

# Поражение глаз при болезни Ландузи — Дежерина (описание случаев и анализ литературы)

Е.В. Денисова — канд. мед. наук, старший научный сотрудник отдела патологии глаз у детей

Л.А. Катаргина — д-р мед. наук, профессор, заместитель директора

Л.В. Коголева — д-р мед. наук, старший научный сотрудник отдела патологии глаз у детей

М.В. Белова — канд. мед. наук, врач-офтальмолог офтальмологического отделения  
(детской хирургии)

Н.А. Осипова — канд. мед. наук, врач-офтальмолог офтальмологического отделения  
(детской хирургии)

Е.В. Федосеева — врач-офтальмолог

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

*Помимо классической болезни Коатса, характеризующейся образованием телеангиоэктазий и микроаневризм сосудов сетчатки, окруженных желтоватым интра- и субретинальным экссудатом, и развивающейся у соматически здоровых детей, коатсоподобные изменения сетчатки могут наблюдаться при ряде системных заболеваний, а также осложнять течение другой глазной патологии. Одним из заболеваний, протекающих с коатсоподобной экссудативной васкулопатией, является плече-лопаточно-лицевая миопатия, или болезнь Ландузи — Дежерина. Системными проявлениями данной патологии являются: характерный миодистрофический процесс, затрагивающий, как правило, мышцы лица, рук и дистальные мышцы ног, а также нейросенсорная тугоухость, дыхательная недостаточность, сердечная аритмия, при инфантильной форме — задержка умственного развития и эписиндром. Приведено описание двух клинических случаев детей с болезнью Ландузи — Дежерина, представлены результаты лечения, обсуждена важность системного подхода при обследовании пациентов с коатсоподобными изменениями глазного дна.*

**Ключевые слова:** коатсоподобная ретинопатия; плече-лопаточно-лицевая миопатия; болезнь Ландузи — Дежерина.

**Для цитирования:** Денисова Е.В., Катаргина Л.А., Коголева Л.В., Белова М.В., Осипова Н.А., Федосеева Е.В. Поражение глаз при болезни Ландузи — Дежерина (описание случаев и анализ литературы). Российский офтальмологический журнал. 2018; 11 (3): 50-4. doi: 10.21516/2072-0076-2018-11-3-50-54

Болезнь Коатса — редкое заболевание, характеризующееся полиморфными изменениями сосудов сетчатки с образованием телеангиоэктазий и микроаневризм сосудов сетчатки, окруженных желтоватым интра- и субретинальным экссудатом. В основе заболевания лежит первичное поражение сосудов сетчатки, однако причины его возникновения неизвестны. Высказываются предположения о

генетической предрасположенности к развитию болезни, о чем свидетельствует ее более частое возникновение у мальчиков (70–90 % заболевших), однако ген (-ы), ассоциированный (-ые) с болезнью Коатса, до настоящего времени не идентифицированы.

Следует отметить, что помимо классической болезни Коатса, развивающейся у соматически здоровых детей, коатсоподобные изменения сетчатки

могут наблюдаться при ряде системных заболеваний, а также осложнять течение другой глазной патологии [1, 2].

Одним из заболеваний, протекающих с коатсоподобной экссудативной васкулопатией, является плече-лопаточно-лицевая миопатия, или болезнь Ландузи — Дежерина (в англоязычной литературе — *facioscapulohumeral muscular dystrophy*, FSHD). Заболевание впервые описано Ландузи и Дежериним в 1884 г. Это третья по частоте выявления мышечная дистрофия с распространенностью 1 на 15 000–20 000 населения. Плече-лопаточно-лицевая миопатия наследуется по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью, однако до 30 % случаев являются спорадическими, возникая в результате новых мутаций.

Выделяют классическую и инфантильную формы заболевания. При классическом варианте первые признаки миопатии обычно появляются в возрасте 10–20 лет. Как правило, первый симптом — слабость мимических мышц. В большинстве случаев миодистрофический процесс захватывает только мышцы лица, рук и дистальные мышцы ног (затруднен подъем рук, выражен симптом крыловидных лопаток, при вовлечении разгибателей стопы развивается петушиная походка и гиперлордоз). Тяжесть заболевания значительно варьирует. Примерно в 30 % случаев оно протекает легко, бессимптомно, и пациенты не знают о наличии заболевания. В то же время у 10–20 % больных страдают мышцы тазового пояса, что может привести к невозможности ходьбы. При манифестации до 5 лет (инфантильный тип) миопатия, как правило, протекает тяжело — с утратой возможности ходьбы во второй декаде жизни и более частым развитием экстрамускулярных симптомов [3, 4]. Наиболее частыми экстрамускулярными проявлениями болезни Ландузи — Дежерина являются коатсоподобные изменения сосудов сетчатки, включая телеангиоэктазии, микроаневризмы, ликидж с экссудатом и облитерацию сосудов на периферии, реже — в области заднего полюса, возникающие в 25–75 % случаев [3–8]. Кроме того, у 30 % пациентов развивается нейро-сенсорная тугоухость, у 1–13 % — дыхательная недостаточность, у 1–10 % — сердечная аритмия, при инфантильной форме может наблюдаться задержка умственного развития и эписиндром.

Установлено, что болезнь Ландузи — Дежерина генетически гетерогенна. В 95 % случаев ген расположен в локусе 4q35, а мутация представляет собой делецию

последовательностей ДНК, называемых D4Z4 (у здоровых людей их от 11 до 100, у пациентов с болезнью Ландузи — Дежерина — от 1 до 10). Обнаружена прямая связь распространенности поражения мышц, а также развития экстрамускулярных симптомов с размером фрагмента D4Z4. Так, большая делеция выявляется при инфантильном варианте миопатии (определяются от 1 до 4 последовательностей D4Z4) [3, 4].

Под нашим наблюдением находятся 2 ребенка с плече-лопаточно-лицевой миопатией и поражением глаз.

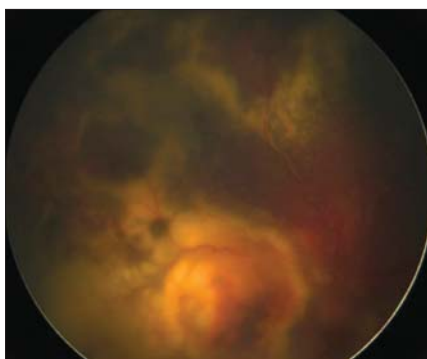
**Наблюдение 1.** Пациентка Ш. А. направлена в МНИИ ГБ в возрасте 11 мес. Изменения на глазном дне обоих глаз выявлены в возрасте 8 мес случайно при осмотре окулистом в инфекционной больнице, где ребенок находился по поводу ротавирусной инфекции.

При обращении в МНИИ ГБ острота зрения правого глаза — светоощущение, левого — предметное зрение. Расходящееся косоглазие правого глаза. Подвижность обоих глаз сохранена, передний отрезок без патологии, в стекловидном теле — множественные мелкие клетки. Глазное дно: справа диск зрительного нерва (ДЗН) монотонный, границы не просматриваются, сосуды извиты, субтотальная отслойка сетчатки с желтоватым интра- и субретинальным экссудатом, в центре и на периферии — телеангиоэктазии, на периферии — микроаневризмы (рис. 1); слева — ДЗН бледно-розовый, границы ступенчатые, сосуды расширены, извиты, макула — рефлексы отсутствуют, на периферии на 360° — телеангиоэктазии и микроаневризмы, отложения желтоватого субретинального экссудата.

Данные анамнеза: ребенок от первой беременности, протекавшей с хронической фетоплацентарной недостаточностью, гестозом, анемией, аутоиммунным тиреоидитом, нейроциркуляторной дистонией по гипотоническому типу. Роды срочные оперативные (у матери миопия высокой степени), масса — 2950 г, оценка по шкале Апгар — 7/8 баллов.

Помимо поражения глаз у ребенка наблюдалась задержка физического развития, амимичность лица, мышечная гипотония, сухожильная гипорефлексия (рис. 2). В дальнейшем диагностирована двусторонняя сенсоневральная тугоухость. Ребенок обследовался у невропатолога и генетика, однако диагноз не был поставлен.

**Наблюдение 2.** Сходные глазные и общесоматические изменения отмечены и у второй наблюда-



**Рис. 1.** Наблюдение 1. Глазное дно правого глаза при обращении в МНИИ ГБ. ДЗН монотонный, границы не просматриваются, сосуды извиты, субтотальная отслойка сетчатки с желтоватым интра- и субретинальным экссудатом, в центре и на периферии — телеангиоэктазии.

**Fig. 1.** The fundus of the right eye of the patient #1 at the first visit. The optic disk is monotonic, the borders are not visible, the vessels are convoluted, subtotal retinal detachment with yellowish intra- and subretinal exudate, there are telangiectasias in the center and on the periphery of the fundus.



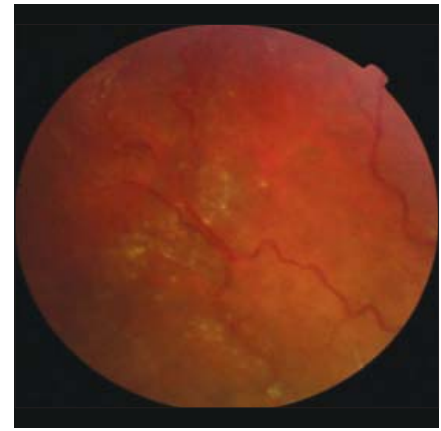
**Рис. 2.** Наблюдение 1. Фото пациентки. Амимичность лица, мышечная гипотония, сухожильная гипорефлексия.  
**Fig. 2.** Photo of the patient #1. The amimicity of the face, the muscle hypotension, the tendon hyporeflexia.

емой нами пациентки. Пациентка М. Э. направлена в МНИИ ГБ в возрасте 5 лет с диагнозом: «хориоретинит неясной этиологии обоих глаз». В возрасте 3 лет у девочки впервые выявлены изменения на глазном дне обоих глаз, расцененные как хориоретинит. По месту жительства проведено 2 курса противовоспалительной терапии без эффекта. Через 1,5 года отмечена отрицательная динамика — развитие отслойки сетчатки в правом глазу, в связи с чем ребенок был направлен в МНИИ ГБ.

При обращении в МНИИ ГБ острота зрения правого глаза 0,03 н/к, левого — 0,4 со sph+3,0D cyl+2,0D ax100 = 0,8. Сходящееся косоглазие правого глаза, подвижность обоих глаз сохранена, передний отрезок без патологии, в стекловидном теле — плавающие помутнения. Глазное дно: ДЗН моно-



**Рис. 3.** Наблюдение 2. Центральная зона глазного дна правого глаза при обращении в МНИИ ГБ. ДЗН монотонный, границы прослеживаются, сосуды ДЗН и сетчатки полнокровные, извиты, в макулярной области — проминирующий субретинальный очаг с желтоватым экссудатом и фиброзом.  
**Fig. 3.** Central zone of the fundus of the right eye of the patient #2 at the first visit. The optic disk is monotonic, the borders are traced, the vessels are full-blooded, crimped, and there is a prominent subretinal focus with yellowish exudate and fibrosis in the macular area.



**Рис. 4.** Наблюдение 2. Периферия глазного дна правого глаза при обращении в МНИИ ГБ. Телеангиоэктазии, желтоватый субретинальный экссудат.  
**Fig. 4.** The periphery of the fundus of the right eye of the patient #2 at the first visit. The langiectasias, the yellowish subretinal exudate.

тонный, границы прослеживаются, сосуды ДЗН и сетчатки полнокровные, извиты; справа в макулярной области — проминирующий субретинальный очаг с желтоватым экссудатом и фиброзом (рис. 3); слева — макулярный рефлекс расширен; на периферии в наружном отделе (справа на 7–10 ч, слева на 3–4 ч) — субретинальный экссудат, микроаневризмы, телеангиоэктазии, аваскулярные зоны (рис. 4). В общем состоянии пациентки мы обратили внимание на амимичность лица, мышечную слабость, нарушение походки.

Данные анамнеза: ребенок от беременности, протекавшей с обострением герпетической инфекции (herpes genitalis). Роды на 32-й неделе с массой 2100 г, оценка по шкале Апгар — 6/8 баллов. Наблюдается невропатологом с диагнозом: «резидуальная энцефалопатия, гидроцефальный синдром, нейросенсорная тугоухость III степени», что считали следствием недоношенности ребенка.

На основании клинической картины поражения глаз и общесоматических симптомов у обеих пациенток нами была заподозрена плечелопаточно-лицевая миопатия, или болезнь Ландузи — Дежерина, что в дальнейшем было подтверждено при обследовании у невропатолога.

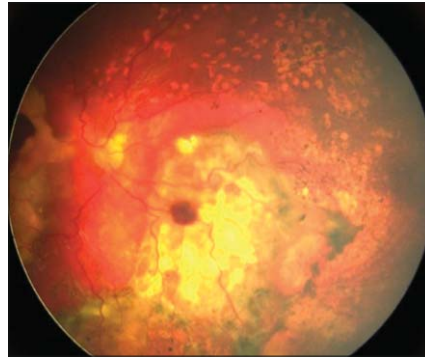
Современным стандартом лечения коатсоподобной васкулопатии, как и болезни Коатса, является проведение лазер- или криокоагуляции аномальных сосудов и неперфузируемых зон, что приводит к облитерации сосудов, уменьшению или полному рассасыванию интра- и субретинального экссудата. Лучшие результаты наблюдаются при небольшой протяженности сосудистых мальформаций (в пределах 1–2 квадрантов сетчатки). При далеко зашедшей стадии заболевания и распространенной отслойке сетчатки проводится хирургическое лечение, однако функциональный прогноз в данных случаях, как правило, плохой [1, 2]. Имеются также единичные сообщения об успешном применении ингибиторов эндотелиального сосудистого фактора роста изолированно или в комбинации с интравитреальным введением триамциналона или лазеркоагуляцией сетчатки у пациентов с ретинитом





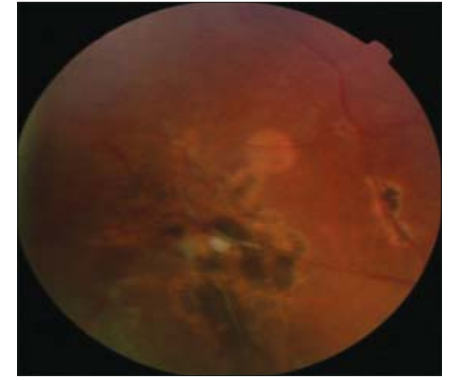
**Рис. 5.** Наблюдение 1. Глазное дно левого глаза через 4 года после начала лазеркоагуляции аномальных сосудов сетчатки. Облитерация телеангиоэктазий и микроаневризм, резорбция субретинального экссудата.

**Fig. 5.** The fundus of the left eye of the patient #1. 4 years after the onset of laser coagulation of abnormal retinal vessels. The obliteration of telangiectasias and microaneurysms, resorption of subretinal exudate.



**Рис. 6.** Наблюдение 1. Глазное дно правого глаза через 4 года после начала лазеркоагуляции аномальных сосудов сетчатки. Облитерация телеангиоэктазий и микроаневризм, резорбция субретинального экссудата на периферии и его уменьшение в центре.

**Fig. 6.** The fundus of the right eye of the patient #1. 4 years after the onset of laser coagulation of abnormal retinal vessels. The obliteration of telangiectasias and microaneurysms, resorption of subretinal exudate at the periphery and its decrease in the center of the fundus.



**Рис. 7.** Наблюдение 2. Периферия глазного дна правого глаза через 1 год 7 мес после начала лазеркоагуляции аномальных сосудов и аваскулярных зон сетчатки. Облитерация телеангиоэктазий, резорбция субретинального экссудата.

**Fig. 7.** The periphery of the fundus of the right eye of the patient #2. 1 year 7 months after the onset of laser coagulation of abnormal vessels and avascular zones of the retina. The obliteration of telangiectasias, resorption of subretinal exudate.

Коатса [9–16], однако четких показаний к их применению в настоящее время нет.

Обеим пациенткам нами проведены повторные сеансы лазеркоагуляции аномальных сосудов сетчатки и аваскулярных зон (1-й пациентке 13 сеансов, 2-й — 5 сеансов), что позволило добиться облитерации сосудов и резорбции субретинального экссудата у 1-й пациентки в левом глазу полностью (рис. 5), в правом он сохранился только в центральной зоне (рис. 6). У 2-й пациентки также наблюдалось запустевание аномальных сосудов и уменьшение экссудации (рис. 7), сохранилась исходная острота зрения. Срок наблюдения составляет 5,5 лет и 3 года 3 мес соответственно.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

При проведении обследования пациентов с коатсоподобными изменениями сетчатки следует обращать внимание на наличие системных симптомов и включать в круг рассматриваемых заболеваний плече-лопаточно-лицевую мышечную дистрофию. Пациенты с болезнью Ландузи — Дежерина должны быть регулярно (раз в 6 мес) осмотрены офтальмологом с проведением при необходимости флюоресцентной ангиографии и лазеркоагуляции аномальных сосудов и неперфузируемых зон сетчатки, что позволит избежать развития отслойки сетчатки и сохранить зрительные функции.

**Конфликт интересов:** отсутствует.

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

## Литература/References

1. Мосин И.М. Болезнь Коатса. В кн. Шамшинова А.М., ред. Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва. Москва: Медицина; 2001: 297–324. Mosin I.M. Coats Disease. In: Shamshinova A.M., ed. Hereditary and congenital diseases of the retina and optic nerve. Moscow: Meditsina; 2001: 297–324 (in Russian).
2. Recchia F.M. Coats Disease. In: Harnett M.E., ed. Pediatric Retina. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams Wilkins; 2013: 616–25.
3. Tawil R., Van Der Maarel S.M. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. Muscle Nerve. 2006; 34 (1): 1–15.
4. Tawil R., Kissel J.T., Heatwole C., et al. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. Neurology. 2015; 85 (4): 357–64.
5. Bindoff L.A., Mjellem N., Sommerfelt K., et al. Severe facioscapulohumeral muscular dystrophy presenting with Coats' disease and mental retardation. Neuromuscul. Disord. 2006; 16 (9–10): 559–63.
6. Fitzsimons R.B., Gurwin E.B., Bird A.C. Retinal vascular abnormalities in facioscapulohumeral muscular dystrophy. A general association with genetic and therapeutic implications. Brain. 1987; 110 (Pt 3): 631–48.
7. Gurwin E.B., Fitzsimons R.B., Sehmi K.S., Bird A.C. Retinal telangiectasis in facioscapulohumeral muscular dystrophy with deafness. Arch. Ophthalmol. 1985; 103 (11): 1695–700.
8. Pauleikhoff D., Bornfeld N., Bird A.C., Wessing A. Severe visual loss associated with retinal telangiectasis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol. 1992; 230 (4): 362–5.
9. Gaillard M.C., Mataftsi A., Balmer A., Houghton S., Munier F.L. Ranibizumab in the management of advanced coats disease stages 3B and 4: long-term outcomes. Retina. 2014; 34 (11): 2275–81. doi: 10.1097/IAE.0000000000000248
10. Henry C.R., Sisk R.A., Tzu J.H., et al. Long-term follow-up of intravitreal bevacizumab for the treatment of pediatric retinal and choroidal diseases. J. AAPOS. 2015; 19 (6): 541–8. doi: 10.1016/j.jaapos.2015.09.006
11. Kaul S., Uparkar M., Mody K., et al. Intravitreal anti-vascular endothelial growth factor agents as an adjunct in the management of Coats' disease in children. Indian J. Ophthalmol. 2010; 58 (1): 76–8. doi: 10.4103/0301-4738.58480

12. Lin C.J., Hwang J.F., Chen Y.T., Chen S.N. The effect of intravitreal bevacizumab in the treatment of Coats disease in children. *Retina*. 2010; 30 (4): 617–22. doi: 10.1097/IAE.0b013e3181c2e0b7
13. Ramasubramanian A., Shields C.L. Bevacizumab for Coats' disease with exudative retinal detachment and risk of vitreoretinal traction. *Br. J. Ophthalmol.* 2012; 96 (3): 356–9. doi: 10.1136/bjophthalmol-2011-300141
14. Ray R., Barañano D.E., Hubbard G.B. Treatment of Coats' disease with intravitreal bevacizumab. *Br. J. Ophthalmol.* 2013; 97 (3): 272–7. doi: 10.1136/bjophthalmol-2012-302250
15. Villegas V.M., Gold A.S., Berrocal A.M., Murray T.G. Advanced Coats' disease treated with intravitreal bevacizumab combined with laser vascular ablation. *Clin. Ophthalmol.* 2014; 16 (8): 973–6. doi: 10.2147/OPTH.S62816
16. Zheng X.X., Jiang Y.R. The effect of intravitreal bevacizumab injection as the initial treatment for Coats' disease. *Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol.* 2014; 252 (1): 35–42. doi: 10.1007/s00417-013-2409-1

Поступила: 03.11.2017

---

## Eye pathologies in facioscapulohumeral muscular dystrophy (case report and literary analysis)

E.V. Denisova — MD, Cand. Med. Sci., ophthalmologist, senior researcher, department of children eye pathology

L.A. Katargina — Dr. Med. Sci, Professor, deputy director

L.V. Kogoleva — Dr. Med. Sci, senior researcher, department of children eye pathology

M.V. Belova — MD, Cand. Med. Sci., ophthalmologist, department of children eye pathology unit (children surgery)

N.A. Osipova — MD, Cand. Med. Sci., ophthalmologist, department of children eye pathology unit (children surgery)

E.V. Fedoseeva — ophthalmologist

*Moscow Helmholtz Research Institute of Eye Diseases, 14/19, Sadovaya Chernogriazskaya St., Moscow, 105062, Russia*  
deale\_2006@inbox.ru

*In addition to the classic Coats' disease characterized by retinal vascular telangiectasias and aneurysmal dilatations surrounded by yellowish intra- and subretinal exudates and developing in somatically healthy children, Coats'-like retinal changes can occur in a number of systemic diseases and complicate the course of other eye pathologies. One of the diseases that occur with Coats'-like exudative vasculopathy is facioscapulohumeral muscular dystrophy, or Landouzy — Dejerine disease. Systemic manifestations of this pathology are the myodystrophic process, which usually affects muscles of the face and arms and distal muscles of the legs, as well as sensorineural hearing loss, respiratory failure, cardiac arrhythmia, in the infantile form — mental retardation and episyndrome. The paper describes two clinical cases involving children with facioscapulohumeral muscular dystrophy, presents the results of treatment, and discusses the importance of a systematic approach in examining patients with Coats'-like retinal changes.*

**Keywords:** Coats'-like retinopathy, facioscapulohumeral muscular dystrophy.

**For citation:** Denisova E.V., Katargina L.A., Kogoleva L.V., Belova M.V., Osipova N.A., Fedoseeva E.V. Eye pathologies in facioscapulohumeral muscular dystrophy (case report and literary analysis). *Russian ophthalmological journal*. 2018; 11 (3): 50–4 (In Russian). doi: 10.21516/2072-0076-2018-11-3-50-54

**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.

---

**Для контактов:** Денисова Екатерина Валерьевна  
E-mail: deale\_2006@inbox.ru