

<https://doi.org/10.21516/2072-0076-2021-14-3-73-77>



Блокэксцизия иридоцилиарной меланомы смешанного строения. Клинический случай

Т.Ю. Матненко✉, О.И. Лебедев

ФГБОУ ВО «Омский государственный медицинский университет» Минздрава России, ул. Лермонтова, д. 60, Омск, 644024, Россия

БУЗ ОО «Клиническая офтальмологическая больница им. В.П. Выходцева», ул. Лермонтова, д. 60, Омск, 644024, Россия

В статье подробно рассмотрены особенности наблюдения и хирургического лечения пациента с установленным диагнозом «меланома радужки и цилиарного тела». Наличие признаков роста новообразования потребовало оперативного лечения, что позволило сохранить глаз как орган и его зрительные функции. Ультразвуковая биомикроскопия является современным информативным методом наблюдения новообразований иридоцилиарной зоны. Своевременно выполненная блокэксцизия дает хороший анатомический и функциональный результат.

Ключевые слова: меланома радужки и цилиарного тела; ультразвуковая биомикроскопия; блокэксцизия

Конфликт интересов: отсутствует.

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

Для цитирования: Матненко Т.Ю., Лебедев О.И. Блокэксцизия иридоцилиарной меланомы смешанного строения. Клинический случай. Российский офтальмологический журнал. 2021; 14 (3): 73-7. <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2021-14-3-73-77>

Block excision of mixed structure iridociliary melanoma. A clinical case

Tatyana Yu. Matnenko✉, Oleg I. Lebedev

Omsk State Medical University, 60, Lermontov St., Omsk, 644024, Russia

V.P. Vykhodtsev Clinical Eye Hospital, 60, Lermontov St., Omsk, 644024, Russia

tm501@mail.ru

The paper describes the details of observation and surgical treatment of a patient with an established diagnosis of melanoma of the iris and ciliary body. The presence of neoplasm growth signs required a surgical treatment, which helped preserve the eye and its visual functions. Ultrasound biomicroscopy is a modern informative method for observing neoplasms of the iridociliary zone. A timely performed block excision provides a good anatomical and functional result.

Keywords: melanoma of iris and ciliary body; ultrasound biomicroscopy; block excision

Conflict of interests: there is no conflict of interests.

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

For citation: Matnenko T.Yu., Lebedev O.I. Block excision of mixed structure iridociliary melanoma. A clinical case. Russian ophthalmological journal. 2021; 14 (3): 73-7 (In Russian). <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2021-14-3-73-77>

Уvealная меланома — злокачественное новообразование сосудистой оболочки, встречающееся в радужке, цилиарном теле и собственно сосудистой оболочке, имеет нейроэктодермальное происхождение. В Омске и Омской области ежегодно регистрируется от 0,6 до 1,0 случая меланомы сосудистой оболочки в год на 100 тыс. населения. Данный показатель не превышает показатель заболеваемости в Москве за последние 36 лет: 1,07 на 100 тыс. населения [1], а также среднестатистические показатели: заболеваемость меланомой сосудистой оболочки варьирует в диапазоне от 0,7 до 1,1 на 100 тыс. населения [2, 3]. Частота увеальных меланом на протяжении последних десятилетий остается стабильной [4]. Только в 5–8 % наблюдений меланома развивается в радужке. Опухоли радужки обладают низкой метастатической активностью [5]. Современный опыт лечения меланомы радужки свидетельствует о том, что прогноз для жизни и зрения является более благоприятным при меланоме сосудистой оболочки данной локализации. Согласно анализу таблицы жизни Каплана — Мейера, метастазирование происходит у 3 % пациентов через 5 лет после постановки диагноза, у 5 % — через 10 лет и у 10 % — через 20 лет. Прогностически неблагоприятными клиническими факторами возможного метастазирования меланомы радужки на момент первичной оценки являются более пожилой возраст пациента, повышенное внутриглазное давление, задний край опухоли или корень радужки (против средней зоны), экстраокулярное распространение и предварительное хирургическое лечение опухоли перед направлением (против наблюдения). Метод лечения (резекция, лучевая терапия или энуклеация) не влияет на риск метастазирования [6–8]. В радужке и цилиарном теле локализуется около 23 % всех опухолей сосудистой оболочки. До 84 % опухолей радужки имеют доброкачественную природу [9]. До начала 80-х годов XX в. энуклеация была единственным способом лечения меланомы радужки. Однако накопленный клинический опыт позволил перейти к блокэксцизии. Блокэксцизия — хирургическое лечение опухоли иридоцилиарной зоны, которое заключается в удалении опухоли вместе с прилежащими тканями единым блоком в виде иридэктомии, иридоциклоклерэктомии, циклохориоидсклерэктомии и иридоциклохориоидсклерэктомии с захватом окружающих здоровых тканей. В последние годы расширились показания к лучевой терапии при новообразованиях больших размеров в передних отделах сосудистой оболочки [10]. Небольшое количество клинических наблюдений пациентов с меланомой радужки в нашем регионе, а также индивидуальный характер течения заболевания не позволяют собрать обширный материал для статистического анализа результатов хирургических вмешательств. Клинические примеры позволяют оценить возможности технических средств наблюдения и органосохранного лечения пациентов с меланомой радужки при высоких зрительных функциях.

ЦЕЛЬ работы — проанализировать особенности лечения пациента с установленным диагнозом «меланома радужки и цилиарного тела».

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Представлен клинический случай блокэксцизии меланомы радужки и цилиарного тела смешанного строения у мужчины 70 лет. При профилактическом осмотре случайно выявлено новообразование радужки. Пациенту выполнены стандартные офтальмологические обследования: визометрия, биомикроскопия, офтальмоскопия, тонометрия, периметрия, эхоскопия, гониоскопия, а также ультразвуковая биомикроскопия. В комплекс общеклинических

исследований вошли: рентгенография органов грудной клетки, магнитно-резонансная томография головного мозга, рентгенография грудного отдела позвоночника, ультразвуковое исследование внутренних органов (печень, желчный пузырь, поджелудочная железа, селезенка, почки), мульти-спиральная компьютерная томография брюшной полости. Ниже приведены наиболее значимые результаты исследования в динамике.

Первый визит. У пациента 70 лет при профосмотре случайно выявлено новообразование радужки правого глаза. Визометрия: 29.12.2016 OD = 0,9 н/к; OS = 0,8 н/к.

Биомикроскопия: радужка зеленой окраски, новообразование на 3–4 ч, темно-коричневого цвета, зрачок смещен в сторону новообразования. Гониоскопия: угол передней камеры открыт, новообразование проминирует, прикрывает элементы угла на 4 ч. Сосуды на его поверхности не определяются. Бесконтактная тонометрия: 11,3/17,7 мм рт. ст. По данным ультразвуковой биомикроскопии (УБМ) на 4 ч выявляется новообразование (н/о) радужки, распространяющееся в угол передней камеры (УПК) размером 1,19 × 1,31 мм. Данных за распространение в цилиарное тело не выявлено. Эхоскопия (В-сканирование) — без патологии. По результатам обследований пациенту предложено хирургическое лечение — блокэксцизия, от которого он категорически отказался, но согласился прийти на контроль.

Второй визит (2 мес от начала наблюдения). Клиническая картина сохраняется прежней. Пациент выполнил общеклинические обследования. Признаков метастазирования не выявлено. 16.02.2017 Visus OD = 0,9 н/к, OS = 0,8 н/к. УБМ: на 4 ч н/о радужки размером 0,97 × 1,52 мм, распространяющееся в УПК. Данных за распространение в цилиарное тело не выявлено. При оценке данных УБМ на основании стабильных размеров новообразования выдвинуто предположение о доброкачественном характере процесса: неув радужки под вопросом. Эхоскопия — без патологии.

Третий визит (8 мес от начала наблюдения). 11.08.2017 Visus OD = 0,9–1,0, OS = 0,6–0,7. Биомикроскопически н/о немного увеличилось в размерах. УБМ: на 4 ч н/о радужки размером 1,12 × 2,52 мм, распространяющееся в УПК (рис. 1), с гетерогенной структурой. Невозможно исключить распространение в цилиарное тело. Эхоскопия — без патологии. Поскольку новообразование увеличивается в размерах, с пациентом проведена беседа о вероятном злокачественном характере опухоли. Пациент категорически не согласен на хирургическое вмешательство.

Четвертый визит (16 мес от начала наблюдения). 12.04.2018 Visus OD = 0,8–0,5 = 1,0, OS = 0,6–0,75 = 0,9. УБМ: на 4 ч н/о в радужке, УПК и цилиарном теле размером 1,37 × 2,72 мм; 2,35 × 4,53 мм с нечеткими границами, с гетерогенной структурой (рис. 2). Эхоскопия — без патологии. Рост новообразования стал очевиден, и пациент согласился на хирургическое вмешательство.

На момент госпитализации (15.05.2018) Visus OD = 1,0, OS = 1,0. Биомикроскопически определяется н/о у корня радужки на 3–4 ч, прикрывающее УПК. Так как по данным УБМ определялось распространение новообразования в цилиарное тело, при планировании вмешательства необходимо было обеспечить доступ к цилиарному телу.

Ход операции. 16.05.2018 проведена блокэксцизия н/о радужки и цилиарного тела. Вмешательство выполнено под нейрорептаналгезией с управляемой гипотонией, которая позволяет избежать интраоперационного кровотечения и выпадения стекловидного тела при иссечении цилиарного тела.

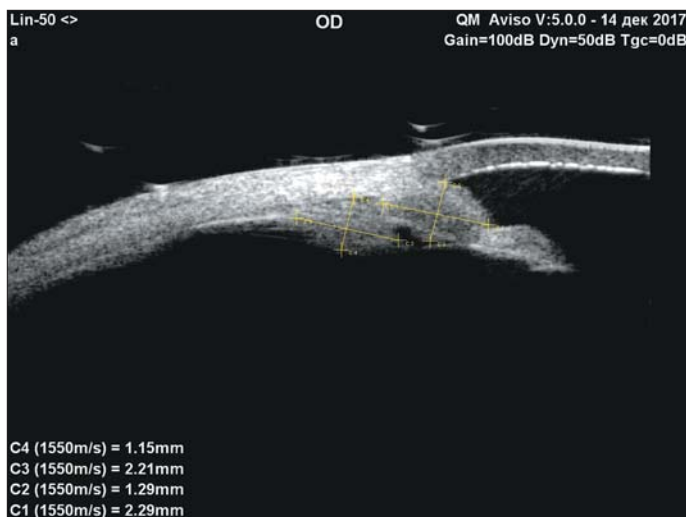


Рис. 1. Ультразвуковая биомикроскопия (Aviso V 5.0) иридоцилиарной зоны. 3-й визит

Fig. 1. Ultrasound biomicroscopy (Aviso V 5.0) of the iridociliary zone. 3rd visit

Обработка операционного поля обычная. Глазное яблоко взято на держалку через внутреннюю прямую мышцу, что обеспечило ротацию кнаружи, открыло возможность доступа на 3 ч. Конъюнктива отсечена от лимба с 2 до 5 ч. Надрез склеры на $\frac{1}{2}$ глубины для формирования поверхностного лоскута (рис. 3).

Сформирован лоскут основанием к лимбу до прозрачных слоев. Далее выполнена насечка у лимба для формирования доступа в переднюю камеру и перпендикулярный разрез для доступа к цилиарному телу в проекции новообразования (рис. 4).

При сформированном доступе открывается возможность визуальной оценки новообразования и его иссечения (рис. 5).

Новообразование иссечено в пределах здоровых тканей. Захват инструментами иссекаемого материала осуществлялся в области неизмененных тканей. Выполнена иридоциклоэктомия с частичным иссечением глубокого слоя склеры в области вершины новообразования.

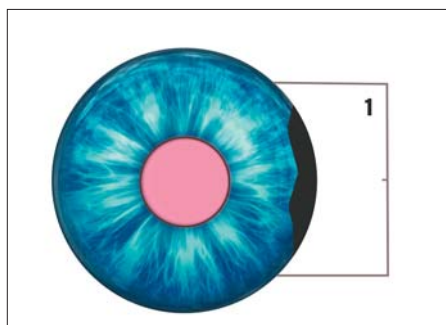


Рис. 3. Схема формирования поверхностного склерального лоскута (1)

Fig. 3. Scheme of the superficial scleral flap formation (1)

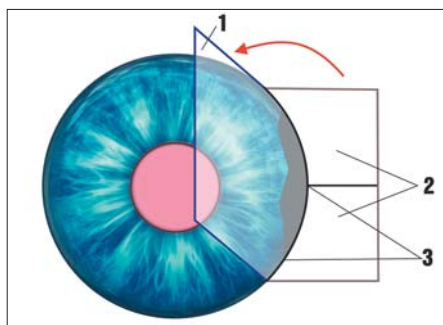


Рис. 4. Схема формирования надрезов глубокого склерального лоскута: 1 — поверхностный склеральный лоскут, 2 — глубокий склеральный лоскут, 3 — надрезы глубокого склерального лоскута

Fig. 4. Scheme of the formation of incisions in the deep scleral flap: 1 — superficial scleral flap, 2 — deep scleral flap, 3 — incisions of the deep scleral flap

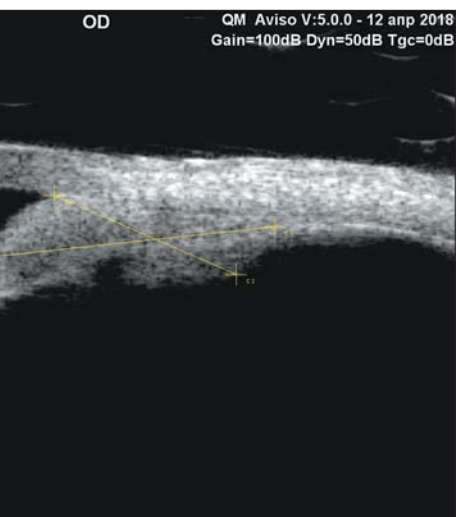


Рис. 2. Ультразвуковая биомикроскопия (Aviso V 5.0) иридоцилиарной зоны. 4-й визит

Fig. 2. Ultrasound biomicroscopy (Aviso V 5.0) of the iridociliary zone. 4th visit

По поводу сформировавшейся большой колобомы выполнена пластика радужки. Наложено 2 узловых шва нейлон 10-0. Операционная рана ушита послойно: 2 шва шелк 8-0 на глубокие слои, 7 швов 8-0 на поверхностные слои склеры, 4 шва на конъюнктиву. Иссеченный материал направлен на гистологическое исследование. Заключение от 24.05.2018: «В объеме доступного исследованию материала обнаружены структуры злокачественной меланомы смешанного строения. Новообразование иссечено в пределах здоровых тканей».

При выписке: Visus OD = 0,3–1,0 = 0,6, P₀ = 12,0/15,0 мм рт. ст. Ранний послеоперационный период протекал без осложнений на фоне стандартной противовоспалительной терапии (рис. 6). В послеоперационном периоде (18 мес) пациент находился под наблюдением с периодичностью визитов один раз в 3 мес. Острота зрения сохраняется в пределах 0,6–0,7 с небольшой миопической коррекцией. 20.11.19 Visus OD = 0,3–3,0 = 0,6. Признаков рецидива новообразования нет (рис. 7, 8).

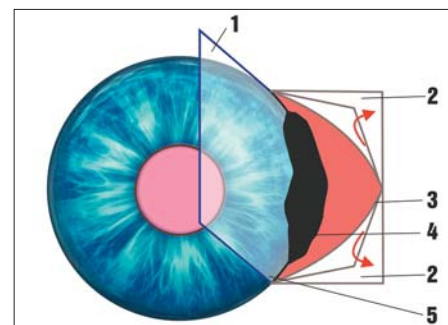


Рис. 5. Схема раскрытия зоны новообразования. 1 — поверхностный склеральный лоскут, 2 — глубокий склеральный лоскут, 3 — надрезы глубокого склерального лоскута, 4 — новообразование радужки и цилиарного тела, 5 — корень радужки

Fig. 5. Scheme of the neoplasm zone opening: 1 — superficial scleral flap, 2 — deep scleral flap, 3 — incisions of the deep scleral flap, 4 — neoplasm of the iris and ciliary body, 5 — the root of the iris

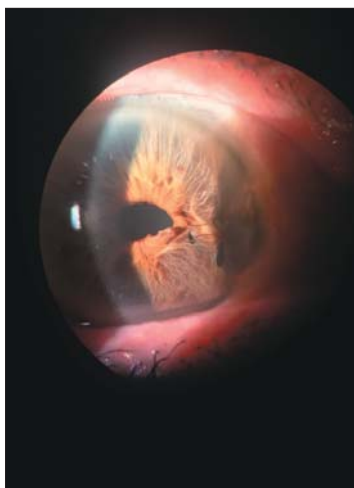


Рис. 6. Биомикроскопия правого глаза. Состояние после блокэксцизии. 7-й день после операции
Fig. 6. Biomicroscopy of the right eye. Block excision: the 7th day after surgery



Рис. 7. Ультразвуковая биомикроскопия (Aviso V 5.0) иридоцилиарной зоны. 18 мес после операции
Fig. 7. Ultrasound biomicroscopy (Aviso V 5.0) of the iridociliary zone. 18 months after surgery



Рис. 8. Биомикроскопия правого глаза. Контрольный визит. 18 мес после блокэксцизии
Fig. 8. Biomicroscopy of the right eye. Check-up visit. 18 months after block excision

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Данный клинический пример иллюстрирует наблюдение пациента с гистологически установленным диагнозом «меланома смешанного строения» в течение 34 мес. Согласие пациента на хирургическое вмешательство было получено через 16 мес от начала наблюдения. За период наблюдения менее 1,5 года новообразование увеличилось в размерах и распространилось в цилиарное тело, что существенно изменило план оперативного лечения. Раннее хирургическое вмешательство могло бы позволить избежать иссечения части цилиарного тела, но, к сожалению, пациент категорически отказывался от него. С одной стороны, своевременность выявления заболевания определяет низкую травматичность и минимальный объем хирургического вмешательства. С другой стороны, по данным общеклинических исследований, метастатических изменений внутренних органов не определяется. Пациенту с высокими зрительными функциями очень сложно решиться на хирургическое лечение. Определенные сложности возникают в дифференциальной диагностике новообразований радужки только по клинической картине. Описанная выше симптоматика новообразования могла соответствовать не только меланоме радужки, но и пигментной лейомиоме (доброкачественной опухоли), цвет которой бывает темно-коричневым, для лейомиомы также характерно изменение формы зрачка, возможно прорастание в угол передней камеры и развитие вторичной внутриглазной гипертензии [9].

Кроме того, невус может иметь вид интенсивно пигментированного участка радужки с проминенцией. Невус требует динамического наблюдения, при появлении признаков прогрессии подлежит иссечению. В рассмотренном клиническом примере биомикроскопически определялось увеличение новообразования в размерах. УБМ позволила производить измерения новообразования с точностью до сотых мм. УБМ — метод прижизненного исследования структур переднего сегмента глазного яблока, разработанный доктором С. Pavlin и сотрудниками отдела физики и медицинской биофизики М. Sherar и К. Harasiewicz, а также доктором F. Foster в 1990 г. [11]. Ультразвуковая биомикроскопия позволяет наблюдать ранее недоступные для визуализации зоны, дает возможность отслеживать распространение ново-

образования в цилиарное тело. На представленных рисунках 1, 2 видна динамика процесса: на 3-м визите размеры новообразования увеличились на 1 мм, к 4-му визиту стало очевидным распространение новообразования в цилиарное тело. Метод позволил наблюдать исход оперативного лечения, проследить состояние послеоперационной зоны в динамике (см. рис. 7). В сложившейся ситуации УБМ сыграла роль не только высокоинформативного исследования в «немой зоне» при динамическом наблюдении, результаты УБМ совпали с клинической картиной, полученной интраоперационно, но и средством убеждения пациента в необходимости лечения. При выборе метода лечения предпочтение было отдано блокэксцизии, так как небольшие размеры опухоли, отсутствие признаков прорастания склеры, явлений вторичной глаукомы позволяли рассчитывать на практически полное излечение после хирургического вмешательства. Описанная техника выполнения операции является модификацией методики Stallard (1961) и дугообразного склерального разреза [цит. по 12]. Разрез с формированием трапезиевидного лоскута проведен по методике, предложенной А.Ф. Бровкиной и соавт. [13]. Формирование поверхностного и глубокого лоскутов дают возможность для расширения зоны оперативного вмешательства интраоперационно, а также хорошей герметизации и косметического результата в послеоперационном периоде (см. рис. 6). При иссечении даже небольших образований формируются большие колобомы радужки, так как иссечение выполняется в пределах здоровых тканей, что может привести к косметическому дефекту, а также к световым аберрациям и двоению [14, 15]. В данном клиническом случае выполнена пластика радужки с наложением 2 швов, что позволило получить хороший функциональный и косметический результат. Помутнений в хрусталике за период наблюдения не обнаружено. Появление миопической рефракции, вероятно, связано с анатомическими изменениями фиксации хрусталика после иссечения цилиарного тела и изменениями оптических свойств роговицы в результате хирургического вмешательства. Результат гистологического исследования иссеченного материала — меланома смешанного строения — предполагает динамическое наблюдение пациента с периодичностью один раз в 3 мес. За 18 мес послеоперационного наблюдения рецидива меланомы не

выявлено. Органом-мишенью для метастазов в первую очередь является печень, в данном клиническом примере ее изменений не зарегистрировано.

ВЫВОДЫ

1. Новообразования радужки требуют своевременной диагностики и лечения.

2. Ультразвуковая биомикроскопия — высокоинформативный метод исследования иридоцилиарной зоны при новообразованиях радужки.

3. Раннее выявление новообразований радужки позволяет выполнить органосохранное лечение с сохранением зрительных функций.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Новообразования радужки нуждаются в пристальном внимании офтальмологов. Даже при предполагаемом доброкачественном характере новообразования необходимо динамическое наблюдение, так как меланома радужки в короткие сроки (менее 1,5 года) может увеличиться вдвое и распространиться на цилиарное тело, что составит угрозу для жизни пациента, а также для глаза как органа. Своевременно выполненная блокэксцизия дает хороший анатомический и функциональный результат.

Литература/References

1. Гришина Е.Е., Лернер М.Ю., Гемджян Э.Г. Эпидемиология увеальной меланомы в г. Москве. Альманах клинической медицины. 2017; 45 (4): 321–5. [Grishina E.E., Lerner M.Ju., Gemdzhan J.E.G. Epidemiology of uveal melanoma in Moscow. Almanac of clinical medicine. 2017; 45 (4): 321–5 (in Russian)]. doi: 10.18786/2072-0505-2017-454-321-325
2. Бровкина А.Ф., Панова И.Е., Саакян С.В. Офтальмоонкология: новое за последние два десятилетия. Вестник офтальмологии. 2014; 130 (6): 13–9. [Brovkina A.F., Panova I.E., Saakjan S.V. Ophthalmooncology: new in the last two decades. Vestnik oftal'mologii. 2014; 130 (6): 13–9 (in Russian)].
3. Панова И.Е., Власова О.С., Гюнтер Е.И., Самкович Е.В., Шаманова А.Ю. Клинико-инструментальные критерии риска метастазирования меланомы хориоидеи. Российский офтальмологический журнал. 2019; 12 (3): 30–6. [Panova I.E., Vlasova O.S., Gjunter E.I., Samkovich E.V., Shamanova A.Ju. Clinical and instrumental risk criteria for choroid melanoma metastasis. Russian ophthalmological journal. 2019; 12 (3): 30–6 (in Russian)]. doi: 10.21516/2072-0076-2019-12-3-30-36
4. Амирян А.Г., Саакян С.В. Факторы прогноза увеальной меланомы. Вестник офтальмологии. 2015; 131 (1): 90–5. [Amirjan A.G., Saakjan S.V. Prognostic factors for uveal melanoma. Vestnik oftal'mologii. 2015; 131 (1): 90–5 (in Russian)]. doi: 10.17116/oftalma2015131190-94

5. Shields C.L., Shields J.A., Materin M., et al. Iris melanoma: risk factors for metastasis in 169 consecutive patients. Ophthalmology. 2001; 108: 172–8.
6. Grossniklaus H.E., Eberhart C.G., Kivelä T.T., ed. WHO Classification of Tumours of the Eye. WHO Classification of Tumours, 4th Edition, Volume 12. Available at: <https://publications.iarc.fr/Book-And-Report-Series/Who-Classification-Of-Tumours/WHO-Classification-Of-Tumours-Of-The-Eye-2018>
7. Rao Y.J., Sein J., Badian S., et al. Patterns of care and survival outcomes after treatment for uveal melanoma in the post-coms era (2004–2013): a surveillance, epidemiology and end results analysis. Contemp. Brachytherapy. 2017; 9 (5): 453–65. <https://doi.org/10.5114/jcb.2017.70986>
8. Aronow M.E., Tpham A.K., Singh A.D. Uveal melanoma: 5-year update on incidence, treatment and survival (SEER 1973–2013). Ocul. Oncol. Pathol. 2018; 4 (3): 145–51. doi: 10.1159/000480640
9. Бровкина А.Ф. Офтальмоонкология: Руководство для врачей. Москва: Медицина; 2002. [Brovkina A.F. Ophthalmooncology: Guide for doctors. Moscow: Meditsina; 2002 (in Russian)].
10. Панова И.Е., Гюнтер Е.И., Павленко Е.С., Семенова Л.Е. Злокачественные новообразования органа зрения. Глава 7. В кн.: Каприн А.Д., Мардынский Ю.С., ред. Терапевтическая радиология: Национальное руководство. Москва: ГЭОТАР-Медиа; 2018. [Panova I.E., Gjunter E.I., Pavlenko E.S., Semenova L.E. Malignant neoplasms of the organ of vision Chapter 7. In: Kaprin A.D., Mardynsky Yu.S., ed. Therapeutic radiology: national guide. Moscow: GEOTAR-Media; 2018 (in Russian)].
11. Тахчиди Х.П., Егорова Э.В., Узунян Д.Г. Ультразвуковая биомикроскопия в диагностике патологии переднего сегмента глаза. Москва; 2007. [Takhchidi Kh.P., Egorova E.V., Uzunjan D.G. Ultrasound biomicroscopy in the diagnosis of pathology of the anterior segment of the eye. Moscow; 2007 (in Russian)].
12. Линник Л.Ф. Хирургическая тактика удаления опухолей сосудистого тракта. Офтальмохирургия. 2006; (4): 17–24. [Linnik L.F. Surgical tactics for removing vascular tract tumors. Fyodorov Journal of Ophthalmic Surgery. 2006; (4): 17–24 (in Russian)].
13. Бровкина А.Ф., Саакян С.В., Лихванцева В.Г. Способ удаления внутриглазных опухолей. Патент № 61F9/007; 2000. [Brovkina A.F., Saakjan S.V., Likhvanceva V.G. Method for removing intraocular tumors. Patent № 61F9/007; 2000 (in Russian)].
14. Саакян С.В., Ченцова Е.В., Андреева Т.А. Имплантация искусственной иридохрусталиковой диафрагмы после блокэксцизии опухоли иридоцилиарной зоны. Офтальмохирургия. 2009; 5: 52–4. [Saakyan S.V., Chentsova E.V., Andreeva T.A. Artificial iridolenticular diaphragm implantation after a block excision of an iridociliary tumor. Fyodorov journal of ophthalmic surgery. 2009; 5: 52–4 (in Russian)].
15. Саакян С.В., Ченцова Е.В., Андреева Т.А. Функциональные исходы у больных с опухолями иридоцилиарной зоны после блокэксцизий с одномоментной и отсроченной экстракцией катаракты. Российский офтальмологический журнал. 2010; (1): 23–8. [Saakyan S.V., Chentsova E.V., Andreyeva T.A. Functional outcomes of patients with tumors of the iridociliary zone after block excision combined with simultaneous and postponed cataract extraction. Russian ophthalmological journal. 2010; (1): 23–8 (in Russian)].

Вклад авторов в работу: Т.Ю. Матненко — концепция и дизайн исследования, наблюдение, оперативное лечение, обработка результатов, написание статьи; О.И. Лебедев — концепция и дизайн исследования, написание статьи.

Author's contribution: T.Yu. Matnenko — conception and design of the study, clinical data collection and processing, surgical treatment, writing the article; O.I. Lebedev — conception and design of the study, writing the article.

Поступила: 23.07.2020. Переработана: 18.08.2020. Принята к печати: 16.09.2020

Originally received: 23.07.2020. Final revision: 18.08.2020. Accepted: 16.09.2020

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ / INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

ФГБОУ ВО «Омский государственный медицинский университет» Минздрава России, ул. Лермонтова, д. 60, Омск, 644024, Россия
БУЗ ОО «Клиническая офтальмологическая больница им. В.П. Выходцева», ул. Лермонтова, д. 60, Омск, 644024, Россия

Татьяна Юрьевна Матненко — канд. мед. наук, доцент кафедры офтальмологии

Олег Иванович Лебедев — д-р мед. наук, профессор, заведующий кафедрой офтальмологии

Для контактов: Татьяна Юрьевна Матненко,
tm501@mail.ru

Omsk State Medical University, 60, Lermontov St., Omsk, 644024, Russia
V.P. Vykhodtsev Clinical Eye Hospital, 60, Lermontov St., Omsk, 644024, Russia

Tatyana Yu. Matnenko — Cand. of Med. Sci., associate professor, chair of ophthalmology

Oleg I. Lebedev — Dr. of Med. Sci., professor, head of chair of ophthalmology

Contact information: Tatyana Yu. Matnenko,
tm501@mail.ru.

<https://doi.org/10.21516/2072-0076-2021-14-3-78-82>

От редакции

Уважаемые коллеги!

С развитием генотерапии открылась новая эра в лечении наследственных заболеваний человека. К настоящему времени в мире ведутся клинические исследования целого ряда генных препаратов, в том числе предназначенных для лечения наследственной патологии глаз (врожденного амавроза Лебера, пигментного ретинита, ахроматопсии, болезни Штаргардта, хориодермии и др.). Некоторые препараты уже получили путевку в жизнь. По инициативе ООО «Ассоциация врачей-офтальмологов» и Ассоциации медицинских генетиков 11 марта 2021 г. состоялся совет экспертов (председатели: академик РАН, д-р мед. наук В.В. Нероев и член-корр. РАН,

д-р мед. наук С.И. Куцев, модератор — профессор, д-р мед. наук Л.А. Катаргина, участники: д-р мед. наук Л.В. Коголева, канд. мед. наук В.В. Кадышев, д-р мед. наук И.В. Зольникова, д-р мед. наук Э.И. Сайдашева, д-р мед. наук А.Ж. Фурсова, канд. мед. наук А.Р. Тумасян, канд. мед. наук И.Е. Хаценко, д-р мед. наук Н.Л. Шеремет, профессор, д-р мед. наук Т.Н. Юрьева, канд. биол. наук А.В. Марахонов), посвященный диагностике и перспективам лечения пациентов с наследственными дистрофиями сетчатки. Предлагаем вашему вниманию оценку современной ситуации, основанную на результатах работы совета экспертов.

Перспективы диагностики и генной терапии наследственных дистрофий сетчатки, вызванных биаллельными мутациями в гене *RPE65*

В.В. Нероев^{1, 2}, Л.А. Катаргина¹, В.В. Кадышев³ ✉, И.В. Зольникова^{1, 3}, С.И. Куцев³

¹ ФГБУ «НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца» Минздрава России, ул. Садовая-Черногрозская, д. 14/19, Москва, 105062, Россия

² ФГБОУ ВО «Московский государственный медико-стоматологический университет им. А.И. Евдокимова» Минздрава России, ул. Делегатская, д. 20, стр. 1, Москва, 127473, Россия

³ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», ул. Москворечье, д. 1, Москва, 115522, Россия

Наследственные дистрофии сетчатки (НДС) — обширная группа генетически гетерогенных заболеваний со значительным клиническим полиморфизмом. С развитием генотерапии открылась новая эра в лечении наследственных заболеваний человека. В настоящее время в мире ведутся клинические исследования целого ряда генных препаратов, в том числе предназначенных для лечения наследственных заболеваний глаз (врожденного амавроза Лебера, пигментного ретинита, ахроматопсии, болезни Штаргардта, хориодермии и др.). Формами НДС являются врожденный амавроз Лебера (ВАЛ) 2-го типа и пигментный ретинит (ПР) 20-го типа с биаллельными мутациями в гене RPE65. Эпидемиологические исследования указывают на редкость данных заболеваний, что объясняет включение этих нозологий в перечень орфанных заболеваний Минздрава России. Для НДС, вызванных биаллельными мутациями в гене RPE65, разработана генозаместительная терапия, которая применяется однократно, — воретиген непарвовек. В настоящее время сотрудниками ФГБНУ «МГНЦ» и ФГБУ «НМИЦ ГБ им. Гельмгольца» Минздрава РФ верифицирована группа пациентов, подходящая по критериям для проведения генетической терапии. В 2021 г. в России на базе ФГБУ «НМИЦ ГБ им. Гельмгольца» создан и сертифицирован специализированный центр генной терапии. В ходе рабочих совещаний группой ведущих экспертов в области наследственных заболеваний сетчатки и медицинской генетики выработан и одобрен ряд положений, способствующих внедрению в клиническую практику в Российской Федерации воретигена непарвовек в качестве генозаместительной терапии RPE65-связанных НДС.

Ключевые слова: амавроз Лебера; генная терапия; пигментный ретинит; генетика; гетерогенность; *RPE65*; воретиген непарвовек

Конфликт интересов: отсутствует.

Прозрачность финансовой деятельности: авторы не имеют финансовой заинтересованности в представленных материалах или методах.

Для цитирования: Нероев В.В., Катаргина Л.А., Кадышев В.В., Зольникова И.В., Куцев С.И. Перспективы диагностики и генной терапии наследственных дистрофий сетчатки, вызванных биаллельными мутациями в гене *RPE65*. Российский офтальмологический журнал. 2021; 14 (3): 78-82. <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2021-14-3-78-82>