

Пилотное исследование пациентов с аниридией в Тюменской области

Доркина И.Л.¹, Лебедева К.А.², Сусоева М.Е.²

¹ ГАУЗ ТО «Областной офтальмологический диспансер», Тюмень, Российская Федерация

² ФГБОУ ВО «Тюменский ГМУ» Минздрава России, Тюмень, Российская Федерация

Актуальность. В связи с тем, что при врожденной аниридии могут наблюдаться наследственные синдромы, включающие в себя полиорганные поражения и врожденные аномалии, ассоциированные с мутациями и хромосомными перестройками, вовлекающими как локус гена PAX6, так и другие гены, встает вопрос о необходимости изучения данной категории пациентов с мультидисциплинарной точки зрения. В доступной научной литературе мы не нашли работ, посвященных мультидисциплинарному подходу к диагностике данных пациентов с позиции офтальмолога и педиатра.

Цель исследования. Провести пилотное исследование клинико-статистического анализа детей с аниридией, проживающих в Тюменском регионе с позиции офтальмолога и педиатра.

Пациенты и методы. Ретроспективно проведен анализ 10 медицинских карт пациентов с врожденной патологией органа зрения, аниридией, получающих медицинскую помощь в амбулаторных условиях в ГАУЗ ТО «Областной офтальмологический диспансер».

Результаты. По данным нашего исследования, мальчиков 1 (10%), девочек — 9 (90%). Медиана возраста указанной группы пациентов составляет 4,5 лет (10 мес; 16 лет). Изолированная врожденная аниридия — у 10 (100%) пациентов. Офтальмологическая патология заключалась

в следующем. Полная аниридия выявлена у 8 пациентов (80%), из которых 8 девочек (100%). Неполная аниридия — у 2 пациентов (20%), из которых 1 девочка (50%) и 1 мальчик (50%). Горизонтальный нистагм — у 5 пациентов (50%), из которых 5 девочек (100%). Бессосудистый паннус роговицы — у 3 пациентов (30%), из которых 1 мальчик (10%) и 2 девочки (90%). Изменение диска зрительного нерва наблюдалось у 5 пациентов (50%), из которых 5 девочек (100%). Косоглазие имеют 5 детей (50%), из которых 5 девочек (100%). При этом сходящееся косоглазие — у 3 пациентов, девочек (80%) и расходящееся косоглазие — у 2 пациентов девочек (20%). Соответственно не имеют косоглазия 5 пациентов, 4 из которых девочки (90%) и 1 мальчик (10%). Все пациенты имеют снижение остроты зрения на оба глаза. Нарушение рефракции: миопия — у 5 пациентов (50%), гиперметропия — у 5 пациентов (50%).

Заключение. Результаты нашего исследования показали наличие только изолированной формы заболевания (100%), в структуре офтальмологической патологии полная аниридия выявлена в 80% случаев, нистагм — в 50%, бессосудистый паннус — в 30%, косоглазие — в 50%, нистагм — в 50%, изменение диска зрительного нерва — в 50%. Необходимо дальнейшее исследование данной категории пациентов с позиции коморбидности.