Аксенфельд-Ригерийн хам шинж

(Axenfeld Rieger Syndrome)

Б.Цэрэндулам[1], Г.Мөнхтуяа[2]

[1]Дундговь Нэгдсэн эмнэлэг
[2]АШУҮИС, Дорноговь АУС
Цахим шуудан: Tserendulam.1214@gmail.com, Утас: 89887755

Түлхүүр үг:

ARS
Аномали
Солонгон бүрхэвчийн гипоплази

Товч утга:

Удиртгал: Аксенфельд-Ригерийн хам шинж (ARS) нь нүд, нүүр, шүд, хэвлийн хөндийн эмгэгээр тодорхойлогддог нэн ховор аутосомын давамгайлсан эмгэг юм. Аксенфельд-Ригерийн хам шинж (ARS) нь дэлхий даяар 1:200.000 давтамжтай аутосомын давамгайлсан нэн ховор өвчин бөгөөд нүд, нүүр, шүд, хэвлий орчмын эмгэгүүдээр тодорхойлогддог генетикийн эмгэгийг хамардаг. **Өвчтөний тухай мэдээлэл:** 3 настай эрэгтэй 21 настай эхийн анхны хүүхэд. Дундговь аймгийн Эрдэнэдалай сумын 5-р багт амьдардаг. **Амьдралын түүх:** 2018 оны 11 сарын 20 онд 3600 грамм 53 см өндөртэй Төрөх замаар гүйцэд хүндрэлгүй, хугацаандаа төрсөн. Ам бүл 4 аав ээж дүүгийн хамт амьдардаг. Гэрээр хүмүүждэг. Харшилдаг эм тариа хоол хүнс байхгүй. Тогтмол хэргэлдэг эм тариа байхгүй. Гэрт амьдардаг. Товлолт вакцинжуулалтанд бүрэн хамрагдсан. Халдварт өвчинөөр өвдөж байгаагүй. Мэс засал, осол гэмтэл авч байгаагүй. Ердийн хоолоор хооллодог. **Бодит үзлэг:** Харааны чадал – Дүрс мэдэхгүй, нүдний даралт (I care) OD-13 mmHg OS-21 mmHg Зовхи Epicanthus-тай. Сормуус ердийн OU-ахромат OU- хөдөлгөөн бүх чигт чөлөөтэй. Салст ердийн, Склер – ердийн. Эвэрлэгийн диаметр баруунд -12 мм, зүүнд -10,5 мм Polycoria баруун нүдэнд 3, зүүн нүдэнд -5 Өмнөд камер баруун нүдэнд гүн, зүүн нүдэнд маш гүехэн Болор шилэнцэр нүдний уг шинжлэх боломжгүй. **Онош:** Аксенфельд-Ригерийн хам шинж. **Дүгнэлт:** Дэлхийд ARS хам шинжийн маш цөөн тохиолдол бүртгэгдсэн байна. Монголд 2018онд ЭХЭМҮТ-д анх бүртгэгдсэн байна. Манай орон нутагт бүртгэгдсэн анхны тохиолдол байлаа.

Удиртгал: Аксенфельд-Ригерийн хам шинж (ARS) нь нүд, нүүр, шүд, хэвлийн хөндийн эмгэгээр тодорхойлогддог нэн ховор аутосомын давамгайлсан эмгэг юм. Аксенфельд-Ригерийн хам шинж (ARS) нь дэлхий даяар 1:200.000 давтамжтай аутосомын давамгайлсан нэн ховор өвчин бөгөөд нүд, нүүр, шүд, хэвлий орчмын эмгэгүүдээр тодорхойлогддог генетикийн эмгэгийг хамардаг. Энэ өвчнийг анх 1920 онд Германы нүдний эмч Теодор Аксенфельд, 1934 онд Ригер нар солонгон бүрхүүл дахь өөрчлөлтийг судалсан байдаг.[1,3,4]

Энэ хам шинжийг гурван дэд ангилж болно. Аксенфельд аномали нь өмнөд сигмент рүү шилжсэн үр хөврөлийн үлдэгдэл солонгон бүрхүүл дээр наалдсан (71% тохиолдол), солонгон бүрхүүлийн стромын гипоплази, жигд бус хүүхэн хараа зэрэг Ригерийн гажиг (10% тохиолдол) болон бусад эрхтэн системийн шинж тэмдэг бүхий Ригерийн хам шинж (19% тохиолдол) гэж ангилна.[1]

Үр хөврөлийн 6-8 дахь долоо хоногт нүдний хунданцарын мезинхимээс эвэрлэг, склер хөгжиж эхэлдэг. Судаслаг бүрхүүлийн хориокапилляр давхарга үүснэ. Эвэрлэгийн эпитель, боумен, эвэрлэгийн жинхэнэ эд, десцемент, эвэрлэгийн биенцэр хөгжинө. Мезодермээс солонгын өмнөд давхарга, сормослог бие, хүүхэн харааны таславч ургана. Генетикийн шалтгаан нь аутосомын доминант давамгайлж удамшдаг. Аутосомын давамгайлсан удамшлын салаа хайрцаг C1(FOXC1, 6p25) ба гипофизын гомеобокс2 (PITX2, 4q25) транскрипцийн мутацуудыг агуулдаг[4-6].

Глауком нь ARS-тай тохиолдлын 50 орчим хувьд ажиглагддаг. Жирэмсний үед мэдрэлийн эсийн хөгжлийг саатуулж, өмнөд камерын өнцөгт трабекуляр болон Шлемм суваг бүрэн хөгжөөгүй байдаг. Хэдийгээр глауком нь бага насанд илэрч болох ч ихэнх тохиолдол өсвөр нас эсвэл насанд хүрсэн үед тохиолддог.

Эмнэлзүйн тохиолдол: 3 настай эрэгтэй. 21 настай эхийн анхны хүүхэд болон мэндэлсэн. Дундговь аймгийн Эрдэнэдалай сумын 5-р багт амьдардаг.

Зовиур: Нүдээ анивчина, ярьж чадахгүй.

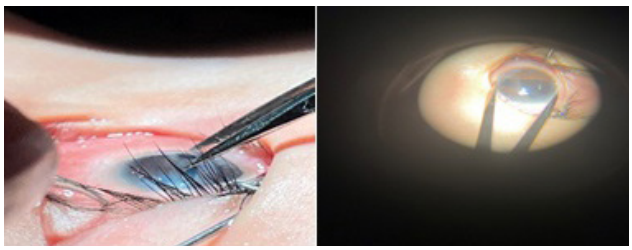
Асуумж: 1 настай байх үеэс эхлээд утас телевиз тулгаж хараад байсан учир нүдний эмчид хандан анх оношлуулсан. 2 нас хүрэх үеэс эхлээд гадаа гарахаар нүдээ аниад байдаг болсон . Хурц гэрлийг харахдаа зүүн нүдээ дандаа аньдаг.

Өвчний түүх: 2008.11.20-нд 3600 грамм 53 см өндөртэй. Төрөх замаар гүйцэд хүндрэлгүй, хугацаандаа төрсөн. Ам бүл 4 аав ээж дүүгийн хамт амьдардаг. Гэрээр хүмүүждэг. Харшилдаг эм тариа хоол хүнс байхгүй. Тогтмол хэрэглэдэг эм тариа байхгүй. Гэрт амьдардаг. Товлолт вакцинжуулалтанд бүрэн хамрагдсан. Халдварт өвчинөөр өвдөж байгаагүй. Мэс засал, осол гэмтэл авч байгаагүй. Ердийн хоолоор хооллодог.

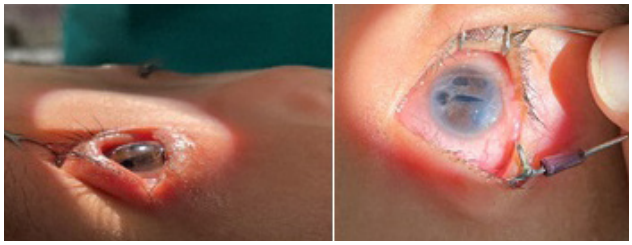
Бодит үзлэг: Ухаан санаа саруул, орчиндоо харьцаатай, байрлал идэвхитэй, асуусан асуултанд хариулж чадахгүй, царайны илрэл хэвийн, биеийн галбир нормастеник, марианы байдал ердийн, толгойн хэлбэр зөв толгойн хэмжээ см, зулай битүүрсэн, дагзны булчингийн хөшингө үгүй, чихний хэлбэр зөв 2 талдаа ижил нүүрний хэлбэр даун төст, хөмсөг ердийн, зовхи эпикантустай нүдний өнгө ердийн салстын улайлтгүй, хүүхэн хараа байхгүй хүүхэн харааны гэрлийн урвал үзэх боломжгүй, хамрын хэлбэр зөв муруйлтгүй, уруул ердийн чийглэг, хэл ердийн, буйл ердийн шархлаагүй, хамар уруулын гурвалжин хэвийн, арьсны өнгө ердийн, уян хатан чанар ердийн тууралтгүй, арьсан доорхи өөхөн эдийн хөгжил хэвийн, хавангүй захын тунгалагийн булчирхай тэмтрэгдэхгүй эмзэглэлгүй, үс ердийн, хамар ердийн, булчингийн хөгжил ердийн, үе мөчний хэлбэр зөв хөдөлгөөн чөлөөтэй, зүрхний авиа тод хэм жигд эмгэг шуугиангүй, цээжний хэлбэр зөв уушги 2 талдаа ижил цулцангийн амьсгалтай, хүйс төвдөө хэвлийн хэлбэр зөв зөөлөн эмзэглэлгүй. Өтгөн шингэний гарц хэвийн.



Зураг 1. Нүдний үзлэг
Харааны чадал – Дүрс мэдэхгүй,нүдний даралт (I care) OD-13 mmHg OS-21 mmHg Зовхи Epicanthus-тай, Сормуус ердийн, OU-ахромат, OU- хөдөлгөөн бүх чигт чөлөөтэй Салст ердийн Склер – ердийн

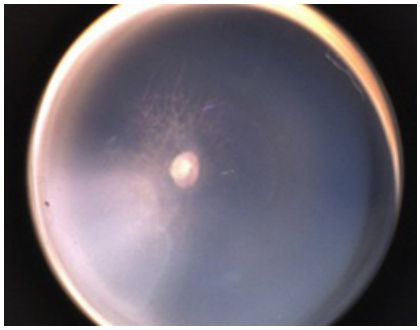


Зураг 2. Нүдний үзлэг
Эвэрлэгийн диаметр баруунд -12 мм, зүүнд -10.5 мм



Зураг 3: Нүдний үзлэ
Polycoria баруун нүдэнд 3, зүүн нүдэнд -5 OD- mega-lo cornea OS- microcornea.Өмнөд камер баруун нүдэнд гүн, зүүн нүдэнд маш гүехэн Болор шилэнцэр нүдний уг шинжлэх боломжгүй.

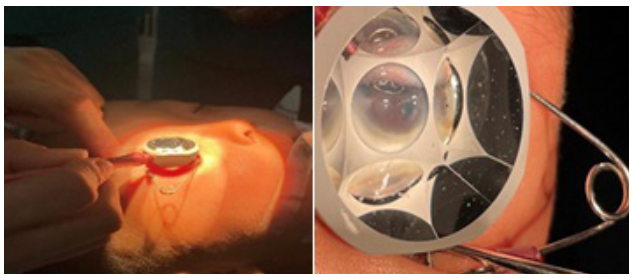
Оношлогоо: 2021.03.15-д ЭХЭМҮТ ерөнхий унтуулган дор шинжилгээнд орсон.



Зураг 4. Ret camera
OD – хийх боломжгүй. OS – харааны мэдрэлийн хөхөлөгийн хил хязгаар тод өнгө цайвар. Судсан багц төвөөс, CDR -0.6 судасжилт хэвийн, шар толбоны рефлекс сул торлог сийрэг миопик фундус төст



Зураг 5. Retinoscopy
OD – sphere +6.00 cylinder - 4.00 OS – sphere +5.00 cylinder - 4.00



Зураг 6. Gonioscopy

Schwalbe line их хэмжээний пигмент суусан. Trabecular meshwork – харагдахгүй. Scleral spur – харагдахгүй. Ciliary body – харагдахгүй

Хүснэгт 1. A scan шинжилгээ

A scan	OD	OS
AXL	21.13	21.07
ACD	2.50	2.74
LT	3.56	3.73
VCD	15.07	14.60

Эмчилгээ: Нүдний эмчийн байнгын хяналтанд сар бүр нүдний даралтыг хянаж шинж тэмдэг бууруулах эмчилгээ хийж байна.

Хэлцэмж: Дэлхийд ARS хам шинжийн маш цөөн тохиолдол бүртгэгдсэн байна. Монголд 2018 онд ЭХЭМҮТ-д анх бүртгэгдсэн байна. Манай орон нутагт бүртгэгдсэн анхны тохиолдол юм.

Дүгнэлт: Эх хүүхдийн эрүүл мэндийн үндэсний төвийн нүдний мэс заслын нүдний эмч нартай хамтарсан үзлэг хийж тухайн хүүхдийн эмчилгээ цаашдийн хяналтын талаар олон улсын нүдний Sybersight нийгэмлэг рүү мэдээлийг явуулж зөвлөгөө авч хүүхдийг хяналтанд авч ажиллаж байна.

Ном зүй:

1. *External Disease and Cornea, Section 8. Basic and Clinical Science Course, AAO. 2009-2010. Pg. 292-294*
2. *External Disease and Cornea, Section 8. Basic and Clinical Science Course, AAO. 2012--2013. Pg. 256*
3. *Shields MB. Axenfeld-Rieger syndrome. A theory of mechanism and distinctions from the iridocorneal endothelial syndrome. Trans Am Ophthalmol Soc. 1983;81:736–84.*
4. *Pediatric Ophthalmology and Strabismus, Section 6. Basic and Clinical Science Course, AAO. 2009-2010. Pg. 305-306*
5. *Kanski's " Clinical Ophthalmology. Sixth edition. (pg.618)*
6. *Zamora EA, Salini B. Axenfeld-Rieger Syndrome. In: StatPearls. Last Update: September 8, 2022*
7. *Schultz SK. Axenfeld Rieger Syndrome. EyeWiki. September 8, 2022*
8. *Seifi M, Walter MA. Axenfeld-Rieger syndrome. Clin Genet. 2018 Jun;93(6):1123-1130*

Axenfeld Rieger Syndrome

Tserendulam B[1], Munkhtuya G[2]

[1]Dundgobi hospital
[2]Dornogobi Medical school, MNUMS
E-mail: Tserendulam.1214@gmail.com, Tel: +976-89887755

Background: Axenfeld-Rieger syndrome (ARS) is a rare autosomal dominant disorder characterized by abnormalities of the eyes, face, teeth, and abdomen. Axenfeld-Rieger syndrome (ARS) is an extremely rare autosomal dominant disorder with a worldwide frequency of 1:200.000 and involves a genetic disorder characterized by ocular, facial, dental, and abdominal abnormalities.

Patient information: A 3-year-old male is the first child of a 21-year-old mother. He lives in the 5th team of Erdenedalai Sum, Dundgov Province.

life history: On November 20, 2018, 3600 grams, 53 cm height, was born on time without complications. The family lives with 4 parents and siblings. Raised at home. There are no food allergies and medications. There are no regular medications. Lives at home. The appointment was fully covered by vaccinations. Never had an infectious disease. No surgeries or accidents. Eating normal food.

Ophthalmologist examination: Visual acuity – Image unknown, eye pressure (I care) OD-13 mmHg OS-21 mmHg Eyelids with Epicanthus. Eyelashes normal OU-achromatic OU-movement is free in all directions. Mucous normal, sclera – normal. Corneal diameter is -12 mm in the right, -10.5 mm in the left.

Diagnosis: Axenfeld-Rieger syndrome

Conclusion: Very few cases of ARS syndrome have been reported in the world. It was first registered in Mongolia in 2018. It was the first case registered in our region.

Keywords; ARS, anomaly, stromal hypoplasia of the iris