

УДК 617.7

## СЛУЧАЙ ПЕРОРАЦИИ РОГОВИЦЫ ПРИ СИНДРОМЕ ХАЛЛЕРМАННА–ШТРАЙФФА

© Г.У. Болтаева, О.А. Грибанова, А.В. Кариев

*Ключевые слова:* перфорация роговицы; синдром Халлерманна–Штрайффа.

*Цель:* изучить клиническую особенность случая перфорации роговицы при синдроме Халлерманна–Штрайффа.

*Материалы и методы:* изучено состояние глаза больного с синдромом Халлерманна–Штрайффа, находившимся в отделении новорожденных и недоношенных первой клинической детской больницы города Ташкента.

*Результаты:* данный клинический случай характеризуется явным примером проявления синдрома Халлерманна–Штрайффа. Хирургическое лечение перфорации роговицы позволило сохранить левый глаз как орган; антиглаукоматозная операция, сочетанная с экстракцией катаракты, терапия с гипотензивными и нестероидными противовоспалительными препаратами привели к стабилизации состояния правого глаза.

### ВВЕДЕНИЕ

Синдром Халлерманна–Штрайффа впервые описан в 1893 г. С. Andry, выделен в самостоятельную нозологическую единицу W. Hallermann в 1948 г., позднее – швейцарским офтальмологом Е.В. Streiff. Синоним – окуло-мандибуло-фациальный синдром. Наследственное заболевание с низким ростом с пропорциональным телосложением и характерным «птичьим лицом». Тип наследования не установлен. Данный клинический случай характеризуется проявлением синдрома со стороны органа зрения и общими изменениями со стороны организма. При этом синдроме наблюдается дисцефалия с гипоплазией нижней челюсти; клювовидный нос, выступающие лобные и теменные бугры, что создает впечатление «птичьего лица». Аномалии прикуса проявляются в виде гипо- или аплазии зубов, изменением их формы и местоположения. Кроме того, могут наблюдаться зубы у новорожденных, дополнительные зубы, гипоплазия эмали, высокое арковидное небо. Пропорциональный карликовый рост. Возможны микроцефалия, сколиоз, узкая грудная клетка, деформация шейных позвонков. На голове, бровях, ресничном крае – гипотрихоз; могут наблюдаться ограниченные участки атрофии кожи в области головы и на носу. Кожа носа цианотично-красного цвета. Изменения со стороны органа зрения: микрофтальм, микрокорнея, катаракта, колоблома век, дистрофия сетчатки, атрофия зрительного нерва и прочие [1–3].

**Цель:** изучить клиническую особенность со стороны глаз у новорожденного при синдроме Халлерманна–Штрайффа.

### МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Изучено состояние глаз больного с синдромом Халлерманна–Штрайффа. Представляемый нами клинический случай демонстрирует атипичное проявление синдрома Халлерманна–Штрайффа. Больной Т., 2014 г. р., в возрасте 6 дней госпитализирован в отделение патологии новорожденных и недоношенных. В анамнезе

близкородственный брак. Ребенок от первой беременности, первый род. Вес при рождении – 2400 граммов, рост 47 см. Оценка по шкале Апгар 7–8 баллов. Околоплодные воды грязные, мекониальные, зловонные. Трехкратное тугое обвитие пуповины вокруг шеи. Больной консультирован генетиком. Особенности родословной – брак родственной матери родителей больного являются родными сестрами. В роду случаи врожденных аномалий отрицают.

Особенности фенотипа – антропометрические данные: диспропорциональное телосложение, на фоне нормального роста выраженная гипоплазия грудной клетки. Окружность головы – 34 (норма – 25) см, окружность груди – 28 см. Аномалии черепа множественные – выраженная гипоплазия лицевой части черепа, микрогнатия (гипоплазия нижней челюсти) с аномалией альвеолярных отростков (гипоплазией + возможно кисты). Аномальный рост волос на голове: сухие, с очагами алопеции, гипертрихозом лба, щек. Гипоплазия крыльев носа, гипоплазия подбородка с кожной ямочкой, телеангиэктазии кожи головы и кистей, низко расположенные уши (рис. 1). Контрактуры коленного и бедренного суставов. Водянка правого яичка. Нейросонография: рисунок извилин и борозд головного мозга нечеткий, сглажен.

Органы зрения: ОУ-глазные щели узкие, микроблефарон, небольшое отделяемое. OD – в центре роговицы эктазированный участок – кератоглобус, полное помутнение всех слоев роговицы. Нижележащие структуры глаза не просматриваются (рис. 2). Внутриглазное давление при пальпации повышено (+2.0). OS – глазное яблоко уменьшено в размере, роговица помутнена, в центре эктазированный участок с истончением. Передняя камера, радужка, зрачок не просматриваются (рис. 3). Внутриглазное давление при пальпации нормальное. При диафаноскопии: OD – зрачок широкий, отмечается слабое свечение в области зрачка, хрусталик полностью помутнен. OS – зрачок широкий, свечение очень слабое, контур зрачка едва определяется из-за сильного помутнения роговицы, хрусталик полностью помутнен. На эхографии: OD – форма глазного



**Рис. 1.** Общий вид лица больного



**Рис. 2.** Состояние правого глаза



**Рис. 3.** Состояние левого глаза

яблока овальная, переднезадний размер составляет 23 мм, через веки. OS – форма глазного яблока чуть

овальная, переднезадний размер составляет 19 мм, через веки.

На основании вышеперечисленного выставлен диагноз: синдром Халлерманна–Штрайффа. OU – эктазия роговицы, кератопатия, OD – вторичная глаукома, OS – микрофтальм.

Больному назначено лечение: инстилляцией Тауфона 4 %, Арутимол 0,25 %, Тобрекса; Солкосерила глазного геля.

В результате лечения глаз OD – в динамике инъекция сосудов уменьшилась, роговица с периферии просветлела. В центре эктазированный участок уменьшился. С периферии роговицы стала просматриваться передняя камера, часть радужки и зрачок. Хрусталик не просматривается. Внутриглазное давление нормализовалось. OS – роговица в динамике без изменений, эктазия в оптической части сохраняется, небольшое просветление с периферии. Внутриглазное давление при пальпации нормальное. На 10-й день больной выписан из клиники в удовлетворительном состоянии. Дальнейшая тактика – наблюдение в динамике за эктазированными участками роговицы, контроль внутриглазного давления, продолжить лечение дистрофии роговицы. Рекомендовано наблюдение каждую неделю в течение двух месяцев, в последующем каждый месяц.

Через один месяц после выписки из стационара родители больного отмечают необычное запавшее состояние левого глаза и срочно обращаются в клинику. При осмотре: правый глаз в динамике без изменений. В оптической части роговицы левого глаза просматривается перфорация диаметром 5 мм, с ущемлением волокон стекловидного тела, вокруг ткани отечные, глазное яблоко запавшее. Хрусталик отсутствует, выпавшие волокна стекловидного тела покрыты фибрином (рис. 4). Больной в экстренном порядке взят на операцию: произведена ревизия раны, удаление измененной и выпавшей части стекловидного тела, ушивание перфорации и покрытие роговицы по Кунту (рис. 5). Через еще один месяц на правом глазу произведена антиглаукоматозная операция, сочетанная с экстракцией катаракты.



**Рис. 4.** Левый глаз после перфорации роговицы и выпадения стекловидного тела



**Рис. 5.** Состояние после операции

## РЕЗУЛЬТАТЫ

На основании вышеперечисленных объективных данных особенности фенотипа позволяют обосновать наследственно-генетический характер заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования [4–5], выставлен клинический диагноз: синдром Халлерманна–Штрайффа (окуло-мандибуло-фациальная дисплазия), микроцефалия, множественные врожденные аномалии глазных яблок, вторичная глаукома. После хирургического лечения перфорации на следующий и последующие дни тонус левого глаза нормальный, рана и наружная сторона роговицы покрыты конъюнктивой, глаз спокойный. На эхографии форма глазного яблока шаровидная, отмечается тотальная воронкообразная

отслойка сетчатки. Переднезадняя ось составляет 17 мм, через веки. Состояние правого глаза в динамике без изменений.

## ОБСУЖДЕНИЯ И ВЫВОДЫ

Изложенный клинический случай, на наш взгляд, представляет интерес по нескольким позициям. Клиническая картина дает основание поставить больному диагноз: синдром Халлерманна–Штрайффа. По литературным данным прогноз течения заболевания неблагоприятный.

На наш взгляд, перфорация роговицы с выпадением хрусталика произошла из-за случайного нанесения травмы ногтем самого больного. Наложение швов на перфорацию роговицы с покрытием по Кунту позволило сохранить глаз как анатомический орган. Антиглаукоматозная операция, сочетанная с экстракцией катаракты, на правом глазу привела к стабилизации внутриглазного давления. Вопрос о необходимости возможных других вмешательств будет предметом нашего дальнейшего наблюдения.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блишкова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М., 1996. С. 283–284.
2. Тейлор Д., Хойт К. Детская офтальмология / пер. с англ. М.: Изд-во БИНОМ, 2007. 248 с.
3. Азнабаев М.Т., Бабушкин А.Э., Мальханов В.Б. Редкие случаи в клинической офтальмологии. Уфа, 2005. С. 273–278.
4. Muthugaduru D.J., Sahu C., Ali M.J., Dalal A., Jalali S. Report on ocular biometry of microphthalmos, retinal dystrophy, flash electroretinography, ocular coherence tomography, genetic analysis and the surgical challenge of entropion correction in a rare case of Hallermann–Streiff–François syndrome // *Doc. Ophthalmol.* 2013. Oct. V. 127 (2). P. 147–153.
5. Roulez F.M., Schuil J., Meire F.M. Corneal opacities in the Hallermann–Streiff syndrome // *Ophthalmic Genet.* 2008. Jun. V. 29 (2). P. 61–66.

Поступила в редакцию 6 февраля 2015 г.

## Bohtaeva G.U., Gribanova O.A., Kariyev A.V. THE CASE OF CORNEAL PERFORATION WITH THE SYNDROME HALLERMAN–STREIFF

*Aim:* study clinical feature of the case of corneal perforation with the syndrome Hallerman–Streiff.

*Material and methods:* the state of the patient's eye with the syndrome Hallerman–Streiff, being in the department of newborn and premature of the first clinical children's hospital of Tashkent.

*Results:* this clinical case is characterized by the clear example of showing the syndrome of Hallerman–Streiff. Surgical treatment of corneal perforation let save the left eye as an organ, antiglaucomatose operation, combined with cataract surgery, therapy with antihypertensive and anti-anxiety drugs led to the stabilization of the right eye.

*Key words:* corneal perforation; syndrome Hallerman–Streiff.

Болтаева Гули Уктамовна, 1 Городская многопрофильная детская больница, г. Ташкент, Республика Узбекистан, врач-офтальмолог высшей категории, зав. отделением микрохирургии глаза, e-mail: mail@tashpmi.uz

Bohtaeva Guli Uktamovna, 1 City Multi-Field Children's Hospital, Tashkent, The Republic of Uzbekistan, Ophthalmologist of the Highest Category, Head of Eye Microsurgery Department, e-mail: mail@tashpmi.uz

Грибанова Оксана Анатольевна, 1 Городская многопрофильная детская больница, г. Ташкент, Республика Узбекистан, врач-офтальмолог высшей категории, отделение микрохирургии глаза, e-mail: mail@tashpmi.uz

Gribanova Oksana Anatolevna, 1 City Multi-Field Children's Hospital, Tashkent, The Republic of Uzbekistan, Ophthalmologist of the Highest Category, Eye Microsurgery Department, e-mail: mail@tashpmi.uz

Кариев Абдуфаррух Варисович, Ташкентский педиатрический медицинский институт, г. Ташкент, Республика Узбекистан, врач-офтальмолог первой категории, ассистент кафедры офтальмологии, e-mail: mail@tashpmi.uz

Kariev Abdufarrukh Varisovich, Tashkent Pediatric Medical Institute, Tashkent, The Republic of Uzbekistan, Ophthalmologist of the First Category, Assistant of Ophthalmology Department, e-mail: mail@tashpmi.uz