

## БИЛАТЕРАЛЬНАЯ ИМПЛАНТАЦИЯ ИОЛ ARTISAN Aphakia У БОЛЬНОГО С ГОМОЦИСТИНУРИЕЙ (случай из клиники).

*Национальный Центр Офтальмологии имени академика Зарифы Алиевой, г.Баку.*

Генетические исследования показывают, что до 70% патологий органа зрения имеют генетический наследственный генез [3]. Дефекты в хромосомном геномном аппарате вызывают нарушения в обмене веществ на различных уровнях-ферментном, структурном и т.д. Одним из проявлений генетических патологий органа зрения является гомоцистинурия-случай, который наблюдался в нашей практике.

Гомоцистинурия - это наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. В основе болезни лежит нарушение обмена метионина. Различают три клинические (и биохимические) формы нарушения метаболизма аминокислот, которые характеризуются повышением концентрации гомоцистина в плазме крови и моче. Наиболее часто встречающаяся форма гомоцистинурии связана с аутосомно-рецессивным дефектом обмена метионина — отсутствием фермента цистатионин-р-синтазы, который участвует в переносе сульфатного остатка от метионина к цистеину [1]. Цистеин необходим для правильного поперечного соединения структурных белков (таких как коллаген и фибриллин) соединительной ткани, костей, супрасенсорных связей глазного яблока, экстрацеллюлярного матрикса эндотелиальных клеток. В связи с этим измененный коллаген может стать причиной смещения хрусталика, а также остеопороза, в то время как аномальные белки эластомера или его субструктур (фибриллин) лежат в основе фенотипического сходства с синдромом Марфана. Измененное межклеточное вещество эндотелиальных клеток является причиной тромбозов и последующей задержки интеллектуального развития. Дефицит цистатионин-р-синтазы встречается примерно 1 на 200 000 (или менее) младенцев, родившихся живыми [1]. Гетерозиготы по дефициту цистатионин-р-синтазы (1 к 70 в общей популяции) считаются здоровыми, однако могут входить в группу риска по раннему развитию болезней периферической и центральной нервной систем.

**Основные клинические проявления гомоцистинурии:** Сублюксация хрусталика (патогномичный признак), тромбозомболия, задержка умственного развития, заболевания соединительной ткани.

Таким образом, для больных с гомоцистинурией характерны изменения скелета, сходные с изменениями при синдроме Марфана: высокий рост, арахнодактилия, кифосколиоз, деформация грудной клетки. Отмечаются мышечная гипотония, разболтанность суставов, изменения сосудистой системы: аневризма аорты, поражение внутренней оболочки сосудов, частые тромбозы и эмболии сосудов легких, почек, других органов [1, 2]. Обнаруживаются признаки органического поражения нервной системы, что обусловлено как нарушением обмена веществ, так и тромбозом мозговых сосудов. Выявляются повышенное содержание в крови метионина, выделение значительного количества с мочой гомоцистина. Глазные симптомы. Патология органа зрения выявляется у преобладающего большинства больных. Характерными являются врожденные катаракты, сферофакия, эктопия хрусталика (чаще книзу и кнутри), аниридия, врожденная глаукома, дистрофия сетчатой оболочки. Наблюдаются также недостаточность конвергенции, нистагм, косоглазие, атрофия зрительного нерва. В связи с развитием кистозной дистрофии сетчатки возможна ее отслойка [1,2].

Учитывая редкость заболевания и наличие характерных глазных проявлений, представляется интересным случай диагностики и хирургического лечения пациента с гомоцистинурией, обратившегося в наш центр 22 октября 2009 года.

**Больной Новрузов Т.** 1991 г.р. поступил с жалобами на слабое зрение на обоих глазах, которое отмечал с самого детства. Внешний вид больного можно было бы охарактеризовать как типичный марфаноидный. При сборе анамнеза удалось установить, что родители больного являются близкими родственниками. При поступлении острота зрения составляла 0,04 на правом глазу и 0,02 на левом (с коррекцией 0,2). Отмечалось альтернирующее косоглазие на обоих глазах с углом девиации 45 PD. Биомикроскопически определялось наличие двустороннего заднего эмбриотоксона и сублюксации хрусталика кнутри и книзу, больше выраженной на левом глазу (рис.1). При осмотре глазного дна была выявлена глаукоматозная экскавация диска зрительного нерва (отношение экскавация/диск OU=0,9) Величина ВГД по данным тонометрии составляла 23,4 мм.рт.ст. (Tomey FT-1000). Больному также проводились кератотопографическое, пахиметрическое и эхиоиметрическое исследования. В процессе выбора метода лечения было решено удалить сублюксированный хрусталик и имплантировать переднекамерную ИОЛ ARTISAN Aphakia (фирма ОРНТЕС, Голландия). Сначала был прооперирован левый глаз, а спустя 2 недели-правый.

Операция проводилась через роговичный тоннельный разрез (5,5 мм). Дополнительно производились парацентезы на 10 и 2 часах, выполнялась иридэктомия на 12 часах. Линза фиксировалась к радужке с помощью ирис-клипсов. Послеоперационный период проходил адекватно. Острота зрения на обоих глазах спустя месяц после операции составляла 0,4, с коррекцией 0,7 (рис.2).



Рис.1. OS - перед началом операции.

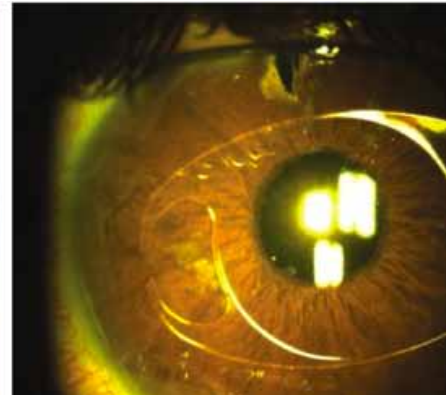


Рис.2. OS - через месяц после операции.

Таким образом, в результате проведенного хирургического лечения удалось обеспечить достаточно высокую остроту зрения у данного пациента.

Известно, что в основе многих наследственных болезней лежит генетически обусловленное отсутствие определенных белков или их модификация. Хотя эти формы патологии встречаются редко, их значение может быть весьма велико - последствия многих из них – тяжелые, но в ряде случаев их удается избежать, если диагноз поставлен на ранней стадии и назначено соответствующее лечение.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Уильям Дж.Маршалл. Клиническая биохимия.(перевод под редакцией д.м.н.Н.И.Новикова) 1999. 275-290с.
2. Jack J.Kanski. Клиническая офтальмология. Москва.2006.с.625
3. И.И.Меркулов Клиническая офтальмология. Офтальмосиндромы-эпонимы. Харьков.1971.с173-175

Hüseynov X.R., Kərimova S.A.

#### HOMOSİSTİNURİYA İLƏ XƏSTƏDƏ BİLATERAL ARTİSAN Afakiya İOL-IN İMPLANTASIYASI (klinik hal).

*Akademik Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı şəh.*

#### XÜLASƏ

Məqalədə homosistinuriya ilə xəstədə bilateral ARTİSAN Aphakiya İOL-un implantasiyasının kliniki halı təqdim olunur.

Huseynov Kh.R., Kerimova S.A.

#### BILATERAL ARTISAN Aphakia IOL IMPLANTATION IN PATIENT WITH HOMOCYSTINURIYA (clinical case).

*National Ophthalmology Centre named after acad.Zarifa Aliyeva, Baku.*

#### SUMMARY

One case of bilateral ARTISAN Aphakia IOL implantation in patient with homocystinuriya was described in this article.