

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 слабослышания 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 начинается 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 поляриность 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 генов, участвующих в образовании катаракты, 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

Врожденная катаракта может быть вызвана инфекциями, с которыми женщина контактировала во время беременности. К основным инфекциям, имеющим повышенный риск развития катаракты, относятся вирус краснухи, цитомегаловирус, вирус простого герпеса, токсоплазмоз.

В профилактических целях необходимо исключить контакт беременной женщины с инфекционными больными, также минимизировать воздействие алкоголя, курения, тератогенных лекарств, облучения. Раннее выявление хромосомных патологий позволяет принять решение о прерывании беременности. Специфической профилактики врожденной катаракты не существует [2,10,12].

Таким образом, врожденная катаракта нуждается в раннем распознавании и хирургическом вмешательстве, чтобы обеспечить хорошие клинические результаты.

Цель исследования: описание клинического случая врожденной катаракты у ребенка 3 лет.

Клинический пример. Пациент 3., 3 года, сахара, ребенок от 8-й беременности, 4-х родов. Беременность протекала в первой половине с токсикозом, во второй половине – отеками, анемией, гестационным сахарным диабетом, ОРВИ на сроке 26 недель. Роды в срок, вес ребенка при рождении 3350 г, длина тела 53 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Выписан домой на 6-е сут в удовлетворительном состоянии под наблюдение участкового педиатра по месту жительства. Ребенок рос и развивался по возрасту. Профилактические прививки получал по календарю. Наследственность по болезням глаз неотягощена. Перенесенные заболевания: частые ОРВИ, халazion.

В возрасте 9 месяцев родители заметили, что ребенок приближает мелкие предметы и игрушки к лицу и рассматривает, наклоняя голову вбок. Ввиду отсутствия врача-офтальмолога в районной больнице ребенок не был осмотрен. В возрасте 3 лет направлен в Республиканскую больницу №1 – Национальный центр медицины (РБ№1-НЦМ) с диагнозом: Часто болеющий ребенок. Нарушение зрения.

После осмотра офтальмолога впервые установлен диагноз: Врожденная зонкулярная двусторонняя катаракта. Направлен в офтальмологическое отделение РБ №1-НЦМ на обследование и решение вопроса об оперативном лечении. Рекомендована консультация врача-генетика и аллерголога-иммунолога.

Офтальмологическое исследование: глазное яблоко в правильном положении, подвижность в полном объеме. Веки: справа на верхнем веке след от небольшого инфильтрата, выступающий над уровнем на 0,1 мм, безболезненный, слезные точки в норме. Конъюнктивы спокойная. Роговица прозрачная. Передняя камера средней глубины. Влага передней камеры прозрачная. Зрачок круглый, 3 мм в диаметре, реакция на свет содружественная. Радужка не изменена. Хрусталик имеет помутнение, больше слева, неомогенное, неправильной формы, в центре. Стекловидное тело: без особенностей. Глазное дно: ДЗН бледно-розовой окраски, границы четкие. Артерии немного сужены, ход не изменен. Вены нормального калибра, ход не изменен. Сетчатка не изменена.

Скиаскопия: ПЗ0, OD =18.55 мм, OS =18.5 мм, ВГД Icare OD=13 мм рт.ст; OS =13 мм.рт.ст.

УЗИ ОУ: уплотнение капсул хрусталика, стекловидное тело акустически прозрачно, сетчатка прилежит, контур ровный.

Данные генетического исследования:

1) в результате проведенного молекулярно-генетического исследования пробанда на мажорную мутацию в гене *FYCO1* выявлено носительство мутации с1621C>T в гомозиготном состоянии, вызывающей наследственное заболевание катаракта 18 (катаракта аутосомно-рецессивная врожденная 2);

2) в результате проведенного молекулярно-генетического исследования матери на мажорную мутацию в гене *FYCO1* выявлено носительство мутации с.1621C>T в гетерозиготном состоянии, вызывающей наследственное заболевание катаракта 18 (катаракта аутосомно-рецессивная врожденная 2);

3) в результате проведенного молекулярно-генетического исследования отца на мажорную мутацию в гене *FYCO1* выявлено носительство мутации с.1621C>T в гетерозиготном состоянии, вызывающей наследственное заболевание катаракта 18 (катаракта аутосомно-рецессивная врожденная 2).

На основании жалоб, данных осмотра, инструментальных и лабораторных данных выставлен клинический диагноз: Врожденная аутосомно-рецессивная неполная катаракта (Q12.0).

Ребенок направлен в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней имени

Гельмгольца» МЗ РФ на оперативное лечение.

Заключение. На основании представленного клинического случая можно сделать вывод, что диагностика патологии и оперативное лечение произведены поздно (ребенку 3 года). Независимо от типа катаракты необходимы раннее выявление и лечение, так как от этого зависит восстановление зрения у ребенка.

Литература

1. Диагностика, мониторинг и лечение детей с врожденной катарактой / Л.А. Катаргина [и др.] // Детская офтальмология. Федеральные клинические рекомендации. СПб., 2016.
2. Diagnosis, monitoring and treatment of children with congenital cataract / Katargina L.A. [et al.] // Pediatric ophthalmology. Federal Guidelines. SPb. 2016.
3. Михайлова Л.А., Катаргина Л.А. Ресурсы детской офтальмологической службы в Российской Федерации и эффективность их использования // 2021. Т.16. №4. С. 47 – 54. Doi: 10.17816 / rpoj84931.
4. Mikhaylova L.A., Katargina L.A. Resources of the Childrens Ophthalmic Service in the Russian Federation and their efficiency // 2021. V.16. №4. P. 47 – 54. Doi: 10.17816 / rpoj84931.
5. Реабилитация детей после экстракции врожденных катаракт / Л.А. Катаргина [и др.] // Российская педиатрическая офтальмология. 2015. №4. С. 38 – 42. Doi: 10.17816 / rpoj37706.
6. Rehabilitation of children after extraction of congenital cataracts / Katargina L.A. [et al.] // Russian Pediatric Ophthalmology. 2015. №4. P. 38 – 42. Doi: 10.17816 / rpoj37706.
7. Роль педиатра в лечении детей с врожденными катарактами / Н.С. Егян [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2019. 64(5). С. 134 – 139. Doi: 10.21508/1027-4065-2019-64-5-134-139.
8. Role of pediatrician in the treatment of children with congenital cataracts / Yegyan N.C. [et al.] // Russian bulletin of Perinatology and Pediatrics. 2019. 64(5). P. 134 – 139. Doi: 10.21508/1027-4065-2019-64-5-134-139.
9. Barashkov, N.A., Konovalov, F.A., Borisova, T.V. [et al.] Autosomal recessive cataract (CTRCT18) in the Yakut population isolate of Eastern Siberia: a novel founder variant in the *FYCO1* gene. Eur J Hum Genet. 2021. 29. P. 965–976. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00833-w>
10. Berry V., Georgiou M., Fujinami K. [et al.] Inherited cataracts: molecular genetics, clinical features, disease mechanisms and novel therapeutic approaches. Br. J. Ophthalmol. 2020. 104(10). P.1331 – 1337. Doi: 10.1136 / biophthalmol – 2019 – 315282.
11. Chograni M., Alahdal H., Rejili M. Autosomal recessive congenital cataract is associated with a novel 4-bp splicing deletion mutation in a novel C10 of 71 human gene. J. Hum. Genomic. 2023. May 13. 17(1): 41. Doi: 10.1186 / S40246 – 023 – 00492 – 6.
12. Katre D., Selikar K. The prevalence of cataract in children. Cureus 14(10). С. 30135. Doi: 10.7759 / cureus. 30135.
13. Magli A., Carelli R., Forte R et al. Congenital and developmental cataracts: Focus on strabismus outcomes at long – term follow – up. Semin. ophthalmol. 2017. 32(3). P.358 – 362. Doi: 10.3109 / 08820538. 2015. 1098305.

10. Medsinghe A., Nischal K. Pediatric cataract: challenges and future directions. Clin. Ophthalmol. 2015. 7(9). P.77 – 90. Doi: 10.2147 / OPTH.S59009.

11. Pichi F., Lembo A., Scrafino M. et al. Genetics of congenital cataract. Dev. Ophthalmol. 2016. 57. P.1 -14. Doi: 10.1159 / 000442495.

12. Sheeladevi S., Lawrenson J.G., Fielder A.R. et al. Global prevalence of childhood cataract: a systematic review. Eye 30. 2016. P. 1160 – 1169. Doi: 10.1038 / eye/ 2016.156.

13. Tartarella M.B., Britez – Colombi G.F., Milhomen S. et al. Pediatric cataracts: clinical aspects, frequency of strabismus and chronological, etiologial and morphological

features. Arg. Bras. Ophthalmol. 2014. 77(3). P. 143 – 147. Doi: 10.5935 / 0004 – 2749. 20140037.

14. Wu X., Long E., Lin H. et al. Prevalence and epidemiological characteristics of congenital cataract: a systematic review and meta – analysis. Sci. Rep. 2016. 6. P. 1 – 10. Doi: 10.1038 / 28564.

DOI 10.25789/YMJ.2024.85.34

УДК 616-381-002.17-052.3

С.А. Николаева, В.Б. Егорова, С.А. Кондратьева, А.Ю. Тарасов, Е.П. Яковлев, Я.А. Мунхалова, С.А. Евсеева **РЕДКИЙ СЛУЧАЙ ВОСПАЛИТЕЛЬНОЙ МИОФИБРОБЛАСТИЧЕСКОЙ ОПУХОЛИ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ У РЕБЕНКА**

В статье представлен клинический случай редкой воспалительной миофибробластической опухоли брюшной полости у мальчика 6 лет. У ребенка отмечалась высокая лихорадка, в лабораторных анализах выявлено повышение белков острой фазы, по данным инструментальных исследований – большая опухоль брюшной полости, без четкой органопринадлежности. При лапароскопической ревизии установлена возможность тотального удаления опухоли, выполнена лапаротомия, и опухоль была радикально удалена.

Ключевые слова: редкие опухоли, дети, воспалительная миофибробластическая опухоль, транслокация гена ALK.

The article presents a clinical case of a rare inflammatory myofibroblastic tumor of the abdominal cavity in a 6-year-old boy. The child had a high fever, laboratory tests revealed an increase in acute phase proteins, and according to instrumental studies - a large tumor of the abdominal cavity, without a clear organ affiliation. During laparoscopic revision, the possibility of total tumor removal was established; laparotomy was performed and the tumor was radically removed.

Keywords: rare tumors, children, inflammatory myofibroblastic tumor, ALK gene translocation.

Введение. Воспалительная миофибробластическая опухоль (ВМО) – редкая опухоль с неопределенным биологическим поведением, для которой характерна гетерогенность как гистологической картины, так и молекулярно-генетических изменений, лежащих в основе его развития [1]. Этиология и патогенез ВМО до конца не изучены. Описаны несколько факторов риска, включая курение, травму и системную IgG4-ассоциированную склерозирующую болезнь, также существуют гипотезы, предполагающие неадекватный иммунологический ответ на повреждение тканей. В качестве этиологиче-

ских агентов чаще рассматриваются вирус герпеса человека 8-типа и вирус Эпштейна-Барр [6]. Диагноз ВМО долгое время был диагнозом исключения с широким дифференциальным диагнозом, варьирующимся от локального воспалительного процесса и идиопатического забрюшинного фиброза до воспалительной фибросаркомы. Выявление перестроек гена ALK внесло значительный вклад в понимание механизмов, лечения этой редкой мезенхимальной опухоли.

Наиболее часто данное заболевание описано в детском и юношеском возрасте, в основном локализуется в легких, брюшной полости, забрюшинном пространстве и мягких тканях таза. ВМО имеет характер локального инвазивного роста, может рецидивировать, но при этом редко метастазирует [2, 3]. Клиническая картина зависит от локализации опухоли, часто сопровождается общими симптомами воспаления в виде лихорадки или недомогания. К лабораторным проявлениям ВМО относятся лейкоцитоз, повышение уровня белков острой фазы: С-реактивного белка, СОЭ, фибриногена. Рентгенологическая картина ВМО неспецифична и часто интерпретируется как злокачественные новообразования. Гисто-

логическое исследование является решающим в постановке правильного диагноза [5].

На молекулярном уровне примерно половина ВМО содержат клональную цитогенетическую aberrацию – транслокацию гена ALK, что позволяет дифференцировать ВМО от других веретенноклеточных опухолей у детей и является мишенью при неоперабельных и рецидивирующих случаях. Радикальная операция является основой в лечении ВМО [1].

В целом ретроспективные исследования показали, что ВМО имеет благоприятный прогноз. 5-летняя бессобытийная выживаемость (EFS) и общая выживаемость (OS) составляют 82,9 и 98,1% соответственно [7].

Цель исследования: описание редкого случая воспалительной миофибробластической опухоли в брюшной полости у ребенка.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациента, находившегося в онкогематологическом и хирургическом отделениях ПЦ ГАУ РС(Я) «РБ №1-НЦМ им. М.Е. Николаева». В онкогематологическом отделении проведено полное углубленное обследование. Проведены лабораторные анализы

Педиатрич. центр ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ им. М.Е. Николаева», г. Якутск: **НИКОЛАЕВА Саргылана Афанасьевна** – врач-онколог, gematologia@mail.ru, **КОНДРАТЬЕВА Саргылана Афанасьевна** – врач-онколог, **ТАРАСОВ Антон Юрьевич** – зав. отд., **Яковлев Евгений Прокопьевич** – зам. директора.

ЕГОРОВА Вера Борисовна – к.м.н., доцент МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, veraborisovna@yandex.ru; **МУНХАЛОВА Яна Афанасьевна** – к.м.н., зав. кафедрой МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **ЕВСЕЕВА Сардана Анатольевна** – к.м.н., с.н.с. ЯНЦ КМП.