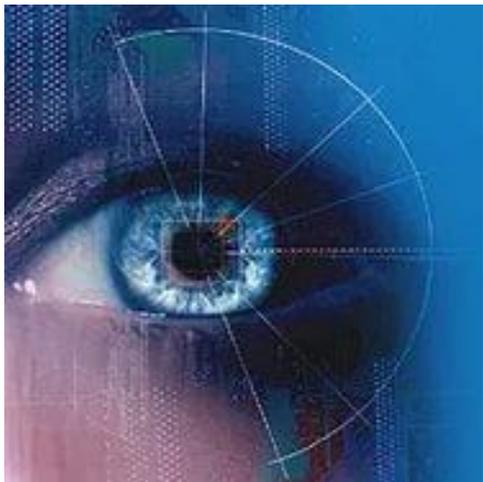


*ГООВПО Донецкий национальный медицинский
университет
Кафедра офтальмологии ФИПО*



Синдром «голубых склер»

Доц. Смирнова А.Ф.,
доц.Голубов К.Э.,
асс.Котлубей Г.В.



- Выявление глазной патологии может быть первым шагом в своевременной и целенаправленной диагностике наследственной и врожденной патологии у детей.
- На сегодняшний день насчитывается около 1900 наследственных синдромов, ассоциированных с офтальмологическими проявлениями, из них около 235 регистрируются при системных заболеваниях .
- Глазные симптомы подчас могут быть ранними и единственными признаками наследственной патологии соединительной ткани, поэтому офтальмологические методы диагностики имеют важное значение в наблюдении за данной категорией пациентов.

Внешние фены

Костно-скелетные

1. Сколиоз
2. Деформация ГК
3. Арковидное небо, неправильный прикус
4. Деформация черепа

Кожные

1. Повышенная растяжимость кожи
2. Тонкая ранимая кожа
3. Атрофические рубцы
4. Грыжи в детстве
5. Мышечная гипотония
6. Послеоперац. грыжи

Суставные

1. Гипермобильность
2. Дисплазия тазобедренных суставов
3. Вывихи/подвывихи
4. Артралгии и артриты
5. Разрывы сухожилий
6. Плоскостопие

Малые аномалии развития

1. Большие торчащие уши
2. Приросшая мочка уха
3. «Мятые уши»
4. Скуловая гипоплазия
5. Энофтальмоз

Внутренние фены

Глазные

1. Эктопии хрусталика
2. Миопия
3. Астигматизм
4. Голубые склеры

Сердечно-сосудистые

1. Пропалс створок клапанов
2. Расширение корня аорты и легочной артерии
3. Аномалии папиллярных мышц
4. Аномально расположенные хорды
5. Другие малые аномалии

Легочные

1. Спонтанный пневмоторакс
2. Апикальные буллы
3. Трахеобронхо-мегалия
4. Трахеобронхиальная дискинезия

Органы брюшной полости и почек

1. Гастроптоз
2. Гепатоптоз
3. Аномалии желчного пузыря
4. Нефроптоз

Нервная система

1. Пояснично-крестцовая эктазия
2. Вегетативная дисфункция



- *Несовершенный остеогенез (болезнь(синдром) Лобштейна) — наследственное заболевание, характеризующееся генерализованным дефицитом костной массы (остеопения) и чрезвычайно выраженной хрупкостью, ломкостью костей, синдромом голубых склер. Приблизительно у 95% больных имеются мутации генов, кодирующих синтез про- α , и про- α 2 пептидов коллагена 1-го типа.*



- Чаще всего голубые склеры отмечаются при *синдроме Лобштейна-Ван-дер-Хеве*.
- Это один из видов конституциональных пороков, затрагивающих соединительной ткани.
- Его возникновение, объясняется многочисленными повреждениями на генном уровне при аутосомно-доминантном типе наследования, с высокой (примерно 70%) пенетрантностью.
- Заболевание является довольно редким и встречается в одном случае на 40-60 тыс. новорожденных.



- Частота заболевания различна в зависимости от типа. I тип несовершенного остеогенеза встречается с частотой 1 на 30 000, II тип — с частотой 1 на 60 000, III и IV типы — с частотой 1 на 20 000 человек.

- *Клиническая картина*

- Основными сопровождающими симптомами синдрома голубых склер являются:
 - двусторонний голубой (изредка синий) окрас склер,
 - тугоухость,
 - высокая ломкость костей.



- Сине-голубой окрас склер – это неизменный, наиболее выраженный симптом данного синдрома, наблюдающийся у 100% больных.
- Необычный окрас объясняется тем, что сквозь особенно прозрачную, истонченную склеру просвечивает пигмент сосудистой оболочки.



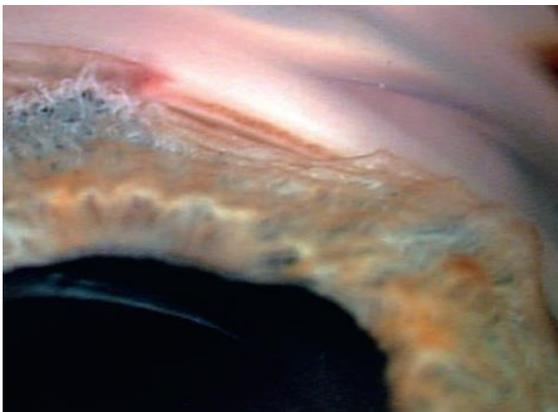
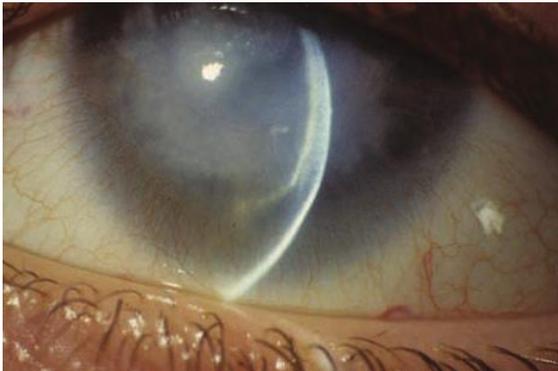
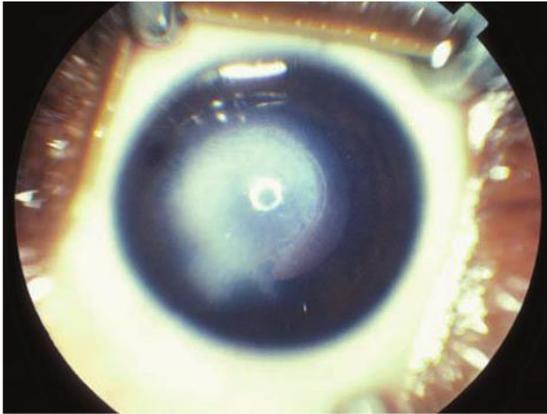
- Клинические обследования больных с синдромом Лобштейна-Ван-дер-Хеве, выявляют ряд характерных признаков заболевания –
 - истончение склер,
 - уменьшение количества коллагеновых волокон,
 - уменьшение количества эластических волокон,
 - метахроматический окрас главной субстанции, который указывает на высокое содержание мукополисахаридов, что указывает на незрелость фиброзной ткани,
 - персистенцию эмбриональной склеры.



- Существует мнение, что голубой цвет склеры является не следствием ее истончения, а повышения прозрачности, что объясняется изменениями в коллоиднохимических качествах ткани.
- На этом основании, предлагается более верный для обозначения подобного патологического состояния термин, который звучит как «прозрачная склера».



- Голубой окрас склер при этом синдроме можно выявить сразу после рождения ребенка, так как он более интенсивен, чем у здоровых младенцев.
- Кроме того, окрас не исчезает на 5-6 месяце жизни, как это должно происходить в норме.
- Размер глаз при этом, обычно не изменен, хотя кроме голубых склер, нередко наблюдаются другие его аномалии.



- К ним относят:
 - *передний эмбриотоксон,*
 - *гипоплазию радужки,*
 - *зонулярную или кортикальную катаракту,*
 - *глаукому,*
 - *полную невозможность различать цвета,*
 - *помутнения роговицы и пр.*



- *Вторым главным признаком* синдрома «голубых склер» является высокая ломкость костей в сочетании с особой слабостью связочного аппарата и суставов.
- Эти признаки выявляются почти у 65% пациентов с данным синдромом на разных сроках течения.



- Выделяют три типа заболевания
 - *Первый тип*, это наиболее тяжелое поражение, сопровождающееся внутриутробными травмами, переломами во время родов или в сразу после рождения.
 - Дети с данным типом заболевания гибнут внутриутробно или в самом раннем детстве.



- *Второй тип синдрома «голубых склер»* сопровождается переломами, которые возникают в младенчестве.
- В этой ситуации, прогноз для жизни более благоприятный, хотя из-за многочисленных переломов, возникающих неожиданно при небольшом усилии, а также подвывихов и вывихов остается обезображивающая деформация скелета.



- При *третьем типе заболевания*, переломы появляются у детей 2-3 лет.
- К периоду, их количество и опасность возникновения значительно сокращается.



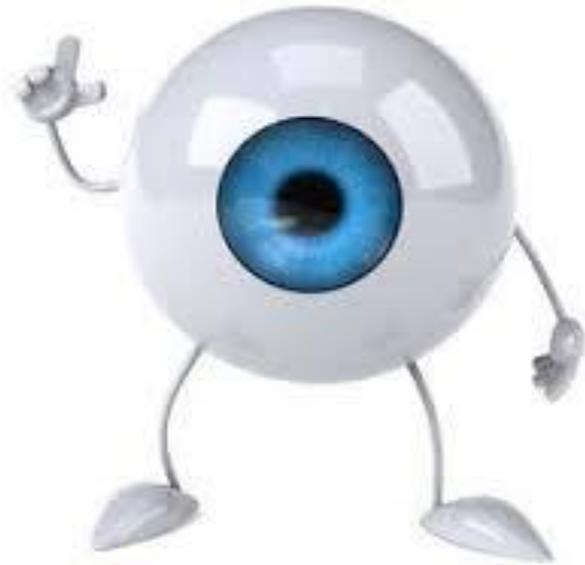
- Первопричиной ломкости костей принято считать
 - крайнюю порозность кости
 - эмбриональный ее характер,
 - серьезный недостаток известковых соединений,
 - иные проявления гипоплазии.



- В некоторых случаях, типичная при синдроме Лобштейна-Ван-дер-Хеве триада описанных выше симптомов, сочетается с иными патологиями мезодермальной ткани.
- При этом, чаще всего встречаются *врожденные пороки сердца, синдактилия, «волчья пасть» и др.*



- Лечение, назначаемое при синдроме «голубых склер» носит симптоматический характер.

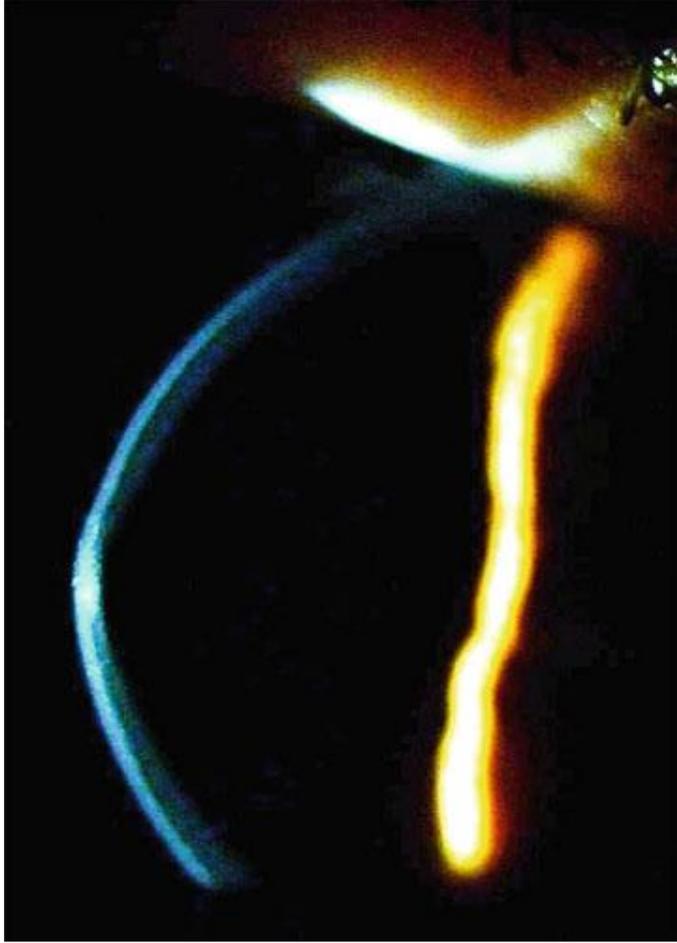


- *Другие заболевания
<<синих склер>>*

- Синдром Элерса-Данлоса

- Голубые склеры обнаруживаются у больных, с синдромом Элерса-Данлоса.
- Эта болезнь с доминантным вариантом наследования по аутосомно-рецессивному типу.
- Синдром Элерса-Данлоса проявляется до трехлетнего возраста повышенной эластичностью кожи, ломкими сосудами, слабостью связочного аппарата и суставов.
- Часто у пациентов с синдромом Элерса-Данлоса выявляют *микрокорнеа, кератоконус, отслойки сетчатки, подвывихи хрусталика.*
- Слабость склеры зачатую приводит к разрыву сетчатки даже при незначимых травмах глаза.





- Синдром Лове

- Голубой окрас склер, кроме того, может быть одним из симптомов синдрома Лове.
- Это окуло-цереброренальное наследственное заболевания, передающееся аутосомно-рецессивным путем и поражающее исключительно мальчиков.
- Другими офтальмологическими симптомами синдрома Лове является *врожденная катаракта, микрофтальм и повышение внутриглазного давления,* которое выявляется почти у 75% больных.

