

**Хамраева Лола Салимовна,**  
**Абдурахманова Чарос Кахрамановна,**  
**Жураев Азизбек Дадажон угли,**  
E-mail:lola251167@mail.ru  
E-mail:sabirzhanova.charos@mail.ru  
E-mail:azizbekjad1@gmail.com

Представлен клинический случай семейной врожденной катаракты двух пациенток, родившихся, от близкородственного брака. Исследования проведены в отделении офтальмологии клиники Ташкентского педиатрического медицинского института. Пациентам проводили стандартные лабораторные и инструментальные исследования, а также офтальмологическое обследование, включающее визометрию, биомикроскопию, офтальмоскопию. Данный клинический случай свидетельствует о риске рождения детей от близкородственного брака с врожденной катарактой, гипоплазии зрительного нерва, что может в дальнейшем привести к слабовидению.

**Ключевые слова:** врожденная катаракта, артифакция, хрусталик, зрительный нерв.

В последние десятилетия роль наследственности в этиологии глазных болезней значительно увеличилась. По данным литературы, 4-6 % населения земного шара страдает наследственными недугами. Около 2000 заболеваний человека являются наследственными, из них 10-15 % составляют заболевания глаз, столько же приходится на системные заболевания с глазными проявлениями. Смертность и госпитализация этих больных наиболее высоки, поэтому ранняя диагностика и лечение указанной патологии-проблема не только медицинская, но и общегосударственная [1,2].

Врожденные катаракты представляют собой помутнения хрусталика, снижающие зрение и часто диагностируемые при обычных методах исследования глаза заболевания, составляют примерно от 4 до 10% из числа всех катаракт [3].

Большинство врожденных катаракт развивается в результате внутриутробной патологии и нередко комбинируется с разными пороками развития как глаза, так и других органов. Заболевание в большинстве случаев бывает двусторонним и лишь у 15% детей-односторонним. Односторонние катаракты, хотя и ведут в дальнейшем к профессиональным ограничениям в связи с трудностями восстановления полноценного бинокулярного зрения, не являются причиной инвалидности по зрению. В то же время, при двусторонних врожденных катарактах даже после успешного хирургического и упорного послеоперационного лечения очень трудно достичь полноценного зрения, особенно, если имеются сопутствующие пороки развития глаза [4,5].

**Цель:** представить клинический случай семейной врожденной катаракты.

**Материалы и методы исследования.** Клинические исследования проведены в отделении офтальмологии клиники Ташкентского педиатрического медицинского института. Под нашим наблюдением находились 2 пациентки с двусторонними врожденными катарактами: Р-ва А., 13 лет и Р-ва Х., 2 лет. Пациентки проходили офтальмологические (визиометрия, биомикроскопия, офтальмоскопия, эхобиометрия глазного яблока), стандартные лабораторные и инструментальные методы обследования.

**Результаты и их обсуждение:** со слов матери, жалобы на низкое зрение и серый цвет зрачка обоих глаз, появились у старшей дочери в пятилетнем возрасте, у младшей в годовалом. У родителей девочек брак близкородственный. В семье трое детей, из них у двоих врожденная катаракта. У больной Р-ва А., Status Oculorum: OU- спокойные патологического отделяемого нет, девиация (+) 30°. Глазные яблоки среднего размера, склера белая, роговица прозрачная, среднего диаметра, передняя камера средней глубины, влага прозрачная, зрачок в центре, круглый серого цвета, хрусталик помутнен. Движение глазных яблок в полном объеме.

Внутриглазное давление = Т п/п в норме . Глазное дно не просматривается из-за помутнения хрусталика

$$\text{Visus} = \frac{\text{OD}}{\text{OS}} = \frac{0.2 \text{ н/к}}{0.1 \text{ н/к}} \quad \text{ПЗО}_{\text{глаза}} = \frac{\text{OD}}{\text{OS}} = \frac{21.26 \text{ мм}}{21.22 \text{ мм}}$$

Заключение педиатра, ЛОР, невролога : без патологии.

Клинико-лабораторные и инструментальные исследования : общий анализ крови , ферменты крови , анализ мочи в пределах нормы . В-scan : OU – стекловидное тело без эхопатологии , сетчатка прилежит . Ретробульбарное пространство без особенностей . Проведена операция под КЭТН – OS тоннельная экстракция катаракты(ТЭК) , имплантация интраокулярной линзы(ИОЛ) (+) 27.5<sup>D</sup> интракапсулярно. Базальная иридоэктомия .

$$\text{После операции : Visus} = \frac{\text{OD}}{\text{OS}} = \frac{0.2}{0.3} \quad \text{Глазное дно : OS – гипоплазия}$$

диска зрительного нерва . Через 4 месяца ребенку проведена операция : OD – ТЭК + имплантация ИОЛ .

У больной Р-ва Х. „Status Oculorum: OU- спокойны патологического отделяемого нет, девиация (+) 30 ° . Глазные яблоки среднего размера , склера белая , роговица прозрачная , среднего диаметра , передняя камера средней глубины , влага прозрачная , зрачок в центре , круглый серого цвета , хрусталик помутнен . Движение глазных яблок в полном объеме .

Внутриглазное давление = Т п/п в норме . Глазное дно не просматривается из-за помутнения хрусталика

$$\text{Visus} = \frac{\text{OD}}{\text{OS}} = \frac{0.01 \text{ н/к}}{0.01 \text{ н/к}} \quad \text{ПЗО} = \frac{\text{OD}}{\text{OS}} = \frac{18.56 \text{ мм}}{19.95 \text{ мм}}$$

Проведена операция под КЭТН – OD тоннельная экстракция катаракты(ТЭК) , имплантация интраокулярной линзы(ИОЛ) (+) 29.0<sup>D</sup> интракапсулярно. Базальная иридоэктомия . Через 4 месяца девочке также проведена операция : OS – ТЭК + имплантация ИОЛ .

**Вывод :** данный клинический случай свидетельствует о риске рождения детей от близкородственного брака с врожденной катарактой , с гипоплазией зрительного нерва что может в дальнейшем привести к слабовидению.

## Литература :

1. Алиев Г.Д., Эфендиева И.Г., Гасанова Ш.М. Врожденно-наследственная патология органа зрения и пути совершенствования службы охраны зрения детей в республике Дагестан // Росс. педиатр. Офтальмология . №3.2010 С.4-5.
2. Анзабаев М.Т., Хидиятова И.И., Хидиятова И.М. Мутации в гене CRYAA – одна из причин развития наследственной врожденной катаракты //Медицинский вестник Башкортостана. Том 9, №2, 2014 С.7-9.
3. Анзабаев М.Т., Авхадеева С.Р., Гринчук О.В. Наследственная врожденная катаракта: молекулярные основы заболевания и генетическое картирование //Офтальмол.журнал. № 10. 2015 С.88-91.
4. Hansen L., Mikkelsen A., Nürnberg P. Comprehensive mutational screening in a cohort of Danish families with hereditary congenital cataract//Invest.Ophthalmol. Vis. Sci. -Vol.50 -№7 2009 – P.3291-3303.
10. Francis P.J. Genetics of inherited retinal disease // J. R. Soc. Med. – Vol.99 - № 4 2006 –P 189 -191.