

<https://doi.org/10.21516/2072-0076-2025-18-4-128-131>



Случаи врожденного двустороннего анофтальма у детей

Т.Р. Калашникова¹, Н.Н. Синецкая², Т.В. Гаврилова³✉

¹ ГБУЗ Пермского края «Городская клиническая поликлиника № 2», ул. Братьев Игнатовых, д. 3, Пермь, 614066, Россия

² ГБУЗ Пермского края «Краевая больница им. Е.А. Вагнера», поликлиника № 2, ул. Ломоносова, д. 102, Березники, 618419, Россия

³ ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет им. академика Е.А. Вагнера» Минздрава России, ул. Петропавловская, д. 26, Пермь, 614000, Россия

*Представлены два клинических случая врожденного двустороннего анофтальма, ассоциированного с системными и синдромными заболеваниями у детей, находящихся под постоянным наблюдением в паллиативном интернате Пермского края в течение трех лет. Детям в настоящее время показана только гигиена конъюнктивальной полости, так как с учетом билатеральности врожденной патологии, отсутствия ранее проведенного протезирования, а вследствие этого деформации костных и мягких стенок орбиты, а также наличия тяжелой неврологической патологии ступенчатое протезирование и хирургическое лечение в настоящий момент невозможны. **Заключение.** Описанные клинические случаи врожденного двустороннего анофтальма подтверждают важность раннего предупреждения развития аномалий. Поскольку глазное яблоко закладывается еще на 9-й неделе внутриутробного развития, то и предупреждение возникновения этих пороков развития должно проводиться еще на этапе планирования беременности. В первую очередь это необходимо в семьях, где супруги имеют врожденную патологию органа зрения.*

Ключевые слова: врожденный двусторонний анофтальм; дети; неврологическая патология

Конфликт интересов: отсутствует.

Прозрачность финансовой деятельности: никто из авторов не имеет финансовой заинтересованности в представленных материалах или методах.

Для цитирования: Калашникова Т.Р., Синецкая Н.Н., Гаврилова Т.В. Случаи врожденного двустороннего анофтальма у детей. Российский офтальмологический журнал. 2025; 18 (4):128-31. <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2025-18-4-128-131>

Cases of congenital bilateral anophthalmos in children

Tatiana R. Kalashnikova¹, Nelly N. Sineckaya², Tatiana V. Gavrilova³✉

¹ Perm Krai City Clinical Outpatient Clinic No. 2, 3, Bratyev Ignatovykh St., Perm, 614066, Russia

² Perm Krai Regional Hospital named after E.A. Wagner, Outpatient Clinic No. 2, 102, Lomonosov St., Berezniki, 618419, Russia

³ Perm State Medical University named after Academician E.A. Wagner, 26, Petropavlovskaya St., Perm, 614000, Russia
gavrilova.tv@mail.ru

*Two clinical cases of congenital bilateral anophthalmia associated with systemic and syndromic diseases in children undergoing continuous observation at a palliative care facility in the Perm Territory for three years are presented. Currently, only conjunctival hygiene is indicated for these children. Given the bilateral nature of the congenital pathology, the lack of previous prosthetics, and the resulting deformation of the bony and soft walls of the orbit, as well as the presence of severe neurological pathology, step-by-step prosthetics and surgical treatment are currently impossible. **Conclusion.** These clinical cases of congenital bilateral anophthalmia confirm the importance of early prevention of anomalies. Since the eyeball is formed during the 9th week of intrauterine development, the prevention of these malformations should be undertaken during pregnancy planning. This is especially necessary in families where both spouses have congenital visual pathology.*

Keywords: congenital bilateral anophthalmia; children; neurological pathology

Conflict of interests: none.

Financial disclosure: no author has a financial or property interest in any material or method mentioned.

For citation: Kalashnikova T.R., Sineckaya N.N., Gavrilova T.V. Cases of congenital bilateral anophthalmos in children. Russian ophthalmological journal. 2025; 18 (4): 128-31 (In Russ.). <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2025-18-4-128-131>

Врожденный анофтальм — отсутствие глазного яблока, сопровождающееся аномалиями век. Частота встречаемости данного заболевания (врожденный анофтальм и микрофтальм) в разных странах варьирует от 1 до 2,1 на 10 тыс., его регистрируют у 0,4% больных с детской офтальмопатологией [1].

При этом врожденный характер в структуре данной патологии выявляется в 2,5% случаев [2]. Описания случаев врожденного анофтальма в литературе малочисленны. Так, в монографии И.А. Филатовой [2] приводятся данные лаборатории пластической хирургии и глазного протезирования НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца за 13 лет (с 1991 по 2003 г.): из наблюдаемых 358 пациентов с врожденной патологией (анофтальм, микрофтальм) двусторонний врожденный анофтальм был в 12 случаях, что составляет 3,4%.

Хромосомные аномалии, ассоциированные с анофтальмом или микрофтальмом, как правило, связаны с различными сопутствующими заболеваниями и приводят к возникновению специфических синдромов [3]. Причинами возникновения врожденного анофтальма являются наследственно-генетические, внутриутробные воспалительные процессы (корь, краснуха, опоясывающий лишай и т. д.) и внутриутробные дегенеративные процессы (амниотические тяжи) [1].

Выделяют два типа врожденного анофтальма: истинный и мнимый. При истинном анофтальме, встречающемся крайне редко, у ребенка отсутствует не только глазное яблоко, но и зрительный нерв, хиазма, наружное коленчатое тело и остальные части зрительного пути. Он наблюдается при недоразвитии переднего мозга или в тех случаях, когда зрительный пузырь не отшнуровался от мозга или не превратился в глазной бокал. Орбита, веки, глазная щель, конъюнктивальная полость резко уменьшены в размерах.

Мнимый анофтальм бывает двух типов. Первый отмечается при задержке развития на стадии инвагинации вторичного глазного бокала. Для второго типа характерно наличие частично дифференцированных эктодермальных структур, однако клинически глазного яблока в орбите нет [2].

Т.В. Судовская и соавт. [4] выделяют следующие виды врожденного анофтальма у детей: анофтальм без патологии орбиты; анофтальм в сочетании с колобомами оболочек и кистами орбиты; анофтальм при системных и синдромных заболеваниях.

Клиническая картина при истинном и мнимом анофтальме, а также при микрофтальме с наличием зачатка глазного яблока идентична. В орбите отсутствует глазное яблоко, хотя при инструментальных методах исследования может быть обнаружен его зачаток. При врожденном анофтальме конъюнктивальная полость уменьшена, чаще имеет коническую форму, также характерно типичное строение век: глазная щель укорочена, складка верхнего века отсутствует, есть внутренний эпикантус, заворот век [1]. Врожденный анофтальм является причиной задержки роста и формирования костной орбиты.

К инструментальным методам обследования при анофтальме относятся рентгенография, ультразвуковое исследование орбиты и компьютерная томография.

Немедикаментозное лечение считают основным в первые годы жизни. Оно заключается в ступенчатом протезировании орбиты протезами возрастающей величины. Протезирование следует начинать как можно раньше — с первого месяца жизни пациента.

Проводится гигиена конъюнктивальной полости растворами антисептиков (бензилдиметил-миристоиламино-пропиламмоний 0,01%, хлоргексидин 0,05%), а также обработка протезов [1]. В первые годы жизни противопоказано хирургическое лечение; к нему можно переходить, когда исчерпаны возможности протезирования, но целесообразно отложить его до 7–8-летнего возраста [1].

Реабилитация пациентов с врожденным анофтальмом заключается в исправлении косметического дефекта и профилактике прогрессирующей асимметрии лица за счет коррекции роста костей орбиты [5].

По данным И.А. Филатовой [2], пациентам с врожденным анофтальмом первичное протезирование выполняется в возрасте от 1 мес до 20 лет. Во всех случаях первичное протезирование затруднено из-за резко уменьшенной в размере полости и ригидной узкой глазной щели.

ЦЕЛЬ работы — представить клинические случаи врожденного двустороннего анофтальма у детей.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Проанализированы два случая врожденного двустороннего анофтальма у детей, находящихся под постоянным наблюдением в паллиативном интернате Пермского края в течение трех лет (2021–2024 гг.). Осмотр детей данного учреждения офтальмологом городской поликлиники проводится в рамках диспансерного наблюдения 1 раз в год.

Клинический случай 1. Ребенок Д., 2011 г. р., поступил в интернат в 2021 г. в возрасте 10 лет с диагнозом: «врожденный двусторонний анофтальм, ассоциированный с тяжелой неврологической патологией (резидуально-органическое поражение головного мозга, задержка психомоторного и речевого развития, атактический синдром, GMFCS III, нарушение функции тазовых органов тяжелой степени)».

Из анамнеза установлено, что ребенок от пятой беременности, которой предшествовало три медицинских аборта. У обоих родителей низкий социальный статус (страдают алкоголизмом); патологии со стороны органа зрения не было. Мать на протяжении всей беременности курила. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания, гестоза, хронического пиелонефрита. Роды вторые, в сроке 37–38 нед, слабость родовой деятельности. Состояние новорожденного по шкале Апгар — 8/9 баллов. Масса при рождении — 3660 г, длина — 52 см, окружность головы — 36 см, окружность грудной клетки — 34 см. В возрасте 3 нед консультирован главным внештатным офтальмологом г. Перми, заключение: «врожденный двусторонний анофтальм». Консультирован хирургом краевой клинической детской больницы г. Перми (КДКБ), заключение: «гемангиома лба, двусторонняя гине-

комастия, пупочная грыжа». Далее в течение 10 лет проживал с матерью, у врачей не наблюдался. Отец умер в 2014 г., мать умерла в 2020 г. После смерти матери был направлен в паллиативный интернат.

Состояние ребенка по совокупности заболеваний средней тяжести. Неврологический статус: сознание ясное. На осмотр реагирует негативно: кричит, двигательное возбуждение, кусает руки. Голову удерживает. Двусторонний анофтальм. Слух сохранен. Обращенную речь понимает частично на бытовом уровне, выполняет простые просьбы: «сядь», «держи кружку», «пойдем». Своя речь представлена отдельными труднопонятными словами. Самостоятельно садится, но на ноги самостоятельно не встает. Хорошо сидит на стуле, ходит с поддержкой. Активные, пассивные движения в конечностях в полном объеме. Тонус в конечностях сохранен. С посторонней помощью с поддержкой за руку ходит в пределах комнаты. Походка неуверенная на широкой основе.

В октябре 2021 г. осмотрен офтальмологом КДКБ г. Перми, заключение: «врожденный двусторонний анофтальм». Объективно: с двух сторон глазная щель резко укорочена до $\frac{1}{2}$ от длины здорового глаза, ее раскрытие резко затруднено; заворот верхнего века, пальпебральная складка отсутствует, ресницы верхнего века направлены в конъюнктивальную полость, конъюнктивальная полость в виде небольшой щели между веками, своды не дифференцируются; конъюнктива физиологической окраски, скудное слизистое отделяемое (рисунок). Рекомендована гигиена конъюнктивальной полости. Протезирование не показано.

Ребенок является инвалидом детства. При достижении возраста 18 лет будет проходить освидетельствование в бюро медико-социальной экспертизы для установления группы инвалидности.

Клинический случай 2. Ребенок В., 2016 г. р., поступил в интернат в 2021 г. в возрасте 4 лет. Кроме основной тяжелой неврологической патологии (врожденный порок развития головного мозга, вариант аномалии Денди — Уокера, агенезия червя мозжечка, агенезия мозолистого тела, вентрикулоасимметрия, грубая задержка психомоторного развития, тяжелая умственная отсталость на фоне хромосомного заболевания, синдром Коена, пальпеброокулярный), имеется врожденный двусторонний анофтальм.

Из анамнеза установлено, что мальчик от первой беременности, протекавшей на фоне гипотиреоза, анемии, гестационной артериальной гипертензии, ОРВИ у матери в сроке 24 нед, маловодия, недостаточности пуповинного кровотока II степени. Роды в сроке 39 нед путем кесарева сечения в нижнем сегменте, околоплодные воды зеленые, задние — геморрагические. Ребенок родился с низкой массой тела — 2100 г, длиной 46 см. Состояние по шкале Апгар — 6/7 баллов. Вследствие дыхательной недостаточности сразу после рождения переведен в отделение реанимации новорожденных. С момента рождения обследовался и находился

на неоднократном стационарном лечении в профильных медицинских учреждениях.

В возрасте 1 мес проведено МРТ-исследование головного мозга, получена картина аномалии развития головного мозга: агенезия мозолистого тела, червя мозжечка, вариант аномалии Денди — Уокера. Вентрикуломегалия. Анофтальм двусторонний.

В январе 2017 г. обоим родителям проведено кариологическое исследование, по которому хромосомной патологии не выявлено.

В возрасте 4 мес ребенок консультирован генетиком, заключение: «синдром Коена пальпеброокулярный, врожденный порок развития головного мозга».

В октябре 2021 г. осмотрен офтальмологом КДКБ г. Перми, заключение: «двусторонний врожденный анофтальм». Рекомендована гигиена конъюнктивальной полости. Протезирование не показано.

Родители ребенка живы, у обоих — врожденная офтальмопатология. У матери — аниридия, амблиопия высокой степени обоих глаз. У отца — врожденный горизонтальный нистагм, амблиопия высокой степени обоих глаз.

В настоящее время общее состояние ребенка по совокупности заболеваний стабильно тяжелое. Неврологический статус: на осмотр реагирует положительными эмоциями, поворачивает голову в сторону говорящего. Питание протертой пищей с ложки, пьет из кружки. Самостоятельно сидит, стоит при опоре, ходит при поддержке за руки, неуверенно, быстрая смена настроения. Реагирует на звук, голос (оживляется), активной речи нет, произносит отдельные звуки. Контакт малоинформативный. Моторная речь не развита. Обращенную речь не понимает. Обоняние не нарушено. Активные движения умеренно ограничены, пассивные движения ограничены в тазобедренных суставах. Тонус в конечностях сохранен. Самостоятельно поворачивается в кровати на бок, сидит, стоит при опоре, ходит при поддержке за руки на небольшие расстояния, неуверенно. Походка атактическая на широкой основе.

Объективно: двусторонний анофтальм, глазная щель с обеих сторон резко укорочена до $\frac{1}{2}$ от длины здорового глаза, ее раскрытие резко затруднено; заворот нижнего века, пальпебральная складка отсутствует, ресницы нижнего века направлены в конъюнктивальную полость, конъюнктивальная полость конусовидной формы со сглаженными сводами; конъюнктива физиологической окраски, скудное слизистое отделяемое. Ребенок является инвалидом детства. При достижении возраста 18 лет будет проходить освидетельствование в бюро медико-социальной экспертизы для установления группы инвалидности.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представлены два клинических случая врожденного двустороннего анофтальма, ассоциированного с системными и синдромными заболеваниями. Учитывая отсутствие резкого уменьшения в размерах орбиты, глазной щели, а также отсутствие недоразвития переднего мозга и крайне редкую встречаемость истинного анофтальма, можно предположить, что в представленных клинических случаях имеется мнимый анофтальм. Детям показана только гигиена конъюнктивальной полости, так как с учетом билатеральности врожденной патологии, отсутствия ранее применяемого протезирования, а вследствие этого



Рисунок. Двусторонний анофтальм у ребенка 13 лет
Figure. Bilateral anophthalmos in a 13-year-old child

деформирования костных и мягких стенок орбиты, а также тяжелой неврологической патологии ступенчатое протезирование и хирургическое лечение в настоящий момент невозможны.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описанные клинические случаи врожденного двустороннего анофтальма подтверждают важность раннего предупреждения развития аномалий. Поскольку глазное яблоко закладывается на 9-й неделе внутриутробного развития, то и предупреждение возникновения этих пороков развития должно проводиться еще на этапе планирования беременности. В первую очередь это необходимо в семьях, где супруги имеют врожденную патологию органа зрения.

Литература/References

1. Филатова И.А. Врожденные и приобретенные аномалии развития и положения век. Врожденный анофтальм и микрофтальм. В кн.: Аветисов С. Э., ред. Офтальмология: национальное руководство. Издательство: Москва, ГЭОТАР-Медиа; 2018: 315–8. [Filatova I.A. Congenital

and acquired anomalies of the development and position of the eyelids. In: Avetisov S.E., ed. Congenital anophthalmos and microphthalmos. Ophthalmology: national guidelines. Publisher: Moscow, GEOTAR-Media; 2018: 315–8 (In Russ.).]

2. Филатова И.А. Анофтальм. Патология и лечение. Издательство: Москва, Медицина; 2007. [Filatova I.A. Anophthalmos. Pathology and treatment. Publisher: Moscow, Medicine; 2007 (In Russ.).]
3. Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2–47. doi: 10.1186/1750-1172-2-47
4. Судовская Т.В., Филатова И.А., Киселева Т.Н., Бобровская Ю.А., Кокоева Н.Ш. Клинико-анатомические особенности врожденного микрофтальма и анофтальма у детей и консервативные методы реабилитации. *Вестник офтальмологии.* 2016; 3: 4–9. [Sudovskaya T.V., Filatova I.A., Kiseleva T.N., Bobrovskaya Yu.A., Kokoev N.S. Clinical and anatomical features of congenital microphthalmos and anophthalmos in children and conservative methods of rehabilitation. *Vestnik oftal'mologii.* 2016; 3: 4–9 (In Russ.).] doi: 10.17116/oftalma201613234-9
5. Филатова И.А. Оптимальный подход к реабилитации пациентов с врожденным анофтальмом и микрофтальмом. *Российская педиатрическая офтальмология.* 2014; 9 (2): 44–8. [Filatova I.A. The optimal approach to the rehabilitation of patients with congenital anophthalmos and microphthalmos. *Russian pediatric ophthalmology.* 2014; 9 (2): 44–8 (In Russ.).] doi: 10.17816/rpoj.2014.9.2

Вклад авторов в работу: Т.Р. Калашникова — сбор данных, написание статьи; Н.Н. Синецкая — написание статьи; Т.В. Гаврилова — разработка концепции и редактирование статьи.

Authors' contribution: T.R. Kalashnikova — data collection, writing of the article; N.N. Sinetskaya — writing of the article; T.V. Gavrilova — concept development and editing of the article.

Поступила: 05.06.2024. Переработана: 14.06.2024. Принята к печати: 16.06.2024

Originally received: 05.06.2024. Final revision: 14.06.2024. Accepted: 16.06.2024

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ/INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

ГБУЗ Пермского края «Городская клиническая поликлиника № 2», ул. Братьев Игнатовых, д. 3, Пермь, 614066, Россия

Татьяна Равилевна Калашникова — врач-офтальмолог

ГБУЗ Пермского края «Краевая больница им. Е.А. Вагнера», поликлиника № 2, ул. Ломоносова, д. 102, Березники, 618419, Россия

Нэлли Николаевна Синецкая — врач-офтальмолог

ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет им. академика Е.А. Вагнера» Минздрава РФ, ул. Петropавловская, д. 26, Пермь, 614000, Россия

Татьяна Валерьевна Гаврилова — член-корр РАН, д-р мед. наук, профессор, заведующая кафедрой офтальмологии

Для контактов: Татьяна Валерьевна Гаврилова, gavrilova.tv@mail.ru

Perm Krai City Clinical Outpatient Clinic No. 2, 3, Brat'yev Ignatovykh St., Perm, 614066, Russia

Tatiana R. Kalashnikova — ophthalmologist

Perm Krai Regional Hospital named after E.A. Wagner, Outpatient Clinic No. 2, 102, Lomonosov St., Berezniki, 618419, Russia

Nelly N. Sineckaya — ophthalmologist

Perm State Medical University named after Academician E.A. Wagner, 26, Petropavlovskaya St., Perm, 614000, Russia

Tatiana V. Gavrilova — corresponding member of Russian Academy of Sciences, Dr. of Med. Sci., professor, head of chair of ophthalmology

For contacts: Tatyana V. Gavrilova, gavrilova.tv@mail.ru