



ФГБУ «НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца» Минздрава России
Директор - академик РАН, профессор, д.м.н. В.В. Нероев

Гамартомы сетчатки и сосудистой оболочки у детей

Этиопатогенез, клинические особенности, лечение

Часть I

к.м.н. Н.А. Осипова

Школа детского офтальмолога, ШДО 40

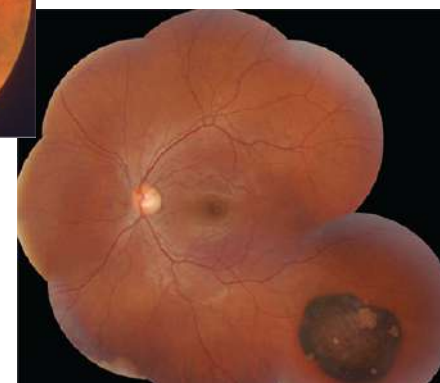
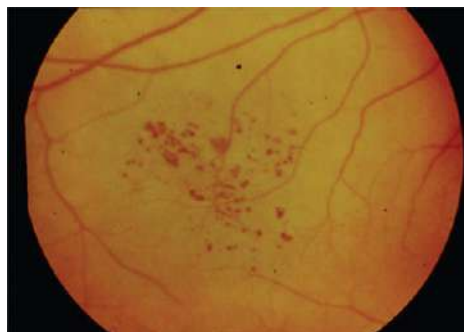
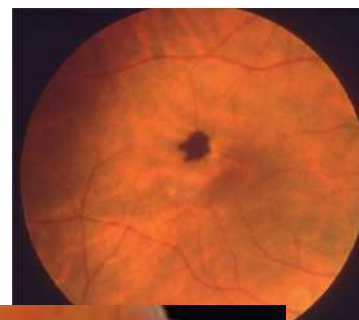
26 марта 2026, Москва, Россия

- Термин «гамартома» происходит от греческого слова «hamartia», что означает «ошибка»
- Гамартомы - это пороки развития, в основе которых лежит аномальная пролиферация клеток в области их обычной локализации
- Как правило, это доброкачественные, медленно растущие образования
- Могут быть связаны с генетическим синдромом
- Могут возникать в разных частях тела
- Большинство случаев протекают бессимптомно и обнаруживаются случайно во время обследования по поводу других заболеваний

Batsakis J.G., 1984; Ali S.A., Mulita F., 2022

Гамартомы сетчатки и хориоидеи

- врожденная гипертрофия пигментного эпителия сетчатки
- простая врожденная гамартома пигментного эпителия сетчатки
- комбинированная гамартома сетчатки и пигментного эпителия
- астроцитарная гамартома сетчатки
- капиллярная гемангиома сетчатки
- кавернозная гемангиома сетчатки
- гемангиома сосудистой оболочки



Врожденная гипертрофия пигментного эпителия сетчатки (ПЭС)

- Диагностируется в детском возрасте
- Чаще изолированное поражение, но может ассоциироваться с аденоматозным полипозом толстого кишечника, синдромом Гарднера и синдромом Туркота (дискутабельный вопрос!)
- Гистопатологически состоит из гипертрофированных клеток ПЭС, содержащих избыточное количество пигментных гранул
- Подлежащая хориоидея интактна
- Фоторецепторный слой над ПЭС атрофичен
- Как правило размеры образования стабильны, но может отмечаться медленный рост, особенно в глазах с миопией
- В редких случаях может трансформироваться в аденому/аденокарциному ПЭС
- Также в редких случаях по краю может развиваться неоваскуляризация
- Дифференциальный диагноз проводят с невусом и меланомой хориоидеи

Врожденная гипертрофия ПЭС

Клинические проявления

- *Жалобы:*

- Отсутствуют

- *Передний отрезок и оптические среды не изменены.*

- *Офтальмоскопически:*

- плоское, округлое, непроминирующее или минимально проминирующее, пигментированное поражение глазного дна с четкими, чаще ровными границами, размером до 4,5 мм

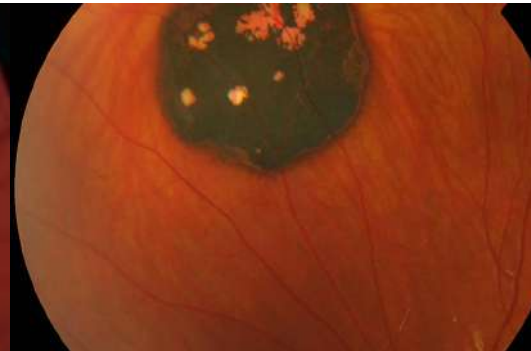
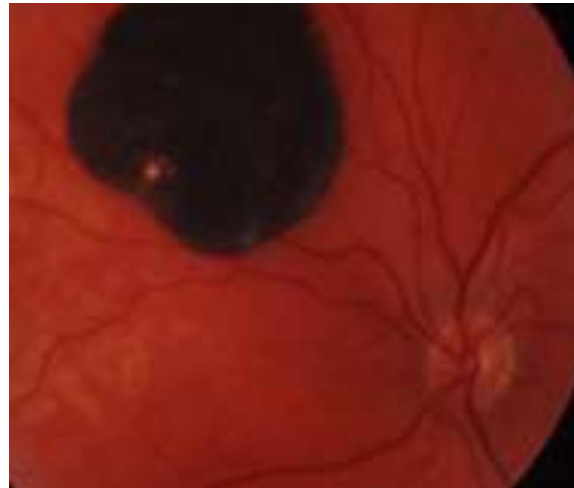
- может быть однородно темным

- в 43% на поверхности очага и/или перифокально могут определяться зоны гипо- или депигментации («лакуны» или «гало»)

- чаще (в 98%) локализованы на периферии глазного дна, реже перипапиллярно и в макулярной зоне

- может быть одиночным или мультифокальным («следы медведя»)

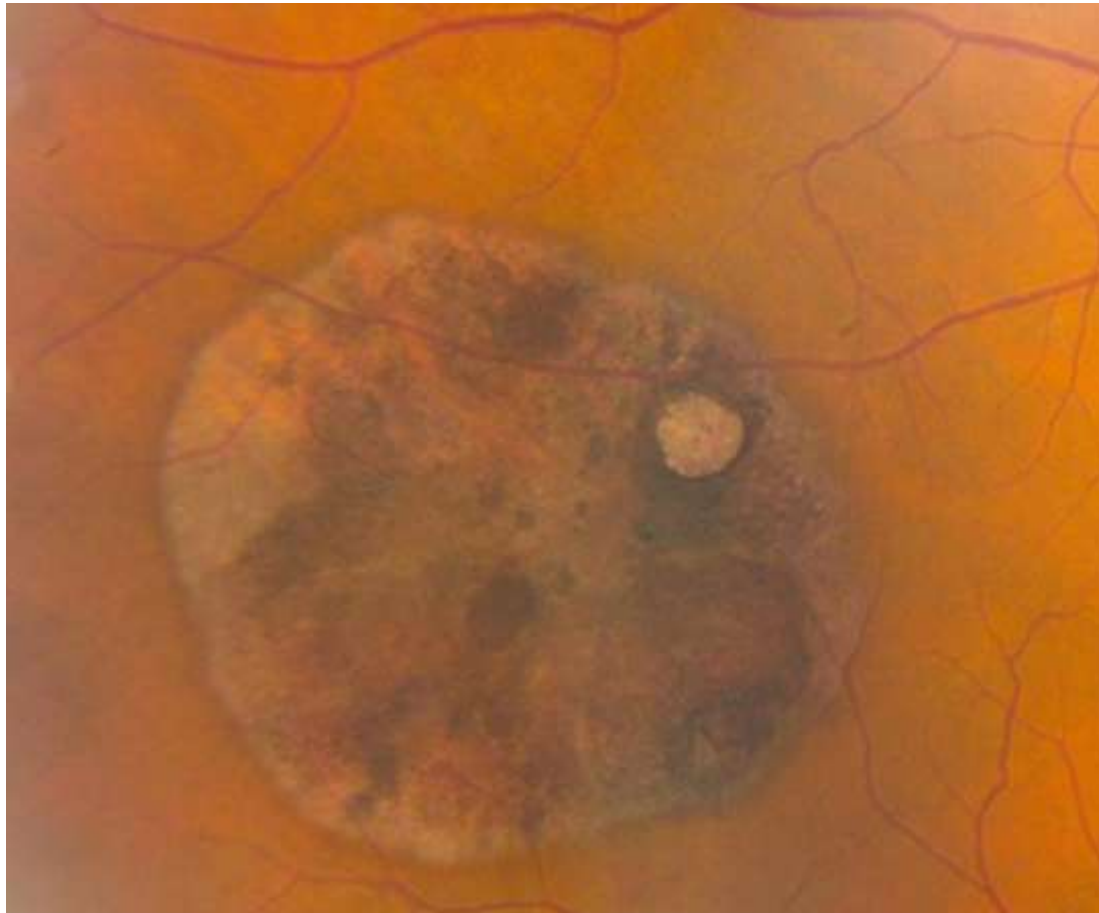
- в случае ассоциации с полипозным поражением толстого кишечника поражение является мультифокальным и билатеральным, очаги имеют овальную форму с хвостообразными отростками, расположены хаотично



Врожденная гипертрофия ПЭС

Клинические проявления

- В 12% описаны непигментированные формы

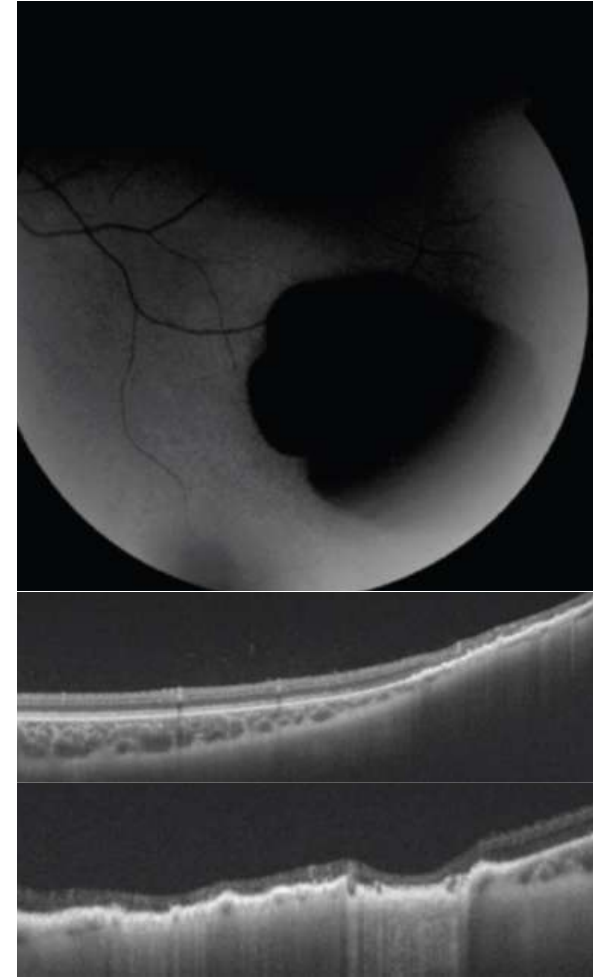


Shields J.A., 2017

Врожденная гипертрофия ПЭС

Инструментальная диагностика

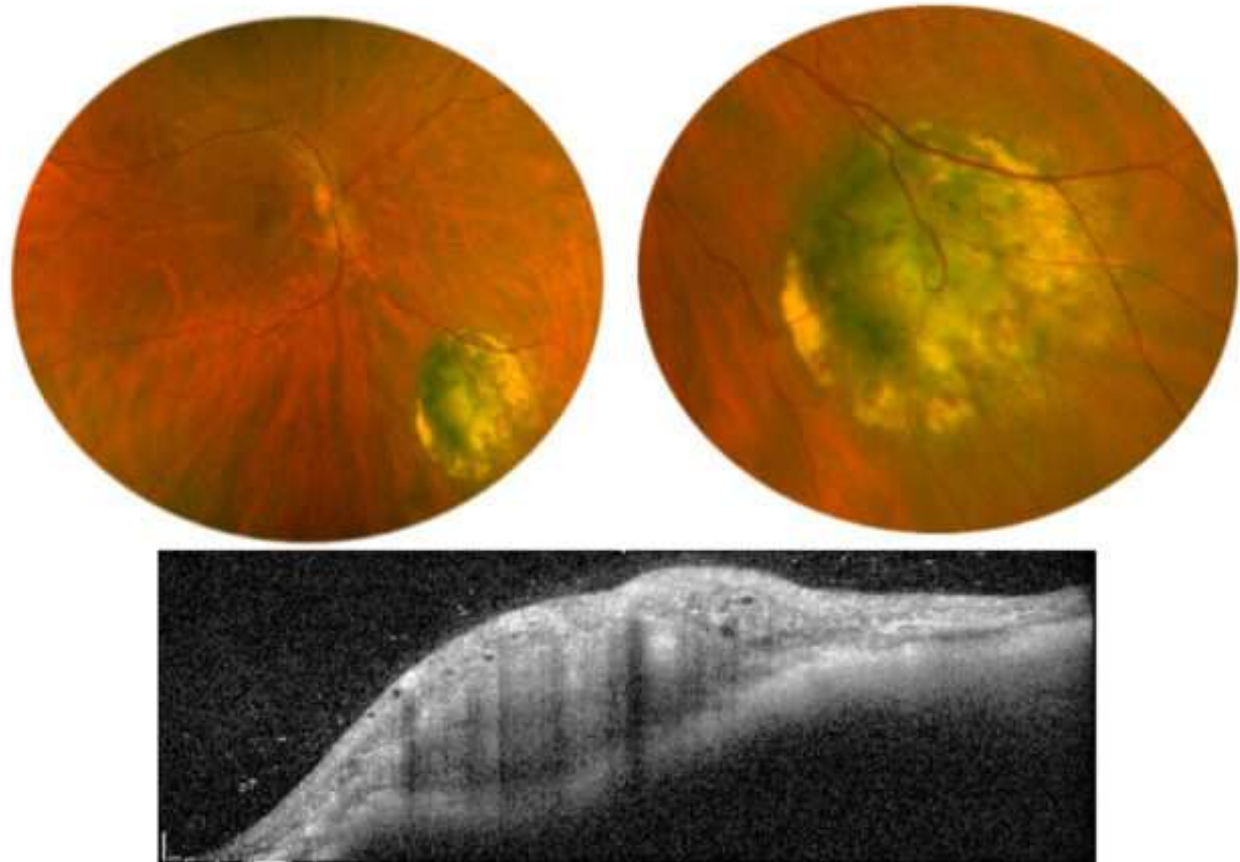
- **Ультразвуковое исследование**
 - плоские или минимально приподнятые (<0,5 мм), акустически плотные образования
- **Периметрия**
 - абсолютные и относительные скотомы в зоне очага
- **Аутофлюоресценция**
 - На изображениях FAF обычно наблюдается гипоаутофлюоресценция из-за высокого содержания меланина в очагах поражения
 - Непигментированные гало или лакуны внутри очага могут демонстрировать нормальную аутофлюоресценцию
- **Оптическая когерентная томография (ОКТ)**
 - гиперрефлексивность ПЭС с эффектом экранирования хориоидеи
 - внутренние слои сетчатки интактны, наружные слои сетчатки истончены
- **ОКТ-ангиография**
 - четко очерченные и гиперрефлексивные зоны отсутствующей перфузии на уровне поверхностного и глубокого ретинальных сплетений
- **ФАГ**
 - отсутствие ликеджа
 - «блокировка» подлежащей хориоидеи



Врожденная гипертрофия ПЭС

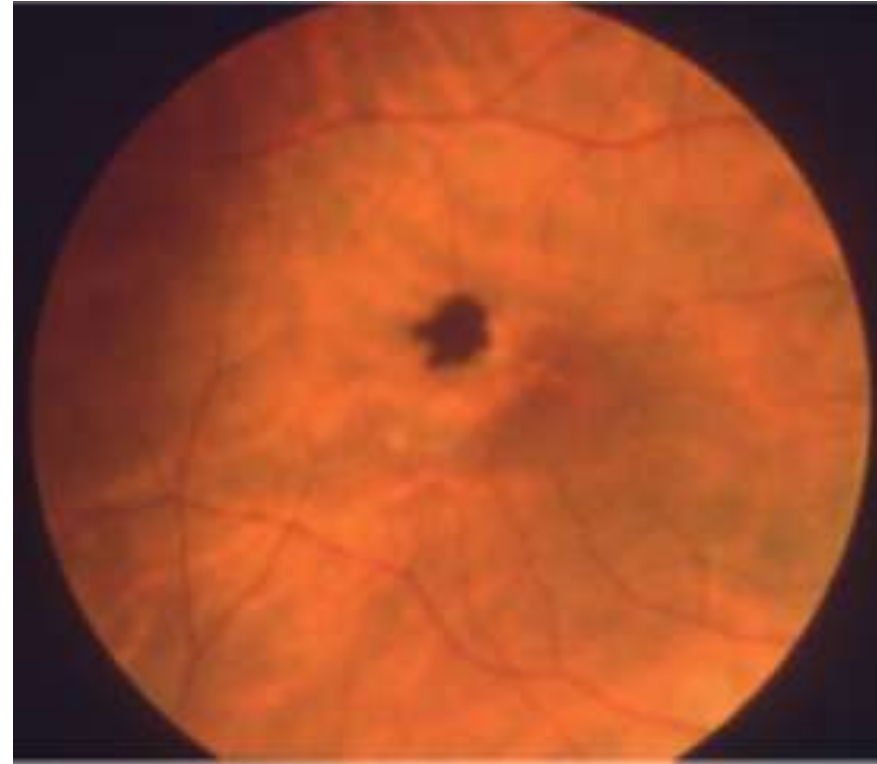
Тактика ведения и прогноз

- Обычно не требуют лечения
- Прогноз благоприятный
- Требуется пожизненное наблюдения - риск развития аденомы/аденокарциномы ПЭС



Простая врожденная гамартома ПЭС

- Впервые описана Laqua в 1981 год
- В литературе описаны единичные случаи
- Самая большая серия описана Shields в 2003 году и включает клинические характеристики пяти случаев
- Патогистологические данные отсутствуют - предполагают, что образование состоит только из клеток пигментного эпителия



Простая врожденная гамартома ПЭС

Клинические проявления

- *Жалобы:*

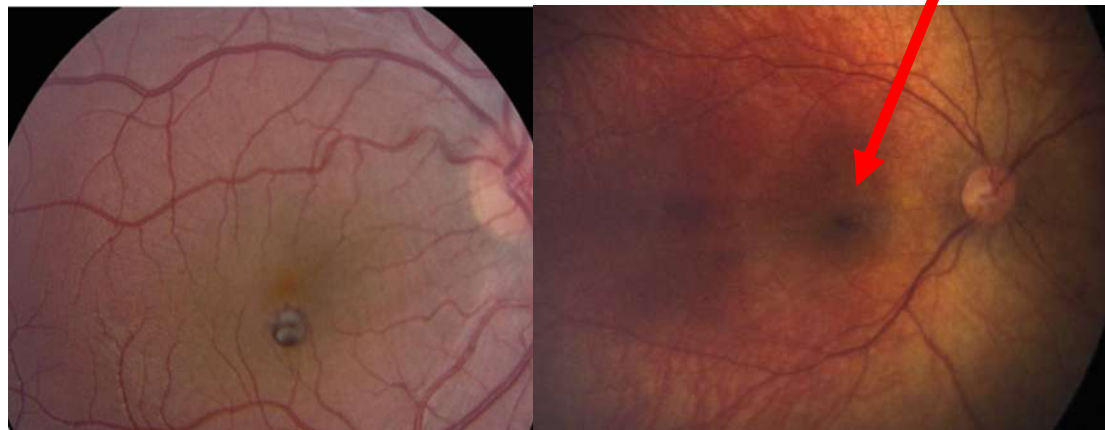
- Снижение зрения
- Могут отсутствовать

- *Передний отрезок не изменен*

- *В стекловидном теле могут определяться пигментированные клетки (в 20% случаев)*

- *Офтальмоскопически:*

- пигментированный очаг темной (практически черной) окраски с неровными краями размером 0,5-1 мм, локализующийся в макулярной зоне
- определяются слегка расширенные афферентная артериола и эфферентная венула
- может определяться перифокальная экссудация (в 20% случаев)
- обычно монофокальное монокулярное поражение

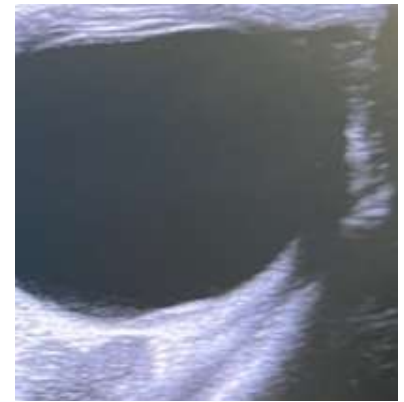


*Снимок предоставлен сотрудниками
Отдела офтальмоонкологии и радиологии
НМИЦ ГБ им. Гельмгольца (руководитель
член-корр. РАН Саакян С.В.)*

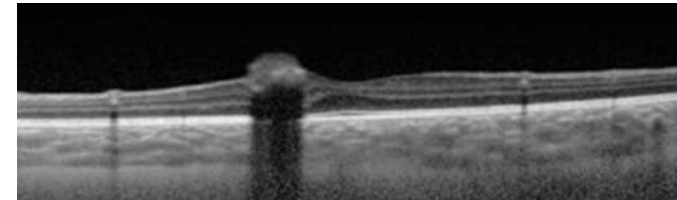
Простая врожденная гамартома ПЭС

Инструментальная диагностика

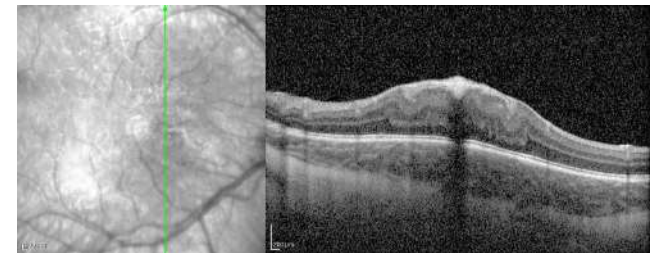
- **Ультразвуковое исследование**
 - узловое образование со средней акустической плотностью высотой до 2,5 мм
- **Аутофлюоресценция**
 - в зоне очага определяется гипоаутофлюоресценция
- **ОКТ**
 - гиперрефлективный очаг с экранированием подлежащей сетчатки и хориоидеи
- **ОКТ-ангиография**
 - могут определяться собственные сосуды
- **ФАГ**
 - отсутствие ликеджа
 - гипофлуоресценция, начинающаяся на ранней фазе и продолжающаяся на протяжении всей ангиографии



Снимок предоставлен сотрудниками Отдела офтальмоонкологии и радиологии НМИЦ ГБ им. Гельмгольца (руководитель член-корр. РАН Саакян С.В.)



Shields J.A., 2017



Снимок предоставлен сотрудниками Отдела офтальмоонкологии и радиологии НМИЦ ГБ им. Гельмгольца (руководитель член-корр. РАН Саакян С.В.)

Mirzayev I., Gündüz A.K., 2022; Shields J.A., 2017

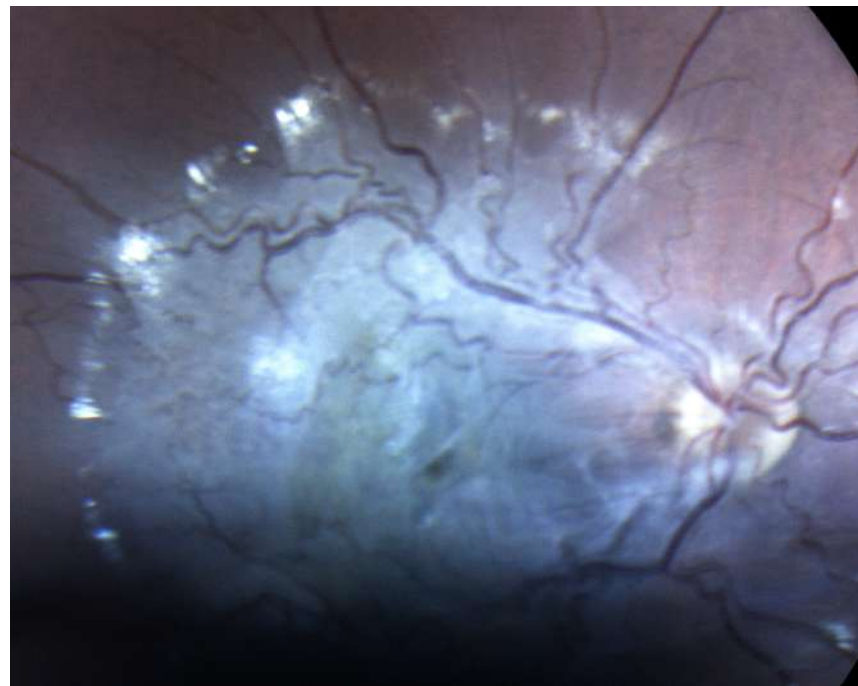
Простая врожденная гамартома ПЭС

Тактика ведения и прогноз

- Рекомендуется динамическое наблюдение
- В случае развития перифокальной тракции сетчатки проводят микроинвазивную витрэктомию с мембранопилингом (единичный случай макулярного разрыва)

Комбинированная гамартома сетчатки и пигментного эпителия

- Впервые описана J.D. Gass в 1973 году
- В большинстве случаев односторонняя
- Как правило, диагностируется в детском возрасте
- Является преимущественно изолированным поражением, однако в ряде случаев ассоциируется с нейрофиброматозом II или I типа, синдромом Горлина-Гольца, аномалией Поланда, бранхио-окулофациальным синдромом и ювенильной назофарингальной ангиофибромой
- Гистологически состоит из меланоцитарных, сосудистых и глиальных клеток в различных пропорциях, что определяет гетерогенность клинических проявлений



Schachat A.P., Shields J.A., Fine S.L., 1984; Zhang X., Yang Y., 2023

Клинические проявления

- *Жалобы на:*

- низкую остроту зрения
- метаморфопсии
- косоглазие
- часто отсутствуют



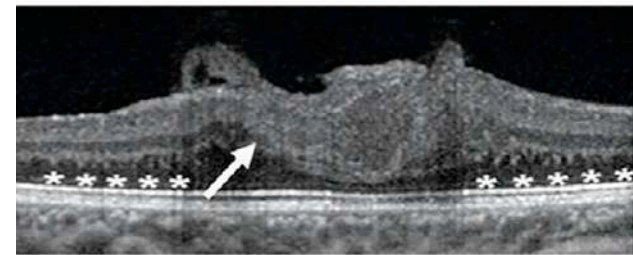
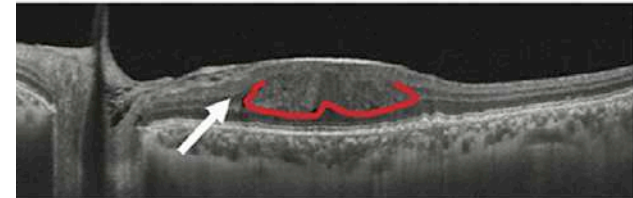
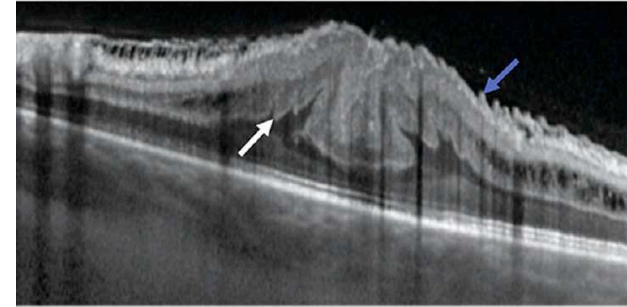
Передний отрезок и оптические среды не изменены

Офтальмоскопически:

- проминирующее образование сероватой окраски с нечеткими контурами
- размер образования широко варьирует (от 1 до 10 мм)
- отмечается аномальный ход ретинальных сосудов над образованием (извитость / выпрямленность), обусловленный тракционным воздействием глиальной мембраны на поверхности гамартомы
- может локализоваться в макуле (наиболее часто), в перипапиллярной зоне и на средней периферии

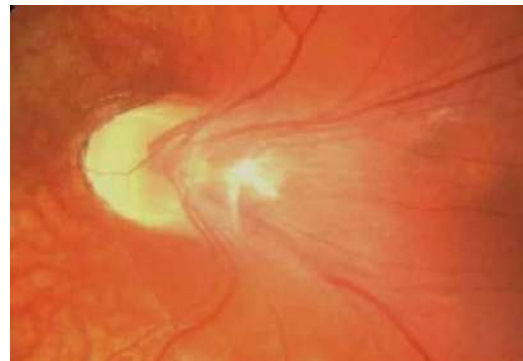
Инструментальная диагностика

- **Оптическая когерентная томография (ОКТ):** эпиретинальная мембрана (ЭРМ), мини-пики, макси-пики, «знак омега», «зубы акулы»
- ОКТ-ангиография: аномалии сосудистой сети, вызванные тракцией ЭРМ или сокращением опухоли
- УЗИ (дифференциальный диагноз)



Дифференциальный диагноз

- Идиопатическая ЭРМ
- **Меланома хориоидеи**
- **Ретинобластома**
- Токсокаррозный хориоретинит
- Синдром «вьюнка»
- Ретинопатия недоношенных



Осложнения

- **Сокращение ЭРМ - нарастание тракции**

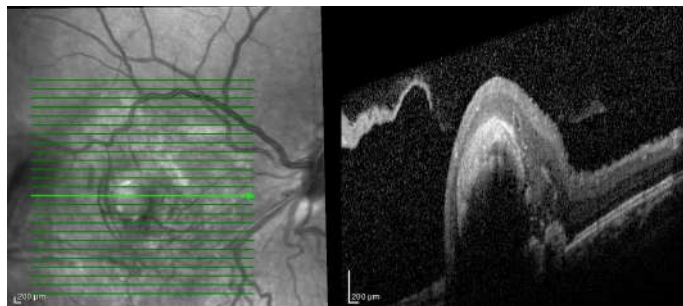
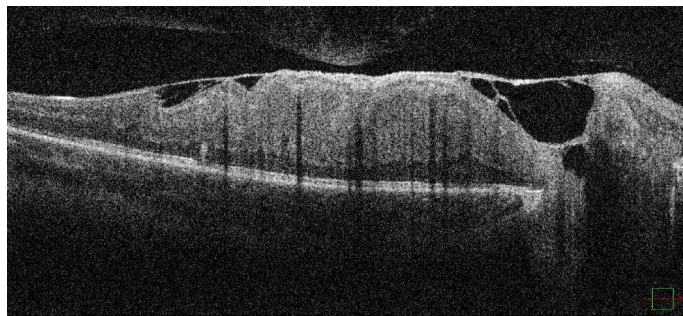
- патогенез: трансдифференциация из глиальных клеток и клеток пигментного эпителия сетчатки в миофибробластические преретинальные клетки

- сокращение ЭРМ вызывает вторичное образование радиальных ретинальных складок, локальное искажение сосудов сетчатки, тракционную отслойку сетчатки, макулярный ретиношизис и хронический макулярный отек, снижающие зрительные функции

- однако эффективность и целесообразность хирургического вмешательства является предметом дискуссий

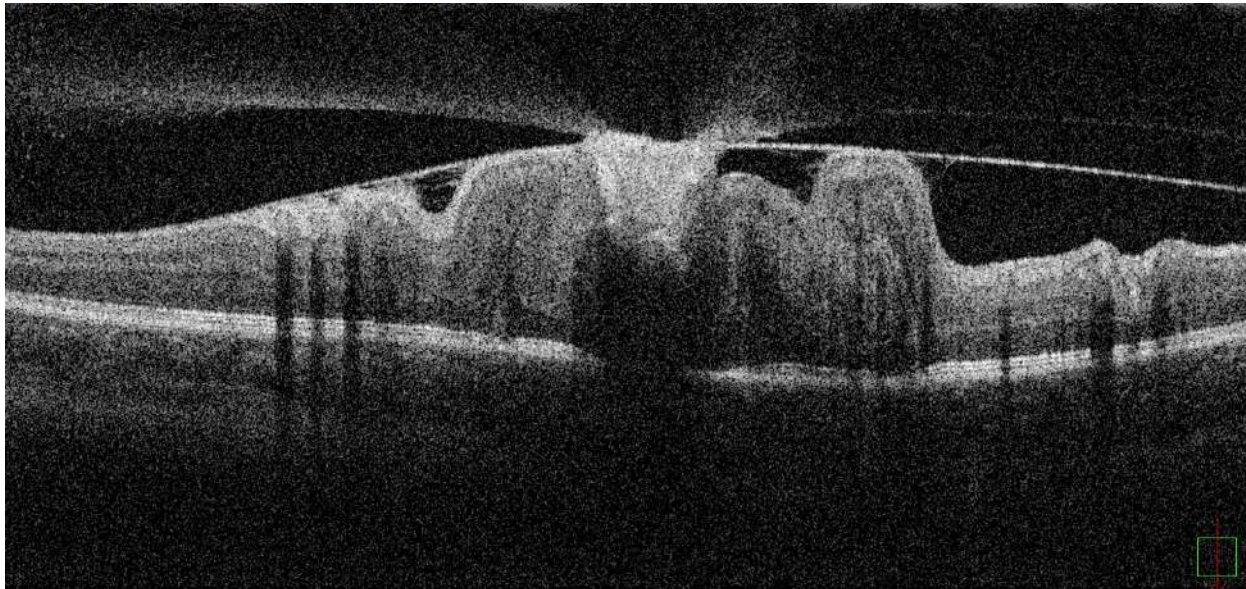
- **Хориоидальная неоваскуляризация (ХНВ)**

- Редко - гемофтальм, разрывы сетчатки, экссудативная отслойка сетчатки



Цель работы:

оценить эффективность хирургического лечения витреоретинальных осложнений комбинированной гамартомы сетчатки и пигментного эпителия у детей



Результаты:

- Возраст детей на момент диагностирования гамартомы составил от 1 года 4 месяцев до 8 лет (в среднем, 6 лет)
- У 1 ребенка патология была ассоциирована с нейрофиброматозом I типа, у остальных поражение носило изолированный характер
- У 2 детей гамартома была бинокулярной (в том числе у ребенка с нейрофиброматозом I типа)
- В 15 глазах комбинированная гамартома сетчатки и ПЭС локализовалась в макулярной зоне, в 1 глазу - парамакулярно, в 1 глазу – перипапиллярно, в 1 глазу - на средней периферии

- 8 детям диагноз был поставлен при первом обследовании офтальмологом
- 4 детей были направлены в НМИЦ ГБ им. Гельмгольца с диагнозом задний или периферический увеит (2 из них по месту жительства был проведен курс противовоспалительной терапии)
- 4 детей наблюдались офтальмологом с диагнозом косоглазие, амблиопия (на протяжении от 2 до 4 лет до постановки диагноза)

- Основными жалобами были косоглазие и низкое зрение

Результаты:

- Максимальная корригированная острота зрения (МКОЗ) на момент диагностирования гамартомы составляла от 0,02 до 0,3 (у 2 детей в возрасте до 2 лет определялась как «предметное зрение»)
- **По данным ОКТ, ЭРМ была выявлена у всех детей, из них с тракцией и деформацией сетчатки - у 12 детей ((в 13 из 15 (86,7%) глаз с комбинированной гамартомой сетчатки и ПЭС макулярной локализации))**
- Всем детям из данной группы была проведена **микроинвазивная витреэктомия с мембранопилингом**
- 3 детей динамически наблюдались в ДКПО НМИЦ ГБ им. Гельмгольца, сроки усиления тракции ЭРМ составили 2 года, 5 и 8 лет от момента диагностики
- **У 1 ребенка была диагностирована ХНВ**
- Была выполнена интравитреальная инъекция анти-VEGF препарата



Результаты:

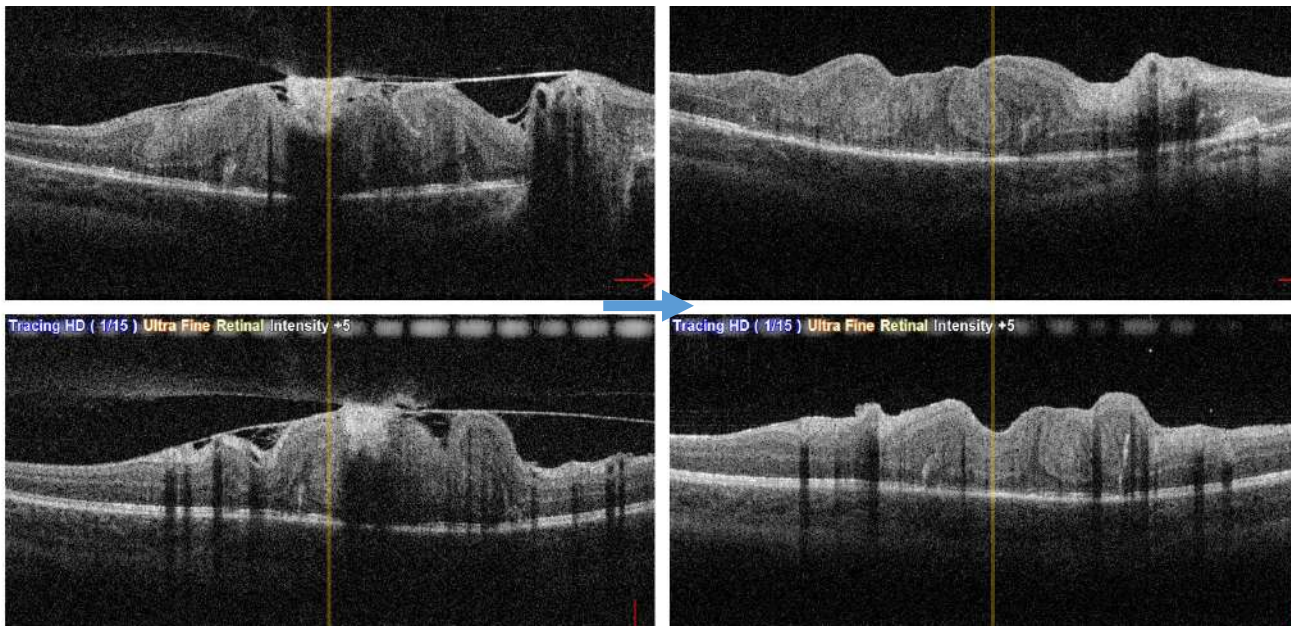
- ЭРМ была удалена во всех случаях хирургического вмешательства
- Операция и послеоперационный период протекали без осложнений
- Срок наблюдения после операции составил от 2 месяцев до 4 лет

До хирургического вмешательства	После хирургического вмешательства
<ul style="list-style-type: none">• МКОЗ составила от 0,03 до 0,3 (в среднем, 0,15)• Максимальная толщина сетчатки в зоне гамартомы до хирургического вмешательства составила от 476 до 841 мкм (в среднем, 691 мкм)	<ul style="list-style-type: none">• МКОЗ повысилась на 7 глазах (на величину от 0,01 до 0,4), не изменилась на 2 глазах, снизилась на 2 глазах на величину 0,02 и 0,05 (1 из детей наблюдался 8 лет до операции)• Максимальная толщина сетчатки в зоне гамартомы после хирургического вмешательства составила от 414 до 607 мкм (в среднем, 535 мкм)

- У ребенка с ХНВ после интравитреального введения антиангиогенного препарата отмечалось повышение МКОЗ с 0,02 до 0,04

Клинический пример

Ребенок 5 лет, правый глаз



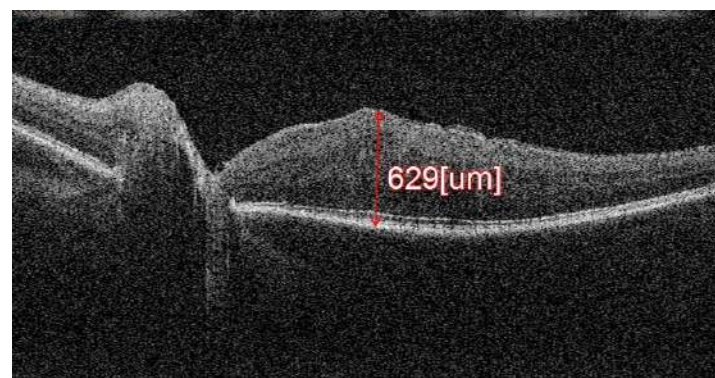
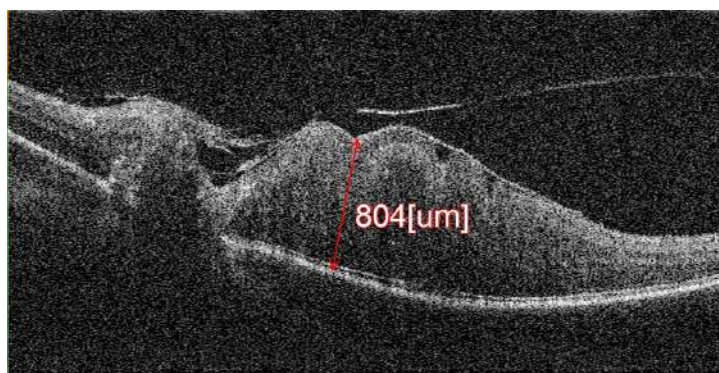
МКОЗ до операции 0,03

МКОЗ после операции 0,04

Срок наблюдения 6 месяцев

Клинический пример

Ребенок 10 лет, левый глаз



МКОЗ до операции
0,15

МКОЗ после
операции 0,3

Срок наблюдения 4 года

Выводы:

- Гамартома сетчатки и пигментного эпителия - редкая аномалия, преимущественно локализуемая в центральных отделах глазного дна и являющаяся причиной значимого снижения остроты зрения
- К осложнениям гамартоты, ухудшающим функциональный прогноз, относится витреоретинальный тракционный синдром, ассоциированный с ЭРМ
- Микроинвазивная витрэктомия с мембранопилингом является эффективным методом зрительной реабилитации детей с ЭРМ при гамартоте сетчатки и пигментного эпителия и показана при тракции и деформации сетчатки
- К факторам, снижающим функциональный прогноз в послеоперационном периоде, относятся длительность витреоретинального тракционного синдрома и развитие вторичных интравитреальных изменений (ретиношизиса, макулярного отека, интра- и субретинальной экссудации)

Благодарю за внимание!