

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра офтальмологии с курсом ПО им. проф. М.А. Дмитриева
Зав. кафедрой: д.м.н., доцент, Козина Е.В.

Реферат

Врожденная аниридия

Выполнила: Климкина Е.С.

Ординатор 1 года обучения

Проверила: ассистент кафедры

Балашова П.М.

Красноярск, 2021

Содержание

Введение.....	3
1. Этиология и патогенез	3
2. Классификация заболевания	3
3. Клиническая картина	4
4. Диагностика	5
5. Методы лечения ВА.....	9
6. Сроки наблюдения пациентов.....	11
Заключение.....	11
Список литературы.....	12

Введение

Врожденная аниридия (ВА) – редкий наследственный врожденный порок развития глаза, характеризующийся полной или частичной гипоплазией радужки и патологическими изменениями всех структур глаза.

ВА встречается с частотой 1:40000- 1:100 000. Это паночулярная патология: гипоплазия радужки сочетается с дистрофией роговицы, глаукомой, катарактой, гипоплазией фовеа, зрительного нерва, подвывихом хрусталика. Характерно вовлечение других органов и систем (мочевыводящей, эндокринной, нервной), что требует мультидисциплинарного подхода.

Этиология и патогенез

В 1/3 случаев аниридия наследуется от больного родителя и является семейной, это происходит по аутосомно-доминантному типу, болезнь передается независимо от пола ребенка с частотой 50%.

У остальных 2/3 пациентов возникает в виде спорадических случаев и является результатом впервые возникшей мутации, дефект гена PAX6. Кодированный геном PAX6 белок отвечает за правильное формирование не только радужки, но и всего глаза. Кроме того, он участвует в формировании и функционировании центральной нервной и эндокринной систем. Именно поэтому у пациентов с аниридией бывают разные сочетания поражений глаз, а также центральной нервной системы и системы желез внутренней секреции.

Классификация заболевания

Исходя из этиопатогенеза, клинической картины ВА, установления первичной молекулярной природы в настоящий момент целесообразно систематизировать рассматриваемую аномалию следующим образом.

1. Изолированная врожденная аниридия (или несиндромальная врожденная аниридия). В 75% ВА случаев развивается как изолированная глазная аномалия с вовлечением в патологический процесс только зрительного анализатора без изменений в других системах органов.

2. Аниридия, входящая в симптомокомплекс наследственного синдрома. В 25% случаев ВА является симптомом наследственной синдромальной патологии, при которой поражаются в соответствии с эмбриогенезом неврологическая, эндокринная, опорно-двигательная и другие системы в сочетании друг с другом или по отдельности.

Клиническая картина

Жалобы пациент и родители предъявляют редко. В основном при физикальном обследовании симптомы выявляются педиатрами, а при незначительном вовлечении в патологический процесс радужной оболочки, заболевание диагностируется при плановом скрининге офтальмолога. Объем дефекта радужной оболочки варьирует от ее полного отсутствия до незначительной гипоплазии. При слабой степени выраженности размер зрачка может быть нормальным, однако, могут наблюдаться изменение структуры радужной оболочки при проведении гониоскопии. Другие изменения радужки характеризуются частичными дефектами в виде атипичной колобомы, эксцентричного зрачка, поликории или эктропиона радужки. Помимо дефекта радужной оболочки может встречаться кератопатия, глаукома, катаракта, гипоплазия фовеа и ДЗН, микрофтальм и микрокорнея.



Как видит аниридийный глаз

Аниридийная кератопатия (АК)

Медленное прогрессирование АК сопровождается нарастанием конъюнктивального pannуса, неоваскуляризацией, появлением фиброзных участков, захватывающих эпителий роговицы и ее переднюю строму. Процесс АК развивается постадийно с постепенным продвижением от периферии роговицы к центру. Изменения роговицы при АК захватывают не только ее эпителиальные слои, в процесс вовлекается базальная и боуменова мембраны, а также строма роговицы. В то же время морфологические изменения не затрагивают десцеметову мембрану.

Катаракты при ВА

Врожденная катаракта (ВК) наиболее часто встречается в виде передней и задней полярных катаракт без признаков прогрессирования. В зависимости от тяжести ВА и состояния цинновых связок может быть диагностирован подвывих хрусталика, характерна его эктопия в верхнюю половину.

Глаукома при ВА

Ретенция ВГЖ при развитии глаукоматозного процесса при ВА вызвана наличием различных форм гониодисгенеза в том числе закрытием УПК вследствие иридо-корнеального сращения, а также тракционным натяжением остатков рудиментарной радужной ткани над трабекулярной сетью, и дефективностью самой трабекулярной сети.

Гипоплазии фовеа и ДЗН при ВА

Для детей с ВА характерна различная степень фовеальной гипоплазии, что является причиной нистагма вследствие сенсорной недостаточности и врожденного снижения остроты зрения (0,1 с коррекцией).

Нистагм

Недоразвитие фовеа является причиной произвольного колебательного движения глаз (нистагма), появляющегося с 1–2 мес жизни ребенка. Нистагм сочетается с низкой остротой зрения и вынужденным положением головы, при котором пациенту удобнее смотреть, так как колебательные движения глаз в этом положении значительно меньше или полностью исчезают.

Косоглазие

Косоглазие проявляется у пациентов с ВА, когда острота зрения одного глаза значительно ниже остроты зрения другого, а также при некорректированной аметропии (к которой относятся гиперметропия, миопия, астигматизм) и при нарушении прозрачности преломляющих сред глаза.

Диагностика

1. Визометрия и рефрактометрия

У детей с ВА имеются аномалии рефракции во всех случаях, у большинства различные виды астигматизма. У детей с ВА и глаукомой, по мере растяжения глаза, формируется миопическая рефракция, у трети – миопия высокой степени. При дальнейшем прогрессировании глаукомы и значительном и, зачастую, неравномерном растяжении оболочек глаза, увеличивается степень астигматизма, в значительной степени снижающего остроту зрения.

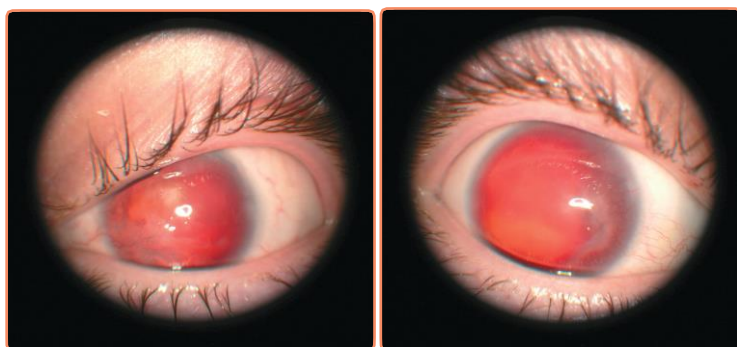
2. Периметрия

Исследование периферического зрения проводится для диагностики и оценки стадии и динамики течения глаукомного процесса. Она осуществима лишь детям старшего возраста, с достаточным уровнем интеллектуального развития. При этом значение имеет исследование поля зрения как с помощью движущихся (кинетическая периметрия), так и неподвижных стимулов (статическая периметрия).

3. Биомикроскопия глаза

Роговица

Диагностируют различной степени выраженности АК, которая представляет собой помутнение роговицы в виде периферического паннуса на ранних стадиях патологического процесса, на поздних стадиях - захватывает центральные зоны роговицы. Преимущественно поражаются поверхностные слои, далее страдает строма, что влияет на увеличение толщины роговицы. Первые проявления аваскулярны, далее происходит врастание сосудов в зоне помутнения. Неоваскуляризация роговицы начинается на 6 и 12 часах часового меридиана и прогрессирует далее по всей окружности.



Частичное помутнение роговицы

Классификация кератопатии, связанной с врожденной аниридией (по Eden)

Стадия	Роговичные проявления
0	Прозрачная роговица.
I	Периферическое помутнение роговицы с врастанием сосудов не более чем на 1–1,5 мм.
II	Периферическая неоваскуляризация по всей окружности, не нарушающая центральное зрение.
III	Вовлечение центральной части роговицы, осмотр глазного дна затруднен, субэпителиальный фиброз, центральный рост сосудов.
IV	Мутная, непрозрачная роговица.

V	Конечная стадия, иррегулярная структура роговицы, не определяется ни один из ее слоев.
---	--

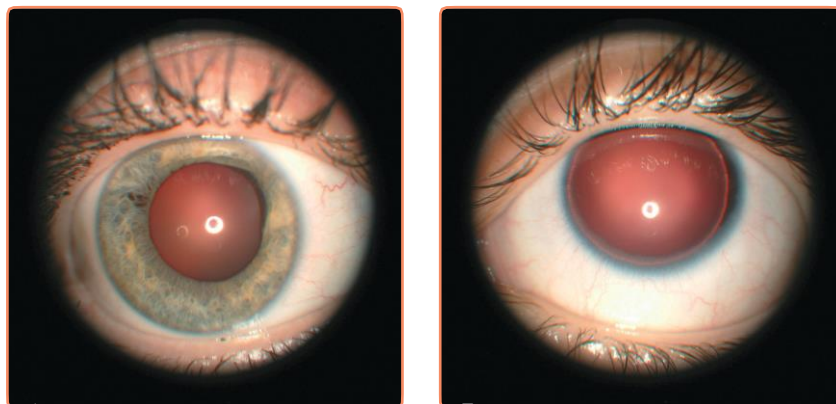
При развитии глаукомы клиническая картина поражения роговицы может быть иной. При начальной стадии при минимальном растяжении роговицы наблюдается легкий ее отек в виде опалесценции. При дальнейшем прогрессировании глаукомы увеличивается диаметр роговицы, что вызывает образование на эндотелии и десцеметовой мембране разрывов и трещин в виде единичных, а затем и множественных полосчатых помутнений. За счет нарушения барьерной функции в строму роговицы проникает внутриглазная жидкость, нарушаются метаболические процессы, что вызывает отек, а затем и помутнение роговицы.

Передняя камера

При наличии частичной аниридии визуализация глубины передней камеры не сложна. При отсутствии радужки ориентиром служит передняя поверхность хрусталика. При помутнении хрусталика и/или его набухании передняя камера может быть мельче. При развитии глаукомы у детей с начальной стадией передняя камера нормальной глубины или слегка глубже, чем в норме. По мере растяжения глазного яблока у таких детей передняя камера продолжает углубляться и может достигать 5–6 мм. Необходимо также проводить сравнительную оценку глубины камеры на обоих глазах. Асимметрия этого показателя является важным диагностическим признаком рассматриваемого заболевания.

Радужка

При ВА может быть полная аниридия (хотя гониоскопически всегда определяются рудиментарные образования радужной ткани) или частичная аниридия с сохранением различного объема гипопластичной радужки.



Частичное и полное отсутствие радужной оболочки

Хрусталик

Наряду с прозрачностью, размерами и формой отмечают скопления пигмента, факодонез, сублюксацию или иную дислокацию хрусталика. Наиболее часто встречается передняя и задняя полярные врожденные катаракты без признаков прогрессирования. В зависимости от состояния цинновых связок может быть диагностирован подвывих хрусталика, чаще характерна его эктопия в верхнюю половину.

4. Гониоскопическое исследование

Проводится при сохранении прозрачности роговицы для исследования степени гипоплазии радужки, оценки состояния УПК, выраженности дисгенеза структур дренажной зоны для выработки патогенетически ориентированной тактики лечения. Гониоскопическая картина демонстрирует наличие высокого прикрепления культи радужки, отсутствие дифференцированной трабекулярной зоны, наличие различного размера перемычек, сокращение которых приводит к закрытию УПК. Наличие выраженной степени гониодисгенеза у детей с ВА может быть предиктором развития глаукоматозного процесса в дальнейшем.

5. Тонометрия

Проводится для исследования уровня ВГД и гидродинамики глаза, учитывая высокий риск развития глаукомы у детей с аниридией.

6. Биометрия

Проводится А-сканирование для определения размеров глазного яблока, глубины передней камеры, что позволяет при наличии глаукомы выявить тенденцию к прогрессированию глаукомы.

7. Ультразвуковое В-сканирование

Проводится для оценки состояния внутренних структур глаза (оболочек, стекловидного тела, хрусталика и других), особенно важным это представляется при помутнении роговицы, для оценки характера гипоплазии радужки, структур УПК, дренажной зоны и трабекулы в частности. При ВА акустическая картина переднего сегмента глаза характеризуется, как правило, наличием рудиментарной радужки по всей окружности или отдельными участками с различной степенью выраженности ее гипоплазии. Патологические изменения можно обнаружить и в отношении

структуры, размеров и положения цилиарного тела, его отростков и других структур глазного яблока.

8. Офтальмоскопия

Цвет ДЗН может варьировать от бледно-розового цвета до бледного, размер – от нормального до уменьшенного, ДЗН может иметь овальную и вытянутую форму. Макулярная зона и фовеа могут иметь разную степень аномалий световых рефлексов указывающих на их гипопластичность: стушеванность, не правильную форму, отсутствие светового рефлекса. Для глаукомы характерны атрофические изменения в ДЗН, проявляющиеся побледнением участков диска, расширением и деформацией его экскавации, уменьшение площади и истончение нейроретинального пояса.

9. Также проводятся ОКТ, электрофизиологические методы исследования (ЭФИ), включающие электроретинографию (ЭРГ) общую, ритмическую, на структурированные стимулы и другие, зрительные вызванные потенциалы (ЗВП) на световые и структурированные стимулы для определения функционального состояния глаза.

Методы лечения ВА

Очковая коррекция

Одной из главных проблем людей с врожденной аниридией, которая затрудняет их повседневную жизнь, является плохое зрение. Также из-за полного или частичного отсутствия радужки большинство пациентов испытывают крайнюю чувствительность к свету (фотофобию). Проблема сниженного зрения может быть частично решена с помощью специальных корректирующих очков. Но любые очки должны быть со специальными фильтрами, полностью защищающими от ультрафиолетовых лучей. Пациентам также может быть рекомендовано ношение очков с фотохромными линзами в комбинации с блокированием синего света и ультрафиолетовой защитой. Важно знать, что при ВА очки защищают глаза не только от ультрафиолета и выполняют функцию коррекции зрения, но также защищают слабую роговицу от ветра и пыли.

Лечение АК

Рекомендуется назначение медикаментозной терапии в виде кератопротекторов, среди которых наиболее эффективным способом является назначение препаратов искусственной слезы

без консервантов, препаратов гиалуроновой кислоты, гелевых препаратов и мазей с содержанием декспантенола перед сном детям с ВА при наличии АК и/или для профилактики роговичных осложнений.

Лечение глаукомы

Алгоритм назначения гипотензивных препаратов при аниридийной глаукоме:

1. препаратами первой линии выбора при врожденной глаукоме остаются ингибиторы карбоангидразы и β -адреноблокаторы;
2. при высоком ВГД начинать сразу с комбинированных препаратов, а при недостаточной эффективности добавлять препарат из другой фармакологической группы (простагландин, альфа-2 адреностимулятор или -холиномиметик);
3. применение двух и более гипотензивных препаратов является одним из критериев для скорейшего перехода к хирургическому лечению.

Рекомендуются следующие хирургические методы формирования оттока водянистой влаги детям с ВА и глаукомой:

1. операции, направленные на устранение органических препятствий на пути водянистой влаги к трабекуле (гониотомия, в том числе с гониопунктурой; трабекулотомия);
2. вмешательства фистулизирующего типа, предусматривающие формирование нового канала из передней камеры глаза наружу, в интрасклеральное пространство.

Лечение катаракты

Если локализация и размеры помутнения хрусталика не препятствуют правильному развитию зрительных функций, то такая катаракта не требует хирургического лечения, необходимо осуществлять врачебное наблюдение. Если же помутнение хрусталика препятствует центральному зрению и прогрессирует, необходимо оперативное лечение. Наиболее безопасной и эффективной в данном случае является операция факоэмульсификации, в ходе которой вместо пораженного хрусталика в глаз имплантируется интраокулярная линза.

Лечение косоглазия и нистагма

Нехирургический метод лечения косоглазия — окклюзия некосящего глаза с очковой коррекцией. К хирургическому лечению обычно прибегают как к косметическому средству. Вид операции определяется хирургом уже непосредственно на операционном столе, так как в этом

случае необходимо учитывать особенности расположения мышц у конкретного пациента. Хирургические методы лечения нистагма при аниридии пока не исследованы.

Сроки наблюдения пациентов

Частота осмотров пациентов разного возраста с аниридией следующая:

- для детей 0–2 лет — каждые 4 мес;
- 2–8 лет — каждые 6 мес;
- 8–18 лет — каждые 6 мес;
- для взрослых — 1 раз в год и чаще, в зависимости от состояния глаза.

Заключение

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

Литература.

1. Кански, Д. Клиническая офтальмология: систематизированный подход. Пер. с англ.// Д. Кански. – М.: Логосфера, 2012.
2. Офтальмология: национальное руководство // ред. С.Э. Аветисов, Е.А. Егоров, Л.К. Мошетова, В.В.Нероев, Х.П. Тахчиди. – 2ое изд – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008.-944с.
3. Врожденная аниридия и связанные с ней синдромы. Лечение и профилактика / Намазова-Баранова Л. С., Куцев С. И., Зин-ченко Р. А. и др.; Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков России, НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН М-ва науки и высш. образования Рос. Федерации, Медико-генет. науч. центр им. акад. Н. П. Бочкова, Рос. межрегион. обществ. орг. «Межрегион. центр поддержки больных аниридией «Радужка». — Москва: ПедиатрЪ, 2021. — 82 с.
4. <http://avo-portal.ru/doc>
5. <https://eyepress.ru/Default.aspx>
6. <https://www.atlasophthalmology.net>

