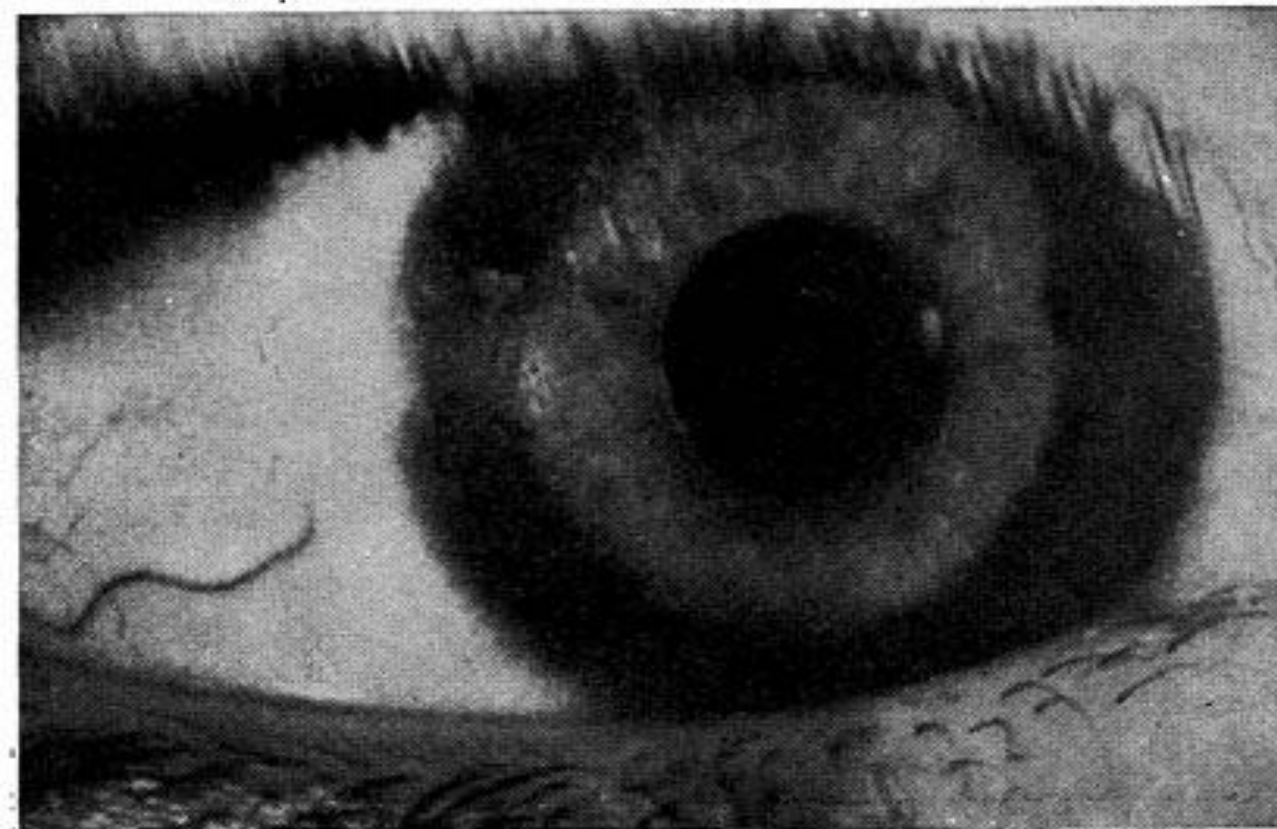


Редкие формы глауком



ГЛАУКОМА ФРАНК-КАМЕНЕЦКОГО

-
- **Синдром Франк-Каменецкого** — врождённая двусторонняя гипоплазия радужки, наследуемая по рецессивному, X-сцепленному с полом типу. Ассоциирована с гониодисгенезом и формированием глаукомы.

КОД ПО МКБ-10

▣ **H40.5** Глаукома вторичная вследствие других болезней глаз.

H21.2 Дегенерация радужной оболочки и цилиарного тела.

ИСТОРИЯ

- Заболевание описал профессор Иркутского медицинского института Захарий Григорьевич Франк Каменецкий в 1925 г., позже этой наследственной форме глаукомы было присвоено его имя.
- Для других регионов это заболевание довольно экзотическое, Иркутская область и Забайкалье в определенной степени эндемично, имеет длительный опыт наблюдения и лечения таких больных. Эта форма глаукомы имеет свои, только ей присущие особенности клинического проявления, наследования и динамики развития.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

- Глаукома развивается, как правило, в 20-30 лет, при сочетании синдрома с мегалокорнеа— в возрасте до 5 лет. Глаукомой Франк-Каменецкого болеют только мужчины, женщины-носители патологического гена имеют микропризнаки заболевания: тенденцию к двухцветному окрашиванию радужки, истончение стромы частичный задний эмбриотоксон.

ЭТИОЛОГИЯ

- заболевание наследственное, передается по Хсцепленному рецессивному типу женщинами больным сыновьям. О данном типе наследования свидетельствуют следующие моменты:
 - 1. Болеют мужчины.
 - 2. Сыновья больных отцов являются здоровыми.
 - 3. Мужчины не передают заболевания своим потомкам.
 - 4. Женщины-носительницы передают ген своим детям с 50% вероятностью, при этом лица мужского пола, получившие ген, будут больны, а женщины-носительницы могут иметь микропризнаки синдрома при отсутствии полной картины болезни.
- Механизм наследования аналогичен таким болезням, как дальтонизм и гемофилия. Наличие же микропризнаков синдрома может служить критерием отбора женщин, вероятных носительниц гена, нуждающихся в профилактических мероприятиях для предотвращения рождения больных детей (пренатальная диагностика).

ПАТОГЕНЕЗ

- Во всех случаях выявляют признаки гониодисгенеза, что и вызывает нарушения оттока внутриглазной жидкости и развитие глаукомы. Глаукома протекает по типу открытоугольной. никогда не бывает острой декомпенсации ВГД.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

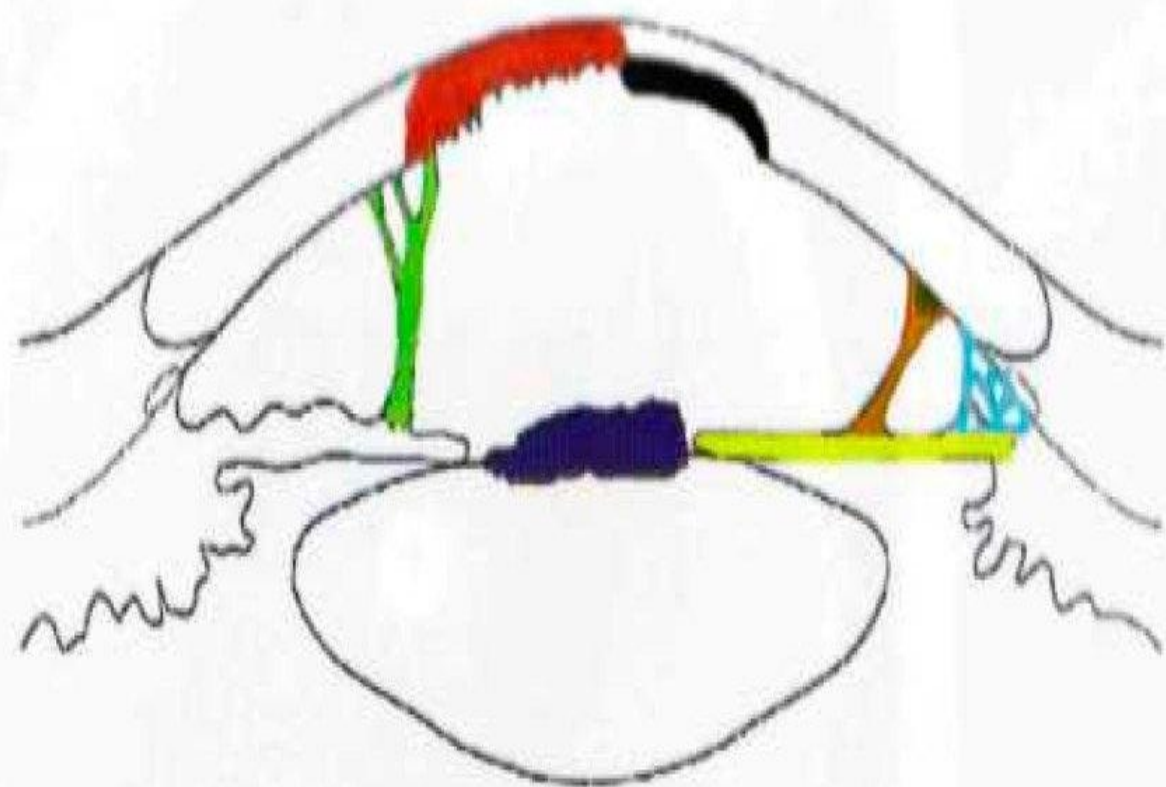
- В 36,3% случаев у больных глаукомой выявляется мегалокорнеа, у каждого 4го пациента обнаружены частичный задний эмбриотоксин и персистирующая мембрана на радужке и хрусталике.
- У всех без исключения пациентов обращает на себя внимание своеобразный вид радужной оболочки: двухцветный тон, зрачковая зона узкая, светлосерая или желтая, тусклая, лишена нормального блеска. Периферия в виде широкого контрастного кольца шоколаднокоричневого или синелилового цвета.
- Причиной цветового контраста является гипоплазия соединительнотканной стромы радужки. Она чрезвычайно слабо развита и в основном сохранена в зрачковой зоне, а по периферии почти отсутствует, обнажая задний пигментный листок радужки. На протяжении жизни в пигментном листке появляются и прогрессируют сквозные дефекты, что ведет к поликории вплоть до приобретенной аниридии
- У всех пациентов определялся гониодисгенез: зубчатое прикрепление радужки, зоны радужнороговичного угла практически не дифференцируются, общий фон угла передней камеры серый, нередко встречается грязносерая вуаль и рыжие включения мезодермальной ткани.

□ Синдром диагностируют по типичным изменениям радужки и данным анамнеза.

□ **Анамнез**

□ В анамнезе выявляют признаки, подтверждающие наследование болезни по X-сцепленному с полом виду - заболевание передаётся через поколение, больше подвержены мальчики, сыновья больных отцов всегда здоровы, дочери больных отцов - носительницы патологического гена.

Жалобы появляются только в стадии глаукомы.











-  - Задний эмбриотоксон
-  - Иридотрабекулярные тяжи
-  - Гипоплазия стромы радужки
-  - Иридокорневальные тяжи
-  - Помутнение и истончение роговицы
-  - Задний кератоконус
-  - Подвывих хрусталика, контакт с роговицей
-  - Гониодисгенез

Схема патологий мезенхимального дисгенеза:




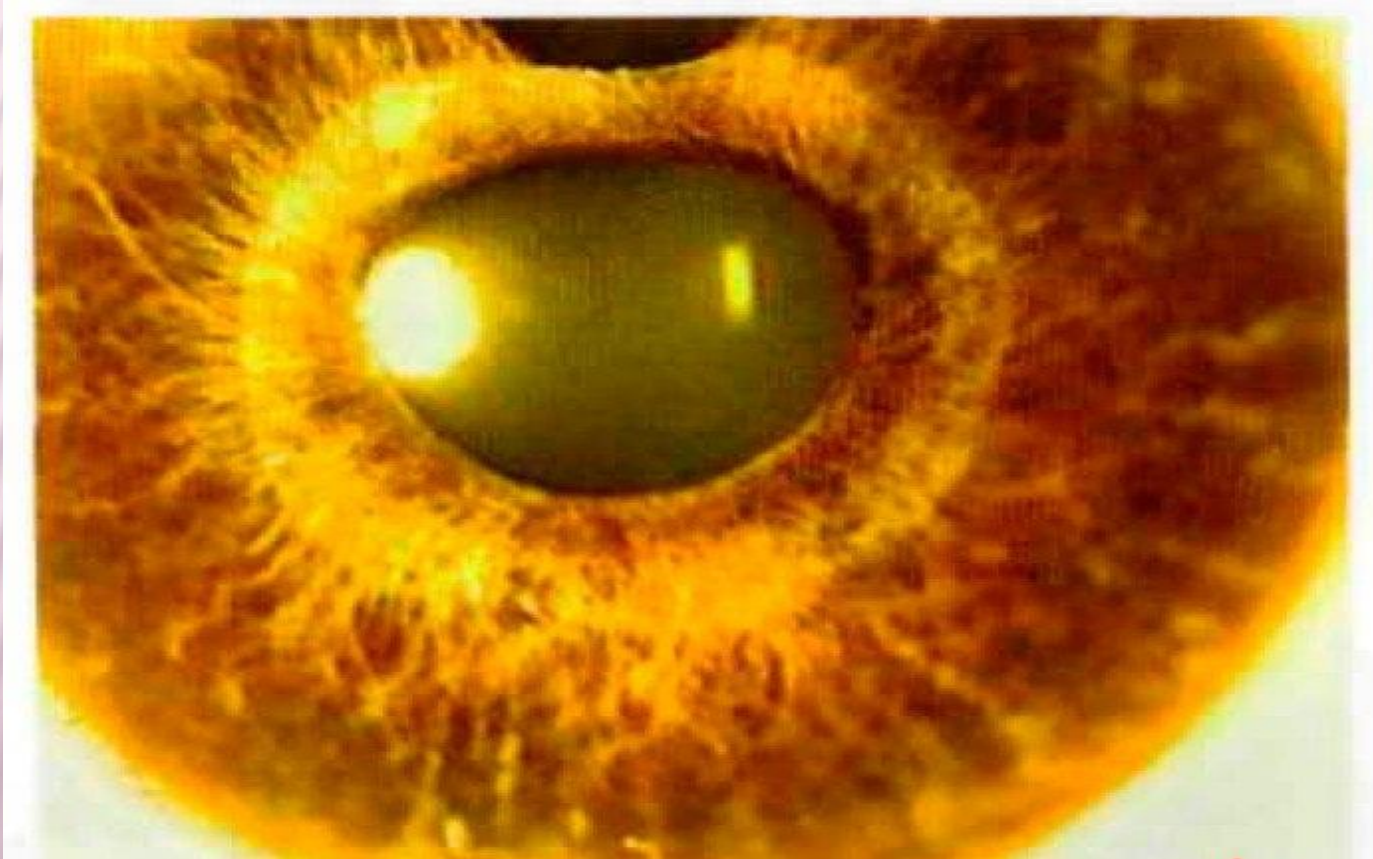
- Синдром Аксфельда 
- Синдром Ригера 
- Синдром Петерса 
- Синдром Франк-Каменецкого 

Рис. 33-48. Лестничная схема классификации Waring (1996).

ДВУЦВЕТНАЯ ГИПОПЛАЗИЯ РАДУЖКИ

- При биомикроскопии в 40% случаев выявляют мегалокорнеа. С рождения определяют двустороннюю гипоплазию стромы с типичным двуцветным окрашиванием радужек: зрачковая зона резко утолщена, светло-серая, периферия в виде широкого контрастного кольца коричневого или сине-лилового цвета.



ПРИБРЕТЁННАЯ ПОЛИКОРИЯ

- С возрастом возможно прогрессирование изменений радужки с формированием сквозных дырчатых треугольных разрывов основанием к лимбу, поликории и грубой деформации



РАДУЖНАЯ ОБОЛОЧКА ПРИ СИНДРОМЕ ФРАНКА-КАМЕНЕЦКОГО

Зрачковая зона радужки представляет собой голубоватое кольцо, которое резко контрастирует с обнаженным в области цилиарного пояса пигментным слоем радужки. На 3 ч имеется сквозной дефект (ложный зрачок с пигментной каймой). Резкая гипоплазия стромы, видны многочисленные обнаженные сосуды, идущие в радиарном направлении. Передние цилиарные сосуды и лимб несколько расширены. Горизонтальный диаметр роговиц, измеренный с помощью кератометра, равен 13 мм; они прозрачны, трещин десцеметовой оболочки нет.



ИРИДОКОРНЕАЛЬНЫЙ УГОЛ

- Зрачки неправильной округлой формы, с неравномерно гипертрофированной пигментной каймой. При гониоскопии обнаружено переднее прикрепление радужки к трабекулярной зоне. В корне радужки видны обнаженные сосуды. Глубокие среды глаза прозрачны.



-
- При офтальмоскопии выявляют нормальное глазное дно или глаукоматозную экскавацию диска зрительного нерва.

При гониоскопии находят: гониодисгенез в виде «зубчатого» и переднего крепления корня радужки, серую войлокоподобную ткань в проекции трабекулы, задний эмбриотоксон.

Ультразвуковая биомикроскопия и ОКТ радужки позволяют выявить степень её изменений: с рождения строма истончена вплоть до полного отсутствия в цилиарной зоне, пигментный листок превышает нормальные показатели в 2-3 раза.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Синдром Франк Каменецкого необходимо дифференцировать с синдромом Ригера и с прогрессирующей эссенциальной мезодермальской атрофией.

Синдром Ригера состояние, при котором обнаруживают офтальмогемоскопические изменения, типичные для синдрома Аксенфельда, в сочетании со скелетными аномалиями (например, челюстная гипоплазия, микроденитизм) и другими пороками развития.

При офтальмологическом обследовании выявляют:

- миопическую рефракцию высокой степени;
- при биомикроскопии: гипоплазию мезодермального листка радужки, задний эмбриотоксон и иридоотрабскулярные тяжи к линии Швальбе, в некоторых случаях - помутнение роговицы на периферии, задний кератоконус, врожденную катаракту (иногда в сочетании с колоболом радужки);
- при офтальмоскопии: колобому сосудистой оболочки, косой врез и миелиновые волокна ДЗН, отслойку сетчатки;
- при гониоскопии: частично или полностью закрытый иридоотрабекулярными тяжами угол, выдающаяся в переднюю камеру линию Швальбе, уплотнение трабекулы.
- ультразвуковая биомикроскопия позволяет выявить иридоотрабскулярные тяжи в УПК



Рис. 33-49. Синдром Аксенфельда



Рис. 33-50. Синдром Ригера, челюстная гипоплазия.



Всё о зрении

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ЭССЕНЦИАЛЬНАЯ МЕЗОДЕРМАЛЬНАЯ АТРОФИЯ.

- Пациенты предъявляют жалобы на боли в глазу, снижение, затуманивание зрения и косметические дефекты радужки, могут описывать «тёмные пятна» в глазу, которые соответствуют сквозным дефектам радужки.
- При *биомикроскопии* выявляют диффузный отёк роговицы, изменения эндотелия по типу "чеканного серебра", своеобразные изменения радужки, соответствующие следующим вариантам течения иридокорнеального эндотелиального синдрома. Прогрессирующая эссенциальная мезодермальная атрофия радужки. Характерны выраженная атрофия радужки с прогрессирующим истончением стромы вплоть до образования дырчатых дефектов, эктопия зрачка, остатков стромы в виде тонких тяжей, отходящих от зрачкового пояса радужки

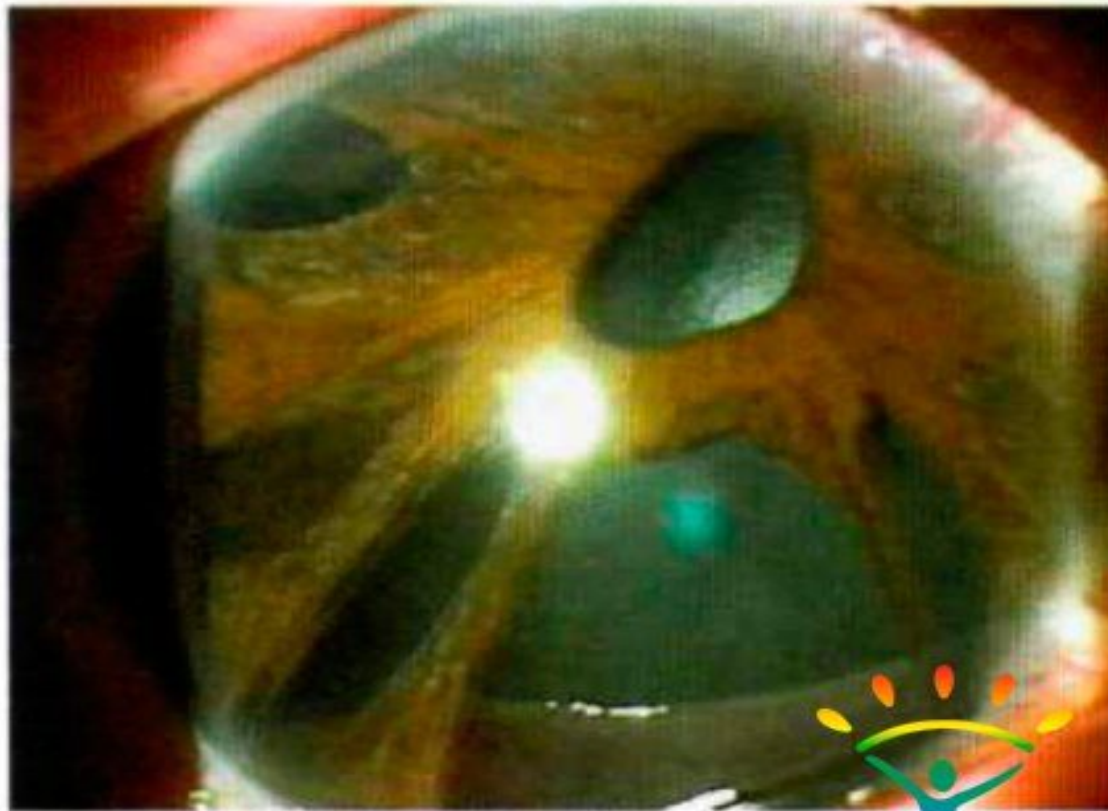
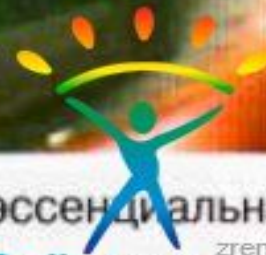


Рис. 33-55. Прогрессирующая эссенциальная мезодермальная атрофия радужки



Всё о зрении

ПОКАЗАНИЯ К КОНСУЛЬТАЦИИ ДРУГИХ СПЕЦИАЛИСТОВ

Генетическое консультирование при планировании рождения детей.

ПРИМЕР ФОРМУЛИРОВКИ ДИАГНОЗА



Юношеская декомпенсированная
глаукома, синдром Франк Каменецкого.

ЛЕЧЕНИЕ

- Лазерное лечение неэффективно. Хирургическое лечение рассматривают как метод выбора, проводят фистулизирующие операции. Местные гипотензивные препараты назначают при необходимости после хирургического лечения.
- При необходимости показана пожизненная медикаментозная гипотензивная терапия или хирургическое лечение глаукомы и сопутствующей глазной патологии, а также терапия, направленная на улучшение трофики, 2 раза в год.

ДИСПАНСЕРИЗАЦИЯ

- Необходимость диспансерного наблюдения не реже 1 раза в 3 мес с регулярным контролем зрительных функций и ВГД.

ПРОГНОЗ



Зависит от наличия сопутствующей патологии. При сочетании с мегалокорнеа наблюдают раннее развитие и рефрактерное течение глаукомы, прогрессирующую дистрофию радужки, сопровождаемую снижением зрительных функций до слепоты и слабовидения к 30-40 годам жизни. При развитии глаукомы к возрасту 20-30 лет прогноз более благоприятный и зависит от степени компенсации ВГД.

