

УДК 617.7-007.681-053.2/6-(477)

Клінічна маніфестація вродженої аніридії у дітей та підлітків України

Боброва Н. Ф., д-р мед. наук, професор; Романова Т. В., канд. мед. наук;
Дембовецька Г. М., канд. мед. наук; Сорочинська Т. А., канд. мед. наук;
Вдовіченко К. С., мол. наук. співроб.; Довгань О. Д., мол. наук. співроб.

ДУ «Інститут очних хвороб
і тканинної терапії ім.
В. П. Філатова НАМН
України»

Одеса (Україна)

Мета. вивчити клінічну маніфестацію вродженої аніридії (ВА) у дітей та підлітків України.

Матеріал та методи. Дослідження включало 24 дитини і підлітка (47 очей): віком до 11 років (І група), від 11 до 18 років (ІІ група), та 5 дорослих батьків пацієнтів (ІІІ група) віком 38–48 років з ВА. Спадкова аніридія була в 72,4% випадків, спорадична – в 27,6% випадків. Проведено загальноофтальмологічне обстеження із включенням гоніоскопії, кератометрії, УЗ-біометрії та сканування переднього та заднього відділів ока, фосфен-діагностики, оптичної когерентної томографії.

Результати. В більшості випадків у дітей (75,0%), підлітків (86,7%) та у всіх батьків було діагностовано повну ВА. Аніридійна кератопатія (АКП) була виявлена у всіх вікових групах, але відрізнялася клінічними проявами та ступенем вираженості: у дітей була тільки АКП стадії В (12,5%); у підлітків частота АКП збільшилася до 73,3% з появою стадій С (20,0%) та D (13,3%); у дорослих в усіх випадках відмічена АКП стадій С та D (70,0% і 30,0% відповідно). Вроджену катаракту діагностовано в 81,3% випадків у І групі; прогресуючу – в 86,7% випадків у ІІ групі. Вроджена глаукома з набряком рогівки та буфтальмом виявлена в 12,5% випадків у І групі; вторинна глаукома – по 60,0% випадків у ІІ та ІІІ групах. Вроджена гіоплазія макули була майже у всіх випадках – 93,75% та 93,3% у дітей та підлітків відповідно. Гострота зору у всіх групах частіше була на рівні сотих, максимальна – 0,1–0,25 (37,5%, 26,7%, 20,0% відповідно).

Висновок. ВА – рідкісна двостороння панокулярна вроджена вада розвитку очного яблука, яка в 93,3–93,8% випадків поєднується з гіоплазією макули, що обумовлює низькі зорові функції. Клінічні прояви ВА (АКП, глаукома, катаракта, гіоплазія макули, ністагм ті ін.) з віком стають більш вираженими та набувають тяжкого перебігу. Найгірший стан очей був у дорослих – батьків дітей з ВА. Клінічні маніфестації при спадковій ВА характеризуються більшою вираженістю та наявністю ускладнень, ніж при спорадичній патології.

Ключові слова:

райдужка, вроджена аніридія, діти, аніридійна кератопатія, катаракта, ністагм

Актуальність. Вроджена аніридія (ВА) – гіоплазія райдужки, рідкісне офтальмогенетичне захворювання, що характеризується частковою або повною відсутністю райдужної оболонки ока. Вперше ВА описана італійським вченим Дж. Баррата в 1818 році (цит. «по Боброва Н. Ф.») [1,2]. У 98% випадків ВА є білатеральною [3]. Ступінь гіоплазії райдужної оболонки значно варіюється та виявляється під час біомікроскопії, гоніоскопії або оптичної когерентної томографії (ОКТ) переднього сегменту. Частота ВА коливається від 1 на 40 000 до 1 на 100,000 населення, при цьому невідомо жодних переваг по расі чи статі [4,5]. ВА передається за аутосомно-домінантним типом спадкування внаслідок мутацій у гені PAX6, це означає, що для проявів захворювання достатньо однієї копії мутованого гена від одного з батьків. Такі випадки становлять близько 30–50% усіх випадків ВА та вважаються спадковими. Спорадична ВА становить від 13% до 33% випадків аніридії та частіше корелює з не-

фробластомою як частиною синдрому WAGR (Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies, Retardation) ~ 5% та Gillespie синдром ~ 2% [6, 7]. ВА супроводжується низкою супутніх офтальмологічних порушень, які включають гіоплазію фовеа та зорового нерва, катаракту, глаукому та кератопатію [8]. Актуальність вивчення маніфестацій ВА обумовлена її рідкістю, різноманітністю клінічних проявів та значним впливом на гостроту зору.

Мета: вивчити клінічну маніфестацію ВА у дітей та підлітків України.

Матеріал та методи

Дизайн дослідження – проспективний. Протокол дослідження відповідав принципам Гельсінської декларації, а дослідження було схвалено етичною ко-

місією інституту (протокол №1, від 29.07.2025 р.). Письмова інформована згода була отримана від усіх батьків пацієнтів та пацієнтів дорослого віку. У відділі дитячої офтальмопатології ДУ «Інститут очних хвороб і тканинної терапії ім. В. П. Філатова НАМН України» обстежено 24 дитини та підлітка (47 очей) у віці від п'яти місяців до 18 років, та п'ятеро дорослих батьків пацієнтів (10 очей) у віці 38–48 років з ВА. Системних проявів синдромів WAGR та Gillies під час обстеження не було виявлено.

Згідно з конвенцією про права дитини, дітей визначають як осіб віком від народження до 18 років, через відсутність загальноприйнятого визначення підліткового віку і юності Організація Об'єднаних Націй (ООН) відносить до підлітків осіб віком 10–19 років [9].

Всі пацієнти з ВА були поділені на три групи: I група – 16 дітей до 11 років (32 ока), які склали більшість (56,1%); II група – вісьмеро підлітків від 11 до 18 років (15 очей – 26,3%), III група – п'ятеро дорослих, батьки пацієнтів (10 очей – 17,6%). Спадкова аніридія, яку ми визначали по родинному анамнезу, хоча і без генетичних досліджень, була у більшості – 21 пацієнт (72,4%), спорадичну було діагностовано тільки у дітей до 11 років у восьми пацієнтів (27,6%). Аналіз змін рогівки проводився згідно з класифікацією Макман [10].

Всім пацієнтам проведено загальноофтальмологічне обстеження: біомікроскопія, гоніоскопія, детальна офтальмоскопія з реєстрацією даних, тонометрія, тонографія, рефрактометрія, кератометрія, УЗ-біометрія, УЗ-сканування переднього та заднього відділів ока, фосфен-діагностика, ОКТ. Дітям раннього дитячого віку – в умовах загальної анестезії..

Статистичний аналіз отриманих даних проводили з використанням статистичного програмного забезпечення з відкритим кодом для Windows (JASP Team (Version 0.19.2)). Описова статистика для категоріальних даних була представлена з використанням частот (n) і відсотків (%). Числові дані були представлені як медіана (Me) та 25% і 75% квартилі (Q 25%; 75%) на основі прогнозу про нормальність розподілу за критерієм Шاپіро-Вілкі. Порівняння між групами проводилися з використанням критерію χ^2 та критерію Манна-Уїтні. Рівень значущості $p < 0,05$ вважався статистично значущим для усіх порівнянь.

Результати

Основною скаргою у всіх пацієнтів з ВА була світлобоязнь, тому всі вони мали характерний вираз обличчя: примружені очі, насуplied брови та частковий птоз – прийоми природного захисту від засвіту (рис. 1 – див. 2 стор. обкладинки).

В більшості випадків у наших пацієнтів при біомікроскопії було діагностовано повну аніридію (рис. 2А): у I групі в 75,0%, у II групі в 86,7%, та у всіх батьків. Неповну аніридію зі збереженням тонкої стрічки райдужної оболонки на периферії шириною в межах 0,5–1,0 мм було діагностовано у дітей в 25,0% та під-

літків в 13,3% випадків (рис. 2Б – див. 2 стор. обкладинки).

Аніридійна кератопатія (АКП) була виявлена нами у всіх вікових групах, але відрізнялася клінічними проявами та ступенем вираженості згідно з класифікацією Макман (табл. 1).

У дітей, як правило, зберігалася прозорість рогівки; тільки у двох на чотирьох очах (12,5%) була наявна початкова периферична кератопатія стадії В із проникненням лімбального пануса до 3,0 мм та збереженням прозорості центральної частини рогівки. У двох випадках на чотирьох очах з вродженою глаукомою були наявні ознаки її набряку (табл. 1). У підлітків відмічалася погіршення стану рогівки: периферична кератопатія ступеню В була вже в 40,0% випадків з вросанням кон'юнктивальної тканини в периферичну та парацентральної частину рогівки (рис. 3А – див. 2 стор. обкладинки), в 20,0% випадків формувалася кератопатія ступеню С із залученням центральної частини рогівки та вираженою васкуляризацією (рис. 3Б – див. 2 стор. обкладинки); на двох очах (13,5%) діагностовано АКП стадії D.

У всіх обстежених батьків було діагностовано АКП вже високих ступенів С (70,0%) та D (30,0%) (рис. 4 – див. 2 стор. обкладинки) з повною кон'юнктивізацією і васкуляризацією рогівки – 30,0%.

На рис. 5 представлена наявність аніридійної кератопатії залежно від віку, яка має значущі відмінності ($p < 0,05$) між групами: 1 – діти до 11 років та підлітки від 11 до 18 років; 2 – діти до 11 років та дорослі (батьки).

Вроджена катаракта при ВА діагностована в 81,3% випадків, була переважно частковою (передньополярна, передньокапсулярна) зі збереженням значного об'єму прозорого кришталика (рис. 6А – див. 2 стор. обкладинки); у двох випадках (12,5%) була наявна сублюксація прозорого кришталика першого ступеня. У підлітків діагностувалася вже прогресуюча катаракта,

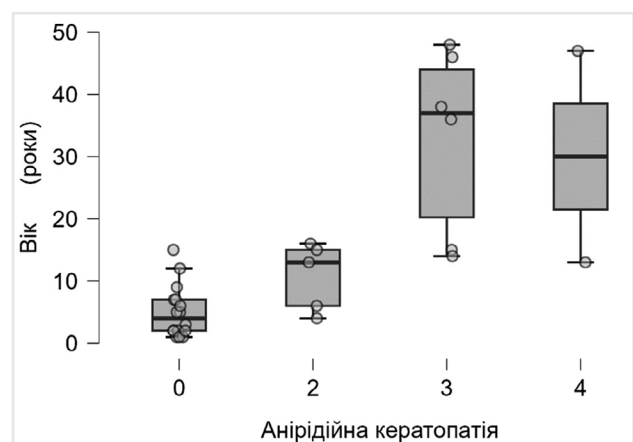


Рис. 5. Наявність аніридійної кератопатії (0 – відсутня, 1 – стадія А (відсутність пацієнтів в цій вибірці), 2 – стадія В, 3 – стадія С, 4 – стадія D) залежно від віку.

Таблиця 1. Клінічні прояви вродженої аніридії та зорові функції в залежності від віку пацієнтів

Клінічні прояви	Діти до 11 років	Підлітки від 11 до 18 років	Дорослі (батьки)
	16 дітей (32 ока) очі / %	8 підлітків (15 очей) очі / %	5 дорослих (10 очей) очі / %
Аніридія (при біомікроскопії):			
повна	24 / 75,0	13 / 86,7	10 / 100,0
неповна	8 / 25,0	2 / 13,3	-
Передній мікрофтальм	4	-	2
Буфтальм	4	7	-
Мегалокорнеа	4	-	-
Аніридійна кератопатія:	4 / 12,5 ^{a,b}	11 / 73,3	10 / 100,0
стадія В	4 / 12,5 ^a	6 / 40,0 ^c	-
стадія С	-	3 / 20,0	7 / 70,0
стадія D	-	2 / 13,3	3 / 30,0
Набряк рогівки	2	3	
ПЗМ	10 ^a	-	-
Катаракта:			
Вроджена (передньополярна, передньокапсулярна)	26 / 81,3 ^{a,b}	-	-
Прогресуюча (напіврозсмоктана, ламелярна кальцинована)	0 ^{a,b}	13 / 86,7	4 / 40,0
Сублюксація кришталіка	2 / 6,25	5 / 33,3	4 / 40,0
Афакія	-	-	3
Псевдофакія	-	2	3
Глаукома:	4 / 12,5 ^{a,b}		
Вроджена	4 / 12,5%	-	-
Вторинна	0 ^{a,b}	9 / 60,0	6 / 60,0
Фовеолярна гіоплазія макули	30 / 93,75	14 / 93,3	6 / 60,0
Гіоплазія та часткова атрофія зорового нерва	8 / 25,0 ^a	10 / 66,7 ^c	-
Ністагм	28 / 87,5	13 / 86,7	10 / 100,0
Аномалії рефракції:	30 / 93,75 ^b	12 / 80,0	2 / 20,0
Міопія	24 / 75,0	12 / 80,0	2 / 20,0
Гіперметропія	6 / 25,0	-	
Гострота зору:			
Світловідчуття	7 / 21,9	3 / 20,0	2 / 20,0
0,01–0,09	13 / 40,6	7 / 46,7	6 / 60,0
0,1–0,25	12 / 37,5	4 / 26,7	2 / 20,0
0,3 та >	-	1 / 6,6	-

Примітка: дані представлені у вигляді абсолютної кількості пацієнтів, очей (n) та частки у процентах (%). Для аналізу категоріальних даних використовувався тест χ^2 ; p – рівень значущості відмінностей ($p < 0,05$) між групами: ^a – діти до 11 років та підлітки від 11 до 18 років; ^b – діти до 11 років та дорослі (батьки); ^c – підлітки від 11 до 18 років та дорослі (батьки), ПЗМ – персистуюча зінична мембрана.

яка спостерігалася в 86,7% випадків, а саме ламелярна (рис. 6Б), частково розсмоктана (рис. 6В), з явищами кальцинації. Сублюксація кришталика догори відмічалася в 33,3% випадків. У трьох батьків катаракту було прооперовано (три псевдофакії, три афакії). Ще у двох батьків (чотири ока) було діагностовано прогресуючу ламелярну катаракту (табл. 1).

Вроджена глаукома з набряком рогівки та буфтальмом виявлена в 12,5% випадків (рис. 7 – див. 2 стор. обкладинки), що стало показанням до негайного оперативного втручання. У підлітків та дорослих було діагностовано вторинну глаукому в 60,0% випадків в обох групах, частіше у стані суб- та декомпенсації в умовах використання гіпотензивних препаратів.

Вроджена гіоплазія макули (рис. 8 – див. 2 стор. обкладинки) на очах з ВА спостерігалася серед дітей та підлітків майже в усіх випадках – 93,75% та 93,3% відповідно, що підтверджено даними ОКТ.

У всіх трьох групах спостережень в більшості випадків (87,5%, 86,7%, 100,0% відповідно) відмічалися неконтрольовані коливальні рухи очних яблук – ністагм, який посилювався під час обстеження на щільній лампі (табл. 1).

Майже у всіх дітей та підлітків було виявлено аномалії рефракції (93,75% та 80,0% відповідно), при цьому у дітей та підлітків у більшості випадків (75,0% та 80,0% відповідно) була міопія і тільки у 25,0% дітей молодшого віку діагностовано гіперметропію. У дорослих визначення рефракції та стану очного дна було ускладнено внаслідок розвитку центральних помутнінь рогівки та порушення прозорості оптичних середовищ (табл. 1).

Гострота зору (ГЗ) в більшості випадків в усіх групах була на рівні сотих в 40,6%, 46,7%, 60,0% відповідно. Гострота зору 0,1–0,25 складала 37,5%, 26,7%, 20,0% відповідно. У одного підлітка 12 років гострота

зору на одному оці з частковою аніридією та відсутність змін рогівки склала 0,3 (рис. 9).

В поодиноких випадках у всіх вікових групах діагностовано інші вроджені вади очей: передній мікрофтальм, мегалокорнея, персистуюча зінична мембрана (ПЗМ) (табл. 1).

Порівняння спадкової та спорадичної ВА в різних вікових групах показало, що спадкова ВА зростала від 75,0% до 100,0% зі збільшенням віку пацієнтів, спорадична ВА діагностована нами тільки у дітей (табл. 2, 3). У пацієнтів зі спадковою ВА в усіх групах частіше спостерігалася повна аніридія (75,0%, 86,7%, 100,0% відповідно), в той час як у випадках спорадичної ВА повна відсутність райдужки зареєстрована лише в 62,5%. При спорадичній ВА виявлялася тільки АКП стадії В (25,0%), при спадковій формі тяжкість змін рогівки збільшувалася з віком пацієнтів: у підлітків в більшості випадків (40,0%) спостерігалася стадія В, а також було зареєстровано стадію С та D (20,0% і 13,3% відповідно). У дорослих збільшилася кількість випадків змін рогівки із залученням центральної частини і вираженою васкуляризацією – стадії С і D (70,0% та 30,0% відповідно). Слід зауважити, що у дітей на очах з ВА вроджена катаракта була зареєстрована в усіх випадках спорадичної аніридії та в 62,5% при спадковій формі, зі збереженням прозорого кришталика – в 37,5%. Також при спадковій ВА у підлітків в 86,7% випадків діагностовано прогресуючу катаракту, з них на п'яти очах (33,3%) з сублюксацією кришталика; у дорослих в 40,0% випадків відмічена прогресуюча ламелярна катаракта з сублюксацією кришталика, в інших випадках катаракта була вже прооперована. Ознаки вродженої глаукоми виявлені нами у дітей при спорадичній та спадковій ВА з однаковою частотою (12,5%); а у підлітків та дорослих при спадковій ВА статистично значуще часто виявлялася вторинна глаукома – в 60,0% випадків ($p < 0,05$). Достатньо часто у пацієнтів з ВА наявна фовеальна гіоплазія макули, у дітей при спорадичній ВА в 100,0%, при спадковій ВА у дітей та підлітків – 87,5% і 93,3% випадків відповідно (огляд очного дна у дорослих був утруднений внаслідок виражених змін рогівки). Частота ознак часткової атрофії зорового нерва при спорадичній ВА виявлена в 37,5% випадків та збільшується у підлітків та дорослих при спадковій ВА до 66,7% і 60,0% відповідно. Також найбільш частим симптомом при ВА був ністагм, який виявлено нами при спорадичній ВА в 75,0% випадків та у всіх вікових групах при спадковій ВА (100,0%, 86,7%, 100,0% відповідно). Також майже в усіх випадках зафіксовано аномалії рефракції, при спорадичній ВА в 100,0% (62,5% – міопія, 37,5% – гіперметропія), при спадковій ВА – міопія у дітей та підлітків (87,5% і 80,0% відповідно). Наявність виражених змін переднього і заднього відділів ока при ВА є причиною значного зниження ГЗ до сотих, що виявлено при спадковій ВА у всіх вікових групах (50,0%, 46,7%, 60,0%

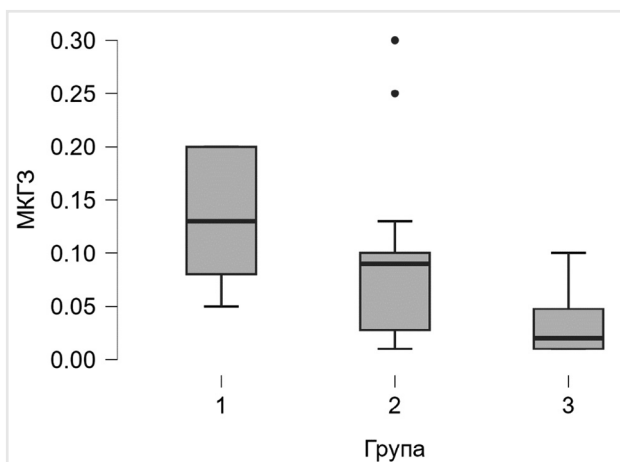


Рис. 9. Розподіл гостроти зору в залежності від групи: 1 – діти до 11 років; 2 – підлітки від 11 до 18 років; 3 – дорослі (батьки).

Таблиця 2. Клінічні прояви вродженої спадкової аніридії в залежності від віку пацієнтів (21 пацієнт / 41 око)

Клінічні прояви	Діти до 11 років	Підлітки від 11 до 18 років	Дорослі (батьки)
	8 дітей (16 очей) очі / %	8 підлітків (15 очей) очі / %	5 дорослих (10 очей) очі / %
	n / %		
Аніридія (при біомікроскопії)			
повна	12 / 75,0	13 / 86,7	10 / 100,0
неповна	4 / 25,0	2 / 13,3	-
Аніридійна кератопатія:	-	11 / 73,3 ^a	10 / 100,0 ^b
стадія В	-	6 / 40,0 ^{a,c}	-
стадія С	-	3 / 20,0 ^c	7 / 70,0 ^b
стадія D	-	2 / 13,3 ^c	3 / 30,0
Набряк рогівки	2 / 12,5	1 / 6,7	-
ПЗМ	6 / 37,5 ^{a,b}	-	-
Катаракта:	10 / 62,5	13 / 86,7 ^c	4 / 40,0
Вроджена (передньополярна, передньокапсулярна)	10 / 62,5 ^{a,c}	-	-
Прогресуюча (напіврозсмоктана, ламелярна, кальцинована)	-	13 / 86,7 ^{a,c}	4 / 40,0 ^b
Сублюксація кришталика	2 / 12,5	5 / 33,3	4 / 40,0
Афакія	-	-	3
Псевдофакія	-	2	3
Глаукома:			
Вроджена	2 / 12,5	-	-
Вторинна	-	9 / 60,0 ^a	6 / 60,0 ^b
Фовеолярна гіоплазія макули	14 / 87,5 ^a	14 / 93,3 ^c	-
Гіоплазія та часткова атрофія зорового нерва	2 / 12,5 ^a	10 / 66,7	6 / 60,0 ^b
Ністагм	16 / 100,0	13 / 86,7	10 / 100,0
Аномалії рефракції			
Міопія	14 / 87,5	12 / 80,0 ^c	2 / 20,0 ^b
Гіперметропія	-	-	-
Гострота зору:			
Світловідчуття	3 / 18,8	3 / 20,0	2 / 20,0
0,01–0,09	8 / 50,0	7 / 46,7	6 / 60,0
0,1–0,25	5 / 31,2	4 / 26,7	2 / 20,0
Більш 0,3	-	1 / 6,6	-

Примітка: дані представлені у вигляді абсолютної кількості очей (n) та частки у процентах (%). Для аналізу категоріальних даних використовувався тест χ^2 ; p – рівень значущості відмінностей ($p < 0,05$) між групами: а – діти до 11 років та підлітки від 11 до 18 років; b – діти до 11 років та дорослі (батьки); с – підлітки від 11 до 18 років та дорослі (батьки); ПЗМ – персистуюча зінична мембрана.

Таблиця 3. Клінічні прояви спорадичної аніридії (8 дітей / 16 очей)

Клінічні прояви	Діти до 11 років
	n / %
Аніридія (при біомікроскопії)	
повна	10 / 62,5
неповна	6 / 37,5
Аніридійна кератопатія:	4 / 25,0
стадія В	4 / 25,0
стадія С	-
стадія D	-
Набряк рогівки	2 / 12,5
ПЗМ	4 / 25,0
Катаракта:	
Вроджена (передньополярна, передньокапсулярна)	16 / 100,0
Прогресуюча (напіврозсмоктана, ламелярна, кальцинована)	-
Сублюксація кришталика	-
Афакія	
Псевдофакія	-
Глаукома:	2 / 12,5
Вроджена	2 / 12,5
Вторинна	-
Фовеоларна гіоплазія макули	16 / 100,0
Гіоплазія та часткова атрофія зорового нерва	6 / 37,5
Ністагм	12 / 75,0
Аномалії рефракції	16 / 100,0
Міопія	10 / 62,5
Гіперметропія	6 / 37,5
Гострота зору:	
Світловідчуття	3 / 18,8
0,01–0,09	5 / 31,2
0,1–0,25	8 / 50,0
Більш 0,3	-

Примітка: дані представлені у вигляді абсолютної кількості очей (n) та частки у процентах (%); ПЗМ – персистуюча зінична мембрана.

відповідно), в той час як при спорадичній ВА в 50,0% випадків ГЗ складала від 0,1 до 0,25.

Обговорення

Відсутність райдужної оболонки є класичним проявом вродженої вади ока та першим симптомом, що привертає увагу як батьків, так і педіатрів та офтальмологів. Ступінь ураження райдужки може варіювати від її наявності у вигляді залишкової рудиментарної тканини до часткової аніридії, асиметричних колобомоподібних дефектів та секторальної атрофії. Подібні атипові випадки ВА потребують генетичного підтвердження з метою уточнення діагнозу та подальшого функціонального прогнозу.

В нашому дослідженні переважали випадки повної спадкової ВА (72,4%), спорадична зустрічалася рідше (27,6%); тоді як в роботах Gronskov [11] та Eden [12] було відмічено більшу частоту спорадичних випадків.

Світові офтальмологічні клініки, що спеціалізуються на веденні пацієнтів з ВА, вважають, що основною проблемою захворювання є не відсутність райдужної оболонки, а офтальмологічні ускладнення, такі як АКП (95%) [13, 14], вроджена та/або ускладнена катаракта (50–85%) [14], глаукома (45–75%) [12, 15], гіоплазія макулярної зони та зорового нерва (79,0–86,0%) [16, 25].

Аналіз власних клінічних проявів ВА в залежності від віку дитини виявив низку особливостей. АКП в ранньому дитячому віці майже повністю відсутня з незначною виразністю. Час появи та прогресування її перших ознак варіабельний та, за даними літератури [17], відповідає віку 10 років. Середній вік встановлення діагнозу АКП у роботі Shiple зі співавт. дорівнював близько 20 років [18]. Мінімальний вік втрати прозорості рогівки, яка може призвести до зниження ГЗ становить п'ять років, що й було зафіксовано зарубіжними вченими [12, 19, 20]. В нашому дослідженні кількість дітей віком до 11 років з виявленими ознаками АКП була незначною та становила 12,5%. Мінімальний вік виявлення АКП, за даними наших досліджень, становив чотири роки у пацієнта зі спорадичною ВА та вродженою глаукомою, що співпадає з даними Eden [20]. З віком, згідно з нашими дослідженнями, спостерігалася тенденція до збільшення частоти АКП у всіх вікових групах. У підлітків погіршення стану рогівки та розвиток АКП були вже в 73,3% випадків (11 очей) переважно стадії В, але вперше було зафіксовано нами появу стадії С (20%) та D (13%). У батьків пацієнтів АКП було діагностовано на всіх очах частіше в стадіях С (70%) та D (30%).

Вроджена катаракта є одним із частих проявів ВА, частота її у нашому дослідженні становила 81,3%, що співпадає з дослідженнями Park SH зі співавт. [19] – 82,5%, тоді як в роботі Eden U зі співавт. вона була значно меншою – 53,8% [12]. Певну частку з них становлять вроджені часткові передні, задні полярні та капсулярні катаракти [20]. У більшості випадків такі катаракти не мають великих розмірів та в умовах від-

сутності райдужної оболонки не є причиною зниження зорових функцій. Нами було зафіксовано наявність тільки вроджених передніх полярих та передніх капсулярних катаракт. Сублюксація кришталика при ВА, за даними Eden [20] та Singh [21], зафіксована в 42% та 92,7% відповідно, при цьому у всіх випадках спостерігалось зміщення кришталика догори. В наших дослідженнях сублюксація кришталика догори у молодших дітей становила 6,25%, тоді як у підлітків вона збільшилась до 33,3%.

Вроджена або вторинна глаукома є загрозливим проявом ВА. Маніфестує вроджена глаукома здебільшого у ранньому дитячому віці, тоді як вторинна глаукома – у підлітковому віці [21]. Розвиток глаукоми при ВА пояснюється наявністю вираженого гоніодисгенезу кута передньої камери (КПК). Виявлено навіть кореляцію між ступенем недорозвинення райдужки, обсягом її дефекту та розвитком глаукомного процесу [12]. Незважаючи на існуючі аномалії розвитку КПК, вроджена глаукома у пацієнтів з ВА зустрічається, за даними деяких авторів, доволі рідко [12]. В нашому дослідженні вроджену глаукому у дітей було діагностовано в 12,5% випадків, що співпадає з даними Landsend – 15% [6]. Однак в дослідженнях Adachi [23] зафіксовано розвиток глаукоми в 48,2% випадків на очах з ВА у віці до одного року, що значно перевищує наші показники. У підлітковому віці вторинну глаукому було діагностовано у 60% випадків. У батьків пацієнтів вторинна глаукома також діагностувалась доволі часто – в 60% випадків.

Гіоплазія макулярної зони є доволі характерним офтальмоскопічним симптомом у пацієнтів з ВА та, за даними літератури, спостерігалась від 79,0% до 92,0% випадків [6, 24, 25]. В нашому дослідженні майже у всіх пацієнтів різних вікових груп в 93,3–93,8% була відмічена гіоплазія макулярної зони.

Заключення

1. Вроджена аніридія (гіоплазія райдужки) є рідкою двосторонньою паночулярною генетично детермінованою вадою розвитку очного яблука, яка в 93,3–93,8% наших досліджень поєднується з гіоплазією макули, що обумовлює початкові низькі зорові функції від світловідчуття до 0,1–0,25. До ускладнень ВА відносять кератопатію (здебільшого обумовлену дефіцитом стовбурових клітин), катаракту, глаукому та ін.

2. Як показали наші дослідження, найбільш сприятливий стан ока мав місце у дітей України віком до 11 років. Вони мали низький відсоток (12,5%) аніридійної кератопатії початкової стадії, вроджені катаракти в 81,3%, які на тлі відсутності райдужної оболонки не впливали на гостроту зору. Суттєвою проблемою цих маленьких діточок була вроджена глаукома (12,5%), яка супроводжувалась набряком рогівки з формуванням буфтальма, що вимагало проведення негайного оперативного втручання.

3. У підлітків України (11–18 років) стан ока з ВА погіршився порівняно з дітьми за рахунок прогресу-

вання ускладнень. Так, зросла кількість (до 73,3%) та ступінь важкості (С та навіть стадія D) АКП; прогресування катаракт з появою ламелярних, напіврозсмоканих, навіть кальцинованих, які знижували попередню, хоч і не дуже високу, гостроту зору та вимагали оперативного втручання. Треба відмітити, що сублюксація кришталиків у підлітків збільшувалась у порівнянні з дітьми (6,25% та 33,3% відповідно), дані статистично значущі ($p < 0,05$). Велике занепокоєння викликала вторинна глаукома, яка зустрічалась тільки у підлітків та дорослих в 60% випадків та здебільшого була суб- та декомпенсованою, незважаючи на медикаментозне лікування.

4. Найгірший стан очей був у дорослих – батьків дітей з ВА (хоча кількість наших спостережень була обмежена п'ятьма особами – 10 очей). Спостерігалися термінальні стадії (D) АКП, суб- та декомпенсованої вторинної глаукоми на афакічних та псевдофакічних очах після численних оперативних втручань.

5. Порівнюючи клінічні прояви спорадичної та спадкової ВА, треба відмітити набагато менш обтяжений характер ускладнень при спорадичній аніридії (АКП 12,5% порівняно з 73,3%; глаукома 12,5% проти 60%), дані статистично значущі ($p < 0,05$).

6. Враховуючи виявлену нами негативну динаміку, прогресування основних очних ускладнень при ВА, необхідно вказати на обов'язкове раннє виявлення такої складної вади розвитку ока з консультуванням дітей першого року народження під загальною анестезією у відділі дитячої офтальмології ДУ «Інститут очних хвороб і тканинної терапії ім. В. П. Філатова НАМН України»; подальшим динамічним спостереженням кожні 6–12 місяців в залежності від клінічного стану. Має сенс наголосити на необхідності створення державного реєстру дітей з ВА та розробки алгоритму та протоколів лікування для уникнення таких тяжких наслідків, які на сьогоднішній день мають їх батьки.

Література

1. Боброва НФ, Віт ВВ. Атлас вроджених та спадкових захворювань органа зору. 2006; 68–69.
2. Боброва НФ, Скрипниченко ЗМ. Катаракти – токсичні, вроджені, вторинні. Монографія. 2017; 320.
3. Landsend ECS, Pedersen HR, Utheim OA et al. Characteristics and Utility of Fundus Autofluorescence in Congenital Aniridia Using Scanning Laser Ophthalmoscopy. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2019; 60 (13): 4120–4128.
4. Moosajee M, Hingorani M, Moore AT. PAX6-Related Aniridia. 2018;18.
5. Hingorani M, Hanson I, van Heyningen V. Aniridia. Eur J Hum Genet. 2012; 20:1011–7.
6. Landsend ECS, Lagali N, Utheim TP. Surv Ophthalmol. 2022 Mar-Apr;67(2):629–630. doi: 10.1016/j.survophthal.2021.11.001.
7. Kasmann-Kellner B, Seitz B. Aniridia syndrome: clinical findings, problematic courses and suggestions for optimization of care ("aniridia guide"). Ophthalmologe. 2014;111(12):1145–56.

8. Kit V, Cunha DL, Hagag AM, Moosajee M. Longitudinal genotype-phenotype analysis in 86 patients with PAX6-related aniridia. 2021;6(14):e148406.
 9. Конвенція ООН «Про права дитини». Стаття 1. Редакція зі змінами, схваленими резолюцією 50/155 Генеральної Асамблеї ООН від 21 грудня 1995 року. Офіційний переклад надісланий листом МЗС № 72/14-612-138441 від 16.11.2023. [Internet]. Available from: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/995_021#Text
 10. Mackman G, Brightbill FS, Optiz JM. Corneal changes in aniridia. Am J Ophthalmol. 1979;87(4):497-502.
 11. Gronskov K, Olsen J, Sand A et al. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia. Hum. Genet. 2001;109:11–8.
 12. Eden U, Beijar C, Riise R et al. Aniridia among children and teenagers in Sweden and Norway. Acta Ophthalmol. 2008; 86: 730–4.
 13. Lee NY, Lee YE, Mok J, et al. Three cases with unusual ophthalmic phenotypes of congenital aniridia. Can J Ophthalmol. 2013;48(4):340–342.
 14. Schanilec P, Biernacki R. Aniridia: a comparative overview. Am Orthopt J. 2014;64:98–104.
 15. Netland PA, Scott ML, et al. Ocular and systemic findings in a survey of aniridia subjects. J AAPOS. 2011;15(6):562–566.
 16. Hingorani M, Williamson KA, Moore AT, et al. Detailed ophthalmologic evaluation of 43 individuals with PAX6 mutations. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2009;50(6):2581–2590.
 17. Lopez-Garcia J, Garcia-Lozano I, Rivas L, Martinez-Garchitorena J. Congenital aniridia keratopathy treatment. Arch. Soc. Esp. Oftalmol. 2006;81:435.
 18. Shiple D, Finklea B, Lauderdale J, Netland P. Keratopathy, cataract, and dry eye in a survey of aniridia subjects. Clin. Ophthalmol. 2015; 9: 291–5.
 19. Park SH, Park YG, Lee MY, Kim MS. Clinical features of Korean patients with congenital aniridia. Korean J Ophthalmol. 2010;24(5):291-296.
 20. Eden U, Lagali N, Dellby A et al. Cataract development in Norwegian patients with congenital aniridia. Acta Ophthalmol. 2014;92(2):165-e167.
 21. Singh B, Mohamed A, Chaurasia S et al. Clinical manifestations of congenital aniridia. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2014; 51(1):59-62.
 22. Baulmann D, Oplmann A, Flugel-Koch C et al. PAX6 heterozygous eyes show defects in chamber angle differentiation that are associated with a wide spectrum of other anterior eye segment abnormalities. Mech. Dev. 2002;118:3–17.
 23. Thomas MG, Kumar A, Mohammad S et al. Structural grading of foveal hypoplasia using spectral-domain optical coherence tomography a predictor of visual acuity. Ophthalmology. 2011;118(8):1653-1660.
 24. Idrissi SBA, Moutei H, Bennis A, Chraïbi F, Abdellaoui M, Andaloussi IB. Shedding light on congenital aniridia: an in-depth study of two cases. JFO Open Ophthalmology. 2024; 8(6):100146.
 25. Hall J, Corton M et al. Comprehensive Analysis of Congenital Aniridia and Differential Diagnoses: Genetic Insights and Clinical Manifestations. Ophthalmol Ther. 2025 May;14(5):835-856.
- Відомості про авторів та розкриття інформації**
- Автор листування:** Боброва Надія Федорівна – filatovbobrova@gmail.com
- Внесок автора в роботу.** Автори підтверджують наступний внесок у роботу: концепція та дизайн дослідження, рецензування, редагування – Н. Ф. Боброва; збір даних та аналіз – Т. В. Романова, Г. М. Дембовецька, Т. А. Сорочинська, К. С. Вдовіченко, О. Д. Довгань; статистична обробка – К. С. Вдовіченко, О. Д. Довгань; підготовка рукопису, написання, рецензування – Т. В. Романова, Г. М. Дембовецька, Т. А. Сорочинська. Усі автори вивчили та схвалили фінальну версію рукопису.
- Заява про етичні норми.** Дослідження проводилися за участю людей. Дослідження схвалені місцевим комітетом з біоетики. Було передбачено заходи щодо дотримання основних положень Конвенції Ради Європи про права людини та біомедицину, Гельсінської декларації Всесвітньої медичної асоціації про етичні принципи проведення наукових медичних досліджень за участю людини та відповідності чинному законодавству України.
- Відмова від відповідальності:** висловлені у поданій статті думки є власними поглядами автора, а не офіційною позицією установи.
- Джерела підтримки.** Дослідження виконано в рамках науково-дослідної роботи ДУ «Інститут очних хвороб та тканинної терапії ім. В. П. Філатова НАМН України» (держреєстрація № 0123U101052).
- Конфлікт інтересів.** Автор свідчить про відсутність конфлікту інтересів, які могли вплинути на його думку стосовно предмету чи матеріалів, описаних та обговорених в даному рукописі.
- Заява про доступність даних.** Всі дані, отримані або проаналізовані під час цього дослідження, включені в цю публікацію.
- Список скорочень:** ВА – вроджена аніридія; ОКТ – оптична когерентна томографія; ООН – Організація Об'єднаних Націй; АКП – аніридійна кератопатія; ПЗМ – персистуюча зінична мембрана; ГЗ – гострота зору; КПК – кут передньої камери.

Надійшла 26.06.2025



Рис. 1. Підліток 15 років та його мати з вродженою бінокулярною аніридією та частковим птозом (більш вираженим у матері).

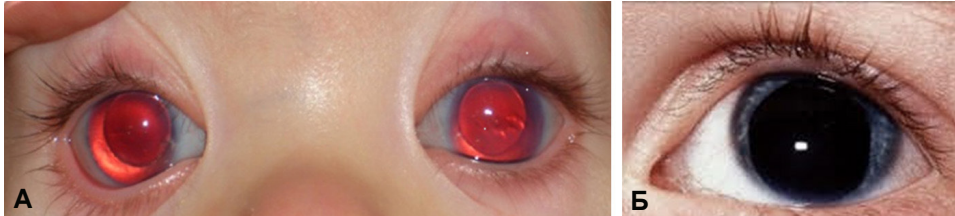


Рис. 2. А – вроджена повна бінокулярна аніридія з сублюксацією прозорих кришталіків догори у дитини 12 місяців;

Б – вроджена часткова аніридія у підлітка 12 років.

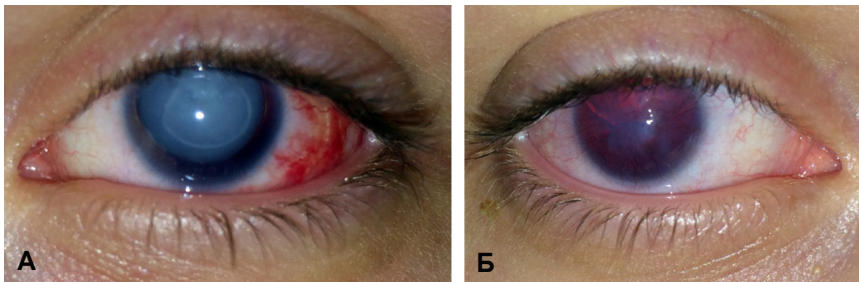


Рис. 3. А – аніридійна кератопатія стадії В та прогресуюча напіврозсмоктана сублюксована катаракта у підлітка 15 років; Б – аніридійна кератопатія стадії С із залученням центральної зони рогівки у підлітка 15 років.

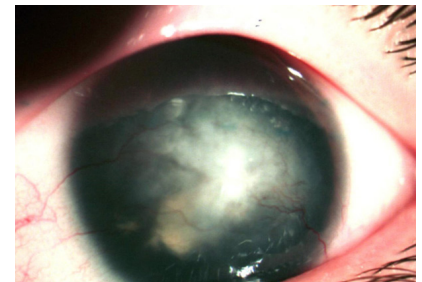


Рис. 4. Аніридійна кератопатія D стадії у дорослого пацієнта 38 років – виражене велике помутніння центра рогівки з кон'юнктивізацією та васкуляризацією.

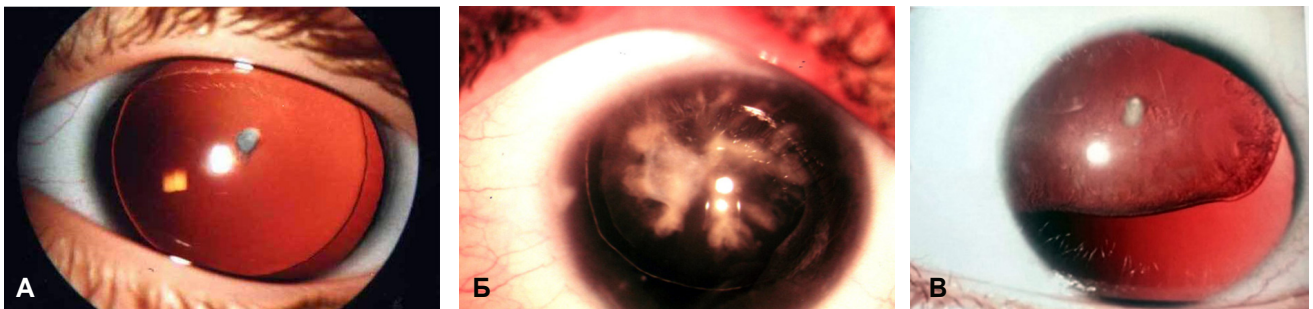


Рис. 6. А – повна вроджена аніридія (ВА) з передньополлярною катарактою у дитини 24 місяці; Б – прогресуюча ламелярна сублюксована катаракта на оці з повною ВА у підлітка 15 років; В – прогресуюча напіврозсмоктана сублюксована катаракта на оці з повною ВА у підлітка 16 років.



Рис. 7. Вроджена глаукома з набряком рогівки та бупфальмом при ВА у дитини 7 місяців.

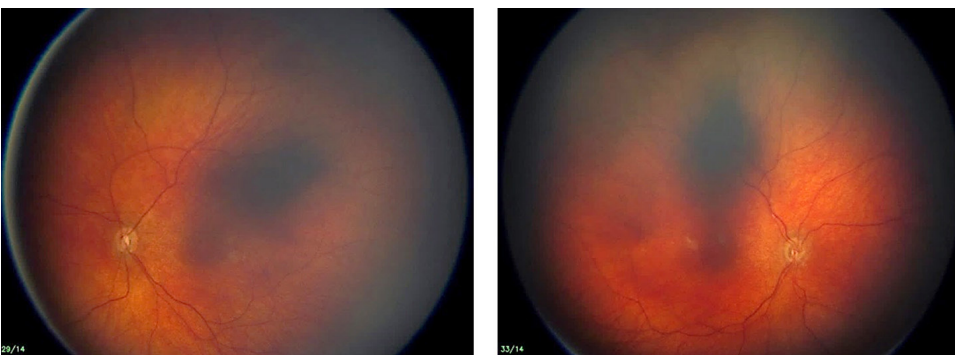


Рис. 8. Гіпоплазія макули та зорового нерва при вродженій аніридії у дитини 7 років.