

UOT: 617.713-053.1

Həsənova N.A., Babayeva B.R., Quliyeva S.Ş.

PETERS ANOMALİYASI (KLİNİK HALLAR)

Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzi, Bakı şəh., AZ1114, Cavadxan küç. 32/15

XÜLASƏ

Peters anomaliyası nisbətən şəffaf periferik buynuz qişa və buynuz qişanın mərkəzi bulanması ilə xarakterizə olunan nadir anadangəlmə xəstəlikdir. Dovşandodaq, qurd ağızlıq, qısa boy, anormal qulaqlar və əqli qüsür kimi əlaqəli sistem anomaliyaları da yanaşı rast gəlinir. Peters anomaliyasında nistaqm, mikrokornea, kornea plana və ön kamera bucağı disgenezi səbəbindən qlaukoma ola bilər. Bu uşaqlarda qüzehli qişa anomaliyaları, xorioretinal koloboma, retinal displaziya, davamlı hiperplastik birincili vitreus, görmə sinirinin hipoplaziyası, koloboma və ptoz da rast gəlinir. Peters anomaliyasının müalicəsi penetrativ keratoplastikadır, lakin donor toxumanın bulanması riski yüksəkdir. Xəstələrin əhəmiyyətli bir hissəsində qlaukoma və ambliopiya inkişaf edir.

Məqalədə 2018-2023-cü illər ərzində akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinə Peters anomaliyası ilə 12 xəstə müraciət etmişdir. Onlardan bəziləri klinik hallar şəklində təqdim edilmişdir. Təqdim edilən xəstələrdə anomaliyanın I və II tipləri təsvir edilmişdir. Bəzi xəstələrin valideynləri birincili dərəcəli qohum idilər, 2 xəstə katarakta səbəbindən əməliyyat olunmuşdur və bütün xəstələr qlaukoma riski səbəbindən oftalmoloq müşahidəsində saxlanılır. Peters anomaliyası olan xəstələrin diaqnozu və müalicəsində peşəkar mütəxəssislərin qrup şəklində işinin vacib olması vurğulanır.

Açar sözlər: *Peters anomaliyası, buynuz qişa, katarakta, ultrasəs biomikroskopiya*

Гасанова Н.А., Бабаева Б.Р., Кулиева С.Ш.

АНОМАЛИЯ ПЕТЕРСА (КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ)

РЕЗЮМЕ

Аномалия Петерса – редкое врожденное заболевание, характеризующееся помутнением центральной части роговицы при относительно прозрачной периферической роговице. Это может сопровождаться системными аномалиями, такими как заячья губа, волчья пасть, низкий рост, аномальные уши и умственная отсталость. При аномалии Петерса у пациента может быть нистагм, микрокорнея, плоская роговица и глаукома из-за дисгенеза угла. Также встречаются аномалии радужки, хориоретинальная колобома, дисплазия сетчатки, персистирующая гиперпластическая первичная гиперплазия стекловидного тела, гипоплазия зрительного нерва, колобома и птоз. Одним из методов лечения аномалии Петерса является сквозная кератопластика, но

существует высокая вероятность помутнения трансплантата. У значительного числа больных развивается глаукома и амблиопия.

В течение 2018-2023 гг. в Национальный Глазной Центр им. акад. Зарифы Алиевой обратились 12 пациентов с аномалией Петерса. Некоторые из них представлены как клинические случаи. У представленных пациентов описаны I и II типы аномалии. Родители части пациентов были родственниками первой степени, 2 пациентам была проведена операция по удалению катаракты, все пациенты находятся под офтальмологическим наблюдением в связи с риском развития глаукомы. В этой статье освещается роль профессиональной команды в диагностике и ведении пациентов с аномалией Петерса.

Ключевые слова: *аномалия Петерса, роговица, катаракта, ультразвуковая биомикроскопия*

Hasanova N.A., Babayeva B.R., Kulieva S.Sh.

PETERS ANOMALY (CLINICAL CASES)

SUMMARY

Peters anomaly is a rare congenital disorder characterized by central corneal opacity with a relatively clear peripheral cornea. It can have associated systemic abnormalities like cleft lip, cleft palate, short stature, abnormal ears, and intellectual disability. Peters anomaly may have nystagmus, microcornea, cornea plana, and glaucoma due to dysgenesis of the angle. Iris abnormalities, chorioretinal coloboma, retinal dysplasia, persistent hyperplastic primary vitreous, optic nerve hypoplasia, coloboma, and ptosis have also been associated.[50] The definitive treatment for the Peters anomaly is

penetrating keratoplasty, but there are high chances of graft failure. A significant number of patients develop glaucoma and amblyopia.

During 2018-2023, 12 patients with Peters anomaly applied to National Centre of Ophthalmology named after acad. Zarifa Aliyeva. Some of them are presented as clinical cases. Types I and II of the anomaly were described in the presented patients. Some patients' parents were first-degree relatives, 2 patients underwent surgery for cataract, and all patients are under ophthalmological observation due to the risk of glaucoma. In this article highlights the role of the interprofessional team in the diagnosis and management of patients with a Peters anomaly.

Key words: *Peters anomaly, cornea, cataract, ultrasound biomicroscopy*

Peters anomaliyası gözün ön seqmentinin nadir rast gəlinən anadangəlmə xəstəliyidir [1]. Xəstəlik alman oftalmoloqu Dr. Alfred Petersin şərəfinə adlandırılmışdır [2]. O, buynuz qişanın müxtəlif ölçülü mərkəzi bulanması, arxa stromada, desemet membranında və endoteldə müvafiq qüsurla xarakterizə olunur [3]. Periferik buynuz qişa nisbətən şəffafdır olur, lakin mərkəzi bulanma ilə yanaşı müxtəlif dərəcədə periferik bulanma qeyd oluna bilər. Peters anomaliyasında iridokorneal bitişmələr adətən buynuz qişa bulanmasının kənarına yapışır [4]. Bu iridokorneal bitişmələr nazik filamentlər, qalın formada və ya qövsvari təbəqələr şəklində özünü göstərə bilər. 1974-cü ildə Townsend və həmmüəllifləri Peters anomaliyasını üç növə təsnif etmişlər. Tip I yalnız buynuz qişanı əhatə edir və buynuz qişanın mərkəzi bulanması kimi özünü göstərir. II tip korneo-lentikulyar bitişmə və buynuz qişanın bulanması ilə özünü göstərir. III tip Rieger mezodermal disgenezi ilə buynuz qişanın mərkəzi bulanması kimi rast gəlinir [5]. Hal-hazırda Peters anomaliyası iki növə bölünür [3].

I tipdə buynuz qişanın bulanması ilə iridokorneal sinexiyalara rast gəlinir. Tip I əsasən unilateral olur. Buynuz qişanın bulanması orta və ağır dərəcəli

olaraq şəffaf periferik buynuz qişa ilə müşayiət olunur [5]. Bəzən periferik buynuz qişanın ödemi və ya skleralizasiyası da ola bilər [6]. Tip I tip II ilə müqayisədə daha az vitreoretinal və sistemik anomaliyalara malikdir [7]. Belə xəstələrdə görmə proqnozu yaxşı olur [8].

Tip II ən çox bilateral rast gəlinir [9]. II tipdə büllur bilavasitə buynuz qişada bulanma olan yerə birləşir. Büllur II tipdə bulanıqdır, lakin mərkəzədir. Sistemik dəyişikliklər II tip xəstələrdə daha çox rast gəlinir.

Peters-plus sindromu termini ilk dəfə 1984-cü ildə Van Schooneveld və başqaları tərəfindən təqdim edilmişdir [10]. Əgər Peters anomaliyası dodaq/damaq qüsuru, qısa boy, anormal qulaqlar və əqli qüsür kimi sistemli təzahürlərlə özünü göstərsə, bu, Peters plus sindromu adlanır [11]. Krause-Kivlin sindromu üz anomaliyaları, qeyri-mütənasib qısa boy və skeletin natamam inkişafı ilə yanaşı Peters anomaliyasının xüsusiyyətlərinə malik autosomal resessiv xəstəlikdir [12].

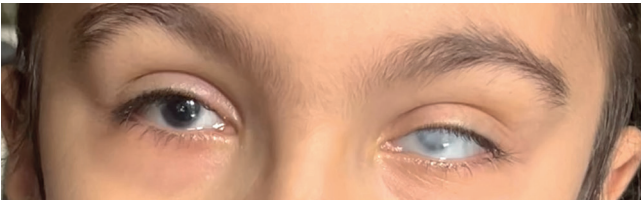
Akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya Mərkəzinə 2018-2023-cü illər ərzində 12 Peters anomaliyalı xəstə müraciət etmişdir. Onlardan bir neçəsi klinik hal şəklində təqdim edilir.

Klinik hal 1. Xəstə O.Z. əkiz taydır, 8 aylıq doğulub, küvezdə qalmayıb. Özündən böyük qardaşı OU-anadangəlmə qlaukoma ilə doğulub və hal-hazırda görmür. Əkiz tay bacısının sol gözündə anadangəlmə katarakta var. Xəstədə OU- Peters tip II anomaliyası var. Eyni zamanda mikroftalm, mikrokornea, nistaqm, OD-katarakta müşahidə edilirdi. Anesteziya altında müayinədə buynuz qişanın diametri (BQD) OD-7.5 mm, OS-7.0mm, gözün aksial oxu (AXL) OU-15 mm idi. 6 aylıq olarkən ona OD-lensektomiya, arxa kapsulotomiya, ön vitrektomiya və iridektomiya cərrahi əməliyyatı aparıldı. Sol gözün buynuz qişası tam bulandığından cərrahi müdaxilə aparılmamışdır. Əməliyyatdan sonra ambliopiyanın qarşısının alınması məqsədi ilə eynək korreksiyası təyin edildi. OD – buynuz qişanın mərkəzi bulanması katarakta cərrahiyyəindən sonra əhəmiyyətli dərəcədə azalmışdır. Əməliyyatdan 5

il sonra xəstədə ikincili qlaukoma inkişaf etməyə başlamış və medikamentoz müalicə altında gözdaxili təzyiq (GDT) stabildir (Şək.1).

Klinik hal 2. 2021-ci ildə Milli Oftalmologiya Mərkəzinə 2 aylıq körpə müraciət etmişdir. Valideynləri I dərəcəli qohumdur (xalaqızı-xalaoglu). Diaqnoz: OU-Peters anomaliyası tip II, hissəvi aniridiya, mürəkkəb miopik astigmatizm, nistaqm, daxili çəplik, OD- nüvə kataraktası. BQD OU-10.0 mm, AXL OD- 15.5mm, AXL OS- 15.0mm, GDT OD- 14 mm c süt, GDT OS- 15 mm c süt. Xəstə müşahidə altındadır (Şək.2).

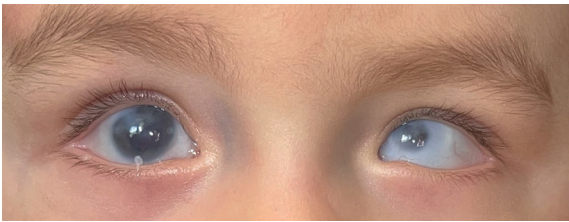
2023-cü ildə həmin ailənin daha bir övladı doğulur. 2 aylıq olarkən uşaq müayinə edilir. Diaqnoz: OU-Peters anomaliyası tip II, mikroftalm, OD-katarakta.(Şəkil 3) Xəstəyə 3 aylıq olarkən OD-fakoaspirasiya, arxa kapsulotomiya, ön vitrektomiya əməliyyatı aparılmışdır (Şək.4) Xəstə hal-hazırda müşahidə altındadır.



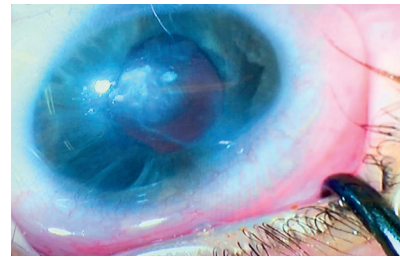
Şək. 1. OU-bilateral tip II Peters anomaliyası, OD-cərrahi əməliyyatdan sonrakı vəziyyət,afakiya.



Şək. 2. Peters anomaliyası tip II



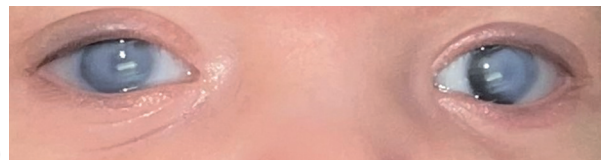
Şək. 3. OU-Peters anomaliyası tip II



Şək. 4. Sağ göz, anadangəlmə katarakta



a)



b)

Şək. 5. OU - Peters anomaliyası tip II: a) 3-günlük olarkən; b) 1,5 aylıq olarkən

Klinik hal 3. Xəstə klinikamızda 3 günlük olarkən müayinə edilmişdi. Valideynləri I dərəcəli qohumdur (xalaqızı-xalaoğlu). Diaqnoz: OU- Peters anomaliyası tip II (Şək.5 a,b).

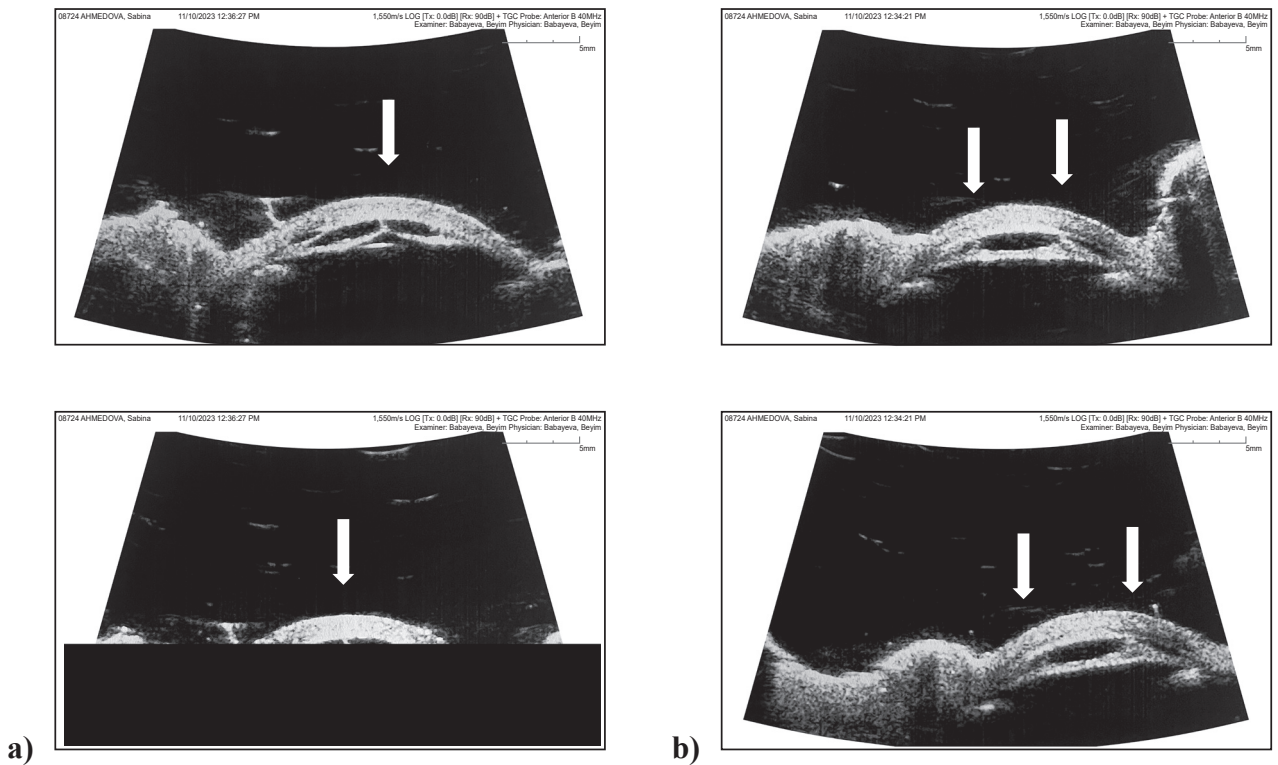
Buynuz qişanın diametri (BQD) OD –8,0 mm, OS –8,5 mm, gözün aksial oxu (AXL) OU-14.5 mm idi. Hər iki gözdə buynuz qişası mərkəzdə tam bulanıq olduğu üçün ön kamera strukturları ayırd edilmirdi. USM müayinəsi zamanı arxa seqment patologiyasız olduğu aşkar edilmişdir. Xəstə dinamik müşahidə altına götürülmüşdür. 1,5 ay sonra mərkəzimizdə ilk dəfə 1,5 aylıq körpəyə yerli keyitmə ilə UBM (Ellex Eyecubed ultrasound biomicroscopy, 20 MHz) müayinəsi aparılmışdır. UBM ön seqmentin qeyri-invaziv, tez aparılan bilən və anatomik strukturları aydın şəkildə göstərən yüksək tezlikli ultrasəs dalğası ilə müayinəsidir. Xüsusən bu müayinəni buynuz qişası bulanıq olan xəstələrdə ön seqment

strukturlarını görüntüləmək üçün istifadə edilir. Müayinə nəticəsində xəstənin sağ gözündə mərkəzi korneo-lental bitişmə, sol gözdə isə periferik bitişmələrin olduğu aşkar edildi (Şək.6 a, b).

Ətraflı anamnez toplanarkən xəstənin əmisində də Peters anomaliyası tip I olması aşkar edildi (Şək.7).

Müzakirə

Peters anomaliyası ümumiyyətlə sporadik bir xəstəlik kimi baş verir, lakin bir neçə irsi nümunələr (autosomal dominant və autosomal resessiv) qeyd edilmişdir. PAX6, PITX2, PITX3, COL4A1, FOXC1 və COL6A3 kimi genlərdəki dəyişikliklər Peters anomaliyasına səbəb olur [13,14,15]. PAX6 və FOXC1 Peters anomaliyasında ən çox rast gəlinən gen mutasiyalarıdır. Vincent et al tərəfindən aparılan bir araşdırma. 2006-cı ildə göstərdi ki, Peters anomaliyasının 20%-i CYP1B1 mutasiyası ilə əlaqəlidir [16]. Bətdaxili böyümə dövründə



Şək.6. Peters anomaliyalı xəstədə UBM: a) sağ göz, mərkəzi korneo-lental bitişmə; b) sol göz, periferik bitişmə.



Şək.7. OU- Peters anomaliyası tip I

teratogen amillərə məruz qalma, bətdaxili infeksiya və ananın çox miqdarda alkoqol istifadəsi də Peters anomaliyasına səbəb ola bilər [17].

Hər 10.000 yenidoğulmuşdan təxminən 3,3-6,0-da göz qüsuru olur ki, bunlardan da Peters anomaliyası ön seqment qüsurlarının əksəriyyətini təşkil edir [18]. ABŞ-da hər il Peters anomaliyası ilə 44-60 yeni xəstə qeydə alınır.[19] 80% hallarda bilateral, lakin asimmetrikdir [7]. Peters anomaliyası xəstələrinin təxminən 50%-də göz qüsurları, təxminən 60%-də isə sistem anomaliyalar var [20].

Sinir darağı hüceyrələri multipotent hüceyrələrdir və embrion inkişafı üçün son dərəcə vacibdir [21]. Göz qədəhinin ətrafında bu sinir darağı hüceyrələri periokulyar mezenxima (POM) adlanır [22]. Sinir darağı hüceyrələri üç dalğada miqrasiya edir.

Birinci dalğada, büllurun ön səthi ilə səthi ektoderma arasında sinir darağı hüceyrələri keçir və daha sonra trabekulyar şəbəkəyə və buynuz qişanın endotelinə differensiasiya edir. Bu isə öz növbəsində desemet membranının əmələ gəlməsinə gətirib çıxarır [23]. İkinci dalğanın sinir darağı hüceyrələri buynuz qişanın epitelini ilə endotel arasında mövcuddur. Bu hüceyrələr daha sonra buynuz qişa stromasının keratositlərini əmələ gətirir [23]. Üçüncü dalğada sinir darağının hüceyrələri buynuz qişa endoteli ilə optik qədəhin ön kənarı arasındakı bucağa miqrasiya edir. Üçüncü dalğa hüceyrələri qüzehli qişanın stromasına və siliar cismə differensiasiya olunur [22].

Sinir darağı gözün ön seqmentinin, o cümlədən buynuz qişa, qüzehli qişa, sklera, siliar cisim, trabekulyar şəbəkə və gözdaxili mayenin axını yollarının yaranmasına səbəb olur. Sinir darağındakı hər hansı bir qüsür Axenfeld-Rieger sindromu və Peters anomaliyaları kimi ön seqment anomaliyalarına səbəb olur. Peters anomaliyası səthi ektodermadan anormal büllur qabarcıqlarının ayrılması səbəbindən baş verir [21].

Xəstənin ailəsi ilə görmə qabiliyyətinin azalmasının başlama müddətini, gedişatının xarakterini müzakirə etmək, teratogen amillərə məruz qalma, alkoqol qəbulu və ya hər hansı infeksiya tarixi ilə bağlı anamnezdən hərtərəfli məlumat almaq, valideynlərin və bacı-qardaşların gözlərini buynuz qişa bulanmasına görə müayinə etmək vacibdir.

Müayinə zamanı ilk növbədə buynuz qişanın mərkəzi bulanması və anormal qırmızı refleks qeyd olunur. Buynuz qişanın bulanması müxtəlif ölçüdə və sıxlıqda ola bilər. Peters tip II anomaliyasında buynuz qişanın mərkəzi bulanması, iridokorneal

bitişmə və katarakta kimi büllur anomaliyalarına da rast gəlinir. Peters anomaliyasının bilateral hallarında çəpgözlük olması tezliyi daha yüksəkdir [24].

Peters anomaliyasında nistaqm, mikrokornea, kornea plana və ön kamera bucağı disgenezi səbəbindən qlaukoma ola bilər. Qüzehli qişa anomaliyaları, xorioretinal koloboma, retinal displaziya, persistent hiperplastik birincili vitreus, optik sinirin hipoplaziyası, koloboma və ptoz da rast gəlinir [25].

Peters anomaliyasında anadangəlmə qlaukoma 50-70% hallarda müşahidə olunur. Gözdaxili təzyiqin yüksəlməsi trabekulyar şəbəkənin və Şlemm kanalının inkişaf etməməsi ilə əlaqədardır [26]. Anadangəlmə qlaukoma adətən doğumdan sonra bir il ərzində inkişaf edir, lakin daha sonra da özünü göstərə bilər [27].

Sistem anomaliyalar üçün skrinq vacibdir. İnkişafın ləngiməsi, qıcolmalar, mərkəzi sinir sistemi anomaliyaları, damaq defekti kimi kraniofasiyal anomaliyalar, ürək qüsurları və skelet deformasiyaları kimi sistem anomaliyalar da baş verə bilər.

Anormal döyənək cisim və beyin qabığı inkişafı qüsurları Peters anomaliyası olan xəstələrdə beyin görüntülərində tez-tez aşkar edilir. Bəzi hallarda beyincikdə vermisin hipoplaziyası, beyin kalsifikasiyası və hipokampusun malformasiyası Peters anomaliyası ilə əlaqələndirilə bilər [28]. Peters anomaliyasının bilateral halları zamanı, Peters anomaliyasının unilateral hallarından daha çox sistem anomaliyalarına (71,8%) rast gəlinir.

Diaqnostika

Peters anomaliyasına klinik diaqnoz qoyulur və xəstədə digər qüsurları aşkar etmək və göz anomaliyalarını sənədləşdirmək üçün müayinələr aparılır. Bu müayinələrə ön seqmentin şəklində aiddir ki, bulanmanın ölçüsünü, formasını, yerləşməsini qiymətləndirməyə imkan verir. Eyni zamanda hər iki gözün vəziyyətini müqayisə etməyə, xəstənin valideynlərinə durumu izah etməyə, əməliyyatdan öncə və sonra klinik şəklini müqayisəsini asanlaşdır.

Ultrasəs müayinəsi (B-skan) Peters anomaliyası zamanı tor qişanın qopması və ya hər hansı arxa seqment patologiyasının olub-olmaması haqda məlumat verir.

Ultrasəs biomikroskopiya (UBM) Peters anomaliyası üçün qeyri-invaziv və diaqnostik tədqiqatdır [29]. O, yüksək tezlikdən (50MHz) istifadə edir, bu da aksial olaraq 20 mikrometrə və latreal istiqamətdə 50 mikrometrə qədər görüntü

təmin edir və toxuma nüfuzunun dərinliyi 4-5 mm-dir [30]. Yüksək vizualizasiyada o, dayaz ön kamera, iridokorneal bitişmə, korneo-lentikulyar bitişmə, buynuz qişanın arxa səthində hiperrefektivlik, hipereksogen büllur və büllurun sublüksasiyasını göstərir [29]. O, həmçinin buynuz qişanın ödemini və desemet membranının yoxluğunu aşkar edir [31].

Spectral-domain OKT (SD-OCT) anatomik xüsusiyyətlərin və xəstəliyin ağırlıq dərəcəsinin qiymətləndirilməsində, cərrahi qərarın qəbul edilməsində köməkçi vasitədir. Peters anomaliyası SD-OKT əsasında üç dərəcəyə təsnif edilir: yüngül, orta və ağır.

Yüngül dərəcəli xəstəlikdə: buynuz qişa qeyri-bərabər qalınlıqda və desemet membranı ilə endotel təbəqəsində qüsurlar var, ancaq iridokorneal adheziya yoxdur. Ön kameranın bucağı açıqdır.

Orta dərəcəli xəstəlikdə: SD-OKT buynuz qişanın qeyri-müntəzəm qalınlığını və iridokorneal adheziyanı göstərir. İridokorneal adheziya bir-üç kvadrantda ola bilər. Ön kamera bucağının müxtəlif dərəcəli bağlanması ola bilər.

Ağır dərəcəli xəstəlikdə: SD-OKT ön kameranın bucağının bütün kvadrantlarının tam bağlanması ilə büllur-buynuz qişa bitişməsinə göstərir [32].

Baş beyin və orbitanın MRT müayinəsi beyin və görmə sinirinin zədələnməsini aşkar etməyə kömək edir. MRT həmçinin gözün aksial oxunun koloboma, qlaukoma və ya aksial miyopiyaya görə uzanmasını differensiasiya etməyə kömək edir [28].

Ürəyin anadangəlmə inkişaf qüsurlarını istisna etmək üçün exokardioqrafiya, böyrək malformasiyasını aşkar etmək üçün qarın boşluğunun ultrasəs müayinəsi aparılır.

Differensial diaqnostika

Buynuz qişanın anadangəlmə bulanmasının differensial diaqnostikasına Peters anomaliyasından başqa sklerokornea, travma, xora, mukopolisaxaridoz, anadangəlmə irsi endotel distrofiyası və buynuz qişanın dermoidi daxildir [62].

Müalicə

Peters anomaliyalı xəstələrdə müalicənin əsas məqsədi görmə qabiliyyətini yaxşılaşdırmaq və ambliopiyanın qarşısını almaqdır.

Medikamentoz müalicə. Midriaz ilə və ya olmadan okklyuzion terapiya daxildir. Okklyuziya terapiyası yüngül hallarda ambliopiyanın qarşısını almaq üçün effektivdir [24]. Qlaukoma əməliyyatından əvvəl və sonra gözdaxili təzyiqlə nəzarət etmək üçün də medikamentoz müalicə tələb olunur [33].

Cərrahi müalicə

Peters anomaliyası adətən cərrahi müalicə tələb edən xəstəlikdir, lakin gənc yaşda cərrahi müdaxilə qərarı bir çox amillərdən asılıdır. Cərrahi müdaxilə buynuz qişanın bulanmasının dərəcəsinə, buynuz qişanın, büllurun vəziyyətindən və digər göz anomaliyalarından asılıdır [33].

Cərrahi müalicə növlərinə aşağıdakılar daxildir:

a) Periferik iridektomiya: buynuz qişanın bulanması kiçik olduğu və periferiya şəffaf olduğu zaman, həmçinin büllur şəffaf olduğu hallarda aparıla bilər [34]. Periferik iridektomiya daha təhlükəsiz üsuldur və əməliyyatdan sonra daha az müşahidə vaxtı tələb edir [35].

b) Keratoplastika və katarakta cərrahiyyəsi (büllur bulanıbsa). Sadalanan hallar zamanı: midriatik damla vasitəsi ilə dilatasiya edildikdən sonra da bəbək nahiyəsi buynuz qişa bulanması ilə bağlıdırsa, bulanma nəticəsində göz dibi müayinə olunmursa və bulanma bilateraldırsa keratoplastika əməliyyatı göstərir. Bununla belə, əməliyyatdan 5-10 il sonra transplantasiyanın müvəffəqiyyət göstəricisi 30%-ə qədər azalır [36].

Qlaukoma cərrahiyyəsi, o cümlədən trabekulektomiya, diod lazer siklofotokoagulyasiya, mitomisin C ilə trabekulektomiya və qlaukoma drenaj implantasiyası şəkildə aparılır. İlk olaraq göz daxili təzyiqlə cərrahi yolla nəzarət altına alınsa da, əlavə tibbi müalicəyə tələbat yarana bilər.

Xəstəliyin proqnozu yaş, xəstəliyin şiddəti və yanaşı sistem anomaliyaları kimi bir çox amillərdən asılıdır. Penetrativ keratoplastika kimi erkən cərrahi müdaxilə ambliopiyanın qarşısını ala bilər, lakin bu, transplantın yüksək bulanma riski ilə səciyyələnir. 2005-ci ildə Rao və həmkarları tərəfindən aparılan bir araşdırma göstərdi ki, əməliyyatdan 2 il sonra yalnız 22% xəstədə şəffaf transplant qalmışdır [37]. I tip II tiptən daha yaxşı vizual proqnoza malikdir [38].

Fəsadlar

Peters anomaliyasında ağırlaşmaların əksəriyyəti keratoplastikadan sonra baş verir. Cərrahi əməliyyatdan sonrakı ağırlaşmalara transplantın bulanması, qlaukoma, katarakta, torlu qişanın qopması və göz alması subatrofiyası daxildir [39,40]. Qlaukoma əməliyyatdan sonra ən çox rast gəlinən ağırlaşmadır. Qeyri-cərrahi ağırlaşmalara ambliopiya, nistaqm və çəplik daxildir.

Nəticə

Peters anomaliyası olan xəstələrdə genetik konsultasiya və qiymətləndirmə aparılmalıdır.

Proqnoz düzgün şəkildə valideynlərə izah edilməlidir. Müntəzəm müşahidə çox vacibdir.

Həmçinin, Peters anomaliyasından əziyyət çəkən uşağa ilk növbədə pediatri tərəfindən erkən aşkarlanma, sonra isə oftalmoloq tərəfindən təcili müayinə və müalicə tələb olunur. İnkişafın ləngiməsi, qıcolma, mərkəzi sinir sisteminin qüsurları, dodaq

və damaq qüsuru kimi kəllə-üz anomaliyaları, ürək qüsurları və skelet deformasiyaları kimi digər əlaqəli sistemik vəziyyətlər endokrinoloq, kardioloqlar, uşaq cərrahları, plastik cərrahlar, nevropatoloqlar və ortopedlər də daxil olmaqla müxtəlif mütəxəssislər arasında peşəkar koordinasiyaya ehtiyac yaradır.

ƏDƏBİYYAT:

1. Salik, I. Peters anomaly: A 5-year experience / I.Salik, A.Gupta, A.Tara [et al.] // Paediatr Anaesth, – 2020. May; 30(5), – p.577-583.
2. Punj J, M.S.V.D., Pandey R. Peters' anomaly - anaesthetic management // Indian J. Anaesth, – 2009. Aug; 53(4), – p.501-503.
3. Alkatan, H.M. Terminology of Peters' anomaly variants: Summary of histopathological findings in 6 corneas and detailed clinicopathological correlation in 2 cases / H.M.Akatan, H.Al Dhaheri, M.Al Harby // Saudi J. Ophthalmol., – 2019. Jul-Sep; 33(3), – p.277-282.
4. Yang, L.L., Lambert S.R. Peters' anomaly. A synopsis of surgical management and visual outcome // Ophthalmol. Clin. North Am., – 2001. Sep; 14(3), – p.467-477.
5. Almarzouki, H.S. Peters Anomaly in Twins: A Case Report of a Rare Incident with Novel Comorbidities / H.S.Almarzouki, A.A.Tayyib, H.A.Khayat [et al.] // Case Rep. Ophthalmol., – 2016. Sep-Dec; 7(3), – p.186-192.
6. Kenyon, K.R. Mesenchymal dysgenesis in Peter's anomaly, sclerocornea and congenital endothelial dystrophy // Exp. Eye Res., – 1975. Aug; 21(2), – p.125-142.
7. Sault, R.W., Sheridan J. Peters' anomaly // Ophthalmol. Eye Dis., – 2013. 5, – p.1-3.
8. Zaidman, G.W. Long-term visual prognosis in children after corneal transplant surgery for Peters anomaly type I / G.W.Zaidman, J.K.Flanagan, C.C.Furey // Am. J. Ophthalmol., – 2007. Jul; 144(1), – p.104-108.
9. Bhandari, R. Peters anomaly: review of the literature / R.Bhandari, S.Ferri, B.Whittaker [et al.] // Cornea, – 2011. Aug; 30(8), – p.939-944.
10. Van Schooneveld M.J. Peters'-plus: a new syndrome / M.J.Van Schooneveld J.W.Delleman, F.A.Beemer [et al.] // Ophthalmic. Paediatr Genet., – 1984. Dec; 4(3), – p.141-145.
11. Thompson, E.M. Kivlin syndrome and Peters'-Plus syndrome: are they the same disorder? / E.M.Thompson, R.M.Winter, M.Baraitser // Clin. Dysmorphol., – 1993. Oct; 2(4), – p.301-316.
12. Frydman, M. Autosomal recessive Peters anomaly, typical facial appearance, failure to thrive, hydrocephalus, and other anomalies: further delineation of the Krause-Kivlin syndrome / M.Frydman, A.L.Weinstock, H.A.Cohen [et al.] // Am. J. Med. Genet., – 1991. Jul; 01. 40(1), – p.34-40.
13. Reis, L.M., Semina E.V. Genetics of anterior segment dysgenesis disorders // Curr. Opin. Ophthalmol., – 2011. Sep; 22(5), – p.314-324.
14. Weh, E. Whole exome sequence analysis of Peters anomaly / E.Weher, L.M.Reis, H.C.Happ [et al.] // Hum Genet., – 2014. Dec; 133(12), – p.1497-1511.
15. Li, Y. Novel Mutations in COL6A3 That Associated With Peters' Anomaly Caused Abnormal Intracellular Protein Retention and Decreased Cellular Resistance to Oxidative Stress / Y.Li, J.Zhang, Y.Dai [et al.] // Front Cell. Dev. Biol., – 2020. 8, – p.531986.

16. Vincent, A. Further support of the role of CYP1B1 in patients with Peters anomaly / A.Vincent, G.Billingsley, M.Priston [et al.] // *Mol. Vis.*, – 2006. May; 16. 12, – p.506-510.
17. Sebastiani, G. The Effects of Alcohol and Drugs of Abuse on Maternal Nutritional Profile during Pregnancy / G.Sebastiani, C.Borrás-Novell, M.A.Casanova [et al.] // *Nutrients*, – 2018. Aug; 02. 10(8).
18. Ni, W. A novel histopathologic finding in the Descemet's membrane of a patient with Peters Anomaly: a case-report and literature review / W.Ni, W.Wang, J.Hong [et al.] // *BMC Ophthalmol.*, – 2015. Oct; 23. 15, – p.139.
19. Kuper, C. The histopathology of Peters' anomaly / C.Kuper, T.Kuwabara, W.J.Stark // *Am. J. Ophthalmol.*, – 1975. Oct; 80(4), – p.653-660.
20. Traboulsi, E.I., Maumenee I.H. Peters' anomaly and associated congenital malformations // *Arch. Ophthalmol.*, – 1992. Dec; 110(12), – p.1739-1742.
21. Williams, A.L., Bohnsack B.L. The Ocular Neural Crest: Specification, Migration, and Then What? // *Front Cell. Dev. Biol.*, – 2020. 8, – p.595896.
22. Williams, A.L., Bohnsack B.L. Neural crest derivatives in ocular development: discerning the eye of the storm // *Birth Defects Res. C. Embryo. Today*, – 2015. Jun; 105(2), – p.87-95.
23. Gage, P.J. Fate maps of neural crest and mesoderm in the mammalian eye / P.J.Gage, W.Rhoades, S.K.Prucka [et al.] // *Invest Ophthalmol. Vis. Sci.*, – 2005. Nov; 46(11), – p.4200-4208.
24. Najjar, D.M. Strabismus and amblyopia in bilateral Peters anomaly / D.M.Najjar, S.P.Christiansen, E.D.Bothun [et al.] // *JAAPOS*, – 2006. Jun; 10(3), – p.193-197.
25. Yang, L.L. Long-term results of corneal graft survival in infants and children with peters anomaly / L.L.Yang, S.R.Lambert, M.J.Lynn [et al.] // *Ophthalmology*, – 1999. Apr; 106(4), – p.833-848.
26. Yang, L.L. Surgical management of glaucoma in infants and children with Peters' anomaly: long-term structural and functional outcome / L.L.Yang, S.R.Lambert, M.J.Lynn [et al.] // *Ophthalmology*, – 2004. Jan; 111(1), – p.112-117.
27. Walton, D.S. Primary congenital open angle glaucoma: a study of the anterior segment abnormalities // *Trans. Am. Ophthalmol. Soc.*, – 1979. 77, – p.746-768.
28. Samara, A., Eldaya R.W. Ocular and brain imaging findings in Peters' anomaly: A case report and literature review // *Radiol. Case. Rep.*, – 2020. Jul; 15(7), – p.863-866.
29. Haddad A.M. Peter's anomaly: diagnosis by ultrasound biomicroscopy / A.M.Haddad D.S.Greenfield, Z.Stegman [et al.] // *Ophthalmic. Surg. Lasers.*, – 1997. Apr; 28(4), – p.311-312.
30. Chen, W.S. Ultrasound Biomicroscopy Detects Peters' Anomaly and Rieger's Anomaly in Infants / W.S.Chen, D.M.Xiang, L.X.Hu // *J. Ophthalmol.*, – 2020. – p.8346981.
31. Myles, W.M. Peters' anomaly: a clinicopathologic study / W.M.Myles, M.E.Flanders, D.Chitayat [et al.] // *J. Pediatr Ophthalmol. Strabismus*, – 1992. Nov-Dec; 29(6), – p.374-381.
32. Hong, J. Optimising keratoplasty for Peters' anomaly in infants using spectral-domain optical coherence tomography / J.Hong, Y.Yang, C.Cursiefen [et al.] // *Br. J. Ophthalmol.*, – 2017. Jun; 101(6), – p.820-827.
33. Chang, J.W. Long-term clinical course and visual outcome associated with Peters' anomaly / J.W.Chang, J.H.Kim, S.J.Kim [et al.] // *Eye (Lond)*, – 2012. Sep; 26(9), – p.1237-1242.

34. Miao, S. Clinicopathologic Features and Treatment Characteristics of Congenital Corneal Opacity Infants and Children Aged 3 Years or Less: A Retrospective Single Institution Analysis / S.Miao, Q.Lin, Y.Liu [et al.] // *Med. Princ. Pract.*, – 2020. 29(1), – p.18-24.
35. Spierer, O. Outcome of optical iridectomy in Peters anomaly / O.Spieerer, K.M.Cavuoto, S.Suwannaraj [et al.] // *Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol.*, – 2018. Sep; 256(9), – p.1679-1683.
36. Dolezal, K.A. Glaucoma and Cornea Surgery Outcomes in Peters Anomaly / K.A.Dolezal, C.G.Besirli, S.I.Mian [et al.] // *Am. J. Ophthalmol.*, – 2019. Dec; 208, – p.367-375.
37. Rao, K.V. Outcome of penetrating keratoplasty for Peters anomaly / K.V.Rao, M.Fernandes, N.Gangopadhyay [et al.] // *Cornea*, – 2008. Aug; 27(7), – p.749-753.
38. Chang, R.Q. Type II Peter's anomaly with histopathological proof: a case report / R.Q.Chang, Y.Du, X.J.Zhu [et al.] // *BMC Ophthalmol.*, – 2017. Jun; 29. 17(1), – p.110.
39. Patel, H.Y. The indications and outcome of paediatric corneal transplantation in New Zealand: 1991-2003 / H.Y.Patel, S.Ormonde, N.H.Brookes [et al.] // *Br. J. Ophthalmol.*, – 2005. Apr; 89(4), – p.404-408.
40. Dana, M.R. Corneal transplantation in children with Peters anomaly and mesenchymal dysgenesis. Multicenter Pediatric Keratoplasty Study / M.R.Dana, D.A.Schaumberg, A.L.Moyes [et al.] // *Ophthalmology*, – 1997. Oct; 104(10), – p.1580-1586.

Müəlliflərin iştirakı:

Tədqiqatın anlayışı və dizaynı: Həsənova N.A.

Materialın toplanması və işlənməsi: Həsənova N.A., Babyeva B.R.

Mətnin yazılması: Həsənova N.A.

Redaktə: Həsənova N.A.

Müəlliflər münaqişələrin (maliyyə, şəxsi, peşəkar və digər maraqları) olmamasını təsdiqləyir**Korrespondensiya üçün:**

Həsənova Nigar Adil qızı, tibb üzrə fəlsəfə doktoru, akad. Zərifə Əliyeva adına Milli Oftalmologiya mərkəzinin Uşaqlarda gözün patologiyası şöbəsinin həkim-oftalmoloqu

E-mail: nigar.makhmudova@yahoo.com