

Т. О. Милашевич

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА И ЛЕЧЕНИЕ ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ АНИРИДИЕЙ

Научный руководитель канд. мед.наук, доц. В. Ф. Иванова

Кафедра глазных болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Резюме. *Всем детям с врожденной аниридией (ВА) показано консервативное лечение: коррекция аномалий рефракции очками с УФ – фильтрами и поляризацией, назначение кератопротекторов, подбор антиглаукомных препаратов. Хирургические вмешательства должны быть малоинвазивными, щадящими, по жесткой необходимости, так как аниридийный глаз – саморазрушающийся глаз.*

Ключевые слова: *врожденная аниридия, PAX6 – синдром, синдромальная аниридия*

Resume. *All children with congenital aniridianeed in conservative treatment: correction of refractive errors with glasses UV - filters and polarization, protecting the cornea drugs, selection of glaucoma medications. Surgical intervention should be minimally invasive, gentle, tough on the need, because aniridiyny eyes is self-destroying eyes.*

Keywords: *congenital aniridia, PAX6 – syndrome, syndromic aniridia.*

Актуальность. Врожденная аниридия – редкое генетическое заболевание, встречается с частотой 1:40000- 1:96000 [1]. Это панокулярная патология: гипоплазия радужки сочетается с дистрофией роговицы, глаукомой, катарактой, гипоплазией фовеа, зрительного нерва, подвывихом хрусталика, нистагмом, аномалиями рефракции, плохой остротой зрения. Характерно вовлечение других органов и систем (мочевыводящей, эндокринной, нервной), что требует мультидисциплинарного подхода. Анализ публикаций по проблеме ВА показал недостаток статей в русскоязычной литературе.

Цель: Изучить особенности клинической картины, оценить прогноз ВА у детей и тактику консервативного и хирургического лечения.

Задачи:

1. Определить клинические особенности глаз с ВА, а также сочетанные с ней патологии других органов и систем.
2. Определить оптимальную тактику ведения пациентов с ВА.

Материал и методы. Обследовано 5 пациентов (10 глаз) с полной ВА от 1 года до 15 лет, лечившихся в Республиканском детском офтальмологическом центре 4 ДКБ г. Минска с 2000 по 2015 гг. Оценивали возраст, семейный анамнез, остроту зрения, проводили рефрактометрию, тонометрию, биомикроскопию, офтальмоскопию, гониоскопию, оптическую когерентную томографию, оценивали эффективность консервативного и хирургического лечения. Изучали системные сопутствующие проявления ВА. Использовали данные детского Канцер – регистра в период с 1989 по 2015 год.

Результаты и их обсуждение. ВА может возникать в результате аутосомно-доминантного наследования от больного родителя, в результате спонтанной мута-

ции или входить в состав синдромов. 90% мутаций затрагивают ген PAX6 – так называемая PAX6 ассоциированная ВА с аутосомно-доминантным наследованием (2/3), спорадическая (1/3) и синдромальная (WAGR синдром, синдром Гиллеспи) [2-3]. В детском канцер-регистре по данным РНПЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии зарегистрировано 3 человека с сочетанием ВА и WAGR синдрома.

Для детей с ВА характерна различная степень присутствия радужной ткани и фовеолярная гипоплазия, являющаяся причиной врожденного нистагма и врожденного снижения зрения. Другие врожденные проявления включают дистрофию роговицы, глаукому, катаракту, подвывих хрусталика, косоглазие. Позже, в течение жизни, прогрессивно снижается зрение из-за катаракты, глаукомы, помутнения роговицы, вследствие недостаточности лимбальных стволовых клеток и высокого риска аниридийного фиброзного синдрома после хирургических вмешательств.

ВА может сопровождаться патологией других органов и систем: нервной, мочеполовой, эндокринной, пищеварительной. Могут выявляться редкие синдромы, которые наследуются по аутосомно-рецессивному пути: синдром Гиллеспи (ВА, мозжечковая атаксия, умственная отсталость), WAGR синдром (нефробластома, ВА, патология мочеполовой системы, умственная отсталость).

Нами наблюдались 5 детей из неродственных семей с полной ВА - спорадическая мутация-2 ребенка, аутосомно-доминантное наследование-1, синдромальная аниридия-2.

Сопутствующая глазная патология: кератопатия – 5 детей, гипоплазия фовеа-5, нистагм-4, глаукома-4, катаракта-3, подвывих хрусталика-2.

Сопутствующая системная патология: нефробластома в сочетании с задержкой умственного развития - 1 ребенок, сочетание мозжечковой атаксии и умственной отсталости – 1, ожирения и умственной отсталости – 1, гипосмия и проблемы со слухом – 1.

Хирургическое лечение глаукомы включало имплантацию дренажа Ахмед (1 глаз) - внутриглазное давление было компенсировано.

На 3 глазах произведена лимбосклерэктомия с клапанным супрацилиарным дренированием, внутриглазное давление компенсировано на двух глазах, на третьем развилась гипотония с субатрофией глазного яблока из-за реализации постхирургического риска аниридийного фиброза.

Пациенту с синдромом Гиллеспи на одном глазу произвели синусотрабекулоэктомию и одновременно экстракапсулярную экстракцию катаракты. Внутриглазное давление компенсировалось, но развилась выраженная кератопатия из-за недостаточности лимбальных стволовых клеток. На 2-м глазу произведена синусотрабекулоэктомия, что привело к компенсации внутриглазного давления.

Хирургические вмешательства должны быть малоинвазивными, по жесткой необходимости. Следует максимально избегать хирургических методов лечения глаз (за исключением экстраокулярной хирургии), так как любое подобное вмешательство имеет специфическую реакцию – аниридийный фиброз (формирование про-

грессирующей рубцовой ткани, обуславливающее почти полную потерю зрения). Недостаточность лимбальных стволовых клеток является причиной еще одного из самых грозных осложнений аниридии – прогрессирующей кератопатии.

Пациентку с ВА, кератопатией, гипоплазией зрительного нерва и макулы, ни-стагмом, врожденной глаукомой не оперировали, ей были назначены антиглаукомные гипотензивные препараты и метаболическая терапия. Всем детям с ВА проводили консервативное лечение включающее: коррекцию аномалий рефракции очками с УФ-фильтрами и поляризацией, применяли кератопротекторы, подбирали режим антиглаукомных препаратов.

Наблюдение пациентов с ВА офтальмологом следует проводить с частотой, зависящей от возраста: до 2 лет - каждые 3-4 месяца, с 2 до 8 лет- каждые 6 месяцев, 8-18 лет- каждые 6-8 месяцев, взрослые - 1 раз в год и чаще, в зависимости от глазных проблем. При каждом осмотре измерять ВГД, при необходимости под наркозом. При глаукоме измерять ВГД раз в 3 месяца каждому пациенту в любом возрасте. Лечение глаукомы начинать сразу, как только обнаружена.

Нельзя назначать контактные линзы или линзы, имитирующие радужку, предлагать операции по имплантации искусственной радужки, назначать капли с консервантами, предлагать лазерные операции, так как можно нанести вред аниридийному глазу. Хирургическое лечение только по крайней необходимости, при аниридийной глаукоме - щадящие малоинвазивные операции, клапанные дренажи.

Учитывая специфику заболевания обязательен мультидисциплинарный подход в диагностике и ведении пациентов с аниридией. В наблюдении больного с аниридийным синдромом должны участвовать как врачи-офтальмологи, так и генетики, эндокринологи (может быть ожирение, сахарный диабет, воспаление поджелудочной железы), неврологи (может быть аутизм, нарушения сна, обострение или нарушение восприятия запахов), тифлопсихологи и тифлопедагоги.

Пациенты со sporadicческой аниридией имеют риск около 30% развития опухоли Вильмса, которая в 80% случаев встречается между первым и пятым годами жизни. Поэтому таким пациентам необходим генетический анализ для исключения или подтверждения возможного возникновения опухоли. Каждый ребенок с ВА должен регулярно проходить ультразвуковое обследование почек до тех пор, пока не будет сделан генетический анализ, позволяющий исключить WAGR- синдром.

Выводы:

1. ВА панокулярная прогрессирующая, рано инвалидизирующая патология, сочетающаяся с синдромальными заболеваниями, патологией других органов и систем.
2. Своевременное выявление прогрессирования кератопатии, декомпенсации ВГД, диспансерное наблюдение с рождения, взвешенный подход к хирургическим вмешательствам - основные принципы ведения больных.

T. O. Milashevich

**CLINICAL PICTURE AND TREATMENT OF CHILDREN WITH CON-
GENITAL ANIRIDIA**

Tutor PhD, associate professor V. F. Ivanova

Department of Ophthalmology

Belarussian State Medical University, Minsk

Литература

1. Aniridia: a review / L.B. Nelson, G. L. Spaeth, T.S. Nowinski et al. //Surv. Ophthalmology. – 1984. – №3. – P. 621
2. Genetic analysis of chromosome 11p13 and the PAX6 gene in a series of 125 cases referred with aniridia / Robinson D., Howarth R., Williamson K., van Heyningen V. et al. // Am J Med Genet A. – 2003. – № 146A. – P. 558-569.
3. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia /Gronskov K., Olsen J., Sand A. et al. // Hum. Genet. — 2005. — № 109. — P. 11-18.