

УДК: 617.753-053.2

Гаджиев Р.В., Казымова Л.А.

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ГОЛЬДМАНА-ФАВРА У РЕБЕНКА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

*Национальный Центр Офтальмологии имени акад. Зарифы Алиевой, Азербайджан, г. Баку
Кафедра глазных болезней Азербайджанского Государственного Медицинского Университета имени Н. Нариманова*

Ключевые слова: синдром Гольдмана-Фавра, эзотропия, ретиношизис

Синдром Гольдмана-Фавра, также известный как тяжелая форма повышенного S-колбочкового синдрома, является наследственным заболеванием глаз, которое поражает сетчатку.

В сетчатке находятся «красные», «синие» и «зеленые» колбочки, которые позволяют нам правильно видеть цвета, и палочки, которые позволяют нам видеть в темноте.

Люди с синдромом Гольдмана-Фавра рождаются с переизбытком синих колбочек, уменьшенным количеством красных и зеленых колбочек и уменьшенным количеством палочек [1].

В результате они испытывают повышенную чувствительность к свету, ночную слепоту, возникающую на раннем этапе жизни и повреждение сетчатки [2]. Синдром Гольдмана-Фавра может быть вызван мутациями в гене NR2E3 и наследуется аутосомно-рецессивным путем [2].

Лечение может включать лазерную фотокоагуляцию и лекарственные средства, такие как ацетазоламид, дорзоламид и циклоспорин А [3, 4].

Трудно предсказать, как синдром Гольдмана-Фавра может влиять на человека с течением времени, но в типичном случае болезнь прогрессирует.

Проявление симптомов заболевания могут значительно варьироваться от человека к человеку. Некоторые люди с синдромом Гольдмана-Фавра испытывают потерю зрения и вовлеченность сетчатки с детства, в то время как другие сохраняют функцию сетчатки до глубокой старости [5, 6].

Кроме того, у детей имеется гиперметропия, иногда с астигматизмом и развивается косоглазие (эзотропия).

При ОСТ отмечается наличие ретиношизиса и цистоидный отек макулы.

В представленной статье описан клинический случай синдрома Гольдмана-Фавра у ребенка. Пациент Л.В., 4-х лет, родился от второй беременности. У матери миопия 7,0Д, сросшиеся два ребра (синостоз). У нее выявлен мутационный ген – MTHFR:677C>T (Ala222Val), который может вызвать пороки плода. Это исследование было проведено в России.

У прабабушки ребенка по материнской линии врожденное отсутствие левого предплечья. Были проблемы со зрением. У пациента и у матери имеется дискинезия желчного протока.

Низкое зрение у ребенка родители отмечают с рождения. Он рассматривал предметы с близкого расстояния. В 2 года стали замечать отклонение левого глаза кнутри (рис. 1).

У пациента выраженная светобоязнь, затруднение ориентации в темноте.

Были выписаны очки и поставлен диагноз макулодистрофия, а затем атрофия зрительных нервов.

При поступлении: Острота зрения правого глаза 0,2 (20/100) не корригирует, левого – 0,1 (20/200) не корригирует.



Рис. 1. Пациент Л., OD – эзотропия



Рис. 2. Пациент Л., OD – глазное дно, ретиношизис

При взгляде прямо левое глазное яблоко отклоняется кнутри на 30 PD. Угол первичного отклонения равен углу вторичного. Движения глазных яблок сохранены в полном объеме.

Рефракция гиперметропия с астигматизмом в 0,75Д. Оптические среды прозрачные. Хрусталик прозрачный, в стекловидном теле слабо выраженная нитчатая деструкция. На глазном дне видна обширная область ретиношизиса. Сосуды сетчатки не изменены. Периферия сетчатки без изменений, костных телец не наблюдается (рис. 2).

На спектральном домене оптической когерентной томографии (SD-ОКТ) правого глаза отмечается истончение фовеальной толщины сетчатки и ретиношизис, в основном внутреннего нуклеарного слоя. Эллипсоидная и взаимосмыкающаяся зона колбочек не прослеживаются на данном снимке. Все остальные слои сетчатки относительно сохранены (рис. 3,4).

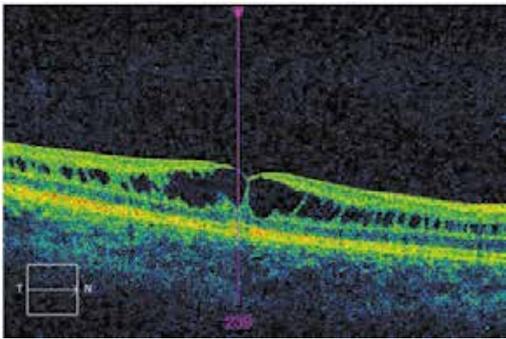


Рис 3. Пациент Л., OD: SD-ОКТ, ретиношизис

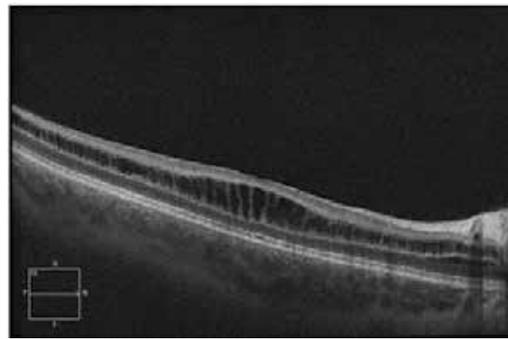


Рис. 4. Пациент Л., OD: линейный растр SD-ОКТ, ретиношизис,

На спектральной ОКТ левого глаза выявлено истончение фовеальной толщины сетчатки и ретиношизис, в основном внутреннего нуклеарного слоя. Эллипсоидная зона колбочек и наружная пограничная мембрана не прослеживаются. Видна нарушенная структура взаимосмыкающейся зоны колбочек. Все остальные слои сетчатки относительно сохранены (рис. 5).

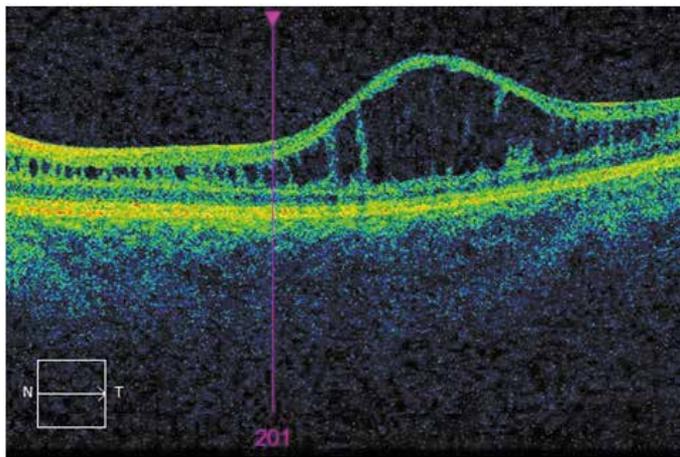


Рис. 5. Пациент Л., OS: SD-ОКТ, ретиношизис. Больному проведено электроретинографическое обследование (ЭРГ) (рис. 6).

Амплитуда максимальной ЭРГ обоих глаз значительно снижена при этом латентность в пределах нормы (рис. 6-а). При обследовании колбочковой ЭРГ амплитуда снижена умеренно - латентность в пределах нормы (рис. 6-б).

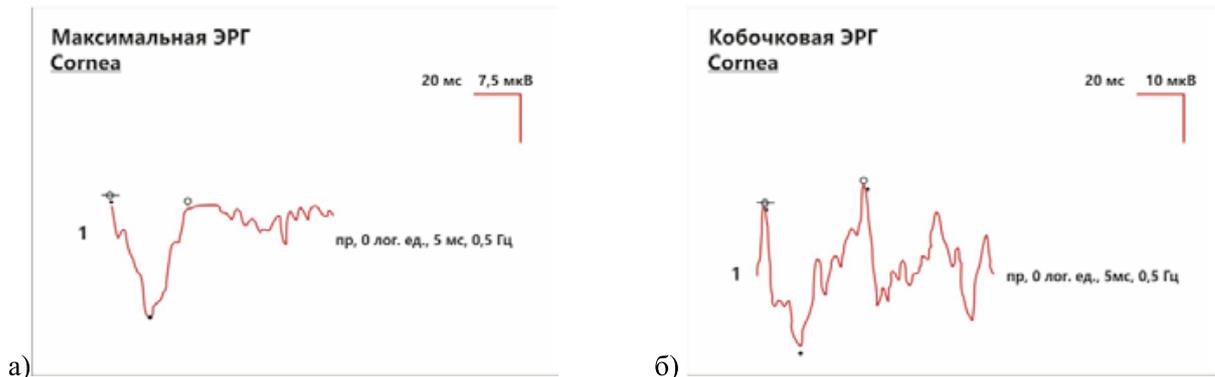


Рис.6. Показатели ЭРГ: а) максимальная ЭРГ; б) колбочковая ЭРГ

Учитывая все эти признаки, полностью совпадающие с описанием выше, ребенку поставлен диагноз синдром Гольдмана-Фавра. От лечения решено воздержаться. Назначены очки с 50% фотохромным эффектом и динамическое наблюдение.

Кроме того, интересно проследить влияние одного или двух генов на развитие аномалий у родственников. Вероятно в зависимости от того, в каком окружении находится ген, возникает та или иная врожденная патология: отсутствие руки, сросшиеся ребра или синдром Гольдмана-Фавра.

Таким образом, представленный клинический случай, сопровождающийся обширным ретиношизисом у ребенка с проведением дополнительных исследований позволяет диагностировать наличие синдрома Гольдмана-Фавра.

ЛИТЕРАТУРА:

1. Sharon D., Sandberg M., Caruso R. et al. Shared Mutations in NR2E3 in Enhanced S-cone Syndrome, Goldmann-Favre Syndrome, and Many Cases of Clumped Pigmentary Retinal Degeneration // Arch Ophthalmol., 2003, v.121(9), p.1316-1323.
2. NR2E3. Genetics Home Reference. January 2016.
3. Bušić M., Bjeloš M., Bosnar D. et al. Cystoid macular lesions are resistant to topical dorzolamide treatment in enhanced S-cone syndrome child // Doc. Ophthalmol., 2016, v.132(1), p.67-73.
4. Salvatore S., Fishman G.A., Genead M.A. Treatment of cystic macular lesions in hereditary retinal dystrophies // Surv. Ophthalmol., 2013, v.58(6), p.560-584.
5. Audo I., Michaelides M., Robson A.G. et al. Phenotypic Variation in Enhanced S-cone Syndrome // Invest. Ophthalmol. Vis. Sci., 2008, v.49(5), p.2082-2093.
6. Sato T., Kuniyoshi K., Nakao A. et al. Long-term observation of two cases of enhanced S-cone syndrome // Nippon Ganka Gakkai Zasshi, 2009, v.113(10), p.980-990.

Насиёв Р.В., Казимова Л.А.*

UŞAQDA NADİR QOLDMAN-FAVR SİNDROMU

*Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı şəh., Azərbaycan
Azərbaycan Dövlət Tibb Universitetinin oftalmologiya kafedrası, Bakı şəh**

Açar sözlər: *Goldman-Favr sindromu, ezotropiya, retinoşizis*

XÜLASƏ

Məqalədə 4 yaşlı uşaqlarda nadir Qoldman-Favr sindromu təsvir edilmişdir. Təqdim olunan patologiya irsi retinal xəstəliyin düzgün diaqnozunun müəyyən edilməsinin mürəkkəbliyini göstərir. Dəqiq diaqnoz qoyulması və düzgün müalicənin aparılması xəstəliyin qarşısını almağa imkan verəcək. Ehtimal var ki, anasında olan MTHFR: 677C> T (Ala222Val) patoloji mutasiyon gen uşaqlarda Qoldman-Favr sindromunun yaranmasına səbəb olmuşdur.

Gadjiev R.V., Kazimova L.A.*

RARECASE OF THE GOLDMANN-FAVREB SYNDROME IN A CHILD (CLINICAL CASE)

*National Ophthalmology Center named after acad. ZarifaAliyeva, Baku, Azerbaijan
Department of Eye Diseases of the Azerbaijan State Medical University named after N.Narimanov**

Key words: *Goldmann-Favre syndrome, esotropia, retinoschisis*

SUMMARY

The article describes a rare case of the Goldmann-Favre syndrome in the 4-years old child. The presented case of the hereditary retinal disease illustrates the complexity of the correct diagnosis. The correct diagnosis and the correct treatment will make it feasible to prevent the development of the disease. The revealed pathological mutational gene - MTHFR: 677C> T (Ala222Val) in mother apparently caused the presence of the Goldmann-Favre syndrome in the child.

Для корреспонденции:

Гаджиев Расим Вахид оглу, доктор наук по медицине, заведующий отделом патологии рефракции и офтальмоэргономики Национального Центра Офтальмологии имени акад. Зарифы Алиевой

Адрес: AZ1114, г.Баку, ул. Джавадхана, 32/15

Тел: (+994 12) 569 09 73; 569 54 62; (+994 50) 346 46 78

E-mai: administrator@eye.az; http://www.az