

УДК 617.731-02:616-053.1-073-085

Колобома диска зрительного нерва. Случай из практики

Н. В. Коновалова, д-р мед. наук; Н. И. Храменко, канд. мед. наук; С. Б. Слободяник, канд. мед. наук;
О. В. Гузун, канд. мед. наук

ГУ «Институт глазных болезней и
тканевой терапии им. В.П. Филатова
НАМН Украины»;
Одесса (Украина)

E-mail: kvnkonovalova@gmail.com

Ключевые слова:

колобома диска зрительного нерва

Клиническая манифестация колобомы и ямки зрительного нерва вариабельна, что обуславливает необходимость правильной дифференциальной диагностики этой редкой патологии и назначения соответствующего лечения. В статье описаны особенности диагностики и клинического течения колобомы зрительного нерва в динамике.

Введение. Колобома зрительного нерва представляет собой непрогрессирующую врожденную аномалию и имеет вид заполненного ретинальными клетками углубления различных размеров в области диска зрительного нерва. Встречается у 0,075% людей [6, 7]. Врожденные колобомы зрительного нерва и оболочек глаза являются результатом неполного или аномального сопоставления проксимальных концов эмбриональной щели, которая в норме закрывается на 4-5-й неделе гестации. При аномальном, неполном сопоставлении ее краев развиваются дефект оболочек глаза и врожденная колобома диска зрительного нерва. Дефект может локализоваться в разных отделах глаза: радужной и сосудистой оболочке, на сетчатке и зрительном нерве. Формирование зрительных нервов, а точнее их дисков и волокон, происходит с третьей по десятую неделю внутриутробного развития плода. В этот период любые нарушения в процессе эмбриогенеза приводят к различным аномалиям зрительных нервов, к которым относят колобому, гипоплазию, глиоз диска зрительного нерва, псевдоневрит [3, 8].

Заболевание может передаваться по аутосомно-доминантному типу или носить спорадический характер. В некоторых случаях матери детей, у которых обнаружена аномалия, во время беременности принимали опиаты или перенесли внутриутробную цитомегаловирусную инфекцию [1, 5, 13].

Одним из осложнений колобомы зрительного нерва является прогрессирующее расширение экскавации даже при нормальном внутриглазном давлении с истончением нейронального ободка. Кроме того, иногда развивается нерегматогенная отслойка сетчатки, а также серозная макулярная отслойка сетчатки, патогенез которой не вполне ясен. Ряд авторов, используя оптическую когерентную томографию, убедительно продемонстрировали хронологию этапов развития серозной макулярной отслойки у больных с аномалиями зрительного нерва [12, 13]. Обычно расслоение внутренних и наружных слоев сетчатки и макулярная

отслойка развиваются на фоне ранее сформировавшегося сквозного макулярного разрыва, которому предшествует макулярный отёк. Подобные осложнения наблюдаются достаточно часто у больных с ямкой диска зрительного нерва. Другое достаточно редко наблюдаемое осложнение, развивающееся на фоне колобомы зрительного нерва – перипапиллярная субретинальная неоваскулярная мембрана. Патогенез формирования субретинальной неоваскулярной мембраны неясен. Обычно данное осложнение возникает в возрасте 40-50 лет [3, 8, 9].

Существует три типа колобомы зрительного нерва, которые обусловлены различными особенностями выхода центральных сосудов сетчатки. Первый тип характеризуется выходом сосудистого пучка у нижнего края дефекта. При втором типе сосуды находятся в центре или ближе к верхней области. Для третьего типа характерно равномерное распределение сосудов по всему краю.

Острота зрения при колобоме может быть различной – от полностью сохраненной до полной слепоты. Зрительная функция зависит от размера поражения и его локализации. Если колобома локализована в зоне проекции папилломакулярного пучка, зрение будет низким. При расположении колобомы в носовой половине диска острота зрения остается высокой, нередко достигая 1,0. Нередко колобома зрительного нерва диагностируется у пациента одновременно с микрофтальмом, колобомой сосудистой оболочки и другими аномалиями глазного яблока [4, 5, 10].

Виды колобом в зависимости от времени их появления:

1. Врожденная колобома развивается вследствие воздействия повреждающих факторов на зачатки глаза. Результатом данного воздействия является непра-

вильное закрытие зародышевой щели и нарушение форм образующихся структур.

2. Приобретённая колобома образуется при повреждении глазного яблока. После травмы некоторые участки могут потерять жизнеспособность и некротизироваться. К приобретённой колобому также относят и послеоперационный дефект.

В результате проведенных анатомических исследований установлено, что в большинстве случаев при колобому строение самого зрительного нерва не изменено. При офтальмоскопии врач выявляет типичную картину, которая проявляется кистовидной эктазией склеры, локализующейся внизу от входа зрительного нерва. В области эктазии наблюдается отсутствие пигментного эпителия и сосудистой оболочки. При этом элементы сетчатой оболочки чаще в той или иной степени сохранены. Реже выявляют нарушение развития самого зрительного нерва или его оболочек. То есть, по сути, колобома зрительного нерва в большей степени представляет собой эктатическую кисту из сосудистой оболочки или слабо развитую орбитальную кисту. Поэтому некоторые ученые, например Гиппель, считают правильным называть данные аномалии не колобомами зрительного нерва, а дефектами области входа зрительного нерва [3, 4, 7].

Более редкой формой колобомы зрительного нерва является перипапиллярная истинная стафилома. При этом неизменный сосок зрительного нерва располагается в углублении, имеющем правильную цилиндрическую форму.

Изолированную колобому зрительного нерва следует дифференцировать с синдромом "утреннего сияния". Синдром "утреннего сияния" (morning glory syndrome) или диск зрительного нерва в виде цветка вьюнка является редкой врожденной патологией неизвестной этиологии, обычно односторонней, [1, 5]. Диск имеет воронковидную форму, белесоватую ткань в центре, пигментный ободок вокруг диска. По краю диска отмечается мелкое ветвление сосудов сетчатки (рис. 1).

В литературе опубликовано описание приблизительно 100 случаев синдрома "утреннего сияния".

Аномалия впервые описана W. Reis в 1908 г., а M. Handmann в 1929 г. сообщил еще о шести пациентах с этой редко наблюдаемой аномалией. Столь необычное название синдром получил после того, как P. Kindler опубликовал в 1970 г. прекрасно иллюстрированную статью, в которой он описал 10 детей с изменениями на глазном дне, напоминавшими распустившийся цветок пурпурного вьюнка [8, 9]. Заболевание почти всегда одностороннее. Аномалия встречается у женщин почти в 2 раза чаще, чем у мужчин. Имеются единичные сообщения о билатеральных поражениях, авторы которых высказывали предположение о наследственной природе аномалии. При односторонней патологии значительно чаще (в 60% случаев) поражается правый глаз. Семейные случаи изолированного синдрома "вьюнка" встречаются крайне редко. Описан случай

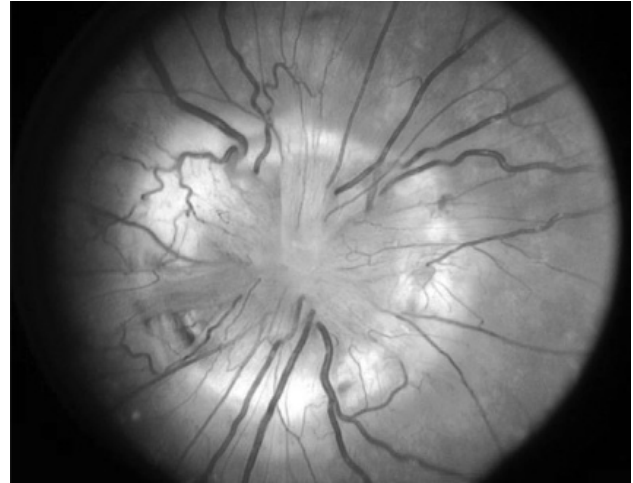


Рис. 1. Синдром "утреннего сияния" (morning glory syndrome), или диск зрительного нерва в виде цветка вьюнка.

трисомии 4q, сочетающейся с односторонним синдромом "вьюнка". Часто вокруг колобомы образуется пигментный ободок [10, 12]. Размер колобомы чаще всего значительно превышает диаметр зрительного нерва (рис. 2). Дно углубления неровное и имеет несколько уровней. В верхней области колобома розового цвета, на остальном протяжении – белого.

Хориоретинальные колобомы следует отличать от хориоретинальных атрофических фокусов токсоплазмозной или другой этиологии, расположенных в нижних отделах глазного дна. Последние обычно имеют пигментацию в центре атрофического очага. Острота зрения у пациентов с колобомой диска зрительного нерва обычно снижена. При хориоретинальной колобому определяется дефект поля зрения в зоне, соответствующей локализации колобомы [13, 15].

В настоящее время превентивное лечение колобом не проводится. При возникновении осложнений в виде хориоидальной неоваскуляризации показана фотокоа-

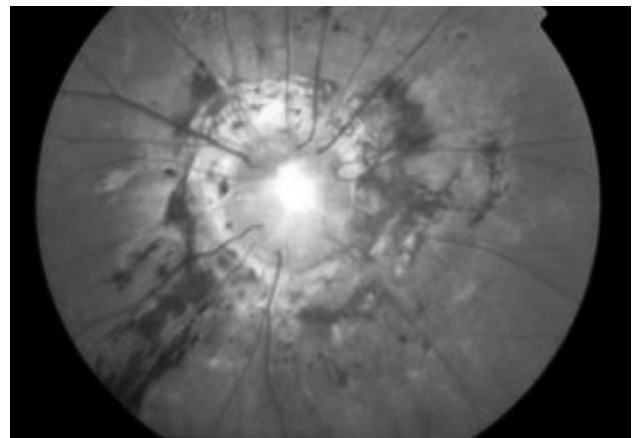


Рис. 2. Пигментный ободок вокруг колобомы диска зрительного нерва.

гуляция неоваскулярной мембраны, а при отслойке сетчатки – хирургическое вмешательство (витрэктомия, тампонирующее газом, ограничительная фотокоагуляция краев разрыва).

Цель исследования. Рассмотреть на клиническом примере особенности диагностики и течения колобомы зрительного нерва в динамике.

Материал и методы

Под нашим наблюдением в отделении воспалительной патологии глаз ГУ «Институт глазных болезней и тканевой терапии им. В. П. Филатова НАМН Украины» на протяжении 32 лет находился пациент с диагнозом колобома зрительного нерва правого глаза. Возраст пациента 61 год.

Обследование включало определение остроты зрения, активности фовеа-аксиального пучка по макулотестеру, порога электрической чувствительности по фосфену, тонометрию, реоофтальмографическое и периметрическое исследования, офтальмоскопию, оптическую когерентную томографию, флуоресцентную ангиографию (ФАГ), ОКТ.

Компьютерная реоофтальмография (РОГ) проводилась на реографе REOCOM (г. Харьков, Украина), с помощью которого определяли реографический коэффициент RQ (%) – показатель, отражающий количество крови, поступающее в глаз в течение сердечного цикла, и тонические свойства крупных (α 1/T) и мелких (α 2/T) сосудов.

Поле зрения исследовали с помощью компьютерной статической периметрии на анализаторе поля зрения Humphrey Visual Field Analyzer II 750i (Carl Zeiss) с использованием пороговых программ для исследования центрального (SITA Central 30-2) и периферического (Peripheral 60-4) поля зрения. Результаты оценивались визуально, а также по значениями светоразличительной чувствительности сетчатки (в децибелах, dB) с использованием показателей MD (Mean Deviation – среднее отклонение от нормы общей светоразличительной чувствительности), PSD (Pattern Standard Deviation – отклонение стандартного паттерна или интегральный показатель локальных дефектов), индекса поля зрения VFI (Visual Field Index).

Результаты и их обсуждение

Учитывая редкость заболевания, мы решили рассмотреть на клиническом примере особенности диагностики и течения колобомы зрительного нерва в динамике.

Пациент Г. 1957 г.р. впервые обратился в отдел воспалительной патологии глаз с жалобами на плохое зрение обоих глаз в 1987 г. Левый глаз плохо видит с детства. Больному был поставлен диагноз: правый глаз – колобома диска зрительного нерва; левый глаз – гиперметропия высокой степени, рефракционная амблиопия. Рекомендации: наблюдение окулиста в динамике.

Следующее обращение было в 2013 году. Острота зрения (ОЗ) правого глаза – 0,25 не корр., левого глаза – 0,02 не корр., уровень внутриглазного давления (ВГД) по Маклакову на ОУ составлял 18 мм рт. ст. Рефракция: правый глаз – эмметропия, левый глаз – гиперметропия +5,0Д.

Биомикроскопия (оба глаза): роговица прозрачная, сферичная, гладкая; факосклероз. При офтальмоскопии правого глаза розовый диск зрительного нерва (ДЗН) выглядит значительно увеличенным и располагается в воронкообразной впадине. Дно углубления неровное и имеет несколько уровней. В верхней области колобома розового цвета, на остальном протяжении – белого. Окружающие экскавацию пограничные зоны сетчатки имеют неравномерно проминирующие края, ретинальная пигментация не нарушена. В центре воронки над дефектом визуализируется глиальная ткань белого цвета. Сосуды диска появляются ближе к краям воронки, определяется перегиб сосудов в перипапиллярной области и аномально прямой ход ретинальных сосудов с тенденцией к делению под острым углом. Дистрофические очаги расположены по сетчатке парапипиллярно, по ходу сосудистых аркад (рис. 3). При офтальмоскопии левого глаза диск зрительного нерва розовый, контуры четкие, артерии сужены, вены напряжены, извиты.

По результатам обследования пациенту был поставлен диагноз: правый глаз – колобома диска зрительного нерва; левый глаз – гиперметропия высокой степени; рефракционная амблиопия.

Следующее обращение в институт было 21.11.2018 года. Острота зрения правого глаза – 0,2 не корр., левого глаза – 0,02 не корр., уровень ВГД по Маклакову на обоих глазах составлял 18 мм рт. ст. Рефракция: правый глаз – эмметропия, левый глаз – гиперметропия +5,0Д. Объективно: роговица обоих глаз прозрачная, сферичная, гладкая; факосклероз. При офтальмоскопии правого глаза диск зрительного нерва розовый, выглядит значительно увеличенным и располагается

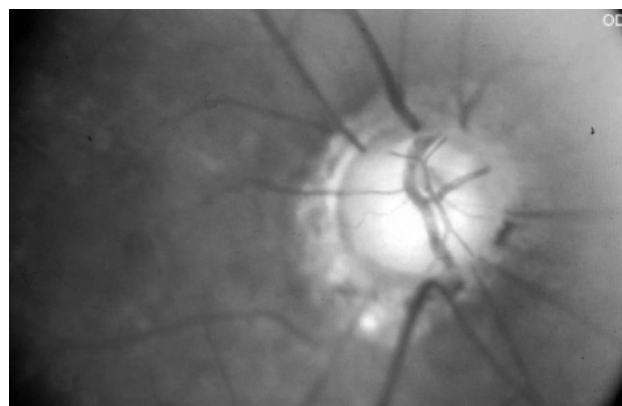


Рис. 3. Фотография глазного дна правого глаза пациента Г., 15.03.2013 год.

в воронкообразной впадине. Дно углубления неровное. В центре воронки в виде возвышающегося над дефектом образования визуализируется глиальная ткань белого цвета. Сосуды диска появляются ближе к краям воронки, определяется перегиб сосудов в перипапиллярной области и аномально прямой ход ретинальных сосудов с тенденцией к делению под острым углом. Вокруг воронки зрительного нерва кольцо склеральной стафиломы с отложением пигмента. Парамакулярно по ходу аркад визуализируются дистрофические очаги, контуры их четкие (рис. 4). На левом глазу офтальмоскопическая картина была прежней: диск зрительного нерва розовый, контуры четкие, артерии сужены, вены напряжены, извиты.

На флюоресцентной ангиограмме (ФАГ) диск зрительного нерва выглядит увеличенным, округлым, окруженным широким венцом склеральной стафиломы (рис. 5). Перипапиллярная ткань депигментирована, парамакулярно по ходу сосудистых аркад определяются дефекты пигментного эпителия сетчатки. Колобома ДЗН выглядит как зона гипофлюоресценции в раннюю и промежуточную фазу и гиперфлюоресценции в позднюю фазу. Ретинальные сосуды многочисленны вокруг диска, они выходят из диска на уровне его края.

При ультразвуковом В-сканировании обнаружен глубокий дефект в области заднего полюса глаза с протрузией в него структур зрительного нерва и незначительное расширение проксимального отрезка зрительного нерва в месте его контакта со склерой.

По данным магниторезонансной томографии, у пациента выявлена ипсилатеральная гипоплазия интракраниальной части зрительного нерва.

По данным электрофизиологических исследований, амплитуда волн электроретинограммы в пределах нормальных величин; амплитуда компонента P100 паттерн-ЗВП снижена, период латентности удлинен.

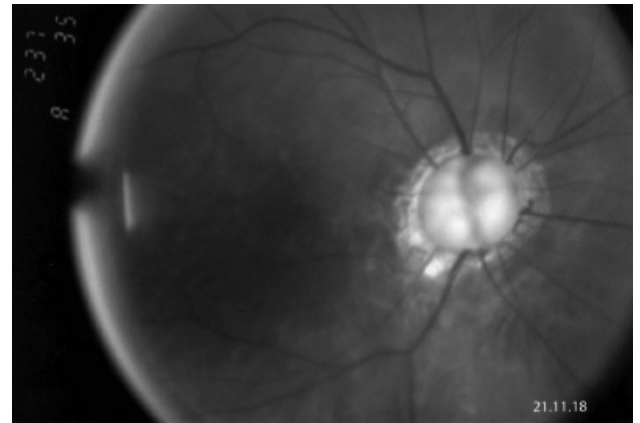


Рис. 4. Фотография глазного дна правого глаза пациента Г., 21.11.2018 год.

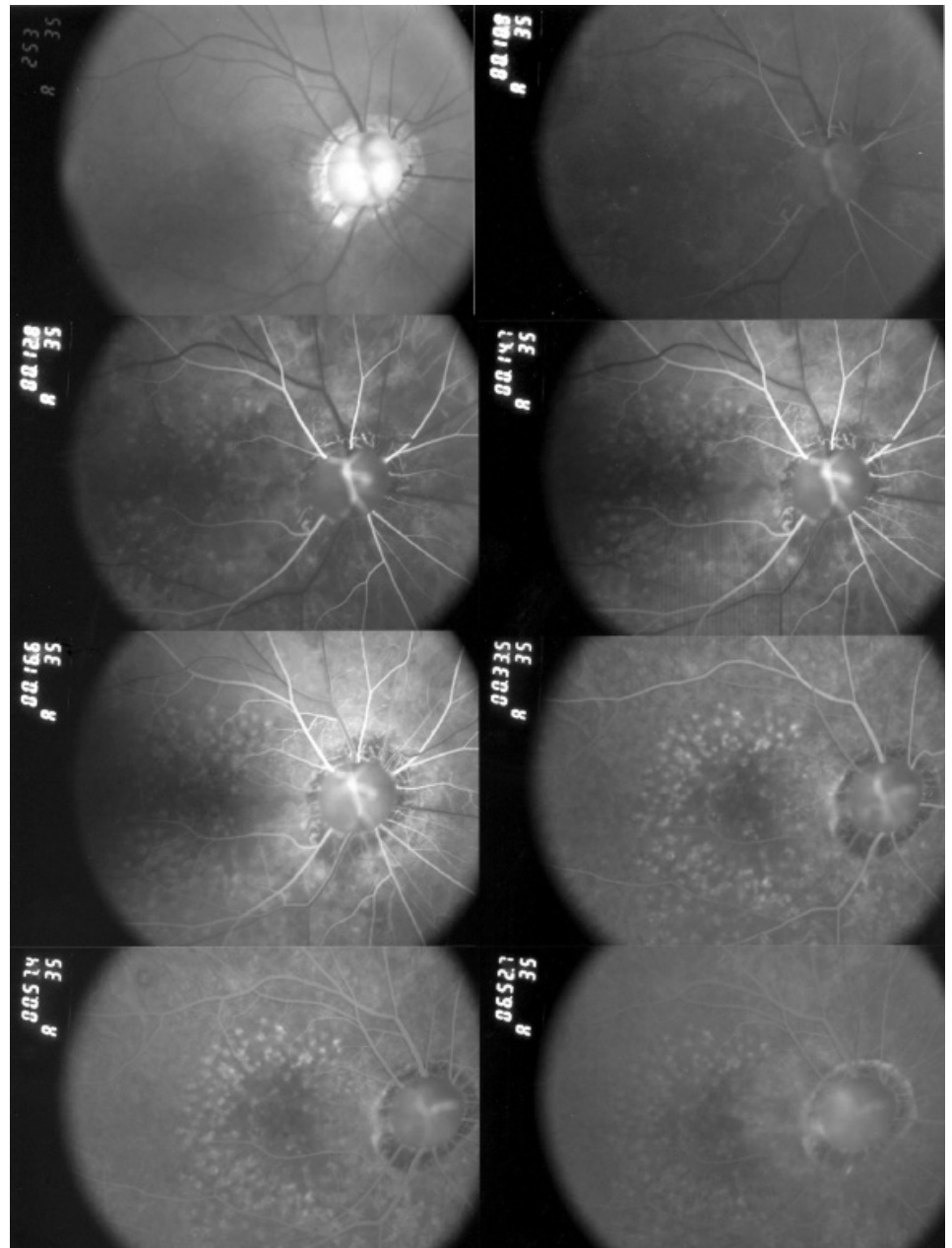


Рис. 5. Флюоресцентная ангиограмма пациента Г. от 21.11.2018 года

Данные оптической когерентной томографии (ОКТ) позволили выявить наличие коллобомы ДЗН в глубине экскавации, в виде вертикального овала с резко рефлектирующими стенками, окаймленной пигментным ободком. Размеры этого углубления во много раз превышали обычный поперечник соска зрительного нерва. Дно экскавации в отдельных участках находится на различном уровне. Оно наиболее углублено в нижнем отделе. Наблюдается истончение нейрорепителлия в заднем полюсе, по ходу сосудистых аркад (рис. 6).

В поле зрения правого глаза определяется глубокая генерализованная депрессия с сохранением участков умеренно сниженной светоразличительной чувствительности парацентрально сверху и назально (рис. 7). Показатель среднего отклонения MD (Mean Deviation) составил 22,78 dB, показатель PSD – 11,37 dB, индекс поля зрения (VFI) – 25%. Фовеальная чувствительность сохранялась на уровне 30 dB. Поле зрения левого глаза – в пределах нормы.

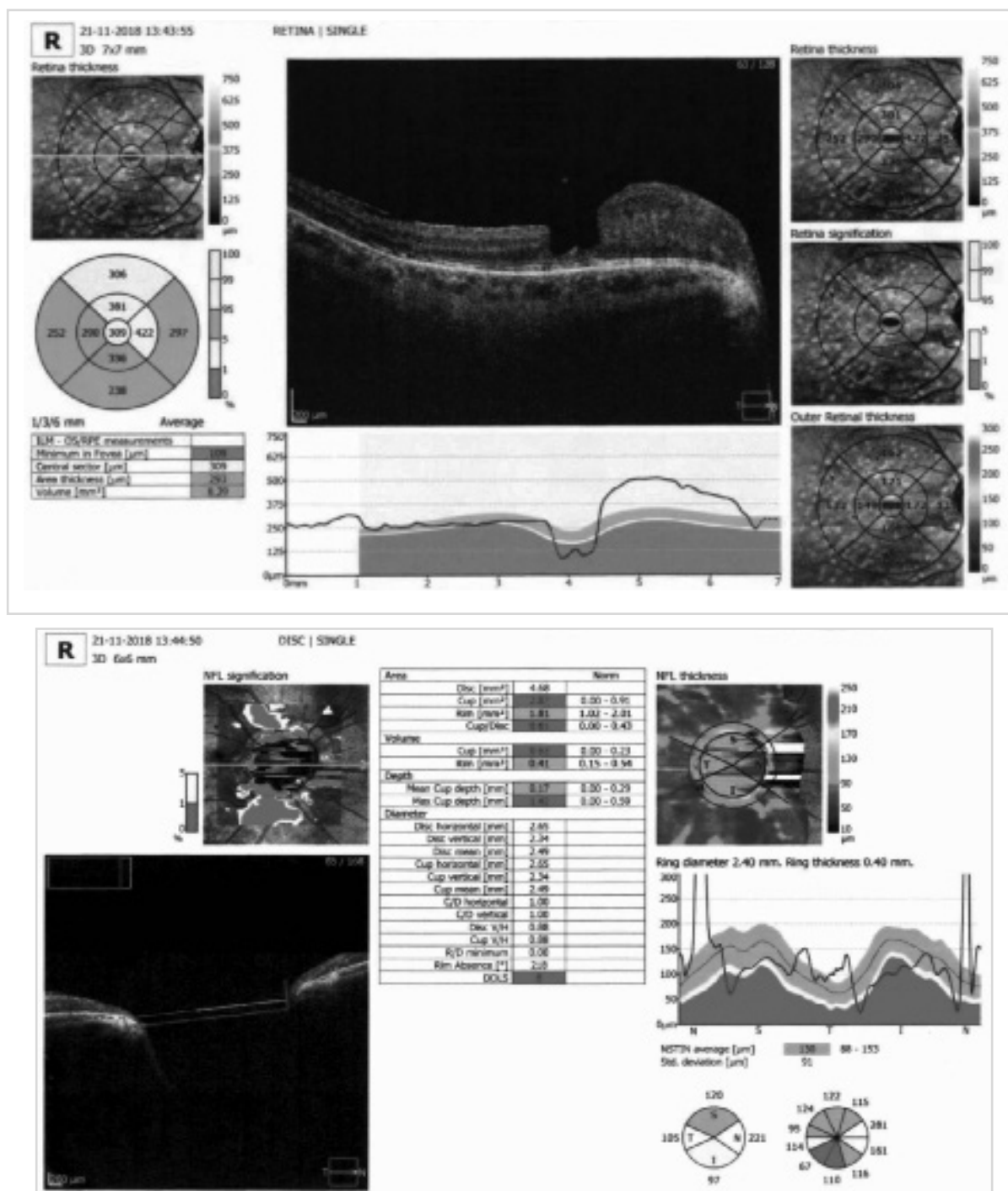


Рис. 6. Оптическая когерентная томограмма правого глаза пациента Г. с коллобомой диска зрительного нерва.

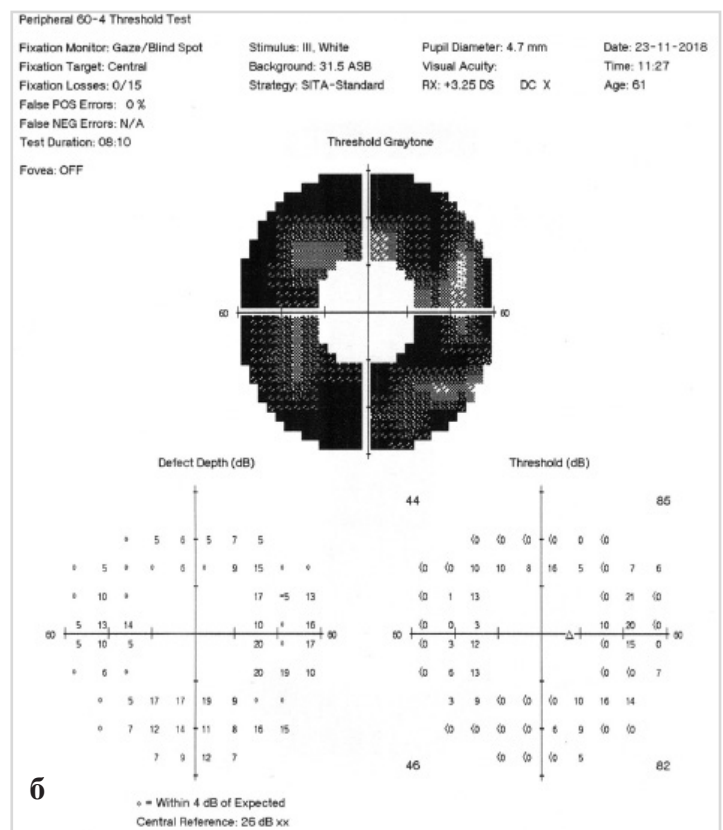
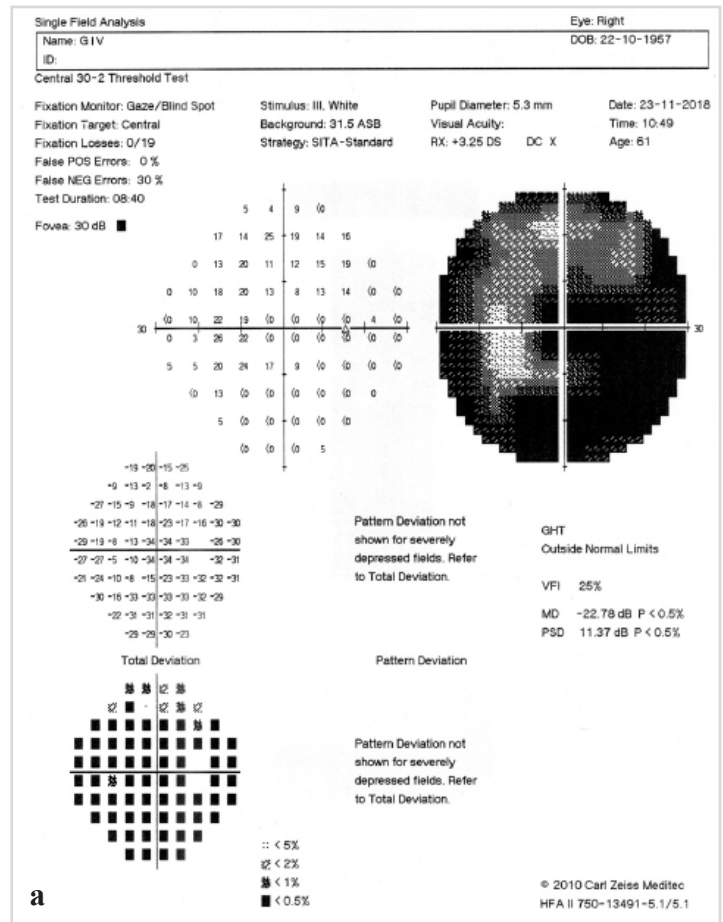
Рис. 7. Результаты автоматизированной компьютерной периметрии правого глаза пациента Г. на анализаторе поля зрения Humphrey 750 i – центральное (а) и периферическое (б) поле зрения. Определяется глубокая генерализованная депрессия с сохранением участков умеренно сниженной светоразличительной чувствительности парацентрально сверху и назально; фовеальная чувствительность – 30 dB

Заключение

Согласно данным офтальмоскопии, ОКТ, ФАГ и исследования поля зрения, у пациента на правом глазу наблюдается вторичная макулодистрофия, истончение нейроэпителия, дефекты пигментного эпителия, в связи с чем больному был назначен Окювайт комплит по 1 капсуле 1 раз в сутки на протяжении 6 месяцев. 1 капсула Окювайт Комплит содержит: Рыбьего жира – 421,5 мг (с содержанием омега-3 жирных кислот – 250 мг, включая 175 мг докозагексаеновой кислоты и 24 мг эйкозапентаеновой кислоты); Витамина Е – 15 мг; Цинка – 7,5 мг; Аскорбиновой кислоты – 90 мг; Зеаксантина – 1 мг; Лютеина – 5 мг;

В ряде исследований показано, что низкая оптическая плотность макулярного пигмента в сетчатке глаза коррелирует с развитием ВМД, что подтвердили сотрудники американского Института Глаза, которые инициировали исследование AREDS II, чтобы изучить эффективность применения лютеина и зеаксантина, а также полиненасыщенных жирных кислот в офтальмологии. Механизм, с помощью которого лютеин и зеаксантин участвуют в профилактике дистрофических заболеваний глаз, может быть обусловлен их физическими свойствами фильтрации синего света и местной антиоксидантной активностью [11]. В наших предыдущих исследованиях показано, что при применении препаратов, содержащих лютеин и зеаксантин, в группах с ВМД повышение и стабилизация остроты зрения сопровождалось улучшением функциональной активности зрительного анализатора: фотопической световой чувствительности до 86%, фовео-афферентной системы по порогу возникновению феномена Гайдингера – на 10,9% [2]. Докозагексаеновая кислота (Docosahexaenoic acid (DHA)) – одна из омега-3 полиненасыщенных жирных кислот – присутствует в тканях мозга, может влиять на неврологические функции, модулируя сигнал трансдукции, нейротрансмиссии, нейрогенез, миелинизацию, синаптическую пластичность, интеграцию и организацию мембран [14]. Ее воздействие обеспечивает улучшение афферентации зрительных процессов.

Дистрофические изменения сетчатки у нашего пациента, очевидно, связаны с просачиванием жидкости, отеком макулярной и парамаккулярной



зоны и, как следствие возникновением вторичной макулодистрофии. Путь тока жидкости под сетчатку также до настоящего момента точно не установлен. В литературе указываются возможные источники: из витреальной полости, из субарахноидального пространства зрительного нерва и из аномальных сосудов в основании колобомы [10, 13, 15]. Анализируя наш клинический случай, вероятнее всего было бы предположить источник жидкости из субарахноидального пространства. Учитывая большое количество вариативности клинической манифестации осложнений, необходимо проявлять настороженность, и в случаях возникновения центральной серозной отслойки сетчатки спонтанно или на фоне оперативного лечения рассматривать возможность наличия такой редкой патологии, как колобома, либо ямка ДЗН.

Осложнения колобомы являются неустраняемыми дефектами. При запущенной форме они могут стать причиной очень серьезных осложнений: регматогенное и серозное отслоение сетчатки, прогрессирующее расширение экскавации. Поэтому нужно помнить, что постоянный контроль заболевания офтальмологом предотвратит развитие осложнений.

Для профилактики возможных осложнений, возникающих у пациента с колобомой зрительного нерва и вторичной макулодистрофией, целесообразно назначение Окювайта комплита по 1 капсуле 1 раз в день сроком 6 месяцев.

Литература

1. Байбородов Я. В., Рудник А. Ю. Минимальное инвазивное удаление ВПМ в лечении осложненных ямок диска зрительного нерва // Современные технологии лечения витреоретинальной патологии: материалы науч.-практ. конф. – М., 2012. – С. 27-30.
2. Коновалова Н. В., Храменко Н. И., Гузун О. В. Эффективность консервативного лечения пациентов с возрастной дегенерацией макулы // Офтальмология. Восточная Европа. – 2016. – Т. 6. – № 2. – С. 240-249.
3. Трон Е. Ж. Заболевание зрительного пути. – Л., 1968. – Глава 13.4. – С. 313-322.
4. Шамшинова А. М. Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва. – М., 2001. – С. 487-489.
5. Akiba J., Kakehashi A. et al. Vitreous finding in cases of optic nerve pits and serous macular detachment // Am. J. Ophthalmol. 1993. V. 116. № 1. P. 38-41.
6. Apple D. J., Rabb M. F., Walsh P. M. Congenital anomalies of the optic disc. // Surv. Ophthalmol. – 1982. – V. 27. – № 1. – P. 3-41.
7. Bateman B. J., Maumenee I. H. Colobomatous macrophthalmia with microcornea // Ophthalmic Genetics. – 1984. – 4 (2). – P. 59-66.
8. Duke-Elder S. System of ophthalmology. Vol. 3, Pt. 2. – London: Kimpton, 1958. – 503 p.
9. Gass J. D. Serous detachment of the macula. Secondary to congenital pit of the optic nervehead // Am. J. Ophthalmol. – 1969. – V. 67. – № 6. – P. 821-841.
10. Gordon R., Chatfield R. K. Pits in the optic disc associated with macular degeneration // Br. J. Ophthalmol. – 1969. – V. 53. – № 7. – P. 481-489.
11. Jia Y. P., Sun L., Yu H. S., Liang L. P., Li W., Ding H., Song X. B., Zhang L. J. The Pharmacological Effects of Lutein and Zeaxanthin on Visual Disorders and Cognition Diseases // Molecules. – 2017. – Apr 20; 22(4). – pii: E610. doi: 10.3390/molecules22040610.
12. Lincoff H., Schiff W., Krivy D., Ritch R. Optic coherence tomography of optic disc pit maculopathy // Am. J. Ophthalmol. – 1996. – V. 122. – № 2. – P. 264-266.
13. Toker E., Elcioglu N., Ozcan E., Yenice O., Ogut M. Colobomatous macrophthalmia with microcornea syndrome: Report of a new pedigree // American J. of Medical Genetics. – 2003. – 121A (1). – P. 25-30.
14. Weiser M. J., Butt C. M., Mohajeri M. H. Docosahexaenoic Acid and Cognition throughout the Lifespan // Nutrients. – 2016. – V. 17; 8(2).
15. Yanyali A., Bonnet M. Treatment of macular detachment complicating optic disc coloboma pits. Long-term results of the photocoagulation-gas combination // J. Fr. Ophtalmol. – 1993. – V. 16. – № 10. – P. 523-531.

Авторы заявляют, что данная работа была выполнена при поддержке компании Bausch Health.

Поступила 13.02.2019

Колобома диска зорового нерва. Випадок з практики.

Коновалова Н. В., Храменко Н. И., Слободяник С. Б., Гузун О. В.

ДУ «Інститут очних хвороб і тканинної терапії ім. В. П. Філатова НАМН України»; Одеса (Україна)

Клінічна манифестація колобоми і ямки зорового нерва варіабельна, що обумовлює необхідність правильної диференціальної діагностики цієї рідкісної патології і

призначення відповідного лікування. У статті описані особливості діагностики та клінічного перебігу колобоми зорова нерва в динаміці.

Ключові слова: колобома диска зорового нерва