

DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2020-3-98-99>  
УДК 617.7

## Клиническое наблюдение синдрома Лохманна-Мейер-Швиккера-Грютериха-Вейерса (окуло-денто-дигитальной дисплазии)

Р.Ф. Гайнутдинова<sup>1,2</sup>, Р.Ф. Ахметшин<sup>1</sup>, Р.А. Шамсутдинова<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Кафедра офтальмологии ФГБОУ ВО «Казанский ГМУ» МЗ РФ, Казань

<sup>2</sup>ГАУЗ «РКОБ» МЗ Республики Татарстан, Казань

<sup>3</sup>ГАУЗ «РКБ» МЗ Республики Татарстан, Казань

### РЕФЕРАТ

Приводится описание клинического наблюдения синдрома Лохманна-Мейер-Швиккера-Грютериха-Вейерса (окуло-денто-дигитальной дисплазии) у пациентки и ее ребенка. У наблюдаемых пациентов определялись аномалии развития конечностей, лицевого скелета, органа зрения в виде отслойки сетчатки, атрофии зрительного нерва. У ребенка патология диагностирована во внутриутробном периоде. От предложенного прерывания беременности пациентка отказалась. На примере приведенного клинического случая можно сделать следующую

вывод. Учитывая наследственный характер заболевания, рекомендуется проводить тщательную пренатальную диагностику для выявления патологии эмбриона на минимальных сроках внутриутробного развития и рекомендовать прерывание беременности на ранних сроках по медицинским показаниям, поскольку патология со стороны органа зрения и конечностей необратима и не поддается лечению.

**Ключевые слова:** окуло-денто-дигитальная дисплазия, отслойка сетчатки. ■

Точка зрения. Восток – Запад. 2020;3:98–99.

### ABSTRACT

#### Case report of Lohmann-Meyer-Schwickerth-Gruterich-Weyers` syndrome (okulo-dento-digital dysplasia)

R.F. Gainutdinova<sup>1,2</sup>, R.F. Akhmetshin<sup>1</sup>, R.A. Shamsutdinova<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Kazan State Medical University, Kazan

<sup>2</sup>Republican Clinical Ophthalmology Hospital, Kazan

<sup>3</sup>Republican Clinical Hospital, Kazan

The case report of Lohmann-Meyer-Schwickerth-Gruterich-Weyers` syndrome (an okulo-dento-digital dysplasia) at the patient and her child is provided. The female patients we observed had 2 fingers in the upper and lower limbs, abnormal development of the facial skeleton, lack of sight, total retinal separation, optic nerve atrophy. The child's pathology was diagnosed in the prenatal period. The patient refused from the proposed pregnancy termination. Hereditary nature of this disease in the

presented clinical case report allows to conclude that prenatal diagnosis is recommended for identification of embryo pathology in the earliest stages of intrauterine development, as well as pregnancy termination is also recommended in early pregnancy as this pathology of sight organ and limbs is irreversible and is not treatable.

**Key words:** okulo-dento-digital dysplasia, retinal detachment. ■

Point of View. East – West. 2020;3:98–99.

Впервые заболевание описал W. Lohmann в 1920 году. Более углубленное изучение данного редкого синдрома провели немецкие офтальмологи G. Meyer-Schwickerath, E. Gruterich и немецкий педиатр H. Weyers в 1957 году наблюдая заболевание у двух больных, не являющихся родственниками. Исследователями заболевание было названо микрофтальмус-синдромом. В отечественной литературе первое сообщение о данном синдроме под названием окуло-денто-дигитальная дисплазия принадлежит Н.Б. Луковой с соавторами (1978) [2]. В 2015 году данное заболевание описано у 2-месячного ребенка в се-

мье от здоровых родителей с неотягощенным генеалогическим анамнезом [2].

Окуло-денто-дигитальная дисплазия – наследственное, преимущественно аутосомно-доминантное заболевание, вызываемое мутациями в генах ODDD, SDTY3, ODO, картированы в локусе 6 q22- q24. Основными пороками глаз являются: микрофтальмия, микрокорнея, помутнение роговицы, врожденная катаракта, гипоплазия переднего мезодермального листка радужки, эксцентричное расположение зрачка, офтальмогипертензия или глаукома, псевдогипертелоризм, эпикантус, птоз [3].

Общие проявления синдрома – микроцефалия с многочисленными пороками развития: широкая переносица, утолщенная нижняя челюсть, расщелины нёба и верхней губы, маленький нос с широким корнем, острым кончиком, гипоплазия крыльев и узкие носовые ходы, дисплазия зубной эмали и другие аномалии зубов, а также разнообразные скелетные аномалии: короткие пальцы на руках и ногах, синдактилия и камптодактилия IV–V пальцев кисти, гипоплазия или аплазия средних фаланг одного или нескольких пальцев, уплощение I–V пястных костей, врожденный вывих бедра, расширение метафизов длин-

ных трубчатых костей. Психомоторное развитие чаще нормальное, но у некоторых больных возможна умеренная умственная отсталость. Иногда наблюдается микроцефалия, микрогнатия, расщелины губы и неба, глухота, врожденный вывих бедра.

Дифференциальную диагностику окуло-денто-дигитальной дисплазии необходимо проводить с зубо-лицевым синдромом, сочетанием аномалии радужки и зубов. Лечение симптоматическое. По показаниям проводят удаление катаракты, антиглаукомные и челюстно-лицевые операции. Прогноз для зрения неблагоприятный [1-3].

В настоящей работе представлены результаты наблюдения за семьей пациентов (мать и ее ребенок) с окуло-денто-дигитальным синдромом (Лохманна-Мейер-Швиккера-Грютериха-Вейерса) в течение 8 лет – с 2011 по 2019 годы.

Семья больных, мама и ребенок, наблюдаются у офтальмолога с 2011 года, когда пациентка, 24 года, в перинатальном центре РКБ на сроке 38 недель беременности была впервые им осмотрена. Беременная – инвалид детства I группы из-за врожденной аномалии конечностей в виде наличия 2 пальцев на руках и ногах – тетраэктродактилии и слепоты. Со слов пациентки, у нее с раннего детства отмечалось низкое зрение. Так, в году у нее была выявлена миопия высокой степени (-15,0 Д), нистагм, а в 4 года развилась отслойка сетчатки на обоих глазах, по поводу которой ее не оперировали. В 12 лет диагностирована вторичная глаукома (компенсирована на каплях) и атрофия зрительного нерва, а в 17 лет – осложненная катаракта обоих глаз.

Что касается наследственности, то она оказаласьотягощена. В частности, у отца и тети (сестры отца) диагностирована тетраэктродактилия, катаракта, отслойка сетчатки обоих глаз, а у матери, со слов беременной, – микрофтальм. Муж пациентки является инвалидом по зрению после перенесенной травмы с последующим развитием симпатической офтальмии.

Из анамнеза было также выявлено, что данная беременность вторая. Первая беременность в 2008 году завершилась искусственным прерыванием на сроке 14 недель после того, как были выявлены множественные пороки развития плода – недоразвитые короткие

конечности, аномалии пальцев кистей и стоп по типу клешни краба, двусторонняя отслойка сетчатки. При второй беременности пациентка также была обследована на сроке 14 недель, после чего выявлены такие же пороки развития плода, как при первой беременности. В связи с этим ей было предложено прерывание беременности, от которой больная категорически отказалась, уехала в родной поселок и с 14-й до 38-й недели беременности нигде не наблюдалась.

При осмотре выявлено: лицо ассиметричное, вытянуто книзу – большая нижняя челюсть, маленькая верхняя – микродонтия, тусклые серые зубы – гипоплазия эмали, широкая переносица. Волосы тонкие, сухие, редкие. Кожа сухая. По 2 пальца на руках и ногах по типу клешни краба.

Острота зрения обоих глаз – 0, внутриглазное давление пальпаторно в норме, постоянный ротационный нистагм. Глазные яблоки увеличены в размере, имеются облаковидные помутнения нижней половины роговицы. Передняя камера мелкая, радужная оболочка субатрофичная, зрачки диаметром 6 мм, не реагируют на свет, помутнения хрусталика в передних корковых слоях и под задней капсулой. В стекловидном теле фиксированные помутнения. Тотальная отслойка сетчатки.

В 2011 году на сроке 39-40 недель было проведено родоразрешение путем кесарева сечения. Родился ребенок: пол женский, вес 2 кг 760 гр, рост 54 см. Голова деформирована, конечности короткие, искривлены, недоразвитые, имеется только по 1 пальцу на руках и ногах.

При осмотре органа зрения новорожденной было выявлено: передний отрезок глаз не изменен, роговица, хрусталик, передние слои стекловидного тела прозрачные. Рефлекс с глазного дна серый. При ультразвуковом исследовании обнаружены преретинальный фиброз стекловидного тела, закрывающий область диска и макулы, плоская субтотальная тракционная отслойка сетчатки обоих глаз.

Ребенок с рождения и до настоящего времени наблюдается офтальмологом. В 2012 году ребенок с мамой были проконсультированы в Московском НИИ глазных болезней им. Гельмгольца. Диагноз: «врожденная патология – окуло-денто-дигитальная дисплазия,

нистагм, косоглазие, плоская отслойка сетчатки, частичная атрофия зрительного нерва обоих глаз». Острота зрения соответствовала светоощущению с неправильной проекцией. В 2013 и 2014 годах году ребенку была проведена лазеркоагуляция сетчатки. В 2015 году при ультразвуковом исследовании обнаружена двусторонняя тотальная отслойка сетчатки, атрофия зрительного нерва. При дальнейшем обследовании светоощущение уже не определялось.

Дальнейшее наблюдение за пациенткой и ее ребенком констатировало стабилизацию состояния органа зрения. Острота зрения девочки – 0, внутриглазное давление нормальное, тотальная двусторонняя отслойка сетчатки, полная атрофия зрительного нерва. Лицо ребенка такое же, как у мамы: ассиметричное, с большой нижней челюстью и маленькой верхней, широкой переносицей и недоразвитыми зубами. Голова вытянутой формы, покрыта редкими тонкими волосами. На коротких конечностях по одному пальцу.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

На примере приведенного клинического случая наблюдения за пациенткой и ее ребенком с окуло-денто-дигитальной дисплазией (синдромом Лохманна-Мейер-Швиккера-Грютериха-Вейерса) видно, что, учитывая наследственный характер заболевания, рекомендуется проводить тщательную пренатальную диагностику для выявления патологии эмбриона на минимальных сроках внутриутробного развития и рекомендовать прерывание беременности на ранних сроках по медицинским показаниям, поскольку патология со стороны органа зрения и конечностей необратима и не поддается лечению.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Козлова С.И., Еманова Е.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М.: Медицина; 2007.
2. Судовская Т.В., Бобровская Ю.А., Козлова Н.Ш. Клинический случай синдрома Лохманна у ребенка. Российская педиатрическая офтальмология. 2015; 3: 44-45.
3. Коровенков Р.И. Наследственные и врожденные заболевания глаз. СПб.: Химиздат; 2006.