутнение роговицы с вращением сосудов
II	Периферическая неоваскуляризация, не нарушающая центральное зрение
III	Вовлечение центральной части роговицы, осмотр глазного дна затруднен, субэпителиальный фиброз, стромальный хейз, центральный рост сосудов
IV	Мутная, непрозрачная роговица
V	Конечная стадия, иррегулярная структура роговицы, не определяется ни один из ее слоев

аниридной кератопатии использовалась классификация, предложенная норвежскими учеными в 2012 году (табл. 1) [4]. Оптическую когерентную томографию выполняли на спектральном томографе Optovue RTVue-100 (Optovue, США) с целью выявления фовеальной гипоплазии. Ограничения применения оптической когерентной томографии были связаны с возрастными особенностями и наличием выраженного нистагма. Обследование новорожденных и детей малого возраста проводили под общим наркозом с применением севорана или путем внутривенного введения натрия оксибута. У пациентов обследованной группы ранее была проведена подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика. Выполнено прямое двунаправленное секвенирование кодирующей последовательности гена *PAX6*, мультиплексная лигазозависимая амплификация зондов (MLPA) и FISH гибридизация с зондом на ген *WT1*.

Результаты. Возраст пациентов на момент первоначального осмотра был от 2-х месяцев до 18 лет (медиана 3 года). Семейный характер наследования был отмечен у 16 обследуемых, спорадические случаи аниридии выявлены у 21 пациента. Распределение по полу было симметричным: 50% девочек и 50% мальчиков. Средний период наблю-

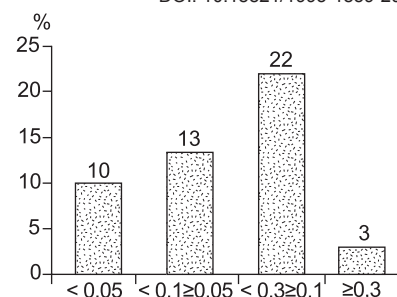


Рис. 1. Данные визометрии с максимальной коррекцией (острота зрения определена в 48 глазах 24 пациентов).

дения за больными составил 2 года (от 3-х месяцев до 14 лет). Генетически диагноз ВА был подтвержден в 29 случаях. Частота встречаемости глазных проявлений ВА представлена в табл. 2.

Остроту зрения (ОЗ) по таблицам Головина–Сивцева и Орловой возможно было определить в 65% случаев (24 пациента; 48 глаз). Визометрия остальных 13 детей в возрасте менее 3-х лет по данной методике не проводилась ввиду их малого возраста. В 52% случаев ОЗ пациентов составила $\geq 0,1$, в 3-х глазах $\geq 0,3$ (рис. 1). Рефракцию глаза удалось измерить в 60 из 74 глаз, в 88,3% случаев обнаружены ее отклонения от эмметропии и возрастной нормы (рис. 2). Полная аниридия диагностирована в 65% случаев, частичная – в 35%, из них в 2-х глазах наблюдалась небольшая стромальная гипотрофия радужки. Нистагмоидные движения глаз и косоглазие наблюдались у большинства детей (86,5 и 54% соответственно), птоз обнаружен в 6 глазах (8,1%).

Врожденная аниридия в сочетании с патологией других органов. Помимо пациентов с изолированной аниридией, в двух случаях была обнаружена обширная делеция в гене *PAX6* с захватом *WT1*. В случае WAGR-синдрома была выявлена и прооперирована нефробластома (у ребенка в возрасте 2-х лет), у другого пациента опухоль Вильмса в настоящее время не обнаружена (возраст ребенка на данный момент составляет 19 месяцев). В обоих случаях у детей наблюдалось полное от-

Таблица 2

Глазные проявления врожденной аниридии

Глазные проявления аниридии	Количество выявленных случаев	Количество обследованных глаз
Кератопатия	52 (70)	74
Глаукома	19 (25,6)	74
Катаракта	57 (77)	74
Нистагм	64 (86,5)	74
Гипоплазия фовеа	60 (94)	64
Гипоплазия ДЗН	10 (15,6)	64
Аномалии рефракции	53 (88,3)	60
Микрофтальм	2 (2,7)	74
Микрокорнеа	4 (5,4)	74
Птоз	6 (8,1)	74

Примечание. В скобках указан процент.

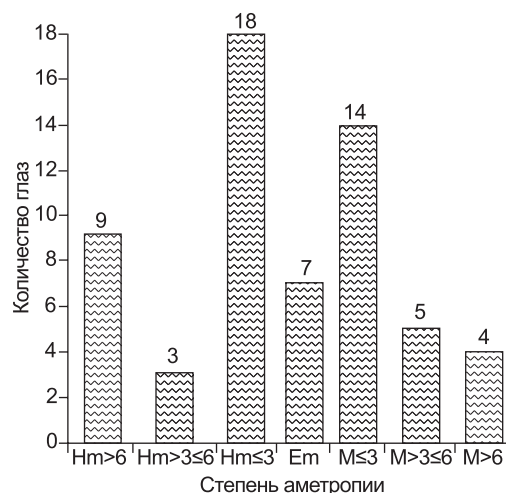


Рис. 2. Данные рефрактометрии.

Таблица 3

Количество выявленных случаев осложнений врожденной аниридии в различных возрастных группах

Проявления врожденной аниридии	Возраст пациентов			
	≤ 3 лет (36 глаз)	3 ≤ 10 лет (22 глаза)	10 лет, (16 глаз)	Всего (74 глаза)
Кератопатия	23 (64)	15 (68)	14 (87,5)	52 (70)
Глаукома	6 (16,6)	9 (41)	4 (25)	19 (25,6)

Примечание. В скобках указан процент.

сутствие радужной оболочки, нистагм и гипоплазия фовеа. Фенотипическая картина заболевания у пациента в возрасте 11 лет с подтвержденным диагнозом WAGR-синдрома была более отягощенной. Основной причиной депривации зрительных функций стали центральное помутнение роговицы, врожденная прооперированная глаукома, сочетающиеся с частичной атипичной катарактой и альтернирующим расходящимся косоглазием. Соматический диагноз включал водянку яичника, гипертензионно-гидроцефальный синдром, состояние вторичного иммунодефицита, задержку психомоторного и физического развития и эмоциональную лабильность.

Во втором случае, где имелось лишь генетическое подтверждение вовлечения в делецию гена *WT1*, клиническая картина ВА была дополнена начальными проявлениями кератопатии, гипоплазией ДЗН, остатками tunica vasculosa lentis на передней поверхности хрусталика и односторонней врожденной задней полярной катарактой.

Микрокорнеа и микрофтальм были обнаружены в 4-х и 2-х глазах соответственно. Уменьшение диаметра роговицы без развития микрофтальма наблюдалось у доношенного ребенка в возрасте 18 месяцев с генетически неverified диагнозом. Внутриутробная инфекция плода не подтверждена, анализ крови на TORCH-инфекцию отрицательный. При офтальмологическом осмотре обнаружены полная аниридия, начальные признаки кератопатии в виде расширения лимбальной сосудистой сети по всей окружности, начальные катарактальные помутнения в задних кортикальных слоях, сублюксация хрусталика I степени, альтернирующее сходящееся косоглазие, гипоплазия фовеа и ДЗН. В возрасте 18 месяцев наблюдается отставание в росте и весе (постнатальная гипотрофия смешанного генеза II степени тяжести).

Второй случай микрокорнеа сочетался с микрофтальмом в семье с наследственным диагнозом ВА. В двух поколениях семьи наблюдался классический фенотип ВА: полное отсутствие радужной ткани, нистагм, кератопатия, частичная осложненная катаракта, гипоплазия фовеа и ДЗН. Офтальмологически диагностированы микрофтальм, микрокорнеа, склерокорнеа, врожденный птоз, эпикантус, гипертелоризм, врожденная непроходимость носослезного канала сочетающиеся с фенотипической картиной синдрома Петерса II типа

(дисгенез структур передней камеры, аниридия, врожденное центральное стромальное васкуляризованное помутнение роговицы, корнео-хрусталиковое сращение).

Аниридийная кератопатия. В нашем исследовании признаки аниридийной кератопатии у новорожденных и детей младшего возраста до 3-х лет были выявлены в 64% случаев (табл. 3). Наименьший возраст выявления признаков аниридийной кератопатии составил 14 месяцев (рис. 3, а, см. вклейку). Изменения роговицы варьировали от расширения сосудистой сети лимба (рис. 3, б, см. вклейку) до появления поверхностных помутнений, распространяющихся на 1–1,5 мм в сторону оптического центра (рис. 3, в, см. вклейку). В большинстве случаев (85%) во всех возрастных категориях превалировала I стадия аниридийной кератопатии (см. табл. 1). Однако у 2-х пациентов в возрасте 12 и 16 лет без оперативных вмешательств в анамнезе выявлено значительное прогрессирование кератопатии до II стадии с распространением васкуляризованного паннуса к центру без вовлечения оптической зоны роговицы и снижения зрения (рис. 3, г, см. вклейку). Депривирующая роль потери прозрачности роговицы в снижении ОЗ была отмечена в 4-х глазах.

Толщина центральной зоны роговицы по результатам ультразвуковой пахиметрии у детей в возрасте от 6 месяцев до 2-х лет составила 635 ± 47 мкм, у детей в возрасте 3–18 лет – 606 ± 43 мкм (в анализ не вошли 4 глаза с микрокорнеа и микрофтальмом и 15 глаз с наличием в анамнезе хирургических вмешательств).

Глаукома. Диагноз глаукомы был установлен на 19 (25,6%) глазах 11 пациентов, из них врожденная глаукома была обнаружена у 3-х детей (6 глаз) – 8,1%. Средний возраст установления диагноза составил $7 \pm 5,5$ года, медиана – 4 года. Хирургическое лечение было выполнено на 11 (58%) глазах, превалировали операции проникающего типа (глубокая склерэктомия, синустрабекулэктомия), повторные антиглаукоматозные вмешательства потребовались в 4-х глазах. Несмотря на отсутствие на момент осмотра данных за глаукому, у многих пациентов структуры угла передней камеры (УПК) при гониоскопии не дифференцировались. По всей окружности или частично они были прикрыты нежной мезенхимальной тканью с/без элементов васкуляризации (рис. 4, а, см. вклейку), глыбками пигмента, местами радужная ткань была адгезированна к роговице перемычками (рис. 4, б, см. вклейку) или полностью закрыты корнем радужки. У 1 ребенка (2 глаза) с сохранной радужной оболочкой и элементами легкой гипотрофии стромального листка УПК был открыт на всем протяжении, структуры УПК хорошо просматривались и дифференцировались.

Катаракта. Катарактальные изменения в хрусталике были обнаружены в 57 (77%) глазах, из них врожденная катаракта была диагностирована

в 67% случаев (38 глаз). Помутнения в хрусталике были представлены врожденной передней полярной катарактой (22 глаза), задней полярной катарактой (7 глаз), врожденной пылевидной катарактой (6 глаз), врожденной ядерной прогрессирующей катарактой (3 глаза). В 13 глазах наблюдалось развитие частичных осложненных катаракт, в 6 случаях тип катаракты не был определен. Минимальный возраст пациентов с помутнениями в хрусталике составил 2 месяца, минимальный возраст ребенка с катарактальными помутнениями, приводящими к развитию обскуриционной амблиопии, был равен 10 месяцам. Перерастяжение цинновых связок с легкой децентрацией хрусталика наблюдалось в 12 (16,2%) глазах, деформация и неровный край хрусталика отмечен в 4 (5,4%) глазах, фетальная васкуляризация на передней капсулярной поверхности сохранялась в 9 (12%) случаях, в 2-х глазах присутствовал передний лентиконус. В 3-х случаях была выполнена факоаспирация катаракты без имплантации интраокулярной линзы (ИОЛ) в возрасте от 10 месяцев до 3-х лет. 3 пациентам (5 глаз) была имплантирована искусственная иридохрусталиковая диафрагма (ИХД) производства «Репер-НН» (Н.Новгород, Россия). Анализ анамнестических данных всех обследованных пациентов с ВА (85 человек) показал наличие в детском возрасте двух возрастных пиков выполнения хирургических вмешательств по поводу помутнений в хрусталике – $2,8 \pm 1,5$ года и $16,4 \pm 5,5$ года. В одном случае экстракции катаракты без имплантации ИОЛ наблюдалось развитие отслойки сетчатки через год после оперативного вмешательства с последующим исходом в субатрофию глазного яблока.

Глазное дно. Обследование глазного дна было возможно в 64 глазах. Из них гипоплазия макулярной зоны выявлена в 60 (94%) глазах. Изменения, обнаруженные в ДЗН, носили различный характер. Гипоплазия ДЗН диагностирована в 10 (15,6%) глазах, патологическая экскавация выявлена в 9 случаях (рис. 5, см. вклейку). Признаки частичной атрофии зрительного нерва по данным офтальмоскопии, результатов регистрации вызванных зрительных потенциалов, анамнеза (церебральная ишемия, внутриутробная гипоксия, гипертензионно-гидроцефальный синдром у плода) были обнаружены в 8 глазах.

Обсуждение. ВА является редким пороком развития глаз. Ее встречаемость в мире колеблется от 1:40 000 до 1:96 000. Клинические проявления аниридии носят прогрессирующий характер и становятся причиной значительного снижения зрения. В детской офтальмологии важным является определение клинических признаков, имеющих прогностическое значение на течение заболевания в будущем. В связи с этим очень важна ранняя диагностика и раннее выявление осложнений с целью сохранения зрительных функций, поля зрения, снижения действия повреждающих фак-

торов и обеспечения лучшего качества жизни для аниридийных пациентов.

Отсутствие радужной оболочки является классическим проявлением заболевания, первым симптомом, привлекающим внимание как родителей, так педиатров и офтальмологов. Степень презентации радужной ткани может варьировать от ее наличия в виде остаточной рудиментарной ткани до частичной аниридии, ассиметричных колобоподобных дефектов и секторальной атрофии. Описан случай подтвержденной мутации в *PAX6*, в котором поражение радужной ткани было представлено лишь выворотом пигментной каймы (эктропион *uvea*) в сочетании с гипоплазией фовеа, ДЗН, нистагмом и начальными стадиями кератопатии [5]. Подобные атипичные случаи ВА нуждаются в генетическом подтверждении с целью уточнения диагноза и дальнейшего функционального прогноза. В настоящее время доказана значительная корреляционная связь между выраженностью радужного дефекта и ОЗ [3, 6]. Анализ данных визометрии в нашей работе показал, что основные показатели ОЗ (73%) распределились между значениями от 0,05 до 0,3. У большинства пациентов в 88,3% случаев присутствовали аномалии рефракции чаще всего малых степеней, сочетающиеся с астигматизмом. В 15% глаз обнаружена гиперметропия высокой степени. На фоне косоглазия и некорригированной аметропии стереопсис отсутствовал, у 80% детей отмечен монокулярный характер зрения. На этом фоне важнейшим компонентом реабилитации маленьких пациентов стала борьба с аномалиями рефракции и амблиопией с целью создания максимальных условий для развития зрительного потенциала.

В нашей группе пациентов, как и в работах К. Gronskov и соавт. [1] и U. Eden и соавт. [3], преобладали спорадические случаи аниридии (56,7%). В научных источниках сообщается о 26–30% частоте WAGR-синдрома в случаях *de novo* [7]. Однако в данной работе делеции *PAX6* и *WT1* встречались в 9,5% от общего числа спорадической аниридии, в работе U. Eden и соавт. [3] сообщается о 11,5%. Такой низкий процент WAGR-синдрома в двух независимых работах требует дальнейшего подтверждения на большем количестве пациентов для уточнения частоты его встречаемости среди аниридийных пациентов.

PAX6 является одним из ключевых регуляторов эмбриогенеза. Его экспрессия вместе с другими транскрипционными факторами важна на многих этапах формирования глазного яблока. В 90% случаев фенотипическая картина ВА ассоциирована с мутациями именно в этом гене. Однако не всегда генетическая причина заболевания бывает ясна. В клиническом случае микрокорнеа без микрофтальма, с аниридией и изменениями хрусталика нам не удалось найти мутацию в гене *PAX6*. Методы флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH) и мультиплексной лигазозависимой амплификации

зондов (MLPA) делеции в районе p13 хромосомы 11 не выявили, кариотип ребенка соответствовал 46 XY. Сложность обнаружения виновной мутации связана с большой генетической гетерогенностью факторов, влияющих на развитие структур УПК. *PITX2*, *PITX3*, *FOXC1*, *FOXE3*, *MAF* также имеют критическое важное значение для нормального развития переднего сегмента глаза [8, 9] и должны рассматриваться в качестве вероятных причинных факторов.

Анализ клинических проявлений аниридии в детском возрасте выявил ряд особенностей. Симптомы аниридийной кератопатии характеризуются незначительной выраженностью. Время появления и прогрессирования ее первых признаков варибельно и, по данным литературы, соответствует возрасту 10 лет [10, 11]. Средний возраст установки диагноза аниридийной кератопатии в работе D. Shiple и соавт. был равен 20 годам [12]. Норвежскими учеными зафиксирован минимальный возраст потери прозрачности роговицы (5 лет), приводящий к снижению ОЗ [3]. В нашей работе доля пациентов в возрасте до 3-х лет с выявленными признаками кератопатии была значительной (64%), минимальный возраст ее возникновения составил 14 месяцев (в работе U. Eden – 24 месяца [3]). С возрастом наблюдалась тенденция к увеличению процентного соотношения кератопатии (см. табл. 3). У 2-х детей старшей возрастной группы отмечено значительное прогрессирование корнеальных изменений до II стадии на фоне полного отсутствия “роговичных” жалоб. В детском возрасте аниридийная кератопатия протекает бессимптомно, пациенты не испытывают дискомфорта, ощущения инородного тела в глазу, практически отсутствует фотофобия и жалобы на боль, эрозии роговицы не возникают. Многие дети хорошо переносят солнечный свет без солнцезащитных очков, реактивный птоз отсутствует. Такое внешнее благополучие может успокаивать родителей и врачей, отодвигая начало медикаментозной терапии. Однако, несмотря на отсутствие клинической симптоматики, начальные признаки потери прозрачности роговицы могут наблюдаться уже с рождения, предопределяя высокий риск прогрессирования кератопатии в дальнейшем.

Наиболее частым сопутствующим проявлением ВА является глаукома, манифестирующая в большинстве случаев в детском и подростковом возрасте [13–15]. Встречаемость глаукомы в нашем исследовании (25,6%) сопоставима с данными норвежских ученых (27%) [3], и ее развитие объясняется наличием выраженного гониодистегнеза. Различная степень его выраженности определяет сроки манифестации глаукомы и ее тяжесть. Выявлена значительная корреляция между степенью недоразвития радужной ткани, объемом ее дефекта и развитием глаукомного процесса [3]. В работах D. Baulmann и соавт. показана роль экспрессии *PAX6* в пре- и раннем постнатальном

периоде в формировании структур дренажной системы глаза. У гетерозиготных мышей с дефицитом экспрессии гена *PAX6*^{LacZ/+} трабекулярная ткань остается незрелой, шлеммов канал полностью отсутствует [9]. Эти результаты согласуются со сходными данными гистопатологического исследования структур передней камеры глаза у 2-х пациентов с WAGR-синдромом [16], а также с картиной, выявляемой при гониоскопии. Несмотря на изначально существующее сопротивление оттоку внутриглазной влаги через измененные структуры УПК, врожденная глаукома у пациентов с аниридией встречается редко [3, 13, 17]. В нашем исследовании она составила всего 8,1% (6 глаз). Однако, по данным Л.А. Катаргиной и соавт., у довольно высокого процента детей с аниридией (68,4%) в возрасте до 1 года уже имеются клинические признаки, позволяющие диагностировать врожденную глаукому (повышение ВГД, растяжение глаза, развитие глаукомной оптической нейропатии, отек роговицы) [18]. Такая высокая выявляемость врожденной глаукомы, возможно, объясняется большой концентрацией тяжелой сочетанной глазной патологии в ведущем офтальмологическом центре страны. Те же авторы, проводя сравнительный анализ результатов хирургического лечения детей с гидрофтальмом и детей с аниридийной глаукомой, отмечают снижение гипотензивного эффекта от операций на 10–15% и менее благоприятное течение послеоперационного периода в последнем случае.

К факторам, вносящим вклад в выраженность глаукомного процесса, относят также семейный анамнез аниридии [19]. В нашей работе у 8 из 11 детей с глаукомой наблюдался спорадический характер врожденной аниридии. Наследование определенного типа мутации в *PAX6* определяет отсутствие выработки биологически активного протеина или синтез белка с измененной структурой и функциональной активностью, тем самым приводя к формированию определенной фенотипической картины аниридии. Из-за различной экспрессивности мутаций в гене *PAX6* созревание и степень дифференцировки структур УПК может значительно варьировать у членов одной и той же семьи, вызывая манифестирование глаукомного процесса в разные временные сроки.

Важность диагностических мероприятий в постановке диагноза глаукомы у детей с аниридией невозможно переоценить. На оценку величины ВГД большое влияние оказывает толщина центральной зоны роговицы [20], увеличение которой доказано у аниридийных пациентов [21, 22]. У доношенных новорожденных центральная толщина роговицы равна 0,541 мм [23], к возрасту около 3-х лет толщина роговицы ребенка становится такой же, как и у взрослого и составляет 0,52 мм [23]. В исследовании M. Yunguan и соавт. данный параметр, измеренный у подростков в возрасте 7–15 лет, по данным оптической когерентной томогра-

фии, был равен 532 μm [24]. Полученные нами результаты демонстрируют значительное увеличение толщины роговицы у детей и подростков без наличия оперативных вмешательств в анамнезе. Толщина центральной зоны роговицы у детей с аниридией в возрасте от 6 месяцев до 2-х лет и от 3-х до 18 лет составила 635 ± 47 μm и 606 ± 43 μm соответственно, что может приводить к ложному завышению значений ВГД при их оценке без учета поправочного коэффициента. С целью более корректного выполнения и правильной интерпретации диагностических обследований (гониоскопии, пахиметрии, ультразвуковой биомикроскопии переднего отрезка глаза, измерения ВГД) и выявления особенностей роговичной поверхности следует рекомендовать первичное обследование детей раннего возраста под наркозом. Сложной является оценка прогноза заболевания, так как течение глаукомы носит, как правило, прогрессирующий характер. В этой связи, учитывая риск развития отсроченных патологических процессов в гидродинамике глаз и декомпенсацию гипотензивного эффекта хирургических вмешательств, требуется регулярный диспансерный контроль за аниридийными пациентами.

Не менее важным в формировании низких зрительных функций глаза при ВА являются повреждения оптического аппарата глаза. Потеря диафрагмирующей функции радужной оболочки приводит к рассеиванию света, формированию засветов на сетчатке и фотофобии, а нарушение прозрачности хрусталика становится причиной депривации зрительной системы и развития амблиопии. Значительная корреляция обнаружена между степенью радужного дефекта и ОЗ [3]. Врожденная катаракта является одним из частых проявлений аниридии, частота ее встречаемости в нашем исследовании составила 67%, в работе норвежских коллег – 44% [3]. Большую долю из них составляют передние и задние полярные катаракты (76,3% от всех врожденных катаракт), располагающиеся вдоль оптической оси глаза [13, 25]. Однако в большинстве случаев полярные катаракты не имеют больших размеров, практически не прогрессируют и в условиях отсутствия радужной оболочки не являются причиной, значительно снижающей зрительные функции. В подростковом возрасте снижение ОЗ происходит за счет развития осложненных катаракт, вызывающих помутнение кортикальных и субкапсулярных слоев хрусталика. Вопрос о сроках и объемах хирургического вмешательства по поводу катаракты по-прежнему остается актуальным. Он связан с особенностями иммунной системы ребенка, предрасполагающими к развитию выраженных экссудативных и пролиферативных реакций в послеоперационном периоде. Этот факт без учета аниридийных проявлений заставляет осторожно относиться к хирургическим вмешательствам в детском возрасте. Отмеченный в нашем исследо-

вании случай развития субатрофии глазного яблока после экстракции детской катаракты (возможно недиагностированного аниридийного фиброзного синдрома) подтверждает важность взвешенного подхода в ведении подобных больных. Гистологический анализ передней капсулы хрусталика показал ее особую хрупкость у пациентов с врожденной аниридией, что является дополнительным фактором риска в катарактальной хирургии [26, 27]. В то же время пассивная хирургическая позиция может обрекать маленьких пациентов на низкое качество жизни и социальную дезадаптацию в последующем. Обязательным условием хирургического вмешательства на хрусталике является наличие его помутнений, снижающих ОЗ, а не жалобы пациента или его родителей на присутствие косметического дефекта. Способы интраокулярной коррекции афакии у детей также остаются открытыми, они варьируют от отказа имплантации ИОЛ до установки искусственной ИХД. Следует осторожно подходить к решению имплантации любого протеза радужной оболочки в глазах с ВА, поскольку это хирургическое вмешательство может не только спровоцировать прогрессирование аниридийной кератопатии, но и стать пусковым моментом в развитии аниридийного фиброзного синдрома или вторичной глаукомы [28]. Однако, говоря о времени проведения данной хирургии, нельзя полностью отвергать возможность имплантации ИХД в детском возрасте. Опираясь на опыт Н.Я. Сенченко [29] и Е.В. Егоровой и соавт. [30], экстракция катаракты с установкой диафрагмирующей ИОЛ не только устраняет обскурационную депривацию и создает условия для развития зрительной системы, но решает косметические и социальные проблемы. Возможно, что проведение хирургических вмешательств в раннем возрасте, когда еще сохраняется остаточный пул стволовых клеток и нет выраженных проявлений аниридийной кератопатии, выполнение подобных операций менее травматично для глаза. Учитывая, что в настоящее время не накоплено достаточных знаний в этом вопросе, следует с большой осторожностью принимать решение о необходимости подобного хирургического вмешательства.

Заключение

Таким образом, аниридия – врожденная, инвалидизирующая с детства патология, приводящая с возрастом к значительному снижению зрительных функций. Манифестация проявлений врожденной аниридии у детей отличается по степени выраженности клинической симптоматики. С большой частотой диагностируются начальные стадии аниридийной кератопатии, аномалии рефракции, нистагм, врожденные помутнения хрусталика и гипоплазия фовеа. Следует с раннего возраста выявлять и корректировать состояния, приводящие к депривации зрительных функций, с целью создания максимальных условий для развития зритель-

НОГО ПОТЕНЦИАЛА И ПОВЫШЕНИЯ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ПАЦИЕНТОВ.

Долевое участие авторов: Воскресенская А.А. – сбор, анализ и обработка клинического материала, написание статьи (50%); Поздеева Н.А. – доработка и редактирование статьи, оценка целостности всех частей рукописи, окончательное утверждение для публикации (30%); Васильева Т.А. – выполнение генетического анализа пациентов (10%), Хлебникова О.В. – генетическое консультирование пациентов (5%), Зинченко Р.А. – руководство генетическими исследованиями (5%).

Финансирование. Клиническое исследование не имело спонсорской поддержки. Молекулярно-генетические исследования выполнены при частичном финансировании фондов «Созидание» и РФФИ (Гранты № 15-04-01859 и 14-04-00525).

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

ЛИТЕРАТУРА

- Gronskov K., Olsen J., Sand A. et al. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia. *Hum. Genet.* 2001; 109: 11–8.
- Chen P., Zang X., Sun D., Wang Y. et al. Mutation analysis of paired box 6 gene in inherited aniridia in northern China. *Mol. Vis.* 2013; 19: 1169–77.
- Eden U., Beijar C., Riise R., Tornqvist K. Aniridia among children and teenagers in Sweden and Norway. *Acta Ophthalmol.* 2008; 86: 730–4.
- Eden U., Fagerholm P., Danyali R., Lagali N. Pathologic epithelial and anterior corneal nerve morphology in early-stage congenital aniridic keratopathy. *Ophthalmology.* 2012; 9: 1803–10.
- Willcock C., Grigg J., Wilson M., Tam P., Billson F., Jamieson R. Congenital iris ectropion as an indicator of variant aniridia. *Br. J. Ophthalmol.* 2006; 90: 658–9.
- Lee H., Khan R. et al. Aniridia: Current pathology and management. *Acta Ophthalmol.* 2008; 86: 708–15.
- Angmo D., Jha B., Panda A. Congenital aniridia. *J. Curr. Glaucoma Pract.* 2011; 5 (2): 1–13.
- Gage P., Zacharias A. Signaling “cross-talk” is integrated by transcription factors in the development of the anterior segment in the eye. *Dev. Dyn.* 2009; 238 (9): 2149–62. doi:10.1002/dvdy.22033.
- Baulmann D., Oplmann A., Flugel-Koch C., Goswami S., Cvekl A., Tamm E. PAX6 heterozygous eyes show defects in chamber angle differentiation that are associated with a wide spectrum of other anterior eye segment abnormalities. *Mech. Dev.* 2002; 118: 3–17.
- Ramaesh K., Ramaesh T., Dutton G., Dhillon B. Evolving concepts on the pathogenic mechanisms of aniridia related keratopathy. *Int. J. Biochem. Cell Biol.* 2005; 37: 547–57.
- Lopez-Garcia J., Garcia-Lozano I., Rivas L., Martinez-Garchitorenna J. Congenital aniridia keratopathy treatment. *Arch. Soc. Esp. Oftalmol.* 2006; 81: 435–44.
- Shiple D., Finklea B., Lauderdale J., Netland P. Keratopathy, cataract, and dry eye in a survey of aniridia subjects. *Clin. Ophthalmol.* 2015; 9: 291–5.
- Nelson L., Spaeth G., Nowinski T., Margo C. Jackson L. Aniridia: A review. *Surv. Ophthalmol.* 1984; 28: 621–42.
- Grant W., Walton D. Progressive changes in the angle in congenital aniridia, with development of glaucoma. *Am. J. Ophthalmol.* 1974; 78: 842–7.
- Singh B., Mohamed A., Chaurasia S., Ramappa M., Mandal A., Jalali S. et al. Clinical manifestations of congenital aniridia. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.* 2014; 51: 59–62.
- Margo C. Congenital aniridia: a histopathologic study of the anterior segment in children. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.* 1983; 20: 192–8.
- Chen T., Walton D. Goniosurgery for prevention of aniridic glaucoma. *Arch. Ophthalmol.* 1999; 9: 1144–8.
- Кагаргина Л.А., Мазанова Е.В., Тарасенков А.О. Опыт наблюдения и лечения детей с врожденной аниридией. *Практическая медицина.* 2015; 2 (87): 79–80.
- Jain A., Gupta S., James M., Dutta P., Gupta V. Aniridic glaucoma: long-term visual outcomes and phenotypic associations. *J. Glaucoma.* 2015; 24: 539–42.
- Lopez J., Freedman S., Muir K., Duncan L., Stephens D., Atenafu E. et al. Central corneal thickness in children and adolescents with pediatric glaucoma and eye disorder at risk of developing glaucoma. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.* 2011; 48: 108–16.

- Brandt J., Casuso L., Budenz D. Markedly increased central corneal thickness: an unrecognized finding in congenital aniridia. *Am. J. Ophthalmol.* 2004; 137: 348–50.
- Whitson J., Liang C., Godfrey D., Petroll W., Cavanagh H., Patel D. et al. Central corneal thickness in patients with congenital aniridia. *Eye Contact Lens.* 2005; 31: 221–4.
- Ehlers N., Sorensen T., Bramsen T. Poulsen E. Central corneal thickness in newborns and children. *Acta Ophthalmol.* 1976; 54: 285–90.
- Ma Y., Zhu X., He X., Lu L., Zhu J., Zou H. Corneal thickness profile and associations in Chinese children aged 7 to 15 years old. *PLoS One.* 2016; 11 (1). doi: 10.1371/journal.pone.0146847.
- Hingorani M., Hanson I., van Heyningen V. Aniridia. *Eur. J. Hum. Genet.* 2012; 20: 1011–7.
- Schneider S., Osher R., Burk S., Lutz T., Montione R. Thinning of the anterior capsule associated with congenital aniridia. *J. Cataract. Refract. Surg.* 2003; 29: 523–5.
- Hou Z., Hao Y., Wang W., Ma Z., Zhong Y., Song S. Clinical pathological study of the anterior lens capsule abnormalities in familial congenital aniridia with cataract. *Beijing Da Xue Xue Bao.* 2005; 37: 494–7.
- Поздеева Н.А., Паштаев Н.П., Воскресенская А.А., Фролычев И.А. Медицинская реабилитация пациентов с врожденной аниридией. *Практическая медицина.* 2015; 2 (87): 21–5.
- Сенченко Н.Я. Оценка результатов лечения детей с врожденной аниридией с применением иридохрусталикового комплекса «МИОЛ-Радужка». *Практическая медицина.* 2015; 2 (87): 70–2.
- Егорова Е.В., Дрегер А.П., Пичикова Е.А. Результаты имплантации иридохрусталикового комплекса у детей с врожденной аниридией. *Практическая медицина.* 2015; 2 (87): 81–2.

REFERENCES

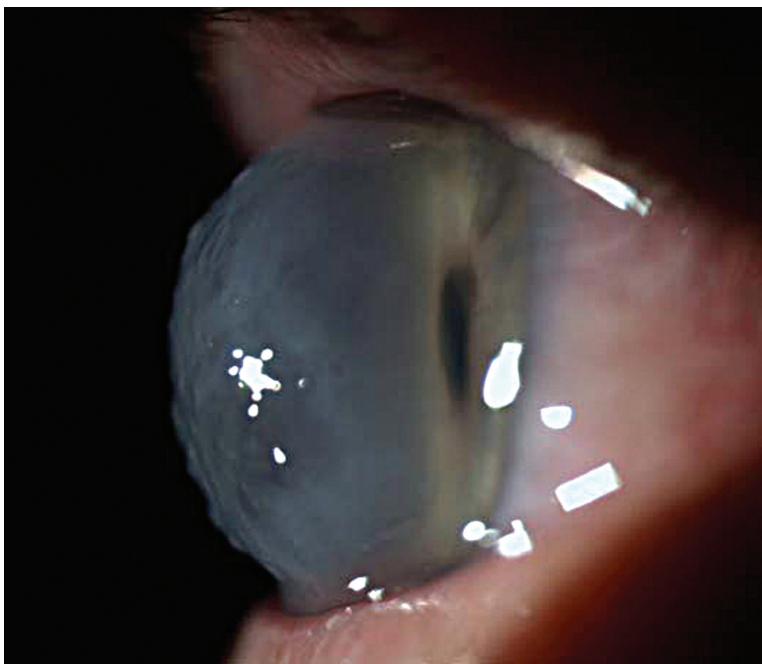
- Gronskov K., Olsen J., Sand A. et al. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia. *Hum. Genet.* 2001; 109: 11–8.
- Chen P., Zang X., Sun D., Wang Y. et al. Mutation analysis of paired box 6 gene in inherited aniridia in northern China. *Mol. Vis.* 2013; 19: 1169–77.
- Eden U., Beijar C., Riise R., Tornqvist K. Aniridia among children and teenagers in Sweden and Norway. *Acta Ophthalmol.* 2008; 86: 730–4.
- Eden U., Fagerholm P., Danyali R., Lagali N. Pathologic epithelial and anterior corneal nerve morphology in early-stage congenital aniridic keratopathy. *Ophthalmology.* 2012; 9: 1803–10.
- Willcock C., Grigg J., Wilson M., Tam P., Billson F., Jamieson R. Congenital iris ectropion as an indicator of variant aniridia. *Br. J. Ophthalmol.* 2006; 90: 658–9.
- Lee H., Khan R. et al. Aniridia: Current pathology and management. *Acta Ophthalmol.* 2008; 86: 708–15.
- Angmo D., Jha B., Panda A. Congenital aniridia. *J. Curr. Glaucoma Pract.* 2011; 5 (2): 1–13.
- Gage P., Zacharias A. Signaling “cross-talk” is integrated by transcription factors in the development of the anterior segment in the eye. *Dev. Dyn.* 2009; 238 (9): 2149–62. doi:10.1002/dvdy.22033.
- Baulmann D., Oplmann A., Flugel-Koch C., Goswami S., Cvekl A., Tamm E. PAX6 heterozygous eyes show defects in chamber angle differentiation that are associated with a wide spectrum of other anterior eye segment abnormalities. *Mech. Dev.* 2002; 118: 3–17.
- Ramaesh K., Ramaesh T., Dutton G., Dhillon B. Evolving concepts on the pathogenic mechanisms of aniridia related keratopathy. *Int. J. Biochem. Cell Biol.* 2005; 37: 547–57.
- Lopez-Garcia J., Garcia-Lozano I., Rivas L., Martinez-Garchitorenna J. Congenital aniridia keratopathy treatment. *Arch. Soc. Esp. Oftalmol.* 2006; 81: 435–44.
- Shiple D., Finklea B., Lauderdale J., Netland P. Keratopathy, cataract, and dry eye in a survey of aniridia subjects. *Clin. Ophthalmol.* 2015; 9: 291–5.
- Nelson L., Spaeth G., Nowinski T., Margo C. Jackson L. Aniridia: A review. *Surv. Ophthalmol.* 1984; 28: 621–42.
- Grant W., Walton D. Progressive changes in the angle in congenital aniridia, with development of glaucoma. *Am. J. Ophthalmol.* 1974; 78: 842–7.

15. Singh B., Mohamed A., Chaurasia S., Ramappa M., Mandal A., Jalali S. et al. Clinical manifestations of congenital aniridia. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 2014; 51: 59–62.
16. Margo C. Congenital aniridia: a histopathologic study of the anterior segment in children. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 1983; 20: 192–8.
17. Chen T., Walton D. Goniosurgery for prevention of aniridic glaucoma. *Arch. Ophthalmol*. 1999; 9: 1144–8.
18. Katargina L.A., Mazanova E.V., Tarasenkova A.O. Experience in monitoring and treatment of children with congenital aniridia. *Prakticheskaya meditsina*. 2015; 2 (87): 79–80. (in Russian)
19. Jain A., Gupta S., James M., Dutta P., Gupta V. Aniridic glaucoma: long-term visual outcomes and phenotypic associations. *J. Glaucoma*. 2015; 24: 539–42.
20. Lopez J., Freedman S., Muir K., Duncan L., Stephens D., Atenafu E. et al. Central corneal thickness in children and adolescents with pediatric glaucoma and eye disorder at risk of developing glaucoma. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*. 2011; 48: 108–16.
21. Brandt J., Casuso L., Budenz D. Markedly increased central corneal thickness: an unrecognized finding in congenital aniridia. *Am. J. Ophthalmol*. 2004; 137: 348–50.
22. Whitson J., Liang C., Godfrey D., Petroll W., Cavanagh H., Patel D. et al. Central corneal thickness in patients with congenital aniridia. *Eye Contact Lens*. 2005; 31: 221–4.
23. Ehlers N., Sorensen T., Bramsen T., Poulsen E. Central corneal thickness in newborns and children. *Acta Ophthalmol*. 1976; 54: 285–90.
24. Ma Y., Zhu X., He X., Lu L., Zhu J., Zou H. Corneal thickness profile and associations in Chinese children aged 7 to 15 years old. *PLoS One*. 2016; 11 (1). doi: 10.1371/journal.pone.0146847.
25. Hingorani M., Hanson I., van Heyningen V. Aniridia. *Eur. J. Hum. Genet*. 2012; 20: 1011–7.
26. Schneider S., Osher R., Burk S., Lutz T., Montione R. Thinning of the anterior capsule associated with congenital aniridia. *J. Cataract. Refract. Surg*. 2003; 29: 523–5.
27. Hou Z., Hao Y., Wang W., Ma Z., Zhong Y., Song S. Clinical pathological study of the anterior lens capsule abnormalities in familial congenital aniridia with cataract. *Beijing Da Xue Xue Bao*. 2005; 37: 494–7.
28. Pozdeeva N.A., Pashtaev N.P., Voskresenskaya A.A., Frolychev I.A. Medical rehabilitation of the patients with congenital aniridia. *Prakticheskaya meditsina*. 2015; 2 (87): 21–5. (in Russian)
29. Senchenko N.Ya. Assessment of treatment results in children with congenital aniridia with the use of artificial iris-lens complex “MIOL-Iris”. *Prakticheskaya meditsina*. 2015; 2 (87): 70–2. (in Russian)
30. Egorova E.V., Dreger A.P., Pichikova E.A. The analysis of iris-lens complex implantation in children with a congenital aniridia. *Prakticheskaya meditsina*. 2015; 2 (87): 81–2. (in Russian)

Поступила 23.05.16
Принята к печати 26.05.16

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.

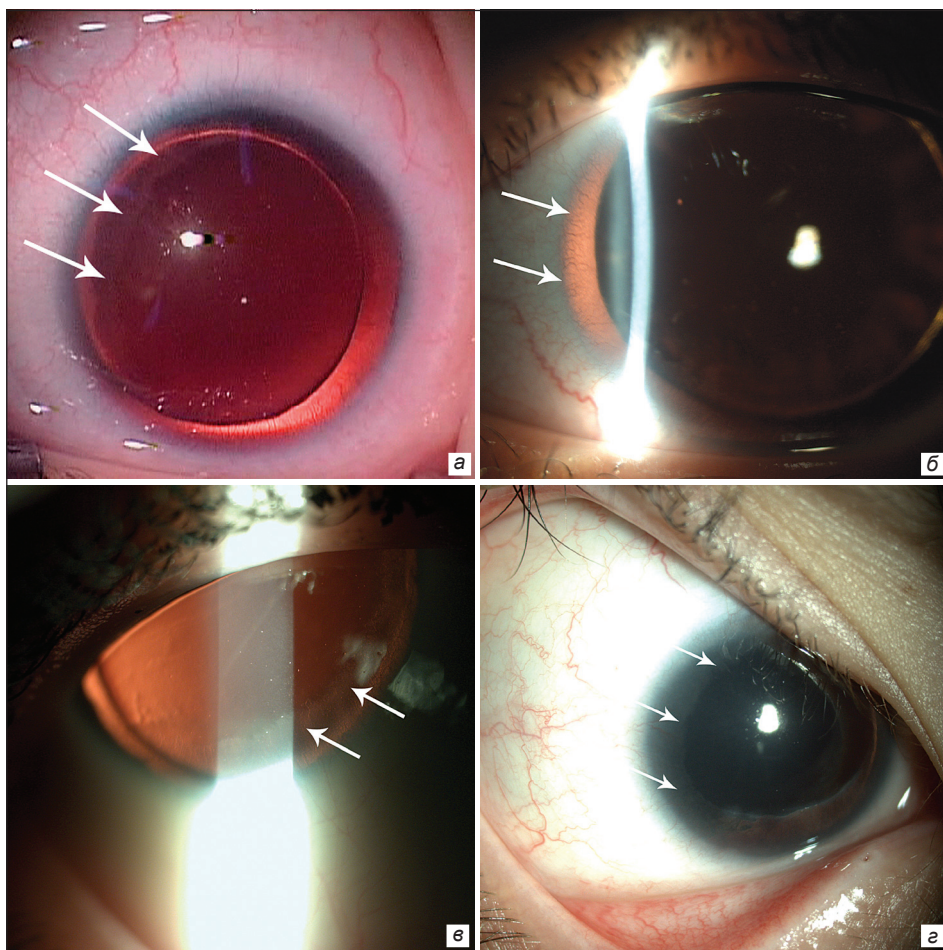


Рис. 3. Фото глаз с проявлениями аниридийной кератопатии.

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).

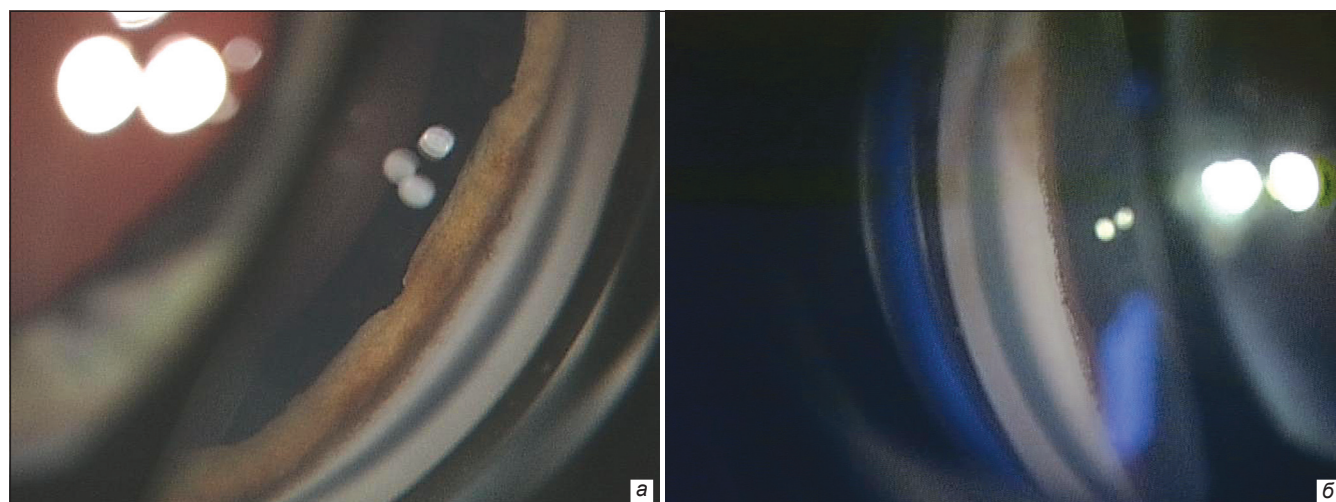


Рис. 4. Гониоскопия.

а – структуры УПК покрыты нежной пигментированной мезенхимальной тканью;
б – визуализируются перемики между рудиментарными остатками радужной ткани и структурами УПК.

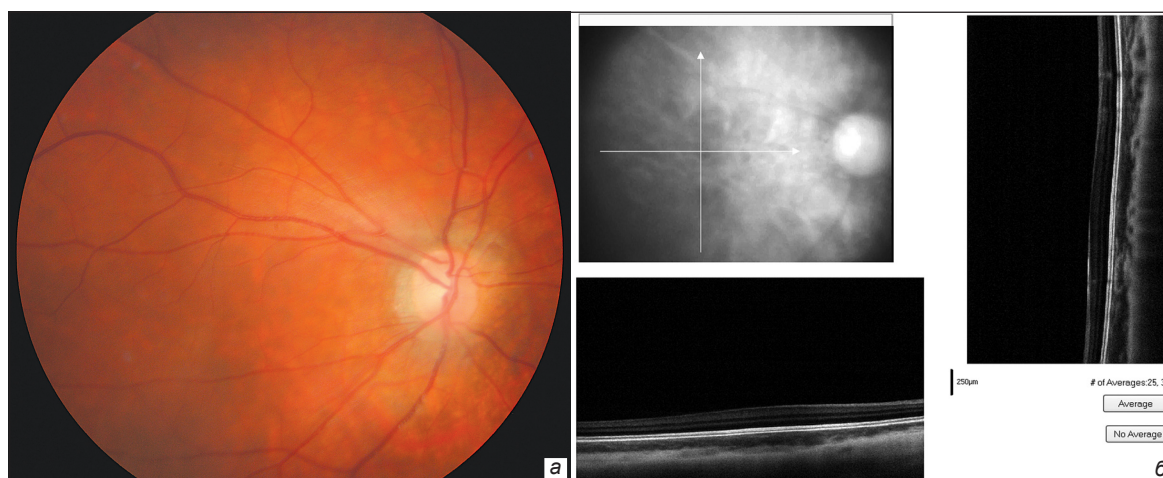


Рис. 5. Фото глазного дна ребенка в возрасте 15 лет с ВА и вторичной глаукомой.

а – отсутствует макулярный рефлекс, не определяется фовеальное углубление, ретинальные сосуды пересекают зону фовеа, ДЗН бледно-розовый, границы четкие, миопический конус; *б* – оптическая когерентная томография макулярной зоны подтверждает наличие гипоплазии фовеа.