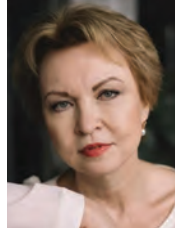


Врожденная дистрофия базальной мембраны эпителия роговицы у ребенка. Клинический случай



А.В. Плескова



В.Р. Гетадарян

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней им. Гельмгольца»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ул. Садовая-Черногрозская, 14/19, Москва 105062, Российская Федерация

РЕЗЮМЕ

Офтальмология. 2026;23(2):409–412

Дистрофия роговицы (ДР), большая группа генетически детерминированных заболеваний с вовлечением в патологический процесс одного или нескольких слоев роговицы, имеет прогрессирующий тип течения и не связана с внешними или системными факторами. Однако данное определение не может в полной мере описывать всю патологию, которая относится к дистрофическому процессу. Так, дистрофия базальной мембраны эпителия и центральная облаковидная дистрофия François относятся к дегенеративным состояниям и у большинства пациентов не имеют наследственного характера. Несмотря на это, дистрофия базальной мембраны эпителия и центральная облаковидная дистрофия François входят в современную классификацию дистрофий роговицы. Представляем клинический случай, касающийся ребенка с врожденной наследственной дистрофией базальной мембраны эпителия (прежние названия — «микростозная эпителиальная дистрофия Когана», «дистрофия передней базальной мембраны», «дистрофия по типу “отпечатка пальцев”»), у которого с рождения отмечались светобоязнь и слезотечение. В возрасте 5 месяцев ребенку в связи с непроходимостью слезных путей выполнили зондирование слезных каналов, при этом отмечено незначительное улучшение. При обследовании ребенка под наркозом биомикроскопическая картина характеризовалась наличием линий, напоминающих географическую карту, интраэпителиальных микрокист округлой формы в оптической зоне на правом глазу и в виде точек на левом глазу. На правом глазу изменения оказались более выраженными, определялось нежное рубцовое помутнение поверхностных слоев стромы по типу «карты» с паралимбальными участками прокрашивания флуоресцеином. Врожденная дистрофия базальной мембраны эпителия — заболевание, обусловленное мутациями в гене *TGFB1* на хромосоме 5q31 — является одной из самых распространенных передних дистрофий роговицы, встречается у 5 % населения, обычно во второй и третьей декадах жизни, у детей встречается очень редко. Дистрофия базальной мембраны эпителия у ребенка — это медленно прогрессирующее невоспалительное поражение роговицы. Необходимо проводить дифференциальный диагноз с острым воспалительным процессом, требующим проведения urgentного хирургического вмешательства, непроходимостью слезных путей и кератитом. На начальном этапе достаточно консервативных методов лечения, постоянного применения кератопротекторов и слезозаменителей. При неэффективности консервативной терапии показано ношение лечебных мягких контактных линз, ФТК и послойная кератопластика.

Ключевые слова: врожденная дистрофия роговицы, микростозная дистрофия Когана, передняя базальная мембрана, эпителий роговицы, классификация дистрофий роговицы

Для цитирования: Плескова А.В., Гетадарян В.Р. Врожденная дистрофия базальной мембраны эпителия у ребенка. Клинический случай. *Офтальмология*. 2026;23(2):409–412. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2026-2-409-412>

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

Конфликт интересов отсутствует.



Congenital Dystrophy of the Epithelial Basement Membrane in a Child. Clinical Case

A.V. Pleskova, V.R. Getadaryan

Helmholtz National Medical Research Center for Eye Diseases
Sadovaya-Chernogryazskaya str., 14/19, Moscow, 105062, Russian Federation

ABSTRACT

Ophthalmology in Russia. 2026;23(2):409–412

Corneal dystrophy (CD) is a large group of genetically determined diseases involving one or more corneal layers. It has a progressive course and is not associated with external or systemic factors. However, this definition cannot fully describe all pathologies related to the dystrophic process. For example, epithelial basement membrane dystrophy and François central cloudy dystrophy are degenerative conditions and are not hereditary in most patients. Despite this, epithelial basement membrane dystrophy and François central cloudy dystrophy are included in the modern classification of corneal dystrophies. We present a clinical case of a child with congenital hereditary basement membrane dystrophy (previously known as Hogan microcystic epithelial dystrophy, anterior basement membrane dystrophy, or "fingerprint" dystrophy). The child presented with photophobia and lacrimation from birth. At 5 months of age, the child underwent lacrimal duct probing due to lacrimal duct obstruction, with slight improvement noted. During an anesthetic examination, the biomicroscopic findings were characterized by map-like lines and round intraepithelial microcysts in the optical zone of the right eye and dots in the left eye. In the right eye, the changes were more pronounced, with a delicate cicatricial opacity of the superficial stromal layers resembling a "map" with paralimbal areas of fluorescein staining. Congenital basement membrane dystrophy (CBD) is a condition caused by mutations in the TGFB1 gene on chromosome 5q31 and is one of the most common anterior corneal dystrophies. It occurs in 5 % of the population, typically in the second and third decades of life, and is very rare in children. CBD in children is a slowly progressive, non-inflammatory corneal lesion. It must be differentiated from acute inflammation requiring urgent surgery, lacrimal obstruction, and keratitis. Conservative treatment, including the continued use of keratoprotectors and artificial tears, is sufficient in the initial stage. If conservative therapy is ineffective, therapeutic soft contact lenses, PTH, and lamellar keratoplasty are recommended.

Keywords: congenital corneal dystrophy, Hogan's microcystic dystrophy, anterior basement membrane, corneal epithelium, classification of corneal dystrophies

For citation: Pleskova A.V., Getadaryan V.R. Congenital Dystrophy of the Epithelial Basement Membrane in a Child. Clinical Case. *Ophthalmology in Russia*. 2026;23(2):409–412. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2026-2-409-412>

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

There is no conflict of interests.

Дистрофия роговицы (ДР) — это большая группа генетически детерминированных заболеваний с вовлечением в патологический процесс одного или нескольких слоев роговицы — имеет прогрессирующий тип течения и не связана с внешними или системными факторами [1]. Однако данное определение не может в полной мере описывать всю патологию, которая относится к дистрофическому процессу. Так, дистрофия базальной мембраны эпителия и центральная облаковидная дистрофия François относятся к дегенеративным состояниям, и у большинства пациентов не имеет наследственного характера. Несмотря на это, дистрофия базальной мембраны эпителия и центральная облаковидная дистрофия François входят в современную классификацию дистрофий роговицы.

В соответствии со вторым пересмотром Международной классификации дистрофий роговицы принято давать определение, исходя из клинических, гистопатологических и генетических данных [2].

1. Эпителиальные и субэпителиальные дистрофии:
 - дистрофия базальной мембраны эпителия;
 - рецидивирующие эрозии, в которую входят дистрофия *Franceschetti*, *Smolandiensis*, *Helsinglandica*;
 - субэпителиальная мукоидная дистрофия;

- дистрофия *Meesmann*;
 - эпителиальная дистрофия *Lisch*;
 - студенистая каплевидная дистрофия.
2. Эпителиально-стромальные дистрофии, связанные с мутацией в гене TGFB1:
 - дистрофия *Reis-Bücklers*;
 - дистрофия *Thiel-Behnke*;
 - решетчатая дистрофия, тип 1;
 - гранулярная дистрофия, тип 1;
 - гранулярная дистрофия, тип 2.
 3. Стромальные дистрофии:
 - макулярная дистрофия;
 - дистрофия *Schnyder*;
 - врожденная стромальная дистрофия;
 - крапчатая дистрофия роговицы;
 - задняя аморфная дистрофия;
 - центральная облаковидная дистрофия *François*;
 - пре-десцеметова дистрофия.
 4. Эндотелиальные дистрофии:
 - дистрофия *Fuchs*;
 - задняя полиморфная дистрофия;
 - врожденная эндотелиальная дистрофия;
 - х-сцепленная эндотелиальная дистрофия.

А.В. Плескова, В.Р. Гетадарян

Представляем клинический случай ребенка с врожденной наследственной дистрофией базальной мембраны эпителия (прежние названия — «микрокистозная эпителиальная дистрофия Когана», «дистрофия передней базальной мембраны», «дистрофия по типу “отпечатка пальцев”»). С рождения у ребенка отмечались светобоязнь и слезотечение.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Под наблюдением в отделе патологии глаз у детей ФГБУ «НМИЦ ГБ им. Гельмгольца» находился ребенок Ч., 16 мес., с жалобами матери на светобоязнь, слезотечение, блефароспазм, помутнение роговицы, беспокойное поведение, особенно ночью и утром. Из анамнеза: ребенок от 2-й беременности, на сроке 32 недели протекавшей на фоне пневмонии с антибиотикотерапией. Роды срочные путем кесарева сечения. Родился по шкале Апгар 7/8 баллов, вес 3400 г, рост 52 см. В первые сутки после рождения общее состояние ребенка ухудшилось. На фоне внутриутробной инфекции нарастала дыхательная недостаточность, после успешно проведенной антибактериальной терапии состояние улучшилось. С первых дней жизни мама отмечала выраженную светобоязнь. После консультации офтальмолога поставлен диагноз «конъюнктивит неуточненный», в качестве лечения рекомендованы частые промывания глаз антисептическими растворами. На 32-е сутки ребенок выписан с клиническим выздоровлением по поводу общего состояния, однако глазные жалобы сохранялись.

В возрасте 5 месяцев ребенок консультирован в одной из московских детских больниц, где выявили непроходимость слезных путей. В связи с этим выполнено зондирование слезных каналов. Жалобы на светобоязнь и слезотечение сохранялись, преимущественно на правом глазу. При повторной консультации офтальмолога был поставлен диагноз «блефарит, стеноз слезных каналов, аллергический конъюнктивит, корнеальный синдром без кератита». В качестве лечения назначены инстилляци визаллергола и дексаметазона 0,1 %, а также консультация аллерголога. Консультирован аллергологом в НИИ аллергологии и иммунологии, поставлен диагноз раздела «другие атопические дерматиты», назначена диета, антигистаминные препараты внутрь, однако жалобы на светобоязнь и слезотечение сохранялись. Проведена мультиспиральная компьютерная томография с контрастированием, при которой выявлено частичное заполнение носослезного канала контрастом справа. Проведена реканализация слезного канала по Ритленгу с кратковременным улучшением.

На фоне проведенного лечения сохранялась слабоположительная динамика около трех месяцев. Спустя полгода после отмены лечения усилился роговичный синдром и покраснение глаз, назначена противовоспалительная и кератотрофическая терапия без значительного улучшения. Ребенок направлен в НМИЦ ГБ им. Гельмгольца для уточнения диагноза и определения

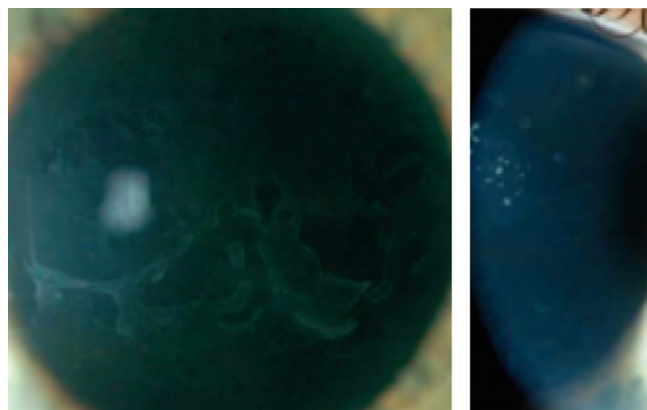


Рис. 1. Микроцисты, изменения по типу отпечатка пальца

Fig. 1. Microcysts, map-dot-fingerprint

дальнейшей лечебной тактики. Диагноз при поступлении: «OU — непроходимость слезных путей, кератит?».

Ребенок обследован под наркозом, и при биомикроскопии роговицы было выявлено наличие линий, напоминающих географическую карту, интраэпителиальных микрокист округлой формы в оптической зоне на правом глазу (рис. 1) и в виде точек на левом глазу. На правом глазу изменения оказались более выраженными, определялось нежное рубцовое помутнение поверхностных слоев стромы по типу «карты» с паралимбальными участками прокрашивания флуоресцеином. Проба Норна на правом глазу составила 6 сек., на левом глазу — 10 сек. Проба Ширмера на правом глазу — 27 мм, на левом — 12 мм. Глублежащие среды без патологии.

По данным жалоб, анамнеза и результатам комплексного обследования был поставлен диагноз: OU врожденная дистрофия базальной мембраны эпителия. Назначено консервативное лечение: кратковременная противовоспалительная терапия, а на постоянной основе — репаративное, слезозаместительное, кератопротекторное лечение. На фоне терапии отмечалась положительная динамика: роговичный синдром уменьшился. Ребенок выписан под наблюдение на инстилляциях слезозаменителей в течение дня, на ночь — кератопротекторы. В случае частых рецидивов планируется проведение передней послойной кератопластики в плановом порядке на правом глазу.

ОБСУЖДЕНИЕ

Врожденная дистрофия базальной мембраны эпителия — это заболевание, обусловленное мутациями в гене *TGFB1* на хромосоме 5q31, и является одной из самых распространенных передних дистрофий роговицы, встречается у 5 % населения, обычно во второй и третьей декадах жизни, у детей встречается очень редко [3]. Для этого вида дистрофии характерны интраэпителиальные поражения, напоминающие серые пятна, точки или микроцисты, а также отпечатки пальцев или завитки. Системные связи с данной патологией не описаны.

Несмотря на то что большинство случаев дистрофии базальной мембраны эпителия не носят наследственный характер, отцу ребенка несколькими годами ранее выполнили сквозную кератопластику на обоих глазах. Подтвердить достоверность дистрофии не удалось, а в предоставленных выписках необходимых сведений не оказалось. Тем не менее в литературе данные о наследственном характере заболевания являются единичными [4]. Процесс всегда двусторонний, хотя степень поражения разная. Этиология заболевания не ясна, в основе патологии лежит дистрофия базальной мембраны эпителия роговицы. Эпителий не удерживается на поверхности измененного слоя, отслоившийся участок эпителия вздувается и прикрепляется к слизистой неподвижных век ночью. Этим обусловлены жалобы пациентов [5]. Дети просыпаются ночью от боли, вызванной эрозией эпителия, возникшей при открывании век.

Микроскопические проявления дистрофии варьируют от микрокистозных до картообразных изменений по типу отпечатка пальца, а также криволинейных помутнений в передних слоях роговицы. Патологические изменения включают в себя утолщение базальной мембраны с проминенцией в толщу эпителия роговицы — в случае географических помутнений, интраэпителиальную кисту с цитоплазматическими включениями — при точечных помутнениях, утолщение базальной мембраны — в случае помутнения роговицы по типу отпечатка пальца. Наиболее характерно появление в толще эпителия прозрачных или серо-белых микрокист размером 0,1–0,5 мм, которые описал D.G. Cogan в 1964 г. [6].

Все перечисленные изменения роговицы могут меняться с течением времени по степени выраженности и локализации. Полиморфизм клинической картины в отдельных случаях существенно затрудняет своевременную диагностику. В ряде случаев заболевание протекает без клинических проявлений и является случайной на-

ходкой при осмотре офтальмолога. Описанные изменения вызывают неравномерное утолщение эпителия роговицы, отек, проявлением которого является затуманивание зрения с развитием неправильного астигматизма. В процессе прогрессирования заболевания по площади и глубине связь эпителия с базальной мембраной существенно ухудшается, что способствует возникновению спонтанных рецидивов эрозии роговицы [7].

Лечение дистрофии базальной мембраны эпителия на начальных этапах — симптоматическое. Пациентам назначают препараты искусственной слезы и стимуляторы регенерации эпителия в течение дня, кератопротекторы — на ночь. При обширных, часто рецидивирующих эрозиях у детей назначают ношение мягких контактных линз с лечебной целью до полной эпителизации. При распространении процесса на оптический центр роговицы, выраженных помутнениях, снижающих остроту зрения, показано хирургическое лечение. Одним из вариантов лечения является фототерапевтическая кератэктомия (ФТК) и передняя послойная кератопластика [8, 9].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Дистрофия базальной мембраны эпителия у ребенка — это медленно прогрессирующее невоспалительное поражение роговицы. Патология у детей крайне редкая. Необходимо проводить дифференциальный диагноз с острым воспалительным процессом, требующим выполнения urgentного хирургического вмешательства, непроницаемостью слезных путей и кератитом. Для этого необходимо тщательно собирать анамнез, определять чувствительность роговицы, брать соскоб на вирус герпеса, проводить носослезную пробу и наблюдать в динамике.

УЧАСТИЕ АВТОРОВ:

Плескова А.В. — формулировка идеи, цели и задач исследования, окончательное редактирование и утверждение рукописи для публикации; Гетадарян В.Р. — подготовка статьи и финальная подготовка проекта статьи к публикации.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- Moshirfar M, Bennett P, Ronquillo Y. Corneal Dystrophy. 2021 Aug 11. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-.
- Weiss JS, Moller HU, Aldave AJ, Seitz B, Bredrup C, Kivelä T, Munier FL, Rapuano CJ, Nischal KK, Kim EK, Sutphin J, Busin M, Labbé A, Kenyon KR, Kinoshita S, Lisch W. IC3D classification of corneal dystrophies--edition 2. *Cornea*. 2015 Feb;34(2):117–159. doi: 10.1097/ICO.0000000000000307. Erratum in: *Cornea*. 2015 Oct;34(10):e32. Erratum in: *Cornea*. 2022 Dec 1;41(12):e23.
- Buffault J, Zéboulon P, Liang H, Chiche A, Luzu J, Robin M, Rabut G, Labetoulle M, Labbé A, Baudouin C. Assessment of corneal epithelial thickness mapping in epithelial basement membrane dystrophy. *PLoS One*. 2020 Nov 25;15(11):e0239124. doi: 10.1371/journal.pone.0239124.
- Bramsen T, Ehlers N, Baggesen LH. Central cloudy corneal dystrophy of François. *Acta Ophthalmol (Copenh)*. 1976;54:221–226.
- Lin ZN, Chen J, Cui HP. Characteristics of corneal dystrophies: a review from clinical, histological and genetic perspectives. *Int J Ophthalmol*. 2016;9(6):904–913.
- Cogan DG, Donaldson DD, Kuwabara T, Marshall D. Microcystic dystrophy of the corneal epithelium. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1964;62:213–225.
- Lin SR, Aldave AJ, Chodosh J. Recurrent corneal erosion syndrome. *Br J Ophthalmol*. 2019 Sep;103(9):1204–1208. doi: 10.1136/bjophthalmol-2019-313835.
- Wilson SE, Marino GK, Medeiros CS, Santhiago MR. Phototherapeutic Keratectomy: Science and Art. *J Refract Surg*. 2017 Mar 1;33(3):203–210. doi: 10.3928/1081597X-20161123-01.
- Bourges JL. Les dystrophies de cornée [Corneal dystrophies]. *J Fr Ophtalmol*. 2017 Sep;40(7):606–621. French. doi: 10.1016/j.jfo.2017.02.004.

СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ

Плескова Алла Вячеславовна
доктор медицинских наук, старший научный сотрудник отдела патологии глаз у детей, врач-офтальмолог
<https://orcid.org/0000-0002-4458-4605>

Гетадарян Востан Рафаелович
кандидат медицинских наук, научный сотрудник отдела патологии глаз у детей, врач-офтальмолог
<https://orcid.org/0000000232504065>

ABOUT THE AUTHORS

Pleskova Alla V.
MD senior research officer of Pediatric Eye Pathology Department,
ophthalmologist
<https://orcid.org/0000-0002-4458-4605>

Getadaryan Vostan R.
PhD, Research Officer of Pediatric Eye Pathology Department,
ophthalmologist
<https://orcid.org/0000000232504065>

А.В. Плескова, В.Р. Гетадарян