

СИНДРОМ ГРЕНБЛАДА–СТРАНДБЕРГА

© В.Л. Тимохов, А.В. Русановская

ФГБУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Фёдорова» Минздрава России, Москва

✧ Синдром Гренблада-Страндберга — наследственное заболевание, характеризующееся поражением эластических волокон кожи, кровеносных сосудов и глаз. Изменения на коже представлены плоскими ксантоматозными узелками желтоватого цвета. Поражение глаз характеризуется стадийностью. В первой стадии формируются ангиоидные полосы, во второй стадии образуется субретинальная неоваскулярная мембрана, что при её субфовеолярной локализации вызывает снижение зрения, третья стадия характеризуется рубцовыми изменениями.

✧ **Ключевые слова:** синдром Гренблада-Страндберга; псевдоксантома эластическая; ангиоидные полосы; ксантоматозные узелки; субретинальная неоваскулярная мембрана.

Синдром Гренблада–Страндберга (псевдоксантома эластическая (ПЭ)) — наследственное заболевание, характеризующееся поражением эластических волокон кожи, кровеносных сосудов и глаз. Тип наследования — аутосомно-рецессивный. Встречается в популяции с частотой от 1:40 000 до 1:100 000. В 1884 г. F. Balzer впервые описал кожные проявления данного заболевания и назвал их «эластическая ксантома». В 1896 г. J. Darier после гистологического анализа кожных изменений назвал данное заболевание «псевдоксантома эластическая». В 1929 г. шведский офтальмолог E. Groenblad и норвежский дерматолог J. Strandberg сообщили о случаях сочетания псевдоксантомы с ангиоидными полосами сетчатки. Впоследствии такое сочетание офтальмологи стали называть синдромом Гренблада–Страндберга. По данным современных авторов, причиной заболевания служит мутация гена ABCB6, кодирующего АТФ-зависимый белок-переносчик MR36. Этот мембранный белок отвечает за активное выделение из клеток низкомолекулярных метаболитов, конъюгированных с глутатионом, что и приводит к обызвествлению эластических волокон [1, 4].

ПАТОМОРФОЛОГИЯ

Изменения кожи выявляются преимущественно в средней и нижней частях дермы, где эластические волокна неравномерно распределены, утолщены, фрагментированы в виде комков, глыбок, своеобразно закручивающихся пучков или зернистых структур. Изменения глаз проявляются расходящимися от диска зрительного нерва ангиоидными полосами, которые представляют собой линейные разрывы мембраны Бруха вследствие разрушения её эластического слоя.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Изменения на коже представлены плоскими ксантоматозными узелками желтоватого цвета, округлых или овальных очертаний, размером от проса до чечвицы, располагающихся линейно или сливающимися в ограниченные и диффузные бляшки. Тесно расположенные элементы создают впечатление сетчатого рисунка. Излюбленная локализация — шея, крупные кожные складки, реже — другие участки туловища. Пораженная кожа лимонно-желтого цвета, несколько утолщена и одновременно с этим дряблая, легко собирается в складки. Аналогичные узелковые высыпания могут наблюдаться и на слизистых. Поверхность языка иногда имеет вид географической карты. Субъективные явления отсутствуют [1, 2].

ПОРАЖЕНИЯ ГЛАЗ

В течении процесса отмечается 3 стадии по Vivaldi:

- I стадия — бессимптомная, при которой на глазном дне в области эластической мембраны сетчатки (мембрана Бруха) обнаруживаются ангиоидные полосы. Цвет полос от сероватого до коричнево-красного. Они локализуются перипапиллярно, радиально к диску зрительного нерва, в центральной зоне и на средней периферии глазного дна, глубже сетчатки.
- II стадия характеризуется резким снижением зрения, вследствие формирования субретинальной неоваскулярной мембраны в макулярной области [3];
- III стадия — рубцовое перерождение очага, развитие скотомы и необратимая потеря зрения. Течение заболевания хроническое, на протяжении десятков лет.



Рис. 1. Кожные проявления

ЛЕЧЕНИЕ

Медико-генетическое консультирование. Обследование всех членов семьи. Больной должен находиться на диспансерном учете у врача общей практики и офтальмолога. В первой стадии офтальмологического поражения — наблюдение, рекомендации избегать малейшего травмирования глаз и ношение защитных очков во время работы и занятий спортом. Существенные трудности представляет лечение II стадии. Имеются работы о применении лазеркоагуляции ангиоидных полос, стремящихся к макулярной зоне [2]. Однако достоверных данных об эффективности данного метода лечения не получено. При появлении субретинальной неоваскулярной мембраны наиболее целесообразным считается применение комбинированной терапии, включающей интравитреальное введение ингибиторов VEGF и фокальную лазеркоагуляцию СНМ. В третьей стадии лечение не эффективно [5, 6].

ПРИВОДИМ НАШЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Больная К., 50 лет, заболела около 7 лет назад, когда без видимой причины стала отмечать появление мелких узелков желтоватого цвета на коже шеи. Данные высыпания сливались между собой с образованием диффузных бляшек (рис. 1). К врачам не обращалась, лечения не получала.

В марте 2013 г. обратила внимание на снижение остроты зрения. В МНТК Микрохирургия глаза им. С.Н. Фёдорова обратилась в августе 2014 года. При офтальмологическом обследовании: острота зрения ОД — 0,4, ОС — 0,1. Оптические среды прозрачны. На глазном дне обоих глаз — ангиоидные полосы (рис. 2). В центральной зоне атрофические изменения (рис. 3, 4). Учитывая отсутствие признаков активной СНМ в макулярной зоне, при-

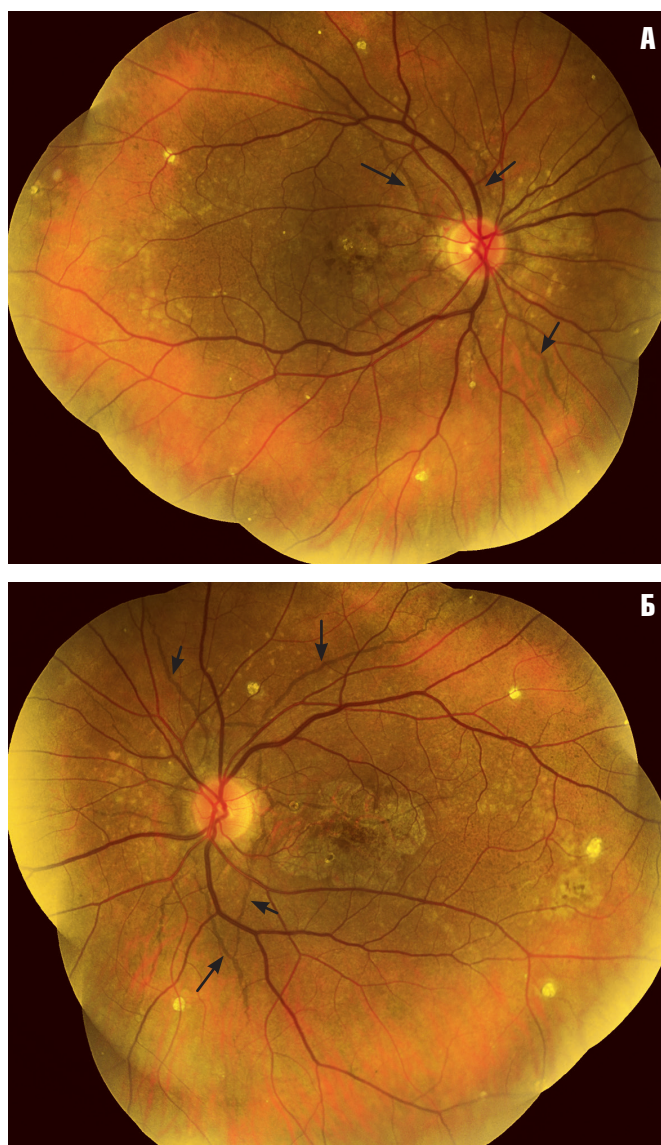


Рис. 2. Панорамное фото глазного дна. А — ангиоидные полосы (дефект мембраны Бруха); Б — атрофические изменения макулярной зоны

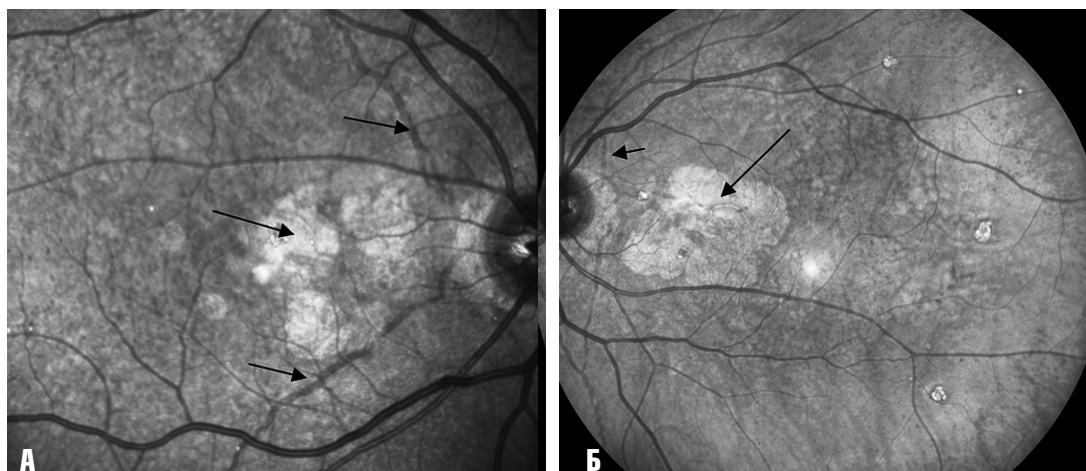


Рис. 3. Флюоресцентная ангиография. А — ангиоидные полосы (дефект мембраны Бруха); Б — атрофические изменения макулярной зоны



Рис. 4. Флюоресцентная ангиография и ОКТ макулярной зоны (зоны атрофии нейроэпителия). А — правый глаз; Б — левый глаз

нято решение о динамическом наблюдении данной пациентки.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Оркин В. Ф., Платонова А. Н., Марченко В. М. Псевдоксантома эластическая (синдром Гренблада–Страндберга). Клиническая дерматология и венерология, 2008; 6: 44–46.
2. Elouarradi H., Abdelouahed K. Angioid streaks. Pan Afr. Med. J., 2014; 17: 13.
3. Benitez-Herreros J., Camara-Gonzalez C., Lopez-Guajardo L., Beckford-Torngren C., Pareja-Esteban J. Choroidal neovascularization secondary to angioid streaks: A familial case report. Arch. Soc. Esp. Oftalmol., 2014; 89(5): 190–193.
4. Maalej A., Ouederni M., Khallouli A., Gabsi S. Angioid streaks complicated by choroidal neovascularization secondary to pseudoxanthoma elasticum: diagnosis and treatment. Case report. J. Fr. Ophthalmol., 2012; 35(10): 803–808.
5. Pece A., Avanza P., Galli L., Brancato R. Laser photocoagulation of choroidal neovascularization in angioid streaks. Retina, 1997; 17(1): 12–16.
6. Yilmaz I., Ozkaya A., Alkin Z., Yazici A. T. Intravitreal ranibizumab for bilateral choroidal neovascularisation in a patient with angioid streaks. BMJ Case Rep, 2014; 2014.

GRÖNBLAD-STRANDBERG SYNDROME

Timokhov V. L., Rusanovskaya A. V.

✧ **Summary.** The Grönblad-Strandberg syndrome is an inherited disease characterized by mineralization of elastic fibers in the skin, blood vessels, and the eye. Skin lesions are represented by flat xanthomatous ivo-

ry-white nodules. Eye lesions are divided into stages. In the first stage, there is angioid streak formation. In the second stage, subretinal neovascular membranes may form. If this occurs in the subfoveal area, the patient may lose central vision. The third stage is characterized by scarring.

✧ **Key words:** Grönblad-Strandberg syndrome; pseudoxanthoma elasticum; angioid streaks; xanthomatous nodules; subretinal neovascular membrane.

REFERENCES

1. Orkin V. F., Platonova A. N., Marchenko V. M. Pseudoxanthoma elasticum (syndrome Greenblade-Strandberg). [Pseudoxanthoma elastic (syndrome Greenblade-Strandberg)] Klinicheskaya dermatologiya i venerologiya, 2008; 6: 44–46.
2. Elouarradi H., Abdelouahed K. Angioid streaks. Pan Afr. Med. J., 2014; 17: 13.
3. Benitez-Herreros J., Camara-Gonzalez C., Lopez-Guajardo L., Beckford-Torngren C., Pareja-Esteban J. Choroidal neovascularization secondary to angioid streaks: A familial case report. Arch. Soc. Esp. Oftalmol., 2014; 89(5): 190–193.
4. Maalej A., Ouederni M., Khallouli A., Gabsi S. Angioid streaks complicated by choroidal neovascularization secondary to pseudoxanthoma elasticum: diagnosis and treatment. Case report. J. Fr. Ophthalmol., 2012; 35(10): 803–808.
5. Pece A., Avanza P., Galli L., Brancato R. Laser photocoagulation of choroidal neovascularization in angioid streaks. Retina, 1997; 17(1): 12–16.
6. Yilmaz I., Ozkaya A., Alkin Z., Yazici A. T. Intravitreal ranibizumab for bilateral choroidal neovascularisation in a patient with angioid streaks. BMJ Case Rep, 2014; 2014.

Сведения об авторах:

Тимохов Владимир Леонидович — врач-офтальмолог Центра лазерной хирургии. «Микрохирургия глаза» им. С. Н. Фёдорова Минздрава России. 127486, Москва, Бескудниковский бульвар, д. 59 а. E-mail: nauka@mntk.ru.

Русановская Анна Владимировна — аспирант МНТК. «Микрохирургия глаза» им. С. Н. Фёдорова Минздрава России. 127486, Москва, Бескудниковский бульвар, д. 59 а. E-mail: anna.rusanovskaya@gmail.com.

Timokhov Vladimir Leonidovich — ophthalmologist. Svyatoslav Fyodorov State Institution Eye Microsurgery Complex. 127486, Moscow, Beskudnikovskiy bulvar, 59 a, Russia. E-mail: nauka@mntk.ru.

Rusanovskaya Anna Vladimirovna — postgraduate student. Svyatoslav Fyodorov State Institution Eye Microsurgery Complex. 127486, Moscow, Beskudnikovskiy bulvar, 59 a, Russia. E-mail: anna.rusanovskaya@gmail.com.