Аниридия врожденная

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: Q13.1 · Союз педиатров России, Общероссийская общественная организация "Ассоциация врачей-офтальмологов", Общероссийская общественная организация «Общество офтальмологов России»

Врожденная аниридия — редкий генетический порок развития глаза с полной или частичной гипоплазией радужки и поражением других глазных структур. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, поиску синдромальных форм и мутаций, раннему выявлению глаукомы и аниридийной кератопатии, лечению осложнений и длительному наблюдению детей.

Главное

- У детей с врожденной аниридией нужно исключать синдромальную патологию, прежде всего спектр WAGR, с обследованием у педиатра, невролога, детского кардиолога и генетика. При крупных делециях, затрагивающих WT1, требуется постоянное наблюдение детского онколога до 8 лет (УУР С, УДД 4).
- Наиболее значимые осложнения — аниридийная кератопатия, глаукома, катаракта, гипоплазия фовеа и диска зрительного нерва. Глаукома чаще проявляется в детском или подростковом возрасте.
- Диспансерное наблюдение офтальмолога показано всем детям и подросткам с врожденной аниридией; осмотры проводят каждые 3–6 месяцев с контролем ВГД, размеров глаза, остроты зрения, рефракции и состояния переднего и заднего отделов глаза (УУР С, УДД 5).
- При делеции WAGR-области риск нефробластомы составляет 50–70%; если делеция захватывает локус LMO2, он повышается до 90%. Делеция 3′-цис-регуляторной области PAX6 связана с более мягким глазным фенотипом, но не устраняет высокий риск глаукомы.
- Оптическая коррекция нужна всем детям с врожденной аниридией. Очки должны блокировать UVA и UVB; используют варианты с затемнением 20% для дома и облачной погоды и до 80% для улицы, а при остроте зрения 0,1 и менее подбирают средства слабовидения (УУР С, УДД 4).

Диагностика

1. Собрать жалобы и анамнез у всех пациентов, включая сведения о раннем постнатальном периоде, инфекциях, хронических заболеваниях, аллергии, здоровье матери и акушерско-гинекологическом анамнезе. Уточнить сроки появления признаков глаукомы, если она подозревается (УУР С, УДД 5).
2. Провести полное офтальмологическое обследование: рефрактометрию и визометрию, тонометрию, биомикроскопию, гониоскопию, офтальмоскопию, измерение центральной толщины роговицы, ОКТ макулярной зоны и диска зрительного нерва; выполнить фоторегистрацию глазных проявлений.
3. Всем пациентам определить остроту зрения и рефракцию с помощью визометрии и рефрактометрии (УУР С, УДД 4). При глаукоме или подозрении на нее дополнительно проводить статическую компьютерную периметрию; повторные исследования целесообразно выполнять 2 раза в год, а после впервые выявленной глаукомы, при подборе терапии или после хирургического лечения — в течение первых двух лет каждые 2–3 месяца (УУР С, УДД 5).
4. Измерить ВГД всем пациентам, учитывая абсолютное значение, суточные колебания и разницу между глазами; одновременно оценить толщину роговицы, поскольку при центральной толщине более 580 мкм полученное ВГД требует коррекции в сторону понижения (УУР С, УДД 4). Гониоскопию выполнять при прозрачной роговице для оценки рудиментов радужки, угла передней камеры и гониодисгенеза (УУР С, УДД 5).
5. Ультразвуковую биометрию выполнять всем детям для оценки размеров глаза и глубины передней камеры (УУР С, УДД 5), В-сканирование — всем пациентам для исследования внутренних структур, особенно при непрозрачных оптических средах (УУР С, УДД 5). При необходимости уточнения переднего сегмента и угла применять ультразвуковое сканирование переднего отдела глаза (УУР С, УДД 4).
6. Офтальмоскопию выполнять всем пациентам для оценки структур заднего отрезка глаза; при прозрачности сред выполнять ОКТ сетчатки, диска зрительного нерва и слоя нервных волокон. ОКТ помогает оценить фовеальную гипоплазию и глаукоматозные изменения, но интерпретируется только вместе с данными

полного обследования (УУР С, УДД 4). При невозможности оценить зрение из-за возраста или помутнения роговицы особенно важны ЭРГ и ЗВП (УУР С, УДД 5).

7. Генетическое обследование проводить в два этапа: сначала MLPA для поиска изменений копийности в локусе 11p13, затем при отсутствии крупных структурных изменений — прямое секвенирование PAX6 по Сэнгеру (УУР С, УДД 4). При крупных делециях, затрагивающих WT1, дополнительно выполняют FISH с зондом WT1; у пробандов с крупными хромосомными делециями проводят кариотипирование.

Лечение

- При аниридийной кератопатии или для профилактики роговичных осложнений с раннего возраста назначают искусственные слезы и другие индифферентные препараты либо глазной гель декспантенол (УУР С, УДД 5). Постоянно используют препараты без консервантов, не комбинируют средства с одинаковым действием, а общее число местных препаратов ограничивают тремя.
- При глаукоме применяют бета-адреноблокаторы, ингибиторы карбоангидразы, аналоги простагландинов, симпатомиметики и парасимпатомиметики с учетом возраста и общего и местного состояния ребенка (УУР С, УДД 4). Препаратами первой линии остаются ингибиторы карбоангидразы и бета-адреноблокаторы; при высоком ВГД можно сразу начать комбинированную терапию.
- Возрастные ограничения, приведенные в рекомендации: тимолол — с рождения с осторожностью, дорзоламид — с 1 недели, латанопрост — с 1 года, бримонидин — с 2 лет; для пилокарпина минимальный возраст не указан. Препараты, официально не применяемые у детей, используют только при неэффективности разрешенных средств, с информированным согласием родителей и разрешением врачебной комиссии.
- При глаукоме показано хирургическое лечение, особенно при декомпенсации или ВГД, которое не удается нормализовать другими методами. Используют операции для восстановления оттока: гониотомию, трабекулотомию ab interno или ab externo, лазергониотрабекулопунктуру, синустрабекулэктомию; при недостаточном эффекте — модифицированную синустрабекулэктомию с дренажным устройством (УУР С, УДД 4).
- Детям с оперированной компенсированной глаукомой назначают нейротрофическое лечение регулярно 1–2 раза в год под контролем невролога; в комплекс входят средства, улучшающие микроциркуляцию, ноотропные препараты, ангиопротекторы, витамины и другие препараты, применяемые в офтальмологии (УУР С, УДД 5).

Когда направить и как наблюдать

- При подозрении на аниридию или другую аномалию переднего сегмента участковый педиатр или врач общей практики направляет ребенка к офтальмологу.
- Если диагностические процедуры требуют анестезии, ребенка направляют в детское офтальмологическое отделение.
- При показаниях к операции по поводу глаукомы и/или катаракты лечение проводят в стационаре детского офтальмологического отделения.
- При крупных делециях, затрагивающих WT1, устанавливают предположительный диагноз спектра WAGR и направляют ребенка на постоянное наблюдение к детскому онкологу до 8 лет.

Частые вопросы

Какие исследования обязательны при врожденной аниридии?

Нужны полное офтальмологическое обследование с визометрией, рефрактометрией, тонометрией, биомикроскопией, гониоскопией и офтальмоскопией, а также ультразвуковая биометрия и молекулярно-генетическая диагностика. При прозрачных средах дополняют обследование ОКТ, при необходимости — ЭРГ и ЗВП.

Как исключить синдром WAGR?

Генетическое обследование начинают с MLPA локуса 11p13. При крупных делециях, затрагивающих WT1, выполняют FISH с зондом WT1; у пробандов с крупными хромосомными делециями проводят кариотипирование. Детям с поражением WT1 требуется наблюдение детского онколога до 8 лет.

Какие препараты являются первой линией при аниридийной глаукоме?

Первыми выбирают ингибиторы карбоангидразы и бета-адреноблокаторы. При высоком ВГД допускается сразу комбинированная терапия, а при недостаточном эффекте добавляют препарат другой группы; медикаменты не заменяют хирургическое лечение врожденной глаукомы.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/740-aniridiya-vrozhdennaya. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/740_3