

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УКРАИНЫ
Харьковский национальный медицинский университет

**СИНДРОМЫ И СИМПТОМЫ
ПРИ ПАТОЛОГИИ ХРУСТАЛИКА
И СТЕКЛОВИДНОГО ТЕЛА**

***Методические указания
для врачей-интернов***

Утверждено
ученым советом ХНМУ.
Протокол № 4 от 27.04.2015.

**Харьков
ХНМУ
2015**

Синдромы и симптомы при патологии хрусталика и стекловидного тела : метод. указ. для врачей-интернов / сост. П. А. Бездетко, С. Ф. Зубарев, Н. В. Панченко и др. – Харьков : ХНМУ, 2015. – 48 с.

Составители П. А. Бездетко
 С. Ф. Зубарев
 Н. В. Панченко
 Е. П. Мужичук
 А. Ю. Савельева
 А. В. Яворский
 И. Г. Дурас
 Д. М. Мирошник
 О. А. Тарануха
 Я. В. Добрица
 А. В. Пахомова
 Е. Н. Ильина
 М. А. Щадных
 Д. А. Зубкова
 О. В. Заволока

Адамюка–Эльшнига симптом. Отмечается образование двуконтурных прозрачных клеток-шаров округлой или эллипсовидной формы, диаметром 1–2 мм. Шары располагаются группами, нередко производят впечатление подвешенных, а по внешнему виду напоминают гроздь винограда или лягушачью икру. Цвет белесо-серый, границы четкие. Образования возникают после ранения хрусталика или неполного удаления хрусталиковых масс, передней капсулы хрусталика. Чаще всего описанные шары образуются у детей, реже – у молодых лиц после экстракции катаракты экстракапсулярной. У пожилых лиц шары Адамюка–Эльшнига не наблюдаются.

Причинами образования шаров являются регенерация клеток капсульного эпителия, а также их вакуольное перерождение, которое происходит из-за удержания ими камерной влаги. Клетки увеличиваются в несколько раз, ядро клетки оттесняется в сторону и со временем лизируется. Возможно исчезновение отдельных шаров – чаще они рвутся, продолжается образование новых. Иногда они занимают всю оптическую зону, могут проминировать в переднюю камеру. В этих случаях острота зрения резко снижается, необходимо повторное оперативное лечение. Симптом впервые описал Е.В. Адамюк в 1885 г., а затем в 1911 г. австрийский офтальмолог А.Ф. Эльшнинг.

Альпорта синдром – синдром отоокулоренальный. *Глазные симптомы.* Сферофакия, микрофакия, передний или задний лентиконус, передняя или задняя субкапсулярная катаракта. В наружных слоях сетчатки выявляются беловатые точки. Возможна атрофия радужки, отложение пигмента на задней поверхности роговицы и передней капсуле хрусталика. Глазные симптомы встречаются у каждого седьмого, страдающего синдромом Альпорта.

Общие проявления: гематурия, протеинурия, лейкоцитурия, бактериурия. У мужчин развиваются признаки прогрессирующей почечной недостаточности, у женщин заболевание протекает более мягко, без признаков уремии. Возможны пороки развития почек, сужение прилоханочного отдела мочеточника. Наблюдаются стойкие изменения аминокислотного состава крови и мочи. В 50 % случаев отмечается двустороннее снижение слуха, начинающееся обычно в первые годы жизни и более распространенное у мальчиков. Дети мужского пола обычно умирают в подростковом возрасте от почечной недостаточности. Заболевание определяется доминантным геном, локализованным в X-хромосоме. Патогенез заболевания окончательно не выяснен.

Симптомы заболевания, кроме глазных, описал в 1927 г. южноафриканский врач А.С. Альпорт. Бейерсбах и Бутлер в 1945 г. описали глазные симптомы при наследственной нефропатии и глухоте. Вильямс в 1961 г. предложил называть триаду при нефропатии, врожденной глухоте и патологии хрусталика синдромом Альпорта.

Андогского синдром – дерматогенная катаракта. *Глазные симптомы.* Помутнение в передних субкапсулярных слоях хрусталика. В дальнейшем формируется звездчатая катаракта. Острота зрения значительно снижена. Характерно поражение обоих хрусталиков.

Общие проявления. В раннем детском возрасте возникают стойкий экссудативный диатез, экзема с переходом в диффузный нейродерматит. Затем появляются изменения в хрусталиках. Возможны разновидности кожных заболеваний – склеродермии с гипогенитализмом, меланодермией, латентной тетанией, пойкилодермией. Время появления и быстрота развития катаракты различны и зависят от кожных заболеваний.

Сочетание катаракты с кожными заболеваниями можно объяснить родством хрусталика и кожи – производных эктодермального зародышевого листка.

Выражен фактор генетического предрасположения к заболеванию; родственники больных часто страдают различными аллергическими заболеваниями – нейродерматит, экзема и др. Тип наследования – рецессивный при нейродерматите и пойкилодермите, рецессивный и случайно-доминантный при склеродермите.

Заболевание описано в 1914 г. отечественным офтальмологом Н. И. Андогским. Однако первые наблюдения подобных больных опубликованы в 1868 г. немецким офтальмологом А.И. Ротмундом и в 1904 г. немецким врачом О. Вернером.

Бенсона болезнь – звездчатый хиалит. В стекловидном теле, реже в передней камере глаза, появляются множественные белые или желтоватые образования различных размеров в виде снежинок. Они обнаруживаются при биомикроскопии и исследовании в проходящем свете и состоят из кальциевых мыл. Зрительные функции не страдают.

Описанные изменения появляются преимущественно у людей пожилого возраста, а также после травм и воспалительных заболеваний глаз.

Бенье болезнь – лихеноидный дерматит. *Глазные симптомы.* Катаракта с преимущественным помутнением передних слоев хрусталика в виде узелков; помутнение в хрусталике иногда приобретает форму звезды.

Общие проявления. Хроническая экзематизация кожи, зудящие высыпания в виде папул, везикул, расстройства функций щитовидной и половых желез. Заболевание описал французский дерматолог Эрнест Веснер.

Берардинелли синдром – гигантизм акрометалоидный инфантильный. *Глазные симптомы.* Точечные помутнения хрусталиков и роговиц.

Общие проявления. Быстрый рост детей и развитие акрометалоидного гигантизма, гипертрофия скелетной мускулатуры, атрофия подкожно-жировой ткани. Гепатоспленомегалия с циррозом печени, флебомегалия, кардиомегалия. Гиперпигментация кожи. Гипергенитализм при отсутствии развития вторичных половых признаков. Гипертония. Врожденные

аномалии: наличие крестцовой ямки, дорзальное смещение анального отверстия, системный кистозный ангиоматоз.

Сыворотка крови молочного цвета вследствие гиперлипемии. В моче больных повышено содержание 17-кетостероидов. При пневмоэнцефалографии выявляется расширение III желудочка и базальных цистерн.

Заболевание развивается в раннем возрасте. Предполагается, что в основе его лежит порок развития промежуточного мозга и гиперфункция гипофиза.

Дифференцировать с синдромами Де Ланте, Лоренса–Муна–Барде–Бидля, опухольями гипоталамической области, липоидозами.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Синдром описал бразильский эндокринолог В. Берардинелли в 1954 г. Первое сообщение принадлежит Р. Лауренсу (1946 г.).

Биккеля–Терсби–Пелхема синдром. *Глазные симптомы.* Отмечается двусторонняя катаракта.

Общие симптомы. Задержка психического развития, карликовый рост, симптомы нарушения функции печени, аминокацидурия. Этиология неясная.

Описали в 1954 г. Н. Бикель и Д.С. Турсби-Пелам.

Блегдава–Хакстхаузена синдром. *Глазные симптомы.* Зонулярная катаракта обоих глаз, синие склеры.

Общие проявления. Хрупкость костей, мышечная гипотония, вывихи и подвывихи суставов, переломы костей. На коже четко ограниченные овальные светлые или желтоватые пятна с гиперемированными границами. В дальнейшем кожа на месте пятен истончается и атрофируется с образованием грыжеподобных выпячиваний. Дефекты зубной эмали. При рентгенологическом исследовании выявляется утонченная компактная субстанция костей. В крови – повышение уровня фосфатов.

Этиология неизвестна. Расценивается как системное мезодермальное страдание. Чаще наблюдается у членов одной семьи. Прогноз относительно благоприятный, хрупкость костей часто уменьшается после наступления половой зрелости. Дифференцировать с синдромами Блоха–Сульцберга, Буше–Оллендорфа, Ван-дер-Хуве, Лобштайна, Фролика, Эддовса. Синдром описан в 1921 г. детским офтальмологом Олафом Блегдавом и детским дерматологом Хольгером Хахтхаузенем.

Блоха–Сульцберга синдром – синдром недержания пигмента.

Глазные симптомы. Наблюдаются у каждого четвертого больного и отличаются большим разнообразием: микрофтальм, нистагм, птоз, косоглазие, голубые склеры, помутнение роговиц и хрусталиков, синехии, атрофия радужки, экссудативный хориоретинит, псевдоглиома, ретролентальная фиброплазия, атрофия зрительных нервов. Нередко основным офтальмологическим проявлением болезни оказывалась ретролентальная фиброплазия, осложненная отслойкой сетчатки.

Общие проявления. В первые две недели жизни появляется эритематозно-везикулярная сыпь на гибательных поверхностях конечностей и боковых поверхностях туловища; через несколько месяцев сыпь сменяется бородавчатыми образованиями, которые исчезают через несколько лет, оставляя после себя атрофию и депигментацию кожи. Часты аномалии зубов – коническая форма и дефицит дентина, алопеции, судороги, спастические состояния, параличи. В ряде случаев наблюдается отставание в росте, спинномозговая грыжа, косоплость, расщелина губы и неба, деформации ушных раковин, врожденный вывих бедра, умственная отсталость.

Этиология неизвестна. Болеют только лица женского пола. Тип наследования X-сцепленный доминантный с внутриутробной гибелью плодов мужского пола.

Дифференциальный диагноз проводить с синдромами Негели и Гольца.

Синдром впервые описал в 1906 г. А. Гаррод. В 1925 г. швейцарский дерматолог Бруно Блоха продемонстрировал пациентку с болезнью, названной им недержание пигмента. В 1928 г. американский дерматолог М. Б. Сульцбергер опубликовал обобщенную работу по этому заболеванию.

Вагнера болезнь – дегенерация гиалоидно-ретиная. Наиболее характерными изменениями являются деструктуризация и разжижение стекловидного тела и образование в нем полупрозрачных сплошных или дырчатых бессосудистых преретинальных мембран, спаянных одним концом с измененной сетчаткой. Патологические изменения в сетчатке заключаются в сужении ее сосудов, очаговой пигментации, реже в виде решетчатой дегенерации, разрывах, ретиношизисе и отслойке сетчатки. Нередко отмечают склероз сосудов хориоидеи, иногда отслойку сосудистой оболочки, иногда атрофию зрительных нервов. Хрусталик мутнеет, начиная с задних слоев. В основном зрение снижается постепенно до счета пальцев у лица. Поле зрения всегда суживается до 10–20° из-за изменений в сетчатке. У всех больных постепенно развивается близорукость до средней степени. В редких случаях наблюдаются осложнения в виде переднего увеита и вторичной болевой глаукомы.

Заболевание развивается в 8–10-летнем возрасте и полного развития достигает к 30–35 годам.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Дифференцировать с гиалоидно-тапеторетинальной дегенерацией Гольдмана–Фавра и ювенильным идиопатическим ретиношизисом.

Болезнь была описана в 1938 г. швейцарским офтальмологом Н. Вагнером.

Васильева–Вейля болезнь – лептоспироз желтушный, лептоспироз иктерогеморрагический. *Глазные симптомы.* Разнообразны и встречаются часто. Патогномичным является желтушное окрашивание склер и конъюнктивы, а также катаральный, с кровоизлияниями, благо-

приятно протекающий конъюнктивит в начальном периоде заболевания. Возможны герпетический или язвенный конъюнктивит и реже эписклерит. В поздние сроки могут возникать помутнение хрусталика и серозно-фибринозный иридоциклит или увеит с гипопионом, гифемой и с густым хлопьевидным помутнением стекловидного тела. Возможны кровоизлияния в сетчатку и образование в ней белых очагов. При поражении почек развивается почечная ретинопатия. При менингоэнцефалите нередко поражается зрительный нерв; возможны неврит и парезы глазных мышц. Описаны случаи поздних ремиссий заболевания – спустя 8 и более лет после выздоровления.

Общие проявления. Недомогание, гипертермия, геморрагический диатез, желтуха, увеличение печени и селезенки, поражение других внутренних органов, особенно почек и нервной системы. Всегда поражаются капилляры.

Заболевание вызывается лептоспирой и относится к зоонозам.

Этиологический диагноз основан на серологических реакциях.

Агглютинины, лизины и антитела в сыворотке крови больных сохраняются до 10 лет.

Заболевание описали в 1888 г. отечественный инфекционист Н.Н. Васильев и немецкий терапевт А. Вейль.

Вейля–Марчезани (Марчезани) синдром, сферофакии – брахи-мерфии синдром, врожденная мезодермальная дизморфодистрофия.
Глазные симптомы. Сферофакия и микрофакия – хрусталик уменьшен в диаметре до 6,75–7,0 мм, переднезадний размер его увеличен до 4,5–5,0 мм, а масса уменьшена на 20–25%, передняя камера мелкая в центре и глубокая по периферии, иридолиз, радужка атрофирована, волокна цинновой связки удлиненные, дистрофичные, нередко частично разрушенные. Хрусталиковая близорукость может достигать 50,0Д. Часто наблюдается эктопия хрусталика книзу, нередко вывих его в переднюю камеру, иногда ущемляется в зрачке. В связи с зрачковым блоком может повышаться внутриглазное давление. Угол передней камеры узкий или закрытый, может стать причиной развития вторичной глаукомы. В некоторых случаях наблюдаются пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительных нервов, отслойка сетчатки. У больных, как правило, мелкие орбиты. Считают, что основной причиной сферофакии является дефект цинновой связки.

Общие проявления. Больные небольшого роста, с брахицефалической формой черепа, короткой шеей, короткими руками и ногами и особенно пальцами рук и ног (брахидактилия), хорошо развитой мускулатурой и подкожной жировой клетчаткой, широкой грудью. Часто наблюдаются гипоплазия верхней челюсти, узкое небо, аномалии зубов, тугоподвижность суставов, врожденные пороки сердца.

Больные нередко погибают в возрасте около 50 лет от сердечно-сосудистой недостаточности.

Заболевание наследственное. Наследование аутосомно-рецессивное, но возможно и по доминантному типу.

Синдром был описан в 1932 г. французским офтальмологом Г. Вейлем и в 1937 г. немецким офтальмологом Освальдом Марчезани.

Вернера синдром – прогерия взрослых. *Глазные симптомы.* Редкие брови, отсутствие ресниц, небольшой экзофтальм, медленно – в течение 2–6 лет, развивающаяся катаракта обоих глаз, иногда макулодистрофия, хориоретинит, пигментная дегенерация сетчатки.

Общие проявления. Задержка роста, преждевременное поседение и облысение, склеродермия, атрофия подкожно-жирового слоя и мышечной ткани, особенно выраженная на конечностях, в результате конечности становятся непропорционально тонкими. На стопах и лодыжках в местах давления в результате малейших травм появляются плохо заживающие трофические язвы. Черты лица заостряются, часто наблюдаются клювовидный нос, маленький рот с острым подбородком – «птичье лицо». Застывшая мимика придает лицу маскообразный вид. У больных рано выпадают зубы, отмечается дистрофия ногтей. Эндокринная патология проявляется в инсулиноустойчивом сахарном диабете, гипогонадизме, высоком голосе, отсутствии либидо, импотенции, бесплодии, дис- или аменореи, гинекомастии, скудном оволосении в подмышечных впадинах и на лобке, нарушении функций щитовидной и паращитовидных желез. Наблюдается преждевременное развитие генерализованного атеросклероза, стенокардии и инфаркта миокарда. Поражение костно-суставной системы проявляется генерализованным остеопорозом и остеоартритами, приводящими к ограничению подвижности суставов, спондилезу, деформации костей стоп. Нередко возникают злокачественные образования. Интеллект иногда снижен. Болезнь начинается в возрасте от 15 до 30 лет.

Полагают, что в основе заболевания лежат преждевременные дистрофические и атрофические изменения соединительной ткани. Большая роль отводится наследственным эндокринным расстройствам.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Дифференцировать с синдромами Андогского, Ротмунда, Гетчинсона–Гилфорда.

Синдром описал в 1904 г. немецкий врач О. Вернер под названием «Катаракта в сочетании со склеродермией».

Вестфalia–Вильсона–Коновалова болезнь, дистрофия гепатоцеребральная, дегенерация гепатолентикулярная. *Глазные симптомы.* Патогномичным симптомом является возникновение кольца Кайзера–Флейшера. Часто диагностируется подсолнухообразная катаракта, иногда

дегенеративные очаги и «костные тельца» на периферии глазного дна. Прижизненное исследование влаги передней камеры глаза обнаруживает повышенное содержание в ней меди, что позволяет диагностировать болезнь еще в доклиническом периоде или при абортированной форме патологического процесса.

Патологоанатомически обнаруживают отложение меди в роговице, радужке, хрусталике, стекловидном теле и дегенеративные изменения в них.

Общие проявления. Обусловлены сочетанным поражением печени и головного мозга. Со стороны печени общие проявления характеризуются анорексией, диспепсией, рвотой, гипертермией, ремиттирующей желтухой, а в поздних стадиях – симптомами цирроза печени: асцитом, геморрагическими явлениями. Со стороны головного мозга – разнообразными гиперкинезами торсионно-дистонического или атетоидного характера, нарастающей мышечной ригидностью, дистрофией, дизартрией, псевдобульбарными симптомами, снижением интеллекта, эмоциональной тупостью, неадекватностью реакций, астенией.

По клиническому проявлению, времени появления и скорости нарастания симптомов болезни различают 5 форм гепатоцеребральной дистрофии.

1. Абдоминальная форма характеризуется преимущественно симптомами поражения функции печени и желудочно-кишечного тракта. Развивается геморрагический диатез с пурпурой и кровоточивостью. Протекает очень тяжело и через несколько недель или месяцев заканчивается смертью, при этом часто признаки очагового поражения нервной системы не успевают развиться. Болеют чаще дети.

2. Ранняя ригидно-аритмогиперкинетическая форма начинается в возрасте 8–15 лет. Наблюдаются выраженные гиперкинезы, быстро прогрессирующая скованность и контрактуры, нарушение артикуляции, насильственный смех и плач, маскообразность лица, застывшая улыбка, слюнотечение, симптомы выраженного поражения печени. Болезнь быстро прогрессирует и обычно приводит к летальному исходу в течение 2–3 лет.

3. Дрожательно-ригидная форма начинается в возрасте 12–25 лет, характеризуется мышечной ригидностью, размашистым дрожанием, усиливающимся при волнении. Могут отмечаться ремиссии. Летальный исход наступает через 5–6 лет.

4. Дрожательная форма начинается в возрасте 20–35 лет. Преобладает крупноразмашистое дрожание конечностей, головы, туловища. В поздних стадиях изменяется мышечный тонус, отмечаются ригидность и изменение психики. Признаки поражения печени выражены слабо. Характерно ремиттирующее течение. Длительность заболевания – 10–15 лет.

5. Экстрапирамидно-корковая форма. Характеризуется расстройством высших корковых функций, параличами, парезами, часто эпилептическими припадками. Течение прогрессирующее, летальный исход наступает через 15–20 лет после начала заболевания.

В крови отмечается гипопротеинемия, особенно уменьшено содержание α_1 -альбумина и α_2 -альбумина. В моче – значительное гипераминоацидурия и гиперкупурия.

При патологоанатомическом исследовании мозга выявлено сморщивание и склерозирование нервной ткани с разрастанием глии, очагами размягчения, образованием кист, кровоизлияниями вокруг мелких сосудов и периваскулярным отеком. Эти изменения значительно выражены в области чечевичных ядер, коре и подкорковых ядрах. Обнаруживают отложения меди в мозге, печени, почках, селезенке и дегенеративные изменения в этих органах.

В основе заболевания лежит нарушение синтеза белка церулоплазмينا, транспортирующего медь. Вследствие этого создается высокая концентрация меди в крови и отложение ее в органах и тканях. Кроме того, поскольку медь входит в состав ферментов, участвующих в тканевом дыхании, избыток ее угнетает активность окисленных ферментов и нарушает тканевый обмен.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Гетерозиготные носители мутантного гена могут быть выявлены с помощью биохимических методов – исследования церулоплазмينا в крови, аминокислот и меди в моче.

При гетерозиготном носительстве никогда не отмечают всех обменных расстройств, свойственных гепатоцеребральной дистрофии.

Дифференцировать с летаргическим энцефалитом, малой хореей, подкорковыми дегенерациями, у детей – с хроническими формами септических состояний и витамин Д-резистентным рахитом.

Болезнь впервые описал под названием «псевдосклероз» в 1883 г. немецкий невропатолог и психиатр Карл Фридрих Отто Вестфаль. В 1888 г. немецкий терапевт и невропатолог Адольф Струмпель описал под названием «псевдосклероз головного мозга» клиническую разновидность данного синдрома. В 1912 г. английский невропатолог Самуэль Александр Киннер Вильсон опубликовал более подробные материалы о подобном синдроме и дал ему название «Прогрессивная лентикулярная дегенерация». В дальнейшем псевдосклероз и прогрессивная лентикулярная дегенерация были признаны идентичными болезненными процессами и объединены в единый синдром под названием «гепатолентикулярная дегенерация» (Гапль, 1921 г.). В 1946–1958 гг. невропатолог Н.В. Коновалов изучил патогенез, морфологию и клинические разновидности этого синдрома. Он предложил название «гепатоцеребральная дистрофия», выделил экстрапирамидно-корковую форму болезни.

Водовозова синдром, центральный ретинальный фибропластический синдром, звездчатый ретинит, целлофановая макула. В основе заболевания лежат повреждения стенок сосудов, вызывающие параваску-

лярную фиброплазию, которая приводит к образованию витреоретинальных спаек. Особая ранимость макулярных сосудов, плотное соприкосновение пограничной мембраны стекловидного тела с сетчаткой в области желтого пятна обуславливают образование витреоретинальных сращений именно в макулярной и парамакулярной областях. Эти изменения возникают как осложнения внутриглазных заболеваний и операций на глазном яблоке. Синдром представляет собой комплекс изменений, сопровождающихся соединительнотканым перерождением отдельных участков центральной области глазного дна. Возможны следующие патологические изменения: кистовидный отек макулярной области; складки сетчатки вблизи или вокруг макулы, появляющиеся тогда, когда начинается процесс организации соединительной ткани; белесоватые полупрозрачные мембраны, прикрывающие сосуды сетчатки; участки фибропластического перерождения сетчатки в виде белесовато-желтых, иногда массивных шварт, закрывающих макулу; патологические стационарные линейные, монетовидные, лоскутные рефлексy.

Выявлены особенности в течении синдрома в зависимости от того заболевания или хирургического вмешательства, на фоне которого он развивался, и разработана классификация различных форм синдрома. Выделяют атеросклеротическую, диабетическую, гипертоническую, воспалительную, тапеторетинальную, постэкстракционную и посткоагуляционную формы фибропластического синдрома.

Вольфа–Гиршхорна синдром, хромосомы 4p-синдром. *Глазные симптомы.* Катаракта, микрофтальм, колобома радужки, экзофтальм, косоглазие, гипертелоризм, эпикантус, гемангиомы в области бровей.

Общие проявления. Выраженная задержка умственного и физического развития, гипотрофия, микроцефалия, асимметрия черепа, выступающая переносица, клювовидный нос, расщелина губы и нёба, маленький рот с опущенными углами, микрогнатия, деформированные и низко расположенные ушные раковины с складками, косолапость, деформация стоп, дисплазия тазобедренных суставов, костный дефект в крестцово-копчиковой области. У мальчиков отмечают гипоспадию и крипторхизм. Часто выявляют пороки сердца, гипоплазию почек. Нередко наблюдаются судороги.

Гистологически: изменения обусловлены нарушением миграции нервных клеток, дифференцировки и созревания нейронов.

Страдают одинаково часто мужчины и женщины. Болезнь встречается у одного из 100 тысяч новорожденных.

Отмечается делекция короткого плеча 4-й хромосомы (4p-).

Дифференцировать с синдромами Халлермана–Штрайффа, Смита–Лемли–Опица, Патау.

Синдром описали немецкий генетик Ульрих–Вольф и Гиршхорн в 1965 г.

Гельмгольца феномен. При аккомодации поверхности хрусталика становятся более выпуклыми, особенно передняя, и толщина хрусталика увеличивается на 0,4 мм. Зрачковый край радужки продвигается вперед на 0,4 мм при аккомодации в 7,0 диоптрий, а периферический пояс радужки отодвигается кзади. Это происходит вследствие напряжения аккомодационной мышцы, последующего подтягивания кпереди задней части цилиарного тела и передней части сосудистой оболочки и расслабления волокон цинноновой связки.

Феномен описал в 1855 г. немецкий физик, математик, физиолог и психолог Герман Людвиг Фердинанд Гельмгольц. Первое сообщение об этом феномене принадлежит немецкому офтальмологу Шайнеру (1619 г.), а первые точные исследования были проведены в 1849 г. Лангенбеком и Крамером в 1851 г.

Гесса Феномен. При аккомодации хрусталик опускается вниз на 0,25–0,3 мм. В момент аккомодации при небольших движениях глаза наблюдается дрожание хрусталика.

Феномен описан Гессом в 1909 г.

Гетчинсона–Гилфорда болезнь. Прогерия. *Глазные симптомы.* Экзофтальм, помутнение хрусталиков, нистагм, часто отсутствуют брови и ресницы.

Общие проявления. У детей старческая внешность, карликовый рост с относительно большим черепом и маленьким лицом, жидкие серые волосы или тотальная алопеция, чрезвычайно тонкая сухая кожа, напоминающая кожу при склеродермии, подкожно-жировой слой полностью отсутствует, за исключением лобковой области, дистрофия или полное отсутствие ногтей. Зубы прорезаются с большой задержкой и аномально расположены, иногда вообще отсутствуют. Конечности тонкие с выступающими суставами и короткими концевыми фалангами пальцев. Больные отстают в половом развитии, бесплодны. Интеллект снижается на более поздней стадии заболевания вследствие прогрессирующего атеросклероза. Часто возникают инфаркты миокарда и нарушение мозгового кровообращения.

Заболевание проявляется с рождения или в раннем возрасте.

Продолжительность жизни больных 7–27 лет. Мужчины стареют в два раза чаще. Популяционная частота 1:250000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Патогенез неясен. Дифференцировать с синдромами Коккейна, Вернера, Камурати–Энгельманна.

Детскую прогерия впервые описал в 1886 г. Джонатан Гетчинсон. В 1897 г. Английский врач Хастинт Гилфорд описал морфологические изменения при этой болезни и предложил термин «прогерия» – от греческого слова «*прогерос*» – состарившийся.

Гибсона синдром, метгемоглобинемия наследственная I типа. *Глазные симптомы.* Часто возникают помутнения хрусталиков, косоглазие, иридоциклиты.

Общие проявления. При рождении ребенка или в первые месяцы жизни отмечается сероватый или грязно-коричневый цианоз. Часто бывают микроцефалия, слабоумие, психомоторные нарушения. Со стороны сердца выявляют тахикардию, функциональные систолические шумы, изменения ЭКГ. Повышенное количество гемоглобина, незначительный ретикулез и лейкоцитоз. В костном мозге усиленный гемопоэз.

Прогноз относительно благоприятный.

Причиной заболевания является дефицит в эритроцитах липоамид-дегидрогеназы, принимающей участие в восстановлении метгемоглобина в гемоглобин.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описал американский физиолог и биохимик Гибсон.

Гольдмана–Фавра синдром, гиалоидно-ретиальная дегенерация с идиопатическим ретиношизисом. *Глазные симптомы.* Дегенеративные изменения стекловидного тела: разжижение, плавающие помутнения, образование преретиальных нитей и тяжей. Пигментные и дегенеративные изменения сетчатки: сетчатка на периферии серого цвета с отложениями пигмента в виде полиморфных глыбок – не в форме костных телец, дистрофическими зонами типа «следов улитки» имеется центральный, а чаще периферический, преимущественно в нижневисочном квадранте, ретиношизис, иногда с разрывом внутренней пластинки расслоенной сетчатки. В некоторых случаях наблюдают вытянутые сосуды сетчатки, а иногда ангиоматозные образования. Не исключены обрывы сетчатки у зубчатой линии. Как правило, бывает частичная атрофия зрительных нервов и как осложнение – катаракта. Острота зрения снижена в различной степени, поля зрения сужены, гемералопия.

Гиперметропия средней и высокой степени. Уровень электроретинограммы снижен, чаще ЭРГ не регистрируется вовсе. Поражаются обычно оба глаза.

Общие проявления. Характеризуются врожденным вывихом обоих тазобедренных суставов, параличом нижних конечностей, умственной отсталостью и другими нарушениями психики.

Заболевание врожденное, этиология неизвестна. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференциальный диагноз следует проводить с болезнью Вангера и другими формами гиалоидно-ретиальной дегенерации.

Синдром описали в 1958 году швейцарский офтальмолог Гольдман и Фавре, обнаружившие этот синдром у брата и сестры.

Грегга синдром, фетальный синдром краснухи, Грегга триада. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта, микрофтальм, ретинопатия, миопия высокой степени, нистагм. Реже бывают помутнение роговиц, косоглазие, глаукома, колобомы радужки, атрофия зрительного нерва.

Общие проявления. Постоянными признаками являются нейросенсорная глухота и врожденные пороки сердца. Глухота может быть одно- и двусторонней, различной выраженности и обусловленной отсутствием дифференциации спирального органа и полукружных каналов. Из пороков сердца чаще наблюдают открытый артериальный порок, стеноз легочных артерий, дефект межжелудочковой перегородки. Часто отмечают микроцефалию, нарушение деятельности ЦНС – судороги, задержка умственного развития. Возможны гипоплазия зубной эмали, запоздалое прорезывание зубов, кариес. В некоторых случаях встречаются аномалии почек, крипторхизм, гипоспадия, косолопость.

Лабораторными исследованиями выявляются гемолитическая или гипопластическая анемия, тромбоцитопения, персистенция вируса краснухи во многих органах.

Синдром развивается у новорожденных, матери которых в течение первых 3–4 мес беременности болели краснухой. Виды и частота врожденных аномалий зависит от срока беременности, в котором произошло заражение. Заболевание матери до 36-го дня беременности приводило к образованию катаракты, до 46-го дня – к патологии сердца, до 62-го дня – к глухоте.

Синдром описал в 1941 г. австралийский офтальмолог Грегг.

Грефе–Сьёгрена синдром. *Глазные симптомы.* Осложненная катаракта, пигментная дегенерация сетчатки, нистагм, резкое снижение зрительных функций.

Общие проявления. Микроцефалия, низкий рост, деформации позвоночника и стоп; олигофрения, шизофреноподобный синдром, мозжечковая атаксия, глухота или тугоухость.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с синдромами Коккейна, Ашера.

Первое описание болезни принадлежит А. Грефе в 1858 г., детально описал в 1950 г. шведский психиатр Сьёгрэн.

Гроба синдром, дисплазия язычно-лицевая. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта, недоразвитие глаз, аномалии рефракции.

Общие проявления. Недоразвитие языка или его полное отсутствие, незаращение верхней губы и неба, множественные рубцы верхней и нижней губы, плоское лицо, широкий сплюснутый нос с маленькими ноздрями. У больных отмечают различные аномалии развития конечностей, прогрессирующую гипотрофию, задержку психического развития.

Синдром описал в 1957 г. швейцарский хирург М. Гроб.

Дауна болезнь, трисомии 21-й хромосомы синдром, акромикрия врожденная, дисплазия генерализованная фетальная. *Глазные симптомы.* Катаракта, эпикантус, косоглазие, монголоидный разрез глаз, выворот век. Реже наблюдаются кератоконус, точечное помутнение роговиц, гиперметропия, пигментные пятна по краю радужки – пятна Брашфилда, отслойка сетчатки, кератоконъюнктивиты.

Общие проявления. Брахицефалия, плоский затылок, плоское лицо, плоская переносица, открытый рот, короткий нос, дисплатичные уши, акрообразное нёбо, большой язык, аномалии зубов. Наблюдается характерная красная окраска лица, напоминающая лицо клоуна (краснота на щеках и кончике носа). Больные низкого роста, умеренно тучные, с короткой шеей, короткими конечностями, короткими широкими ладонями, стопами, пальцами. Отмечается гиперподвижность суставов, деформация грудной клетки, мышечная гипотония, поперечная ладонная складка. У больных неуклюжая походка, неловкие движения рук, косноязычная и односложная речь, грубый голос. У половины больных обнаруживают различные врожденные пороки сердца; часто встречаются аномалии развития желудочно-кишечного тракта, недоразвитие гениталий, задержка полового развития. Больные отличаются глубокой умственной отсталостью в сочетании с добродушием, эмоциональностью, любвеобильностью.

Популяционная частота 1:700, во многом зависит от возраста родителей. Мужчины и женщины страдают одинаково часто. Болезнь описал в 1866 г. английский врач Джон Даун.

Денни–Марфана синдром. *Глазные симптомы.* Катаракта, нистагм.

Общие проявления. Спастический паралич конечностей, судорожные припадки, умственная отсталость, нередко лихорадка.

Наблюдается у детей с врожденным сифилисом.

Описали американский врач Денни и французский педиатр Марфан.

Зальмана феномен. При быстрой регрессии послеоперационной отслойки сосудистой оболочки уменьшается грыжа стекловидного тела. Это происходит вследствие того, что абсорбция жидкости стекловидным телом не успевает компенсировать временное уменьшение его объема, произошедшее во время отслойки, а стекловидное тело следует за уплощающейся хориоидальной поверхностью. Это проявляется ретракцией грыжи стекловидного тела.

Описал американский врач Л. Зальман в 1936 г.

Зёммеринга симптом кольца. Наблюдается после неполного удаления катаракты или неполного рассасывания хрусталика, поврежденного обычно в центральной зоне. Определяются остатки мутных хрусталиковых масс, «запаянных» между передним и задним листками капсулы хрусталика у экватора в форме кольца.

Описал немецкий анатом Зёммеринг.

Ирвина–Гасса синдром. Наблюдается обычно в первые 2–3 нед, реже в течение последующих месяцев после операций со вскрытием глазного яблока, чаще после интракапсулярной экстракции катаракты. Значительно улучшившееся сразу после операции зрение быстро снижается. Появляется центральная относительная или абсолютная скотома. Выявляются признаки ирита. Снижение остроты зрения обусловлено главным

образом четко отграниченным отеком центрального отдела сетчатки, напоминающим в начальной стадии картину центрального серозного хориоретинита. Диск зрительного нерва обычно гиперемирован, границы его смазаны. Иногда наблюдаются мелкие кровоизлияния в области желтого пятна и около диска зрительного нерва. Эти патологические изменения возникают в глазах с нормальным внутриглазным давлением, их нельзя связывать с гипотонией. Через несколько месяцев у большинства больных отмечается обратное развитие макулопатии и зрение в большей степени восстанавливается. У некоторых больных процесс завершается образованием кисты в макулярной области, а затем разрывом сетчатки.

Имеется несколько теорий возникновения синдрома:

1. Потеря стекловидного тела во время операции или вторичная переднекамерная грыжа стекловидного тела способствуют формированию витреокорнеальных сращений, ущемлению витреальных фибрилл, образованию витреоретинальных спаек. При малейших движениях глаз возникают тракции стекловидного тела, способствующие развитию афакической макулопатии с образованием кисты, а при появлении задней отслойки стекловидного тела и частичном или полном разрыве витреоретинальных спаек часто происходит разрыв внутренней стенки макулярной кисты.

2. Развитие афакической макулопатии вызывают токсические вещества, содержащиеся во влаге передней камеры глаза и проникающие в результате хирургического вмешательства в область заднего полюса глаза.

3. Оперативное вмешательство, проведенное на фоне периферического увеита, в некоторых случаях может привести к возникновению синдрома.

В возникновении этого осложнения возможно воздействие простагландинов, а также гипертонической болезни, диабета, повышающих опасность возникновения синдрома.

Впервые о синдроме сообщил в 1918 г. швейцарский офтальмолог Альфред Вогт, а детально описали американские офтальмологи в 1953 г. Ирвин и в 1966 г. Гасс.

Кириляйса синдром. Представляет собой сочетание увеита с обратимой ретинопатией, проявляющейся беловатыми или желтоватыми отложениями на сосудах сетчатки в виде пятен, бляшек, хлопьев и манжеток, которые постепенно (в течение нескольких месяцев или лет) уменьшаются в размерах и исчезают. Цвет в начале заболевания проявляется преципитатами, помутнением стекловидного тела и свежим хориоретинальным очагом.

Считают, что ретинопатия при увеитах обусловлена гиперергической реакцией в стенках сосудов вследствие диффузирования антигенов из хориоидального очага и развития в стенках сосудов аллергической реакции «антиген–антитело».

Описан синдром Кириляйса в 1933 г.

Клаутсона синдром, эктодермальная дисплазия гидротическая.

Глазные симптомы. Редкие, плохо растущие брови и ресницы, катаракта, косоглазие.

Общие проявления. Гипоплазия и аплазия ногтей, паронихии; дистрофия волос, иногда полная алопеция; реже ладонно-подошвенный кератоз, гиперпигментация кожи над суставами, в области сосков, подмышек и множественный кариес. Потовые и сальные железы не изменены. В редких случаях отмечается низкорослость. Тип наследования аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Дифференцировать с ангидротической эктодермальной дисплазией, онихомикозами, кератозами.

Описал синдром Клаутсон в 1929 г.

Клиппеля–Треноне–Вебера синдром, гемангиэктазия гипертрофическая, невуз остеогипертрофический варикозный. *Глазные симптомы.* Катаракта, глаукома, буфтальм, колобомы и гетерохромия радужки, артериовенозные петли в стекловидном теле, гипертрофия тканей орбиты.

Общие проявления. Типичным признаком является гипертрофия одной или нескольких конечностей. Причиной являются врожденные пороки развития артериовенозной системы и лимфатических сосудов. Увеличение размеров мягких тканей обусловлено истинной гипертрофией, а не отеком, и увеличение размеров кости происходит вследствие гиперплазии костей ткани. Кроме того, часто отмечают появление единичных или множественных различных размеров капиллярных, кавернозных, кистозных гемангиом в лобной части тела, гиперпигментации, телеангиоэктазий, мраморной кожи, трофических язв. Черепно-лицевые аномалии включают асимметричную гипертрофию лица, микроцефалию, интракраниальные кальцификаты. Бывают синдактилия, полидактилия, олигодактилия, висцеромегалия, гемангиомы желудочно-кишечного тракта, мочеполовой системы. Возможны умственная отсталость и судорожный синдром. Заболевание проявляется с рождения и неуклонно прогрессирует. Прогноз неблагоприятный вследствие нарастающей сердечно-сосудистой недостаточности и лимфостаза.

Синдром в ряде случаев встречается у членов одной семьи. Генетические аспекты до настоящего времени не уточнены.

Дифференцировать с синдромом Сберджа–Вебера–Краббе, лимфаденомой.

Синдром описан в 1906 г. французским невропатологом Маврице Клиппелен и французским врачом Треноном, дополнен в 1907 г. английским врачом Фредериком Вебером. Первые сведения о подобном заболевании сообщил Гофрей Сант Гиллер в 1832 г.

Коккейна синдром. *Глазные симптомы.* Помутнение хрусталиков различной степени, глубоко посаженные глаза, нетипичная пигментная дегенерация сетчатки со скоплением пигмента в макулярной области и множеством разбросанных по всему глазному дну очажков типа «соль с перцем», атрофия зрительных нервов с понижением зрения до слепоты. Возможны косоглазие, помутнение роговиц, нистагм.

Общие проявления. Карликовость, микроцефалия, узкое старческое лицо с очень чувствительной к ультрафиолетовому облучению сухой, тонкой и дряблой кожей вследствие атрофии подкожной жировой клетчатки; тонкий клювовидный нос, прогнатия, кариозные зубы, большие оттопыренные уши; непропорционально длинные конечности с большими кистями и стопами, кифоз, килевидная грудная клетка, деформации суставов. Укорочение пястных костей и фаланг, утолщение эпифизов концевых фаланг, гипогидроз. Конечности холодные и цианотичные, иногда изменения кожи напоминают красную волчанку. У больных невнятная речь с грубым, резким голосом, нейросенсорная глухота, тремор рук, интермиттирующая лихорадка, увеличенное СОЭ. Интеллект снижен. Рентгенологически выявляют диффузный остеосклероз, утолщение костей черепа, гипоплазию подвздошных костей.

Дети рождаются с нормальной массой тела и нормальным ростом. Болезнь проявляется со второго года жизни. Большая часть больных умирает до 10-летнего возраста.

Патоморфологически выявляют истончение коры больших полушарий, уменьшение количества нейронов коры и мозжечка, гипоплазию ряда подкорковых ядер, очаговую демиелинизацию в подкорковом белом веществе, в стволе мозга и мозжечке. В этиологии болезни придают значение врожденным нарушениям обмена веществ.

Заболевание наследственное, тип наследования – аутосомно-рецессивный. У некоторых больных обнаруживали 47-ю хромосому и добавочные хромосомы, относящиеся к 19–20-му типам.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Дифференцировать с синдромами Секкеля, Блума, Дубовицо, протерией, лепречаунизмом.

Описал в 1936 г. английский педиатр и офтальмолог Эдвард Альфред Коккейн.

Конради–Хюнермана синдром, хондродистрофия кальцифицирующая. *Глазные симптомы.* Помутнение хрусталиков, микрофтальм, эпикантус, монголоидный разрез глаза, деформация костей орбит, атрофия зрительных нервов.

Общие проявления. Задержки роста длинных трубчатых костей, преимущественно плечевых и бедренных, с утолщением, укорочением и искривлением их; хондродистрофическое телосложение; ограничение движений в больших суставах; относительно большой череп с вдавленной переносицей.

Рентгенологически выявляют множественные симметричные отложения кальция в хрящах, особенно в эпифизах суставов, а также в телах позвонков, укорочение трубчатых костей, грибовидное расширение метафизов.

Заболевание проявляется с рождения. К 7-летнему возрасту участки уплотнения костей обычно самостоятельно ликвидируются.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с гиперпаратиреозом.

Синдром описан немецкими врачами Эрихом Конради и Карлом Хюнерманом в 1914 г.

Краузе–Риза синдром, дисплазия энцефалоофтальмологическая семейная. *Глазные симптомы.* Катаракта, атрофия сосудистой оболочки, вторичная глаукома, миопия, ретролентальная фиброплазия, амавроз, дисплазия и отслойка сетчатки, энофтальм, микрофтальм, птоз, косоглазие, колобомы и другие аномалии радужки, персистирующая мембрана зрачка.

Общие проявления. Долихоцефалия, иногда микро- или макроцефалия, затылочная и пояснично-крестцовые грыжи, нередко «волчья пасть», микрогнатия, сколиоз, синдактилия, полидактилия, крипторхизм, фимоз. Со стороны внутренних органов выявляют врожденные пороки сердца, гипоплазию легких или долей легких, ателектаз, диафрагмальную грыжу, стеноз привратника, дуоденальную атрезию, гепатомегалию, атрезию желчных путей, кисты почек и яичников. Неврологическая симптоматика проявляется мозжечковой атаксией, мышечной гипотонией, дизартрией и эпилептическими, устойчивыми к терапии малыми астатическими припадками. На фоне сниженного интеллекта у больных может наблюдаться эротический синдром с гиперактивностью. Больные рождаются с низкой массой.

Патоморфологически выявляют платибазию, гипоплазию мозжечка, макро- и микрогирию в области больших полушарий, гетеротопию нервных клеток, внутреннюю гидроцефалию, а также гипер-, гипо- и дисплазию сетчатки, колобомы сосудистой оболочки и зрительного нерва в сочетании с нарушением структуры прилежащих тканей мезодермы.

Заболевание относится к группе эктомезодермальных дисплазий, проявляется сразу после рождения.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описан американскими офтальмологами Арлингтоном Краузе в 1946 г., Альгерноном Беверли Ризой и Блодит в 1950 г.

Крома синдром. *Глазные симптомы.* Обусловлены наличием врожденной катаракты.

Общие проявления. Эпилептиформные припадки, задержка психического и физического развития, низкий рост.

Болезнь проявляется в период новорожденности. Больные погибают обычно на первом году жизни вследствие уремии.

Патоморфологически выявляют тубулярный некроз почек и множественный дисморфизм мозга.

Этиопатогенез заболевания неясен.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами Лоу и Маринеску–Шегрена.

Синдром описал американский генетик Кром в 1963 г.

Куршмана–Баттена–Штейнерта болезнь, миотония дистрофическая, мышечная дистрофия миотоническая. *Глазные симптомы.* В хрусталиках обилие разнообразных помутнений – блестящие белые, красные, желтые, зеленые, голубые фокусы в передних и задних корковых слоях; птоз, симметричное ограничение движений глазных яблок, дистрофия макулярной области, пигментная дегенерация сетчатки, частичная атрофия зрительных нервов. Возможны блефароконъюнктивит, мелкие поверхностные помутнения роговиц, атрофия радужки, вторичная глаукома. Поражаются оба глаза.

Общие проявления. Начинаются с трудности расслабления мышц после движения, а также при эмоциональных и холодových воздействиях. Поражаются мышцы конечностей и мимическая мускулатура. Прогрессирует атрофия мышц лица – оно становится удлинненным с заостренными чертами. Слабость жевательных, височных и грудинно-ключично-сосцевидных мышц придает лицу характерный «измученный» вид. Часто наблюдается дизартрия из-за слабости лицевой мускулатуры и мышц лица.

Отмечаются слабость в руках, затруднения при ходьбе, склонность к падениям, обусловленные вначале патологическими изменениями дистальных, а затем и проксимальных мышц конечностей. Снижаются сухожильные рефлексы, в поздних стадиях болезни развиваются контрактуры. Выявляют снижение легочной вентиляции, патологические изменения сердца, ослабление перистальтики пищевода. Уменьшается подкожно-жировой слой, выпадают волосы, развиваются акроцианоз, импотенция у мужчин, ранняя менопауза у женщин. Нередко отмечаются психические и эмоциональные расстройства: деменция, чувство страха, придиристость, раздражительность, недоверчивость. При биохимическом исследовании выявляются низкий уровень основного обмена, глюкозурия. При нагрузке высокой определяют задержку ее утилизации, несмотря на устойчиво высокий уровень инсулина в плазме. Гормональный профиль свидетельствует о гипофункции всех желез внутренней секреции, кроме гипофиза.

Течение заболевания медленно прогрессирующее. Двигательные функции сохраняются долго.

Патологоанатомически определяют дегенеративные изменения мышечных волокон с разрастанием соединительной ткани, дегенеративные изменения периферических нервов. Характерна атрофия желез внутренней секреции, особенно половых.

В патогенезе заболевания придают значение повышению активности гамма-глутамилтрансферазы – фермента, играющего важную роль в транспорте аминокислот через клеточные мембраны.

Частота заболевания в популяции – 1:100000.

Наследуется, как правило, аутосомно-доминантно с высокой пенетрантностью. Экспрессивность гена различна – от легких изолированных катаракт до развернутой клинической картины.

Часто у считающихся здоровыми родителей и близких родственников пробанда при тщательном обследовании выявляют неврологические или глазные проявления болезни.

Дифференцировать с миопатиями, синдромом Мёбиуса, врожденной миотонией.

Болезнь описали в 1909 г. немецкий терапевт Ганс Куршман, английский невропатолог Фредерик Баттен и немецкий врач Ганс Штайнерт. Дополнили описание болезни немецкий невропатолог Иоган Гофман и отечественный невропатолог Г. И. Россолимо.

Лаурела–Эриксона синдром. *Глазные симптомы.* Характеризуется развивающейся катарактой обоих глаз.

Общие проявления. Обусловлены диффузной обструктивной эмфиземой легких с прогрессирующей одышкой. Нередко присоединяются цирроз печени. В крови отмечают значительное снижение или полное отсутствие α_1 -глобулинов и α_1 -антитрипсина, анемию. Синдром развивается в детском возрасте. Болеют преимущественно лица женского пола.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описали шведские врачи Карл-Бертил Лаурел и Штуре Эриксон.

Лебехова симптом, симптом тени вывихнутого в стекловидное тело хрусталика. Вывихнутый и фиксированный в области плоской части цилиарного тела своим полюсом хрусталик при транссклеральном просвечивании образует тень в форме неподвижного диска. Хрусталик, фиксированный в области цилиарного тела, своим экватором дает тень в форме овала. Хрусталик, свободно перемещающийся в стекловидном теле, также может давать тень в форме овала, но только при наклоне головы и взгляде книзу, в других положениях тень не образуется. Интенсивность тени зависит от степени помутнения хрусталика. Описал отечественный офтальмолог П. И. Лебехов.

Лежена синдром, синдром делекции длинного плеча 21-й хромосомы. *Глазные симптомы.* Наблюдаются у каждого третьего больного – катаракта, колобома радужки, косоглазие, микрофтальм, эпикантус, антимонголоидный разрез глаз.

Общие проявления. Низкая масса тела при рождении; микроцефалия, выступающая широкая переносица, большие низко посаженные уши с расширенным наружным слуховым проходом, микрогнатия; сколиоз, мышечная гипертония, клинодактилия, косолапость, гипоспадия, кри-

торхизм, паховая грыжа. Нередко наблюдаются пороки сердца и почек, пилоростеноз. В крови обнаруживают тромбоцитопению, эозинофилию. Отмечается значительное психомоторное недоразвитие. Дифференцировать с синдромом моносомии 22-й хромосомы.

Описал Лежена в 1964 г.

Лоу синдром, окулоцереброренальный синдром. *Глазные симптомы.* Двусторонняя катаракта, врожденная глаукома, обусловленная аномалиями угла передней камеры, расходящееся косоглазие, нистагм, голубые склеры, помутнение роговиц, мидриаз и отсутствие реакции зрачков на свет, хориоретинальные очаги. У детей наблюдается кальцеглазной симптом Франческетти.

Общие проявления. Заболевание характеризуется задержкой физического и психического развития. У больных отмечается пропорциональный карликовый рост, задержка окостенения скелета с рахитическими костными изменениями, выраженная мышечная гипотония, остеопороз, гиперподвижность суставов, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов, крипторхизм, интермиттирующая лихорадка.

Дети плохо набирают вес, возбудимы, имеют визгливый голос. При исследовании крови определяют метаболический ацидоз. Больные выделяют с мочой большое количество аминокислот – валин, лейцин, гистидин, лизин, пролин, цитруллин.

Болезнь проявляется в раннем возрасте. Прогноз неблагоприятный.

Больные погибают в возрасте 10 лет от присоединения инфекции или почечной недостаточности. Страдают преимущественно мальчики. Матери передают заболевание, но сами не болеют.

Патологоанатомически выявляют недифференцированный угол передней камеры, закрытый межзачаточной тканью корня радужки, бедные цитоплазмой ганглиозные клетки сетчатки, выраженную микросферофакию, утолщение и инфильтрацию экстраокулярных мышц. В тканях мозга обнаруживают пролиферацию сосудистого эндотелия, аномалии слоистости коры, в почках – выраженную деструкцию тубулярного эпителия, фиброз и гиалиноз клубочков.

В основе заболевания лежит нарушение канальцевой реабсорбции. Специфический дефект обмена аминокислот до настоящего времени не выявлен.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Дифференцировать с почечным канальцевым синдромом Фанкони, другими рахитоподобными заболеваниями.

Синдром описал в 1952 г. американский педиатр Лоу.

Лундберга синдром, миопатия с катарактой, олигофренией и эндокринными нарушениями. *Глазные симптомы.* Характеризуются появляющейся в первые годы жизни катарактой и возникающими в период полового созревания нарушениями движений глазных яблок.

Общие проявления. Отставание в психическом развитии, наблюдаемое с рождения, и прогрессирующая в период полового созревания мышечная слабость. Поражаются преимущественно проксимальные группы мышц конечностей. Вследствие слабости мышц тазового пояса изменяется походка («утинная походка»). Появляется гиперлордоз поясничного отдела позвоночника. Прогрессируют слабость и атрофия мышц плечевого пояса. Больные не могут поднять руки до горизонтального уровня. Появляются симптомы «свободных надплечий», «крыловидных лопаток». В патологический процесс вовлекаются жевательная и мимическая мускулатура. Угасают сухожильные рефлексы. Быстро прогрессируют двигательные нарушения. Больные теряют способность ходить. У женщин развивается гипогонадотропный гипогонадизм с первичной аменореей или ранним наступлением менопаузы. Рентгенологически выявляют остеопороз кистей и стоп. Этиопатогенез заболевания неясен.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Синдром описал Лундберг в 1973 г.

Мари Пьера синдром, атаксия мозжечковая поздняя. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта, нистагм, сходящееся косоглазие, парез отводящего и глазодвигательного нервов, пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительных нервов. Характерен птоз, который выражен при покое и исчезает при движении.

Общие проявления. Начинаются с расстройства походки, ухудшения речи, позднее – ухудшение почерка. У больных наблюдаются расстройство глубокой чувствительности, повышенные сухожильные рефлексы, снижен тонус мускулатуры, дрожание, напоминающее паркинсонизм, нередко хореические нарушения движений. Возможны деформация скелета – сколиоз «стопа Фридрейха». Снижается интеллект.

Заболевание обостряется преимущественно в возрасте 20–45 лет – нередко при инфекционных заболеваниях, беременности, физических и психических нагрузках. Иногда возникают спонтанные ремиссии.

При мофологическом исследовании выявляют атрофию мозжечка, демиелинизацию пирамидного тракта, дегенерацию зубчатого ядра, ядер оливы, варолиева моста, клеток коры головного мозга и передних рогов спинного мозга.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с рассеянным склерозом, опухолью мозжечка, синдромами амавротической идиотии, сухоткой спинного мозга, синдромом Дежерина–Тома.

Впервые синдром описал в 1890 г. немецкий невропатолог Макс Нонне. Заболевание выделено из группы семейных атаксий Мари Пьером в 1892 г.

Мари–Лери синдром. *Глазные симптомы.* Экзофтальм, катаракта, анизокория. В анамнезе возможен ирит.

Общие проявления. Характеризуются обширным симметричным поражением запястного и голеностопного суставов, обусловленным массивным остеолитом запястных, плюсневых костей и фаланг. Вследствие этого конечности укорачиваются, кожа образует складки над пальцами рук и ног. Часто наблюдаются сколиоз, клинообразные позвонки, менингоцеле. Выявляют арефлексию, сегментарную гипералгезию. В анамнезе у больных чешуйчатый лишай, крапивница, экзема.

Заболевание является хроническим полиартритом с тяжелыми нейротрофическими поражениями костей и мягких тканей.

Синдром описали французские невропатологи Мари и Лери.

Маринеску–Шегрена (Сьёгрена) синдром, атаксия, катаракта, карликовость, умственная отсталость. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта, эпикантус, нистагм маятникообразный и вращательный, парезы взора, косоглазие, аниридия.

Общие проявления. Резкая задержка физического и психического развития, карликовость, долихоцефалия, деформация позвоночника, анкилозы коленных и локтевых суставов, слабость мышц конечностей, дизартрия, гипо- или арефлексия, пирамидные симптомы, гиперсаливация. Возможны эпилептические припадки. Иногда выявляют задержку окостенения хрящей, гипокальциемию. Заболевание проявляется в раннем возрасте и медленно прогрессирует.

Патоморфологически выявляют энцефалопатию, атрофию ганглиозных клеток и разрежение миелинизированных волокон головного и спинного мозга, массивную атрофию коры и дезинтеграцию грушевидных нейроцитов (клеток Пуркинье) мозжечка, некроз почечных канальцев.

Этиология не установлена. Патогенез может быть связан с первичным нарушением деятельности желез внутренней секреции, которое обуславливает вторичное поражение мозга, или с детской энцефалопатией, сопровождающейся расстройством их функций.

Заболевание носит семейный характер и, по-видимому, обусловлено редкой аутосомно-рецессивной мутацией, поскольку обычно встречается в изолятах. Родители больных всегда здоровы; отмечается высокий процент (до 60%) кровного родства родителей.

Дифференцировать с различными видами врожденной эндокринной патологии и заболеваниями опорно-двигательного аппарата.

Синдром впервые описан в 1931 г. румынским невропатологом Маринеску. В 1935 г. шведский невропатолог и психиатр Сьёгрэн подробно описал характерные признаки синдрома.

Мартина–Олбрайта синдром, псевдопаратиреодный синдром.

Глазные симптомы. Прогрессирующая катаракта, расстройство глазодвигательного аппарата, диплопия.

Общие проявления. Низкий рост, гипопластическое строение тела, общее ожирение, круглое лицо, короткая шея, брахидактилия, гипоплазия зубной эмали с ранним выпадением зубов, экзостозы, кахидермия. Характерна бледно-коричневая пигментация кожи, напоминающая географическую карту. У больных часто наблюдаются тетания, спазмы мышц, судороги, сахарный и несакхарный диабет, задержка полового развития у девочек, гипотиреоз, олигофрения.

В крови обнаруживают гиперфосфатемию и гипокальциемию. Болезнь развивается на 5–10-м годах жизни. Прогноз при рациональной терапии благоприятный.

Патологоанатомически обнаруживают компенсаторную гиперплазию окологлоточных желез; в костной ткани – диффузный остеопороз, кисты, кальцинаты в конъюнктиве и на периферии роговицы, почек, миокарде, стенках крупных сосудов, мышцах, подкожной клетчатке.

Развитие болезни связывают с генетически обусловленной резистентностью почек к действию гормонов паращитовидных желез, нарушением процессов реабсорбции в почечных канальцах выраженной или полностью отсутствующей активности энзимов. Функция паращитовидных желез не нарушена или может быть повышена вследствие вторичной гиперплазии желез.

Все варианты псевдогипопаратиреоза представляют собой наследственное заболевание. Тип наследования доминантный, сцепленный с X-хромосомой. Больные матери передают дефект детям обоего пола, больные отцы – только дочерям. Женщины страдают в два раза чаще.

Заболевание впервые описал в 1940 г. швейцарский терапевт Эрик Мартин с соавторами. В 1942 г. американский врач Олбрайт с соавторами описал подробно заболевание у трех больных и назвал его псевдогипопаратиреодитом. Считают, что в основе заболевания лежит поражение почечных канальцев вследствие недостаточности выработки гипофизарного гормона роста.

Марфана синдром, врожденная гипопластическая мезодермальная дистрофия, долихоморфия, акрохондрогиперплазия. *Глазные симптомы.* Двусторонние дислокации хрусталиков, сферофакия, микрофакия, помутнение хрусталиков, иридодонез. Часто отмечаются гипотелоризм, отсутствие ресниц, микро- или гидрофтальм, косоглазие, голубые склеры, мегалокорнеа, высокая миопия, сохранение пупиллярной мембраны, анизокория, отсутствие реакции зрачков на свет и конвергенцию, паралич аккомодации, гетерохромия радужки, колобомы радужки, колобомы хрусталика, афакия, отслойка сетчатки, колобомы диска зрительного нерва и желтого пятна, пигментная дистрофия сетчатки, нистагм.

Общие проявления. Резко выраженная астеническая конституция, «птичье» лицо, ушные раковины тонкие, малоэластичные, с дисплазией ушных мочек, у детей старческий вид. Грудная клетка имеет килевидную или воронкообразную форму, резко выражены кифоз и сколиоз. Характерны диспропорция в росте туловища и конечностей – конечности ненормально длинные с тонкими «паукообразными» пальцами, разболтанность суставов, недоразвитие мышечной ткани и подкожной клетчатки. Нередко отмечаются экзостозы, «волчья пасть», высокое небо, гиподонтия. Наблюдаются артериальная гипотония, потливость, вялость, холодные конечности, мраморный рисунок кожи, акроцианоз. Со стороны внутренних органов выявляют врожденные пороки сердца, аневризму аорты, уменьшенное число долей легких, эмфизему, эктопию почек, гипоплазию кишечника или чрезмерно длинный кишечник. Возможны нарушения в гипоталамо-гипофизарной системе – акромегалоидные симптомы, расстройства менструации, сахарный диабет, инфантилизм. Умственное развитие не страдает.

В моче обнаруживают повышенное количество гидроксипролина – аминокислоты, входящей в состав коллагена.

Рентгенологически отмечают диффузный остеопороз метафизарных отделов костей, истончение кортикального слоя, редкую трабекулярную сеть в губчатом веществе, часто зоны роста в метафизах.

Отдельные симптомы заболевания обнаруживают уже при рождении. В связи с возможностью осложнений – почечная недостаточность, прогноз при болезни Марфана неблагоприятен.

Причины развития болезни изучены недостаточно.

Придают значение нарушению обменных процессов. Характерным является накопление свободных или слабо связанных с белком кислых мукополисахаридов в эластических и коллагеновых волокнах. Нарушается обмен гидроксипролина. В процессе роста значительное количество коллагеновых волокон развивается не полностью или дегенерирует. Вследствие этого страдает развитие скелета, связочного аппарата, поражаются эластические ткани сердца и сосудов.

Мужчины и женщины болеют одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью. Обнаружены мутации в гене фибриллина. Дифференцировать с гомоцистинурией, врожденной контрактурной арахнодактией.

Болезнь описал в 1896 г. французский педиатр Антонин Бернард Джон Марфан под названием «долихостеномелия».

Первое сообщение о глазных симптомах принадлежит канадскому офтальмологу Вильяму (1876 г.).

Маршалла синдром, эктодермальная дисплазия с глухотой. *Глазные симптомы.* Быстро прогрессирующая катаракта, возникающая обычно в 10-летнем возрасте и спонтанно рассасывающаяся в зрелом возрасте; гипертелоризм, экзофтальм, миопия, склонность к спонтанным вывихам хрусталика, разжижение стекловидного тела, пигментная дегенерация сетчатки.

Общие проявления. Больные низкого роста с характерным лицом: маленький короткий нос, запавшая переносица, выступающий лоб, открытый рот, гипоплазия средней части лица вместе с глазными симптомами создает впечатление «лица бульдога». В раннем возрасте обнаруживают снижение слуха по нейросенсорному типу, приводящее к задержке речевого развития. В дальнейшем нередко развивается полная глухота. Наблюдаются гиподонтия, адентия, удвоение зубов, микродонтия, гипогидроз. Интеллектуальное развитие нормальное.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромами Стиклера и Робинова.

Синдром описал американский офтальмолог Дон Маршал в 1958 г.

Миллера синдром. *Глазные симптомы.* Катаракта, аниридия, глаукома.

Общие проявления. Карликовый рост, микроцефалия, гемигипертрофия тела, множественные гематомы, пигментные родимые пятна, крипторхизм, гипоспадия. У всех больных наблюдается значительная умственная отсталость.

Синдром представляет собой сочетание этих наследственных множественных аномалий со злокачественной опухолью почек – опухолью Вильмса.

Наследование аутосомно-доминантное.

Синдром описал американский педиатр Роберт Варвик Миллер.

Минковского–Шоффарда синдром, микросфероцитарная анемия, микроцитемия. *Глазные симптомы.* Катаракта, гетерохромия радужки, микрофтальм, узкая глазная щель, желтушное окрашивание склеры, астигматизм, помутнение роговицы, эксцентрично расположенные зрачки, нарушение цветоощущения.

Общие проявления. Обусловлены сочетанием симптомов микросфероцитарной гемолитической анемии, гемолитической желтухой, спленомегалией, признаками почечной недостаточности. Характерными являются башенный череп, негроидный или монголоидный вид, инфантилизм, готическое небо, аномалии ушей, аномалии стоп, врожденный вывих тазобедренных суставов, врожденные пороки сердца.

Прогноз болезни после脾эктомии благоприятный.

Ведущее значение в патогенезе заболевания придать пониженному содержанию в мембране эритроцитов актомиозиноподобного белка и частично лишению мембраны фосфолипидов и холестерина, что обуславливает уменьшение общей поверхности эритроцитов, повышает проница-

емость мембраны для ионов натрия, избыток которого приводит к накоплению в эритроцитах воды и способствует превращению эритроцитов в микросфероциты.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Синдром впервые описали Оскар Минковский Шоффард в 1900 г.

Мишера синдром. *Глазные симптомы.* Обусловлены развитием катаракты.

Общие проявления. Врожденная фолликулярная атрофодермия, пятнистая алопеция, ладонно-подошвенный кератоз, укорочение трубчатых костей, умственная отсталость. Часто страдают женщины.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу.

Морганиева катаракта, молочная катаракта. Характеризуется складчатостью передней капсулы хрусталика, разжижением помутневших корковых слоев веществ хрусталика и превращением их в жидкость молочно-белого цвета. Ядро хрусталика в вертикальном положении большого опускается вниз и перемещается при изменении положения глазного яблока. Задняя капсула хрусталика также образует складки, но они обычно не видны из-за сплошного помутнения коркового вещества.

Морганиева катаракта является формой перезрелой старческой катаракты.

Заболевание описал итальянский анатом, хирург и патолог Батиста Моргани.

Мориака синдром, вторичный диабетический гликогеноз. *Глазные симптомы.* Диабетическая катаракта и ретинопатия.

Общие проявления. Задержка роста, лунообразное лицо, отложения жира на бедрах, позднее наступление половой зрелости, гепатомегалия без значительного нарушения функции печени, увеличенный живот с расширенными подкожными венами, остеопороз, запоздалая оссификация, нефропатия.

Кровь: гиперхолестеринемия, повышено содержание общего жира, лабильность гликемии, кетонемия. Эндогенный инсулин в крови не определяется, уровень соматотропина снижен.

Хроническая ацетопурия. Снижена кортикальная функция надпочечников.

Патологоанатомически выявляют жировую инфильтрацию печени и значительное отложение в ней гликогена.

Развивается у детей при длительном течении сахарного диабета, плохо поддающегося регуляции недостаточными дозами инсулина.

В генетическом отношении заболевание гетерогенно.

Дифференцировать с синдромами Дебре, Гаухера, Гирка, циррозом печени.

Синдром описал в 1930 г. французский врач Пьер Мориака.

Норри болезнь, окулоакустико-церебральная дегенерация.

Глазные симптомы. В первые недели или месяцы жизни ребенка в стекловидном теле обнаруживают плотные белые или желтоватые, иногда васкуляризированные мембраны и конгломераты, напоминающие ретинобластому; вскоре возникает отслойка сетчатки, развиваются увеит, катаракта, глаукома, помутнение роговиц. Процесс заканчивается атрофией глазных яблок с полной утратой зрения. Иногда первым признаком заболевания является анизокория.

Общие проявления. Характеризуются умственной отсталостью и нейросенсорной глухотой примерно у 60% больных.

Патологоанатомическое исследование выявляет эмбриональное стекловидное тело, отслойку сетчатки и ее дисплазию, атрофию периферической стромы радужки, отсутствие трабекулярной сети. Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Болеют только мальчики, женщины играют роль носителя.

Дифференцировать с псевдоглиомой, ретинобластомой, ретролентальной фиброплазией.

Болезнь описал в 1927 г. датский офтальмолог Гордон Норри.

Патау синдром, хромосомы 13 трисомии синдром. *Глазные симптомы.*

Узкие глазные щели, эпикантус, микро- или анофтальм, нарушение развития роговицы, радужки и угла передней камеры, колобомы радужки и сосудистой оболочки, ядерная катаракта, персистирующее гиперпластическое первичное стекловидное тело, дисплазия и врожденная отслойка сетчатки.

Общие проявления. Малая масса тела при рождении, микроцефалия, деформация мозгового и лицевого черепа, расщепление верхней губы и нёба, запавшая переносица, широкое основание носа, низко расположенные и деформированные ушные раковины, микрогнатия, короткая шея, полидактилия, рудиментарные пальцы на ногах, диффузные капиллярные гемангиомы, крипторхизм, гипоплазия полового члена, гипоспадия, изменение дерматоглифики. Пороки внутренних органов включают ариэнцефалию, аплазию мозолистого тела, гипоплазию мозжечка, врожденные пороки сердца, аномалии почек, необычную дольчатость легких, добавочную селезенку, двурогую матку.

Больные маложизнеспособны и обычно погибают в течение нескольких дней или недель после рождения, в редких случаях доживают до 2–3 лет.

Синдром обусловлен трисомией одной из хромосомных групп.

Наследование доминантное, сцепленное с X-хромосомой.

Дифференцировать с синдромами трисомии 18 хромосомы, хромосомы 4p-, Меккеля.

Синдром описал американский педиатр и генетик Клаус Пау в 1960 г.

Пау феномен. Заключается в уменьшении грыжи стекловидного тела в оперированном афакичном глазу при напряжении аккомодации другого глаза, поскольку процесс аккомодации двусторонний. Автор объяснял механизм феномена понижением внутриглазного давления вследствие уменьшения кровенаполнения ресничной мышцы при напряжении аккомодации. В настоящее время наиболее приемлемым является объяснение, основанное на известном факте подтягивания кпереди сосудистой оболочки и сетчатки приблизительно на 1 мм при напряжении ресничной мышцы. Это приводит к увеличению объема этих структур в переднем отделе глаза и компенсаторному смещению стекловидного тела в обратном направлении.

Феномен описан Пау в 1949 г.

Пена–Шокейра синдром, цереброокулофациоскелетный синдром. *Глазные симптомы.* Катаракта, микрофтальм, атрофия зрительных нервов, блефарофимоз, мелкая передняя камера.

Общие проявления многообразны:

1. Пороки головного мозга – микроцефалия, агенезия мозолистого тела, гипоплазия теменных извилин, гиппокампа, микрогирия базиллярных поверхностей, внутренняя гидроцефалия;

2. Деформации скелета – кифосколиоз, вывих бедра и дисплазия вертлужной впадины, узкий таз, деформация бедренной кости, камптодактилия, сгибательные контрактуры суставов, остеопороз.

Кроме того, для этих больных характерны короткая шея, сосковий гипертелоризм, поперечная ладонная складка, мышечная гипотония. Иногда отмечают гипоплазию почек и селезенки, врожденные пороки сердца.

Физическое и психическое развитие обычно задержано.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом Халлерманна–Штрайффа–Франсуа, окулоаурикуловертебральной дисплазией, синдромом Лоу, фетальным синдромом краснухи.

Синдром описали С. Д. Пена и М. К. Шокейр в 1974 г.

Пинского синдром, наследственные окулоцеребральные аномалии. *Глазные симптомы.* Дистопия хрусталика, аномалии радужки, помутнение роговиц различной степени, косоглазие, нистагм, макрофтальм, гипертелоризм, гиперметропия.

Общие проявления. Микроцефалия или гидроцефалия, расщепление верхней губы и нёба, расширение наружных слуховых проходов, кифосколиоз. У всех больных выраженная умственная отсталость.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Синдром описал канадский генетик Пински.

Рихнера–Ханхарта синдром. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта, дистрофия передних слоев роговицы с дендритопоробными изменениями эпителия.

Обице проявления. Кератоз кожи ладоней и подошв, задержка умственного и физического развития, низкий и карликовый рост, недоразвитие лицевого скелета, складчатый язык, множественные липомы, энурез.

Синдром обусловлен эктодермальной дисплазией и является формой наследственного ладонно-подошвенного кератоза.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими формами кератозов и различными дистрофиями роговой оболочки.

Синдром описал швейцарский офтальмолог Герман Рихнер в 1938 г. Характер наследования установил швейцарский терапевт и генетик Эрнст Ханхарт в 1947 г.

Робена синдром. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта, глаукома, отслойка сетчатки, близорукость, косоглазие, микрофтальм.

Обице проявления. Резкая гипоплазия нижней челюсти, расщепление мягкого и твердого нёба, глоссоптоз, микроглоссия, умственная отсталость, возможны аномалии внутреннего уха, кистей и стоп, пороки сердца. Аномалии полости рта и челюсти служат причиной дыхательных расстройств и нарушения глотания. В положении больного на спине язык западает, что обуславливает появление стридора и признаков асфиксии. Постоянное раздражение глотки провоцирует упорную рвоту, гиперсекрецию слизи, что создает опасность аспирации.

Основными осложнениями этой болезни являются затруднения при вскармливании, плохое развитие речи, аспирационные пневмонии. Часто дети погибают в первый год жизни. Механизм развития изменений нижней челюсти и полости рта объясняют затылочным предлежанием плода.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Впервые синдром описал Зиболд в 1835 г., а подробное исследование и описание провел в 1923 г. французский педиатр Пьер Робен. О глазных изменениях сообщил американский офтальмолог Смит в 1960 г.

Ротмунда синдром, койкилосклеродермия Ротмунда. *Глазные симптомы.* Двусторонняя зонулярная катаракта, дистрофия роговицы, выпадение бровей и ресниц, которые развиваются в 2–6-летнем возрасте.

Обице проявления. В первые месяцы жизни кожа лица приобретает мраморный оттенок. Нежная розовая мраморная сеть на коже лица, ушных раковин, конечностей, ягодиц расширяется, становится коричнево-красной, затем желтеет. В зонах поражения постепенно появляются дисхромия и атрофия кожи, телелеангиоэктазии. Характерны раннее поседение,

алопеция, дистрофия ногтей, нарушение развития зубов, гипоплазия яичек, слабое развитие вторичных половых признаков, аменорея, крипторхизм, фистульный голос, ювенильный атеросклероз. Больные низкого роста с маленькими кистями и стопами. Иногда наблюдается гипоплазия или отсутствие одного пальца и лучевая косорукость. Отмечены случаи умственной отсталости.

Рентгенологически выявляют эпиметафизарные нарушения эндохдральной оссификации.

При патогистологическом исследовании выявляют атрофию эпидермиса, истончение коллагеновых и гибель эластических волокон. Заболевание редкое. Полагают, что оно является одной из форм эктодермальной дисплазии. В его патогенезе придают значение врожденным расстройством и нарушениям нейрокутаных отношений. Часто болеют девочки.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Предполагают, что нарушения возникают на пятой неделе внутриутробной жизни.

Дифференцировать с синдромами Вернера, Блума, Томсона.

Синдром описал в 1868 г. немецкий офтальмолог Август Ротмунд.

Сабуро синдром, Сабуро–Тренеля синдром. *Глазные симптомы.* На 2–5-м году жизни развивается двусторонняя катаракта.

Общие проявления. Характеризуется развитием в раннем детском возрасте, часто через несколько месяцев после рождения, аномалиями волос, волосным кератозом в области головы, бровей, лобка, бедер, подмышечных впадин, иногда на всем теле. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Поражение волос при этом заболевании впервые описал в 1892 г. французский дерматолог и миколог Раймонд Сабуро, а катаракту в 1930–1931 гг. – французский офтальмолог Приер и французский врач Тренель.

Сильвермена синдром. *Глазные симптомы.* Дистрофия роговиц, катаракты, увеит с зарращением зрачков, отслойка сетчатки.

Общие проявления. «Куриная грудь» вследствие преждевременного синостоза грудины, микрогнатия, крипторхизм, врожденные пороки сердца.

Предполагается аутосомно-доминантное наследование.

Синдром описал педиатр Фредерик Сильвермен.

Сименса–Шёфера синдром. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта.

Общие проявления. Ладонно-подошвенный кератоз с гипергидрозом, фолликулярный акнеформный кератоз на разгибательных поверхностях конечностей, вокруг рта и на ягодицах с последующим развитием мелкоочаговой рубцовой алопеции, лейкокератоз слизистой оболочки полости рта, складчатый язык, пахионихия, утолщение и искривление ногтей, склеронихия. Больные отстают в росте и по массе тела. Наблюдается гипоплазия яичек, крипторхизм, иногда задерживается умственное развитие.

Синдром обусловлен эктодермальной полидисплазией.

Тип наследования не установлен.

Дифференцировать с другими кератозами.

Синдром описали немецкие дерматологи Шёфер в 1925 г. и Сименс в 1926 г.

Стилла синдром, системный ювенильный ревматоидный артрит.

Глазные симптомы. Характеризуются развитием хронического пластического, плохо поддающегося лечению переднего увеита, осложненной катаракты и лентовидной дистрофии роговицы. В тяжелых случаях процесс заканчивается атрофией глазного яблока. Иногда, особенно у детей младшего возраста, поражение глаз протекает без ярких клинических симптомов, в отдельных случаях бессимптомно и не имеет параллелизма с выраженностью суставных и внесуставных проявлений болезни. Глазная симптоматика чаще проявляется через значительный срок после возникновения артрита, иногда одновременно с ним и очень редко предшествует артриту.

Общие проявления. Вначале болезнь характеризуется высокой лихорадкой, появлением ревматоидной сыпи, гепатоспленомегалией, генерализованной лимфаденопатией, серозитом – экссудативным перикардитом, плевритом, перитонитом. Ревматоидный артрит нередко развивается лишь через несколько недель или месяцев после начала лихорадки или других внесуставных проявлений болезни.

Характерными чертами болезни являются замедление физического развития, отставание в росте, нарушение роста отдельных частей скелета вследствие поражения близлежащих суставов.

Чаще болеют девочки. Прогноз в целом благоприятный, однако примерно у 1/3 больных постепенно возникают существенные ограничения движения в суставах, развиваются контрактуры и анкилозы. Развитие увеита резко ухудшает прогноз по зрению. В возникновении болезни играют значение инфекции, нарушениям иммунной системы и генетической предрасположенности.

Некоторые авторы предполагают нозологическую самостоятельность ювенильного ревматоидного артрита; другие считают, что эта болезнь представляет собой сборную группу воспалительных заболеваний суставов различной этиологии. В связи с этим на международном рабочем совещании педиатров-ревматологов (1977 г.) было предложено отдавать предпочтение термину «ювенильный хронический артрит».

Синдром описал в 1897 г. английский педиатр Георг Фредерик Стилл, а глазные симптомы при этом заболевании описал немецкий врач Вольфферсдорф в 1933 г.

Сьёгрена синдром. *Глазные симптомы.* Врожденная катаракта обоих глаз.

Общие проявления. Олигофрения, атаксия, общая мышечная атония, внутренняя гидроцефалия, задержка общего развития.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Во всех описанных случаях у родителей имелось кровное родство.

Синдром описал шведский невропатолог и педиатр Торстен Сьёгрэн.

Терри синдром, фиброплазия, ретинопатия недоношенных. *Глазные симптомы.* Обусловлены двусторонним заболеванием глаз, при котором за хрусталиком образуется плотный соединительнотканый конгломерат из фиброзно измененного стекловидного тела и отслоенной сетчатки.

В течении ретролентальной фиброплазии выделяют 5 стадий:

1. Расширение и извитость периферических сосудов сетчатки.
2. Проявление новообразованных сосудов сетчатки и пролиферация соединительной ткани по ходу сосудов.
3. Кровоизлияния в сетчатку и стекловидное тело, распространение пролиферативного процесса и врастание новообразованных сосудов в стекловидное тело.
4. Частичная тракционная отслойка сетчатки.
5. Тотальный фиброз стекловидного тела и тотальная отслойка сетчатки с образованием соединительнотканной мембраны или конгломерата за хрусталиком. В итоге наступает слепота.

Процесс длится обычно 4–6 мес. В последних стадиях часто развиваются иридоциклит, катаракта, помутнение роговицы, вторичная глаукома, микрофтальм. В редких случаях в первой и второй стадиях может наступить регрессия процесса с запустеванием новообразованных сосудов и повышением остроты зрения. Возможны стертые формы процесса, заканчивающиеся образованием небольших складок и участков депигментации сетчатки, тяжей в стекловидном теле, высокой близорукостью.

Общие проявления. Характеризуется микроцефалией, гидроцефалией, гипоплазией полушарий мозга и мозжечка, гемангиомами кожи. Заболевание развивается преимущественно у недоношенных детей, родившихся с массой менее 1 600 г. Основной причиной синдрома является патогенное действие избыточного количества кислорода в инкубаторах и кислородных палатах, в которых содержатся недоношенные дети. Высокая концентрация кислорода во вдыхаемом воздухе приводит к облитерации ретинальных сосудов.

При переносе ребенка в обычное помещение возникает относительная аноксемия, ведущая к гипоксии сетчатки и росту новообразованных сосудов. Кроме того, при преждевременных родах под влиянием света происходят фиброзные изменения в сосудистой системе хрусталика, которая в норме редуцируется к концу восьмого месяца беременности.

Синдром описал американский офтальмолог Теодор Терри.

Причины развития синдрома установили в 1951 г. австралийский врач Кемпбел, английские врачи Мери и Эванс Кроссе.

Терсона синдром. *Глазные симптомы.* Кровоизлияние в стекловидное тело, сетчатку и переднюю камеру, экзофтальм, офтальмоплегия, иногда атрофия зрительного нерва, нередко обусловленная сдавливанием зрительного нерва патологически измененными тканями.

Общие проявления. Обусловлены субарахноидальным кровоизлиянием, возникающим в большинстве случаев вследствие разрыва аневризмы сосудов основания мозга, реже вследствие гипертонической болезни, атеросклероза мозговых сосудов или других сосудистых поражений. В тяжелых случаях субарахноидальное кровоизлияние сопровождается выраженными нарушениями жизненно важных функций – сердечно-сосудистой деятельности и дыхания.

Глазные проявления при субарахноидальных кровоизлияниях наблюдаются в 20–40 % случаев (у детей – до 70 %).

Механизм внутриглазных кровоизлияний большинство исследователей объясняют резким повышением внутричерепного давления при субарахноидальном кровоизлиянии, что приводит к затруднению оттока в венозной системе глаза и к протеканию крови из сосудов или к их разрыву. Некоторые авторы считают причиной внутриглазных кровоизлияний затекание крови из субарахноидального в межбололочные пространства зрительного нерва, а затем просачивание её через решетчатую мембрану в полость глаза, высокое внутричерепное давление способствует этому.

Синдром описал А. Терсон в 1900 г.

Тибьерже–Вейсенбах синдром, кальциноз кожи склеродермический. *Глазные симптомы.* Катаракта обоих глаз.

Общие проявления. Множественные, порой сливающиеся опухоли кожи преимущественно на внутренних поверхностях конечностей; толстая, неэластичная кожа, ограничение подвижности пальцев в суставах из-за неэластичности кожи, нередко образуются телеангиоэктазии.

Синдром описали французский дерматолог Георг Тибьерже и французский ревматолог и дерматолог Раймонд Жозеф Эмиль Вейсенбах.

Уэбстера симптом – «капли масла в воде». Заключается в выявлении в центре зрачка при исследовании в проходящем свете темного пятна, имеющего вид капли масла в воде. Свидетельствует о наличии переднего лентиконуса, приводящего к неодинаковой преломляющей силе центральных и периферических частей хрусталика.

Синдром описал Уэбстер в 1874 г.

Фардью амиотрофия. *Глазные симптомы.* Обусловлены развивающейся двусторонней катарактой.

Общие проявления. Атрофия мышц проксимальных отделов рук, а позже ног, генерализованная мышечная слабость, кардиопатия, нарушение глотания.

В мышцах обнаруживают увеличение количества жировой и соединительной ткани, накопление в саркоплазме гранулярно-клеточного электронно-плотного материала.

Описал французский невропатолог Мишель Фардью.

Флинна–Эйрда синдром, нейроэктодермальная дисплазия.

Глазные симптомы. Катаракта, атипичный пигментный ретинит, миопия.

Общие проявления. Двусторонняя неврогенная глухота, атаксия, периферические невриты, судорожные припадки, умственная отсталость. Отмечаются признаки нарушения трофики тканей, облысение, кариес зубов, тугоподвижность суставов, кистозные изменения в костях. Болезнь начинается в раннем детстве, глухота обычно наступает в 7-летнем возрасте.

Патоморфологически обнаруживают двустороннюю атрофию коры надпочечников, базофильную гиперплазию гипофиза.

Заболевание обусловлено аутосомно-доминантным геномом.

Синдром описали в 1965 г. американские невропатологи Флини и Эйрд.

Фогта синдром. Образование наслоений в виде круглого пленчатого диска светло-серого цвета в центре передней капсулы хрусталика соответственно ширине зрачка и более светлой пленки на периферии капсулы, легко обнаруживаемой при расширении зрачка. Зона, соответствующая месту соприкосновения радужки и хрусталика, свободна от наслоений. Кроме того, отмечено образование нежных светло-голубых волокнистых хлопьев на зрачковом крае радужки.

Данный симптомокомплекс выявлен автором у больных глаукомой. А. Фогт считал глаукому в этих случаях не причиной, а результатом образования наслоений – псевдозксфолиаций.

Такой форме глаукомы было дано название «глаукома капсулокутикулярная».

Описал А. Фогт в 1925 г.

Фогта центральная, порошкообразная катаракта, катаракта Коппок. Врожденная стационарная, обычно двусторонняя катаракта, характеризующаяся пылевидным беловатым помутнением эмбрионального ядра хрусталика.

Фогта–Коянаги–Харады синдром, увеокутанный синдром, нейродерматоувеит. *Глазные симптомы.* Обычно через 2–4 нед после начала заболевания, иногда на фоне улучшения общего состояния появляется быстро прогрессирующее ухудшение зрения. На глазном дне обнаруживают явления нейроретинита, отека сетчатки, диффузного воспаления сосудистой оболочки со слабо пигментированными желтоватыми очагами вокруг диска зрительного нерва. Нередко процесс осложняется обширной серозной отслойкой сетчатки преимущественно в нижних отделах глазного дна. Стекловидное тело диффузно мутнеет. На высоте патологических проявлений в заднем отделе глазного яблока развивается тяжелый пластический или серозный иридоциклит. Появляется резкая гипотония глаз-

ного яблока, обусловленная понижением продукции внутриглазной жидкости. В дальнейшем развивается осложненная катаракта, а в отдельных случаях – вторичная глаукома. Воспалительные явления постепенно стихают, стекловидное тело просветляется, отслоенная сетчатка прилегает. Однако часто заболевание заканчивается полной или неполной слепотой вследствие вторичной атрофии зрительного нерва и вторичной глаукомой. Характерным является поседение ресниц и бровей, наблюдаемое в период разгара увеального процесса или во время регресса его. Страдают, как правило, оба глаза.

Общие проявления. В начальном периоде отмечаются головные боли, рвота, повышение температуры тела, слабость, боли в суставах. В дальнейшем обычно на фоне стихания увеита появляются повышенная чувствительность к звукам, переходящая у половины больных в глухоту. Спустя 4–6 нед слух обычно восстанавливается. Наблюдаются симметрично расположенные участки витилиго, поседение и выпадение волос на голове.

В большинстве случаев через полгода после окончания увеального процесса волосы восстанавливают нормальную структуру и цвет, облысение исчезает. У некоторых больных отмечаются психические расстройства.

В ликворе выявляют белково-клеточную диссоциацию и лимфоцитарную клеточную реакцию. Давление ликвора повышено.

Болезнь начинается чаще в возрасте 30–40 лет, редко у детей. Мужчины болеют чаще.

Прогноз для жизни благоприятный, для зрения серьезный.

При гистологическом исследовании выявляют диффузную инфильтрацию увеального тракта лимфоцитами и эпителиоидными клетками, содержащими гранулы меланина.

Существуют вирусная, аллергическая и эндокринная теории происхождения синдрома. Некоторые исследователи склонны разделять этот синдром на два самостоятельных: синдром Фогта–Коянаги и синдром Харады, как правило, на основании того, что при синдроме Фогта–Коянаги поражается преимущественно передний отдел глазного яблока, а при синдроме Харады – задний.

А. Фогт в 1906 г. впервые описал сочетание тяжелого двустороннего иридоциклита с поседением ресниц. В 1914 г. японский офтальмолог Коянаги описал сочетание двустороннего увеита с поседением ресниц и бровей, выпадением волос и облысением. В 1926 г. японский офтальмолог Харада сообщил о неврологических и кожных проявлениях у больных с увеитом.

Фоснуса кольцо, фоснуса кольцевидная катаракта. Представляет собой пигментный отпечаток зрачкового края радужки на передней капсуле хрусталика, слегка проминирующий в переднюю камеру. В редких случаях наблюдается легкое, концентричное соответственно пигментному отпечатку, помутнение передних слоев хрусталика.

Возникает преимущественно при контузии глазного яблока. На зрительные функции не влияет. Рассасывается через несколько дней или недель.

Описал в 1906 г. немецкий офтальмолог А. Фоссиус.

Френкеля синдром. Расширение зрачка и его деформация вследствие разрыва зрачкового края или ириодиализа, иридоплегии, подвывих и субкапсулярные помутнения хрусталика, кровоизлияния в переднюю и заднюю камеры глаза. После обширных кровоизлияний возможно развитие картины пигментного ретинита.

Возникает после контузий глазного яблока.

Описал французский офтальмолог Генри Френкель.

Фукса синдром, гетерохромия Фукса, гетерохромный циклит Фукса. Характеризуется обесцвечиванием радужки, анизокорией с более широким зрачком на больном глазу, из-за атрофии сфинктера, наличием преципитатов на задней поверхности роговицы, развитием осложненной катаракты и нередко вторичной глаукомы. Процесс чаще односторонний. Описаны случаи двустороннего синдрома с обесцвеченной в разной степени радужкой и двусторонним неодинаковым помутнением хрусталиков. Встречается и гетерохромия, когда преципитаты, катаракта и глаукома обнаруживаются в глазу с более темной радужкой. Темный цвет радужки в этих случаях обусловлен просвечиванием пигментного листка вследствие значительной атрофии стромы радужки. При гетерохромном циклите ткань радужки представляется разреженной и прозрачной, что является отличием от циклитов другого генеза. Чаще атрофия радужки касается зрачковой зоны. В этих случаях в развитой стадии болезни сфинктер радужки выглядит беловатым кольцом, в котором просвечивают ее сосуды. Реже атрофируются цилиарная зона радужки, еще реже ее корень и пигментная кайма. Преципитаты на задней поверхности роговицы обычно мелкие, сероватого цвета, непигментированные и практически никогда не сливающиеся. Влага передней камеры прозрачная, лишь иногда слегка опалесцирует. Характерно отсутствие задних синехий. В некоторых случаях обнаруживают пылевидные помутнения в стекловидном теле.

Катаракта начинается с нежных помутнений в виде глыбок, пятнышек, полосок в задних корковых слоях хрусталика. Со временем они сливаются, и задняя кора хрусталика приобретает вид пемзы, как при чашеобразной катаракте. Процесс заканчивается полным помутнением хрусталика.

Наибольшую опасность для зрения представляет глаукома, протекающая по типу как открыто-, так и закрытоугольной, но в том и другом случае с выраженной ретенцией оттока, обусловленной склерозом трабекул, облитерацией интратрабекулярных пространств и глиалиновой мембраны на внутренней поверхности трабекул.

Возможны дистрофические изменения роговицы в виде субэпителиальных беловатых крошкообразных отложений, эпителиопатии, понижение чувствительности и ускоренного высыхания роговицы, обуслов-

ленное нарушением ее иннервации. Характерной для синдрома Фукса является своеобразная форма кровоизлияния в переднюю камеру после ее пункции – появление через несколько секунд тонкой ниточки крови, исходящей из угла передней камеры на стороне, противоположной проколу; образующаяся гифема обычно рассасывается в течение нескольких часов. Предполагают, что развитие нитчатых кровоизлияний связано с нарушением симпатической иннервации стенок сосудов радужки и цилиарного тела, проявляющимся в их расширении и повышенной проницаемости.

Болезнь начинается преимущественно в 20–30-летнем возрасте. Этиология до сих пор неясна. Автор предполагал, что в возникновении синдрома повинен неизвестный токсин, действующий на плод в утробе матери. Позднее придавали значение туберкулезной и сифилитической инфекции. Однако гистологические исследования многих авторов не выявили признаков воспаления. В настоящее время в патогенезе болезни основное значение придают дисфункции нервной системы, особенно патологии симпатической иннервации, часто обусловленной нарушением развития спинного мозга на уровне цилиоспинального центра и поражением заднего шейного симпатического нерва.

На основании этого синдром Фукса расценивают как нейровегетативный синдром. Патологические изменения тканей глаза, в том числе осложненная катаракта и вторичная глаукома, являются результатом нейродистрофических процессов в переднем отделе сосудистого тракта.

Предполагают доминантный тип наследования.

Описал Е. Фукс в 1905 г.

Халлермана–Штрайффа–Франсуа синдром, окуломандибулофациальный синдром, дизморфия мандибулоокулофациальная. *Глазные симптомы.* Характерными являются врожденная катаракта и микрофтальм. Часто наблюдаются редкие ресницы и брови, колобомы век, микрокорнея, глаукома. Возможны птоз, опущенные наружные углы глазных щелей, косоглазие, голубая окраска склер, микрокорнея или кератоглобус, гетерохромия и атрофия радужек, атрофия хориоидеи вокруг диска зрительного нерва. Поражаются оба глаза.

Общие проявления. Дисцефалия с гипоплазией нижней челюсти, тонким клювовидным носом, выступающими лобными и теменными буграми создают впечатление «птичьего лица». Больные низкого роста. Возможны микроцефалия, деформация шейных позвонков, сколиоз, узкая грудная клетка. Характерны гипотрихоз, участки алопеции на голове, очаговая атрофия кожи головы, атрофичная красновато-цианотичного цвета кожа носа. Нередко наблюдаются зубы у новорожденных, неправильный рост зубов, гипоплазия эмали, микростомия, высокое арковидное нёбо. Особенности строения лицевого черепа и часто наблюдающееся сужение верхних дыхательных путей могут вызывать затруднение дыхания и

обструктивное апноэ во время сна. Отмечаются гипогенитализм, крипторхизм.

Умственное развитие обычно нормальное, но в отдельных случаях описывают умственную отсталость.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с нижнечелюстно-лицевым дизостозом, зубной дисплазией, синдромом Секкеля–Одри, прогерией.

Синдром впервые описан французским дерматологом Аудри в 1893 г. Более подробно и выделен в самостоятельную форму в 1948 г. немецким офтальмологом Вильгельмом Халлерманом и швейцарским офтальмологом Штрайфом. Бельгийский офтальмолог Франсуа в 1958 г., а также немецкие педиатры О. Ульрих и Фремери–Дон в 1953 г. детализировали данный синдром.

Хальгрена синдром, акустико-ретиноцеребеллярная дегенерация. *Глазные симптомы.* В раннем детстве развивается катаракта и пигментная дегенерация сетчатки.

Общие проявления. Врожденная глухота, прогрессирующая атаксия преимущественно мозжечкового характера. При отоневрологическом исследовании выявляют нарушение функции вестибулярного аппарата. Нередко наблюдается кифосколиоз.

Наибольшее число заболеваний описано в Швеции.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал шведский врач Хальгрэн в 1958 г.

Червенки синдром. *Глазные симптомы.* Помутнение хрусталика, отслойка сетчатки, миопия, дегенерация сетчатки, деструкция стекловидного тела.

Общие проявления. Расщепление верхнего нёба, гипоплазия верхней челюсти. Заболевание является разновидностью гиалоидно-ретиальной дегенерации. Проявляется в детском возрасте. Течение болезни медленно прогрессирующее с относительно благоприятным прогнозом.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал американский генетик Ярослав Червенка.

Черногубова–Элерса–Данлоса синдром, десмогенез несовершенный. Представляет собой группу заболеваний соединительной ткани, поражающих кожу, суставы, сосуды и различающихся по клинической картине, типу наследования и биохимическому дефекту.

Глазные симптомы. Эктопия хрусталика, тонкая и голубая склера, тонкая роговая оболочка, кератоконус, хориоретинальные кровоизлияния вследствие дегенерации мембраны Бруха и эластических волокон хориоидальных и цилиарных сосудов. Даже небольшие травмы могут привести

к разрыву роговицы и склеры, отслойке сетчатой оболочки. Часто наблюдаются гипертелоризм, косоглазие, анизокория. Заболевание может осложниться глаукомой, пролиферирующим ретинитом, дегенерацией желтого пятна.

Общие проявления. Все типы заболевания характеризуются гиперрастяжимостью кожи, гиперподвижностью суставов, слабостью связок, легкой ранимостью сосудов. Оттягивая кожу плеча, больной может прикрыть ею затылок и темя. Характерно, что кожа легко возвращается в исходное положение. Однако малейшие травмы могут привести к разрывам и даже отрывам лоскутов кожи. Раны заживают плохо, с образованием тонких, легко рвущихся рубцов. В области суставных сгибов кожа истончена, напоминает папиросную бумагу. Под кожей в областях давления образуются псевдоопухоли, представляющие собой некротизированную жировую клетчатку. Часто наблюдается варикозное расширение вен нижних конечностей. Патологическая слабость и чрезмерная растяжимость капсулярного и соединительнотканного аппарата суставов – «каучуковые», «гуттаперчевые» создают условия для спонтанных вывихов и подвывихов суставов с последующей их деформацией.

Поражение сосудистой системы выражается в развитии аневризм аорты и множественных аневризм мелких артерий. Спонтанные разрывы аневризм ведут к образованию гематом в коже, мышцах, внутренних органах, являются причиной профузных послеродовых, желудочных кровотечений, кровоизлияний в мозг.

Почти у половины больных наблюдается поражение внутренних органов в виде пороков сердца, стеноза легочной артерии, бронхоэктазов, грыжи диафрагмы, дивертикулов кишечника и мочевого пузыря. Заболевание проявляется с рождения или в раннем детском возрасте. Большинство детей рождается недоношенными из-за преждевременного развития плодного пузыря. Болезнь длится всю жизнь. Летальный исход нередко обусловлен разрывами крупных сосудов или кровоизлияниями в жизненно важные органы.

В основе заболевания лежит врожденное нарушение развития коллагеновых структур в разных органах. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромом расслабленной кожи, синдромами Ларсена, Лобштейна, Марфана.

Впервые описал отечественный ученый А. Черногулов в 1892 г. Более подробно синдром описан в 1901 г. датским дерматологом Эдвардом Элерсом и в 1908 г. французским врачом Данлосом.

Шварца–Джампеля синдром, миотония хондродистрофическая.

Глазные симптомы. Короткая и узкая глазная щель, блефароспазм, гипертрихоз век, интермиттирующий птоз, микрокорнея, ювенильная катаракта, миопия высокой степени, иногда микрофтальм.

Общие проявления. Низкий рост, множественные скелетные деформации, характерное лицо: с маленьким ртом и подбородком и печальным выражением. В первые два года жизни появляется митония; иногда отмечается истинная гипертрофия мышц или гипоплазия и атрофия мышечных волокон. Миотонические реакции провоцируются эмоциональным напряжением и не зависят от охлаждения и уровня калия в сыворотке крови. Часто отмечаются низкий уровень роста волос не шее, низко расположенные уши, паховые и пупочные грыжи, гипоплазия гортани со стридорозным дыханием, гипоплазия яичек, слабость сфинктеров с периодическим недержанием мочи и кала, ригидность суставов. Интеллект сохранен.

Наблюдается преимущественно у лиц, родившихся с массой тела ниже нормы.

Гистологическое и гистохимическое исследование выявляют атрофию, фиброз, инфильтрацию жира и избыточное накопление гликогена в мышцах.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с артрогрипозом, врожденной миотонической дистрофией, синдромом Секкеля.

Описали американские врачи Оскар Шварц и Р. Джампел в 1962 г.

Шёфера синдром. *Глазные симптомы.* Обусловлены развивающейся катарактой.

Общие проявления. Кератодермия, гипергидроз, рассеянный фолликулярный кератоз с участками точечной алопеции.

Описал немецкий дерматолог Е. Шёфер.

Ядассона–Левандовского синдром, поликератоз врожденный.

Глазные симптомы. Катаракта, дистрофия роговицы, кератит, частичная атрофия зрительных нервов.

Общие проявления. Прогрессирующее утолщение ногтей и их необычная форма в виде когтей. Иногда наблюдается гипоплазия и отсутствие ногтей. Часто отмечаются паронихии, ладонный и подошвенный гиперкератоз, нередко осложняющийся появлением буллезных пузырей, фолликулярный кератоз в области локтевых и коленных суставов, подмышечных впадинах, в области гениталий, гипергидроз, склонность к абсцессам потовых желез, дистрофия волос. Как правило, имеются лейкоплакия языка, слизистой оболочки полости рта, носовых ходов, уголков рта, гортани. Отмечаются раннее прорезывание зубов, гипоплазия эмали, ранний кариес и выпадение зубов. Больные обычно умственно отсталые. Заболевание начинается с рождения или в раннем детстве.

Чаще болеют мужчины.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромами Шёфера, Цинссера–Коула–Энгмена.

Описали в 1906 г. немецкие дерматологи Ядассон и Левандовский.

Якобсона синдром. Характеризуется обширным мелкоклеточным помутнением стекловидного тела почти правильной шарообразной формы, локализующимся перед центральной зоной сетчатки, и полной прозрачностью периферических отделов стекловидного тела.

Возможен отек сетчатки в заднем полюсе, периферия глазного дна без патологических изменений. Острота зрения снижена. Синдром является одной из форм поражения заднего отдела глазного яблока при приобретенном сифилисе.

Описал Якобсон в 1859 г.

Литература

1. Волков В. В. Глазная симптоматика в эпонимах / В. В. Волков, И. М. Никитин. – Л. : Медицина, 1972. – 176 с.
2. Губа Г. П. Справочник по неврологической семиологии. Симптомы, синдромы, функциональные пробы / Г. П. Губа, С. Г. Губа. – К. : Академпресс, 1996. – 444 с.
3. Живков Е. Глазные симптомы в общей диагностике / Е. Живков, В. Денев, Р. Гельминова. – София : Медицина и физкультура, 1967. – 368 с.
4. Золотарева М. М. Офтальмологические симптомы при различных заболеваниях организма / М. М. Золотарева, М. Б. Рабинович. – Минск : Беларусь, 1965. – 224 с.
5. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С. И. Козлова, Н. С. Демикова, Е. С. Семанева, О. Е. Блинникова. – М. : Практика, 1996. – 416 с.
6. Коровенков Р. И. Справочник по офтальмологической семиологии. Эпонимы / Р. И. Коровенков – СПб : Химиздат, 1999. – 480 с.
7. Ленц В. Медицинская генетика : пер. с нем. / В. Ленц. – М. : Медицина, 1984. – 448 с.
8. Меркулов И. И. Клиническая офтальмология / И. И. Меркулов. – Харьков, 1971. – Кн. 2. – 332 с.
9. Попеску О. Синдромы в педиатрии / О. Попеску. – Бухарест : Мед. изд-во, 1977. – 478 с.
10. Романовский В. Е. Диагностический справочник клинических синдромов: пособие для практ. врача / В. Е. Романовский. – Ростов-на-Дону : Феникс, 1997. – 416 с.

Учебное издание

Синдромы и симптомы при патологии хрусталика и стекловидного тела

Методические указания для врачей-интернов

Составители Бездетко Павел Андреевич
 Зубарев Станислав Федорович
 Панченко Николай Владимирович
 Мужичук Елена Павловна
 Савельева Алла Юрьевна
 Яворский Александр Васильевич
 Дурас Инна Григорьевна
 Мирошник Дмитрий Михайлович
 Тарануха Ольга Алексеевна
 Добрица Ярослава Викторовна
 Пахомова Алина Валерьевна
 Ильина Елена Николаевна
 Щадных Марина Александровна
 Зубкова Дарья Александровна
 Заволока Олеся Владимировна

Ответственный за выпуск

П. А. Бездетко



Редактор Л. А. Силаева
Корректор Е. В. Рубцова
Компьютерная верстка Е. Ю. Лавриненко

План 2015, поз. 100.

Формат А5. Ризография. Усл. печ. л. 2,8. Зак. № 15-3307.

**Редакционно-издательский отдел
ХНМУ, пр. Ленина, 4, г. Харьков, 61022
izdatknmu@mail.ru, izdat@knmu.kharkov.ua**

Свидетельство о внесении субъекта издательского дела в Государственный реестр издателей, изготовителей и распространителей издательской продукции серии ДК № 3242 от 18.07.2008 г.

Синдромы и симптомы при патологии хрусталика и стекловидного тела

*Методические указания
для врачей-интернов*