

<https://doi.org/10.25512/DIR.2023.17.3.02>

## ВОЗМОЖНОСТИ УЛЬТРАЗВУКОВОГО В-СКАНИРОВАНИЯ ГЛАЗ У ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ АНИРИДИЕЙ

\*Валялов К.А.<sup>1</sup>, Суханова Н.В.<sup>2</sup>, Ревуненков Г.В.<sup>1</sup>, Зинченко Р.А.<sup>2</sup>, Намазова-Баранова Л.С.<sup>1,3</sup>3.1.25 – Лучевая диагностика  
(медицинские науки)

### КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:

- ультразвуковое В-сканирование глаз
- врожденная аниридия
- офтальмология

<sup>1</sup>НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ№2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России<sup>2</sup>Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»<sup>3</sup>ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ

### АННОТАЦИЯ:

**Цель:** изучить возможности ультразвукового исследования структур глаза в В-режиме у детей с врожденной аниридией.

**Материал и методы:** проведено комплексное эхографическое исследование глаза и орбиты в В-режиме у 68 пациентов с врожденной аниридией в возрасте от 1 месяца до 18 лет, разделенных на 5 возрастных групп. Ультразвуковые исследования проводились с использованием аппарата Siemens Acuson S-2000, линейным датчиком с частотой сканирования до 14 мГц. Оценивались эхографические изменения формы и размера глазных яблок, диаметра зрительного нерва, структуры стекловидного тела, хрусталика.

**Результаты:** с учетом возраста пациентов с аниридией описана ультразвуковая анатомия глазного яблока, установлены количественные характеристики переднезаднего отрезка глаза, диаметра зрительного нерва; проведена качественная оценка структуры хрусталика и стекловидного тела.

**Заключение:** при анализе полученных средних значений исследуемых параметров отмечается снижение линейных показателей переднезаднего отрезка глаза и диаметра зрительного нерва во всех возрастных группах относительно нормативных значений, также выявлены выраженные прогрессирующие изменения в эхогенности и однородности стекловидного тела и хрусталика.

**Для цитирования.** Валялов К.А., Суханова Н.В., Ревуненков Г.В., Зинченко Р.А., Намазова-Баранова Л.С. «ВОЗМОЖНОСТИ УЛЬТРАЗВУКОВОГО В-СКАНИРОВАНИЯ ГЛАЗ У ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ АНИРИДИЕЙ». Ж. ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ И ИНТЕРВЕНЦИОННАЯ РАДИОЛОГИЯ. 2023; 17(3): 17–23.

## POSSIBILITIES OF ULTRASOUND B-SCANNING OF EYES IN CHILDREN WITH CONGENITAL ANIRIDIA

\*Valyalov K.A.<sup>1</sup>, Sukhanova N.V.<sup>2</sup>, Revunenkov G.V.<sup>1</sup>, Zinchenko R.A.<sup>2</sup>, Namazova-Baranova L.S.<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>*Pediatrics and Child Health Research Institute of Petrovsky National Research Center of Surgery*

<sup>2</sup>*Research Centre of Medical Genetics*

<sup>3</sup>*Pirogov Russian National Research Medical University*

### KEY-WORDS:

- ultrasound B-scan of eyes
- congenital aniridia
- ophthalmology

### ABSTRACT:

**Aim:** was to study possibilities of ultrasound examination of eye structures in B-mode in children with congenital aniridia.

**Material and methods:** a complex sonographic examination of eye and orbit in B-mode was performed in 68 patients with congenital aniridia aged from 1 month to 18 years, divided into 5 age groups. Ultrasound examinations were carried out using Siemens Acuson S-2000 scanner and linear transducer with a scanning frequency up to 14 MHz. Sonographic changes in shape and size of eyeballs, diameter of optic nerve, structure of vitreous body and lens were evaluated.

**Results:** taking into account the age of patients with aniridia, ultrasound anatomy of eyeball has been described, quantitative characteristics of anteroposterior segment of eye, diameter of optic nerve have been established; a qualitative assessment of lens and vitreous body structure has been carried out.

**Conclusion:** when analyzing obtained average values of studied parameters, there is a decrease in linear parameters of anteroposterior segment of eye and diameter of optic nerve in all age groups compared to normative values, pronounced progressive changes in echogenicity and uniformity of vitreous body and lens have also been revealed.

### Введение

Аниридия (OMIM 106210) - это редкий врожденный порок развития глаза, характеризующийся полным или частичным отсутствием радужки, а также связанный с множеством других глазных изменений, некоторые из которых присутствуют с рождения, а некоторые возникают с течением времени [1]. Аниридия чаще всего является наследственным заболеванием с аутосомно-доминантным, реже аутосомно-рецессивным типом наследования, но бывают и спорадические случаи. Частота встречаемости заболевания колеблется в пределах от 1:40 000 до 1:100 000 рождений [2]. Большинство случаев аниридии ассоциированы с аутосомно-доминантными мутациями или делециями в гене PAX6, однако обширные делеции в гене PAX6 могут затрагивать смежные области, например, WT1 ген (ген опухоли Вильмса), становясь основной причиной WAGR синдрома (опухоль Вильмса, аниридия, мочеполовые аномалии, умственная отсталость) [3-6].

Патологические изменения при аниридии являются панокулярными и захватывают роговицу, хрусталик, зрительный нерв и сетчатку. При рождении чаще всего фиксируются дефекты радужной оболочки и гипоплазия фовеа, определяющие низкие зрительные функции ребенка и появление нистагма, в более поздние возрастные сроки чаще всего обнаруживаются катаракта, глаукома и патология роговицы [7].

Аниридия сначала диагностируется офтальмологом на клиническом уровне, хотя для окончательного решения требуется молекулярно-генетическое подтверждение. Наиболее важным методом клинической оценки является осмотр с помощью щелевой лампы для выявления аномалий радужной оболочки и зрачка; так-

же могут быть обнаружены помутнение и васкуляризация роговицы, катаракта или глаукома. У младенцев с помутнением роговицы или выраженным отеком роговицы из-за врожденной глаукомы применяется высокочастотное ультразвуковое исследование переднего отрезка (ультразвуковая биомикроскопия), которое может выявить гипоплазию или аплазию радужной оболочки [8].

Ультразвуковые исследования в В-режиме благодаря скорости выполнения, неинвазивности, полному отсутствию противопоказаний и ионизирующего излучения, высокой разрешающей способности, широкой доступности, высокой информативности и отсутствию зависимости от светопрозрачности глазных преломляющих сред значительно расширяют лечебно-диагностические возможности и позволяют оценить структуры глазного яблока по всему объему. Ни в одном из источников среди современной отечественной и зарубежной литературы мы не нашли публикаций, описывающих качественные и количественные эхографические характеристики глаз у детей с врожденной аниридией в различные возрастные периоды.

### Материал и методы

Проведено проспективное открытое исследование детей с подтвержденным диагнозом врожденная аниридия.

Основным критерием включения являлся дефект радужной оболочки, который присутствовал у всех пациентов (100%) с рождения и значительно различал-

ся по степени тяжести, от полного отсутствия радужной оболочки - полная врожденная аниридия, до частичной врожденной аниридии, с асимметричным сохранением рудиментарных остатков радужки.

Проводилось комплексное офтальмологическое обследование, включающее пневмотонометрию на аппарате бесконтактного тонометра-пахиметра Торсон СТ-1Р и на ручном контактном аппланационном тонометре ICARE PRO TA03.

После клинического осмотра всем пациентам проводилось ультразвуковое высокоразрешающее серошкальное В-сканирование глаз на аппарате Siemens Acuson S2000 с использованием линейного датчика с частотой сканирования 14 МГц. Ультразвуковое исследование глаз проводилось в положении пациента лежа на спине, чрескожно с закрытыми веками, датчик устанавливался строго перпендикулярно поверхности кожи, изменяя плоскость сканирования на продольную и поперечную (рис. 1). В целях профилактики чрезмерного давления датчика на кожу, а также в качестве акустического окна использовали «гелевую подушку» толщиной до 5 мм. Во время проведения ультразвукового исследования всем пациентам измерялись линейные показатели переднезаднего отрезка глаза, диаметра зрительного нерва, проводилась качественная оценка структуры хрусталика и стекловидного тела, оболочек глаза. При повышенном внутриглазном давлении (ВГД) для объективной оценки переднезад-



Рис. 1. Методика ультразвукового исследования глаз.

него размера (ПЗР) глаз у детей с врожденной аниридией было решено использовать морфометрические данные. Качественная оценка структуры, экзогенности, гомогенности внутренних сред глаза, а также измерение диаметра зрительного нерва проводились всем пациентам без исключения.

В период с 2019 по 2022 гг. амбулаторно было обследовано 68 детей (136 глаз) в возрасте от 1 мес. до 18 лет.

Пациенты были разделены на 5 возрастных групп: в первую группу вошли больные в возрасте от 1 мес. до 1 года - 14 детей (28 глаз), во 2-ю группу - 1-3 лет - 16 детей (32 глаза), в 3-ю группу- 4-7 лет - 21 ребенок (42 глаза), в 4-ю группу - 8-14 лет - 12 детей (24 глаза), в 5-ю группу- 15-18 лет - 5 детей (10 глаз).

Статистическую обработку результатов проводили с использованием прикладных компьютерных программ Microsoft Exel 2010 с подсчетом средних арифметических величин ( $M$ ), стандартного отклонения ( $\sigma$ ).

## Результаты и их обсуждение

В отечественных и зарубежных публикациях представлены данные о нормативных значениях количественных показателей переднезаднего отрезка глаза и диаметра зрительного нерва у детей. Так согласно классификации Э.С. Аветисова приведены нормативные показатели ПЗР у здоровых детей от периода новорожденности до 14 лет, разделенных на 5 возрастных групп (табл. 1) [9].

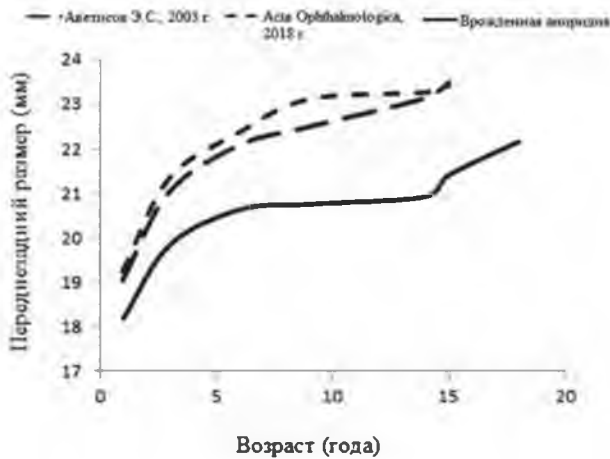
В 2018 году в журнале Acta Ophthalmologica, в статье, посвященной риску развития близорукости у детей из европейских стран, были опубликованы результаты исследования ПЗР глаз, проведенного на больших популяциях детей в возрасте от 6 до 15 лет Среднее значение ПЗР у здоровых детей в 6 лет, составило 22,36 мм, в 9 лет - 23,10 мм, в 15 лет - 23,41 мм [10].

В нашем исследовании при офтальмологическом обследовании у 19 пациентов (38 глаз) было выявлено повышенное внутриглазное давление (ВГД), поэтому для объективной оценки переднезаднего размера (ПЗР) глаз у детей с врожденной аниридией было решено использовать морфометрические данные 49 пациентов (98 глаз) с нормальным внутриглазным давлением.

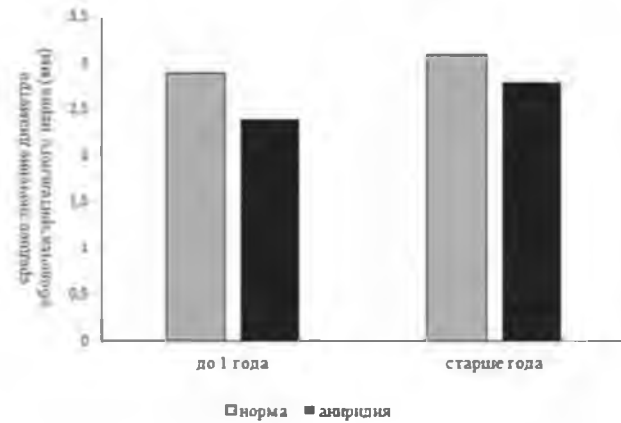
Таблица 1.

Средняя величина некоторых анатомо-оптических элементов глаза в различные возрастные периоды жизни (по Э.С. Аветисову, 2003)

Показатель	Возраст				
	Новорожденные	До 1 года	3 года	5-7 лет	14 лет
Рефракции роговицы, дптр	48,4	45,9	42,9	42,5	42,5
Толщина роговицы в центре, мм	0,54	---	0,52	0,52	0,52
Диаметр роговицы, мм	10,25	---	11,3	11,5	11,7
ПЗР, мм	16,78	19,05-20,61	21,03	22,09	23,15
Диаметр хрусталика, мм	---	6	---	8,9	---



**Рис. 2.** Кривые показателей длины переднезаднего отрезка глаза в зависимости от возраста для контрольной группы и детей с врожденной аниридией. Для сравнения представлены данные из настоящего исследования (прямая линия) и данные исследований нормативных значений ПЗР глаз у детей (пунктирные линии).



**Рис. 3.** Средние значения диаметра оболочек зрительного нерва в норме и у детей с ВА.

логии или заболеваний глазницы, но без повышения внутричерепного давления, обнаружено, что максимальное увеличение диаметра зрительного нерва происходит в течение первых двух месяцев жизни. Среднее значение диаметра оболочек зрительного нерва (ДОЗН) у детей в возрасте до одного года составило  $2,9 \pm 0,4$  мм, диапазон 2,2-3,4 мм; а в возрасте одного года и старше среднее значение ДОЗН составляло  $3,1 \pm 0,3$  мм, диапазон 2,3-4,0 мм [12]. У пациентов с врожденной аниридией значение ДОЗН у детей в возрасте до одного года составляет  $2,4 \pm 0,27$  мм, диапазон 2,0-2,9 мм, у детей старше года  $2,8 \pm 0,28$  мм, диапазон 2,0-3,8 мм (рис. 3). Полученные данные свидетельствуют о гипоплазии зрительного нерва.

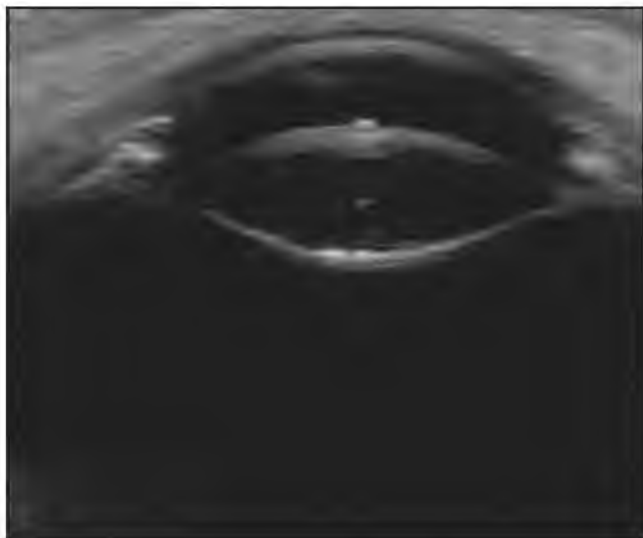
Ультразвуковое сканирование светопреломляющих сред глаза показало различные варианты изменения эхопрозрачности хрусталика, от субкапсулярного помутнения до сочетанных помутнений внутренних и наружных слоев. В группе больных в возрасте от 1 мес. до 1 года повышение эхогенности хрусталика встречалось у 23%, 1-3 лет - 37,5%, 4-7 лет - 76%, 8-14 лет - 83%, 15-18 лет - 100% (рис. 4). Субкапсулярное повышение эхогенности чаще встречалось у детей дошкольного возраста (рис. 5), у детей школьного возраста и подростков помимо субкапсулярного повышения эхогенности хрусталика определялось повышение эхогенности внутренних слоев вплоть до формирования перезрелой катаракты (рис. 6). Изменение эхогенности стекловидного тела определялось у детей от 1 мес. до 1 года в 7,7%, 1-3 лет - 62%, 4-7 лет - 100%, 8-14 лет - 100%, 15-18 лет - 100% (рис. 4). С возрастом пациентов степень помутнения варьировала прогредиентно от единичных, слабо заметных, точечных, гиперэхогенных включений у детей раннего возраста до множественных плавающих, пленчатых конгломератов у подростков (рис. 7-9).



**Рис. 4.** Частота встречаемости изменений эхогенности стекловидного тела и хрусталика у детей с ВА.

По результатам ультразвукового В-сканирования у пациентов с врожденной аниридией было выявлено уменьшение ПЗР во всех возрастных группах по сравнению с представленными нормативными показателями. Так в группе больных в возрасте от 1 месяца до 1 года среднее значение ПЗР составило  $18,19 \pm 1,29$  мм; 1-3 лет -  $19,83 \pm 0,8$  мм; 4-7 лет -  $20,54 \pm 0,72$  мм, 8-14 лет -  $20,92 \pm 1,35$  мм, 15-18 лет -  $22,15 \pm 1,67$  мм (рис. 2).

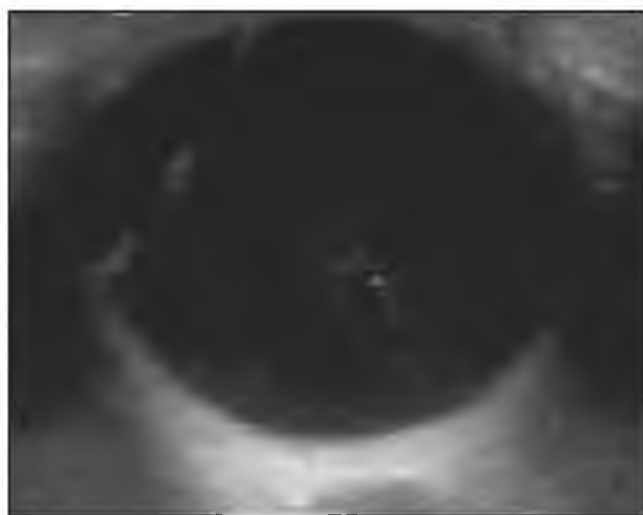
Нормативные данные по диаметру зрительного нерва были установлены Ballantyne J. и соавт. для младенцев и детей до 15 лет [11]. В исследовании 102 ребенка, госпитализированных по поводу внутричерепной пато-



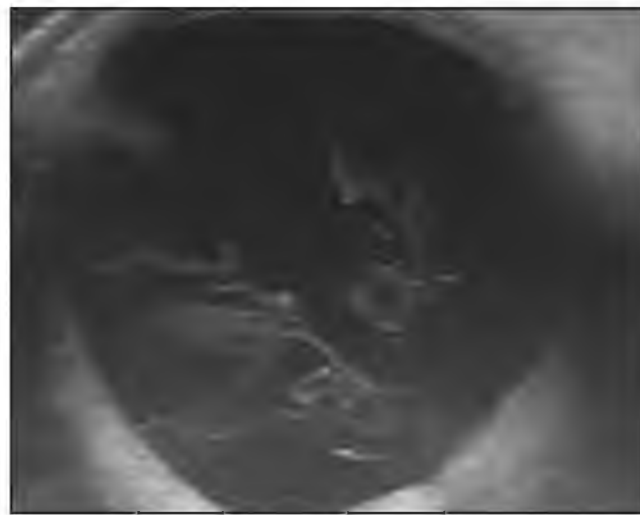
**Рис. 5.** Изменение эхогенности в субкапсулярных отделах, определяется утолщенная гиперэхогенная передняя и задняя капсулы хрусталика.



**Рис. 6** Сочетание изменений эхогенности наружных и внутренних слоев хрусталика.



**Рис. 7.** Мелкоточечная взвесь в стекловидном теле.



**Рис. 8.** Пленчатые помутнения в стекловидном теле.

## Выводы

Ультразвуковая морфометрия глазного яблока в нашем исследовании позволила впервые определить истинный переднезадний размер глаза и диаметр оболочек зрительного нерва у детей с врожденной аниридией в различные возрастные периоды. Полученные результаты говорят об уменьшении ПЗР и ДОЗН по сравнению с нормативными показателями. Изучение структурной однородности и эхогенности стекловидного тела и хрусталика позволило установить степень выраженности их изменений. На основании количественных и качественных характеристик структур глазного яблока у детей с врожденной аниридией наглядно продемонстрирована прогредиент-

ность течения заболевания. Результаты исследования свидетельствуют, что ультразвуковое В-сканирование является высокоинформативным методом оценки структур глазного яблока. Его применение позволяет офтальмологам получать дополнительную информацию о состоянии глаз у детей с наследственно-обусловленной патологией, такой как врожденная аниридия, с раннего возраста вследствие отсутствия зависимости от светопрозрачности глазных преломляющих сред. Следует отметить, что простота, доступность и отсутствие специальных требований к подготовке делает ультразвуковое исследование рутинным способом диагностики в повседневной медицинской практике. ■

## Список литературы

1. Васильева Т.А., Поздеева Н.А., Воскресенская А.А. Генетические аспекты врожденной аниридии. *Практическая медицина*. 2015; 2-1(87): 26-33.
2. Bremond-Gignac D. Congenital aniridia in children. *Rev Prat*. 2019; 69(1): 67-70.
3. Gronskov K., Olsen J., Sand A., et al. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia. *Hum Genet*. 2011; 109(1): 11-18.
4. Law S., Sami M., Piri N., Coleman A. Asymmetric phenotype of Axenfeld-Rieger anomaly and aniridia associated with a novel PITX2 mutation. *Mol Vis*. 2011; 17: 1231-1238.
5. Simioni M., Vieira T., Sgardioli I., et al. Insertional translocation of 15q25-q26 into 11p13 and duplication at 8p23.1 characterized by high resolution arrays in a boy with congenital malformations and aniridia. *Am J Med Genet A*. 2012; 158A: 2905-2910.
6. Tsai H., Freeman J., Chan C., et al. A progressive anterior fibrosis syndrome in patients with postsurgical congenital aniridia. *Am J Ophthalmol*. 2005; 140: 1075-1079.
7. Воскресенская А.А., Поздеева Н.А., Хлебникова О.В. и др. Клинические аспекты врожденной аниридии в России. *Практическая медицина*. 2015; 2-1(87): 7-15.
8. Синг А.Д., Хайден Б.С. Ультразвуковая диагностика в офтальмологии. М.: МЕДпресс-информ. 2015; 280.
9. Хамроева Ю.А. Сравнительный анализ размера переднезадних осей глаз с врожденной глаукомой и здоровых глаз в возрастном аспекте. *РМЖ. Клиническая офтальмология*. 2013; 1: 17-19.
10. Tideman J.W.L., Polling J.R., Vingerling J.R., et al. Axial length growth and the risk of developing myopia in European children. *Acta Ophthalmol*. 2018; 96(3): 301-309.
11. Ballantyne J., Hollman A.S., Hamilton R., et al. Transorbital optic nerve sheath ultrasonography in normal children. *Clin Radiol*. 1999; 54(11): 740-2.
12. Newman W.D., Hollman A.S., Dutton G.N., Carachi R. Measurement of optic nerve sheath diameter by ultrasound: a means of detecting acute raised intracranial pressure in hydrocephalus. *Br J Ophthalmol*. 2002; 86(10): 1109-13.

## References

1. Vasilyeva TA, Pozdeyeva NA, Voskresenskaya AA, et al. Genetic aspects of congenital aniridia. *Prakticheskaya meditsina*. 2015; 2-1(87): 26-33 [In Russ].
2. Bremond-Gignac D. Congenital aniridia in children. *Rev Prat*. 2019; 69(1): 67-70.
3. Gronskov K, Olsen J, Sand A, et al. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia. *Hum Genet*. 2011; 109(1): 11-18.
4. Law S, Sami M, Piri N, Coleman A. Asymmetric phenotype of Axenfeld-Rieger anomaly and aniridia associated with a novel PITX2 mutation. *Mol Vis*. 2011; 17: 1231-1238.
5. Simioni M, Vieira T, Sgardioli I, et al. Insertional translocation of 15q25-q26 into 11p13 and duplication at 8p23.1 characterized by high resolution arrays in a boy with congenital malformations and aniridia. *Am J Med Genet A*. 2012; 158A: 2905-2910.
6. Tsai H, Freeman J, Chan C, et al. A progressive anterior fibrosis syndrome in patients with postsurgical congenital aniridia. *Am J Ophthalmol*. 2005; 140: 1075-1079.
7. Voskresenskaya AA, Pozdeyeva NA, Khlebnikova OV, et al. Clinical aspects of congenital aniridia in Russia. *Prakticheskaya meditsina*. 2015; 2-1(87): 7-15 [In Russ].
8. Singh AD, Hayden BC. Ophthalmic Ultrasonography, 1st ed. 2015: 280 [In Russ].
9. Khamroeva YuA. Comparative analysis of the anterior-posterior axes of eyes of patients with congenital glaucoma and healthy patients taking into consideration of the age aspect. *RMZH. Klinicheskaya oftalmologiya*. 2013; 1: 17-19 [In Russ].
10. Tideman JW, Polling JR, Vingerling JR, et al. Axial length growth and the risk of developing myopia in European children. *Acta Ophthalmol*. 2018; 96(3): 301-309.
11. Ballantyne J, Hollman AS, Hamilton R, et al. Transorbital optic nerve sheath ultrasonography in normal children. *Clin Radiol*. 1999; 54(11): 740-2.
12. Newman WD, Hollman AS, Dutton GN, Carachi R. Measurement of optic nerve sheath diameter by ultrasound: a means of detecting acute raised intracranial pressure in hydrocephalus. *Br J Ophthalmol*. 2002; 86(10): 1109-13.

**ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ:**

**ВАЛЯЛОВ КИРИЛЛ АНДРЕЕВИЧ** - [ORCID: 0000-0002-2528-2601]

младший научный сотрудник, врач ультразвуковой диагностики,  
НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ№2  
ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России,  
*119333 Российская Федерация, г. Москва, ул. Фотиевой, 10 стр. 1;*

**СУХАНОВА НАТЕЛЛА ВАХТАНГОВНА** - [ORCID: 0000-0003-4371-775X]

научный сотрудник, врач-офтальмолог,  
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»,  
*115522 Российская Федерация, г. Москва, ул. Москворечье, 1;*

**РЕВУНЕНКОВ ГРИГОРИЙ ВАЛЕРИЕВИЧ** - [ORCID: 0000-0001-7834-213X]

к.м.н., заведующий отделом инновационных диагностических методов исследования,  
врач ультразвуковой диагностики,  
НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ№2  
ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России,  
*119333 Российская Федерация, г. Москва, ул. Фотиевой, 10 стр. 1;*

**ЗИНЧЕНКО РЕНА АБУЛЬФАЗОВНА** - [ORCID: 0000-0003-3586-3458]

д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН,  
заместитель директора по научно-клинической работе,  
заведующая лабораторией генетической эпидемиологии,  
заведующая кафедрой организации здравоохранения,  
общественного здоровья и медико-генетического мониторинга,  
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»,  
*115522 Российская Федерация, г. Москва, ул. Москворечье, 1;*

**НАМАЗОВА-БАРАНОВА ЛЕЙЛА СЕЙМУРОВНА** - [ORCID: 0000-0002-2209-7531]

д.м.н., профессор, академик РАН,  
НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ№2  
ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России,  
*119333 Российская Федерация, г. Москва, ул. Фотиевой, 10 стр. 1;*  
заведующая кафедрой факультетской педиатрии педиатрического факультета,  
ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет  
им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ,  
*117997 Российская Федерация, г. Москва, ул. Островитянова, 1.*

**Конфликт интересов, информация о клинической базе и финансировании**

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов,  
связанных с публикацией настоящей статьи.