



СЛУЧАИ ИЗ ПРАКТИКИ CASE REPORT

Клинический случай

УДК: 617.7-007.681

DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2024-2-65-69>

© Балгазина О.Р., Дисбиянова А.Х., Оренбуркина О.И., Бабушкин А.Э., 2024

Синдром Аксфельда – Ригера. Семейный клинический случай

О.Р. Балгазина¹, А.Х. Дисбиянова², О.И. Оренбуркина¹, А.Э. Бабушкин³

¹Всероссийский центр глазной и пластической хирургии ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа, Россия

²ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет», Уфа, Россия

³Уфимский научно-исследовательский институт глазных болезней ФГБОУ «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа, Россия

РЕФЕРАТ

В статье приводится семейный случай синдрома Аксфельда – Ригера. Данная патология, которая является редким видом генетического заболевания и неизменно вызывает высокий интерес у врачей-офтальмологов, была диагностирована у мальчика 6 лет, его матери и бабушки. В 5-летнем возрасте ребенку была выполнена сквозная кератопластика правого глаза, через 3 месяца после которой развилась болезнь трансплантата с последующим его помутнением и повысилось внутриглазное давление (ВГД). В качестве лечения при данном состоянии была назначена противовоспалительная (в т.ч. стероидная) и местная гипотензивная терапия, а для купирования некомпенсированного офтальмотонуса и впоследствии возникшего болевого синдрома была проведена импульсная циклофотокоагуляция цилиарного тела. На фоне сниженного, но не нормализованного ВГД и медикаментозного лечения в течение нескольких месяцев развилась неоваскуляризация роговицы и радужки, глаз быстро ослеп. После консилиума, разговора с пациентом и его родителями, была выполнена энуклеация правого слепого глаза с дальнейшим протезированием. После проведенной энуклеации, индивидуального протезирования ОД и постоянного ношения очков для ОS психоэмоциональное состояние и успеваемость ребенка кардинально изменились в лучшую сторону.

Ключевые слова: синдром Аксфельда – Ригера, ребенок, пересадка роговицы, вторичная глаукома, повышенное ВГД, энуклеация, индивидуальное протезирование

Для цитирования: Балгазина О.Р., Дисбиянова А.Х., Оренбуркина О.И., Бабушкин А.Э. Синдром Аксфельда – Ригера. Семейный клинический случай. Точка зрения. Восток – Запад. 2024;11(2): 65–69.

<https://doi.org/10.25276/2410-1257-2024-2-65-69>

Автор, ответственный за переписку: Оксана Рашидовна Балгазина, mulyukova_o@mail.ru

Case report

Axenfeld-Rieger syndrome. Family clinical case

O.R. Balgazina¹, A.Kh. Disbayanova², O.I. Orenburkina¹, A.E. Babushkin³

¹All-Russian Center for Eye and Plastic Surgery, Ufa, Russia

²Bashkir State Medical University, Ufa, Russia

³Ufa Eye Research Institute, Ufa, Russia

ABSTRACT

The article presents a family case of Axenfeld – Rieger syndrome. This pathology, which is a rare type of genetic disease and invariably arouses high interest among ophthalmologists, was diagnosed in a 6-year-old boy, his mother and grandmother. At the age of 5, the child underwent penetrating keratoplasty of the right eye, 3 months after which graft disease developed, followed by opacification and increased intraocular pressure (IOP). As a treatment for this condition, anti-inflammatory (including steroid) and local antihypertensive therapy was prescribed, and to relieve uncompensated ophthalmotonus and subsequent pain syndrome, pulsed cyclophotocoagulation of the ciliary body was performed. Against the background of reduced, but not normalized, IOP and drug treatment over several months, neovascularization of the cornea and iris developed, and the eye quickly went blind. After a consultation and a conversation with the patient and his parents, enucleation of the right blind eye was performed with further prosthetics. After enucleation, individual OD prosthetics and constant wearing of glasses for OS, the child's psycho-emotional state and academic performance changed dramatically for the better.

Key words: Axenfeld – Rieger syndrome, child, corneal transplantation, secondary glaucoma, increased IOP, enucleation, individual prosthetics.

For quoting: Balgazina O.R., Disbayanova A.Kh., Orenburkina O.I., Babushkin A.E. Axenfeld – Rieger syndrome. Family clinical case. Point of view. East – West. 2024;11(2): 65–69. <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2024-2-65-69>

Corresponding author: Oksana R. Balgazina, mulyukova_o@mail.ru

АКТУАЛЬНОСТЬ

Впервые Т. Аксенфельд в 1920 г. описал изолированный периферический дисгенез роговицы, сочетание заднего эмбриотоксона (наблюдается в 90% случаев) с мезодермальными перемышками от прикорневой зоны радужки к нему (в 77% случаев), а также комплекс наследственных аномалий органа зрения, обусловленный мезодермальной дисплазией переднего сегмента глаза (мегалокорнеа, катаракта, аниридия, колобомы радужной оболочки, гиперметропия, иридогониодисгенез, включающий гипоплазию радужки, аномалии радужко-роговичного угла и часто глаукому и т.д.). Этот комплекс в 1935 г. дополнил Х. Ригер, заметив, что тяжелая степень дисгенеза угла передней камеры нередко сочетается с системными аномалиями (к ним относятся пороки развития зубов, костей черепа и внутренних органов и т.д.). В 90-х годах XX века были обнаружены гены *FOXC1* и *PITX2*, непосредственно отвечающие за развитие данного синдрома, были отмечены семейные случаи заболевания [1–3].

Синдром Аксенфельда – Ригера (Axenfeld – Rieger syndrome) – наследственное заболевание органа зрения, характеризующееся преимущественно аутосомно-доминантным типом наследования с множеством врожденных аномалий радужки, таких как ее гипоплазия, корэктопия (смещение зрачка в сторону ее периферического тяжа, при выраженной деформации нередко требующее хирургической коррекции) или поликория (наличие в радужной оболочке нескольких зрачковых отверстий), реже – ее эктропион. Последние нередко сочетаются с системными нарушениями в виде небольшого прогнатизма (характерный профиль с выступающими челюстями), дефектов костей лица (гипоплазия верхней челюсти) и зубов (гиподонтия – уменьшение числа зубов, адентия – их отсутствие или олигодонтия – частичное их отсутствие, микродонтия – уменьшение размеров коронки и т.д.), грыжи окологлазничной области, наличия гипертелоризма (увеличение расстояния между внутренними углами глаз), телеканта (латеральное смещение внутренних углов глаз), широкого плоского носа, пороков сердца, глухоты, умственной отсталости и пр.

Однако наиболее частое системное нарушение – это желтуха новорожденных. При ее наличии почти наверняка у ребенка можно диагностировать синдром Алажилля или артериопеченочную дисплазию с аутосомно-доминантным типом наследования (внутрипеченочный холестаза, периферический стеноз легочных артерий, характерный дефект дуг позвонков – по типу «бабочки») [2].

Надо отметить, что глазные изменения при данном синдроме могут включать, помимо аномалий радужки, и косоглазие, отслойку сетчатки, макулярную дегенерацию, хориоретинальные колобомы и гипоплазию сосудистой оболочки и даже патологию заднего отдела, например дистрофию Штаргардта [3].

Данный синдром наблюдается одинаково часто как у мужчин, так и у женщин, а встречается примерно у 1 из 200 000 новорожденных. Большинство его случаев ди-

агностируется в младенчестве или раннем детстве. При синдроме Аксенфельда – Ригера рефрактерная глаукома возникает часто (рано или поздно примерно в 60% случаев) в результате недоразвития дренажной системы, а также сращения радужки с кольцом Швальбе, что приводит к снижению оттока внутриглазной жидкости. Она манифестирует, как правило, в детском или молодом возрасте и крайне редко проявляется в зрелом. Синдром Аксенфельда – Ригера приводит к слепоте от глаукомы приблизительно у ½ пациентов [4].

Медикаментозное лечение при синдроме Аксенфельда – Ригера обычно симптоматическое. Лечение данного синдромального заболевания зависит от развившихся на фоне имеющихся структурных аномалий осложнений, которые, как например, рефрактерная глаукома, нередко требуют хирургического лечения. Трабекулэктомия с применением антимагнетитов или использование различных дренажей представляет в таких случаях операцию выбора у пациентов с некомпенсированной рефрактерной глаукомой на фоне синдрома Аксенфельда – Ригера [2, 3]. Выраженное сужение зрачка, требует нередко его пластики, причем в ряде случаев даже только комбинированное лазерное воздействие (ИАГ- и диод-лазер) могут обеспечить отличный оптико-реконструктивный результат [5]. Для лечения тяжелой корэктопии и амблиопии целесообразна окклюзионная терапия лучше видящего глаза, конечно, при условии отсутствия выраженного стеноза.

Лечение пациентов с синдромом Аксенфельда – Ригера носит симптоматическую направленность – гипотензивная, нейропротективная и витаминотерапия. Прогноз в целом благоприятный, если, конечно, повышенный и некомпенсированный при глаукоме офтальмотонус не приведет к слабовидению и слепоте от глаукомы (что наблюдается примерно у ½ пациентов). Профилактические меры направлены на проведение медико-генетического консультирования и на предупреждение данной наследственной патологии у ребенка [1, 2].

В связи с редкостью этого заболевания оно вызывает закономерный интерес у офтальмологов. Представилось целесообразным привести семейный клинический случай синдрома Аксенфельда – Ригера.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Во Всероссийском центре глазной и пластической хирургии ФГБУ ВО БГМУ Минздрава России в отделении детской офтальмологии под нашим наблюдением находился ребенок с аномалией Аксенфельда – Ригера.

Из анамнеза: 09 августа 2021 г. в ВЦГПХ на прием к врачу-офтальмологу детской поликлиники обратился мальчик М., 6 лет, с жалобами на слепоту, светобоязнь в правом глазу и боли в нем.

Со слов сопровождавшего ребенка отца выяснилось, что мальчик родился доношенным, от 2-й беременности, протекавшей без особенностей. При рождении масса тела ребенка составляла 3360 г, длина – 53 см. До настоящего времени ребенок рос и развивался в соответствии с возрастом. На диспансерном учете он состоит у стоматолога с диагнозом: частичная адентия (отсутствие

зачатков коренных зубов на верхней челюсти).

С рождения родители заметили небольшое, но заметное невооруженным глазом помутнение на роговице правого глаза. Поскольку у близких родственников, а именно у бабушки по линии матери и у самой мамы была диагностирована аномалия Аксенфельда – Ригера, то мальчик был более детально обследован, и ему выставлен тот же диагноз. До 4-летнего возраста ребенок только раз в год наблюдался у офтальмолога по месту жительства и никакого лечения не получал. Но со временем помутнение на роговице увеличивалось, а зрение снижалось. В связи с этим, в июле 2016 г. без осложнений была проведена сквозная кератопластика правого глаза. В течение первых месяцев пересаженный трансплантат оставался прозрачным, но через 3 месяца после операции он начал мутнеть, оперированный глаз покраснел, в нем появились боли. Была назначена интенсивная противовоспалительная и гипотензивная терапия в виде β -блокаторов (т.к. диагностировано повышенное внутриглазное давление – ВГД). К сожалению, на фоне противовоспалительной и гипотензивной терапии оперированный глаз при, казалось бы, «нормальном» офтальмотонусе визуально начал увеличиваться в размерах (ВГД контролировалось пальпаторно). Выставлен диагноз: OD – вторичная глаукома, болезнь трансплантата, OS – сложный гиперметропический астигматизм, амблиопия слабой степени. Синдром Аксенфельда – Ригера. Ребенок получал медикаментозное лечение, при этом уже через полгода после развития болезни трансплантата и глаукомы хирургическое вмешательство сочли нецелесообразным ввиду развития неовакьюляризации роговицы (к этому времени сформировалось тотальное помутнение трансплантата) и радужки. При этом глаз практически ослеп (видел только свет).

Через 1,5 года в связи с вторичной некомпенсированной, неоваскулярной терминальной глаукомой и болевым синдромом (пальпаторно ВГД OD Tn ++++) была проведена транссклеральная циклофотокоагуляция абсолютно слепого правого глаза (порог возникновения фосфена OD – 600 мкА, критическая частота слияния электрофосфена – не определяется).

Офтальмологический статус пациента перед циклодеструктивной операцией правого глаза: Vis OD – «0», глазное яблоко, движения которого в полном объеме, значительно увеличено в размерах (буфтальм), визуализируется существенно увеличенная в диаметре роговица – мегалокорнея (рис. 1). Конъюнктивиты умеренно инъецированы, тотальное помутнение трансплантата роговицы с поверхностной, интенсивной неовакьюляризацией по всей его поверхности. Также васкуляризация диагностируется в области лимба и в меньшей степени – в виде единичных, но крупных сосудов на радужке (едва просматриваются через периферическую полупрозрачную часть роговицы), глубже лежащие оптические среды не офтальмоскопируются.

Vis OS – 0,5 дптр с корр. +1,0 дптр = 0,6–0,7; ВГД – 17 мм рт.ст. Авторефрактометрия: OS sph +0,75 дптр cyl +4,75 дптр ax 72° Порог возникновения фосфена OS – 60 мкА, критическая частота слияния электрофосфена – 37 Пц. Передне-задняя ось – 22,2 мм, ультразвуковое исследо-



Рис. 1. Пациент 5 лет с синдромом Аксенфельда – Ригера до энуклеации правого глаза (по поводу буфтальма, вторичной терминальной некомпенсированной глаукомы)

Fig. 1. Patient 5 years old with Axenfeld – Rieger syndrome before enucleation of the right eye (for buphthalmos, secondary terminal uncompensated glaucoma)

вание – без особенностей. При гониоскопии угол передней камеры открыт с высоким прикреплением радужки к задней части трабекулярной сети.

OS – движения глазного яблока в полном объеме, конъюнктивита его слегка инъецирована, роговица прозрачная, визуализируется эмбриотоксон, в нижне-наружном секторе роговицы с 3 до 7 часов имеется помутнение – иридокорнеальное сращение, гипоплазия радужки (в виде струны), зрачок смещен книзу и кнаружи (рис. 2), реакция его на свет живая, передняя камера мелковата, хрусталик и стекловидное тело прозрачные. Рефлекс с глазного дна розовый, детали хорошо просматриваются, сетчатка и диск зрительного нерва – без особенностей.

После проведения циклофотокоагуляции на фоне постоянной гипотензивной терапии ВГД правого глаза снизилось до умеренно повышенного, боли исчезли, глаз был практически спокоен. Однако через несколько месяцев офтальмотонус вновь повысился, и пациента периодически стали опять беспокоить боли в глазу. Более того, примерно через год ребенка стала беспокоить невыраженная светобоязнь. Поэтому был проведен консилиум о дальнейшей тактике лечения данного пациента, который рекомендовал энуклеацию правого глаза. После проведения разъяснительной беседы с пациентом и родителями, их согласие на проведение операции энуклеации правого глаза было получено.

Энуклеация правого глаза была проведена с одномоментным формированием культи и протезированием. При выписке из стационара: OD – косметический эффект удовлетворительный, протез – состоятельный. Ребенок выписан с рекомендациями закапывания противовоспалительных и антибактериальных капель в течение месяца с контролем ВГД на левом глазу по месту жительства.

Контроль через 3 месяца: OD – глазная щель широкая, небольшое слизисто-гнойное отделяемое, конъюнктивита умеренно гиперемирована, культи хорошо подвижна, стандартный протез состоятельный. Ребенку подобран индивидуальный протез и назначено постоянное ношение очков для OS (в них острота зрения = 0,7–0,8). Еще через 3 месяца – ВГД в норме (16 мм рт.ст.), острота зрения OS стабильно сохранена, назначенные очки носит постоянно, жалоб на дискомфорт при ношении протеза не предъявляет, косметический эффект – полный (рис. 3). Интересно, что со слов сопровождав-



Рис. 2. Левый глаз пациента с синдромом Аксенфельда – Ригера. Хорошо визуализируются эктопия зрачка и иридокорнеальное сращение в нижне-наружном сегменте

Fig. 2. The left eye of a patient with Axenfeld – Rieger syndrome. Ectopic pupil and iridocorneal fusion in the lower outer segment are well visualized



Рис. 3. Пациент М., 6 лет с синдромом Аксенфельда – Ригера после энуклеации и косметического протезирования правого глаза

Fig. 3. Patient M., 6 years old with Axenfeld – Rieger syndrome after enucleation and cosmetic prosthetics of the right eye

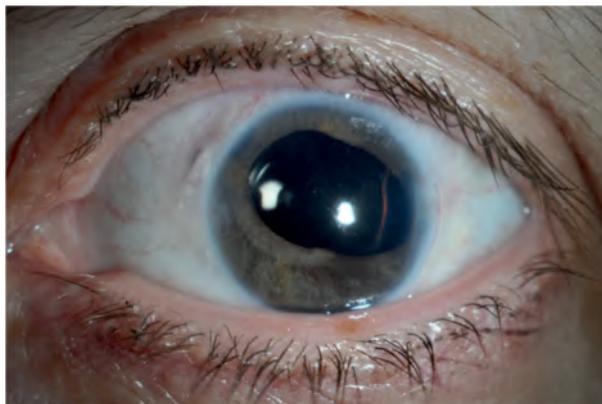


Рис. 4. Вид зрачка левого глаза ближайшей родственницы ребенка 58 лет с синдромом Аксенфельда – Ригера через месяц после фактоэмульсификации с имплантацией ИОЛ

Fig. 4. View of the pupil of the left eye of a close relative of a 58-year-old child with Axenfeld – Rieger syndrome one month after phacoemulsification with IOL implantation

шей мальчика на контрольный осмотр 58-летней бабушки, у которой также был, как уже упоминалось выше, синдром Аксенфельда – Ригера и которую год назад прооперировали по поводу осложненной катаракты (рис. 4), после проведенной энуклеации и протезирования психоэмоциональное состояние и успеваемость ребенка кардинально изменились в лучшую сторону.

Помимо регулярного ношения индивидуального протеза и мониторинга у офтальмолога по месту жительства, рекомендовано 1 раз в год наблюдаться в отделе протезирования и 2 раза в год проходить плановые осмотры у офтальмолога в детской поликлинике ВЦГПХ с обязательным измерением ВГД, проведением биомикроскопии, периметрии, офтальмоскопии и оптической когерентной томографии. С родителями проведена беседа и рекомендовано в случае третьей беременности, с учетом наличия в семье и у кровных родственников синдрома Аксенфельда – Ригера, проведение пренатального генетического исследования (секвенирование генов *FOXC1* и *PITX2*).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Мы полагаем, что приведенный случай будет интересен, так как аномалии при синдроме Аксенфельда – Ригера весьма разнообразны, а ребенок с подтвержденным диагнозом в первую очередь попадает под наблюдение врача-офтальмолога и по показаниям – к другим специалистам. Офтальмопатология при синдроме Аксенфельда – Ригера требует индивидуального подхода к определению цели, показаний и оптимальных сроков реконструктивной офтальмохирургии у детей. Данный случай демонстрирует необходимость регулярного мониторинга таких пациентов, чтобы своевременно провести коррекцию лечения, не доводя до слепоты и удаления глаза. Если все же это произошло, то для реабилитации психоэмоционального состояния ребенка необходимы качественное проведение энуклеации и индивидуальное протезирование.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Касымов Э.М., Агаева Ф.А. Аномалия Ригера с врожденной глаукомой плюс аномалии. Развитие внутренних органов: новая ассоциация или клинический вариант синдрома Аксенфельда–Ригера. Офтальмология. 2010;3: 98–102. [Kasymov EM, Agaeva FA. Rieger's anomaly with congenital glaucoma plus anomalies. Development of internal organs: a new association or clinical variant of Axenfeld–Rieger syndrome. Ophthalmology. 2010;3: 98–102]
2. Парамей О.В., Шигова Н.В. Семейный случай синдрома Аксенфельда–Ригера. Российская педиатрическая офтальмология. 2008;2: 43–44. [Paramey OV, Shigova NV. A familial case of Axenfeld–Rieger syndrome. Russian pediatric ophthalmology. 2008;2: 43–44]
3. Петраевский А.В. Семейно-наследственный случай аномалии Аксенфельда в сочетании с дистрофией Штаргардта (клиническое наблюдение). Вестник офтальмологии. 2012;128(5): 39–43. [Petraevskii AV. Familial case of Axenfeld anomaly associated with Shtargardt dystrophy. Vestnik Oftalmologii. 2012;128(5): 39–43. (In Russ.)]
4. Рыкун В.С., Михайлова Е.В., Тухватулина А.Г. Далекозашедшая глаукома у ребенка с синдромом Ригера (клинический случай). Точка зрения. Восток – Запад, 2020;3: 107–109. [Rykun VS, Mikhaylova EV, Tukhvatullina AG. Far-reaching glaucoma in a child with Rieger syndrome (clinical case). Point of View. East – West. 2020;3: 107–109. (In Russ.)] doi: 10.25276/2410-1257-2020-3-107-109
5. Арестова Н.Н., Калининченков П.В., Егиян Н.С., Круглова Т.Б. Лазерная корепраксия при мезодермальном дисгенезе радужки (синдром Аксенфельда–Ригера) (клиническое наблюдение). Вестник офтальмологии. 2021;137(2): 96–100. [Arestova NN, Kalinichenko PV, Egian NS, Kruglova TB. Laser corepraxy in mesodermal iris dysgenesis (Axenfeld–Rieger syndrome) (case report). Vestnik Oftalmologii. 2021;137(2): 96–100. (In Russ.)] doi: 10.17116/oftalma202113702196

Информация об авторах

Оксана Рашидовна Балгазина, врач-офтальмолог ВЦГПХ ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, mulyukova_o@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0004-0186-9055>

Алия Халиловна Дисбиянова, врач-ординатор ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, aliyadis@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1044-2190>

Ольга Ивановна Оренбуркина, д.м.н., директор ВЦГПХ ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, linza7@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6815-8208>

Александр Эдуардович Бабушкин, д.м.н., зав. отделом организации научных исследований и разработок Уфимского НИИ глазных болезней ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, virologicdep@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6700-0812>

Information about the authors

Oksana R. Balgazina, ophthalmologist of Russian Center for Eye and Plastic Surgery Bashkir State Medical University, mulyukova_o@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0004-0186-9055>

Aliya Kh. Disbiyanova, resident doctor, Bashkir State Medical University, aliyadis@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1044-2190>

Olga I. Orenburkina, doctor of Science, Director of Russian Center for Eye and Plastic Surgery Bashkir State Medical University, linza7@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6815-8208>

Aleksandr E. Babushkin, doctor of Science, head of the department of research and development organisation Ufa Eye Research Institute Bashkir State Medical University, virologicdep@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6700-0812>

Вклад авторов в работу:

О.Р. Балгазина: написание текста, обработка материала.

А.Х. Дисбиянова: написание текста, сбор материала.

О.И. Оренбуркина: концепция и дизайн исследования, консультирование.

А.Э. Бабушкин: написание текста, редактирование.

Author's contribution:

O.R. Balgazina: writing and processing.

A.K. Disbiyanova: writing, data collection.

O.I. Orenburkina: conceptualization and design, consulting.

A.E. Babushkin: writing, editing.

Финансирование: Авторы не получали конкретный грант на это исследование от какого-либо финансирующего агентства в государственном, коммерческом и некоммерческом секторе.

Funding: The authors have not declared a specific grant for this research from any funding agency in the public, commercial, or non-profit sector.

Согласие пациента на публикацию: Письменного согласия на публикацию этого материала получено не было. Он не содержит никакой личной идентифицирующей информации.

Patient consent for publication: No written consent was obtained for the publication of this material. It does not contain any personally identifying information.

Конфликт интересов: Отсутствует.

Conflict of interest: There is no conflict of interest.

Поступила: 01.03.2024

Переработана: 15.03.2024

Принята к печати: 28.03.2024

Originally received: 01.03.2024

Final revision: 15.03.2024

Accepted: 28.03.2024