

Случай развития врожденной катаракты у ребенка с синдромом грима Кабуки



Т.Б. Круглова



Н.С. Егиян

Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней им. Гельмгольца
ул. Садовая-Черногрозская, 14/19, 105062, Москва, Российская Федерация

РЕЗЮМЕ

Офтальмология. 2019;16(4):459–462

Синдром Кабуки (грима Кабуки) — редкое генетическое заболевание, при котором черты лица ребенка напоминают маску актеров японского театра Кабуки, сопровождающееся множественными аномалиями различных органов и систем. Случаи развития врожденной катаракты (ВК) не описаны. Представлено описание клинического случая диагностики и лечения врожденной катаракты у ребенка с синдромом грима Кабуки. **Пациент и методы.** Ребенок М., 15 лет с синдромом грима Кабуки. На OD — врожденная зонулярная катаракта 1-й степени помутнения, на OS — врожденная зонулярная катаракта 3-й степени помутнения. Проведено обследование и факоаспирация ВК с имплантацией ИОЛ HOYA 24,0 D на OS. **Результаты.** Острота зрения: OD = 0,6 с -1. OD = 0,8–0,9; OS до операции = 0,02 н/к., после операции = 0,1 н/к. (обскуационная амблиопия). Хрусталик OD — диск помутнения, через который офтальмоскопировались центральные отделы глазного дна. Хрусталик OS — атипичный диск с неравномерными помутнениями в виде темных и светлых полос, центральные отделы глазного дна не офтальмоскопировались, просматривались только периферические сосуды. Ультразвуковое исследование OU: единичные плавающие помутнения в стекловидном теле, ПЗО = 22,7 мм. Электрофизиологические исследования — снижение ряда показателей OS. **Выводы.** При синдроме грима Кабуки может иметь место врожденная зонулярная катаракта. Учитывая прогрессирующий характер помутнения хрусталика, необходимо динамическое обследование с широким зрачком для своевременного выявления и направления на хирургическое лечение. В раннем послеоперационном периоде имеется риск развития экссудативно-пролиферативных реакций.

Ключевые слова: синдром грима Кабуки, врожденная катаракта, факоаспирация

Для цитирования: Круглова Т.Б., Егиян Н.С. Случай развития врожденной катаракты у ребенка с синдромом грима Кабуки. *Офтальмология*. 2019;16(4):459–462. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2019-4-459-462>

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

Конфликт интересов отсутствует

The Case of the Congenital Cataract Development in a Child with Kabuki's Makeup Syndrome

T.B. Kruglova, N.S. Egiyan

Helmholtz National Medical Center of Eye diseases
Sadovaya-Chernogruzskaya str., 14/19, Moscow, 105062, Russian Federation

ABSTRACT

Ophthalmology in Russia. 2019;16(4):459–462

Kabuki makeup syndrome is a rare genetic disease. The features of the child's face resemble the mask of the actors of the Japanese Kabuki theater. Accompanied by multiple anomalies of various organs and systems. Cases of congenital cataract (CC) are not described. **Purpose:** to describe a clinical case of diagnosis and treatment of congenital cataracts in a child with Kabuki syndrome. **Material and methods.** Child M., 15 years old with syndrome Kabuki make-up. At OD — zonular congenital cataract in 1-degree of turbidity, OS — zonular congenital cataract 3rd degree of turbidity Conducted a survey and phacoaspiration with IOL implantation HOYA 24,0 D at OS. **Results.** Visual acuity: OD = 0.6 s -1. OD = 0.8–0.9; OS before surgery = 0.02 n/c, after surgery = 0.05 n/c (amblyopia obscuration). Lens OD-opacity disc, through which the Central parts of the fundus can be investiture with Ophthalmoscope. Lens OS-atypical disk with uneven opacity in the form of dark and light bands, the Central parts



T.B. Kruglova, N.S. Egiyan

Contact information: Kruglova Tat'yana B. krugtb@yandex.ru

The Case of the Congenital Cataract Development in a Child with Kabuki's Makeup Syndrome

of the fundus can't be investigated with ophthalmoscope, viewed only peripheral vessels. Ultrasound examination OU: single floating opacities in vitreous body, APA of eye = 22.7 mm. Electrophysiological examination-reduction of a number of indicators OS. **Resume.** 1. In children with the syndrome Habuki make-up can be congenital zonular cataracts. 2. Taking into account the progressive nature of lens opacity, a dynamic examination with a wide pupil is necessary for timely referral to surgical treatment. 3. There is a risk of developing exudative proliferative reactions in the early postoperative period.

Keywords: Habuki makeup syndrome, congenital cataract

For citation: Hruglova T.B., Egiyan N.S. The Case of the Congenital Cataract Development in a Child with Habuki's Makeup Syndrome. *Ophthalmology in Russia*. 2019; 16(4):459–462. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2019-4-459-462>

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

There is no conflict of interests

Синдром Кабуки (грима Кабуки) — редкое генетическое заболевание, характеризующееся своеобразными чертами лица, напоминающими маску актеров японского театра Кабуки. Впервые, независимо друг от друга, синдром Кабуки был описан в 1981 году японскими врачами N. Niikawa и Y. Kuroki [1, 2]. Этиология заболевания до сих пор до конца не изучена. Большинство случаев носит спорадический характер. Существуют сообщения о семейных случаях синдрома грима Кабуки [7]. Тип наследования предположительно X-сцепленный или ауто-сомно-доминантный [3–6].

N. Niikawa и соавт. провели крупные исследования клинических особенностей пациентов с синдромом Кабуки и выявили 5 кардинальных признаков [3, 8]: своеобразное лицо (длинные глазные щели, густые ресницы, широкая переносица, приплюснутый кончик носа, большие оттопыренные уши, брови в виде арок с редким ростом, низкий рост волос); скелетные аномалии (патология черепа и микроцефалия, готическое высокое небо, расщелина твердого неба в сочетании с заячьей губой, зубные аномалии, задержка роста, короткие пальцы рук, повышенная подвижность суставов, сколиоз, изменение дерматоглифики (фетальные подушечки на кончиках пальцев); интеллектуальный дефицит различной степени, часто — аутизм, нарушение поведения.

При синдроме грима Кабуки основные проявления болезни могут сопровождаться поражением и других систем организма. Были определены изменения со стороны сердечно-сосудистой системы (врожденный порок сердца в виде дефекта межжелудочковой или межпредсердной перегородки, коарктация или аневризма аорты, открытый артериальный проток) [1, 3, 9–12], хирургическая патология (пупочная, паховая, диафрагмальная грыжа) [12, 13], патология пищеварительной системы, дискинезия желчевыводящих путей [14, 15], патология мочевыводящей системы [16], пороки развития наружных половых органов (крипторхизм, микропенис), выраженный иммунодефицит, эндокринная патология, умственная отсталость [17].

Несмотря на обширную симптоматику клинических проявлений со стороны различных органов и систем, описанных при синдроме грима Кабуки, в научных источниках мы не встретили данных о возможности развития при этой патологии врожденной катаракты (ВК). Со стороны поражения органа зрения описаны только

миопия, астигматизм, частичная атрофия зрительного нерва, нистагм и косоглазие [18]. Учитывая это, представляет интерес клинический случай развития ВК у ребенка с синдромом грима Кабуки.

В данном сообщении представлено описание клинического случая диагностики и лечения врожденной катаракты у ребенка с синдромом грима Кабуки.

ПАЦИЕНТ И МЕТОДЫ

В детское офтальмологическое отделение ФГБУ МНИИ ГБ им. Гельмгольца поступил ребенок М-а в возрасте 15 лет с диагнозом: врожденная зонулярная катаракта обоих глаз: 1-й степени интенсивности помутнения на OD и 3-й степени интенсивности помутнения и обскурационная амблиопия на OS.

По данным анамнеза ребенок от первой поздней беременности с угрозой прерывания на фоне анемии, преждевременных стремительных родов на 36-й неделе, вес при рождении 3060 г, длина 49 см. Родители здоровы, брак неродственный. Родилась с множественными стигмами дисэмбриогенеза, крыловидной шейей. Заподозрена хромосомная патология — кариотип-46, XX, при повторном исследовании через 1 год — результат тот же. Развивалась с задержкой, начала ходить в 1 г. 9 мес., говорит плохо. С 2004 года стало заметно отставание в росте. В возрасте 5 лет в связи с фенотипическими особенностями и задержкой психомоторного развития ребенок был обследован в медико-генетическом научном центре (Москва), была заподозрена хромосомная патология (кариотип-46, XX), в сочетании с клинической картиной был поставлен диагноз синдрома грима Кабуки (рис. 1).

Помимо характерных признаков синдрома Кабуки у ребенка на обоих глазах имелось врожденное помутнение хрусталика, которое впервые было диагностировано в возрасте 10 лет. Был поставлен диагноз: врожденная частичная атипичная катаракта обоих глаз, гиперметропия слабой степени. Ребенок находился под наблюдением окулиста по месту жительства. В связи с высокой остротой зрения обоих глаз, частичным характером помутнения и возможностью детальной офтальмоскопии глазного дна через диск помутнения показаний для оперативного лечения не было. В последующем отмечалось прогрессирование помутнения хрусталика левого глаза, поэтому ребенок был направлен на консультацию в ФГБУ НИИГБ им. Гельмгольца и госпитализирован в детское отделение для проведения хирургического лечения.

На момент обследования в соматическом статусе отмечался выраженный черепно-лицевой диморфизм: длинная глазная щель, длинные и густые ресницы, аркообразные брови, широкий кончик носа, большие оттопыренные уши, тонкая верхняя губа, поперечная ладонная складка, пролапс митрального клапана, диффузная мышечная гипотония, задержка психического развития. Обследование эндокринолога: метаболический синдром, инсулинрезистентность, гиперинсулинизм.

РЕЗУЛЬТАТЫ

По результатам проведенного перед операцией комплексного офтальмологического обследования острота зрения до операции: OD = 0,6сф-1.0D = 0,8–0,9; OS = 0,02 н/к. Состояние глаз при поступлении: положение глаз правильное, роговица прозрачная 11,0 мм, передняя камера равномерная, средней глубины, радужка структурная, зрачок круглый в центре. Хрусталик правого глаза — диск помутнения, через который хорошо офтальмоскопировалось глазное дно (рис. 2). Хрусталик левого глаза — атипичный диск с неравномерными помутнениями в виде темных и светлых полос, центральные отделы глазного дна не офтальмоскопировались, просматривались только периферические сосуды (рис. 3). Ультразвуковое исследование: единичные плавающие помутнения в стекловидном теле, отслойка сетчатки отсутствовала. ПЗО OD — 22,77 мм, OS — 22,72 мм. Электрофизиологические исследования: ЗВП OU — амплитуда основного компонента P100 снижена, латентность в пределах нормы, конфигурация основного компонента на OD не изменена, на OS — патологическая. ЭРГ OU — амплитуда «а» и «в» волны в пределах нормы (на OS — волна «а» верхняя граница нормы). Ритмическая ЭРГ OD — амплитуда в пределах нормы, OS — субнормальная.

25.12.2018 проведена операция на OS — факоаспирация ВК с внутрикапсулярной имплантацией ИОЛ. Катаракту удаляли методом факоаспирации с исполь-



Рис. 1. Общий вид ребенка М., 15 лет, с синдромом грима Набуки

Fig. 1. General view of the child M. 15 years old with the syndrome of makeup Nabuki

зованием офтальмологической хирургической системы Megatron S4 (Geuder) через тоннельный роговичный разрез, выполнена имплантация в капсульный мешок эластичной ИОЛ HOYA Isert 251 24,0 Д. Каких-либо особенностей и осложнений во время операции не было. В послеоперационном периоде в ранние сроки (на 3-й день после операции) отмечали выраженную экссудативно-пролиферативную реакцию с формированием множественных тяжей и нитей фибрина, окутывающих всю поверхность радужки, а также покрывающую ИОЛ и область зрачка. Проведена активная противовоспалительная терапия, включающая как инстилляцию кортикостероидных и нестероидных противовоспалительных препаратов, мидриатиков, субконъюнктивальные инъекции ферментативных препаратов, физиотерапевтическое лечение (магнитотерапия с кортикостероидными и ферментативными препаратами), так и внутривенное введение кортикостероидов по убывающей схеме. К моменту выписки

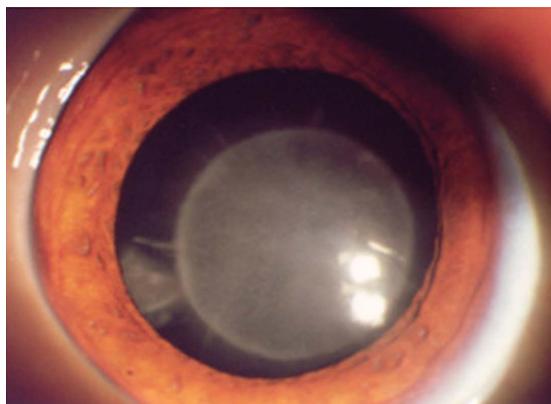


Рис. 2. Правый глаз ребенка М., 15 лет, с синдромом грима Набуки. Врожденная зонулярная катаракта 1-й степени интенсивности помутнения. Острота зрения 0,6 с -1.0D = 0,8–0,9

Fig. 2. Right eye of child M. 15 years old with Kabuki makeup syndrome. Congenital zonular cataract of 1 degree of turbidity intensity. Visual acuity 0.6 s -1.0 D = 0.8–0.9

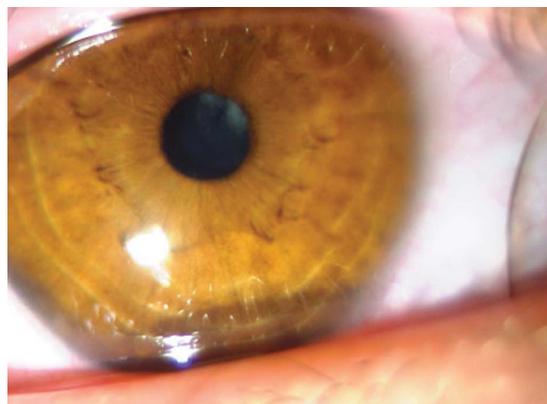


Рис. 3. Левый глаз ребенка М., 15 лет, с синдромом грима Набуки. Врожденная зонулярная катаракта 3-й степени интенсивности помутнения. Острота зрения 0,02 н/к

Fig. 3. Left eye of child M. 15 years old with Kabuki makeup syndrome. Congenital zonular cataract of the 3rd degree of turbidity intensity. Visual acuity 0.02

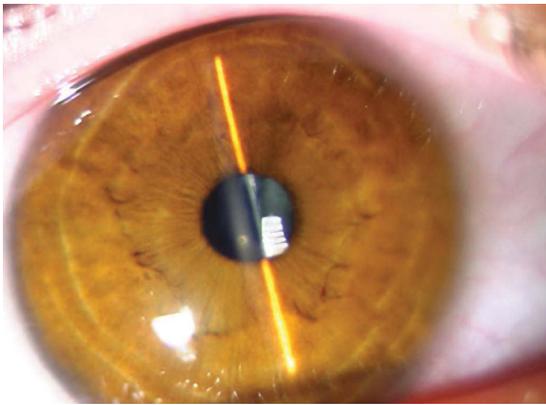


Рис. 4. Правый глаз ребенка. Врожденная зонулярная катаракта 1-й степени интенсивности помутнения хрусталика, обскуриционная амблиопия слабой степени. Глазное дно хорошо офтальмоскопируется. Острота зрения 0,6 с -1.0 D = 0,8–0,9

Fig. 4. Baby's right eye. Congenital zonular cataract 1-th degree of the intensity of lens opacity, amblyopia of obscure origin of low degree. Fundus well ophthalmoscopically. Visual acuity 0.6 s -1.0 D = 0.8–0.9

из стационара отмечена положительная динамика с полным рассасыванием нитей фибрина и восстановлением круглой формы зрачка. Положение ИОЛ пра-

вильное, отмечены начальные частичные фиброзные помутнения передней и задней капсулы хрусталика. При офтальмоскопии глазного дна патологии не выявлено. Острота зрения на OS — 0,1 н/к.

Рекомендовано продолжить местную противовоспалительную терапию по месту жительства, лечение обскуриционной амблиопии, окклюзию ОД. В дальнейшем при прогрессировании помутнения задней капсулы планируется ИАГ-лазерная капсулэктомия.

В заключение следует подчеркнуть, что у детей с синдромом грима Кабуки возможно развитие врожденной зонулярной катаракты обоих глаз.

Учитывая частичный характер помутнения хрусталика и возможность его прогрессирования, необходимо динамическое обследование с широким зрачком для выявления начальных изменений хрусталика и своевременного направления на хирургическое лечение. В раннем послеоперационном периоде имеется риск развития экссудативно-пролиферативных реакций.

УЧАСТИЕ АВТОРОВ:

Круглова Т.Б. — научное редактирование; написание текста, оформление библиографии;
Егиян Н.С. — техническое редактирование, написание текста, подготовка иллюстраций.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

- Niikawa N., Matsuura N., Fukushima Y. Kabuki make-up syndrome: a syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears, and postnatal growth deficiency. *J. Pediatrics* 1981;99(4):565–569. DOI: 10.1016/S0022-3476(81)80255-7
- Kuroki Y., Suzuki Y., Chyo H. A new malformation syndrome of long palpebral fissures, large ears, depressed nasal tip, and skeletal anomalies associated with postnatal dwarfism and mental retardation. *J. Pediatrics*. 1981;99:570–573. DOI: 10.1016/S0022-3476(81)80255-7
- Niikawa N., Kuroki Y., Kajii T. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: a study of 62 patients. *J. Med. Genet.* 1988;31(3):565–589. DOI: 10.1002/ajmg.1320310312
- Chrzanowska K., Kabuki Y (Niikawa-Kuroki) syndrome associated with immunodeficiency. *J. Clin. Genet.* 1998;53(4):308–312. DOI: 10.1111/j.1399-0004.1998.tb02702.x
- Rocella M. Niikawa-Kuroki syndrome. *J. Minerva Pediatr.* 1999;51(7–8):271–278.
- Di Gennaro G., Sebastiano F., Quarato P. Temporo-occipital spikes: Are they so typical for Kabuki syndrome? *J. Pediatr. Neurol.* 2004;31(5):379. DOI: 10.1016/j.pediatrneuro.2004.07.001
- Engelen J., Loneus W., Vaes-Peeters G., Schrandner-Stumpel C. Kabuki syndrome is not caused by an 8p duplication: a cytogenetic study in 20 patients. *American J. of Med. Genet.* 2004;132A(3):276–277. DOI: 10.1002/ajmg.a.30457
- Sari B., Karaer K., Bodur S. Case Report: Autistic Disorder in Kabuki Syndrome. *J. Autism Dev. Disord.* 2008;38:198–201. DOI: 10.1007/s10803-007-0433-x
- Hughes H., Davies S. Coarctation of the aorta in Kabuki syndrome. *J. Archives of Disease in Childhood.* 1994;70(6):512–514. DOI: 10.1007/s10803-007-0433-x
- Di Gennaro G., Condoluci C., Casali C. Epilepsy and polymicrogyria in Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome. *J. Pediatr. Neurol.* 1999;21(2):566–568. DOI: 10.1016/S0887-8994(99)00030-2
- Moral S., Zuccarino F., Loma-Osorio P. Double aortic arch: an unreported anomaly with kabuki syndrome. *J. Pediatr. Cardiol.* 2009;30(1):82–84. DOI: 10.1007/s00246-008-9286-0
- Sert A., Atabek M., Pirgon O. Case reports two new Kabuki cases of Kabuki make-up syndrome. *Marmara Med. J.* 2006;19(2):86–89.
- Abdel-Salam G., Afifi H., Eid M. Anorectal anomalies, diaphragmatic defect, cleft palate, lower lip pits, hypopigmentation and hypogammaglobulinemia A in Kabuki syndrome: a rare combination. *J. Genet. Couns.* 2008;19(3):309–317.
- Isidor B., Rio M., Mourier O. Kabuki syndrome and neonatal cholestasis: report of a new case and review of the literature. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* 2007;45(2):261–264. DOI: 10.1097/MPG.0b013e31802c7966
- Коталевская Ю.Ю., Демикова Н.С. Синдром Кабуки: случай из практики. *Педиатрия.* 2010;89(1):129–133. [Kotelevskaya Yu.Yu., Demikova N.S. Kabuki syndrome: case study. *Pediatrics = Pediatria.* 2010;89(1):129–133 (In Russ.)]
- Kawame H., Hannibal M., Hudgins L. Phenotypic spectrum and management issues in Kabuki syndrome. *J. of Pediatrics.* 1999;134(4):480–485. DOI: 10.1016/S0022-3476(99)70207-6
- Ma K., Chow S., Yau F. Isolated adrenocorticotrophic deficiency in a child with Kabuki syndrome. *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.* 2005;18(6):607–609. DOI: 10.1515/JPEM.2005.18.6.607
- Парамей О.В., Жилина С.С., Аверкиева Л.Н. Глазные проявления синдрома грима Кабуки — Ниикава. Российская педиатрическая офтальмология. 2008;4:53–54. [Paramey O.V., Zhilina S.S., Averkieva L.N. Eye manifestations of Kabuki-Niikawa Makeup syndrome. *Russian pediatric ophthalmology = Rossiiskaya pediatricheskaya oftalmologiya.* 2008;4:53–54].

СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ:

Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней им. Гельмгольца
Круглова Татьяна Борисовна
доктор медицинских наук, старший научный сотрудник отдела патологии глаз у детей
ул. Садовая-Черногрозская, 14/19, Москва, 105062, Российская Федерация
orcid.org/0000-0001-8801-8368

Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней им. Гельмгольца
Егиян Наира Семеновна
кандидат медицинских наук, научный сотрудник отдела патологии глаз у детей
ул. Садовая-Черногрозская, 14/19, Москва, 105062, Российская Федерация
orcid.org/0000-0001-9906-4706

ABOUT THE AUTHORS

Helmholtz National Medical Center of Eye diseases
Kruglova Tat'yana B.
MD, senior research officer
Sadovaya-Chernogruzskaya str., 14/19, Moscow, 105062, Russian Federation

Helmholtz National Medical Center of Eye diseases
Egiyan Naira S.
PhD, research officer
Sadovaya-Chernogruzskaya str., 14/19, Moscow, 105062, Russian Federation