DOI: 617.752-072.7:575.174.575.1

Махкамова Дилбар Камалджановна - д.м.н.
Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр микрохирургии глаза (Ташкент, Узбекистан)
Ражабов Уктам Рустамович - офтальмолог
Термезский филиал Республиканского специализированного медицинского научно-практического центра микрохирургии глаза (Термез, Узбекистан)

ЭНДЕМИЧЕСКИЙ ВИД НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГРАНУЛЯРНОЙ ДИСТРОФИИ РОГОВИЦЫ ЮЖНОГО РЕГИОНА УЗБЕКИСТАНА

Аннотация. Цель. *Целью данного исследования было изучение клинических проявлений и распространенности наследственной зернистой дистрофии роговицы II типа в южном регионе Республики Узбекистан.*

Материалы и методы. *Проведен анализ 22 случаев пациентов с проявлениями наследственных дистрофий роговицы, обратившихся за медицинской помощью в Термезский филиал РСНПМЦМГ в 2020–2024 годах. Возраст пациентов составил от 15 до 70 лет, в среднем 48,2 ± 0,5 года. Среди них было 12 мужчин (54,5%) и 10 женщин (45,5%). Все пациенты проживают в Термезском районе и городе Термез.*

Ключевые слова: *Дистрофия роговицы, Термез, эндемичный.*

Maxkamova Dilbar Kamaljanovna - t.f.d.
Respublika ixtisoslashtirilgan ko‘z mikroxirurgiyasi ilmiy-amaliy tibbiyot markazi (Toshkent, O‘zbekiston)
Rajabov O’ktam Rustamovich - oftalmolog
Respublika ixtisoslashtirilgan ko‘z mikroxirurgiyasi ilmiy-amaliy tibbiyot markazi Termiz filiali (Termiz, O‘zbekiston)

SHOX PARDA IRSIY DONADOR DISTROFIYASINING O’ZBEKISTONNING JANUBIY MINTAQASIDA UCHRAYDIGAN ENDEMIC KO’RINISHI

Annotasiya. Maqsad. *Shox parda irsiy donador distrofiyasining O’zbekistonning janubiy mintaqasida uchraydigan endemic turning klinik ko’rinishi va tarqalishini o’rganish*

Material va uslub. *Shox pardaning irsiy distrofiyasi belgilari bilan 2020-2024 yillar davomida RIKMIATM Termiz filialiga tibbiy yordam so’rab murojaat qilgan 22 nafar bemorning kasallik bilan bog’liq holati tahlil qilindi. Bemorlarning yoshi 15dan 70 yoshgacha, o’rtacha ko’rsatgich 48,2 ± 0,5 yilni tashkil etdi. Ular 12 nafar erkak(54,5%) va 10 nafar ayol(45,5%)dan iborat bo’lgan. Barcha bemorlar Termiz tumani va Termiz shahrida istiqomat qilishadi.*

Kalit so’zlar: *Shox pardaning distrofiyasi, Termiz, endemik.*

Makhkamova Dilbar Kamaljanovna - D.M.Sc.
Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center for Eye Microsurgery (Tashkent, Uzbekistan)
Rajabov O’ktam Rustamovich - ophthalmologist
Termez branch of Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center for Eye Microsurgery (Termez, Uzbekistan)

ENDEMIC TYPE OF HEREDITARY GRANULAR CORNEAL DYSTROPHY OF THE SOUTHERN REGION OF UZBEKISTAN

Abstract. Objective. *This study aims to investigate the clinical manifestations and prevalence of hereditary corneal granular dystrophy II type in southern region of Republic of Uzbekistan.*

Materials and Methods. *Analyzed 22 cases of patients with manifestations of hereditary corneal dystrophies who sought for medical care at the Termez branch of the RSSPMCEM during 2020-2024 years. The patients' age ranged from 15 to 70 years, an average of 48.2 ± 0.5 years. There were 12 men (54.5%) and 10 women (45.5%). All patients live in the Termez district and in the city of Termez.*

Key words: *Corneal dystrophy, Termez, endemic.*

Благодаря развитию офтальмологической науки перед специалистами появляются новые задачи в виде ранее малоизученных заболеваний и соответственно ведутся исследования с целью изучения патогенеза и клинических проявлений этих заболеваний. К таким заболеваниям можно

отнести эндемический тип наследственной дистрофии роговицы, которая встречается у представителей определенной этнической группы населения южного региона Сурхандарьинской области. По фенотипическим признакам эти дистрофии можно с определенной уверенностью отнести к Гранулярной дистрофии роговицы II типа (GCDII). В 1992 году этот тип дистрофии выделена от основной группы зернистых дистрофий роговицы и названа дистрофией Авеллино в честь местности в Италии, откуда были родом члены семейства, у которых она была обнаружена (Holland et al. 1992). [5] Термин «дистрофия» (др.-греч. dystrophe, от dys...—приставка, означающая затруднение, нарушение + trophe — питание) был впервые использован в медицине в 1884 г. для описания болезней мышц Вильгельмом Эрбом. В 1890 году Arthur Groenouw применил этот термин для описания характерных поражений роговицы у двух пациентов с зернистой и пятнистой дистрофией (“Noduli Corneae”). Данный термин закрепился за этой группой заболеваний, хотя не раскрывает суть морфологических изменений и не соответствует современным представлениям. [3,5] Несколько позже Байбер и Фукс выявляют и другие дистрофические изменения в роговой оболочке, предполагая, что патологические процессы являются следствием недостатка питательных веществ, гормонов, кровоснабжения и иннервации [1,2]. Появление щелевой лампы и широкое внедрение биомикроскопии как метода исследования стало одной из решающих факторов при изучении проблем роговицы. Гранулярная дистрофия роговицы II типа, по современным представлениям считается комбинированной — зернисто-решетчатой. Имеет аутосомно-доминантный тип наследования (ген TGFBI, локус 5q31) (Munier et al. 1997; Korvatska et al. 1998). По данным световой микроскопии помутнения роговицы простираются от базального эпителия до глубокой стромы. Помимо типичных для зернистой дистрофии 1-го типа гиалиновых отложений, в строме присутствует амилоид [5].

В 2008 году была создана классификация дистрофии роговицы и в новой номенклатуре каждая позиция по определенной дистрофии представляла собой краткое резюме имеющихся генетических, клинических и морфологических данных.

Ключевые слова: Дистрофия роговицы, Термез, эндемик.

Цель: изучение клинических проявлений эндемического вида наследственных дистрофий роговицы в условиях Сурхандарьинской области.

Материалы и методы исследования: Нами был произведён анализ 22 случаев пациентов с проявлениями наследственных дистрофий роговицы, обратившихся за медицинской помощью в Термезский филиал РСНПМЦМГ в 2020-2024 годах. Возраст пациентов от 15 до 70 лет, в среднем 48,2±0,5 лет. Мужчин – 12 (54,5%) и женщин –10 (45,5%). Все пациенты проживают Термезском районе и в городе Термез. Пациенты обращались по разным причинам, но основной жалобой в момент обращения была на снижение остроты зрения разной степени. Всем пациентам проведены стандартные исследования: определение остроты зрения обоих глаз, ауторефрактометрия, биомикроскопия, офтальмоскопия, офтальмотонометрия, А-В сканирование, передняя ОКТ и по показаниям УБМ.

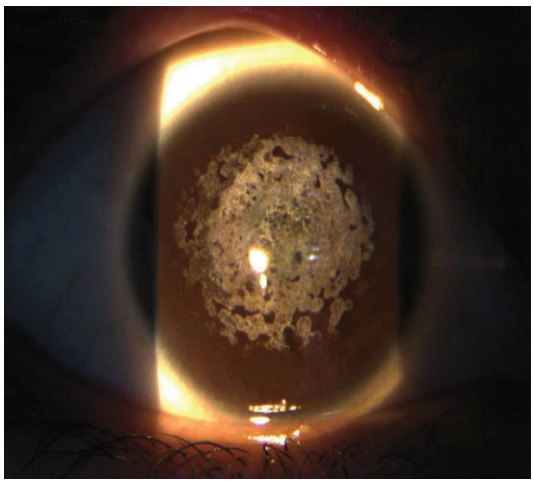


Рис. 1

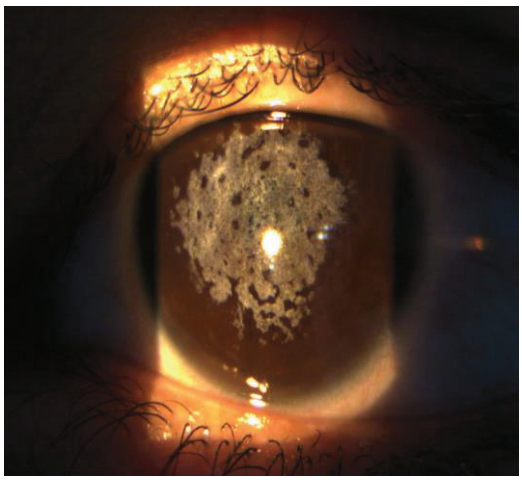


Рис. 2

Результаты и их обсуждение:

Анализ пациентов по возрасту, полу и остроте зрения отражен в таблице 1. Из 22 пациентов 12 (54,5%) составили мужчины и 10 (45,5%) — женщины. Распределение по возрастным группам показало, что наибольшая концентрация случаев наблюдалась в интервале 31–50 лет (n=9), что может указывать на период актив-

ного клинического манифеста. У одного пациента заболевание выявлено в детском возрасте (до 15 лет), что коррелирует с гомозиготным типом наследования. При оценке остроты зрения на момент первичного обращения установлено, что у 3 пациентов она составляла менее 0,1, у 6 — в диапазоне от 0,1 до 0,3, у 8 — от 0,4 до 0,6, и только у 5 пациентов превышала 0,7. Эти данные свидетельствуют о прогрессирующем характере заболевания с постепенным вовлечением центральной оптической зоны.

Изучение 22 клинических случаев показало, что начало заболевания, характер клинических проявлений и темпы прогрессирования гранулярной дистрофии роговицы II типа (GCDII) в значительной степени зависят от генетического типа наследования. У пациентов с гомозиготным вариантом болезни наблюдается более ранняя манифестация — начиная с 3-летнего возраста. У таких пациентов роговичные изменения носят быстро прогрессирующий характер, с выраженной инфильтрацией стромы и ранним вовлечением центральной оптической зоны, что приводит к значимому снижению остроты зрения уже в детском возрасте. Биомикроскопически определяются множественные плотные, округлые, серовато-белые включения, локализующиеся как в передней, так и в глубокой строме, нередко с элементами решетчатости. Подобные находки были подтверждены документированными случаями, представленными на рис. 1 и 2.

У гетерозиготных пациентов клиническое течение более благоприятное. Симптомы, как правило, появляются в возрасте старше 25 лет, и прогрессирование заболевания происходит медленно. У большинства из них жалобы связаны с периодическим затуманиванием зрения и светобоязнью. При обследовании выявляются рассеянные, менее плотные отложения в центральной и парацентральной строме. Несмотря на наличие морфологических изменений, зрительные функции у таких пациентов длительное время сохраняются на удовлетворительном уровне. Этот тип течения более типичен для наследуемых аутосомно-доминантных форм с неполной пенетрантностью.

Интерес представляет выявление пациента с клиническими признаками GCDII, у которого по свидетельству родственников заболевание не встречалось ранее в семье. Это может свидетельствовать о наличии спорадической мутации или недооценённого наследственного анамнеза вследствие отсутствия наблюдения у офтальмолога у старших членов семьи.

Из общего числа пациентов хирургическое лечение было проведено в 6 случаях: у 5 пациентов выполнена сквозная кератопластика (СКП), в том числе у одного пациента — на обоих глазах в условиях РСНПМЦ микрохирургии глаза. У одного пациента произведена рефракционная коррекция методом LASIK на двух глазах, однако в течение последующего наблюдения было зафиксировано появление новых отложений на границе лоскута и стромального ложа, что может свидетельствовать о возобновлении активности заболевания после хирургического вмешательства. Остальные пациенты (n=16) получали консервативную терапию, направленную на поддержание трофики и оптического комфорта (искусственные слёзы, витамины группы В, антиоксиданты).

Генотипирование по клиническим признакам позволило предположить гомозиготную форму у 3 пациентов, гетерозиготную — у 18, и в одном случае тип наследования остался неуточнённым. Наследственный характер заболевания был подтверждён в 6 случаях, в 15 случаях родословная не представлена, а в одном случае пациенты отрицали наличие аналогичной патологии у родственников. Детализация приведена в таблице 2.

Полученные результаты подчёркивают высокую вероятность семейной отягощённости при GCDII, а также клиническое значение дифференциации форм течения заболевания для определения тактики ведения и прогноза. Представленные данные позволяют обосновать необходимость внедрения активного офтальмологического скрининга среди населения эндемических регионов, особенно среди детей и молодых взрослых, а также создание реестра редких наследственных офтальмологических заболеваний для последующего генетического анализа и оптимизации маршрутизации пациентов.

Количество пациентов	**Пол**		**Возраст, лет**				**Острота зрения**			
	м	ж	0-15	16-30	31-50	50+	<0,1	0,1-0,3	0,4-0,6	>0,7
	12	10	1	7	9	5	3	6	8	5

Количество пациентов	**Проведённое лечение**			**Фенотип по типу наследования**			**Наследственность по родословной**		
	СКП	LASIK	Консервативное	гомозигот	гетерозигот	Неопределен	Подтверждена	Не установлена	Отрицательная
	5	1	16	3	18	1	6	15	1

Заключение и выводы:

Наследственная гранулярная дистрофия роговицы II типа (GCDII), несмотря на свою клиническую значимость, остаётся практически неизвестной широкой офтальмологической аудитории Узбекистана. Отсутствие достаточного количества публикаций, посвящённых этому заболеванию, привело к тому, что знания специалистов о его характерных признаках, диагностике и тактике ведения носят фрагментарный характер. Между тем, формирующийся клинический опыт позволяет говорить о том, что данная патология может быть гораздо более распространённой, чем считалось ранее, особенно в южных регионах страны.

Сравнительный анализ с международными данными демонстрирует, что в Японии и Южной Корее GCDII составляет от 72 до 91% всех случаев TGFBI-ассоциированных дистрофий роговицы. Это даёт основание предполагать, что в популяциях с определённой генетической предрасположенностью, в том числе в Узбекистане, доля GCDII также может быть значительной, особенно с учётом выявленных эндемических очагов.

Однако проблема гораздо глубже, чем статистика. Заболевание нарушает зрение — один из ключевых каналов восприятия окружающего мира — и тем самым влияет на качество жизни, самооценку, возможности получения образования и профессиональной реализации. При этом диагностика GCDII зачастую затруднена: пациенты и их родственники не всегда готовы говорить о наличии глазных заболеваний в семье, что может быть связано с традиционными взглядами, опасениями или недостатком информации. Врачи же, особенно на первичном звене, не всегда имеют опыт в выявлении подобных форм роговичной патологии, что откладывает постановку диагноза и начало адекватного лечения.

Отдельного внимания заслуживает предположение о возможной связи GCDII с другими — неофтальмологическими — заболеваниями, что делает тему ещё более актуальной для комплексного междисциплинарного подхода. Сегодня мы стоим у истоков более широкого понимания этой болезни — и перед нами открывается окно возможностей для того, чтобы изменить ситуацию.

Для этого необходимы конкретные шаги. Прежде всего — систематический скрининг в организованных коллективах: в детских садах, школах, колледжах, особенно в тех регионах, где уже зарегистрированы случаи GCDII. Также актуально формирование Национального регистра редких и наследственных офтальмологических заболеваний, что позволит объединить усилия клиницистов, генетиков и исследователей для точной диагностики, ведения и поддержки пациентов. Такой подход не только улучшит качество оказания помощи, но и укрепит фундамент для будущих научных и профилактических программ.

ЛИТЕРАТУРА

1. Дистрофии роговицы С.В. Труфанов, Л.Ю. Текеева, Е.П. Саловарова, Р.З. Баг, Е.В. Суханова DOI: https://doi.org/10.17116/oftalma20181 34051118

2. Титоян К.Х., Хикматуллин Р.И., Усубов Э.Л., Валишин И.Д. Дистрофии роговицы: обзор литературы, собственные клинические наблюдения DOI: https://doi.org/10.25276/2410-1257-2023-4-39-48

3. Ю.И. Рожко О.А. Щемелёва А.А. рожко дистрофии роговицы практическое пособие для врачей

4. Усубов Э.Л., Валишин И.Д., Титоян К.Х., Исрафилова Г.З. Хирургическое лечение первичных дистрофий роговицы DOI: https://doi.org/10.25276/2410-1257-2023-3-50-56

5. TGFBI-related Corneal Dystrophies Clinical Findings, Cell Biology, and Genetics Eung Kweon Kim R. Doyle Stultin DOI:https://doi.org/10.1007/978-981-96-0131-8