

//Педиатрич. вестник Южного Урала. 2020. № 1. С. 66-71.

Kalatina Yu.E. Clinical and laboratory features of Crohn's disease in children/ Yu.E. Kalatina, D.V. Sorokin, D.K. Volosnikov // Pediatric Bulletin of the Southern Urals. 2020. No. 1. P. 66-71.

4. Тарасова Д.Д. Клинический случай сочетания анкилозирующего спондилита и болезни Крона/ Д.Д. Тарасова, Л.Н. Шилова, М.В.

Королева //Медицин. алфавит. 2021. № 33. С. 53-57.

Tarasova D.D. A clinical case of a combination of ankylosing spondylitis and Crohn's disease / D.D. Tarasova, L.N. Shilova, M.V. Koroleva //Medical alphabet. 2021. No. 33. P. 53-57.

5. Шкурко Т.В. Болезнь Крона. К 90-летию описания/ Т.В. Шкурко, А.В. Каграманова, О.В. Князев//Проблемы социальной гигиены, здра-

воохранения и истории медицины. 2022. Т. 30. № 5. С. 1162-1166.

Shkurko T.V. Crohn's disease. To the 90th anniversary of the description/ T.V. Shkurko, A.V. Kagramanova, O.V. Knyazev // Problems of social hygiene, health care and the history of medicine. 2022. Vol. 30. №5. P. 1162-1166.

6. Crohn B. B. Regional ileitis/ B. B. Crohn, L. Ginzburg, G. D. Oppenheimer //JAMA. 1932. Vol. 99. P. 1323-1328.

А.Д. Макаров, Л.М. Атласова, А.В. Тобохов, А.А. Таппахов, С.С. Сосина, Д.Н. Семенов

СОЧЕТАНИЕ СИНДРОМА МИЛЛЕРА ФИШЕРА И НЕСПЕЦИФИЦИРОВАННОЙ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ Т-КЛЕТОЧНОЙ ЛИМФОМЫ

DOI 10.25789/УМЖ.2024.85.32

УДК 611.8

В статье представлен клинический случай сочетания синдрома Миллера Фишера и неспецифицированной периферической Т-клеточной лимфомы, представляющей собой агрессивное заболевание с крайне неблагоприятным прогнозом. Проведенное патогенетическое лечение выявленного синдрома не вызвало улучшения состояния больного и не повлияло на ожидаемый неблагоприятный прогноз основного злокачественного заболевания, по поводу которого химиотерапия не была проведена ввиду крайне тяжелого состояния пациента. Вышеописанная сочетанная патология подтверждает необходимость проведения онкологического поиска у пациентов с синдромом Миллера Фишера и обязательного определения онконейральных антител, используемых в диагностике паранеопластического неврологического синдрома, встречающегося при злокачественных опухолях различного гистогенеза.

Ключевые слова: неспецифицированная периферическая Т-клеточная лимфома, паранеопластический неврологический синдром, синдром Гийена-Барре, синдром Миллера Фишера.

The article presents a clinical case of combination of Miller Fisher syndrome and unspecified peripheral T-cell lymphoma, which is an aggressive disease with an extremely poor prognosis. The pathogenetic treatment of the identified syndrome did not cause an improvement in the patient's condition and did not affect the expected unfavorable prognosis of the primary malignant disease, for which chemotherapy was not carried out due to the extremely serious condition of the patient. This case emphasizes the importance of an oncological search in patients with Miller Fisher syndrome and the mandatory determination of onconeural antibodies used in the diagnosis of paraneoplastic neurological syndrome, which occurs in malignant tumors of various histogenetic types.

Keywords: unspecified peripheral T-cell lymphoma, paraneoplastic neurological syndrome, Guillain-Barré syndrome, Miller Fisher syndrome.

Паранеопластический синдром (ПНС) - это клиничко-лабораторное проявление злокачественной опухоли, обусловленное неспецифическими реакциями со стороны различных органов и систем или эктопической продукцией опухолью биологически активных веществ. Он регистрируется в 10-18,5% случаев при раке толстой кишки, мелкоклеточном раке легкого, раке молочной железы и яичников, злокачественных лимфомах [6]. Примечателен тот факт, что паранеопластический син-

дром может проявляться до выявления опухоли, иногда одновременно с ее клиническими проявлениями [2]. После проведения радикального лечения злокачественной опухоли этот синдром может пройти и вновь появиться при рецидивах опухоли [1].

В отечественной и зарубежной литературе описаны различные проявления ПНС (гематологические, эндокринные, неврологические, гастроэнтерологические, нефрологические, дерматологические и др.).

В последнее время среди практических врачей особый интерес вызывает синдром Гийена-Барре (СГБ), имеющий много клинических форм, различающихся по особенностям течения патологического процесса, первичной точке приложения аутоиммунной агрессии (оболочка нерва или аксональный стержень), прогнозу восстановления и клиническим проявлениям. Наиболее часто (70-80%)

во всем мире, в том числе и в России, в рамках СГБ диагностируется острая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия (ОВДП), при которой аутоантитела атакуют миелиновую оболочку нерва. На втором по частоте встречаемости (5-10%) месте находятся аксональные формы – острые моторная и моторно-сенсорная аксональные невропатии (ОМАН и ОМСАН), характеризующиеся первичным повреждением аксонов периферических нервов и отличающиеся друг от друга либо вовлечением (ОМСАН), либо интактностью (ОМАН) чувствительных волокон. Другие формы СГБ (синдром Миллера Фишера (СМФ), фаринго-цервико-брахиальная, острая пандизавтономия, параплетическая, сенсорная) диагностируются крайне редко (1-3%). В Российской Федерации среди всех форм СГБ синдром Миллера Фишера составляет 2-5 % [4, 13].

Для синдрома Миллера Фишера ха-

Медицинский институт СВФУ им. М.К.Аммосова: **МАКАРОВ Альберт Дмитриевич** – к.м.н., доцент, makarov_albert@mail.ru, **ТОБОХОВ Александр Васильевич** – д.м.н. проф., **ТАППАХОВ Алексей Алексеевич** – к.м.н., доцент, **СОСИНА Светлана Степановна** – к.м.н. доцент, **СЕМЕНОВ Дмитрий Николаевич** – к.м.н., доцент. **АТЛАСОВА Лена Михайловна** – врач отделения терапии РБ №1-НЦМ.

рактерна триада симптомов: наружная офтальмоплегия, атаксия, гипо- или арефлексия. В тяжелых случаях может присоединиться тетрапарез и паралич дыхательной мускулатуры [15]. Установлено, что заболевание может развиваться после вирусных и бактериальных инфекций [8]. Возникновение арефлексии при СМФ связывают со снижением содержания ацетилхолина в терминалях и периферических нервах, что клинически проявляется полиневропатией [5, 12]. Изучение атаксии при данном заболевании с помощью современных методов нейровизуализации позволило выявить изменения сигнала от структур мозжечка и предположить сочетание сенситивной и мозжечковой атаксии вследствие как центральной, так и периферической демиелинизации [12]. Поражение глазодвигательных нервов объясняется образованием анти-GQ1b-антител, которые выявляются в крови у подавляющего большинства пациентов с СМФ [11, 12, 16]. Ганглиозиды являются компонентами миелиновых оболочек, окутывающих нервные волокна и обеспечивающих скорость передачи нервного импульса. По химической структуре ганглиозиды – это липополисахариды, содержащие остаток сиаловой кислоты. Многие бактерии (кишечная бактерия *Campylobacter jejuni*, возбудитель пневмонии – *Mycoplasma pneumoniae* и вирусы (вирус Эпштейна-Барр, цитомегаловирус) и др.) очень похожи по составу на ганглиозиды. При поступлении данных микроорганизмов в организм человека иммунная система может ошибочно среагировать не только на вирусы, но также на ганглиозиды нервных клеток, что приводит к выработке аутоантител к собственным нейронам и развитию разных клинических форм синдрома Гийена-Барре.

Многими исследователями установлено, что при развитии злокачественных опухолей начинают продуцироваться специфические противопухолевые антитела, называемые онко-невральными. В связи с антигенной идентичностью некоторых антигенов опухоли и компонентов нервной ткани эти антитела, ассоциируясь с онко-невральными антигенспецифичными Т-лимфоцитами, атакуют компоненты нормальной нервной ткани [7, 14].

Мы приводим собственное **клиническое наблюдение** синдрома Миллера Фишера у пациента с нодальной неспецифицированной Т-клеточной лимфомой.

Пациент Е., 63 лет, госпитализирован в отделение терапии Республи-

канской больницы №1 – Национальный центр медицины (РБ№1-НЦМ) (г. Якутск) с жалобами на онемение в нижних и верхних конечностях, невозможность передвигаться без посторонней помощи, резкую слабость, повышение температуры до 38 °С, снижение массы тела на 10 кг, кашель, одышку.

Из анамнеза: болен около 2 мес., когда увеличились шейные, надключичные паховые лимфоузлы, отмечалось ежедневное повышение температуры тела до 38 °С. Через 1 мес. с момента болезни у пациента появилось онемение в конечностях, двоение в глазах, шаткость при ходьбе, перекосило правую половину лица, присоединились кашель и одышка при физической нагрузке. За 2 мес. болезни из-за нарастающей слабости в ногах пациент перестал ходить. Больной был госпитализирован в центральную районную больницу, откуда был направлен в РБ№1-НЦМ с диагнозом лимфаденопатия неясного генеза.

Объективно: при поступлении общее состояние больного тяжелое. Кожные покровы чистые, обычной окраски, акроцианоз. При пальпации увеличены шейные, подмышечные и паховые лимфоузлы с обеих сторон, плотной консистенции, безболезненные. В легких дыхание проводится с обеих сторон, ослаблено в нижних отделах. Тоны сердца ритмичные, приглушены. АД – 100/60 мм рт.ст. Пульс 96 уд. в 1 мин.

Неврологический статус: в сознании, ориентируется в собственной личности, в месте и во времени правильно. Эмоционально лабилен. Зрачки равные, фотореакция живая. Установка глазных яблок неправильная за счет двустороннего сходящегося страбизма, ограничение движений глазных яблок вверх и кнаружи, птоз справа, диплопия. Чувствительность на лице сохранена, тригеминальные точки безболезненные. Лицо асимметричное: опущен правый угол рта, лагофтальм справа, сглаженность лобных и носогубных складок справа. Дисфагия при приеме жидкой пищи. Речь невнятная. Рефлексов оральное автоматизма нет. Глоточный рефлекс отсутствует. Язык по средней линии. Вялый глубокий тетрапарез (сила в мышцах снижена до 2 баллов). Диффузная мышечная гипотония. Глубокие и периостальные рефлексы с рук и ног снижены. Гипотрофия мышц ног. Гипестезия по типу «носков». В позе Ромберга невозможно проверить. Колено-пяточную, пальце-носовую пробу невозможно

проверить из-за пареза. Менингеальных и патологических знаков нет. Симптомы натяжения отрицательные. Функции тазовых органов контролирует. Эмоционально лабилен.

Данные обследования: общий анализ крови – эритроциты $3,76 \times 10^{12}/л$, гемоглобин 10^9 г/л, лейкоциты $11 \times 10^9/л$. Эозинофилия 3%, тромбоциты $307 \times 10^9/л$. Биохимический анализ крови: АЛТ 10 ед/л, АСТ 11 ед/л, ЛД 163 ед/л, общий белок 79 г/л. Альбумин 30 г/л, креатинин 68 мкмоль/л, мочевина 2,5 ммоль/л, общий билирубин 10,2 мкмоль/л, щелочная фосфатаза 92,3 ед/л, ферритин 216 мкг/л, глюкоза 8,35 ммоль/л. Калий 2,8 ммоль/л, натрий 135 ммоль/л, триглицериды 2,05 ммоль/л, общий холестерин 4,17 ммоль/л. Коагулограмма: фибриноген 3,88, протромбиновый индекс 103%, протромбиновое время 12, АЧТВ 27.30 с, МНО 1,10. Уровень ТТГ 1,36 мМЕ/л, уровень свободного тироксина (св.Т4) 12,80 пмоль/л (оба гормона в пределах нормы). Серологические исследования (иммуноферментный анализ) на сифилис, вирус иммунодефицита человека, гепатит В и С отрицательные. Заключение стимуляционной электромиографии: признаки поражения моторных и сенсорных волокон срединных, лучевых, больше- и малоберцовых нервов по типу аксонально-демиелинизирующей полиневропатии выраженной степени, грубее по нервам ног (М-ответ – abs).

УЗИ периферических лимфоузлов: подчелюстные, подбородочные лимфоузлы не увеличены, увеличены лимфоузлы шейные (наибольший справа 18x6 мм, слева 16x7 мм), задне-шейные (справа наибольший 26x15 мм, слева 28x16 мм), надключичные (справа наибольший 10 мм, слева наибольший 19x11 мм), подключичные (справа 10 мм, слева 10,2 мм), подмышечные (справа наибольший 41x16 мм, слева 34x19 мм), паховые (справа наибольший 28x9,4 мм, слева – 28x10 мм). УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия, уплотнение синусов почек, увеличенные лимфоузлы в воротах печени и селезенки.

Заключение рентгеновской компьютерной томографии органов клетки: внутригрудная и периферическая лимфаденопатия, правосторонний паракопальный плеврит.

Заключение КТ головного мозга: признаки дисциркуляторной энцефалопатии.

С диагностической целью была произведена открытая биопсия увеличенного шейного лимфоузла. Микро-

скопическое описание материала: фрагменты лимфоидной ткани с нарушенной структурой, отмечается диффузно-очаговая пролиферация атипичных лимфоцитов среднего размера. Опухолевые клетки с экспрессией CD4, CD5, bcl-2, CD2, CD43, EBV, при отсутствии рах5, CD79a, CD10, CD15, CyclinD1, CD138, CD30, EMA, MUM1, bcl-6, CD1a, CD246, CD56, CD57, TdT. Выявлена экспрессия CD34 сосудами, CD23 в сохранных участках сети фолликулярных дендритных клеток. Заключение: неспецифицированная Т-клеточная лимфома.

Больному были проведены 5 сеансов дискретного плазмафереза, терапия внутривенным иммуноглобулином, антибиотикотерапия и противовирусное лечение без желаемого результата.

Состояние пациента резко ухудшалось из-за признаков дыхательной недостаточности, в связи с чем был переведен на ИВЛ. Несмотря на проводимое лечение, у больного нарастала дыхательная недостаточность, которая и явилась причиной смерти на 22-е сут после госпитализации.

Заключение. Таким образом, данные клинико-лабораторных и инструментальных методов исследования, заключение иммуногистохимического исследования удаленного шейного лимфоузла – неспецифицированная периферическая Т-клеточная лимфома, указание на недавно перенесенную вирусную инфекцию в анамнезе, острое развитие наружной офтальмоплегии, гипорефлексии и атаксии, а также данные ЭМГ, подтверждающие наличие полиневропатии, позволили установить диагноз: неспецифицированная периферическая Т-клеточная лимфома, сочетанная с синдромом Миллера Фишера.

Временное совпадение развития неврологических нарушений с Т-клеточной лимфомой с большой вероятностью позволяет предположить их паранеопластический характер. Хотя СМФ классически ассоциируется с инфекционными заболеваниями, в первую очередь, с *Campylobacter jejuni* и *Haemophilus influenza* [17], в литературе описаны клинические наблюдения развития СМФ у пациентов с раком легкого [10], лимфомой Беркитта [8].

В представленном нами случае обращает внимание тяжелое течение неврологических нарушений, а именно развитие тяжелого вялого пареза с развитием дыхательной недостаточ-

ности, поражение мимических мышц. Согласно мнению профессора О.С. Левина, подобные случаи могут быть результатом «наложения» СМФ на синдром Гийена-Барре [3].

Ограничением нашего наблюдения, несомненно, являются отсутствие исследования сыворотки крови на антитела к ганглиозидам, которые выявляются у 95% пациентов с СМФ; исследование спинномозговой жидкости для определения белково-клеточной диссоциации. В связи с этим мы не можем достоверно констатировать развитие неврологических нарушений в рамках Т-клеточной лимфомы, а только обратить внимание на их сочетание. Следовательно, ответ на вопрос, можно ли развившийся у больного синдром Миллера Фишера рассматривать как паранеопластический синдром, связанный с неспецифицированной периферической Т-лимфомой, остается спорным и сомнительным. Следует отметить, что во многих исследованиях установлена триггерная роль вирусов Эпштейна-Барр и цитомегаловирусной инфекции в возникновении как лимфом, так и синдрома Миллера Фишера. У данного пациента были обнаружены оба вируса в фазе репликации, которые могли послужить пусковым механизмом в одновременном развитии двух абсолютно разных заболеваний. Кроме того, у пациента не были определены онко-невроральные антитела, используемые в качестве одного из критериев постановки достоверного или вероятного паранеопластического неврологического синдрома. Тем не менее данный клинический пример демонстрирует возможность сочетания синдрома Миллера Фишера с неспецифицированной периферической Т-клеточной лимфомой, представляющей собой агрессивное заболевание с крайне неблагоприятным прогнозом. Проведенное патогенетическое лечение выявленного синдрома не вызвало улучшения состояния больного и не повлияло на ожидаемый неблагоприятный прогноз основного злокачественного заболевания, по поводу которого химиотерапия не была проведена ввиду крайне тяжелого состояния пациента. Вышеописанная сочетанная патология подтверждает необходимость проведения онкологического поиска у пациентов с синдромом Миллера Фишера и обязательного определения онко-невро-ральных антител, используемых в диагностике паранеопластического неврологического синдрома, встречающегося при злокачественных опухолях различного гистогенеза.

Литература

1. Болотная Л. А., Сербина И. М. Паранеопластические дерматозы // *Международ. медицин. ж-л.*. 2008. № 3. С. 86–90.
2. Bolotnaya L. A., Serbina I. M. Paraneoplastic dermatoses // *International Medical Journal*. 2008. No. 3. pp. 86-90.
3. Евтушенко С.К. Паранеопластические неврологические синдромы (клиника, диагностика и возможности лечения) // *Международ. неврологич. ж-л.* – 2011. – 8(46).
4. Evtushenko S.K. Paraneoplastic neurological syndromes (clinic, diagnosis and treatment options) // *MNZH*. 2011. №. 8(46).
5. Левин О.С. Полиневропатии: клиническое руководство. – М.: МИА, 2016. – 480 с.
6. Levin O.S. Polyneuropathies: clinical guidelines. Moscow: MIA, 2016. 480 p.
7. Пирадов М.А., Супонева Н.А. Синдром Гийена – Барре: Диагностика и лечение: монография. – М.: МЕДпресс-информ, 2011. – С. 72–73.
8. Piradov M.A., Suponeva N.A. Guillain-Barre syndrome: Diagnosis and treatment. Monograph. Moscow: MEDpress-inform, 2011. P. 72-73.
9. Пономарев В.В. Аутоиммунные заболевания в неврологии. Минск: Беларуская навука, 2010. – 259 с.
10. Ponomarev V.V. Autoimmune diseases in neurology. Minsk: Belarus Science, 2010. 259 p.
11. Фурсова Л. А., Лихачева Е. М. Паранеопластические спинальные синдромы (научный обзор и личное наблюдение) // *Международ. неврологич. ж-л.* 2017. № 4 (90). С. 69–76.
12. Fursova L. A., Likhacheva E. M. Paraneoplastic spinal syndromes (scientific review and personal observation) // *International Neurological Journal*. 2017. No. 4 (90). pp. 69–76.
13. Шнайдер Н.А., Дыхно Ю.А., Ежикова В.В. и др. Паранеопластический неврологический синдром. Новосибирск, 2016. 172 с.
14. Schneider N.A., Dykhno Yu.A., Ezhikova V.V. et al. Paraneoplastic neurological syndrome. Novosibirsk. 2016. 172 p.
15. De Silva NL, Weeratunga P, Umapathi T, et al. Miller Fisher Syndrome Developing as a Parainfectious Manifestation Of Dengue Fever: A Case Report and Review of The Literature. *Journal of Medical Case Reports* 2019; 13(1):120.
16. Gentile S., Messina M., Rainero I. et al. Miller Fisher syndrome associated with Burkitt's lymphoma // *Eur J Neurol*. 2006 Apr;13(4):430. doi: 10.1111/j.1468-1331.2006.01254.x.
17. Hela, J., Mariem, K., Saloua, F. et al. Miller Fisher Syndrome revealing a lung carcinoma: Paraneoplastic origin of Miller Fisher Syndrome? *Rev Neurol (Paris)*. 2019;175(5):332-334. doi: 10.1016/j.neurol.2018.07.012
18. Lee SY, Lee YH, Chun BY, Lee SY, Cha SI, Kim CH, Park JY, Lee J. An adult case of Fisher syndrome subsequent to Mycoplasma pneumoniae infection. *Journal of Korean Medical Science*. 2013;28(1):152-155. <https://doi.org/10.3346/jkms.2013.28.1.152>
19. Maddison P. Anti-GQ1b IgG antibody syndrome without ophthalmoplegia: clinical and immunological features. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*. 2001;71:282-283.
20. Muñoz AE. Multiple cranial nerve neuropathies, ataxia and areflexia: Miller Fisher syndrome in a child and review. *The American Journal of Emergency Medicine*. 2017;35(4):661. doi: 10.1016/j.ajem.2016.07.042.
21. Pelosof LC, Gerber DE. Paraneoplastic syndromes: an approach to diagnosis and

treatment. Mayo Clinic Proceedings 2010 Sep;85(9):838-54.

15. Ryu WY, Kim YH, Yoon BA, et al. Pattern of Extraocular Muscle Involvements in Miller Fisher Syndrome. Journal

of Clinical Neurology 2019; 15(3):308-12.

16. Snyder LA, Rismondo V, Miller NR. The Fisher variant of Guillain-Barre syndrome (Fisher syndrome). Journal of Neuroophthalmology. 2009;29:312- 324.

17. Spyromitrou-Xioufi P, Ntoulis G., Ladomenou F. et al. Miller Fisher Syndrome Triggered by Infections: A Review of the Literature and a Case Report // J Child Neurol. 2021 Aug;36(9):785-794. doi: 10.1177/0883073820988428.

DOI 10.25789/YMJ.2024.85.33

УДК 617.741-004.1-053.1

М.С. Саввина, О.Н. Иванова, В.Б. Егорова, Т.Е. Бурцева

ВРОЖДЕННАЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНАЯ КАТАРАКТА У РЕБЕНКА САХА

В статье представлен клинический случай врожденной аутосомно-рецессивной катаракты, впервые выявленный у ребенка саха 3 лет. Врожденная катаракта – относительно редкая патология, встречающаяся у детей, но часто является причиной слабовидения и слепоты. От раннего выявления и лечения заболевания зависит восстановление зрения ребенка. Исследования показывают, что от 30 до 50% врожденных катаракт вызваны генетическими мутациями.

Ключевые слова: врожденная катаракта, дети, пороки развития, генетика.

The article presents a clinical case of congenital autosomal recessive cataract, first identified in a 3-year-old Sakha child. Congenital cataract is a relatively rare pathology found in children, but it is often the cause of visual impairment and blindness. The restoration of a child's eyesight depends on the early detection and treatment of the disease. Studies show that 30 to 50% of congenital cataracts are caused by genetic mutations.

Keywords: congenital cataracts, child, malformation, genetics.

Введение. Катарактой называют заболевание, приводящее к помутнению хрусталика (любое светорассеивающее помутнение хрусталика). Врожденная катаракта, также известная как катаракта новорожденных – внутриутробное помутнение хрусталика. По данным статистики, врожденная катаракта является причиной слепоты у детей от 5 – 20% [1,3,4,9]. Различают односторонние и двусторонние катаракты. Их можно классифицировать по морфологии, предполагаемой или определенной генетической причине, наличию специфических метаболических нарушений или связанных с ними глазных аномалий или системных признаков [8,13]. Врожденная катаракта фенотипически и генотипически гетерогенна и может возникать изолированно или в сочетании с другими системными заболеваниями. Значительный прогресс был достигнут при выявлении молекулярно-генетической основы катаракты [6].

Глаз начинает развиваться на 22-й день беременности. Хрусталик развивается из поверхностной эктодер-

мы. Большинство факторов роста фибробластов, продуцируемых в стекловидном теле, необходимы для дифференциации волокон вторичной линзы, поскольку полярность линзы обусловлена фактором роста, регулирующим фибробласты [1,2,6]. PAX6, PITX3, с-Maf и FOXE3 – гены, которые кодируют белки, играющие роль транскрипционного фактора в развитии хрусталика. Мутация любого белка приводит к дефектной продукции линзы. Передние эпителиальные клетки хрусталика сохраняют свою морфологию и пролиферативную способность, а задние эпителиальные клетки образуют первичное волокно линзы [2,9].

У многих детей с врожденной катарактой этиология не идентифицирована, однако многие авторы склоняются к аутосомно-доминантному типу наследования. Наиболее распространенная причина большинства двусторонних врожденных катаракт – это генетическая мутация. По данным эпидемиологов, четверть всех врожденных катаракт являются наследственными [8]. Выявлено более пятнадцати катаракт, и наследование чаще всего аутосомно-доминантное. Вариация фенотипа катаракты является результатом мутации в генах *CRYAA*, *CRYAB*, *CRYBB1*, *CRYBB2*, *CRBB3*, *CRYGC* и *CRYGD* [2,7,8,11]. Врожденная аутосомно-рецессивная катаракта является одним из наиболее распространенных наследственных заболеваний среди тюркоязычного на-

селения Якутии (Восточная Сибирь, Россия). Якутскими генетиками под руководством к.б.н. Н.А. Барашкова выявлена молекулярно-генетическая основа данного заболевания: мутация в гене *FYCO1*, носительство мутации с.1621C>T [5].

Мутация оказывает влияние на структуру хрусталика глаза. Исследования некоторых авторов указывают на то, генетическая мутация приводит к изменению белков кристаллинов, белков коннексинов, факторов роста и метаболизма липидов [11]. Многообразие клинических проявлений врожденной катаракты может быть обусловлено тем, что мутация одного гена приводит к разным фенотипическим изменениям в разных семьях. В то же время различные генетические мутации могут проявляться одинаково, и этот факт позволяет предположить, что есть и другие факторы, участвующие в морфологических изменениях [1,2,7].

Хирургическое вмешательство в раннем возрасте и последующая коррекция зрения могут способствовать своевременной социальной адаптации ребенка. Поздняя операция может стать причиной сенсорной депривации и таких осложнений, как косоглазие, нистагм, формирование неправильной фиксации. Чем раньше будет проведена операция, тем лучше прогноз восстановления зрения ребенка [1,4]. Несмотря на раннее оперативное лечение, в последующем у детей могут развиваться осложнения [1,2,14].

САВВИНА Майя Семеновна – к.м.н., с.н.с. ЯНЦ КМП, г. Якутск, maia_savvina@mail.ru; **ИВАНОВА Ольга Николаевна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **ЕГОРОВА Вера Борисовна** – к.м.н., доцент МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, veraborisovna@yandex.ru; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, в.н.с.-руковод. лаб. ЯНЦ КМП, bourtsevat@yandex.ru