УДК 617.7
DOI: 10.20310/1810-0198-2017-22-4-678-681

АНОМАЛИЯ ПЕТЕРСА, ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ФОРМА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

© В.Г. Кутимова, Е.Ю. Кутимова
Тамбовский филиал ФГАУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. академика С.Н. Федорова» Минздрава России
392000, Российская Федерация, г. Тамбов, Рассказовское шоссе, 1
E-mail: naukatmb@mail.ru

Аномалия Петерса – редко встречающаяся врожденная патология переднего отдела глаза с характерным патологическим симптомокомплексом дисгенеза элементов глазного яблока. Представлен клинический случай пациента Е., 10 мес., поступившего на обследование в детское отделение Тамбовского филиала ФГАУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России.
Ключевые слова: аномалия Петерса; врожденная катаракта; помутнение роговицы

ВВЕДЕНИЕ

Впервые заболевание описано A. Peters в 1906 г. и включает в себя изменения переднего отрезка глаза – роговицы, хрусталика, радужки.

Частота встречаемости в популяции 1:200000 [1]. В большинстве случаев заболевание двустороннее, около 50 % пациентов слабовидящие, 25 % – слепые.

Различают 3 вида: мезодермальную, эктодермальную и воспалительную формы заболевания. Первая обусловлена неполной абсорбцией или расщеплением мезодермы, связанной с центральной зоной роговицы и радужки. Десцеметова мембрана и эндотелий обычно отсутствуют в области помутнения, хрусталик остается интактным. При наличии передней полярной или субкапсулярной катаракты, вследствие неправильного отделения хрусталикового пузырька от поверхности эктодермы, ставится диагноз эктодермальной формы. Воспалительная форма, не являясь наследственной, развивается из-за внутриутробного воспалительного процесса и может иметь признаки мезодермальной или эктодермальной формы.

Типичная форма аномалии: врожденное центральное стромальное помутнение роговицы округлой формы и небольших размеров (2–3 мм) с истончением ее в зоне помутнения и иридокорнеальными сращениями – тяжами из ткани радужки, идущими от зрачкового края к кольцевидному фиброзному утолщению, по границе помутнения роговицы [2].

Аномалия Петерса может сочетаться с отсутствием эндотелия и десцеметовой оболочки, плоской роговицей – 25–30 D, аниридией, микрофтальмом, хориоретинальной колобомой, персистирующим первичным гиперпластическим стекловидным телом, врожденной афакией, нистагмом, птозом, глаукомой, катарактой, миопией, колобомой радужки [3–4].

Около трети детей с аномалией Петерса имеют системную патологию (врожденные пороки сердца (дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки, стеноз легочной артерии), патологию мочеполовой системы, ЦНС (гидроцефалия, эписиндром) [5].

Описан «Петерс-плюс синдром», включающий помимо глазной симптоматики и ряд других аномалий, среди которых микроцефалия, макроцефалия, волчья пасть, укорочение туловища и конечностей, задержка психомоторного развития. Кроме того, эта патология может входить в состав синдрома Краузе–Кивлина, проявляющегося помимо глазной симптоматики краниофациальным дисморфизмом, короткими конечностями, нарушением слуха [6].

Аномалия Петерса наследуется по аутосомно-доминантному типу, хотя описан рецессивный тип наследования и спорадические случаи [7].

Мутации в генах FOXC1, PAX6, PITX2, CYP1B1 могут быть причиной аномалии Петерса. Гены FOXC1, PAX6 и PITX2 называют homeobox гены, они направляют развитие многих органов. Эти три гена участвуют в развитии переднего отрезка глаза. Ген CYP1B1 кодирует синтез фермента, который активен во многих частях тела, включая глаз [8–9]. Не до конца изучена роль этого фермента, вероятно, он вовлечен в развитие переднего сегмента глаза. Мутации в любом из этих четырех генов нарушают развитие переднего сегмента глаза. Эти мутации могут вести к серьезным проблемам развития, таким как неполное разделение структур глаза и непрозрачности роговицы, хотя они могут вести и к менее выраженным аномалиям глаза [10]. На тактику лечения оказывает влияние наличие мутного хрусталика, выявление декомпенсированной глаукомы, связанной с грубой врожденной деформацией угла передней камеры и иридокорнеальными сращениями и имеющей неблагоприятный или сомнительный прогноз.

Различают два клинических варианта заболевания [3]: Синдром Петерса типа I (неполное разделение роговицы и радужки, обычно легкое или умеренное помутнение роговицы) – типичное центральное помутнение роговицы по типу «облачка», окаймленное тяжами радужки, пересекающими переднюю камеру от

зрачкового пояса радужки до роговицы, хрусталик прозрачный, с правильным расположением. В 30 % случаев присоединяется глаукома.

Синдром Петерса типа II (неполное разделение роговицы и хрусталика, т. е. помутнение захватывает всю роговицу) – тяжелое течение, имеется сращение хрусталика с центральной корнеальной лейкомой, выявляется передняя полярная катаракта. Часто ассоциируется с микрокорнеа, микрофтальмом, плоской роговицей, склерокорнеа, колобомой, аниридией и дисгенезом угла передней камеры и радужки. Глаукома развивается в 70 % случаев. Дифференциальную диагностику обычно проводят с последствиями врожденных воспалительных процессов в глазу (увеит, кератит) и врожденной декомпенсированной глаукомой, сопровождающейся помутнением роговицы.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В данной статье представлен клинический случай эктодермальной формы аномалии Петерса, наблюдаемый в Тамбовском филиале МНТК «Микрохирургия глаза» им. академика С.Н. Федорова. В связи с возрастом диагностическое обследование проводилось интраоперационно и включало в себя: кератометрию, авторефрактометрию, биометрию, тонометрию, В-сканирование, гониоскопию, ЗВП.

Клинический случай. Ребенок Е., 1.04.2016, направлен в Тамбовский филиал МНТК в возрасте 10 месяцев с подозрением на глаукому, когда мама отметила помутнение роговицы обоих глаз. Ребенок от первой недоношенной беременности. В анамнезе: родилась в 35 недель, путем кесарева сечения. Рост при рождении – 47 см, масса тела – 2 кг 230 г, оценка по шкале Апгар 7 баллов. Родилась со множественными врожденными пороками развития: расщелина твердого и мягкого неба, верхней губы, двусторонняя вентрикуломегалия, пиелоэктазия, гидрокаликоз. В 4 месяца проведена реконструктивная двусторонняя хейлоринопластика, в 8 месяцев – пластика мягкого неба. Наблюдается у невролога по поводу задержки психомоторного развития. На МРТ выявлены признаки резидуальных изменений – последствия перивентрикулярной лейкомаляции в лобных, теменных, затылочных долях, ликвородинамические нарушения.

Status praesens: общее состояние средней тяжести, кожные покровы чистые, рубцовая деформация верхней губы, расщелина твердого неба. В легких пуэрильное дыхание. Тоны сердца ритмичные, систолический шум.

Status oculorum: visus проверить не удалось. OU – крупноразмашистый горизонтальный нистагм, неустойчивое положение глаз (альтернирующее косоглазие кнутри до 10 градусов), движение глаз в полном объеме, конвергенция вялая. Конъюнктива бледно-розовая, без патологических включений, роговица увеличена в размере, в оптической зоне – интенсивное диффузное помутнение роговицы до 4 мм в диаметре. По периферии помутнения менее интенсивные. Передняя камера в центре отсутствует, по периферии – измельчена неравномерно. Зрачок просматривается больше в верхней половине, ригидный, диаметр 3 мм. Выражены мощные крипты радужки, мощные стромальные круговые иридокорнеальные сращения от зрачкового края радужки до мутных участков роговицы, хрусталик умеренно диффузно-мутный, в проекции зрачка, стекловидное тело и глазное дно не офтальмоскопируется.

Интраоперационно выявлено: эхобиометрия OD = = 21,17 мм, OS = 22,18 мм. Кератометрия: OD 10 × 11 мм, OS 11 × 11 мм. Кераторефрактометрия: OD 45,25 ax 84 d 46, 75; OS 40,0 ax 125 d 45,25.

ВГД без капель: OD = 16,5 мм, OS = 15,8 мм. В-сканирование: в стекловидном теле акустические гетерогенные мелкие включения, не фиксированные к сетчатке. Оболочки прилежат, ретробульбарное пространство и канал зрительного нерва без патологии. Гониоскопия: УПК открыт, средней ширины, незначительная пигментация трабекулы, сращения не выявлены.

ЗВП: замедление проведения по зрительному пути, увеличение латентности пика Р2.

На основании полученных данных был поставлен диагноз: OU-аномалия Петерса (эктодермальная форма): врожденная катаракта со смещением хрусталиков, врожденное помутнение роговиц. Горизонтальный нистагм.

Таким образом, у ребенка данных за глаукому не выявлено.

Учитывая тяжесть сочетанной врожденной патологии, раннее обращение, нормальное ВГД, возраст, прогноз по возможному восстановлению зрительных функций признан благоприятным; решено проведение оптико-реконструктивного хирургического лечения.

В возрасте 11 месяцев ребенку проведена первая операция ввиду эктопии мутного хрусталика: OS-реконструкция передней камеры с ленсэктомией, витрэктомией, швартотомией (микроаксиальная ФЭК с имплантацией ИОЛ Acrysof IQ + 27 D). При выписке через одну неделю OS-помутнение роговицы сохраняется в оптической зоне диаметром 3 мм, передняя камера средней глубины. Зрачок – 3 мм, ИОЛ центрирована, рефлекс глазного дна – розовый. ДЗН – без патологии.

Таким образом, достигнут органосохранный, анатомо-реконструктивный эффект (рассечены передние сращения, восстановлена передняя камера, почти полностью раскрылся УПК, нормальное ВГД сохранилось). Через 3 месяца планируется повторное обследование OU под наркозом на глаукому, аналогичная операция на OD.

Рис. 1. Фото ребенка Е., возраст 10 месяцев, с подозрением на глаукому

ВЫВОД

Несмотря на редкую встречаемость данной патологии, проведенный анализ клинических проявлений аномалии Петерса свидетельствует о необходимой дифференциальной диагностике с последствиями воспалительного процесса в глазу (кератит, увеит), врожденной декомпенсированной глаукомой с целью правильной оценки тяжести заболевания и выбора метода лечения. Ранняя диагностика и своевременное хирургическое лечение могут иметь благоприятный клинический прогноз.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Арестова Н.Н.* Клинико-морфологические особенности аномалии Петерса у детей // Пролиферативный синдром в офтальмологии: материалы 1 науч.-практ. конф. М., 2000. С. 24-25.
2. *Дымшиц Л.А.* Основы офтальмологии детского возраста. Л.: Медицина, 1970. 62 с.
3. Офтальмология. Национальное руководство / под ред. С.Э. Аветисова, Е.А. Егорова, Л.К. Мошетовой, В.В. Нероева, Х.П. Тахчиди. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. 944 с.
4. *Егоров Е.А.* Глаукома: Национальное руководство. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. 411 с.
5. *Недзьведь М.К.* Перинатальная патология. Мн., 2012. 553 с.
6. *Боброва Н.Ф., Тронина С.А.* Особенности хирургического и консервативного лечения аномалии развития глаза (аномалии Петерса) у детей // Офтальмологический журнал. 2001. № 4. С. 27.
7. *Nishimura D., Searby C., Alward W. et al.* A spectrum of FOXC1 mutations suggests gene dosage as a mechanism for developmental defects of the anterior chamber of the eye // Am. J. Hum. Genet. 2001. V. 68. P. 364-372.
8. *Kozlowski K., Walter M.* Variation in residual PITX2 activity underlies the phenotypic spectrum of anterior segment developmental disorders // Hum. Molec. Genet. 2000. V. 9. P. 2131-2139.
9. *Perveen R., Lloyd I.C., Clayton-Smith J. et al.* Phenotypic variability and asymmetry of Rieger syndrome associated with PITX2 mutations // Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2000. V. 41 (9). P. 2456-2460.
10. *Hjalt T.A. Semina E.V.* Current molecular understanding of Axenfeld-Rieger syndrome // Expert Reviews in Molecular Medicine. 2005. V. 7 (25). P. 1-17.

Поступила в редакцию 27 июня 2017 г.

Кутимова Вера Гавриловна, Тамбовский филиал МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова, г. Тамбов, Российская Федерация, врач-офтальмолог, e-mail: naukatmb@mail.ru

Кутимова Елена Юрьевна, Тамбовский филиал МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова, г. Тамбов, Российская Федерация, врач-офтальмолог, e-mail: naukatmb@mail.ru

UDC 617.7
DOI: 10.20310/1810-0198-2017-22-4-678-681

THE ECTODERMAL FORM OF PETERS' ANOMALY. A CASE REPORT

© V.G. Kutimova, E.Y. Kutimova
Academician S.N. Fyodorov FSAI IRTC "Eye Microsurgery", Tambov branch, Ministry of Health of Russia
1 Rasskazovskoe Rte., Tambov, Russian Federation, 392000
E-mail: naukatmb@mail.ru

Peters' anomaly is a rare congenital pathology of the ocular anterior segment characterized by the dysgenesis of the eyeball elements. The article presents a clinical case of patient E., 10 months of age, examined at the Academician S.N. Fyodorov FSAI IRTC "Eye Microsurgery", Tambov branch.
Key words: Peters' anomaly; congenital cataract; corneal opacity

REFERENCES

1. Arestova N.N. Kliniko-morfologicheskie osobennosti anomalii Petersa u detey [Clinical and morphological features of Peters' anomaly in children]. *Materialy I nauchno-prakticheskoy konferentsii «Proliferativnyy sindrom v oftal'mologii»* [Materials of Scientific and Practical Conference "Proliferative syndrome in ophthalmology"]. Moscow, 2000, pp. 24-25. (In Russian).
2. Dymshits L.A. *Osnovy oftal'mologii detskogo vozrasta* [Bases of Children's Ophthalmology]. Leningrad, Meditsina Publ., 1970, 62 p. (In Russian).
3. Avetisov S.E., Egorov E.A., Moshetova L.K., Neroev V.V., Takhchidi Kh.P. (eds.) *Oftal'mologiya. Natsional'noe rukovodstvo* [Ophthalmology. National Guidance]. Moscow, GEOTAR-Media Publ., 2008, 944 p. (In Russian).
4. Egorov E.A. *Glaukoma: Natsional'noe rukovodstvo* [Glaucoma. National Guidance]. Moscow, GEOTAR-Media Publ., 2008, 411 p. (In Russian).
5. Nedzved M.K. *Perinatal'naya patologiya.* [Perinatal Pathology]. Minsk, 2012, 553 p. (In Russian).
6. Bobrova N.F., Tronina S.A. Osobennosti khirurgicheskogo i konservativnogo lecheniya anomalii razvitiya glaza (anomalii Petersa) u detey [Peculiarities of surgical and conservative treatment of ocular development anomalies (Peters' anomaly) in children]. *Oftal'mologicheskiy zhurnal – Journal of Ophthalmology*, 2001, no. 4, pp. 27. (In Russian).
7. Nishimura D., Searby C., Alward W. et al. A spectrum of FOXC1 mutations suggests gene dosage as a mechanism for developmental defects of the anterior chamber of the eye. *Am. J. Hum. Genet.*, 2001, vol. 68, pp. 364-372.

8. Kozlowski K., Walter M. Variation in residual PITX2 activity underlies the phenotypic spectrum of anterior segment developmental disorders. *Hum. Molec. Genet*., 2000, vol. 9, pp. 2131-2139.
9. Perveen R., Lloyd I.C., Clayton-Smith J. et al. Phenotypic variability and asymmetry of Rieger syndrome associated with PITX2 mutations. *Invest Ophthalmol. Vis Sci*., 2000, vol. 41 (9), pp. 2456-2460.
10. Hjalt T.A., Semina E.V. Current molecular understanding of Axenfeld-Rieger syndrome. *Expert Reviews in Molecular Medicine*, 2005, vol. 7 (25), pp. 1-17.

Received 27 June 2017

Kutimova Vera Gavrilovna, Academician S.N. Fyodorov IRTC “Eye Microsurgery”, Tambov branch, Tambov, Russian Federation, Ophthalmologist, e-mail: naukatmb@mail.ru

Kutimova Elena Yurevna, Academician S.N. Fyodorov IRTC “Eye Microsurgery”, Tambov branch, Tambov, Russian Federation, Ophthalmologist, e-mail: naukatmb@mail.ru

Для цитирования: *Кутимова В.Г., Кутимова Е.Ю.* Аномалия Петерса, эктодермальная форма. Клинический случай // Вестник Тамбовского университета. Серия Естественные и технические науки. Тамбов, 2017. Т. 22. Вып. 4. С. 678-681. DOI: 10.20310/1810-0198-2017-22-4-678-681

For citation: Kutimova V.G., Kutimova E.Yu. Anomaliya Petersa, ektodermal'naya forma. Klinicheskiy sluchay [The ectodermal form of Peters’ anomaly. A case report]. *Vestnik Tambovskogo universiteta. Seriya Estestvennye i tekhnicheskie nauki – Tambov University Reports. Series: Natural and Technical Sciences*, 2017, vol. 22, no. 4, pp. 678-681. DOI: 10.20310/1810-0198-2017-22-4-678-681 (In Russian).