

Фенотипические критерии раннего развития глаукомы у пациентов с мезенхимальным дисгенезом переднего сегмента глаза

ЮРЬЕВА Т.Н., д.м.н., профессор, врач-офтальмолог, заместитель директора по научной работе¹, профессор кафедры офтальмологии², профессор кафедры глазных болезней³;
<https://orcid.org/0000-0003-0547-7521>

МИКОВА О.И., заведующая офтальмологическим отделением хирургии глаукомы, врач-офтальмолог¹;
<https://orcid.org/0009-0000-0763-2105>

КАДЫШЕВ В.В., д.м.н., доцент, заведующий отделением офтальмогенетики, ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии, врач-генетик-офтальмолог⁴.
<https://orcid.org/0000-0001-7765-3307>

¹ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр «Межотраслевой научно-технический комплекс «Микрохирургия глаза» имени академика С.Н. Федорова» Минздрава РФ, Иркутский филиал, 664033, Российская Федерация, Иркутск, ул. Лермонтова, 337;

²ФГБОУ ВПО «Иркутский государственный медицинский университет» Минздрава РФ; Россия, 664003, Российская Федерация, Иркутск, ул. Красного Восстания, 1;

³Иркутская государственная медицинская академия последипломного образования — филиал ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава РФ, 664049, Российская Федерация, Иркутск, м-н Юбилейный, 100;

⁴Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» 115522, Российская Федерация, Москва, ул. Москворечье, 1.

Финансирование: авторы не получали финансирование при проведении исследования и написании статьи.

Конфликт интересов: отсутствует.

Для цитирования: Юрьева Т.Н., Микова О.И., Кадышев В.В. Фенотипические критерии раннего развития глаукомы у пациентов с мезенхимальным дисгенезом переднего сегмента глаза. Национальный журнал глаукома. 2026; 25(1):10-16.

Резюме

Мезенхимальный дисгенез переднего сегмента глаза — это обширная группа фенотипически и генетически гетерогенных заболеваний, часто сопровождающихся развитием глаукомы в раннем детском возрасте. Одним из наиболее распространенных является синдром Франк – Каменецкого, имеющий X-сцепленный тип наследования и своеобразные изменения переднего отрезка глаза, включая признаки гониодисгенеза. Определение биологических маркеров дебюта и манифестации гидродинамических нарушений является актуальной проблемой офтальмологии.

ЦЕЛЬ. Определить фенотипические критерии раннего развития глаукомы при синдроме Франк – Каменецкого.

МЕТОДЫ. Сравнительный ретроспективный анализ фенотипических признаков синдрома Франк – Каменецкого у пациентов 2 групп, сформированных в зависимости от сроков манифестации глаукомы: группа 1 — 22 человека, у которых повышение внутриглазного давления (ВГД) и первые признаки глаукомы были зафиксированы в возрасте 5–10 лет. Группу 2 составили 14 человек, у которых стойкое повышение ВГД и признаки глаукомной оптической нейропатии диагностированы в возрасте старше 20 лет.

РЕЗУЛЬТАТЫ. К критериям раннего развития глаукомы у пациентов с синдромом Франк – Каменецкого можно отнести наличие врожденной непрогрессирующей мега-

Для контактов:

Юрьева Татьяна Николаевна, e-mail: nauka@mntk.irkutsk.ru, tnyurieva@mail.ru

локорнеа (диаметр роговицы более 12 мм), гониодисгенез II–III степени, толщина стромы радужки менее 50 мкм, что свидетельствует о комбинации дефектов эмбрионального развития всех ростков мезенхимальной ткани.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Аномальный фенотип синдрома Франк – Каменецкого легко отличить от нормального по наличию специфических и своеобразных изменений радужки и переднего сегмента глаза в целом. В то же время данное заболевание имеет чрезвычайно варибельные прояв-

ления с точки зрения тяжести и диапазона клинических симптомов, а также времени манифестации глаукомного процесса. Различия фенотипической экспрессии аномального генотипа могут приводить к трудностям интерпретации диагноза и поздней диагностике гидродинамических нарушений и глаукомной нейрооптикопатии.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: глаукома врожденная, синдром Франк – Каменецкого, фенотипическое разнообразие, биологические маркеры

ORIGINAL ARTICLE

Phenotypic criteria for early-onset glaucoma in patients with anterior segment mesenchymal dysgenesis

IUREVA T.N., Dr. Sci. (Med.), Professor, ophthalmologist, Deputy Director for Science¹, Professor at the Academic Department of Ophthalmology², Professor at the Academic Department of Eye Diseases³; <https://orcid.org/0000-0003-0547-7521>

МИКОВА О.И., Head of the Glaucoma Surgery Department, ophthalmologist¹; <https://orcid.org/0009-0000-0763-2105>

КАДЫШЕВ В.В., Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Head of the Ophthalmic Genetics Department, lead researcher at the Laboratory of Genetic Epidemiology, ophthalmologist-geneticist⁴. <https://orcid.org/0000-0001-7765-3307>

¹Irkutsk Branch of S.N. Fedorov National Medical Research Center "MNTK "Eye Microsurgery", 337 Lermontova St., Irkutsk, Russian Federation, 664033;

²Irkutsk state medical university, 1 Krasnogo vosstaniya St., Irkutsk, Russian Federation, 664003;

³Irkutsk State Medical Academy of Postgraduate Education — branch of Russian Medical Academy of Continuing Professional Education, 100 Yubileyniy district, Irkutsk, Russian Federation, 664049;

⁴Medical and Genetic Research Center named after Academician N.P. Bochkov, 1 Moskvoryechye St., Moscow, Russian Federation, 115522.

Funding: the authors received no specific funding for this work.

Conflicts of Interest: none declared.

For citations: Iureva T.N., Mikova O.I., Kadyshhev V.V. Phenotypic criteria for early-onset glaucoma in patients with anterior segment mesenchymal dysgenesis. *Natsional'nyi zhurnal glaukoma*. 2026; 25(1):10-16.

Abstract

Anterior segment mesenchymal dysgenesis comprises a broad group of phenotypically and genetically heterogeneous diseases that are frequently associated with the development of glaucoma in early childhood. One of the most common conditions within this group is Frank – Kamenetsky syndrome, which has an X-linked mode of inheritance and is characterized by distinctive abnormalities of the anterior segment of the eye, including features of goniodysgenesis. Identification of biological markers of the onset and manifestation of hydrodynamic disturbances remains an important challenge in ophthalmology.

PURPOSE. To identify phenotypic criteria for early-onset glaucoma in Frank – Kamenetsky syndrome.

METHODS. A comparative retrospective analysis of phenotypic features of Frank – Kamenetsky syndrome was performed in patients from two groups stratified according to the timing of glaucoma manifestation. Group 1 included 22 patients in whom elevated intraocular pressure (IOP) and the first signs of glaucoma were documented at the age of 5–10 years. Group 2 comprised 14 patients in whom

persistent IOP elevation and signs of glaucomatous optic neuropathy were diagnosed after the age of 20 years.

RESULTS. Phenotypic criteria associated with early-onset glaucoma in patients with Frank – Kamenetsky syndrome included congenital non-progressive megalocornea (corneal diameter >12 mm), grade II–III goniodysgenesis, and iris stromal thickness <50 μm, indicating a combination of defects in the embryonic development of all mesenchymal tissue derivatives.

CONCLUSION. The abnormal phenotype of Frank – Kamenetsky syndrome can be readily distinguished from normal anatomy by the presence of specific and characteristic alterations of the iris and the anterior segment as a whole. At the same time, this disease demonstrates marked variability in the severity and range of clinical manifestations, as well as in the time of glaucoma onset. Differences in phenotypic expression of the abnormal genotype may lead to difficulties in interpreting the diagnosis and delayed identification of hydrodynamic disturbances and glaucomatous optic neuropathy.

KEYWORDS: congenital glaucoma, Frank – Kamenetsky syndrome, phenotypic diversity, biological markers.

Врожденная глаукома — это относительно редкое заболевание и, по данным литературы, составляет 0,01%...0,04% всей глазной патологии. По предложенной Шеффером – Вейсом (Shaffer – Weiss) классификации, врожденная глаукома делится на первичную врожденную глаукому и глаукому, сочетанную с другими глазными или системными врожденными аномалиями. Ведущим звеном в патогенезе первичной врожденной глаукомы является дисгенез угла передней камеры (УПК) различной степени выраженности (гониодисгенез, ГДГ), обусловленный отягощенной наследственностью, недоразвитием плода, патологией пренатального периода [1]. Причины развития глаукомы, сочетанной с системными врожденными аномалиями, разнообразны и зависят от синдрома, на фоне которого развиваются. Особый интерес представляет гетерогенная группа врожденных аномалий (аномалия Аксенфельда, аномалия и синдром Ригера, аномалия Петерса, синдром Франк – Каменецкого и др.), объединенная в группу заболеваний, характеризующихся наличием признаков мезенхимального дисгенеза [2–4].

Современное представление о мезенхимальном дисгенезе отражает остановку развития и неполную центральную миграцию клеток нервного гребня и корнеогенной мезодермальной ткани. Остановка на любой из стадий развития может вызвать

очевидные синдромы клинического ГДГ с определенными фенотипическими признаками.

Эта гетерогенная группа врожденных аномалий обозначается широким термином мезенхимального дисгенеза в связи с тем, что в патологический процесс вовлекаются как ткани, происходящие из неврального гребешка и из мезодермы (радужка и роговица), так и ткани другого происхождения, например, хрусталик, развивающийся из эктодермы.

Мезенхимальный дисгенез может проявляться патологическими изменениями только УПК или поражать передний сегмент полностью.

Большинство из вышеперечисленных аномалий передается по наследству. На сегодняшний момент выявлены гены, ответственные за их проявление при врожденной аниридии, синдроме Петерса, синдроме Ригера и др. Эти заболевания могут передаваться по различному генетическому типу, включая аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный, многофакторное и цитоплазматическое наследование [5–9].

Синдром Франк – Каменецкого, ставший предметом нашего интереса и углубленного изучения, относится к группе врожденных глауком, сочетанных с другой глазной патологией, и отличается своеобразным и только ей присущим клиническим течением [10].

Таблица. Показатели биометрии и характерных изменений переднего отрезка глаза при синдроме Франк – Каменецкого.

Table. Biometric parameters and characteristic changes in the anterior segment of the eye in Frank – Kamenetsky syndrome.

Показатели / Values	Группа 1 / Group 1	Группа 2 / Group 2
Передне-задняя ось глаза, мм <i>Axial length of the eye, mm</i>	23,68±0,55*	25,15±0,11*
Передняя камера, мм / <i>Anterior chamber, mm</i>	3,06±0,11*	3,19±0,04*
Хрусталик, мм / <i>Lens, mm</i>	3,95±0,07*	4,15±0,15*
Степень ГДГ, баллы <i>Degree of goniodysgenesis, score</i>	1,4±0,6*	2,3±0,8*
Диаметр роговицы, мм / <i>Corneal diameter, mm</i>	11,40±0,25*	12,50±0,13*
Толщина роговицы, мм / <i>Corneal thickness, mm</i>	595,25±14,3*	619,3±6,64*
Толщина стромы радужки, мкм <i>Iris stroma thickness, μm</i>	205,18±10,3*	55,15±9,37*
Толщина пигментного эпителия, мкм <i>Pigment epithelium thickness, μm</i>	69,3±6,6*	77,1±2,34*
Преломл. сила роговицы, D <i>Corneal refractive power, D</i>	41,92±0,16*	41,74±0,63*

Примечание: * — $p \leq 0,05$.

Note: * — $p \leq 0.05$.

К сожалению, на сегодняшний день не определены мажорные гены–кандидаты, мутации в которых приводят к манифестации глаукомы Франка – Каменецкого. До конца не изучены закономерности и механизмы развития данной патологии, которая характеризуется вариабельностью мезенхимального дисгенеза переднего отрезка глаза, степень выраженности которого коррелирует со временем манифестации глаукомного процесса.

Помимо этого, дисгенетические изменения структур переднего отрезка глаза наблюдаются не только у пациентов с клиническими проявлениями синдрома Франка – Каменецкого, но и у носителей патологического гена, чаще всего без развития глаукомы.

Поэтому целью нашей работы было определить фенотипические критерии раннего развития глаукомы при синдроме Франк – Каменецкого.

Материалы и методы

Проведен ретроспективный анализ клинического течения синдрома Франк – Каменецкого у 36 пациентов, мужчины, средний возраст $24,6 \pm 8,4$ лет. Длительность наблюдения составила от 10 до 14 лет. Оценивали уровень внутриглазного давления (ВГД), проводили биомикроскопию переднего отрезка глаза, при которой учитывали диаметр роговицы, структурные изменения радужки, гониоскопически — степень открытия УПК и признаки ГДГ (наличие дополнительной мезенхимальной ткани, уровень прикрепления радужки к трабекуле). Проводили оптическую когерентную томографию (ОКТ) переднего сегмента глаза с определением толщины стромы радужки, пигментного листка, наличия заднего эмбриотоксона, оценка дополнительных образований в углу передней камеры. Степень ГДГ оценивали по классификации Э.Г. Сидорова и М.Г. Мирзаянц (1991):

I степень — 1 балл, II степень — 2 балла, III степень — 3 балла.

Критериями перехода синдрома в глаукому считалось стойкое повышение ВГД более 21 мм рт.ст., уменьшение толщины слоя нервных волокон диска зрительного нерва и ганглиозного комплекса сетчатки по данным ОКТ.

Статистический анализ

Статистическую обработку данных проводили в программах Microsoft Office Excel 2016 (Microsoft Co., США) и Statistica 10,0 (StatSoft Inc., США). Данные представлены в виде $M \pm \sigma$, где M — среднее арифметическое, σ — стандартное отклонение. Для проверки значимости различий между средними значениями выборок использовался параметрический t-критерий Стьюдента (p). Критический уровень значимости нулевой статистической гипотезы принимали равным 0,05.

Результаты

В результате проведенного ретроспективного анализа все пациенты были разделены на 2 группы. В первую включено 14 человек, у которых стойкое повышение ВГД и признаки глаукомной оптической нейропатии диагностированы в возрасте старше 20 лет. Вторую группу составили 22 человека у которых первые признаки глаукомы были зафиксированы в возрасте от 5 до 10 лет. Установлено, что пациенты исходно имели разную степень фенотипических проявлений заболевания (таблица).

У пациентов первой группы установлено наличие умеренной изолированной гипоплазии радужки, толщина стромы при этом во всех случаях превышает 100,0 мкм. Диаметр роговицы в этой группе составляет от 11,0 до 11,5 мм, УПК открыт, структурные образования трабекулы дифференцируются, а гидродинамические блоки могут быть связаны с анатомическими нюансами строения трабекулы и положения шлеммова канала. Как было сказано выше, глаукома в таких случаях формируется после 20–30, иногда и 40 лет и отличается относительно доброкачественным течением.

У пациентов второй группы, напротив, установлена комбинация дефектов эмбрионального развития всех ростков мезенхимальной ткани. Это наличие врожденной непрогрессирующей мегалокорнея (диаметр роговицы варьирует от 12 мм до 15 мм), врожденные изменения УПК, соответствующие 2–3 степени гониодисгенеза. Чаще диагностируется «зубчатое» и переднее крепление корня радужки. Зоны УПК либо дифференцируются не во всех квадрантах, либо не дифференцируются вовсе, визуализируется задний эмбриотоксон. Как правило, общий фон УПК тусклый, с серым оттенком, нередко встречается грязно-серая вуаль и мелкие рыхлые включения мезодермальной ткани в трабекулярной зоне. Несмотря на тотальное закрытие в некоторых случаях УПК корнем радужки, глаукома всегда протекает как открытоугольная, без острой декомпенсации офтальмотонуса. Толщина стромы радужки у пациентов этой группы не превышает 50 мкм. Соединительнотканная строма радужки по периферии практически отсутствует, обнажая задний пигментный листок. С возрастом, по мере прогрессирования дистрофических изменений радужки, сначала по её периферии при диасклеральном просвечивании появляются тонкие радиальные зоны трансиллюминации — зоны свечения на фоне красного рефлекса глазного дна. Образовавшиеся дефекты соответствуют участкам истонченной стромы и пигментного эпителия, и постепенно увеличиваются до огромных сквозных отверстий чаще треугольной формы основаниями к лимбу (рис. 1).

Полученные результаты можно подтвердить на клиническом примере развития глаукомного процесса в рамках одной семьи. Так, больной Д.

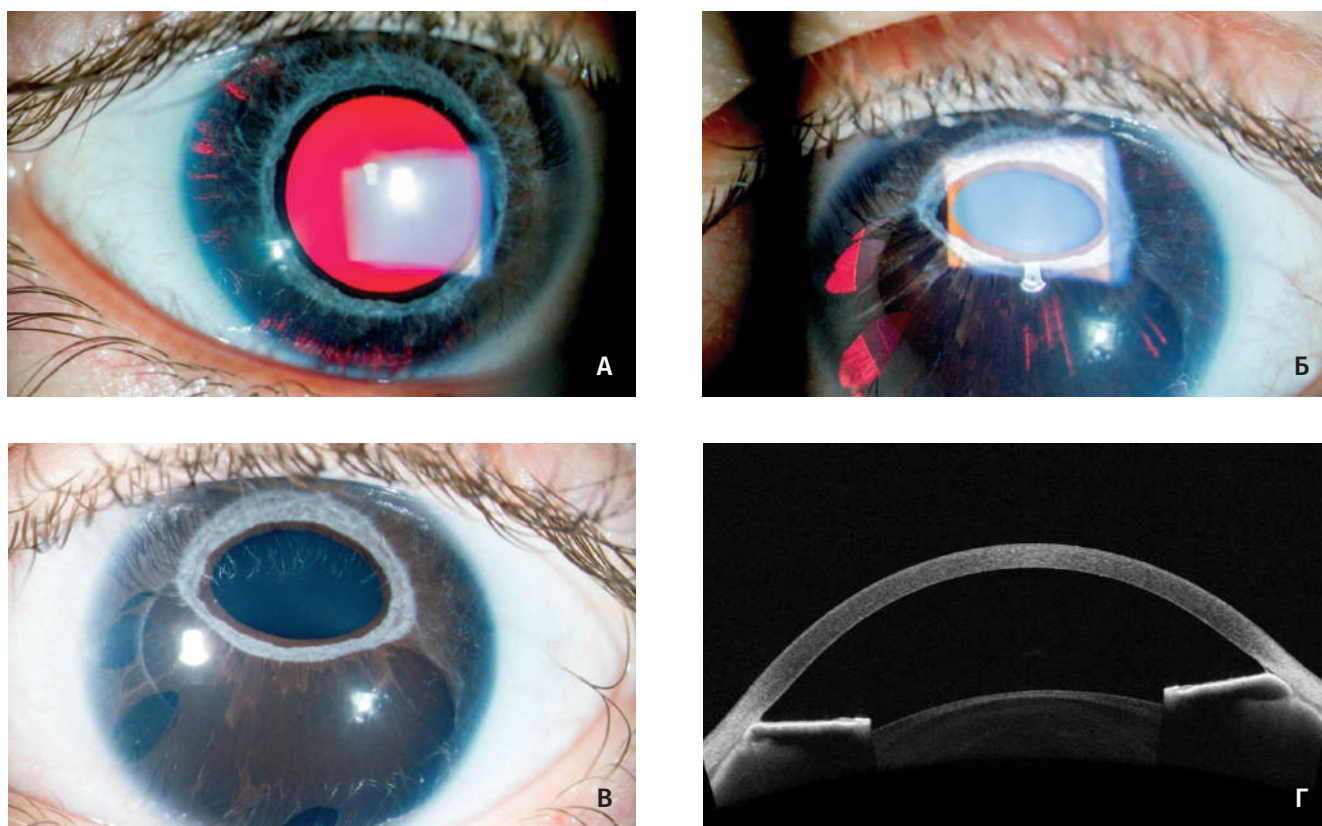


Рис. 1. Пациент, 8 лет. Двусторонняя мегалокорнеа, диаметр роговицы 14 мм. Глаукома диагностирована в 6 лет. **А** — правый глаз, зоны трансиллюминации в цилиарной зоне радужки, глаукома I стадии; **Б** — левый глаз, эктопия зрачка, сквозные дефекты радужки, глаукома III стадии; **В** — те же дефекты радужки на фоне рефлекса с глазного дна; **Г** — ОКТ переднего отрезка глаза: толщина радужки от 20 до 40 мкм, переднее крепление радужки, УПК закрыт корнем радужки (CASIA, Tomey).

Fig. 1. Patient, 8 years old. Bilateral megalocornea with a corneal diameter of 14 mm. Glaucoma was diagnosed at the age of 6 years. **A** — right eye, areas of iris transillumination in the ciliary region, stage I glaucoma; **Б** — left eye, corectopia, full-thickness iris defects, stage III glaucoma; **В** — the same iris defects visualized against the fundus reflex; **Г** — anterior segment OCT: iris thickness ranging from 20 to 40 μm , anterior iris insertion, ACA is closed by the root of the iris (CASIA, Tomey).

с синдромом Франк – Каменецкого имеет комплекс патологических изменений переднего отрезка глаза: мегалокорнеа (диаметр роговицы 13 мм), задний эмбриотоксон, переднее крепление радужки, при этом толщина стромы радужки составила 0–10 мкм. Глаукома у данного пациента развилась в возрасте 5 лет (рис. 2). У его брата, впервые обследованного в возрасте 14 лет, было выявлено типичное двухцветное окрашивание радужки, УПК открыт, трабекула частично покрыта серой, войлокоподобной тканью, толщина стромы радужки — 111–180 мкм (рис. 3). Данных за глаукому на момент обследования не было. Дальнейшее наблюдение позволило установить появление первых признаков нарушения гидродинамики глаза только в возрасте 22 лет.

Обсуждение

Синдром Франк – Каменецкого имеет X-сцепленный рецессивный тип наследования, о чем свидетельствуют следующие моменты: все пробанды-мужчины,

сыновья больных отцов не имеют клинических признаков синдрома, женщины-носительницы могут иметь микропризнаки синдрома без клинических симптомов глаукомы [11].

Фенотипическим манифестным признаком этого синдрома является характерная двусторонняя гипоплазия стромы радужки с обнажением ее пигментного листка. Контрастное двухцветное окрашивание радужки, связанное с дефектом переднего мезодермального листка, проявляется уже при рождении ребенка. Далее изменения переднего отрезка развиваются по 2 сценариям в зависимости от степени фенотипической экспрессии аномального генотипа. У пациентов первой группы при сочетании дисгенеза мезодермального и эктодермального ростков мезенхимы с возрастом в пигментном листке появляются и прогрессируют в течение всей жизни сквозные дефекты, что ведет к поликории, эктопии зрачка, деформации и разрушению радужки. Таким образом, степень деформации радужки определяется несколькими моментами. Во-первых,

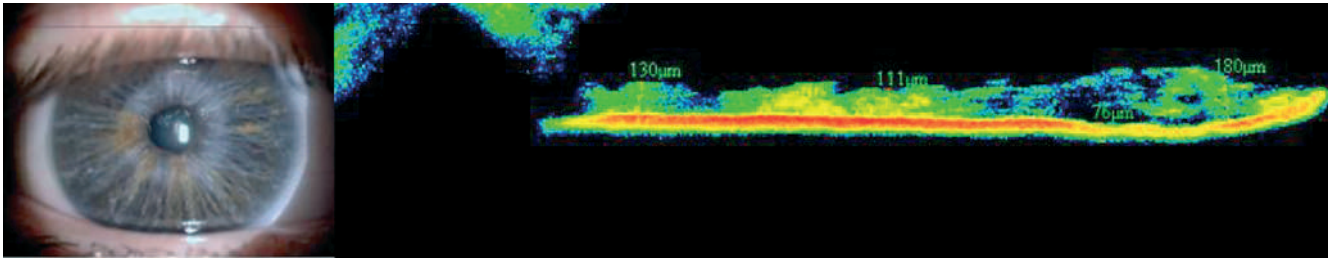


Рис. 3. Фоторегистрация и ОКТ радужки брата больного — сибс Д., 21 год (ОСТ Optovue RTv-100). Изолированный иридодисгенез: средний профиль УПК, строма 111–180 мкм, пигментный листок 76 мкм.

Fig. 3. Photo and OCT of the iris of the proband's brother — sibs D., aged 21 years (OCT Optovue RTv-100). Isolated iridodysgenesis: average angle configuration, stromal thickness 111–180 μm , pigment epithelium thickness 76 μm .

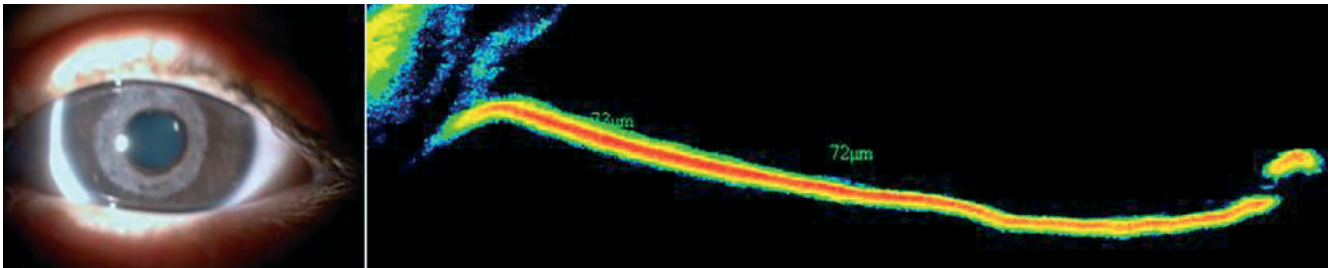


Рис. 2. Передний отрезок и ОКТ радужки больного Д., 7 лет — пробанд (ОСТ Optovue RTv-100). Сочетанный мезенхимальный дисгенез: строма радужки 0–10 мкм, пигментный слой 72–78 мкм, переднее крепление радужки, мега-локорнеа. Глаукома с 5 лет.

Fig. 2. Photo of the anterior segment and iris OCT of patient D., 7 years old — proband (OCT Optovue RTv-100). Combined mesenchymal dysgenesis: iris stroma 0–10 μm , pigment layer 72–78 μm , anterior iris insertion, megalocornea. Glaucoma since the age of 5 years.

исходная толщина стромы радужки: критичная толщина, при которой формируются сквозные дефекты — до 50 мкм. Во-вторых, степень ГДГ: если сохранены основные топографические зоны УПК, а радужка крепится к цилиарному телу, то разрушения её тканей со временем не происходит. До старости единственным признаком мезодермальной дистрофии будет гипоплазия стромы с двухцветным окрашиванием радужной оболочки. Если у пациентов имеется 2-я или даже 3-я степень ГДГ, то есть, радужка крепится по уровню нижней или верхней трети трабекулы, существует постоянное механическое натяжение ткани радужной оболочки между её корнем, крепящимся к плотной неупругой ткани трабекулы, и зрачковым краем. Тогда обычные движения зрачка с течением времени приводят к грубым разрывам и деформации ткани [12].

Ранние нарушения гидродинамики глаза и повышение ВГД у пациентов этой группы связаны с сохранением мезоткани в УПК и аномально высоким креплением корня радужки на уровне верхней трети трабекулы.

У пациентов второй группы с неполной пентрантностью патологического генотипа врожденные изменения радужки остаются стабильными в течение всей жизни, а глаукома развивается на 2–3 десятилетия жизни и в более позднем возрасте.

Таким образом, аномальный фенотип синдрома Франк – Каменецкого легко отличить от нормального наличием специфических и своеобразных изменений радужки и переднего сегмента глаза в целом. В то же время данное заболевание имеет чрезвычайно вариабельные проявления с точки зрения тяжести и диапазона клинических симптомов, а также времени манифестации глаукомного процесса. Различия фенотипической экспрессии аномального генотипа могут приводить к трудностям интерпретации диагноза и поздней диагностики гидродинамических нарушений и глаукомной нейрооптикопатии. Разработанные нами критерии, основанные на различном сочетании фенотипических признаков мезенхимального дисгенеза, позволяют прогнозировать характер течения заболевания даже в пределах одной родословной и разрабатывать индивидуальную программу лечения пациентов с целью сохранения зрительных функций.

Участие авторов:

Концепция и дизайн исследования: Юрьева Т.Н., Кадышев В.В.

Сбор и обработка материала: Микова О.И., Юрьева Т.Н.

Статистическая обработка: Микова О.И.

Написание статьи: Микова О.И., Юрьева Т.Н.

Редактирование: Кадышев В.В., Юрьева Т.Н., Микова О.И.

Литература

1. Шуко А.Г., Веселов А.А., Юрьева Т.Н. и др. Эпигенетика и способы ее реализации. *Сибирский научный медицинский журнал* 2017; 37(4):26-36.
2. Alward WL. Axenfeld-Rieger syndrome in the age of molecular genetics. *Am J Ophthalmol* 2000; 130(1):107-115. [https://doi.org/10.1016/s0002-9394\(00\)00525-0](https://doi.org/10.1016/s0002-9394(00)00525-0).
3. Beck AD. Diagnosis and management of pediatric glaucoma. *Ophthalmol Clin North Am* 2001; 14(3):501-512. [https://doi.org/10.1016/s0896-1549\(05\)70248-0](https://doi.org/10.1016/s0896-1549(05)70248-0).
4. Berry FB, Lines MA, Oas JM, Footz T, Underhill DA, Gage PJ, Walter MA. Functional interactions between FOXC1 and PITX2 underlie the sensitivity to FOXC1 gene dose in Axenfeld-Rieger syndrome and anterior segment dysgenesis. *Hum Mol Genet* 2006; 15(6):905-919. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddl008>.
5. Idrees F, Vaideanu D, Fraser SG, Sowden JC, Khaw PT. A review of anterior segment dysgeneses. *Surv Ophthalmol* 2006; 51(3):213-231. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2006.02.006>
6. Rieger H. Beiträge zur Kenntnis seltener Mißbildungen der Iris: II. Über Hypoplasie des Irisvorderblattes mit Verlagerung und Entrundung der Pupille. v. *Graefes Arch Klin Exp Ophthalm* 1935; 133:602-635.
7. Tümer Z, Bach-Holm D. Axenfeld-Rieger syndrome and spectrum of PITX2 and FOXC1 mutations. *Eur J Hum Genet* 2009; 17(12):1527-1539. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.93>.
8. Bhandari R, Ferri S, Whittaker B, Liu M, Lazzaro DR. Peters anomaly: review of the literature. *Cornea* 2011; 30(8):939-944. <https://doi.org/10.1097/ICO.0b013e31820156a9>.
9. Shigeyasu C, Yamada M, Mizuno Y, Yokoi T, Nishina S, Azuma N. Clinical features of anterior segment dysgenesis associated with congenital corneal opacities. *Cornea* 2012; 31(3):293-298. <https://doi.org/10.1097/ICO.0b013e31820cd2ab>.
10. Шуко А.Г., Юрьева Т.Н., Чекмарева Л.Т., Малышев В.В. Глаукома и патология радужки. Москва: 2009; 165.
11. Шуко А.Г., Чекмарева Л.Т., Юрьева Т.Н. Глаукома Франк-Камеенского. *РМЖ Клиническая офтальмология* 2002; 3(1):25.
12. Редкие формы глаукомы. Под редакцией А.Г. Шуко, Т.Н. Юрьевой. Изд. 2-е, доп. Иркутск: Иркутский филиал МНТК «Микрохирургия глаза» 2021; 217.

References

1. Shchuko A.G., Veselov A.A., Iureva T.N., et al. Epigenetics and methods of its implementation. *Siberian Scientific Medical Journal* 2017; 37(4):26-36.
2. Alward WL. Axenfeld-Rieger syndrome in the age of molecular genetics. *Am J Ophthalmol* 2000; 130(1):107-115. [https://doi.org/10.1016/s0002-9394\(00\)00525-0](https://doi.org/10.1016/s0002-9394(00)00525-0).
3. Beck AD. Diagnosis and management of pediatric glaucoma. *Ophthalmol Clin North Am* 2001; 14(3):501-512. [https://doi.org/10.1016/s0896-1549\(05\)70248-0](https://doi.org/10.1016/s0896-1549(05)70248-0).
4. Berry FB, Lines MA, Oas JM, Footz T, Underhill DA, Gage PJ, Walter MA. Functional interactions between FOXC1 and PITX2 underlie the sensitivity to FOXC1 gene dose in Axenfeld-Rieger syndrome and anterior segment dysgenesis. *Hum Mol Genet* 2006; 15(6):905-919. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddl008>.
5. Idrees F, Vaideanu D, Fraser SG, Sowden JC, Khaw PT. A review of anterior segment dysgeneses. *Surv Ophthalmol* 2006; 51(3):213-231. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2006.02.006>
6. Rieger H. Beiträge zur Kenntnis seltener Mißbildungen der Iris: II. Über Hypoplasie des Irisvorderblattes mit Verlagerung und Entrundung der Pupille. v. *Graefes Arch Klin Exp Ophthalm* 1935; 133:602-635.
7. Tümer Z, Bach-Holm D. Axenfeld-Rieger syndrome and spectrum of PITX2 and FOXC1 mutations. *Eur J Hum Genet* 2009; 17(12):1527-1539. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.93>.
8. Bhandari R, Ferri S, Whittaker B, Liu M, Lazzaro DR. Peters anomaly: review of the literature. *Cornea* 2011; 30(8):939-944. <https://doi.org/10.1097/ICO.0b013e31820156a9>.
9. Shigeyasu C, Yamada M, Mizuno Y, Yokoi T, Nishina S, Azuma N. Clinical features of anterior segment dysgenesis associated with congenital corneal opacities. *Cornea* 2012; 31(3):293-298. <https://doi.org/10.1097/ICO.0b013e31820cd2ab>.
10. Shchuko A.G., Iureva T.N., Chekmareva L.T., Malyshev V.V. Glaukoma i patologiya raduzhki [Glaucoma and iris pathology]. Moscow, 2009. 165 p.
11. Shchuko A.G., Chekmareva L.T., Iureva T.N. Frank-Kamenetsky glaucoma. *RMJ Clinical ophthalmology* 2002; 3(1):25.
12. Redkie formy glaukomy [Rare forms of glaucoma] edited by A.G. Shchuko, T.N. Iureva. 2nd ed., suppl. Irkutsk, Irkutsk Branch of Fyodorov Eye Microsurgery Complex, 2021. 217 p.



Уважаемые читатели!
Вы можете оформить подписку на журнал
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ ЖУРНАЛ ГЛАУКОМА»
по каталогу АО «Почта России»
подписной индекс **ПП605**
и через агентство «Урал-Пресс»
подписной индекс **37353**
в любом отделении связи.