

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМЫ НЕВОИДНОЙ ПИГМЕНТАЦИИ СЕТЧАТКИ

Братко Г.В.<sup>1</sup>, Дмитриев Д.Д.<sup>1</sup>, Трунов А.Н.<sup>1</sup>, Черных В.В.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ФГАУ «НМИЦ “МНТК Микрохирургия глаза” имени академика С.Н. Фёдорова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Новосибирск, e-mail: nauka@mntk.nsk.ru

**Цель:** представить клинический случай семейной формы невоидной пигментации. Представлено клиническое наблюдение двух пациенток (матери и младшей дочери), наблюдавшихся в 2022 году в Новосибирском филиале МНТК «Микрохирургия глаза» имени академика С.Н. Фёдорова. Пациенткам проводились стандартное офтальмологическое обследование, оптическая когерентная томография макулярной области, электрофизиологическое исследование, фото глазного дна и аутофлуоресценция. Данный случай является в своем роде уникальным из-за крайне малого количества публикаций на данную тему, так как считается, что невоидная пигментация встречается крайне редко. Невоидная пигментация относится к врожденным состояниям, когда на сетчатой оболочке при офтальмоскопии визуализируются отдельные темноокрашенные пятна, которые чаще всего во множественном числе располагаются на различных участках глазного дна либо по всему глазному дну. Как правило, данная пигментация отличается четкими границами, имеет овальную или округлую форму. Размер пигментных очагов может быть как мелким, так и относительно крупным. Некоторые авторы даже сравнивают крупные пятна со следами лап животных. Диагноз ставится на основании комплекса клинико-диагностических критериев и сбора подробного анамнеза и жалоб. Так как зрительные функции не страдают, то пациенты не нуждаются в лечении. Однако часто наличие множественных пигментных очагов на сетчатке принимается офтальмологом за тапеторетинальную абiotрофию сетчатки, когда пациентам назначается длительное лечение.

**Ключевые слова:** невоидная пигментация сетчатки, наследственные дистрофии сетчатки, пигментный ретинит.

## CLINICAL CASE OF FAMILIAL FORM OF NEVOID RETINAL PIGMENTATION

Bratko G.V.<sup>1</sup>, Dmitriev D.D.<sup>1</sup>, Trunov A.N.<sup>1</sup>, Chernykh V.V.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>S. Fyodorov Eye Microsurgery Federal State Institution, Novosibirsk, e-mail: nauka@mntk.nsk.ru

**Purpose:** present a clinical case of a familial form of nevoid pigmentation. The paper presents a clinical observation of two patients (mother and youngest daughter) who were observed in 2022 at the S. Fyodorov Eye Microsurgery Federal State Institution, Novosibirsk. Patients underwent a standard ophthalmological examination, optical coherence tomography of the macular area, electrophysiological examination, fundus photo and autofluorescence. This case is unique in its kind due to the extremely small number of publications on this topic, since it is believed that nevoid pigmentation is extremely rare. Nevoid pigmentation refers to congenital conditions, when separate dark-colored spots are visualized on the retina during ophthalmoscopy, which are most often located in the plural in different parts of the fundus, or throughout the fundus. As a rule, this pigmentation has clear boundaries, has an oval or rounded shape. The size of pigment foci can be both small and relatively large. Some authors even compare large spots with animal paw prints. The diagnosis is made on the basis of a complex of clinical diagnostic criteria, with the collection of a detailed anamnesis and complaints. Since visual functions do not suffer, patients do not need treatment. However, often, the presence of multiple pigmented lesions on the retina is perceived by an ophthalmologist as tapetoretinal retinal abiotrophy when patients are prescribed long-term treatment.

**Keywords:** nevoid retinal pigmentation, hereditary retinal dystrophies, retinitis pigmentosa.

Невоидная пигментация сетчатой оболочки – достаточно редкая патология. Впервые необычное скопление пигмента на сетчатке в виде отдельных пятен описал австрийский офтальмолог Маутнер в 1868 году. В разделе «Случаи из практики» в Офтальмологическом журнале за 1971 год доктором медицинских наук А.А. Черновой было опубликовано описание третьего подобного «отечественного» случая [1]. Автор констатирует факт

публикации 2 аналогичных случаев (К.М. Тамашевым в 1911 г. и А.Г. Сайдаковским в 1939 г.). Чуть позднее появилась публикация М.Д. Кацман [2], в которой автор подчеркивает редкость данной патологии и описывает, по факту, четвертый случай, с которым столкнулся при плановом осмотре глазного дна у молодого 21-летнего пациента, находящегося на плановой госпитализации в терапевтическом отделении Городской клинической больницы № 4 г. Москвы с терапевтическим диагнозом: Гипертоническая болезнь I стадии.

Невоидная пигментация относится к врожденным состояниям, когда на сетчатой оболочке при офтальмоскопии визуализируются отдельные темноокрашенные пятна, которые чаще всего во множественном числе располагаются на различных участках глазного дна либо по всему глазному дну. Как правило, данная пигментация отличается четкими границами, имеет овальную или округлую форму. Размер пигментных очагов может быть как мелким, так и относительно крупным. Некоторые авторы даже сравнивают крупные пятна со следами лап животных [3]. Цвет их чаще всего коричнево-черный. К счастью, функции глаза не страдают при данной патологии, что и отличает невоидную пигментацию сетчатки от других форм наследственной патологии сетчатки, сопровождающихся поражением ретинального пигментного эпителия [4–8] и фоторецепторов в результате, например, отложения в клетках пигментного эпителия сетчатки липофусцинподобного соединения [9]. В связи с этим назначаются длительными курсами препараты, способствующие улучшению функционального взаимодействия между пигментным эпителием, мембраной Бруха и хориокапиллярным слоем сетчатки [10].

Цель исследования: представить клинический случай семейной формы невоидной пигментации сетчатки.

### **Материалы и методы исследования**

В данной работе представлен клинический случай пациентки Ш.Ю. 38 лет и Ш.Е. 9 лет, которые являются кровными родственницами, а именно матерью и младшей дочерью по отношению друг к другу. Пациентка Ш.Ю., 38 лет, наблюдалась у офтальмолога в одной из районных поликлиник, далее в краевой офтальмологической больнице с 8 лет с диагнозом «пигментный ретинит» и получала симптоматическое лечение, в которое входили антиоксиданты, витаминные комплексы и препараты, типичные для рекомендаций при тапеторетинальной абиотрофии. В октябре 2022 года впервые обратилась в Новосибирский филиал ФГАУ «НМИЦ «МНТК “Микрохирургия глаза” имени академика С.Н. Фёдорова» Минздрава России для планового диагностического осмотра. Женщину беспокоило ее будущее зрение, так как, будучи медицинским работником среднего звена, понимая серьезность диагноза, пациентка жила в ожидании неуклонного снижения зрения, которое

должно было, по ее мнению, основанным на информации из доступных источников, наступить неотвратимо.

Пациентке было проведено стандартное офтальмологическое обследование, включавшее авторефрактометрию (автокераторефрактометр «HUMPHRY» (США)), визометрию вдаль с максимальной оптической коррекцией (проектор зрения «EUCARIS TSCP – 700 TOPCON» (Япония)), тонометрию по Маклакову грузом 10 г, кинетическую сферопериметрию (сферический периметр Гольдмана «КРМ» «Carl Zeiss» (Германия)), биомикроофтальмоскопию (щелевая лампа «ТАКАГИ» (Япония) и бесконтактная линза «Ocular» (78Д)), ультразвуковое исследование (УЗИ) («EllexEyeCubed» (Австралия)).

В дополнение к вышесказанному были также проведены оптическая когерентная томография макулярной зоны и периферии сетчатки (ОКТ) (оптический когерентный томограф «RTVue-100» (Optovue, США)), ганцфельд-электроретинография по стандартам международного общества клинической электрофизиологии зрения (ISCEV) (электроретинограф Tomey EP-1000 Multifocal (TOMEY Corporation, Япония)), фотофиксация и аутофлюоресценция глазного дна (цифровые фундус-камеры Visucam 500 и Clarus 500 (Carl Zeiss, Германия)).

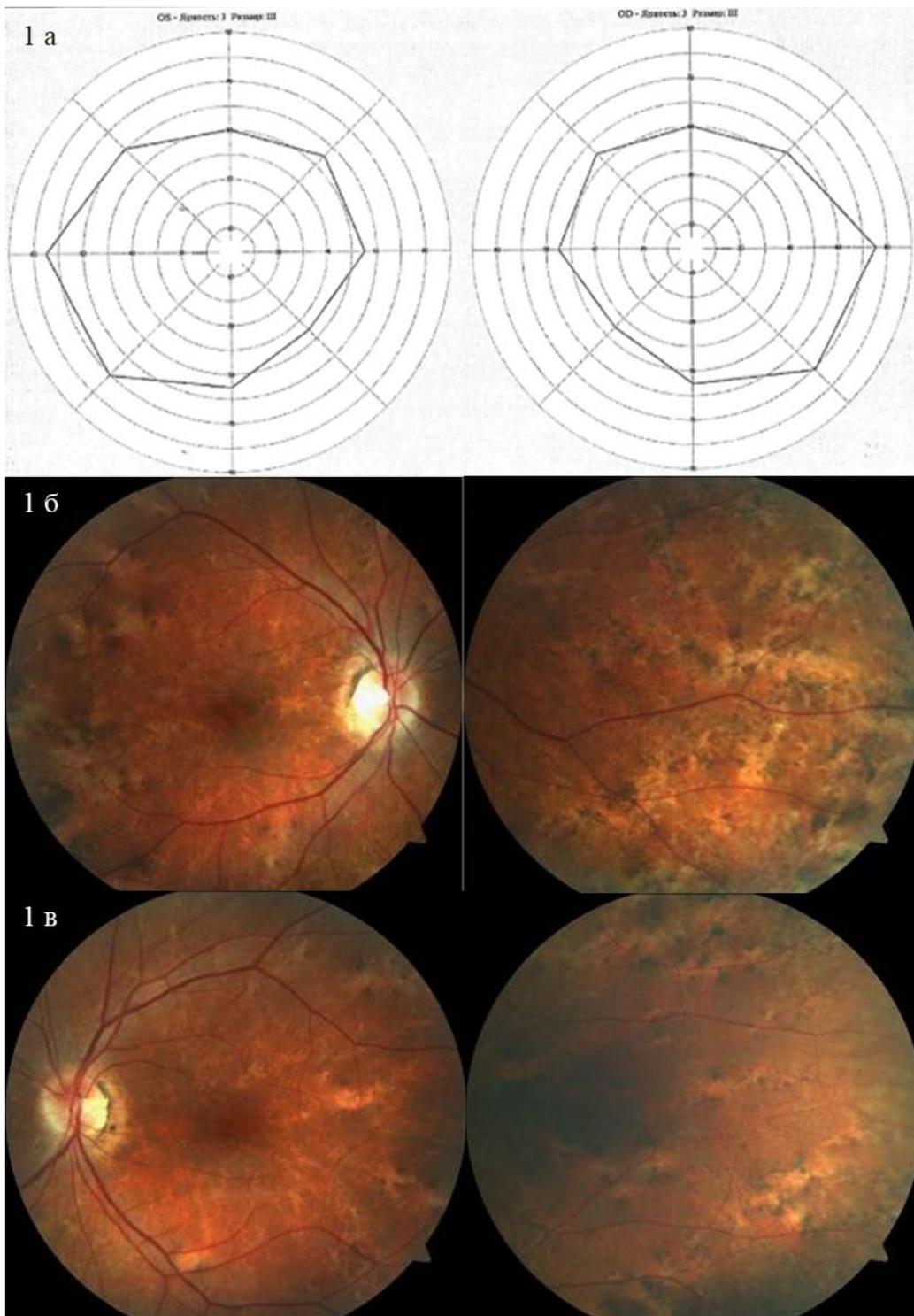
### **Результаты исследования и их обсуждение**

#### *Клинический случай*

Пациентка Ш.Ю., 38 лет, в октябре 2022 г. обратилась в Новосибирский филиал ФГАУ «НМИЦ «МНТК “Микрохирургия глаза” имени академика С.Н. Фёдорова» Минздрава России для динамического наблюдения, имея в анамнезе в течение 30 лет диагноз тапеторетинальной абнотрофии сетчатки обоих глаз. Из анамнеза известно, что со школьного возраста имеется еще и близорукость слабой степени, которая компенсируется мягкими контактными линзами (-1,0 Дптр OU). Другие жалобы на зрение, включая снижение сумеречного и ночного зрения, а также на сужение полей зрения, отсутствовали.

Объективно:

При осмотре максимально скорректированная острота зрения (МКОЗ) составила 1.0 на правый глаз и 1.0 на левый глаз. Показатели тонометрии по Маклакову (10 г) составили 18/17 мм рт. ст. По данным кинетической сферопериметрии не выявлено сужения границ полей зрения. Суммарное поле зрения на правый глаз составило  $460^{\circ}$ , на левый глаз –  $465^{\circ}$  (рис. 1а). По данным биомикроскопии передний отрезок без патологии, включая стекловидное тело и хрусталик. Офтальмоскопически видны пигментированные очаги различной интенсивности окрашивания (рис. 1б). На глазном дне левого глаза крупные темноокрашенные очаги на периферии сетчатки напоминают по форме след лапы животного (рис. 1в).



*Рис. 1а – Кинетическая сферопериметрия обоих глаз, с нормальными границами полей;  
 1б – Цифровая фотография глазного дна правого глаза (множественные крупные и мелкие пигментные очаги от светло-серого до темно-коричневого оттенка, усиливающиеся по интенсивности к периферии сетчатки);  
 1в – Цифровая фотография глазного дна левого глаза (такие же множественные крупные и мелкие пигментные очаги во всех отделах сетчатки, напоминающие след лапы животного)*

В результатах максимальной ганцфельд-электроретинографии не было выявлено отклонений от нормативных значений амплитуды и латентности а-, в- волн, что полностью исключает вероятность наличия пигментной дегенерации сетчатки (рис. 2а).

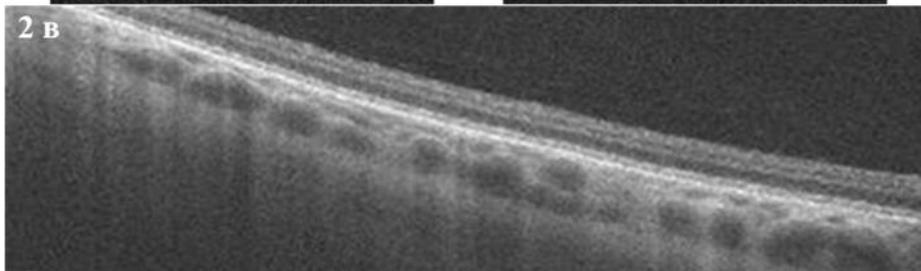
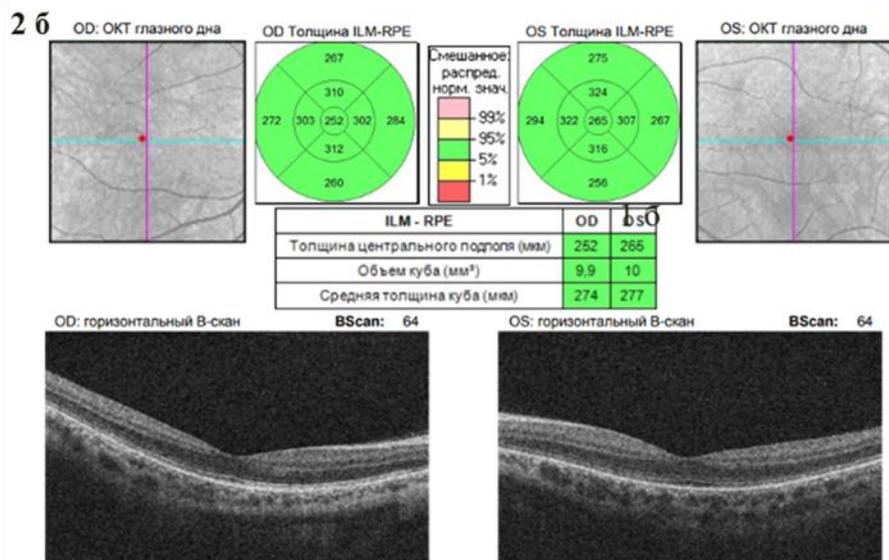
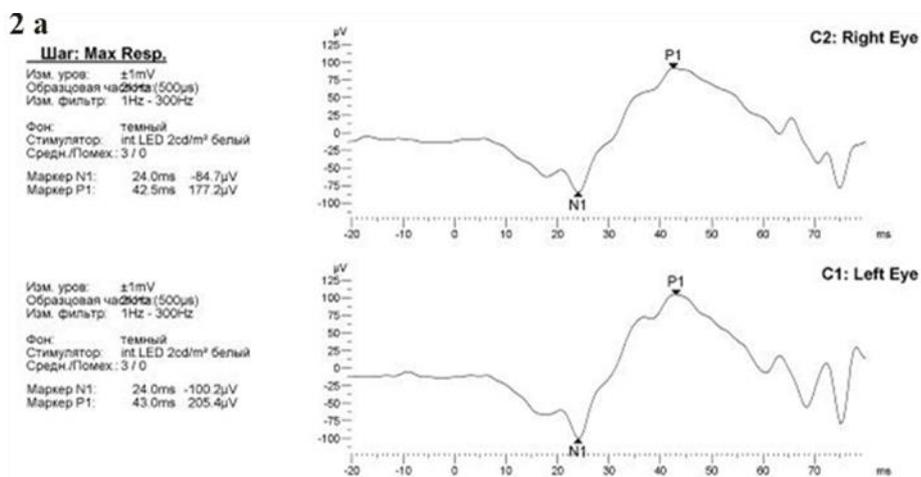


Рис. 2а – ЭРГ пациентки Ш.Ю., 38 лет; 2б – ОКТ макулярной области пациентки Ш.Ю., 38 лет; 2в – ОКТ на периферии правого глаза пациентки Ш.Ю., 38 лет

При проведении ОКТ макулярной зоны (рис. 2б), при неизменной толщине сетчатки (правого глаза 274 мкм, левого глаза 277 мкм), обратили внимание на небольшое уплощение

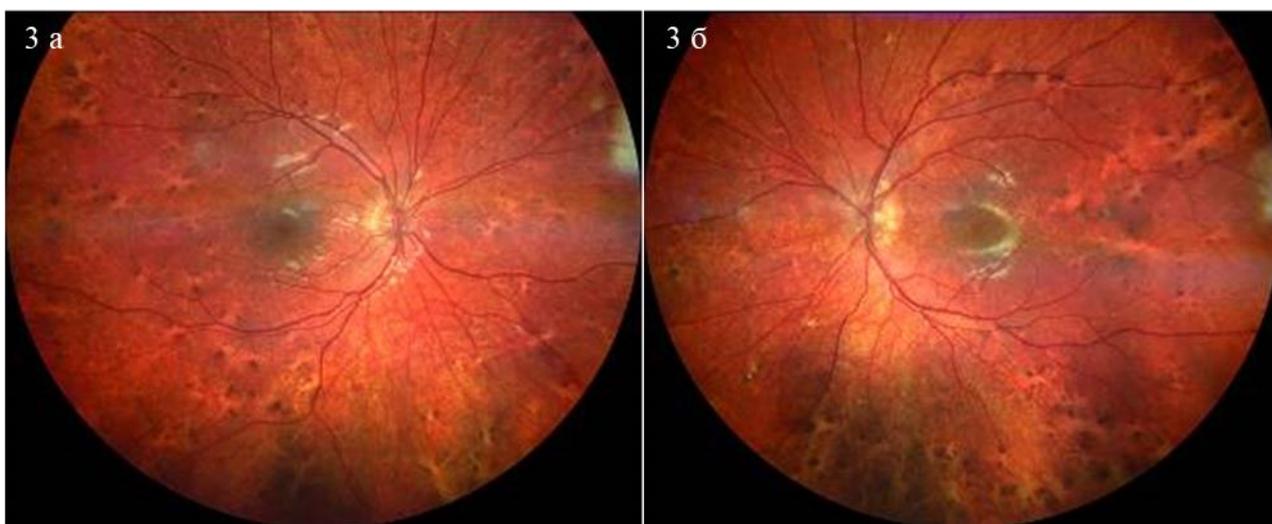
макулярной зоны с наличием единичных твердых мелких друз при умеренно повышенной оптической прозрачности пигментного эпителия сетчатки с обеих сторон.

ОКТ в области очагов на периферии выявила множественные мелкие локальные участки повышения рефлективности пигментного эпителия сетчатки (рис. 2в), чередующиеся с незначительной деструкцией клеток ПЭС в виде штрихообразной гипертрансмиссии.

При сопоставлении всех вышеприведенных клинико-anamнестических данных было решено отменить первый диагноз тапеторетинальной абиотрофии, заменив его на невоидную пигментацию сетчатки.

Через два месяца пациентка привезла для диагностического осмотра свою 9-летнюю дочь, Ш.Е., которая наблюдалась с младшего школьного возраста у офтальмолога со слабой степенью миопии. Миопия компенсирована очками для постоянного ношения в  $-2.0$  Дптр. При осмотре максимально скорректированная острота зрения (МКОЗ) составила 1.0 на правый глаз и 1.0 на левый глаз. Из троих детей в семье только у самой младшей дочери имелась картина глазного дна, аналогичная таковой у матери. Супруг пациентки – здоров. Другой наследственной патологии у обеих пациенток, проявляющейся снижением функций органа зрения, нет. Соматический анамнез не отягощен.

У дочери при офтальмоскопии аналогичные пигментные очаги были обнаружены на всей крайней периферии сетчатки (рис. 3а; 3б) при отсутствии жалоб как на снижение сумеречного зрения, так и на сужение границ полей зрения (рис. 4). Суммарные границы периферических полей зрения на правый глаз –  $460^{\circ}$ ; на левый –  $485^{\circ}$ .



*Рис. 3а, 3б – Цифровая фотография глазного дна правого и левого глаза (пигментированные округлые очаги на крайней периферии сетчатки)*

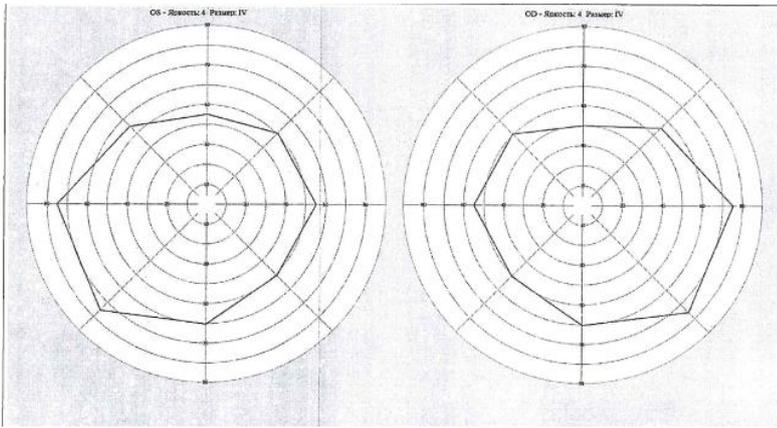


Рис. 4. Кинетическая сферопериметрия (нормальные границы периферических полей зрения)

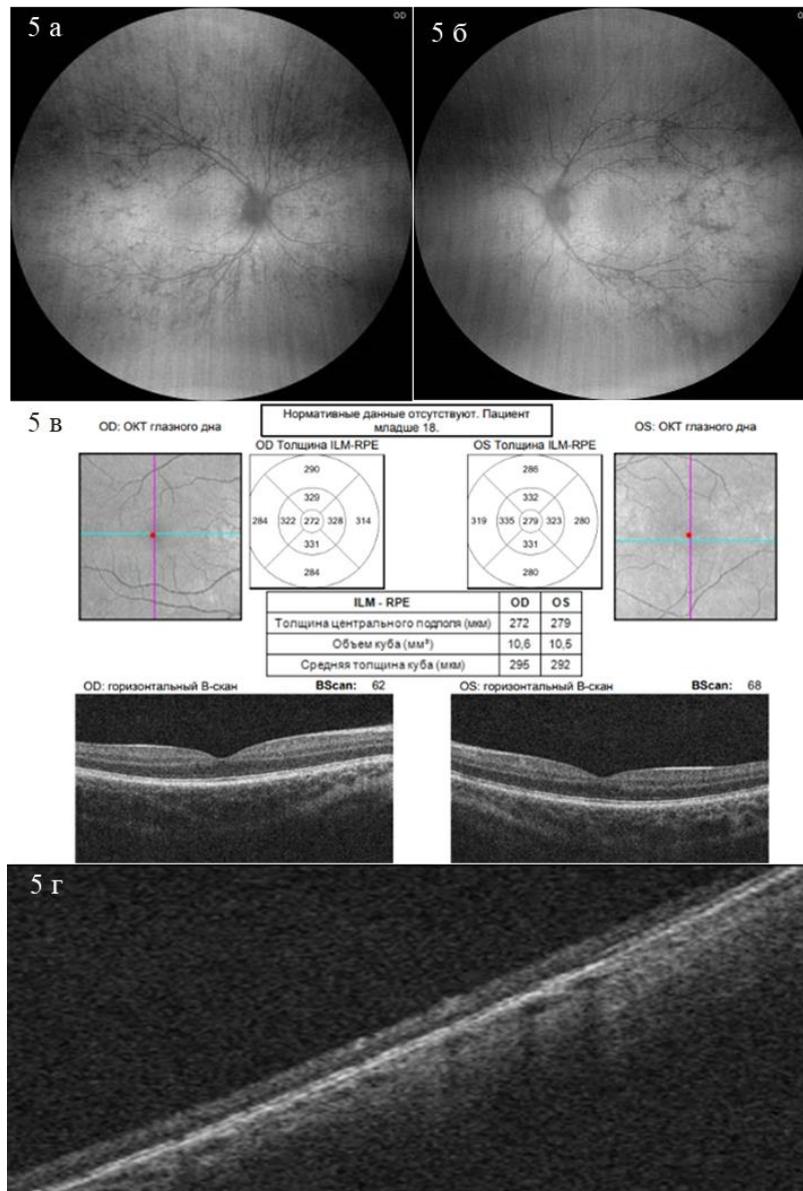


Рис. 5а, 5б. Результаты исследования аутофлюоресценции правого и левого глаза (видны локальные участки гипоаутофлюоресценции, соответствующие участкам гипертрансмиссии по данным ОКТ и, вероятно, являющиеся фокусами деструкции)

*пигментного эпителия сетчатки); 5в – ОКТ правого и левого глаза пациентки Ш.Е., 9 лет;*  
*5г – ОКТ области на периферии левого глаза пациентки Ш.Е., 9 лет*

По данным ОКТ выявлены единичные мелкие твердые друзы в макулярной области обоих глаз (рис. 5в). При проведении ОКТ через пигментные очаги на периферии были выявлены единичные мелкие гиперрефлективные включения на пигментном эпителии сетчатки, а также единичные участки «штрихообразной» гипертрансмиссии (рис. 5г).

### **Заключение**

Невоидная пигментация сетчатки является достаточно редкой патологией, особенно в рамках одной семьи. Данная нозология, несмотря на благоприятное течение, требует дальнейшего изучения и, возможно, дополнительного исследования молекулярно-генетических и патогенетических основ для понимания механизмов как врожденных, так и наследственных абиотрофий сетчатки. В настоящее время пациенты находятся на динамическом наблюдении.

### **Список литературы**

1. Чернова А.А. Невоидная пигментация сетчатой оболочки // Офтальмологический журнал. 1971. № 8. С. 610-611.
2. Кацман М.Д. Случай невоидной пигментации сетчатой оболочки // Вестник офтальмологии. 1977. № 6. С.76-77.
3. Коровенков Р.И. Наследственные и врожденные заболевания глаз. СПб.: ХИМИЗДАТ, 2006. 639 с.
4. Сайдашева Э.И., Кадышев В.В., Бржеский В.В., Малиновская Н.А., Шефер К.К. Алгоритм принятия решений при наследственных дистрофиях сетчатки, вызванных биаллельными мутациями в гене RPE65, в клинической практике врача-офтальмолога // Российский офтальмологический журнал. 2022. Т.15. №1. С.113-116.
5. Кадышев В.В., Зольникова И.В., Халанская О.В., Степанова А.А., Куцев С.И. Наследственная дистрофия сетчатки: первые результаты после RPE65-генозаместительной терапии в России // Вестник офтальмологии. 2022. Т.138, №4. С. 48-57.
6. Кадышев В.В., Гинтер Е.К., Куцев С.И., Оганезова Ж.Г., Зинченко Р.А. Эпидемиология наследственных болезней органа зрения в популяциях // РМЖ. Клиническая офтальмология. 2022. Т.22, №2. С.69-79.
7. Кадышев В.В., Марахонов А.В., Куцев С.И., Зинченко Р.А. // Изучение наследственной несиндромальной офтальмологической патологии детского населения

Карачаево-Черкесской республики: структура и особенности нозологического спектра. // РМЖ. Клиническая офтальмология. 2019. Т.19, №1. С.7-12.

8. Gao J., Hussain R. M., Weng C.Y. Voretigene Neparvovec in Retinal Diseases: A Review of the Current Clinical Evidence // Clinical Ophthalmology. 2020. Vol. 14. P. 3855-3869.

9. Бондаренко М.Т., Жоржоладзе Н.В., Шеремет Н.Л., Ронзина И.А., Галоян Н.С., Логинова А.Н., Чухрова А.Л., Поляков А.В. Болезнь Штаргардта и абиотрофия Франческетти (желтопятнистое глазное дно): патогенетические, клинические и молекулярно-генетические особенности // Вестник офтальмологии. 2014. № 2. С.72-76.

10. Разумовский М.И., Павлюченко К.М., Разумовская А.М., Отдаленные результаты лечения дистрофических заболеваний сетчатки пептидными биорегуляторами // Офтальмология. 2015. Т.12. № 2. С43-47.