

DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2021-4-77-79>**Клинический случай впервые выявленной в семье мезенхимальной дисплазии радужки**

Н.В. Горбачева, С.И. Макогон, Д.И. Иванова, Ю.С. Хлопкова

ФГБОУ ВО «Алтайский ГМУ» МЗ РФ, Барнаул

**A clinical case of mesenchymal iris dysplasia for the first time in a family**

N.V. Gorbacheva, S.I. Makogon, D.I. Ivanova, J.S. Hlopkova

Altai State Medical University, Barnaul

**РЕФЕРАТ**

Синдром Франк-Каменецкого – достаточно редкая глазная аномалия, которая характеризуется гипоплазией стромы радужки с обнажением его пигментного листка и развитием вторичной глаукомы, чаще на 2-3-м десятилетии жизни. При гониоскопии выявляется гонидисгенез в виде «зубчатого» и переднего крепления корня радужки грязно-серого цвета, а также включения мезодермальной ткани в трабекулярной зоне. Тяжесть течения глаукомы определяется возрастом возникновения и часто но-

сит злокачественный характер, постепенно приводя к слепоте. Синдром Франк-Каменецкого наблюдается у мужчин и относится к рецессивному заболеванию, сцепленному с X-хромосомой. В статье представлен клинический случай впервые выявленной в семье мезенхимальной дисплазии радужки, схожей с клиникой синдрома Франк-Каменецкого. Ранее по мужской линии семьи наблюдалась пигментная дегенерация сетчатки.

**Ключевые слова:** синдром Франк-Каменецкого, глаукома, врожденная глаукома.

Точка зрения. Восток – Запад. 2021;4:77-79.

**ABSTRACT**

Frank-Kamenetsky syndrome is a rather rare ocular anomaly, which is characterized by hypoplasia of the iris stroma with exposure of its pigment layer and the development of secondary glaucoma, more often in the 2-3rd decade of life. Gonioscopy reveals goniodysgenesis in the form of «dentate» and anterior attachment of the root of the iris of a dirty gray color, as well as the inclusion of mesodermal tissue in the trabecular zone. The severity of the course of glaucoma is determined by the age of onset

and is often malignant, gradually leading to blindness. Frank-Kamenetsky syndrome is observed in men and refers to a recessive disease linked to the X chromosome. The article presents a clinical case of mesenchymal iris dysplasia, first identified in a family, similar to the clinical picture of Frank-Kamenetsky syndrome. Previously, retinal pigment degeneration was observed in the male line of the family.

**Key words:** Frank-Kamenetsky syndrome, glaucoma, congenital glaucoma.

Точка зрения. Восток – Запад. 2021;4:77-79.

**В**рожденная глаукома – заболевание, в основе которого лежат врожденные аномалии угла передней камеры и дренажной системы глаза, возникающие в результате задержки в развитии и дифференциации этих структур. Это создает препятствия оттоку внутриглазной жидкости или в значительной степени затрудняет его, что приводит к повышению внутриглазного давления (ВГД). К этиологическим факторам изменений в структуре глаза относят инфекционные заболевания матери во время беременности, эндокринные нарушения, гипо- и авитоминозы, интоксикации, ионизирующее излуче-

ние. Частота наследственных форм составляет около 15% [1].

Синдром Франк-Каменецкого – достаточно редкая глазная аномалия, которая характеризуется гипоплазией стромы радужки с обнажением его пигментного листка и развитием вторичной глаукомы, чаще на 2-3-м десятилетии жизни [2].

Данный синдром впервые был описан в 1925 году профессором Иркутского медицинского института Захарием Григорьевичем Франк-Каменецким [3], который считал аномалию наиболее характерной для жителей Иркутской области и Забайкалья. Потом выяснилось, что единичные случаи встреча-

ются и в других регионах России [4].

Синдром Франк-Каменецкого наблюдается у лиц мужского пола и относится к рецессивному заболеванию, сцепленному с X-хромосомой, хотя в последнее время появляются данные о единичных случаях развития глаукомы при синдроме Франк-Каменецкого у женщин [5, 6]. Мужчины, носители гена, не передают данный ген своим сыновьям, дочери же являются носителем патологического гена и имеют микропризнаки синдрома Франк-Каменецкого. Любой из сыновей женщины-кондуктора имеет 50%-е шансы наследования патологического гена [2].

Для синдрома Франк-Каменецкого характерно формирование мембраны, провоцирующей избыточную эндотелиальную пролиферацию и иридокорнеальное сращение в сочетании с мезодермальной атрофией радужки. Последняя приобретает двухцветный вид, причем процесс всегда двухсторонний. Зрачковый пояс за счет обнажения пигментного листка выглядит как желтоватое или сероватое кольцо с ровной и ватообразной поверхностью. Цилиарный пояс имеет более темный коричневый цвет за счет более выраженной атрофии стромы. При гониоскопии выявляется гонидисгенез в виде «зубчатого» и переднего крепления корня радужки грязно-серого цвета, а также включения мезодермальной ткани в трабекулярной зоне. Тяжесть течения глаукомы определяется возрастом возникновения и часто носит злокачественный характер, постепенно приводя к слепоте [2, 7, 8-10].

### ЦЕЛЬ

Представить клинический случай впервые выявленной в семье мезенхимальной дисплазии радужки, схожей с клиникой синдрома Франк-Каменецкого.

### МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Обследование пациента включало проведение рефрактометрии с использованием авторефрактометра «Tomey RC-5000» (Германия), визометрии, тонометрии тонометром Маклакова (Т10), биомикроскопии щелевой лампой «Shin Nipon» (Япония) «SL-45» при увеличении 16х, гониоскопии при помощи линзы Гольдмана, пахиметрии, анализатора определения границ, дефектов и световой чувствительности поля зрения «Перитест» (Россия). Оптическую когерентную томографию (ОКТ) выполняли на томографе «Heidelberg Engineering» (Германия) – Canon (Япония).

### РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

На прием обратилась мама с 10-летним сыном с жалобами на «серые пятна» на радужке его правого глаза. Впервые заметила данные из-

менения на первом году жизни ребенка. Наследственный анамнез отягощен – по мужской линии со стороны матери отмечается пигментная дегенерация сетчатки.

Status ophthalmicus. Визометрия: правый глаз - 1,0, левый глаз - 0,2 с коррекцией -2,5Д = 1,0. Данные биомикроскопического исследования: передний отрезок глаз спокоен, роговица прозрачная, передняя камера средней глубины. Двухцветная гипоплазия радужки, цилиарная зона темно-коричневого цвета, зрачковая зона с ватообразной поверхностью утолщена. При этом на OD она серого цвета (рис. 1), тогда как на OS – с желтоватым оттенком. Зрачок правильной круглой формы, симметричный, реакция его на свет живая. Единичные отложения пигмента на передней капсуле хрусталика. Глубжележащие отделы не изменены.

При проведении гониоскопии выявлен симметричный гонидисгенез II степени в виде зубчатого прикрепления корня радужки с остатками мезенхимальной ткани рыжего оттенка.

При проведении компьютерной периметрии патологических изменений не выявлено. ВГД по Маклакову: OD – 18 мм рт.ст., OS – 18 мм рт.ст. Пахиметрия: OD – 629 мкм, OS – 618 мкм. Передне-задняя ось глаза: OD – 25,3 мм, OS – 25,52 мм. Данные ОСТ обоих глаз: экскавация диска зрительного нерва (ДЗН), толщина его сохранена. ОСТ переднего отрезка обоих глаз: передняя камера средней глубины, угол ее закрыт элементами радужки, профиль которой вогнут, структура сглажена, отмечается истончение ее стромы, утолщение у зрачкового края (рис. 2).

Пациенту был выставлен диагноз: дистрофия радужки обоих глаз, син-

дром Франк-Каменецкого, группа риска по глаукоме. Миопия I ст. левого глаза.

Основанием для постановки диагноза являлись:

Изменения радужки, выявленные на первом году жизни пациента;

Данные биомикроскопии: двухцветная гипоплазия радужки, цилиарная зона темно-коричневого цвета с утолщением зрачковой зоны с ватообразной поверхностью: OD – серого цвета, OS – с желтоватым оттенком;

Данные гониоскопии: симметричный гонидисгенез II степени в виде зубчатого прикрепления корня радужки с остатками мезенхимальной ткани;

Результаты ОСТ переднего отрезка обоих глаз: передняя камера средней глубины, угол ее закрыт элементами радужки с вогнутым профилем, и сглаженной структурой, истончением стромы и утолщением у зрачкового края.

Для уточнения диагноза рекомендовано дальнейшее динамическое наблюдение с контролем ВГД, компьютерной периметрии и состояния ДЗН, а также консультация генетика.



Рис. 1. Правый глаз. Двухцветная гипоплазия радужки, цилиарная зона темно-коричневого цвета, зрачковая зона утолщена, серого цвета

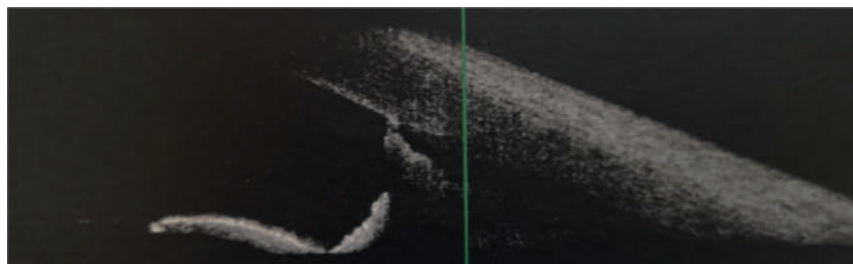


Рис. 2. Правый глаз. Оптическая когерентная томография переднего отрезка глаза

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

Приведенный клинический случай интересен тем, что при наличии всех признаков синдрома Франк-Каменецкого в семье отсутствовала специфическая генетическая связь. Хотя обращает на себя внимание наличие в семейном анамнезе другой наследственной патологии – пигментной дегенерации сетчатки. Данный случай указывает на необходимость дальнейшего изучения генетических особенностей наследования синдрома Франк-Каменецкого и, возможно, поиск связи с пигментной дегенерацией сетчатки.

**ЛИТЕРАТУРА**

1. Врожденная глаукома. Клинические рекомендации [интернет]. М.: Ассоциация врачей-офтальмологов; Общество офтальмологов России, 2017. 48 с.
2. Егоров Е.А. Глаукома. Национальное руководство / Под ред. Е.А. Егорова М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. 824 с.
3. Франк-Каменецкий З.Г. Своеобразная наследственная форма глаукомы. Русский офтальмологический журнал. 1925; 3:203-219.
4. Сидорова А.В., Оплетина А.В., Хлиян К.Г., Демчинский А.М. Хирургическое лечение врожденной глаукомы при синдроме Франк-Каменецкого (клинический случай). Офтальмохирургия. 2015; 3:19-20.
5. Колесников А.В., Бань Е.В., Кирсанова И.В., Колесникова М.А. Клинический случай развития врожденной глаукомы

Франк-Каменецкого у женщины. Точка зрения. Восток - Запад. 2020; 2:95-98.

6. Иванова Н.В., Воронова Н.Н., Ляшенко Н.И., Гулий В.А., Карасева Э.Э. Клинический случай синдрома Франк-Каменецкого. Таврический медико-биологический вестник. 2017; 2:144-148.

7. Аветисов С.Э. Офтальмология: национальное руководство / Под ред. С.Э. Аветисова, Е.А. Егорова, Л.К. Мошетоной, В.В. Нероева, Х.П. Тахчиди М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. 944 с.

8. Щуко А.Г., Юрьева Т.Н., Чекмарева Л.Т., Мальшев В.В. Дифференциальная диагностика редких форм глаукомы. Иркутск: Облмашинформ; 2008. 192 с.

9. Юрьева Т.Н. Механизмы формирования глауком, ассоциированных с алытерацией радужки: Автореф. дисс... док. мед. наук. Иркутск, 2011.

10. Фёдоров С.Н., Ярцева Н.С., Иманкулов А.О. Глазные болезни. М.: Издательский центр «Фёдоров», 2000. 388 с.



УФИМСКИЙ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ ГЛАЗНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

**Приглашаем врачей-офтальмологов на обучение в аспирантуре по специальности 31.06.01 – Клиническая медицина**



450008, г. Уфа, ул. Пушкина, 90 тел. +7 (347) 272-33-61 e-mail: obrotdei@yandex.ru www.ufaeyeinstitute.ru