

## **Особенности неврологических нарушений при аниридии (методические рекомендации).**

**Автор:** Ключко Наталья Александровна, врач-невролог.

**Методические рекомендации написаны на основании осмотра и наблюдения 44 пациентов с врожденной наследственной и спорадической аниридией в возрасте от 0 до 65 лет. Данные рекомендации могут быть использованы врачами педиатрами, неврологами, педагогами образовательных учреждений и семьями пациентов с аниридией.**

**Аниридия**- врожденная патология органа зрения, проявляется отсутствием радужной оболочки глаза. Относится к редким заболеваниям, с частотой 1 случай на 50-100 тыс. человек. В 2014 году, аниридия внесена в российский перечень орфанных (редких) заболеваний.

Аниридия может возникать спонтанно (спорадически, «*de-novo mutation*») или передаваться по наследству (семейная). Формирование измененного участка происходит на 8-14 неделе эмбрионального развития и находится на коротком плече 11 хромосомы (11p13, PAX6). Ген PAX6 отвечает за строение и функционирование будущего глаза плода, а также контролирует развитие части центральной нервной системы. Соответственно, любые нарушения в строении гена PAX6 приводят не только к необратимым аномалиям в структуре глаза, но и к дефектности нервной системы.

Сложность диагностики аниридии заключается, прежде всего, в редкости данной патологии. Симптом был описан еще в середине 19-го века, но всего несколько лет назад привлек внимание российских ученых.

## **АНИРИДИЯ**

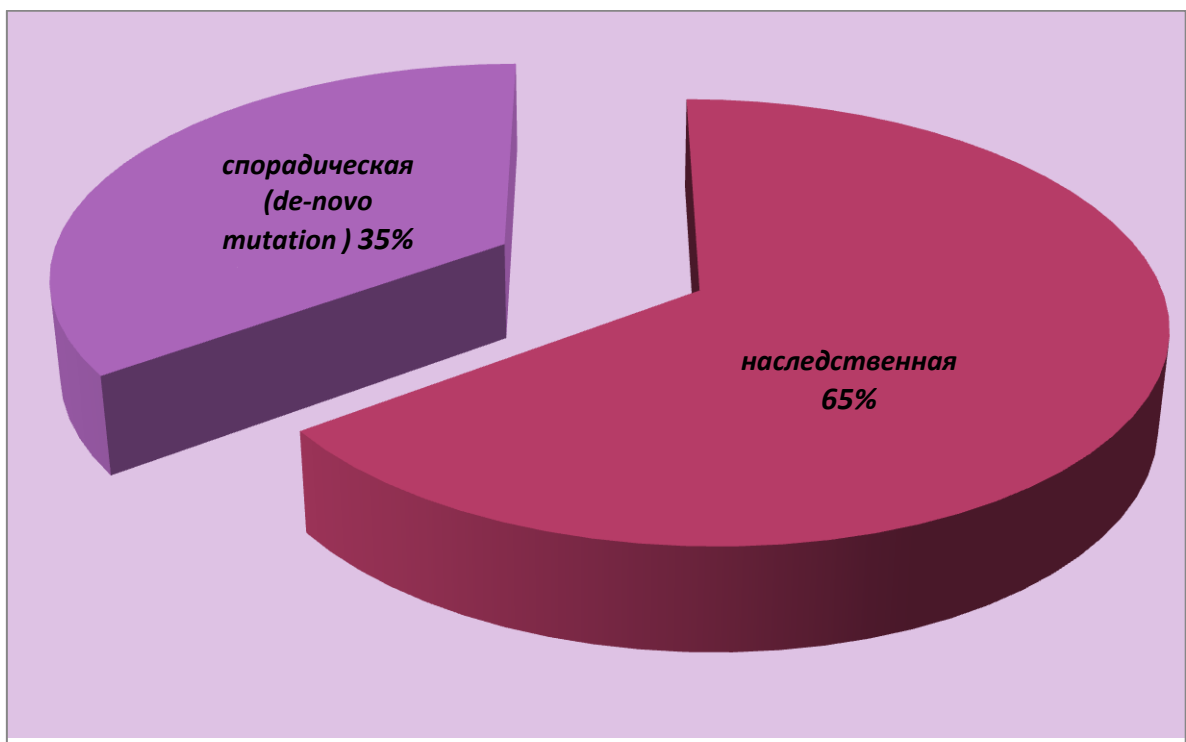
**Частота: 1:40000-100000 человек**

**Сроки формирования:**

**8-14 неделя эмбрионального развития**

**Локализация генетического изменения (мутации)**

**Короткое плечо 11хромосомы (РАХ6, участок 11p13)**



**ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ:**

**Аутосомно-доминантный**

**Аутосомно-рецессивный**

*В случаях семейной аниридии диагностических трудностей выявления на этапе родильного дома не возникает. Родители информированы о данной патологии и знают, что ожидаемый (прогнозируемый) риск рождения ребенка с аниридией в такой семье 50%. При спорадической аниридии, когда родители не имеют аниридии, установление диагноза затягивается, порой до 7-9 месяцев.*



*Отсутствие радужки может сочетаться с психическими нарушениями (аутизм), аномалиями развития и нарушением функции эндокринной (панкреатит, ожирение, сахарный диабет), мочеполовой, нервной систем.*

## **НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПРИ АНИРИДИИ**

### **Светобоязнь.**

*У людей с аниридией, освещение привычное для здорового глаза, вызывает фотофобию, поэтому осмотр лучше проводить в затемненном помещении с отсутствием прямого солнечного света.*

*Солнечный свет, дополнительное освещение провоцирует у взрослых зажмуривание глаз в разной степени выраженности, слезотечение, наклон головы, защиту глаз с помощью рук и подручных средств. Дети так же негативно реагируют на свет, что выражается плачем, беспокойством, зажмуриванием.*

**Нистагм** - спонтанные колебания глаз. Они затрудняют процесс восприятия окружающего мира.

*«Необычные» движения глаз - это наиболее частая жалоба, с которой родители обращались к педиатру или неврологу в период новорожденности, еще до осмотра офтальмолога.*

*Нистагм может быть проявлением черепно-мозговой травмы, опухоли головного мозга, нарушения мозгового кровообращения, порока развития головного мозга и других заболеваний. Поэтому он занимает особое место в неврологической практике. Зачастую, «благодаря» нистагму невролог при осмотре ребенка в возрасте 1-3 месяцев первым диагностирует аниридию.*

*Нистагм при аниридии чаще горизонтальный, высокоамплитудный, может присутствовать ротаторный компонент. Реже встречается нистагм вертикальной направленности. С возрастом нистагм, как правило, имеет тенденцию к уменьшению. Снижается амплитуда колебаний и частота проявлений нистагма, однако сохраняется психоэмоциональная зависимость. Переживание, страх, испуг, радость - провоцируют возобновление нистагма, но его проявление кратковременно и амплитуда колебаний глаз минимальная («дрожание»).*

### ***Птоз-опущение века.***

*При аниридии с возрастом формируется привычный взгляд «под ноги» или исподлобья. Этот ложный птоз обусловлен невозможностью прямого взгляда (на лицо собеседника) и взгляда вверх ввиду светобоязни.*



*Фото: птоз у ребенка с аниридией*

*Поэтому с целью предотвращения подобных нарушений необходима ранняя коррекция светового потока с помощью очков со светофильтрами. Для формирования правильного взгляда желательно начинать использовать солнцезащитные очки до периода вертикализации ребенка (6-9 месяцев).*

### ***Зрачковые реакции:***

*Прямую и содружественную реакцию зрачков на свет при врожденной аниридии проверить невозможно ввиду отсутствия радужной оболочки глаза. Визуально создается впечатление отсутствия зрачка или очень темных глаз.*

### ***Нарушение мышечного тонуса.***

*При аниридии наблюдается снижение мышечного тонуса различной степени выраженности. Мышечная гипотония имеет проявления в виде:*

- снижения сопротивления в суставах при пассивных движениях;*
- увеличение амплитуды движений в суставах;*
- задержка моторного развития;*

*У детей первого полугодия при осмотре выявляется симптом «вялых плеч»- при поднимании за подмышечные области голова как бы опускается между плечами.*

*Следствием мышечной гипотонии по мере роста ребенка на первом году жизни является: задержка формирования статико-моторных функций на 2-3 эпикризных срока (месяца). Это проявляется в форме запаздывания поворотов на бок, переворотов со спины на животик и обратно, ползания «на четвереньках». У детей старше одного года, формируется нарушение осанки, плоскостопие и т.д.*

*Для нарушения осанки характерны: значительный наклон головы (симметричный, асимметричный), сутулость, опора на предплечья, асимметрия положения плеч.*



*Фото: Рекурвация в локтевых суставах и поясничный гиперлордоз.*

*Учитывая изменение мышечного тонуса при аниридии, необходимо тщательно соблюдать статико-динамический и двигательный режим. Детям первого года жизни желательно проведение курсов массажа каждые 3 месяца.*

### ***Нарушение сна.***

*У детей с аниридией может нарушаться суточный ритм и качество сна: позднее отхождение ко сну, трудности при засыпании, тревожный и*



*кратковременный сон. Часто ритуал засыпания сопровождается привычными патологическими действиями. Дети раскачиваются (яктация), теребят одеяло, наматывают и перебирают волосы, грызут ногти.*

*При аниридии отмечается повышенная чувствительность не только к освещению, но и звуковым раздражителям и запахам. Непривычный, новый или незнакомый запах постельного белья или непроветренное помещение так же может вызывать трудности при засыпании. Часто из-за обилия дневных шумов и освещения происходит отказ от дневного сна у детей 3-5 летнего возраста.*

*На первом году жизни нередко имеются отклонения в психоэмоциональном развитии, отмечается запаздывание формирования комплекса оживления. Дети позже начинают фиксировать взгляд на предметах, слежение за игрушкой формируется к 3-5месяцам, оно кратковременное, зависит от освещения в помещении и цветовой характеристики предметов. Ввиду низкой остроты зрения затруднено узнавание лиц, требуется дополнительное время для адаптации в новом помещении, обстановке. Познавательная активность у детей с аниридией сохранна.*

*К особенностям поведения при аниридии можно отнести осторожность, повышенную тревожность, пищевую привязанность к «старым» блюдам.*

### ***Аниридия-связанные синдромы и их неврологические особенности:***

*Отсутствие радужной оболочки глаза при рождении является лишь наиболее видимым проявлением синдрома аниридии. С целью уточнения мутации и вероятности развития нефробластомы, всем детям при выявлении аниридии необходимо как можно раньше провести генетическую диагностику.*



## ***Гиллеспи синдром (Gillespie syndrome, Aniridia - cerebellar ataxia - intellectual deficit).***

*Составляет 2% из всех случаев аниридии. Передается по рецессивному типу, какие-либо внешние признаки заболевания у родителей отсутствуют.*

*-аниридия,*

*-мозжечковая атаксия,*

*-задержки умственного развития*

### ***WAGR синдром:***

*Развивается только в случае спорадической мутации, имеет аутосомно-доминантный тип наследования.*

*Эта аббревиатура составлена из первых букв основных проявлений симптома:*

*(W) опухоль Вильмса,*

*(A) Аниридия,*

*(G) мочеполовые нарушения,*

*(R) умственная отсталость.*

*Опухоль Вильмса (эмбриональный рак почки, нефробластома) встречается примерно у половины пациентов с этим синдромом. Проявляется, как правило, в возрасте от 1 до 5 лет, реже, в случае поздней диагностики, до 8 лет. Поэтому пациентам с WAGR синдромом рекомендуется делать УЗИ почек каждый три месяца до достижения 8-летнего возраста. Прогноз для жизни, в этом случае зависит от своевременного обнаружения опухоли и ее стадии. Умственная отсталость может быть разной степени выраженности, от легкой до тяжелой, также уровень интеллекта может быть нормальным.*

*Дети с WAGR внешне нередко схожи, хотя не имеют грубых стигм дизэмбриогенеза.*



*Фото: Дети с WAGR*

*У детей с WAGR с грудного возраста, отмечается повышенное слюноотделение, в возрасте старше 3 лет выявляется задержка речевого развития в форме псевдобульбарной дизартрии. Данная патология требует не только назначения медикаментозного лечения, но*

и проведение логокоррекции. Гиперсаливация зачастую сохраняется и у взрослых пациентов с WAGR.

**Параклинические неврологические обследования, которые необходимо провести при выявлении аниридии:**

С целью исключения аномалии развития головного мозга сочетающейся с аниридией (агенезия мозолистого тела, гипоплазия мозжечка) у новорожденных детей выполняется УЗИ головного мозга (нейросонография), а в более старшем возрасте компьютерная томография или МРТ-головного мозга.

При нарушении речевого развития, приступах выполняется ЭЭГ, ЭХО-ЭС.

Учитывая жалобы и выявленные индивидуальные изменения возможно проведение доплерографии сосудов, электронейромиографии и других методов обследования.

Лечение симптоматическое, назначается в соответствии с выявленными неврологическими нарушениями.

**Заключение:**

**Аниридия** - врожденное, прогрессирующее заболевание органа зрения. Отсутствие радужки может быть изолированным нарушением или проявляться в виде различных синдромов, которые претерпевают изменение на протяжении всей жизни и требуют не только офтальмологической диагностики и коррекции, но заслуживает внимания врачей различных специальностей.