

Вариации във фенотипната
изява при пациенти с
глаукома на базата на
Axenfeld-Rieger
аномалия/синдром



Диана Витанова, Невяна Велева, Александър Оскар
УМБАЛ „Александровска“ гр. София

50%

от засегнатите
са с
вторична
глаукома

Axenfeld-Rieger аномалия/синдром



- рядко генетично заболяване
- PITX2 и FOXC1 гени
- автозомно-доминантно унаследяване
- пълна пенетрантност и вариабилна експресивност



- абнормална миграция на клетките на невралния гребен по време на ембриогенезата
- дисгенезия на предно-камерния ъгъл – роговица, ирис, цилиарно тяло



При Axenfeld-Rieger аномалия (ARA) се наблюдават само очни изяви: заден ембриотоксон, иридокорнеални адхезии (Axenfeld аномалия); заден ембриотоксон, хипоплазия на ириса, коректопия и/или поликория (Rieger аномалия)



Axenfeld-Rieger синдром:

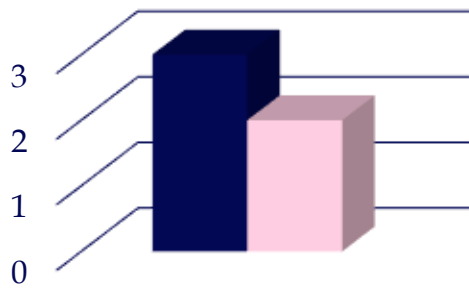
- ARA + системни прояви
- мултиорганно засягане
- слухови нарушения, дефекти на небцето, зъбите, сърдечни аномалии, хипертелоризъм и други.

Цел: Да представим различната фенотипна изява при петима пациенти с вторична глаукома на базата на Axenfeld-Rieger аномалия/синдром.

Клинични случаи



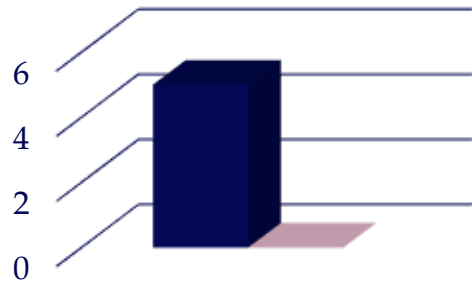
5 пациента



Пол

■ Мъже ■ Жени

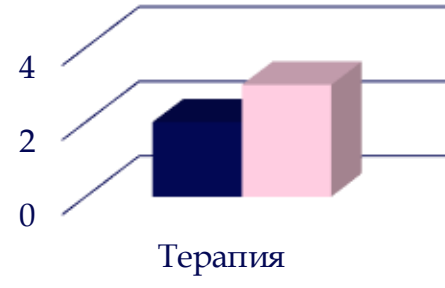
Генетика



Засегнат ген

■ FOXC1 ■ PITX2

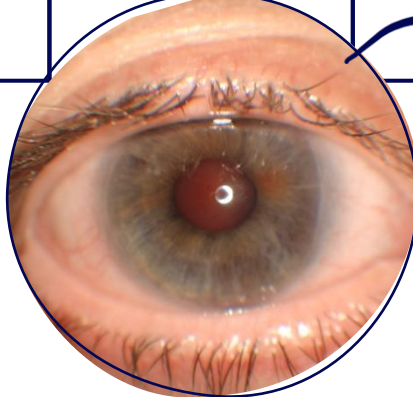
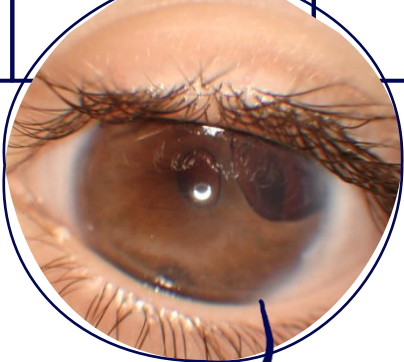
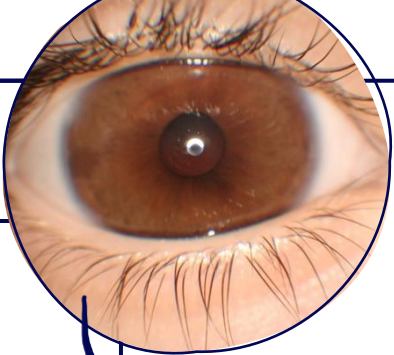
Терапия



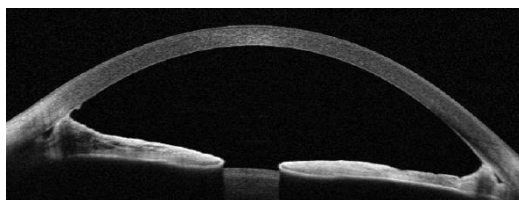
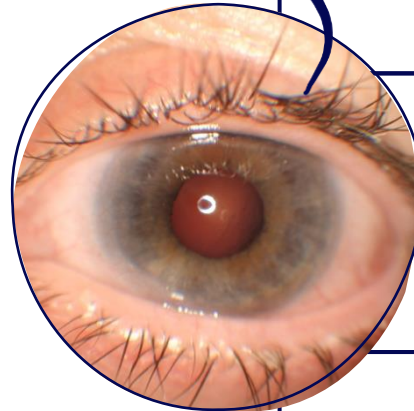
Терапия

■ Консервативна терапия ■ Оперативно лечение

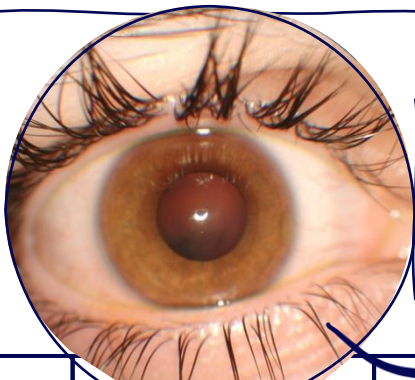
Всеки един от описаните пациенти е с вторична глаукома.



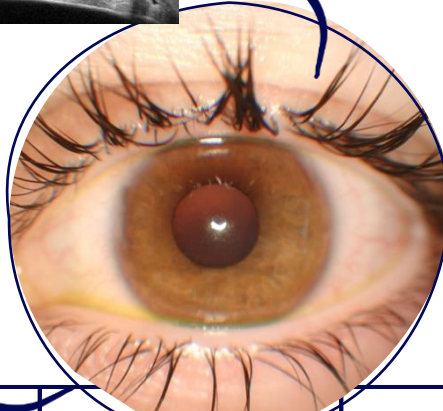
- 1. заден ембриотоксон
- 2. атрофичен ирис
- 3. разкръглена зеница

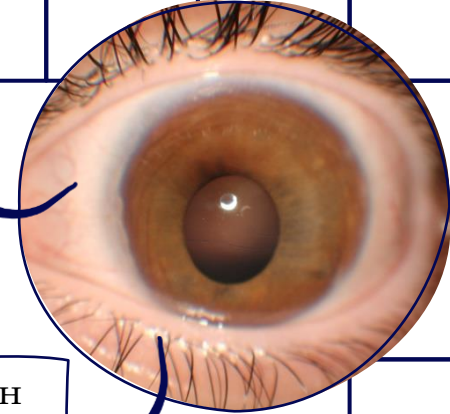
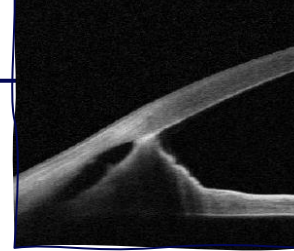
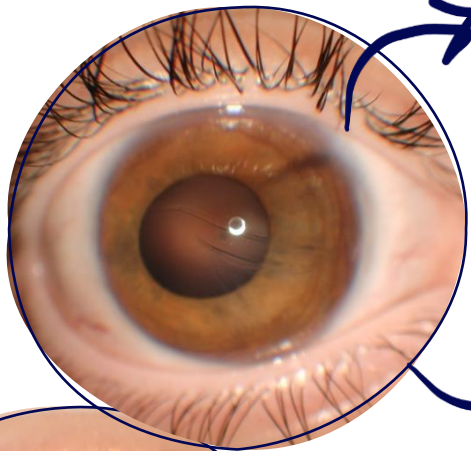


- 1. буфталм
- 2. заден ембриотоксон
- 3. иридодиализа ЛО
- 4. атрофия на ириса
- 5. неправилна форма на зеницата ЛО

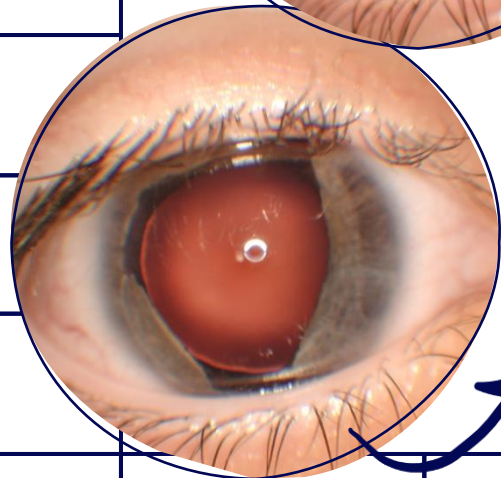


- 1. заден ембриотоксон
- 2. иридокорнеални мостчета ЛО
- 3. хипоплазия на ириса ЛО

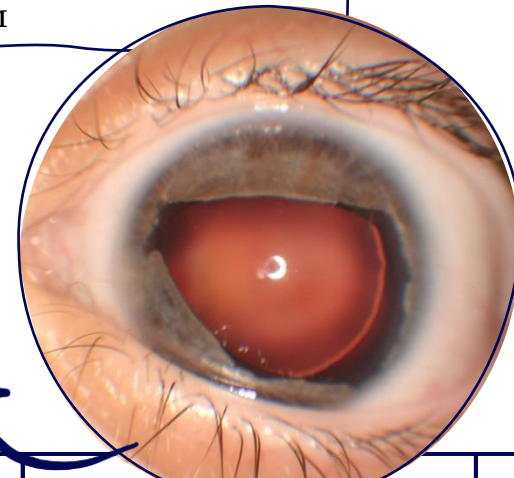


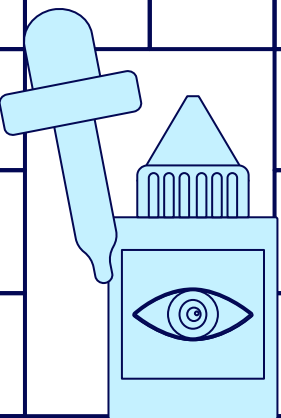


1. стрии на Хааб, по-голям роговичен диаметър
2. заден ембриотоксон
3. иридокорнеални мостчета
4. хипопластичен ирис
5. ектопични зеници

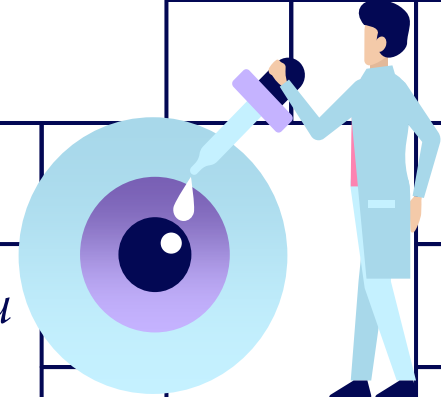


1. буфталм, рог. диаметър 14мм
2. атрофичен ирис
3. иридокорнеални мостчета
4. зеница с неправилна форма





Доброто познаване на клиничните особености на това заболяване, както и своевременното поставяне на диагноза и изграждане на план за лечение при пациентите с **Axenfeld-Rieger аномалия/синдром**, е от изключителна важност за крайната зрителна функция на пациентите.



Литература:

1. Khandwala NS, Ramappa M, Edward DP, Mocan MC. Axenfeld-Rieger syndrome in the pediatric population: A review. Taiwan J Ophthalmol. 2023 Nov 24;13(4):417-424
2. M. Hermina Strungaru, Irina Dinu, Michael A. Walter; Genotype-Phenotype Correlations in Axenfeld-Rieger Malformation and Glaucoma Patients with *FOXC1* and *PITX2* Mutations. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* 2007;48(1):228-237.