Глазные проявления синдрома аналгии у детей

А.С. Хамраева, А.Ю. Бобоха

Ташкентский педиатрический медицинский институт, Республика Узбекистан

Синдром аналгии характеризуется отсутствием болевой чувствительности. Дети с указанным синдромом не ощущают боли, прикусывая себе язык, губы, щеки и пальцы, что нередко сопровождается значительными кровотечениями. Ожоги и травмы оставляют много рубцов на теле. Приведены клинические случаи, представляющие детей с отсутствием болевой чувствительности, которые имеют одинаковые симптомы: мозговая часть черепа преобладает над лицевой, лицо гипомимичное, отсутствует мигательный рефлекс и чувствительность роговицы. Вышеуказанные признаки привели к появлению у пациентов эрозий роговицы, которые в дальнейшем осложнились язвами. Больным проведено покрытие роговицы аутоконъюнктивой, блефарорафия и назначена лечебная контактная линза.

Ключевые слова: синдром аналгии, язва роговицы, блефарорафия.

Российский офтальмологический журнал, 2017; 1: 85-89

Синдром аналгии характеризуется отсутствием болевой чувствительности. Дети с указанным синдромом не ощущают боли, прикусывая себе язык, губы, щеки и пальцы, что нередко сопровождается значительными кровотечениями. Ожоги и травмы оставляют много рубцов на теле. У больных с данным синдромом часто наблюдается патология со стороны костного аппарата: переломы, остеомиелиты, преждевременное выпадение зубов. Другие виды чувствительности обычно не страдают. Изредка отмечается снижение или отсутствие роговичных и сухожильных рефлексов. Синдром с возрастом обычно регрессирует, и часто чувствительность полностью восстанавливается к 10–12 годам, хотя у отдельных больных данный синдром наблюдается и в старшем возрасте [1–3]. Всего в мире описано менее 100 зарегистрированных случаев врожденной нечувствительности к боли. Этиопатогенез до конца не выяснен. Обнаружен ген, отключение которого у мышей приводит к смерти, а у человека — к полной потере болевой чувствительности. Этот ген — *SCN9A* — находится на 2-й хромосоме и кодирует белок, участвующий в транспорте ионов натрия через мембраны нейронов, отвечающих за болевые ощущения. Ген *SCN9A* кодирует белок *Nav1.7*. Этот белок локализуется в клеточной мембране и образует канал, пропускающий или не пропускающий через мембрану ионы натрия в зависимости от разности

электрических потенциалов по обе стороны мембраны. Ионные каналы такого рода играют ключевую роль в формировании нервного импульса, однако функция именно этого конкретного натриевого канала в нервных клетках точно не известна. Зато известно, что данный ген особенно активно работает именно в тех нейронах периферической нервной системы, которые отвечают за болевое восприятие. Таким образом, отключение одного-единственного гена является необходимым и достаточным условием полной утраты болевой чувствительности [4].

ЦЕЛЬ работы — ознакомить практикующих врачей-офтальмологов с глазными проявлениями синдрома аналгии.

Под нашим наблюдением в глазном отделении клиники Ташкентского педиатрического медицинского института в 2013–2014 гг. находилось 3 детей с синдромом аналгии. Пациентам были проведены офтальмологические (визометрия, биомикроскопия, офтальмоскопия, ультразвуковое В-сканирование), клиничко-лабораторные и инструментальные обследования, а также получены консультации узких специалистов: невролога, педиатра, пластического хирурга, стоматолога, генетика.

Клинический пример 1. Ребенок Е-в, 2 года, поступил с жалобами на покраснение глаз, а также на то, что он кусает (жуёт) губы, язык и пальцы рук, при этом ничего не ощущает. Из анамнеза выяснено, что

у матери ребенка была угроза прерывания беременности и обнаружена TORCH-инфекция — цитомегаловирус. Роды произошли в срок. Ребенок родился с обвитием пуповины (закричал не сразу), состоит на учете у невролога с диагнозом: «задержка физического и речевого развития». Прививки не получал. Брак у родителей неродственный. Выяснено также, что подобный случай уже наблюдался у родственников: у сестры матери ребенка родилась девочка с такими же проявлениями и прожила до 14 лет.

При поступлении: общее состояние ребенка удовлетворительное, на лице отмечается дефект нижней губы и языка в виде расщелины с нежными множественными рубцами, утолщение фаланг всех пальцев рук, деформация ногтевой пластинки. Status oculorum: visus OD/OS $\approx 0,01$ эксцентрично / 0,04 эксцентрично. Глаза открывает спокойно, отсутствуют мигательные рефлексы. OU — сухость конъюнктивы, выраженная смешанная инъекция сосудов глазного яблока. Роговица отечная, в оптической зоне имеются участки изъязвления: на OD — размером $4,0 \times 3,0$ мм; на OS — $2,5 \times 2,0$ мм. Передняя камера — средней глубины, влага прозрачная. Рельеф и рисунок радужки не изменены, зрачок округлый, в центре, реакция на свет сохранена. Глазное дно: OU — розовый рефлекс, детали не офтальмоскопируются. Внутриглазное давление (ВГД) пальпаторно (п/п) в норме. В-сканирование: без эхопатологии. Осмотр невролога: мозговая часть черепа преобладает над лицевой. Наблюдается дефект нижней губы и языка, лицо гипомимичное, двигательная сфера — в полном объеме, мышечная гипотония. Заключение: задержка физического и речевого развития, синдром аналогии.

Осмотр пластического хирурга: посттравматическая расщелина нижней губы и языка. Осмотр стоматолога: травматический стоматит. Консультация генетика: установлен наследственный фактор в возникновении заболевания.

Диагноз основной: «OU — язва роговицы, ксероз». Сопутствующий диагноз: «задержка физического и речевого развития, травматический стоматит, посттравматическая расщелина нижней губы и языка, синдром аналогии».

Ребенку в течение 3 сут проведена антибактериальная терапия (глазные капли Тобрекс 0,3 % по 2 капли 6 раз в день, глазные капли Протаргол 2 % по 2 капли 4 раза в день), затем на 4-е сут добавлены препараты, улучшающие трофические и регенераторные процессы в роговице (глазные капли Тауфон 4 % по 2 капли 4 раза в день и глазной гель Солкосерил 3 раза в день), затем на 6-е сут после поступления под эндотрахеальным наркозом на правом глазу произведено покрытие язвы роговицы аутоконъюнктивой, блефарорафия. На левом глазу помещена лечебная контактная линза и произведена частичная блефарорафия (края век были ушиты не вплотную, одним П-образным швом). Блефарорафия была произведена дважды (с интервалом в 2 сут, так как после первого вмешательства ребенок сорвал наложенные швы). Швы с блефарорафии были удалены на OD на 7-е сут, на OS — на 3-и сут. После снятия блефарорафии объективно: visus OD/OS $\approx 0,01$ эксцентрично / 0,04 эксцентрично. OU — спокойные. OD: аутоконъюнктив на поверхности роговицы держится хорошо, швы чистые; под аутоконъюнктивой просматривается периферия роговицы, передней камеры и поверхность радужки, состояние которых удовлетворительное. Зона язвы плотно покрыта конъюнктивой. ВГД п/п в норме. OS: лечебная контактная линза на роговице держится хорошо, отек в роговице уменьшился, язва в стадии эпителизации, в передней камере просматривается неизменная радужка и область зрачка, с глазного дна розовый рефлекс, глазное дно в деталях не офтальмоскопируется. ВГД п/п в норме. После снятия блефарорафии продолжали закапывать протаргол 2 % и тобрекс 0,3 % по 2 капли 3 раза в день в комбинации с тауфоном 4 % 3 раза и глазным гелем Солкосерил (2 раза в день) в течение 7–10 дней. Ребенок был выписан для амбулаторного лечения по месту жительства (рис. 1). Контактную линзу рекомендовано снять через 10–14 дней после ее назначения. Рекомендован осмотр окулиста, стоматолога, травматолога и невролога не реже одного раза в неделю после выписки в течение первого месяца, один раз в месяц в течение 6 месяцев, дальше по показаниям.

Рис. 1. Ребенок Е-в, 2 года. А — внешний вид ребенка, дефект нижней губы и языка; Б — OD: состояние после операции — покрытие язвы роговицы аутоконъюнктивой по Кунту; В — OS: состояние после блефарорафии.

Клинический пример 2. Ребенок Т-в, 1,3 года, поступил с жалобами на покраснение глаз. Из анамнеза выяснено, что мать перенесла острое вирусное респираторное заболевание (ОРВИ) в I триместре беременности, роды в срок. Ребенок состоит на учете у невролога с диагнозом: «задержка физического и речевого развития». Прививки не получал. Брак у родителей неродственный. При поступлении: общее состояние ребенка удовлетворительное. Отмечается утолщение фаланг всех пальцев рук, деформация ногтевой пластинки. Status oculorum: visus OD/OS $\approx$ 0,01 эксцентрично / 0,06 эксцентрично. Отсутствуют мигательные движения и рефлексы, OU — выраженная смешанная инъекция сосудов глазного яблока. Роговица отечная, в оптической зоне имеются участки изъязвления: на OD размером 2×3 мм; на OS — $2,5 \times 2$ мм, на OD — гипопион уровнем в 3 мм, рельеф и рисунок радужки ступенчаты, передняя камера — средней глубины, зрачок округлый, в центре, реакция на свет сохранена. OS: глубже лежащие среды — без видимой патологии. Глазное дно OU: розовый рефлекс, в деталях не офтальмоскопируется. ВГД п/п в норме. В-сканирование: без экзопатологии.

Осмотр невролога: мозговая часть черепа преобладает над лицевой, лицо гипомимичное, двигательная сфера — в полном объеме, мышечная гипотония. Заключение: задержка физического и речевого развития, синдром аналгии.

Осмотр стоматолога: травматический стоматит. Консультация генетика: наследственный фактор в возникновении заболевания не установлен.

Диагноз основной: «OU — язва роговицы, OD — гнойный иридоциклит, ксероз». Сопутствующий диагноз: «задержка физического и речевого разви-

тия, травматический стоматит, посттравматическая расщелина нижней губы и языка, синдром аналгии».

Ребенку в течение 7 сут проведена антибактериальная терапия: глазные капли Тобрекс 0,3 % по 2 капли 6 раз в день, глазные капли Протаргол 2 % по 2 капли 4 раза в день. На 4-е сут после поступления в левый глаз добавлены препараты, улучшающие трофические и регенераторные процессы в роговице: глазные капли Тауфон 4 % по 2 капли 4 раза в день и глазной гель Солкосерил 3 раза в день. Учитывая наличие на OD гипопиона, к терапии были подключены нестероидные противовоспалительные (глазные капли Клодифен или Диклофенак 0,1 % по 2 капли 4 раза в день) и системные антибактериальные препараты (цефазолин в возрастной дозировке). После исчезновения гипопиона язва роговицы на обоих глазах покрыта аутоконъюнктивой, и произведена блефарорафия под общей анестезией (рис. 2). Швы с блефарорафии удалены на 7-е сут. После снятия швов состояние обоих глаз спокойное, аутоконъюнктив на поверхности роговицы держится хорошо, под ней просматриваются неизменные периферические участки роговицы, передней камеры и поверхности радужки. Зона язвы плотно покрыта конъюнктивой. ВГД п/п в норме, visus без изменений. Ребенок был выписан для амбулаторного лечения по месту жительства с рекомендациями, аналогичными первому клиническому случаю.

Клинический пример 3. Ребенок К-в, 2,5 года, поступил с жалобами на покраснение глаз. Из анамнеза выяснено, что мать перенесла ОРВИ в I триместре беременности. Роды в срок. Ребенок состоит на учете у невролога с диагнозом: «задержка физического и речевого развития». Прививки не получал. Брак у

Рис. 2. Ребенок Т-в, 1,3 года. А — внешний вид; Б — травматический стоматит; В — утолщение всех фаланг пальцев; Г — OD: язва роговицы, гипопион; Д — OS: язва роговицы.

родителей неродственный. При поступлении: общее состояние ребенка удовлетворительное. У ребенка на лице отмечаются множественные ссадины. На пальцах рук отмечается утолщение фаланг всех пальцев, деформация ногтевой пластинки. Status oculorum: visus OD/OS $\approx 0,04$ эксцентрично / $0,08$ эксцентрично. Отсутствуют мигательные движения и рефлексы, OU — смешанная инъекция сосудов выраженной степени. Роговица отечная, в оптической зоне имеются участки изъязвления: на OD — размером $1,5 \times 1$ мм, на OS — размером $1,5 \times 2$ мм. Передняя камера — средней глубины, влага прозрачная, зрачок округлый, реакция на свет сохранена. Глазное дно: OU — розовый рефлекс, в деталях не офтальмоскопируется. ВГД п/п в норме. В-сканирование: без эхопатологии.

Осмотр невролога: мозговая часть преобладает над лицевой, лицо гипомимичное, двигательная сфера — в полном объеме, мышечная гипотония. Заключение: задержка физического и речевого развития, синдром аналгии. Осмотр стоматолога: травматический стоматит. Консультация генетика: наследственный фактор в возникновении заболевания не установлен.

Диагноз основной: «OU — язва роговицы, ксероз». Диагноз сопутствующий: «задержка физического и речевого развития, травматический стоматит, синдром аналгии».

Ребенку в течение 3 сут проведена антибактериальная терапия (глазные капли тобрекс 0,3 % по 2 капли 6 раз в день, глазные капли Протаргол 2 % по 2 капли 4 раза в день). На 3–4-е сут назначены препараты, улучшающие трофические и регенераторные процессы в роговице (глазные капли Тауфон 4 % по 2 капли 4 раза в день и глазной гель Солкосерил 3 раза в день). Затем под внутривенной премедикацией помещена лечебная контактная линза и произведена частичная блефарорафия на обоих глазах: края век были ушиты не вплотную, одним П-образным швом. Швы с краев век удалены на 3-и сутки. Состояние глаз при этом спокойное, лечебная контактная линза держится хорошо, отек в роговице уменьшился, язва — в стадии эпителизации, в передней камере просматривается радужка и область зрачка без патологии. Сглазно-годна — розовый рефлекс, детали не офтальмоскопируются. ВГД п/п в норме, visus без изменений. Ребенок выписан для амбулаторного лечения по месту жительства (рис. 3). Ведение ребенка с контактной лечебной линзой под блефарорафией и после снятия швов с краев век, а также рекомендации по катamnестическому наблюдению аналогичны предыдущим случаям.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В приведенных клинических случаях дети с отсутствием болевой чувствительности имеют одинаковые характерные симптомы. У них отсутствуют мигательные рефлексы, чувствительность роговицы, что привело к появлению язвы роговицы. Таким пациентам необходимо проводить хирургическое вмешательство (покрытие роговицы аутоконъюнктивой; при отсутствии достаточного лоскута неповрежденной нексерозированной конъюнктивы, необходимой для покрытия не только язвы, но и всей дистрофической поверхности роговицы, назначается лечебная контактная линза и блефарорафия), так как только консервативная терапия неэффективна. В период подготовки к хирургическому лечению необходимо назначать антибактериальные препараты в каплях, лучше из группы аминогликозидов, более безопасных для детей раннего возраста, а также препараты, улучшающие трофику и регенераторные процессы в роговице. После снятия блефарорафии таким больным рекомендовано динамическое наблюдение у окулиста с назначением трофических препаратов, а также у стоматолога, травматолога и невролога.

Литература/References

1. Смирнова М.О., Потанова О.Н., Варламов Е.Е. и др. Синдром нечувствительности боли с ангидрозом у ребенка 6 лет. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2009; 4: 54–9. Smirnova M.O., Potanova O.N., Varlamov E.E., et al. Congenital analgesia with anhydrosis in 6-year-old child. Rossijskij vestnik perinatologii i pediatrii. 2009; 4: 54–9 (in Russian).
2. Bibel M., Barde Y.A. Neurotrophins key regulators of fate and cell shape in the vertebrate nervous system. Genes Dev. 2000 Dec 1; 14 (23): 2919–37.
3. Bonkowsky J.L., Johnson J., Carey J.C., et al. An infant with primary loss and palmar hyperkeratosis: a novel mutation in the NTRK1 gene causing congenital insensitivity to pain with anhidrosis. Pediatrics. 2003; 112: 237–41.
4. Cox J.J., Reimann F., Nicholas A.K., et al. An SCN9A channelopathy causes congenital inability to experience pain. Nature. 2006; 444: 894–8.

Рис. 3. Ребенок К-в, 2,5 года. А — внешний вид, дефект нижней губы, рубцы в области лица; Б — утолщение всех фаланг пальцев.

Ocular manifestations of analgesia syndrom in children

L.S. Khamraeva, L.Yu. Bobokha

Tashkent Pediatric Medical Institute, Tashkent, Uzbekistan
lubavaboboha1979@mail.ru

Congenital analgesia is characterized by insensitivity to pain. Children with this syndrome feel no physical pain when biting their tongues, lips, cheeks or fingers, which often results in significant bleeding. Burns and traumas leave numerous scars on the body. Clinical cases are presented of children with insensitivity to pain who have similar symptoms: the cerebral cranium dominates the facial skeleton, facial expressions are reduced. Ocular manifestations involve absence of blinking reflex and corneal sensitivity. These features lead to the erosion of the cornea in the followed-up patients which were later complicated by corneal ulcers. The patients underwent autoconjunctival covering of the cornea and blepharorrhaphy. Therapeutic contact lenses were prescribed.

Keywords: congenital analgesia, corneal ulcer, blepharorrhaphy.

doi: 10.21516/2072-0076-2017-10-1-85-89

Russian Ophthalmological Journal, 2017; 1: 85–9

Адрес для корреспонденции: 100140 Республика Узбекистан, город Ташкент, ул. Богишамол, д. 223,
Ташкентский педиатрический медицинский институт
lubavaboboha1979@mail.ru