

тела недостаточно развиты, низкие и поэтому почти не видны.

Аниридия иногда сочетается с дизостозами черепа и лица, гидроцефалией, деформациями ушных раковин и конечностей, полидактилией. Отмечены случаи сочетания с задержкой умственного развития, ожирением гипофизарного типа.

Л е ч е н и е. Применяют контактные линзы, с окрашенной под цвет радужки периферической и прозрачной центральной частью. Возможно хирургическое лечение (трансплантация искусственной радужки).

АНИРИДИЯ В СОЧЕТАНИИ С ОПУХОЛЬЮ ВИЛЬМСА

Впервые сочетание аниридии со злокачественной опухолью почки (эмбриональной нефромой) описали Fitzgerald и соавт. в 1955 г. Storm в 1957 г. описал семью с пятью больными в трех поколениях.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. К группе повышенного риска развития опухоли Вильмса относят детей со спорадической аниридией в сочетании с хромосомными аномалиями — делеция хромосомы 11.

Заболевание проявляется в детском возрасте. Опухоль развивается из перерожденных эмбриональных, эпителиальных и стромальных клеток метанефроса. Как самостоятельное заболевание опухоль Вильмса составляет 20–30% всех злокачественных новообразований у детей.

Кроме сочетания аниридии с опухолью Вильмса выделяют синдром WAGR (MIM:194072).

Название синдрома образовано от Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies (аномалии мочевыделительного тракта, например, псевдогермофродитизм, гонадобластома или мочеполовая дисплазия — атрезия уретры и мочеточников, двусторонний крипторхизм), mental Retardation (умственная отсталость).

Лечение комбинирование (хирургическое, химиотерапия, лучевая дистанционная терапия).

Литература

- Бочков Н. П. Клиническая генетика: Учебник. — 2-е изд., перераб. и доп. — М.: ГЭО-ТАР-МЕД, 2002. — 448 с.
- Бровкина А. Ф. Ретинобластома // Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва / Под ред. А. М. Шамшиновой. — М.: Медицина, 2001. — С. 360–371.
- Волоконенко А. И., Покровский А. И. Аниридия // Большая медицинская энциклопедия / Гл. ред. Б. В. Петровский. — 3-е изд. — М.: Сов. энциклопедия, 1974. — Т. 1. — С. 548–549.
- Залетаев Д. В. Хромосомы человека в норме и патологии. — М., 1989.
- Залетаев Д. В., Саакян С. В. Клинико-генетическая характеристика ретинобластомы // Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва // Под ред. А. М. Шамшиновой. — М.: Медицина, 2001. — С. 371–384.
- Наследственные болезни: Справочник / Под ред. Л. О. Бадаляна. — Т.: Медицина, 1980. — 415 с.
- Немцова М. В., Яценко А. Н., Кулешов Н. П., Залетаев Д. В. Молекулярно-генетическая характеристика области делеций хромосомы 8q24.1 при синдромах Лангера — Гидиона и трихоринофалангового I типа // Генетика. — 1996. — Т. 32. — № 7. — С. 1–7.
- Сидоров Э. Г., Шуркин В. И. Гониоскопическая картина при глаукомах у лиц молодого возраста и элементы патогенетического подхода к их хирургическому лечению // Вестн. офтальмол. — 1981. — № 6. — С. 18–22.
- Andersen S. R., Geertinger P., Larsen H.-W. et al. Aniridia, Cataract and Gonadoblastoma in a Mentally Retarded Girl with Deletion of Chromosome 11 // Ophthalmologica (Basel). — 1978. — Bd 176, № 3. — P. 171–177.
- Beckwith J. B. Macroglossia, omphalocele, adrenal cytomegaly, gigantism and hyperplastic visceromegaly // Birth defects. — 1969. — Vol. V (2). — P. 188–196.
- Comings D. E. A general theory of carcinogenesis // Proc. Nat. Acad. Sci. USA. — 1973. — Vol. 70. — P. 3324–3328.
- David R., MacBeath L., Jenkins T. Aniridia associated with microcornea and subluxated lenses // Brit. J. Ophthalmol. — 1978. — Vol. 62, № 2. — P. 118–121.
- Greger V., Debus N., Lohmann D. Frequency and parenteral origin of hypermethylated RB1 alleles in retinoblastoma // Hum. Genet. — 1994. — Vol. 94. — P. 491–496.
- Hered R. W., Rogers S., Ying-Fen Zang et al. Ophthalmologic features of Prader-Willi syndrome // J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus. — 1988. — Vol. 25, № 3. — P. 145–150.
- Mansour A. M., Goldberg R. B., Wang F. M., Shprintzen R. J. Ocular findings in the velocardio-facial syndrome. J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus. — 1987. — Vol. 24. — P. 263–266.
- McGee T. L., Yandell D. W., Druja T. P. Structure and partial genomic sequence of the human retinoblastoma susceptibility gene // Gene. — 1989. — Vol. 80. — P. 119–128.
- McKusick V. A. Mendelian inheritance in man. 10 Ed // Baltimore — London. — 1999. — P. 657.
- Miller J. Q. Lissencephaly in 2 siblings // Neurology. — 1963. — Vol. 13. — P. 841–850.
- Pietruschka G. Beitrag zur kongenitalen aniridie // Folia ophthalmol. — 1979. — Bd 4, № 4. — S. 195–203.
- Prader A., Labhart A., Willi H. Ein Syndrome von Adipositas Kleiwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach myatonieartigen Zustand in Neugevorenentalter // Schweiz. Med. Wsch. — 1956. — № 86. — S. 1260.
- Seefelder R. Die Aniridie als eine Entwicklungshemmung der Retina // Arch. Ophthalmol. 1909. — Bd 70. — S. 65–87.
- Stevens C. A., Carey J. C., Shigeoka A. O. Di George onomaly and velocardiofacial syndrome // Pediatrics. — 1990. — Vol. 85. — P. 526–530.
- Wevrick R., Francke U. Diagnostic test for the Prader-Willi syndrome by SNRPN expression in blood // Lancet. — 1996, № 9034. — P. 1068–1069.