

Поражение органа зрения у больных с туберозным склерозом (обзор литературы)

А.С. Ольшанская, Н.А. Шнайдер, Д.В. Дмитренко

ФГБОУ ВО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» Минздрава России; Россия, 660022 Красноярск, ул. Партизана Железняка, 1

Контакты: Анна Сергеевна Ольшанская annaolsh@mail.ru

Введение. В обзоре изложены сведения о характере и современных методах диагностики поражения органа зрения при туберозном склерозе (ТС).

Цель обзора – обзор доступных публикаций, посвященных изучению поражения органа зрения при ТС.

Материалы и методы. Проведен поиск доступных полнотекстовых публикаций в зарубежных и российских базах данных.

Результаты. Представленный анализ доступных нам источников литературы свидетельствует о высокой вариабельности поражения органа зрения при ТС по клиническому течению (медленно прогрессирующее, стационарное, быстро прогрессирующее), степени тяжести (от асимптомного до тяжелого инвалидизирующего) и клиническим формам.

Выводы. При ведении пациентов (пробандов) с ТС и членов их семей важно комплексное обследование с широким внедрением в клиническую практику современных методов диагностики, включая динамический контроль за асимптомными членами родословной. Большое значение имеет междисциплинарный подход к диагностике, диспансерному наблюдению и лечению ТС.

Ключевые слова: факоматоз, туберозный склероз, болезнь Бурневилля – Прингла, поражение глаз, зрительный нерв, гамартома

DOI: 10.17650/2073-8803-2016-11-4-27-32

LESIONS OF VISION ORGAN IN PATIENS WITH TUBEROUS SCLEROSIS (REVIEW OF LITERATURE)

A.S. Ol'shanskaya, N.A. Shnayder, D.V. Dmitrenko

Prof. V.F. Voyno-Yasnetskiy Krasnoyarsk State Medical University, Ministry of Health of Russia;
1 Partizana Zheleznyaka St., Krasnoyarsk 660022, Russia

Background. The review provides information on the nature and the modern methods of diagnosis of the lesions in organ of vision in patients with tuberous sclerosis.

Objective: to explore available publications devoted to studying of the eye lesions in patients with TS.

Materials and methods. The review of available full text publications in foreign and Russian databases is carried out.

Results. Presented literature review indicates a high variability of the lesions of organ of vision in tuberous sclerosis in the clinical course (slowly progressive, stationary, and rapidly progressive), severity (from asymptomatic to severe disabling), and clinical forms.

Conclusion. During the observation of patients (proband) with tuberous sclerosis and their family members, a comprehensive examination, accompanied by widespread introduction into clinical practice of modern diagnostic methods, including dynamic control of asymptomatic members of family genealogy, is important. The multidisciplinary approach has great significance for diagnostics, treatment and dispensary observation of tuberous sclerosis.

Key words: phakomatosis, tuberous sclerosis, Bourneville–Pringle disease, lesion of eye, optic nerve, hamartoma

Введение

Туберозный склероз (ТС) (болезнь Бурневилля–Прингла, центральный нейрономатоз, нейрокожный синдром типа Бурневилля, синдром себорейной аденомы, судорог и умственной отсталости) – наследственное моногенное заболевание, характеризующееся системным поражением кожи, костей, органа зрения, эндокринной системы и центральной нервной системы, обусловленное нарушением пролиферации, миграции и дифференциации клеток нейроглии, формированием опухолей во внутренних органах и тканях.

Тип наследования – аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью. Все изменения при ТС имеют единую патоморфологическую основу – гамартомотозную пролиферацию [5].

В литературе описание ТС впервые встречается в 1862 г., когда немецкий патологоанатом Фридрих фон Реклингхаузен описал клинические симптомы заболевания после вскрытия мертворожденного ребенка с многочисленными опухолями головного мозга и сердца. Однако сам термин «туберозный склероз» был предложен спустя 18 лет французским невропатологом

Дезире-Маглуаром Бурневиллем, детализировавшим патологические изменения в головном мозге 15-летней девочки с признаками задержки психического развития, страдавшей эпилепсией и имевшей кожные проявления. В 1890 г. английский дерматолог Джон Джеймс Прингл описал ангиофибромы лица (аденому Прингла) у больных ТС. В 1908 г. немецкий невропатолог Генрих Фогт описал классическую клиническую триаду ТС — так называемый комплекс ТС (судорожные приступы, аденома слюнных желез и задержка умственного развития), который в течение длительного времени считался патогномоничным для данного заболевания. Заболевание характеризовалось высокой ранней детской смертностью и снижением продолжительности жизни у взрослых людей. В 1921 г. голландский офтальмолог Ян ван дер Хуве описал характерные для ТС изменения на глазном дне — симптом «тутовой ягоды» (факому) [6, 13].

В мире распространенность ТС варьирует от 1 на 30 000 до 1 на 50 000 человек, но в отдельных популяциях ТС встречается чаще — 1 случай на 6000–15 400 населения [25]. Мужчины и женщины болеют одинаково часто. В 80 % случаев заболевание является результатом спонтанной мутации [3]. Расчетное число больных ТС в России составляет около 7000 [2].

В настоящий момент в зависимости от дефектного гена выделяют 2 типа заболевания. ТС 1-го типа обусловлен мутацией гена *TSC1* на длинном плече хромосомы 9 (9q32); этот ген кодирует крупный белок гамартин. ТС 2-го типа обусловлен мутацией гена *TSC2* на коротком плече хромосомы 16 (16p13.3); этот ген кодирует белок туберин [14]. Считается, что у пациентов с мутациями в гене *TSC2* заболевание протекает более тяжело, чем в случае мутаций в гене *TSC1*.

При постановке диагноза ТС необходимо использовать диагностические критерии заболевания, которые были приняты в 1998 г. и пересмотрены в 2012 г. в рамках International TSC Clinical Consensus Conference. Несомненный диагноз ТС устанавливается на основании наличия 2 первичных признаков или 1 первичного и 2 вторичных признаков; возможный диагноз — на основании наличия 1 первичного и 1 вторичного признаков; предположительный диагноз — на основании наличия или 1 первичного признака, или 2 (и больше) вторичных признаков. Подтвержденная патогенная мутация гена *TSC1* или *TSC2* — главный критерий, достаточный для постановки диагноза ТС.

Первичные (большие) признаки ТС: ангиофибромы лица (не менее 3) или фиброзные бляшки на лбу, гипопигментные пятна (не менее 3 и не менее 5 мм в диаметре), нетравматические околоногтевые фибромы (не менее 2), «шагреньевые бляшки», множественные гамартомы сетчатки, корковые дисплазии (не менее 3) — корковые туберы и миграционные тракты

в белом веществе головного мозга, субэпендимальные узлы (не менее 2), субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома, множественные или одиночные рабдомиомы сердца, лимфангиолейомиоматоз легких, множественные ангиомиолипомы почек (не менее 2).

Вторичные (малые) признаки ТС: многочисленные углубления в эмали зубов (не менее 3), фибромы в полости рта (не менее 2), гамартомы внутренних органов, ахроматический участок сетчатки, «пятна-конфетти» на коже, множественные кисты почек.

Целью обзора явился поиск и системный анализ доступных публикаций, посвященных изучению поражения органа зрения при ТС.

Материалы и методы

Литературный поиск. Литература, посвященная изучению поражению органа зрения при ТС, была получена посредством поиска данных в научной электронной библиотеке России — eLIBRARY.RU, а также в международных базах данных, включающих PubMed/MedLine, Springer. Поиск литературы был ограничен русским и английским языками; рассматривались работы, опубликованные с 1965 по 2016 г. включительно. В результате были изучены все медицинские публикации, в названиях которых, текстах или тезисах встречались следующие ключевые слова: туберозный склероз, гамартома сетчатки, офтальмологические проявления, обзор, глаз (tuberous sclerosis, retinal hamartoma, ophthalmic manifestations, review, eye). Этот вид поиска по ключевым словам был самым практичным.

Выбор и качественная оценка публикаций. В обзор были включены исследования в упомянутых выше базах данных, с полным текстом, а также описания в виде тезисов, при учете языка оригинального текста. Все найденные публикации подробно изучались. В список включались только те материалы, которые удовлетворяли критериям поиска.

Результаты

В целом за обозначенный период были идентифицированы 386 публикаций, из них в зарубежных базах данных, посвященных ТС и поражению органа зрения при ТС, — 293, российских авторов — 93. Из общего числа только 37 публикаций были включены в обзор на основании критериев поиска.

Офтальмологические нарушения у больных ТС выявляются приблизительно в 70 % случаев [9]. Характер поражения органа зрения при ТС вариабельный даже среди больных, являющихся членами одной семьи.

Офтальмологические проявления ТС можно разделить на 2 группы:

- ретинальные (колобомы хориоидеи и диска зрительного нерва (ДЗН), очаги диспигмен-

тации сетчатки, астроцитарные гамартомы сетчатки и ДЗН);

- неретинальные (ангиофибромы век, субконъюнктивальные узелки, колобомы радужной оболочки, хрусталика, цилиарного тела, нарушения пигментации радужной оболочки и ресниц, помутнение хрусталика).

В практике наиболее часто обнаруживаются астроцитарные гамартомы глазного дна – они встречаются более чем у 53 % больных ТС, при этом у половины этих пациентов гамартомы обнаруживаются билатерально [17].

Гамартома сетчатки – доброкачественная, слегка проминирующая, частично пигментированная опухоль, локализованная вокруг ДЗН или на периферии глазного дна. Гистологически она представляет собой сеть вытянутых глиальных астроцитов и кровеносных сосудов, локализующихся преимущественно в слое нервных волокон сетчатки. Часто манифестирует в первые 2 года жизни ребенка. Гамартомы сетчатки бывают как единичные, так и множественные.

Выделяют 3 типа ретинальных гамартом:

- гамартомы 1-го типа – полупрозрачные плоские округлые образования на сетчатке. Их обнаруживают у большинства (до 70 %) больных ТС с вовлечением в патологический процесс органа зрения;
- гамартомы 2-го типа (факома, симптом «тутовой ягоды») – более крупные проминирующие блестящие многоузелковые образования на сетчатке, часто содержащие кальций. Как правило, гамартомы 2-го типа перекрывают лежащие под ними сосуды сетчатки и встречаются у 46–55 % пациентов с поражением глаз на фоне ТС;
- гамартомы 3-го типа объединяют признаки гамартом 1-го и 2-го типов и встречаются в 14 % случаев. У 30–35 % пациентов на 1 глазу могут развиваться несколько гамартом различных типов [18].

Гамартомы сетчатки у большинства больных ТС существуют бессимптомно и не претерпевают изменений в течение жизни. Описаны единичные случаи спонтанного регресса гамартом [19]. Прогрессирование гамартом хотя и встречается реже, но сопровождается инвалидизирующими осложнениями (субретинальная экссудация, макулярный отек, кровоизлияние в стекловидное тело, неоваскулярная глаукома и др.), что может привести к резкой потере остроты зрения [31, 28].

Гамартомы сетчатки диагностируются с помощью офтальмоскопии, флуоресцентной ангиографии (ФАГ), оптической когерентной томографии (ОКТ) и ультразвукового исследования глаза. Считается, что самыми информативными методами диагностики гамартом являются ОКТ и ФАГ, с помощью которых

можно обнаружить образования на ранних стадиях развития, что невозможно при офтальмоскопии [12]. Дифференциальную диагностику гамартом сетчатки необходимо проводить с ретинобластомой, меланомой хориоидеи, ретиноцитомой, ретинальной капиллярной гемангиомой.

Гигантоклеточные астроцитомы сетчатки состоят из крупных клеток с изобильной цитоплазмой и плеоморфными ядрами и по морфологическому строению напоминают субэпендимальные образования. Гигантоклеточные астроцитомы обычно локализуются в перипапиллярной области, их диаметр может достигать 5–6 размеров ДЗН, а высота – 4 мм [22, 30]. Они диагностируются с помощью офтальмоскопии, ФАГ и ОКТ.

Гамартома зрительного нерва – это опухоль, развивающаяся из глиальной ткани сетчатки, чаще всего в области заднего полюса. Патологический процесс, как правило, односторонний. Представляет собой бугристые белесоватые, серые или желтоватые округлые образования, одиночные или в виде колоний, располагающиеся в перипапиллярной зоне и по краю ДЗН. При прогрессировании опухоли ДЗН представляется увеличенным и несколько проминирующим в стекловидное тело. Может сопровождаться отеком, кровоизлиянием, расширением сосудов, что создает картину застойного ДЗН. Гамартома ДЗН со временем может постепенно кальцифицироваться и внешне напоминать друзы ДЗН. При динамическом наблюдении для гамартомы зрительного нерва характерен медленный рост в течение многих лет. При глубоком расположении гамартома оказывает давление на волокна зрительного нерва, что может вызывать постепенное ухудшение зрения и появление скотом на месте расположения. Диагностируется с помощью офтальмоскопии, ОКТ, ФАГ, электрофизиологического исследования и компьютерной периметрии. Гамартому необходимо дифференцировать не только с друзами зрительного нерва, но и с ретинобластомой. Ретинобластома, в отличие от гамартомы зрительного нерва, характеризуется быстрым ростом и имеет злокачественный характер [20, 11].

Хориоретинальная депигментация, как правило, имеет вид округлых очажков диаметром 0,1–1,5 размера ДЗН, которые располагаются на средней периферии глазного дна, реже – в макуле и заднем полюсе. У 9 % больных ТС наблюдается солитарная или мультифокальная форма гипертрофии пигментного эпителия сетчатки. При ОКТ очаги депигментации характеризуются частичным или полным отсутствием пигментного эпителия, а также усилением фонового сигнала от хориоидеи, появляющимся в связи с дефектом пигментного эпителия [37].

«Шагреневые бляшки» – это участки фиброматозной инфильтрации кожи, обычно располагаю-

щиеся на веках и в пояснично-крестцовой области. Представляют собой слегка возвышающиеся над окружающей поверхностью участки утолщения кожи светло-коричневого или серовато-зеленого цвета. Встречаются, как правило, у больных старше 10 лет, хотя могут выявляться и при рождении ребенка с ТС [1].

Ангиофиброма век (ангиома склерозирующая, гемангиофиброма) — доброкачественная опухоль, состоящая из сосудистой и волокнистой соединительной ткани, имеющая вид небольшого выпуклого плотного ограниченного узла диаметром от 3 мм до нескольких сантиметров. Такое уплотнение эпидермиса в большинстве случаев не вызывает субъективных жалоб у пациента и может длительное время находиться в стабильном состоянии. Цвет ангиофибромы век варьирует от розоватого, желтоватого до бурого, консистенция плотная, эластичная. Поверхность ангиофибромы выглядит полупрозрачной, сквозь кожу просвечивают капилляры, хорошо заметные при дермоскопии. Опухоль растет медленно, годами совершенно не изменяясь. Развивается преимущественно после 40–50 лет, одинаково часто у мужчин и женщин. Ангиофиброма век относится к редким кожным новообразованиям при ТС [32].

Гетерохромия, или секторальная гипопигментация (депигментация), и колобома радужной оболочки являются редкими формами поражения органа зрения при ТС. Гетерохромия характеризуется локальной атрофией стромального слоя радужки, в результате чего ее цвет становится светлее. Гетерохромия может сопровождаться дефектом радужки (атипичная колобома) и со временем спровоцировать развитие неоваскуляризации радужки. Колобома радужной оболочки, как правило, сочетается с **гамартомой цилиарного тела (иридоцилиарной гамартомой)**, вызывающей деформацию радужной диафрагмы, что приводит к нарушению зрачковой реакции и может вызвать светобоязнь, слезотечение, снижение зрения на пораженном глазу [15, 21].

Лимфангиома конъюнктивы (сосудистая гамартома лимфатического происхождения) — скопления расширенных новообразованных лимфатических сосудов, внутренняя поверхность которых выстлана эндотелием. Эти сосуды содержат серозную жидкость с примесью эритроцитов. Опухоль локализуется в конъюнктиве глазного яблока или ее сводах, в процесс могут вовлекаться полулунная складка и слезное мяско. Опухоль выглядит как полупрозрачное желтоватое утолщение конъюнктивы и состоит из мелких долек, заполненных прозрачной жидкостью, иногда с примесью крови. На поверхности лимфангиомы нередко видны мелкие кровоизлияния [16].

Аниридия — врожденный порок развития, характеризующийся отсутствием радужки глаза. Он

сопровождается светобоязнью, нистагмом, сильным снижением остроты зрения с возможной дегенерацией роговицы, катарактой, глаукомой и другими проблемами глаза [24].

В единичных случаях при ТС встречаются **кератоконус** [35], **перимакулярный глиоз, помутнение хрусталика** [33], **костная гамартома орбиты** [7], которые в дальнейшем, возможно, также будут являться диагностическими критериями поражения глаз при ТС.

Косоглазие (гетеротропия, страбизм) — видимое проявление патологии глазодвигательного аппарата, характеризующееся неправильным, непараллельным положением роговиц. Согласно данным К. W. Wright за 2007 г., в популяции распространенность гетеротропий у детей до 1 года составляет около 1 %, а в возрасте 3–7 лет — приблизительно 3,5 % [36]. С. Williams и соавт., проанализировав в 2008 г. результаты обследования 7825 детей в возрасте 7 лет, рожденных в регионе Эйвон, выявили косоглазие у 2,3 % из них, гиперметропию — у 4,8 %, амблиопию — у 3,8 %. При обследовании 11-летних детей в Великобритании у 5,9 % из них была обнаружена миопия, у 1,5 % — гиперметропия, у 1,5 % — амблиопия [34]. По последним данным, частота встречаемости в России аметропий у детей с ТС составляет 58 %, косоглазие установлено у 21 %, амблиопия — у 63 %, что говорит о высокой настороженности врачей в плане коррекции аметропий у данной категории пациентов [4, 8]. Очень важна оптическая коррекция аметропий и устранение косоглазия в раннем возрасте, что в дальнейшем позволит уменьшить тяжесть функциональных расстройств у больных ТС.

В целом к часто встречающимся поражениям органа зрения при ТС относятся астроцитарные гамартумы сетчатки или зрительного нерва (50–75 %), очаги депигментации (39–40 %), ангиофибромы век (37–39 %), «шагреньевые бляшки» (20 %), аномалии рефракции: миопия (22 %), гиперметропия (22 %) и астигматизм (27 %). Такие изменения, как колобома радужки, хрусталика, хориоидеи, секторальная депигментация радужки, непаралитическое косоглазие, гипопигментация ресниц, встречаются реже (3–5 %), но тем не менее информировать неврологов и офтальмологов о данной патологии необходимо [26, 29]. Очень важно динамическое диспансерное наблюдение больных ТС с применением современных высокотехнологичных методов диагностики. Недостаточная информированность неврологов и дерматологов об особенностях и важности своевременной диагностики поражения органа зрения при ТС, а также низкая настороженность практикующих офтальмологов и врачей первичного звена здравоохранения в отношении ТС могут привести к развитию и поздней диагностике таких осложнений ТС, как отслойка сетчатки, кровоизлияние в стекловидное тело, атрофия зрительного

нерва, птоз, и других нарушений, способных привести к необратимым процессам и в итоге к слепоте. Большинство пациентов обращаются к неврологу, эпилептологу, офтальмологу и дерматологу на более поздних этапах заболевания. Этиотропного лечения ТС на сегодняшний день не существует, но раннее симптоматическое лечение позволяет улучшить качество жизни пациентов и снизить риск инвалидизации. Учитывая, что в ряде случаев офтальмологические симптомы могут быть первыми и единственными клиническими проявлениями ТС, офтальмолог должен уметь распознавать вышеперечисленные клинические формы поражения органа зрения при ТС, тщательно изучать семейный анамнез, чтобы в последующем направить пациента на консультацию к другим специалистам (неврологу, дерматологу) с целью исключения патологических изменений в других органах и тканях.

Обсуждение

Проведенная нами систематизация информации, полученной из доступных русскоязычных и англоязычных работ, освещающих вопросы характера поражения органа зрения при ТС, включая особенности субъективной и объективной клинической картины, выбор наиболее информативных методов диагностики, свидетельствует о том, что поражение органа зрения при ТС в большинстве случаев начинается незаметно, прогрессирует медленно, реже – быстро. Как правило, поражение органа зрения у больных ТС протекает асимптомно (малосимптомно) и включает такие изменения, как гипо- или депигментация радужки, кальцифицированная гамартома сетчатки, хориоретинальная диспигментация. В то же время серьезные в прогностическом плане поражения органа зрения, включающие объемные образования (быстро прогрессирующие), могут длительное время игнорироваться, в связи с чем пациенты обращаются к офтальмологу на поздних стадиях патологического процесса, когда уже упущены терапевтические возможности, а оперативное лечение может давать лишь незначительный

эффект. Проведенный обзор показал, что во многих случаях отсутствует междисциплинарный подход к ведению пациентов с ТС. Это, возможно, обусловлено недостаточным уровнем подготовки специалистов в области наследственных нейроокулокожных синдромов. В большинстве случаев в поликлиниках осуществляются лишь визометрия и биомикроскопия, редко проводятся или вовсе не назначаются периметрия, офтальмоскопия в условиях медикаментозной циклоплегии и тем более ФАГ и ОКТ. На сегодняшний день данные методики позволяют выявить изменения на глазном дне на ранних стадиях развития, а также помогают провести дифференциальную диагностику между злокачественным и доброкачественным ростом объемных образований [10, 23, 27].

Заключение

Таким образом, по мере внедрения современных методов диагностики расширяется наше понимание офтальмологических проявлений ТС. Проведенный обзор литературы свидетельствует о высокой вариабельности поражения органа зрения при ТС по клиническому течению (медленно прогрессирующее, стационарное, быстро прогрессирующее), степени тяжести (от асимптомного или малосимптомного до тяжелого инвалидизирующего) и клиническим формам. При ведении пациентов (пробандов) с ТС и членов их семей важно комплексное обследование с широким внедрением в клиническую практику современных методов диагностики, включая динамический контроль, в том числе за асимптомными членами родословной, с учетом аутосомно-доминантного типа наследования, клинического полиморфизма и высокой пенетрантности (степени проявления гена в признаке). Важен междисциплинарный подход к диагностике, диспансерному наблюдению и лечению ТС с тесным сотрудничеством неврологов (нейрогенетиков), офтальмологов и дерматологов, необходимо повышать уровень осведомленности о ТС у врачей первичного звена здравоохранения.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Бикбов М.М., Файзрахманов Р.Р., Каланов М.Р. и др. Офтальмологические проявления при туберозном склерозе. Точка зрения. Восток–Запад 2015;2:18. [Bikbov M.M., Faizrakhmanov R.R., Kalanov M.R. et al. Ophthalmic manifestations of tuberous sclerosis. Tochka zreniya. Vostok–Zapad = Point of View. East–West 2015;2:18. (In Russ.)].
2. Дорофеева М.Ю., Белоусова Е.Д., Пивоварова А.М. Рекомендации по диагностике и лечению туберозного склероза. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова 2014;3:58–74. [Dorofeeva M.Yu., Belousova E.D., Pivovarova A.M. Recommendations for diagnosis and treatment of tuberous sclerosis. Zhurnal nevrologii i psikhiatrii im. S.S. Korsakova = S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry 2014;3:58–74. (In Russ.)].
3. Дорофеева М.Ю., Страхова О.С., Катыхшева О.В. и др. Туберозный склероз. Лечащий врач 2005;8:74–80. [Dorofeeva M.Yu., Strakhova O.S., Katysheva O.V. et al.. Tuberous sclerosis. Lechashchiy vrach = Attending Doctor 2005;8:74–80. (In Russ.)].
4. Мосин И.М., Балаян И.Г., Яркина О.С. и др. Изменение глаз у детей с туберозным склерозом. Российская педиатрическая офтальмология 2012;1:29–32. [Mosin I.M., Balayan I.G., Yarkina O.S. et al. Eye changes in the children with tuberous sclerosis. Rossiyskaya pediatricheskaya oftal'mologiya = Russian Pediatric Ophthalmology 2012;1:29–32. (In Russ.)].

5. Шнайдер Н.А. Туберозный склероз: дефиниция, особенности клинического течения. Международный неврологический журнал 2010;2(32):5–13. [Shnayder N.A. Tuberos sclerosi: definition and clinical features. Mezhdunarodnyu neurologicheskiy zhurnal = International Neurological Journal 2010;2(32):5–13. (In Russ.)].
6. Шнайдер Н.А., Максимова Ю.В., Максимов В.Н. и др. Туберозный склероз (болезнь Бурневилля–Прингла): учебное пособие. Под ред. Н.А. Шнайдер, Ю.В. Максимовой. Красноярск: КрасГМУ, 2010. 112 с. [Shnayder N.A., Maksimova Yu.V., Maksimov V.N. et al. Tuberos sclerosi (Bourneville–Pringle disease): a tutorial. Ed. by N.A. Shnayder, Yu.V. Maksimova. Krasnoyarsk: Krasnoyarsk State Medical University, 2010. 112 p. (In Russ.)].
7. Abel A., Brockbank D.T., Farber M., Meyer D.R. Bony hamartoma of the inferior orbital rim in a patient with tuberos sclerosi. Arch Ophthalmol 2004;122(5):780–2. DOI: 10.1001/archoph.122.5.780.
8. Akinci A., Oner O., Guven A. Refractive errors and strabismus in children with tuberos sclerosi: a controlled study. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2009;46(6):345–8. DOI: 10.3928/01913913-20091104-06.
9. Ali M.J., Honavar S.G., Naik M.N. Retinal astrocytic hamartoma and Bourneville’s disease. Oman J Ophthalmol 2012;5:198–9. DOI: 10.4103/0974-620X.106108.
10. Bai D.-Y., Wang X., Zhao J.-Y. et al. Comparison of color fundus photography, infrared fundus photography, and optical coherence tomography in detecting retinal hamartoma in patients with tuberos sclerosi complex. Chinese Med J 2016;129(10):1229–35. DOI: 10.4103/0366-6999.181976.
11. Brodsky M.C., Safar A.N. Optic disc tuber. Arch Ophthalmol 2007;125(5):710–2. DOI: 10.1001/archoph.125.5.710.
12. Chidambara L., Jayadev C., Mangalesh S. et al. Correlation of spectral-domain optical coherence tomography with fundus fluorescein angiography in an infant with retinal hamartomas. Eur J Ophthalmol 2015;25(6):106–8. DOI:10.5301/ejo.5000640.
13. Crino P.B., Henske E.P. New developments in the neurobiology of the tuberos sclerosi complex. Neurology 1999;53:1384. DOI: 10.1212/wnl.53.7.1384.
14. Crino P.B., Nathanson K.L., Henske E.P. The tuberos sclerosi complex. N Engl J Med 2006;355(13):1345–56. DOI: 10.1056/NEJMra055323.
15. Eagle R.C. Jr., Shields J.A., Shields C.L. et al. Hamartomas of the iris and ciliary epithelium in tuberos sclerosi complex. Arch Ophthalmol 2000;118(5):711–5. DOI: 10.1001/archoph.118.5.711.
16. Freiberg F.J., Kunstmann E., König T. et al. Conjunctival lymphangioma in a 4-year-old girl revealed tuberos sclerosi complex. GMS Ophthalmology Cases 2016;6:Doc 09. DOI: 10.3205/oc000046.
17. Gunduz K., Eagle R.C. Jr., Shields C.L. et al. Invasive giant cell astrocytoma of the retina in a patient with tuberos sclerosi. Ophthalmology 1999;106:639–42. DOI: 10.1016/S0161-6420(99)90133-1.
18. Jakobiec F.A., Brodie S.E., Haik B. et al. Giant cell astrocytoma of the retina. A tumor of possible Mueller cell origin. Ophthalmology 1983;90:1565–7. DOI: 10.1016/S0161-6420(83)34348-7.
19. Kiratli H., Bilgic S. Spontaneous regression of retinal astrocytic hamartoma in a patient with tuberos sclerosi. Am J Ophthalmol 2002;133:715–6. DOI: 10.1016/s0002-9394(01)01429-5.
20. Loukianou E., Kisma N., Pal B. Evolution of an astrocytic hamartoma of the optic nerve head in a patient with retinitis pigmentosa – photographic documentation over 2 years of follow-up. Case Rep Ophthalmol 2011;2:45–9. DOI: 10.1159/000324037.
21. Lucchese N.J., Goldberg M.F. Iris and fundus pigmentary changes in tuberos sclerosi. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1981;18(6):45–6. DOI: 10.3928/01913913-20091104-06.
22. Margo C.E., Barletta J.P., Staman J.A. Giant cell astrocytoma of the retina in tuberos sclerosi. Retina 1993;13(2):155–9. DOI: 10.1097/00006982-199313020-00013.
23. Mennel S., Meyer C.H., Eggarter F. et al. Autofluorescence and angiographic findings of retinal astrocytic hamartomas in tuberos sclerosi. Ophthalmologica 2005;219(6):350–6. DOI: 10.1159/000088377.
24. Milea D., Burillon C. Aniridia in a patient with tuberos sclerosi. Br J Ophthalmol 1997;81(9):802. DOI: 10.1136/bjo.81.9.802c.
25. Osborne J.P., Fryer A., Webb D. Epidemiology of tuberos sclerosi. Ann N Y Acad Sci 1991;615:125–7. DOI: 10.1111/j.1749-6632.1991.tb37754.x.
26. Panwar Praveen Kumar, Chaudhary K.P., Sharma Kalpna. Tuberos sclerosi. Delhi J Ophthalmol 2014;24(3):192–4. DOI: 10.7869/djo.41.
27. Pichi F., Massaro D., Serafino M. et al. Retinal astrocytic hamartoma: optical coherence tomography classification and correlation with tuberos sclerosi complex. Retina 2016;36(6):1199–208. DOI: 10.1097/iae.0000000000000829.
28. Robertson D.M. Ophthalmic findings. In: Tuberos sclerosi complex. 3rd edn. Ed. by M.R. Gomez, J.R. Sampson, V.H. Whittemore. New York: Oxford University Press, 1999. Pp. 145–59.
29. Rowley S.A., O’Callaghan F.J., Osborne J.P. Ophthalmic manifestations of tuberos sclerosi: a population based study. Br J Ophthalmol 2001;85:420–3. DOI: 10.1136/bjo.85.4.420.
30. Shami M.J., Benedict W.L., Myers M. Early manifestation of retinal hamartomas in tuberos sclerosi. Am J Ophthalmol 1993;115(4):539–40. DOI: 10.1016/s0002-9394(14)74461-7.
31. Shields J.A., Eagle R.C. Jr., Shields C.L. et al. Aggressive retinal astrocytomas in 4 patients with tuberos sclerosi complex. Arch Ophthalmol 2005;123:856–63. DOI: 10.1001/archoph.123.6.856.
32. Verheyden C.N. Treatment of the facial angiofibromas of tuberos sclerosi. Plast Reconstr Surg 1996;98(5):777–83.
33. Warner J.E., Lessell S. Cataract in tuberos sclerosi. J Neuroophthalmol 1997;17(1):33–5. DOI: 10.1097/00041327-199703000-00006.
34. Williams C., Northstone K., Howard M. et al. Prevalence and risk factors for common vision problems in children: data from the ALSPAC study. Br J Ophthalmol 2008;92(7):959–64. DOI: doi.org/10.1136/bjo.2007.134700.
35. Wong R., Rajendram R., Poole T.R. Keratoconus in tuberos sclerosi. Eye (Lond) 2007;21(2):287–8. DOI: 10.1038/sj.eye.6702536.
36. Wright K.W. Color atlas of strabismus surgery: Strategies and techniques. New York: Springer, 2007. Pp. 3–87.
37. Xu L., Burke T.R., Greenberg J.P. et al. Infrared imaging and optical coherence tomography reveal early-stage astrocytic hamartomas not detectable by funduscopy. Am J Ophthalmol 2012;153(5):883–9. DOI: 10.1016/j.ajo.2011.10.033.