

Случай двустороннего врожденного анофтальма у ребенка с множественными врожденными пороками развития

Клецкий С.К., Иванова В.Ф. УЗ «Городское клиническое патологоанатомическое бюро», УО Белорусский государственный медицинский институт.

Актуальность проблемы. Врожденная глазная патология - анофтальм, кистозный глаз, микрофтальм возникает в результате нарушения эмбрио- и органогенеза органа зрения, представляет интерес для эмбриологов, генетиков, патологоанатомов, офтальмологов. Встречается при ряде синдромов множественных врожденных пороков развития (МВПР) и нередко становится ведущей причиной инвалидизации детей. Патология редкая, однако, отчаяние родителей, глубокая инвалидность, невозможность исправления аномалии заставляет уделять внимание этому вопросу.

В глазном стационаре 4 ДКБ с 2010 по 2013 годы с врожденным анофтальмом и выраженным микрофтальмом находились 12 детей. В 2014 г. на первичное протезирование из консультативного кабинета были направлены 11 детей – 8 детей с односторонним микрофтальмом, 1 ребенок с односторонним анофтальмом и две девочки близнецы с двусторонним анофтальмом.

Цель исследования. Приводится собственное наблюдение ребенка с двусторонним врожденным анофтальмом. С 18.08 по 4.09 2014г. в офтальмологическом отделении 4ДГБ находился мальчик 1 года 9 месяцев с двусторонним врожденным анофтальмом и МВПР. Ребенок поступил из дома ребенка города Витебска. Матери 21 год, отцу 23 года, ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне бактериального вагиноза, мать не лечилась. Роды 1-ые, в сроке 39-40 недель, кесарево сечение, тазовое предлежание, масса тела 2470гр, рост 51 см. Родился с МВПР органов зрения, половых органов (двусторонний крипторхизм), сердца. Перенесенные заболевания: ОРИ, острый бронхит, обструктивный бронхит.

Впервые ребенок был осмотрен в консультативном кабинете 4 ДКБ в возрасте 2 месяца. Д-з: Кистозное образование верхнего века, анофтальм справа, кистозный микрофтальм слева. Произведено протезирование шариковым протезом правой конъюнктивальной полости и рекомендована госпитализация для проведения МРТ орбит и головного мозга. Ребенок на обследование не был направлен.

В возрасте 9 месяцев ребенок находился в онкологическом отделении РНПЦ ДОГИ с диагнозом: врожденный кистозный микрофтальм ОД и ОС, киста правой орбиты. Выраженная задержка моторного развития, врожденный двусторонний крипторхизм, ВПС. Для исключения опухоли орбиты выполнена пункция кисты, удалено 3 мл прозрачной светло коричневого цвета жидкости. Киста орбиты расценена как осложненное течение протезирования справа.

Состояние ребенка в возрасте 1 год 9 месяцев при поступлении в 4 ДКБ: Справа – микрофтальм, микроблефарон, блефарофимоз, резкий отек, синюшность верхнего века, при пальпации оно мягкое, в глубине (вход в орбиту) пальпируется образование состоящее из множественных ячеек. После разведения век векоподъемниками удален протез диаметром 10 мм, анофтальм, полость выражена. Из верхнего свода в ткани верхнего века и в верхнюю часть орбиты распространяется большое кистозное новообразование. Слева – микрофтальм, микроблефарон, блефарофимоз. При разведении век векоподъемниками в конъюнктивальной полости кистозное с синюшным оттенком новообразование, глазного яблока нет, при надавливании на верхний свод кистозное новообразование смещается (рис.1)

На КТ орбит:– Справа глазное яблоко не дифференцируется, в проекции его определяется протез. Правый зрительный нерв неравномерно истончен до 1,4мм. В верхней части полости орбиты с распространением на верхнее веко определяется образование с четкими контурами, неоднородной рентгеноплотности размерами 30*31*19мм. Слева глазное яблоко диспластично, уменьшено в размерах до 13*11*11мм, неоднородной рентгеноплотности, левый зрительный нерв истончен до 1,5мм, ретробульбарная клетчатка без особенностей. Заключение КТ головного мозга и орбит: Очагов патологической плотности в веществе головного мозга не выявлено, незначительное расширение желудочковой системы. Анофтальм, образование верхнего века, полости орбиты справа, микрофтальм слева. Гипоплазия зрительных нервов с обеих сторон. Состояние после протезирования правого глазного яблока. (Рис.2)

22.08 произведено удаление кистозного растущего новообразования верхнего века и орбиты справа, удаление кистозного микрофтальмичного глаза слева.

Ход операции справа – наружная кантотомия, разрез конъюнктивы вдоль верхнего свода, выделено кистозное новообразование диаметром до 30 мм. При выделении полость вскрыта, заполнена бурой кровью. Новообразование спаяно с тканями орбиты, доходит до вершины, удалено, гемостаз. Кисетный наводящий на глубокие ткани, затем на остатки конъюнктивы, т.к. был дефицит тканей из-за замещения кистозным новообразованием. (Рис.3)

Ход операции слева – Разрез конъюнктивы над новообразованием, выделено кистозное новообразование, замещающее микрофтальмичный левый глаз. Образование удалено, гемостаз. Кисетный шов на глубокие ткани орбиты (тенонову оболочку с клетчаткой), кисетный шов на конъюнктиву.

При выписке: справа и слева – конъюнктивальная полость чистая, рана конъюнктивы заживает первичным натяжением, справа полость больше чем слева. Произведено протезирование шариковым протезом.

Патоморфологическое исследование. Справа. Макропрепарат: фрагмент ткани серо-коричневого цвета, мягкой, эластичной консистенции 27*17*8мм с множественными кистовидными полостями разного размера (рис. 4). Микроскопическое исследование. Стенка кисты: выстилка внутренней поверхности – слой глиальной ткани с подлежащей фиброзной стенкой, содержащей многочисленные очаги гемосидерина, линейные и глыбчатые скопления извести. Меланиновый пигмент отсутствует. Заключение: ретинальная киста (рис.5)

Слева – Макропрепарат: фрагмент ткани серого цвета плотной консистенции 13*7мм. Микроскопическое исследование: в фиброзной строме хаотично разбросанные железистоподобные структуры из эмбриональной сетчатки с очаговым ее глиозом. Скопления отдельных глыбок меланина, реакция на железо по Перлсу отрицательная (рис. 6). Структуры передней камеры глаза отсутствуют. По периферии скопления пучков миоцитов, n. opticus отсутствует. Заключение: неполный анофтальм.

Таким образом, гистологическое исследование уточнило диагноз. У больного был неполный дегенеративный двусторонний врожденный анофтальм, единственный тканевой элемент - примитивная диспластичная сетчатка. Справа задержка развития глазного яблока произошла на стадии глазного пузыря, формирование которого заканчивается на 3-4 неделе эмбриогенеза, слева на стадии глазного бокала (1). В настоящее время ребенку производится ступенчатое протезирование(рис.7)

Обсуждение. Врожденный анофтальм - одно- или двустороннее отсутствие глаз в полости орбиты, связанное с нарушением эмбриогенеза, наиболее тяжелый порок развития. Диагноз

устанавливают внешним осмотром, обнаруживая пустой конъюнктивальный мешок и при компьютерной томографии. Отсутствие видимого зачатка глаза не исключает возможности сохранения в полости глазницы тех или иных тканевых производных глазного зачатка, что является переходным состоянием от полного или истинного анофтальма к микрофтальму и обозначается как неполный, частичный или дегенеративный анофтальм. Указанные состояния патогенетически едины и отражают лишь разные степени редукции глазного яблока. Дифференциальная диагностика врожденного анофтальма и микрофтальма не должна сводиться к определению размеров. При неполном анофтальме конъюнктивальный мешок пуст, рудимент глаза находится в полости глазницы. При полном врожденном анофтальме глазной рудимент анатомически не сформирован (1).

Основные патогенетические механизмы врожденного анофтальма (1) 1 – неотделение глазного зачатка от головного мозга. 2 - сильное подавление роста глазного пузыря.

Формально-генетическая классификация: 1. Первичный, мнимый анофтальм вследствие подавления зачатка глаза во время мозаичной дифференцировки зрительной пластинки после формирования переднего мозга. 2. Вторичный, истинный анофтальм вследствие полного подавления или грубых нарушений развития передней части нервной трубки. В таком случае плоды обычно нежизнеспособны. 3. Дегенеративный анофтальм, вызванный инволюцией сформированного глазного пузыря.

Рентгенологическое исследование каналов зрительного нерва дает возможность дифференцировать истинный анофтальм от мнимого, при истинном анофтальме зрительный канал не определяется, при мнимом он имеется, но размеры его уменьшены.

Морфологическая классификация включает: 1- полное отсутствие закладки глаза (полный анофтальм). 2- наличие рудимента глаза (неполный, частичный, дегенеративный анофтальм). В том числе: а) мезодермальный вариант; б) эктодермальный вариант; в) смешанный мезодермально-эктодермальный вариант.

Различные варианты врожденного анофтальма. 1. Полный анофтальм – для исключения возможности существования неотделившейся от головного мозга закладки глаза необходимо тщательное морфологическое исследование головного мозга.

2. Неполный анофтальм. 1-я подгруппа – неполный врожденный анофтальм на стадии глазного пузыря, единственный тканевой компонент в этой подгруппе примитивная диспластичная сетчатка, часто с регрессивными изменениями (глиоз, гемосидероз). 2-я подгруппа – появляются структуры последующей дифференцировки пигментный эпителий, склерогенез, хрусталик, стекловидное тело, зачатки ресничного тела. В исследованиях С.К. Клецкого ни в одном наблюдении не обнаружено зачатков роговицы и радужной оболочки. Важнейший диагностический признак неполного врожденного анофтальма агенезия части или всех компонентов передней камеры глаза (1). Нейроэктодермальный вариант соответствует первой подгруппе неполного анофтальма и смешанный мезодермально-эктодермальный вариант, соответствует второй подгруппе.

Врожденный анофтальм имеет спорадический характер, причина его возникновения не известна. Описаны групповые случаи появления патологии, имеют значение генетические и хромосомные аномалии, кровное родство, тератогены, неблагоприятное воздействие внешней среды. Выявить основной фактор, провоцирующий возникновение данной патологии, как правило, не удается (3). Фенотипические проявления мутантного гена у членов одной семьи могут включать такие анатомически разные аномалии как микрофтальм, колобому и/или кистой, микрокорнея, врожденный анофтальм. Анофтальм и микрофтальм входят в

фенотипический спектр ряда наследственных синдромов МВПР. По данным С.К. Клецкого (1) частота пороков развития глаз у плодов, детей с синдромом МВПР (120 случаев) составила 66%.

Новые неинвазивные методы антенатальной и прижизненной диагностики ВПР органа зрения уточняют варианты ВПР глазных яблок – ультразвуковые исследования, КТ/МРТ сканирование, генетический анализ. Разработаны количественные критерии оценки размеров глаза в различные сроки гестации (1) и после рождения (3). С помощью УЗ визуализации можно обнаружить анофтальм и микрофтальм в начале второго триместра, предел примерно в 12 недель при трансвагинальной УЗИ (3).

Лечение врожденного анофтальма и микрофтальма включает хирургические методы и бескровное расширение конъюнктивальной полости. Хирургическое лечение показано при наличии растущих кист. Возможна аспирация кисты, однако наблюдается повторное наполнение, известны случаи распада кисты в результате аспирации. Другое направление – иссечение кисты, большие кисты иссекают, малые или среднего размера кисты могут стимулировать рост орбиты, их лучше удалять в возрасте около 5 лет. Хирургическая техника заключается в распаковке кист, чтобы избежать больших разрезов. Третье направление - энуклеация с полным иссечением кисты (2,3).

После удаления кисты, если пациент анофтальмичный или есть малые кисты или значительный микрофтальм применяется ступенчатое протезирование в самые ранние сроки для обеспечения развития орбит и профилактики асимметрии лица (4).

Выводы.

1. Целесообразно проводить офтальмологическое обследование всех членов семей с анофтальмом, микрофтальмом с колобомой и/или кистой, микрокорнея, врожденным анофтальмом, аномалиями переднего отрезка глазного яблока.
2. Широкое внедрение в практику здравоохранения медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики с применением разработанных критериев оценки размеров глаза в различные сроки гестации позволит уточнить варианты врожденных пороков развития глазных яблок.
3. Патоморфологические исследования выявляют различные степени редукции глазного яблока, что позволяет установить, в каком периоде эмбриогенеза, произошла задержка развития глазных яблок.
4. Описание подобных случаев аномалий органа зрения, всестороннее их изучение может способствовать выявлению этиологии и патогенеза этой тяжелой патологии.

ЛИТЕРАТУРА

1. Клецкий С.К. Патоморфология глаз при синдромах множественных врожденных пороков развития. Автореф дис. ... канд.мед.наук. Минск-1991. 21с.
2. C.J.McLean, N.K.Ragge, R.B.Jones, J.R.O Collin The management of orbital cysts associated with congenital microphthalmos and anophthalmos. Br.J. Ophthalmol. 2003. 87. 860-863.
3. A.S.Verma, D.R. Patrik Anophthalmia and microphthalmiaю Orphanet J. of Rare Diseases. 2007, 2.47

4. Филатова И.А., М.Г. Катаев Реабилитация пациентов с врожденным анофтальмом и микрофтальмом методом ступенчатого протезирования // Мат. научно-практич. конференции «Актуальные проблемы детской офтальмохирургии».-М.-2002.-С169-175.

Resume

A case of bilateral congenital anophthalmos of primary type of a boy one year has been reported. Morfological classification of congenital anophthalmos presents.

Key words: congenital anophthalmos, orbital cysts, classification of congenital anophthalmos.

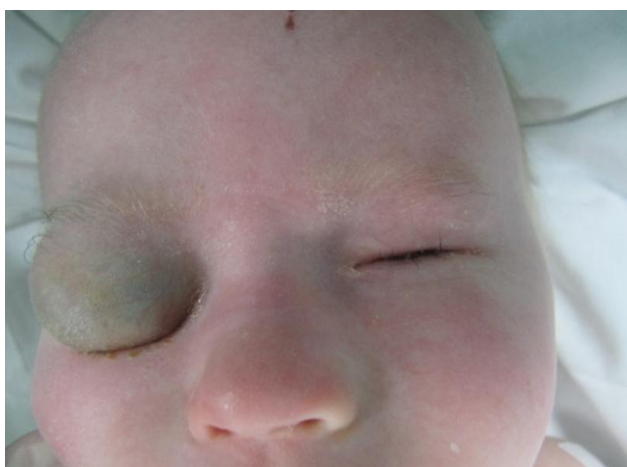


Рисунок 1. Состояние ребенка с 2-сторонним врожденным анофтальмом при поступлении.



Рисунок 2. КТ головного мозга и орбит у ребенка с 2-сторонним врожденным анофтальмом.

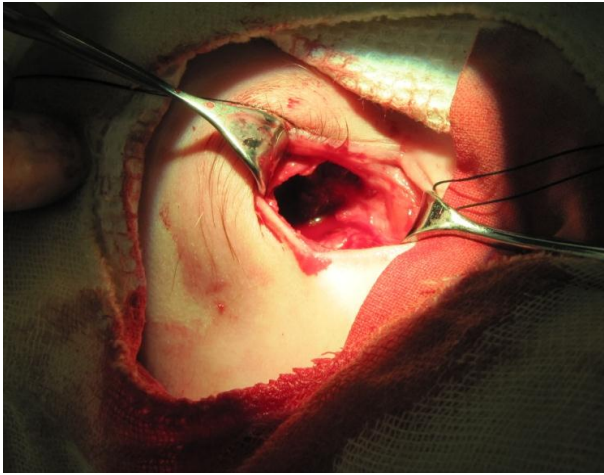
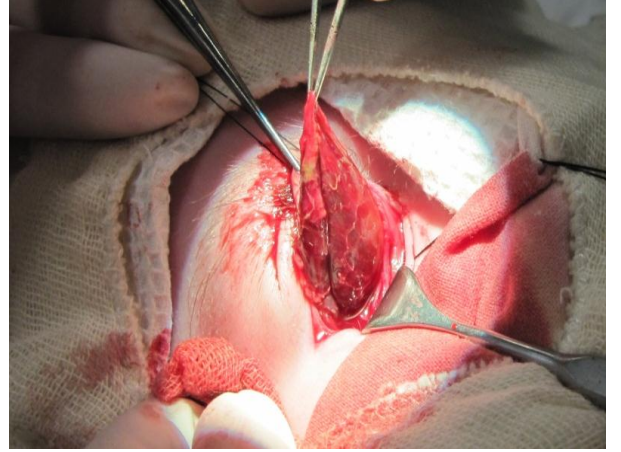
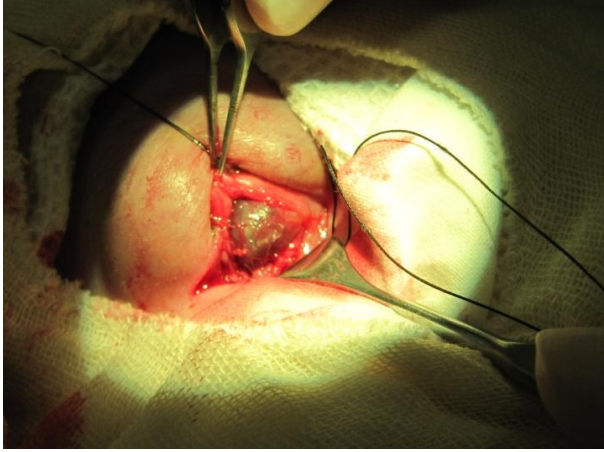


Рисунок 3. Ход операции удаления кисты верхнего века и орбиты справа.



Рисунок 4. Макропрепарат: фрагмент ткани серо-коричневого цвета, мягко-эластической консистенции 27*17*8мм с множественными кистовидными полостями разного размера.

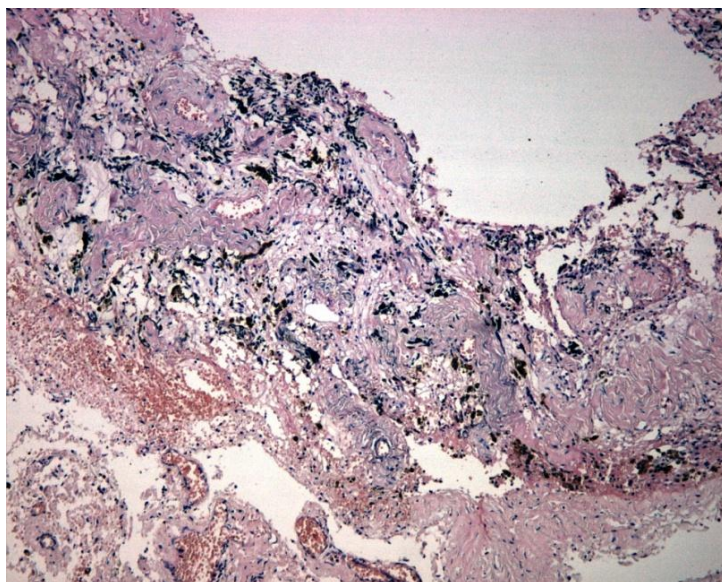


Рисунок 5. Ретинальная киста. Стенка состоит из слоя глиальной ткани с подлежащей фиброзной стромой, содержащей многочисленные очаги гемосидероза и известковых конкрементов. Окраска гематоксилином и эозином. Ув.65.

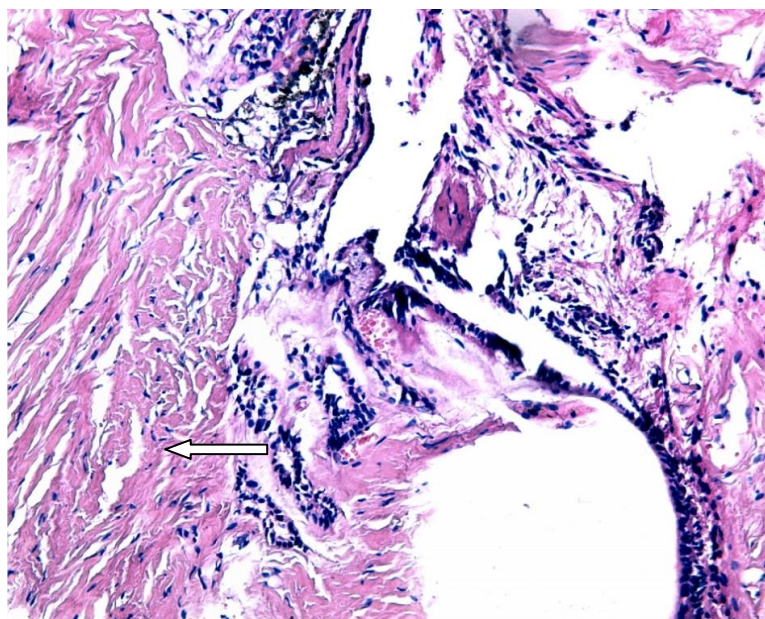


Рисунок 6. Неполный анофтальм. В фиброзной строме хаотично разбросанные диспластичные железистоподобные структуры эмбриональной сетчатки (стрелка) с очаговым её глиозом. Скопления отдельных глыбок меланина . Окраска гематоксилином и эозином. Ув.65.



Рисунок 7. Первый этап ступенчатого протезирования.