

УДК 617.713–004.1:616–008.6–089.168

УСПЕШНАЯ ДВУХЭТАПНАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ ЭКТОДЕРМАЛЬНОЙ ФОРМЫ АНОМАЛИИ ПЕТЕРСА ПРИ СИНДРОМЕ ФРАККАРО-ШМИДА

Н. Ф. Боброва, д-р мед. наук, профессор, **Т. В. Романова**, канд. мед. наук,

С. А. Тронина, канд. мед. наук

ГУ «Институт глазных болезней и тканевой терапии им. В. П. Филатова НАМН Украины»

Ключевые слова: аномалия Петерса, синдром Фраккаро-Шмида, хирургическое лечение

Ключові слова: аномалія Петерса, синдром Фраккаро-Шміда, хірургічне лікування

Аномалия Петерса — наиболее генетически гетерогенная форма врожденных пороков развития переднего отдела глаза у детей. В основе формирования аномалии Петерса лежит неполное расщепление передней камеры глаза, «неотделение» радужки от роговицы на ранних стадиях эмбриогенеза, нарушение дифференцировки мезенхимальных клеток в эндотелии роговицы. Процесс, как правило, двусторонний, но возможна различная степень выраженности поражения глаз. [7]. Основными клиническими проявлениями данной аномалии являются центральное бельмо (помутнение) роговицы, отсутствие в зоне помутнения задних стромальных слоев, десцеметовой мембраны и эндотелия, уплощение передней камеры, наличие мощных передних синехий (сращений) между периферией бельма и радужкой. Хрусталик при данной мезодермальной форме остается интактным. Выявляются различные аномалии развития угла передней камеры, но диагностика их значительно затруднена из-за грубых изменений роговой оболочки. Более чем в половине случаев аномалия Петерса сопровождается глаукомой, которая развивается сразу после рождения ребенка. [1, 2, 3, 5, 6, 11, 13]. Аномалия Петерса характеризуется стационарным течением, но иногда встречаются случаи течения процесса с увеличением врожденного помутнения роговицы, с ее утолщением и развитием псевдостафиломы. Представляет интерес, что в некоторых случаях классические симптомы аномалии Петерса сочетаются с аниридией, а также с врожденной катарактой и гипоплазией фовеа.

Аномалия Петерса может наблюдаться изолированно, сопровождаться другой глазной патологией — аниридией, микрофтальмом, хориоретинальной колобомой, врожденной афакией, фетальной сосудистой сетью [11–14], а также входит в состав некоторых синдромов. В литературе описана возможность включения аномалии Петерса в состав

синдрома Краузе-Кивлина, проявляющегося помимо глазной симптоматики, краниофасциальным дисморфизмом, короткими конечностями, нарушением слуха [9].

По данным литературы, описаны четыре генетических варианта аномалии Петерса, вызванные мутациями в генах PITX2, FOXC1, PAX6, CYP1B1. Первые три варианта наследуются аутосомно-доминантно, вариант, обусловленный мутацией гена CYP1B1 — аутосомно-рецессивно. Кроме того, в изолированной аномалии Петерса выделяют также эктодермальную форму, в основе формирования которой лежит неправильное отделение хрусталикового пузырька от эктодермы, таким образом, сращения возникают между роговицей, радужкой и хрусталиком и сопровождаются развитием катаракты, как правило, передней полярной или субкапсулярной. Ген, мутация в котором вызывает заболевание, локализован в области 11p13, сходной с локализацией гена PAX6, однако проведенный молекулярно-генетический анализ исключил ген PAX6 из списка генов-кандидатов для этой патологии. Тип наследования аутосомно-доминантный [7].

Успешное лечение аномалии Петерса подразумевает решение нескольких задач, диктуемых особенностями клинической картины у конкретного больного [2, 3, 15]. Наиболее сложной для достижения оптимальных результатов следует считать задачу восстановления и сохранения зрительных функций. Поэтому правильная диагностика, своевременное и эффективное лечение важны для предупреждения слепоты, слабовидения и инвалидности у таких детей.

Как подтверждение этого, интересно наблюдение ребенка М., 2 лет 6 мес. Впервые ребенок поступил в детское отделение Института глазных болезней и тканевой терапии

© Н. Ф. Боброва, Т. В. Романова, С. А. Тронина, 2011

им. В. П. Филатова в возрасте 1 года 2 месяцев с диагнозом: Синдром Петерса обоих глаз. Клинически правый глаз: Врожденное дисковидное помутнение роговицы сращенное с радужкой и передней капсулой хрусталика. Частичная врожденная катаракта. Вторичная глаукома. Левый глаз: Центральное помутнение роговицы. Врожденная колобома радужки и сосудистой оболочки.

Общий соматический статус ребенка характеризовался задержкой физического психомоторного развития, сопровождавшейся снижением показателей роста и веса по сравнению с возрастной нормой (рис. 1). Диагностировано врожденное поражение ЦНС гипоксически-ишемического генеза, окулоцеребральный синдром; гидронефроз справа; врожденный порок сердца. На основании совокупности общесоматических и глазных симптомов при медико-генетическом консультировании установлен диагноз: синдром Фраккаро-Шмида.



Рис. 1. Внешний вид ребенка с синдромом Фраккаро-Шмида. Отмечается малый рост, умеренный краниофациальный дизостоз и негрубая деформация верхних конечностей.

Состояние глаз при поступлении: Правый глаз: увеличен в размере. В центре роговицы дисковидное помутнение диаметром 3,5 мм, по периферии роговица прозрачная. В центральной зоне сращение эндотелия роговицы со зрачковым краем радужки. Передняя камера мелкая, влага прозрачная. Зрачок не расширяется, сращен с эндотелием роговицы и офусцированной передней капсулой мутного

хрусталика в центре. Рефлекс с глазного дна не офтальмоскопируется (рис. 2).



Рис. 2. Правый глаз ребенка с псевдофакией, полной оптической операционной колобомой радужки при синдроме Петерса в составе синдрома Фраккаро-Шмида. Видно просветлевшее центральное помутнение роговицы, зрачок после рассоединения сращений с роговицей и хрусталиком свободен, переходит в полную оптическую колобому радужки, ИОЛ расположена в капсульном мешке, центрирована.

Левый глаз: центральное дисковидное интенсивное помутнение роговицы. Передняя камера равномерная, влага прозрачная. Зрачок каплевидный, переходящий на 6 ч в полную колобому радужки. Хрусталик прозрачный. Рефлекс с глазного дна розовый: диск зрительного нерва бледноват контуры четкие, сосуды узкие, макулярный рефлекс умеренно сглажен (рис. 3).



Рис. 3. Левый глаз того же ребенка. Центральное облачко-видное помутнение роговицы. Зрачок переходит в полную врожденную колобому радужки.

Острота зрения правого глаза снижена до светоощущения, левого глаза 0,2 по оптотипам Теллера, не корректируется.

ВГД: OD — 27,0 мм рт. ст.; OS — 24,0 мм рт. ст.
УЗ-биометрия: OD=22,5 мм, OS=21,3 мм.

Сканирование: OD сонографически — передняя камера мелкая. Хрусталик акустически негомогенен, имеет близкую к шаровидной форму. Горизонтальный диаметр хрусталика -7,6мм. Угол передней камеры средней ширины. Стекловидное тело прозрачное. OS сонографически — передняя камера средней глубины. Хрусталик акустически прозрачен. Горизонтальный диаметр хрусталика — 7,6 мм. Угол передней камеры средней ширины. У ДЗН отмечаются короткие низкой эхогенности тяжи, связанные с препапиллярными отделами сетчатки.

01.07.10. на OD выполнена операция: центральная синехиотомия, сфинктерэктомия. Послеоперационный период протекал без осложнений на фоне стандартной местной и общей противовоспалительной терапии в сочетании с кортикостероидами (максидекс в каплях, парабульбарно дексазон).

После операции острота зрения правого глаза повысилась, отмечено появление фиксации взгляда. ВГД OD после операции снизилось до 19,0 мм рт. ст. на фоне гипотензивных средств.

Спустя 7 месяцев после первичного вмешательства хрусталик правого глаза полностью помутнел. 10.02.11. на OD выполнена операция — факоаспирация врожденной катаракты с внутрикапсульной имплантацией ИОЛ Acrysof SN60WF и сохранением прозрачной задней капсулы. Послеоперационный период протекал гладко, проведен курс противовоспалительной терапии.

Острота зрения правого глаза после операции повысилась до 0,1; на OS оставалась в пределах 0,2–0,25. ВГД после операции на OD оставалось нормальным.

Таким образом в результате проведенных двух операций удалось добиться как компенсации ВГД так и появления зрительных функций.

В настоящее время ребенок наблюдается в динамике. Состояние глаз через 6 месяцев после проведенных двух операций остается стабильным.

Правый глаз: спокоен. В центре роговицы дисковидное помутнение значительно просветлело, по периферии роговица остается прозрачной, блестящей. Передняя камера сохраняется равномерной глубины, влага прозрачная. Зрачок расположен в центре, на 7–8 ч переходит в оптическую колобому после сфинктерэктомии. Псевдофакия, положение ИОЛ «Acrysof» стабильное в капсулярном мешке, задняя капсула сохраняет прозрачность. С глазного дна просматривается четкий розовый рефлекс, ДЗН бледноват контуры четкие, сосуды обычного калибра макулярный рефлекс несколько сглажен. Острота зрения повысилась до 0,2.

Левый глаз: в центре дисковидное помутнение. Передняя камера равномерная, влага прозрачная. Зрачок в центре, на 6 ч переходящий во врожденную колобому радужки. Хрусталик прозрачный. Рефлекс с глазного дна розовый, ДЗН бледноват, контуры четкие, сосуды узкие, макулярный рефлекс умеренно сглажен. Острота зрения левого глаза сохраняется 0,2–0,25.

ВГД: OD — 21,0 мм рт. ст.; OS — 23,0 мм рт. ст. УЗ-биометрия: OD=23,6 мм, OS=22,5 мм.

Данный случай интересен тем, что учитывая особенности клинической картины аномалии Петерса, была избрана адекватная тактика консервативного и хирургического лечения, что позволило стабилизировать офтальмотонус на обоих глазах и улучшить зрительные функции пациента.

Лечебные мероприятия в отношении ведущего симптома аномалии — центрального помутнения роговицы — не могут быть эффективными без нормализации офтальмотонуса и восстановления прозрачности остальных преломляющих сред [2, 3]. Поэтому, учитывая высокую частоту глаукомы при аномалии Петерса, на первом этапе лечения особенно важно выявление нарушения офтальмотонуса и его своевременное хирургическое лечение. В данном конкретном случае нормализация внутриглазного давления была достигнута путем восстановления правильной анатомии передней камеры при разъединении сращений роговицы с радужкой и передней капсулой хрусталика.

Хирургическое лечение методом оптической иридотомии в зоне, соответствующей более прозрачной зоне роговицы, с целью улучшения зрительных функций в настоящее время мало популярно [8]. Больше внимания уделяется кератопластике [4]. Учитывая высокую частоту непрозрачного приживления кератотрансплантата в детском возрасте, а в данном симптомокомплексе еще более отягчающие условия в связи с наличием мутного хрусталика, требующего впоследствии хирургического лечения — прогноз для прозрачного приживления становился еще более неблагоприятным. В связи с этим в данном конкретном случае и была выбрана именно оптическая иридэктомия, а не сквозная кератопластика в качестве вмешательства для улучшения зрения.

Особенное внимание хирургом при проведении синехиотомии было уделено сохранению целостности передней капсулы хрусталика при удалении врожденной катаракты, что обеспечило спокойное течение послеоперационного периода, впоследствии дало возможность правильно выполнить расчет оптической силы ИОЛ и осуществить второй этап операции — факоаспирацию врожденной катаракты с одномоментной имплантацией ИОЛ Acrysof SN60WF. Показатели зрительных функций, полученные в результате проведенных операций, соответствовали остроте зрения парного глаза с врожденной колобомой и прозрачным хрусталиком.

Описанный клинический случай представляет также значительный интерес, учитывая, что в доступной литературе нами не было найдено сообщений о сочетании аномалии Петерса с синдромом Фраккаро-Шмида. Синдром Фраккаро-Шмида или синдром «кошачьих глаз» обусловлен избытком генов, локализованных, по различным данным, в 22 хромосоме, и отличается наличием характерных аномалий глаз в виде колобомы радужки и сосудистой оболочки, сочетающихся с задержкой психомоторного развития, пороками развития мочеполовой и сердечно-сосудистой систем, атрезией анального отверстия [10, 16]. Сре-

ди других глазных симптомов могут наблюдаться микрофтальм, катаракта, косоглазие, эпикантус, гипертелоризм. В описанном случае симптомо-комплекс синдрома Фраккаро-Шмида представлен сочетанием типичных признаков: со стороны глаз — колобомой радужки и сосудистой оболочки на левом глазу; общесоматическими — задержкой психомоторного и физического развития, пороком развития почек и сердца. Описанное наличие клинических проявлений эктодермальной формы аномалии Петерса на правом глазу является первым сообщением о возможности сочетания данной патологии с синдромом Фраккаро-Шмида, что обусловлено, по-видимому, сложной хромосомной мутацией.

Анализируя результаты двухэтапной хирургической реабилитации сложной врожденной патологии, следует сделать заключение о необходимости дифференцированной тактики в лечении аномалии Петерса, применение которой позволяет не только нормализовать офтальмотонус, но создает благоприятные условия для последующей оптической реабилитации, что способствует развитию зрительного анализатора и высшей нервной деятельности в целом на раннем этапе развития ребенка.

ЛИТЕРАТУРА

1. **Арестова Н. Н.** Клинико-морфологические особенности аномалии Петерса у детей / Н. Н. Арестова, Г. П. Захарова, Д. О. Арестов. Тез. Международ. Научно-практич. конф. «Пролиферативный синдром в офтальмологии». — Москва, 2000. — С.24–25.
2. **Боброва Н. Ф.** Особенности хирургического и консервативного лечения аномалии развития глаза (аномалии Петерса) у детей / Н. Ф. Боброва, С. А. Тронина // Офтальмол. журн. — 2001. — № 4. — С. 36–40.
3. **Боброва Н. Ф.** Топографо-анатомические нарушения переднего отдела глаза при аномалии Петерса, определяющие тактику лечения / Н. Ф. Боброва, С. А. Тронина. — Сб. науч. трудов Российского общенационального офтальмологического форума. Москва, 2009. — Т.1. — С.177–181.
4. **Боброва Н. Ф.** Атлас врожденных и наследственных заболеваний органа зрения / Н. Ф. Боброва, В. В. Вит. — Одесса, Изд. «Пальмира». — 2005. — 215 с.
5. **Коровенков Р. И.** Справочник по офтальмологической семиологии / Коровенков Р. И. — С. — Пб, Химиздат, 1999. — С. 282–283.
6. **Мазанова Е. В.** Клинико-иммунопатогенетические особенности врожденной глаукомы у детей / **Мазанова Е. В.** — Дис. канд. мед. наук. — Москва, 2004. — 215 с.
7. **Хлебникова О. В.** Клинико-генетическая характеристика и алгоритм дифференциальной диагностики моногенных форм первичных изолированных глауком / **Хлебникова О. В.**, **Дадали Е. Л.**, **Зинченко Р. А.** — Медицинская генетика. — 2009. — № 3. — С. 3–16.
8. **Junemann A.** Optical sector iridectomy: an alternative to perforating keratoplasty in Peters' anomaly / **Junemann A.**, **Gusek G. C.**, **Naumann G. O.** // *Klin. Monatsbl. Augenheilkd.* — 1996. — V. 209. — № 2–3. — P.17–124.
9. Peters' anomaly as a consequence of genetic and non-genetic syndromes / **Kivlin J. D.**, **Fineman R. M.**, **Crandall A. S.**, **Olson R. J.** // *Arch. Ophthalmol.* — 1986. — V.104. — P. 61–64.
10. Partial tetrasomy of chromosome 22q1.1 resulting from a supernumerary isodicentric marker chromosome in a boy with cat-eye syndrome / [**Ko J. M.**, **Kim J. B.**, **Pai K. S. et al.**] // *J. Korean Med. Sci.* — 2010. — V.25. — № 12. — P.798–801.
11. **Koster R.** Congenital corneal opacity (Peters' anomaly) combined with buphthalmos and aniridia / **R. Koster**, **A. T. van Balen.** — *Ophthalmic Paediatr. Genet.* — 1985. — V.66. — P.247–255.
12. **Mayer U. M.** Peters' anomaly and combination with other malformations (series of 16 patients) // *Ophthalmic Paediatr. Genet.* — 1992. — V.13. — № 2. — P.131–135.
13. **Porella K. M.** Unilateral Peters' anomaly complicated by a corneal tattoo / **K. M. Pomella**, **H. Wagner** // *Optom. Vis. Sci.* — 1998. — V.75. — № 9. — P. 635–639.
14. The «cat eye syndrome»: dicentric small marker chromosome probably derived from a no22 (tetrasomy 22pter to ql 1) associated with a characteristic phenotype. Report of 11 patients and delineation of the clinical picture/ [**Schinzel A.**, **Schmid W.**, **Fraccaro M et al.**] // *Hum. Genet.* — 1981. — V.57. — P.148–158.
15. **Traboulsi E. I.** Peters' anomaly and associated congenital malformations/ **E. I. Traboulsi**, **I. H. Maumenee** // *Arch. Ophthalmol.* — 1992. — V.110. — № 12. — P.1739–1742.
16. Congenital aphakia in Peters' anomaly syndrome. A case report/ [**Trabucchi G.**, **Piantanida A.**, **Bandello F. et al.**] // *Acta Ophthalmol. Scand.* — 1997. — V.75. — № 5. — P.595–597.

Поступила 12.10.2011

Рецензент канд. мед. наук Т. Б. Гайдамака

