

Особенности изменения рефракции у детей с врожденной аниридией

Суханова Н.В.¹, Катаргина Л.А.², Васильева Т.А.³, Марахонов А.В.³, Зинченко Р.А.^{3,4}

- 1 — ФГБУЗ Центральная клиническая больница Российской академии наук
119333, г. Москва, ул. Фотиевой, д.10, строение 1
- 2 — ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней имени Гельмгольца» МЗ РФ
105062, г. Москва, ул. Садовая-Черногрозская, д.14/19
- 3 — Медико-генетический научный центр им. академика Н.П.Бочкова
115522, г. Москва, ул. Москворечье, д.1
- 4 — Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко
105064, г. Москва, ул. Воронцово поле, д.12, строение 1

Снижение остроты зрения при врожденной аниридии связано с дефектом радужной оболочки и комплексом изменений разной степени выраженности других структур глаза (роговица, зрительный нерв, сетчатка и др.). Прогнозирование изменения рефракции – сложная проблема, так как имеются широкие вариации состояния структур и функций глаза с момента рождения и их динамики с возрастом, а также вариации, обусловленные как генетическими факторами, так и адекватностью лечебно-профилактических мероприятий, и приверженностью пациентов к коррекции. В представленном сообщении описано изменение рефракции у 57 детей от 2 месяцев до 7 лет жизни с PAX6-ассоциированной врожденной аниридией.

Ключевые слова: офтальмогенетика, врожденная аниридия, ген PAX6, рефракция

Для цитирования: Суханова Н.В., Катаргина Л.А., Васильева Т.А., Марахонов А.В., Зинченко Р.А. Особенности изменения рефракции у детей с врожденной аниридией. *Медицинская генетика* 2020; 19(8): 33-34.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.33-34

Автор для корреспонденции: Суханова Н.В.; **e-mail:** natelasukhanova@gmail.com

Финансирование. Исследование поддержано грантом РФФИ № 19-015-00122 и выполнено в рамках Государственного задания Министерства науки и высшего образования.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Features of changes in refraction in children with congenital aniridia

Sukhanova N.V.¹, Katargina L.A.², Vasilyeva T.A.³, Marakhonov A.V.³, Zinchenko R.A.^{3,4}

- 1 — Central Clinical Hospital of the Russian Academy of Sciences
Fotieva str., 10 bld.1, Moscow, 119333, Russia
- 2 — Helmholtz National Medical Research Center of Eye diseases
Sadovaya-Chernogriazskaya str., 14/19, Moscow, 105062, Russia
- 3 — Research Centre for Medical Genetics
Moskvorechye str., 1, Moscow, 115522, Russia
- 4 — N.A. Semashko National Research Institute of Public Health
Vorontsovo Pole str., 12-1, Moscow, 105064, Russia

Reduced vision acuity in congenital aniridia is associated with a defect in the iris and a complex of changes of varying degrees of severity in other eye structures (cornea, optic nerve, retina, etc.). Prediction of changes in refraction is a complex problem, since there are wide variations in the state of the structures and functions of the eye from birth and their dynamics with age, as well as variations due to both genetic factors and the adequacy of treatment and prophylactic measures as well as patient's adherence to therapy. The article describes the changes in refraction in children aged from 0 to 7 years old with PAX6-associated congenital aniridia.

Keywords: ophthalmogenetics, congenital aniridia, PAX6 gene, refraction

For citation: Sukhanova N.V., Katargina L.A., Vasilyeva T.A., Marakhonov A.V., Zinchenko R.A. Features of changes in refraction in children with congenital aniridia. *Medical genetics*. 2020; 19(8): 33-34 (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.33-34

Corresponding author: Sukhanova N.V.; **e-mail:** natelasukhanova@gmail.com

Funding. The research was carried out within the state assignment of Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation for RCMG, supported in part by RFBR (project No. 19-015-00122).

Conflict of Interest. Authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

Пациенты с врожденной аниридией нуждаются в системном подходе, как для ранней своевременной диагностики нарушений рефракции, так и для коррекции возникших рефракционных осложнений [1]. Для детей с врожденной аниридией характерна различная степень радужной и фoveальной гипоплазии, последняя является причиной нистагма вследствие сенсорной недостаточности и врожденного снижения остроты зрения (обычно 0,1 с коррекцией) [2]. Значительную сложность в подтверждающей и дифференциальной ДНК-диагностике врожденной аниридии представляет высокая гетерогенность нарушений гена *PAX6* [3]. Они могут включать в себя не только точковые мутации, но и крупные хромосомные перестройки с вовлечением хромосомного региона 11p13.

Материалы и методы

Обследована группа пациентов (N=59) (118 глаз) в возрасте от 2 месяцев до 7 лет с врожденной аниридией, ассоциированной с изменениями в гене *PAX6* [4, 5]. Период наблюдения составил 3 года. Всем пациентам были проведены комплексные клинические (визометрия, рефрактометрия, биомикроскопия, офтальмоскопия) и молекулярно-генетические (прямое секвенирование по Сэнгеру, MLPA) исследования с учетом возрастных особенностей.

Результаты

По результатам проведенного исследования в 62,7% случаев выявлена гиперметропия. Астигматизм наблюдался у 32,2% пациентов. Миопия отмечалась у 13,6% детей. Проведена оценка состояния глаз с учетом топографического принципа оценки патологического процесса, учитывались поражения в переднем и заднем отрезках глазного яблока. У всех детей (100 % случаев) при офтальмоскопии отмечались изменения в диске зрительного нерва и в макулярной области. У 37 пациентов (62,7%) установлены патологические изменения хрусталиков (помутнения разной степени интенсивности) в возрасте от 7 месяцев до 6 лет, во всех случаях выявлена гиперметропия. Изменение переднего отрезка глаз с вовлечением в процесс роговицы у детей в возрасте от 4 до 7 лет (от легкой кератопатии до полного помутнения всех слоев) выявлено у 15 пациентов (25,4%) и сопровождалось астигматизмом. Миопия диагностирована в возрасте 7–12 месяцев у 1 ребенка, в возрасте 1–3 лет в 2 случаях и в воз-

расте 4–6 лет в 5 случаях. В подавляющем большинстве (57 случаев, 96,6%) у пациентов, имеющих патологию рефракции, имелась патология радужки от легкой гипоплазии до полной аплазии.

Таким образом, изменения в гене *PAX6* являются пусковым механизмом развития не только врожденных офтальмологических пороков развития, но и способствуют появлению в разные периоды жизни ребенка рефракционной патологии.

Литература

1. Bamio D., Free S., Sisodiya S. et al. Auditory interhemispheric transfer deficits, hearing difficulties, and brain magnetic resonance imaging abnormalities in children with congenital aniridia due to *PAX6* mutations. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007; 161: 463–469.
2. Reis L.M., Semina E.V. Genetics of anterior segment dysgenesis disorders. *Curr Opin Ophthalmol.* 2011; 22(5): 314–324.
3. Lim H., Seo E., Kim G., Ahn H. et al. Comparison between aniridia with and without *PAX6* mutations: clinical and molecular analysis in 14 Korean patients with aniridia. *Ophthalmology.* 2012; 119: 1258–1264.
4. Васильева Т.А., Воскресенская А.А., Хлебникова О.В., Поздеева Н.А., Марахонов А.В., Зинченко Р.А. Дифференциальная диагностика наследственных форм врожденной аниридии с позиций современной генетики. *Вестник Российской академии медицинских наук.* 2017; 72(4): 233–241.
5. Марахонов А.В., Васильева Т.А., Куцев С.И., Зинченко Р.А., Кадышев В.В. Способ дифференциальной и подтверждающей молекулярно-генетической диагностики врожденной аниридии и WAGR-синдрома. Патент на изобретение RU 2641254, 16.01.2018.

References

1. Bamio D., Free S., Sisodiya S. et al. Auditory interhemispheric transfer deficits, hearing difficulties, and brain magnetic resonance imaging abnormalities in children with congenital aniridia due to *PAX6* mutations. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007; 161: 463–469.
2. Reis L.M., Semina E.V. Genetics of anterior segment dysgenesis disorders. *Curr Opin Ophthalmol.* 2011; 22(5): 314–324.
3. Lim H., Seo E., Kim G., Ahn H. et al. Comparison between aniridia with and without *PAX6* mutations: clinical and molecular analysis in 14 Korean patients with aniridia. *Ophthalmology.* 2012; 119: 1258–1264.
4. Vasilyeva T.A., Voskresenskaya A.A., Khlebnikova O.V., Pozdeyeva N.A., Marakhonov A.V., Zinchenko R.A. Differential'naya diagnostika nasledstvennykh form vrozhdennoy aniridii s pozitsiy sovremennoy genetiki [Genetic Approaches to Differential Diagnosis of Hereditary Forms of Congenital Aniridia]. *Vestnik Rossiyskoy akademii meditsinskikh nauk [Annals of the Russian Academy of Medical Sciences]*. 2017;72 (4):233–241. doi: 10.15690/vramn834 (In Russ.)
5. Marakhonov A.V., Vasilyeva T.A., Kutsev S.I., Zinchenko R.A., Kadyshchev V.V. Sposob differentsial'noy i podverzhdayushchey molekulyarno-geneticheskoy diagnostiki vrozhdennoy aniridii i WAGR-sindroma [Method for differential and confirmatory molecular genetic diagnosis of congenital aniridia and WAGR syndrome]. *Patent na izobretenie [Invention patent]* RU 2641254, 16.01.2018. (In Russ.)