





Р. И. Коровенков

# СПРАВОЧНИК

*по офтальмологической семиологии*

ЭПОНИМЫ

Рецензенты: лауреат Госуд. премии СССР, засл. деят. науки РФ,  
д-р мед. наук, проф. *Н. А. Ушаков*;  
д-р мед. наук, проф. *А. А. Куглеев*;  
канд. мед. наук, доц. *Ю. А. Кириллов*

### **Коровенков Р. И.**

Справочник по офтальмологической семиологии: Эпонимы. –  
СПб: Химиздат, 1999. – 480 с.

Представлено 1220 офтальмологических симптомов, феноменов, синдромов, названных именами описавших их авторов. Это наиболее полное из подобных изданий в отечественной и мировой медицинской литературе. Подробно изложены клиническая картина, причины и патофизиологические механизмы возникновения болезней. Даны краткие сведения об авторах и истории описания эпонимов.

Для офтальмологов, педиатров, невропатологов и врачей других специальностей, а также студентов медицинских вузов.

KOROVENKOV R. I., Med. D.

OPHTHALMIC SEMIOLOGY: EPONYMS. – S.-Petersburg: "Khimizdat",  
1999. – 480 p.

1220 ophthalmic symptoms, phenomena and syndromes are presented in a full range under the names of their authors. Nowadays this book is the most complete edition in domestic and international medical literature in this field. It contains the detailed clinical findings, causes and pathophysiological mechanisms of the diseases appeared. Brief information about the authors and historical moments of eponym's description are also included.

Can be useful for ophthalmologists, pediatricists, neurologists and other physicians, as well as for medical students.

## ПРЕДИСЛОВИЕ

Отсутствие достаточно полного справочника по офтальмологическим эпонимам побудило автора к созданию удобной для пользования книги, где были бы учтены, по возможности, недостатки предыдущих аналогичных изданий. На этом пути встретилось немало трудностей. Это и оценка достоверности источников, и систематизация огромного объема информации, и унификация материала для облегчения пользования справочником, и мн. др. Сложными оказались и поиски сведений об авторах эпонимов, так как в старой (а зачастую и новой) литературе назывались лишь их фамилии. Кроме того, путаницу вносили разноречивые сведения об авторах, приводимые в различных, в том числе и академических изданиях. Между тем без этих сведений справочник был бы менее интересен, так как у читателя не возникало бы представления о личности автора эпонима, о времени и стране, где жил и работал ученый. Мы считаем необходимым напомнить о славных именах отечественных врачей и деятелей науки, подчеркнуть их приоритет и популяризировать открытые ими симптомы и синдромы. Приходится сожалеть, что в некоторых случаях так и не удалось найти сведений о жизни даже крупных отечественных ученых, вклад которых в науку хорошо известен.

Предназначенный в первую очередь офтальмологам, справочник может представить несомненный интерес и практическую ценность для широкого круга врачей независимо от их специализации.

Справочник построен как словарь: эпонимы расположены в алфавитном порядке, по фамилии первого автора. Глазные симптомы выделены в начале каждой статьи. В перечислении симптомов болезней и синдромов, если не было явного доминирующего признака, соблюдался принцип "от поверхности во внутрь", т. е. сначала описывались изменения наружных отделов (тканей) организма, затем – внутренних органов, а в отношении глаза – сначала расположение орбит, строение век, изменения конъюнктивы, склеры, роговицы, затем внутренних структур и зрительного нерва.

Ориентироваться в этом обилии данных помогут приведенные в конце книги три тематических указателя, в которых эпонимы систематизированы по преимущественному поражению той или иной системы организма, анатомических отделов органа зрения и по наиболее характерным признакам болезни. Кроме того, справочник снабжен кратким словарем медицинских терминов и библиографическим списком основной литературы.

Автор надеется, что немалое число симптомов и синдромов для офтальмологов будет приятным открытием. Буду считать свою задачу выполненной, если даже опытный врач найдет здесь хоть несколько дотоле неизвестных ему эпонимов, а сама книга будет востребована в повседневной клинической практике и станет действительно полезной и необходимой для каждого офтальмолога.

Все замечания и конструктивные предложения читателей будут приняты с благодарностью.

*Р. И. Коровенков*

## ПРИНЯТЫЕ СОКРАЩЕНИЯ

АД	– артериальное давление
АКТГ	– адренокортикотропный гормон
б.	– болезнь
ВГД	– внутриглазное давление
ВЧД	– внутричерепное давление
ДЗН	– диск зрительного нерва
ЗВКП	– зрительные вызванные корковые потенциалы
РД	– диаметр диска зрительного нерва
рфл.	– рефлекс
симп.	– симптом
синдр.	– синдром
СОЭ	– скорость оседания эритроцитов
СРБ	– С-реактивный белок
фнм.	– феномен
ЭМГ	– электромиограмма
ЭОГ	– электроокулограмма
ЭРГ	– электроретинограмма
эфф.	– эффект
ЭЭГ	– электроэнцефалограмма
ЕСНО-вирусы (англ. enteric cytopatogenic human orchan virus) –	семейство пикновирусов



## **ААРСКОГО СИНДРОМ, лице-пальце-генитальный синдром**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, телекант, птоз; нередко офтальмоплегия, косоглазие, астигматизм, мегалокорнеа.

**Общие проявления.** Замедление роста на первом году жизни ребенка. У больных круглое лицо, клиновидный рост волос на лбу (“мыс вдовы”), широкая переносица, короткий нос с вывернутыми ноздрями, гипоплазия верхней челюсти, прогнатизм нижней челюсти, складка под нижней губой, аномалии ушных раковин. Характерны разболтанность суставов, брахидактилия, клинодактилия пятых пальцев, мембранозные перепонки у основания проксимальных фаланг, широкие стопы. Со стороны гениталий часто отмечается необычной формы мошонка (валиком окружает основание полового члена), реже встречается расщепление мошонки, нередко крипторхизм, фимоз.

Со стороны костного скелета: аномалии шейных позвонков, сколиоз, западение грудной клетки, вальгусная деформация локтевых суставов.

Умственная отсталость или затруднение при обучении наблюдаются у каждого седьмого больного ребенка.

Секретция гормона роста не нарушена.

Женщины – гетерозиготные носители патологического гена – имеют abortивные признаки заболевания: уплощенное переносье, гипертелоризм, гипоплазия нижней челюсти. В полном варианте синдром развивается у лиц мужского пола.

Тип наследования X-сцепленный рецессивный или аутосомно-доминантный.

Дифференциальную диагностику проводить с синдромом *Ульриха – Нунан* и синдромом гипертелоризма-гипоспадии.

Выделен в отдельную нозологическую единицу в 1970 г. норвежским педиатром Dagfinn Aarskog (род. 1928).

## **ААРСКОГО – СКОТТА СИНДРОМ**

Со стороны органа зрения отмечается гипертелоризм.

**Общие проявления.** Вывернутые вперед ноздри, широкая верхняя губа; мошонка в форме седельной сумки. Иногда плоская стопа и genu recurvatum.

Наследование аутосомно-доминантное и сцепленное с X-хромосомой.

Описали D. Aarskog и американский эндокринолог C. I. Scott.

## **АБАДИ СИМПТОМ**

Спазм мышц, поднимающих верхнее веко.

Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описал французский офтальмолог Jean Marie Charles Abadie (1842–1932).

**АБДЕРГАЛЬДЕНА – ФАНКОНИ СИНДРОМ,**  
Абдергальдена – Кауфманна – Линьяка синдром,  
семейный цистиновый диатез

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Ангулярный конъюнктивит, светобоязнь, косоглазие, микрофтальм, дистрофические изменения в роговице и конъюнктиве, в единичных случаях пигментная дистрофия сетчатки. При биомикроскопии обнаруживают мелкие блестящие кристаллы в поверхностных слоях роговицы и кристаллы белого цвета в конъюнктиве (отложения цистина). На периферии сетчатки между экватором и зубчатой линией иногда видны отложения пигмента. При гистологическом исследовании выявляют очаговую депигментацию сетчатки на периферии с перераспределением пигмента и кристаллы цистина в сетчатке и сосудистой оболочке.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Задержка роста и развития ребенка. Потеря аппетита, рвота, запоры, адинамия, термолабильность. Рахитические или псевдорахитические изменения в костях, спонтанные переломы, недоразвитие вилочковой железы, сморщенная почка без гипертонии. При отсутствии лечения – смерть от уремии в первые годы жизни. Возможны более легкие формы и хроническое течение болезни. В таких случаях больные доживают до юношеского возраста. Взрослые болеют редко, течение болезни более благоприятное. Рахитические изменения не поддаются лечению витамином D. В селезенке, лимфоузлах, костном мозге, печени, почках, центральной нервной системе, моче обнаруживают кристаллы цистина.

Заболевание проявляется на первом году жизни ребенка. В основе его лежит наследственное нарушение обмена аминокислот, в т. ч. содержащих серу. Почки поражаются вторично после отложения в них цистина. Заболевание семейно-наследственное, передается по аутосомно-рецессивному типу, имеет значение кровное родство родителей.

Описан в 1903 г. швейцарским физиологом и биохимиком Emil Abderhalden (1877–1950), в 1931 г. швейцарским педиатром Guido Fanconi (1882–1973), а также немецким патологом Kaufmann (1860–1931) и голландским патологом G. O. E. Lignac (1891–1954).

**АВЕЛЛИСА СИНДРОМ,**  
гемипаралич мягкого нёба, голосовых связок и симпатикуса

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Миоз различной выраженности, что зависит от степени вовлечения в процесс волокон шейного симпатического нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Нарушение глотания и речи вследствие одновременного одностороннего пареза или паралича гортани и мягкого нёба, а также явления, связанные с поражением симпатической иннервации.

Причинами заболевания являются воспалительные или сосудистые процессы, а также новообразования и травмы в области foramen jugulare, через которые проходят IX, X, XI нервы. Если перечисленные явления сопровождаются потерей болевой и тактильной чувствительности или гемиплегией, следует думать не о синдроме Авеллиса, а о поражении продолговатого мозга и пирамидного пути.

Заболевание описано в 1891 г. немецким оториноларингологом Georg Avellis (1864–1916).



### АДАМЮКА – РЕЛЬМАНА – ГВИСТА СИМПТОМ

Расширение и штопорообразная извитость венул, расположенных вокруг желтого пятна сетчатки. Иногда по ходу этих сосудов видны расширения в виде бусинок.

Наблюдается при гипертонической болезни.

Симптом в литературе обозначается именем австрийского офтальмолога G. Gvst (род. 1892), который описал его в 1931 г., хотя более раннее и полное описание в 1901 г. принадлежит русскому офтальмологу Емилиану Валентиновичу Адамыку (1839–1906). Еще раньше, в 1889 г., этот симптом описал отечественный офтальмолог Э. Рельман.

### АДАМЮКА – ЭЛЬШНИГА СИМПТОМ, шары Адамыка – Эльшнига

Заключается в образовании двуконтурных прозрачных клеток-шаров, легка эллипсоидной формы, диаметром обычно 1–2 мм. Шары располагаются группами, нередко как бы подвешены на ножке и по внешнему виду напоминают гроздь винограда или лягушачью икру.

Возникают обычно после ранения хрусталика и неполного удаления катаральных масс и особенно передней капсулы хрусталика.

Причиной их образования является избыточная регенерация клеток капсулярного эпителия, а также их вакуольное перерождение, которое происходит из-за удерживания ими камерной влаги. Клетки увеличиваются в несколько раз, ядро клетки оттесняется в сторону и со временем лигируется. Возможно исчезновение отдельных шаров (чаще они рвутся) и образование новых. Иногда они располагаются не только за радужкой, но занимают всю оптическую зону и даже проминируют в переднюю камеру. В этих случаях острота зрения резко снижается.

Впервые описал Е. В. Адамык в 1885 г. в “Практическом руководстве к изучению болезней глаза”, а затем в 1911 г. более подробно – австрийский офтальмолог Anton Philipp Elschmig (1863–1939).

### ✓ АДДИСОНА – БИРМЕРА БОЛЕЗНЬ, пернициозная анемия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Сетчатка бледная или серая, возможны кровоизлияния в сетчатку, частичная атрофия зрительных нервов. Типичны центральная скотома со значительным снижением зрения, быстро восстанавливающегося под влиянием лечения витамином В<sub>12</sub>, и субктеричность склер.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются симптомами поражения желудочно-кишечного тракта, нервной системы и кроветворной ткани.

Появляются слабость, одышка, утомляемость, диспептические расстройства. При обострении болезни характерны бледность кожи с лимонно-желтым оттенком, гунтеровский глоссит: вначале преобладают воспалительные явления (“ошпаренный” язык), в дальнейшем – атрофические (“лакированный” язык). Воспалительно-атрофические изменения часто распространяются на слизистую десен, щек, глотки, пищевода.

Печень увеличена, селезенка плотная. Больные склонны к ожирению. Выявляют желудочную аномалию, при этом желудочный сок не содержит внутреннего желудочного фактора. При гастроскопии обнаруживают гнездную или тотальную атрофию слизистой оболочки желудка.

Со стороны центральной нервной системы возможны табетические симптомы и симптомы спинального паралича. Часто возникает астенический синдром, при тяжелых формах болезни иногда наблюдается ипохондрический синдром. При быстром развитии анемии, приводящей к гипоксии и ишемии головного мозга, может возникнуть пернициозная кома с потерей сознания, арефлексией, коллапсом, гипотермией, одышкой, рвотой, произвольным мочеиспусканием.

В крови отмечают гиперхромную анемию с уменьшением количества эритроцитов. Характерно увеличение эритроцитов до 12–15 мкм в диаметре и насыщенность их гемоглобином; цветной показатель равен 1,4–1,8. Содержание витамина В<sub>12</sub> в крови снижено.

Ведущий фактор в этиологии болезни – эндогенная недостаточность витамина В<sub>12</sub>, возникающая в результате нарушения его всасывания из-за снижения или полного прекращения секреции внутреннего желудочного фактора, необходимого для связывания и адсорбции витамина В<sub>12</sub>.

Случаи семейных заболеваний свидетельствуют о роли генетического фактора. Предположительно патологический ген локализован в аутосоме и характеризуется неполным доминированием.

Дифференцировать с анемией вследствие дефицита фолиевой кислоты, а также вследствие дефицита витамина В<sub>12</sub> другого генеза.

Первое описание болезни принадлежит J. S. Combe (1822) под названием “тяжелое первичное малокровие”. Английский врач Th. Addison в 1855 г. описал болезнь под названием “идиопатическая анемия”, а швейцарский терапевт Anton Biermer (1827–1892) – в 1872 г. под названием “прогрессирующая пернициозная анемия”.

### **АДДИСОНОВА БОЛЕЗНЬ, бронзовая болезнь**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пигментация краев век и конъюнктивы. Пигментация конъюнктивы особенно выражена на верхней половине глазного яблока. Редким, но патогномичным симптомом болезни является ретиномеланоз – мелко- и крупнозернистые пигментные отложения в сетчатке. Во время кризов болезни отмечается выраженное понижение ВГД.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Адинамия, повышенная утомляемость, отсутствие аппетита и значительная потеря массы. Гиперпигментация частей тела, которые обычно подвергаются действию света и (или) давлению. Тошнота, понос, облысение, пониженная температура тела, брадикардия, гипотония, ослабление либидо и потенции. Склонность к гипогликемии, уменьшение содержания натрия и хлоридов и увеличение уровня калия в крови.

Возможно развитие (чаще постепенное, реже острое) так называемых аддисонических кризов, характеризующихся неукротимой рвотой, профузными поносами, сильной болью в животе, общей слабостью, гипотермией, резким падением АД, развитием острой сердечно-сосудистой недостаточности и менингеального синдрома.

В основе заболевания лежит приобретенная или наследуемая по аутосомно-рецессивному типу хроническая недостаточность надпочечников. Гиперпигментация обусловлена увеличенной продукцией меланоцитостимулирующего гормона – интермедина в аденогипофизе вследствие выпадения тормозящего влияния гормонов коры надпочечников на гипофиз.

Болезнь описана в 1849 г. английским врачом Thomas Addison (1793–1860).

## АЙКАРДИ́ (ЭКАРДИ́) СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Зрачковый рефлекс отсутствует. На глазном дне определяется специфическая хориоретинопатия с очаговой депигментацией в виде множества правильно очерченных лакун величиной с диск зрительного нерва. Очаги располагаются кольцами вокруг диска и уменьшаются по количеству и размеру от диска к периферии. Причиной возникновения их считают дефекты пигментного эпителия и хориоидеи. Возможен односторонний микрофтальм.

**Общие проявления.** Асимметрия лица и черепа, обусловленная преждевременным окостенением части венечного шва. Низко расположенные уши, сколиоз. Грубая задержка психического и моторного развития, генерализованная мышечная гипотония, судорожные припадки. На ЭЭГ – независимая биоэлектрическая активность в двух гемисферах.

При патоморфологическом исследовании выявляют отсутствие мозолистого тела, гетеротопию коры головного мозга.

Болезнь заканчивается смертью. Болеют только девочки.

Предполагается возможное влияние на развитие синдрома доминантного X-хромосомного наследования.

Описал французский педиатр J. Aicardi в 1965 г.

### АКСЕНФЕЛЬДА СИМПТОМ (1), перифлебит сетчатки при туберкулезном поражении глаза

Вокруг вен сетчатки образуются мелкие хлопьевидные инфильтраты сероватого цвета. При офтальмоскопии эти образования наблюдаются в виде муфт. Иногда возникают кровоизлияния в стекловидное тело. В этих случаях возможно образование шварт и развитие отслойки сетчатки.

Следует дифференцировать с болезнью *Илза*.

Описал в 1909 г. немецкий офтальмолог Karl Theodor Paul Axenfeld (1867–1930).

### АКСЕНФЕЛЬДА СИМПТОМ (2), задний эмбриотоксон

Помутнение глубоких слоев роговицы шириной 2–3 мм, расположенное концентрично лимбу и переходящее в склеру без зоны просветления. Представляет собой остаток зародышевой мезодермы или отслоившуюся часть десцеметовой оболочки. Корнеосклеральные трабекулы удлинены, корень радужки сращен с кольцом Швальбе. Бывают другие аномалии развития радужки и угла передней камеры. Эти изменения могут быть причиной развития глаукомы в юношеском и зрелом возрасте.

Симптом Аксенфельда является наиболее заметным и частым проявлением мезодермальной дисплазии. Чаще встречается при дальновзоркости высокой степени и при синдроме *Ригера*.

Впервые описан Mager (1895), подробно описал K. Th. Axenfeld в 1920 г.

## АКСЕНФЕЛЬДА СИНДРОМ

Колобома радужки, частичное отсутствие радужки (редко аниридия); эктопия зрачка, помутнение хрусталика. Более чем у половины больных развивается глаукома, причиной которой является врожденный дисгенез структур угла передней камеры.

Дифференциальная диагностика с синдромами *Марчезани* и *Марфана*. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Синдром описан К. Th. Axenfeld в 1920 г.

### АКСЕНФЕЛЬДА ФЕНОМЕН

Если больному с гомонимной гемианопсией предложить разделить на две равные части какой-либо предмет (карандаш, линейку и т. д.), он делает это неправильно: при правосторонней гемианопсии центр предмета окажется смещенным влево, а при левосторонней — вправо.

К. Th. Axenfeld предлагал больному разделить пополам полоску бумаги.

### АКСЕНФЕЛЬДА – ШЮРЕНБЕРГА СИНДРОМ, врожденный циклический паралич глазодвигательного и раздражение лицевого нервов

Вскоре после рождения, а чаще в возрасте 4–7 лет периодически появляются ритмично чередующиеся судороги круговой мышцы века, судорожные спазмы верхнего века с поворотом глазного яблока к носу и сужением ранее широкого зрачка этого глаза. Во время приступа судорог развивается спазм аккомодации до 6,0–8,0 дптр. Вне приступа выявляются тотальная или почти тотальная офтальмоплегия, птоз, расходящееся косоглазие, мириаза. Обычно поражаются мышцы одного глаза. Глазное дно без патологических изменений. Визуальные функции сохранены.

Предполагают, что синдром обусловлен врожденным недоразвитием или дегенерацией окуломоторного ядра, а также супрануклеарными патологическими изменениями на уровне базальных ганглиев. Определенное значение придают врожденным аномалиям (чаще аневризмам) сосудов артериального круга большого мозга. Преимущественно страдают девочки.

Дифференциальная диагностика с синдромами *Алажуанина* и *Мэббуса*.

Первое описание принадлежит итальянцу Rampoldi (1884). Подробно синдром описали К. Th. Axenfeld и Schurenberg в 1891 г.

### АЛАЖУАНИНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двустороннее сходящееся косоглазие, отсутствие движений глазных яблок кнаружи, лагофthalm, слезотечение.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Двусторонний парез мимической мускулатуры; возможны проводниковые двигательные нарушения, спастическая походка, двусторонняя косолапость в виде поворота обеих стоп кнутри.

Синдром обусловлен врожденным двусторонним парезом отводящего и лицевого нервов.

Причиной синдрома считают врожденно-наследственное недоразвитие ядер и ганглиев VI и VII черепно-мозговых нервов.

Наследование аутосомно-доминантное.

Дифференцировать с синдромами *Фовилля* (1), *Мэббуса* (1).

Описал в 1930 г. французский невропатолог Theophil Alajouanine (род. 1890).

### АЛИБЕРА БОЛЕЗНЬ, микоз грибовидный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Мокнущая экзема кожи лица с последующим образованием дисковидных плоских инфильтратов в коже. Возможна

локализация узлов в глазнице. В таких случаях узлы в глазнице обнаруживаются при патологоанатомическом исследовании.

**Общие проявления.** В коже по всему телу появляются дисковидные плоские инфильтраты. Иногда в коже образуются узлы бурого цвета, которые впоследствии распадаются.

Считают, что микоз грибовидный – это злокачественная опухоль лимфоидной ткани, первоначально возникающая в дерме. Некоторые авторы относят микоз к инфекционным заболеваниям, другие расценивают его как кожное проявление ретикулеза. И. В. Давыдовский считает, что это кожная разновидность лимфогранулематоза.

Болезнь описал в 1806 г. французский врач J. L. Alibert (1768–1837).

### **АЛЬБЕРС-ШЕНБЕРГА БОЛЕЗНЬ, мраморная болезнь, детский семейный генерализованный остеосклероз**

**Глазные симптомы.** Лагофтальм, экзофтальм вследствие деформации глазниц, расходящееся косоглазие с нарушением конвергенции, возможно сходящееся косоглазие вследствие дегенерации отводящих нервов, нистагм, ослабление или отсутствие реакций зрачков. Часто возникают застойные диски зрительных нервов, а также первичная или вторичная атрофия зрительных нервов с исходом в слепоту. Офтальмологические симптомы обуславливаются сужением каналов зрительных нервов и других костных отверстий глазниц и ущемлением проходящих в них сосудов и нервов.

**Общие проявления.** Различают две формы заболевания.

Доброкачественная форма характеризуется остеомиелитами, патологическими переломами. Часто поражается нижняя челюсть, отмечается усиленный кариес зубов. На рентгенограммах выраженный остеосклероз трубчатых костей, особенно кортикального слоя, что создает впечатление “кости в кости”, сужение костномозговой полости. Эпифизы булавовидно утолщены и поперечно исчерчены. Тела позвонков имеют слоистую структуру из-за различной плотности кортикального и внутреннего слоев. Эта форма заболевания проявляется в возрасте 20–40 лет. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Злокачественная форма остеосклероза проявляется в ранние годы жизни, иногда внутриутробно. Клинически сходна с несовершенным остеогенезом. Приводит к ранней смерти. Характерны деформация мозгового и лицевого черепа, заращение придаточных полостей носа плотной бесструктурной костной тканью. Исчезновение костномозговой полости в трубчатых костях, вторичная анемия вследствие склерозирования костного мозга, компенсаторное увеличение печени, селезенки, лимфатических желез. Нередко кальциноз внутренних органов, сепсис, тетания, задержка роста, расстройства походки. Самопроизвольные переломы, остеомиелиты. Возможно понижение слуха в связи с повреждением внутреннего уха. Сдавление гипофиза из-за утолщения и увеличения массы костей черепа может привести к гипопитуитаризму. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Причиной заболевания считают гиперфункцию паращитовидных желез и гипервитаминоз D. Играет роль нарушение продукции тиреокальцитонина, однако до настоящего времени патогенетические механизмы еще не изучены. Уровень кальция и фосфора в крови в пределах нормы.

Следует дифференцировать с детским кортикальным гиперостозом, при котором глазные проявления могут отсутствовать.

Описал в 1904 г. немецкий рентгенолог и хирург Heinrich Ernst Albers-Schönberg (1865–1921). Название “мраморная болезнь костей” впервые применили независимо друг от друга Trelat (1938) и Jüne (1938). Заболевание редкое, в литературе имеется описание немногим более 100 случаев.

### **АЛЬПЕРСА БОЛЕЗНЬ, прогрессирующая полиодистрофия мозга**

Проявляется в раннем детском возрасте прогрессирующим снижением зрения, вплоть до слепоты, судорогами, миоклоническими гиперкинезами, спастическими парезами, деменцией. Причиной смерти является развитие эпилептического статуса, не купирующегося медикаментозно.

Патоморфологически в мозге обнаруживают исчезновение ганглиозных клеток, пролиферацию микро- и астроглии.

Считают, что в генетическом и патогенетическом отношении заболевание представляет собой группу состояний, проявляющихся повышенной чувствительностью мозга к гипоксии.

В семейных случаях предполагается аутосомно-рецессивное наследование.

Описал в 1931 г. американский нейрохирург Bernard Jacob Alpers (род. 1900).

### **✓ АЛЬПОРТА СИНДРОМ, нефрит наследственный с глухотой, синдром ото-окуло-ренальный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Сферофакия, микрофакия, передний или задний лентиконус, передняя или задняя субкапсулярная катаракта. В наружных половинах сетчатки появляются многочисленные беловатые точки. Возможны: симптом *Крукенберга*, атрофия радужки, отложение пигмента на задней поверхности роговицы и на передней капсуле хрусталика. Глазные симптомы встречаются примерно у каждого седьмого, страдающего синдромом Альпорта.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гематурия, протеинурия, лейкоцитурия, бактериурия. У мужчин развиваются признаки прогрессирующей почечной недостаточности, у женщин заболевание течет более мягко, без признаков уремии. Возможны пороки развития почек, сужение прилоачного отдела мочеточника. Наблюдаются стойкие изменения аминокислотного состава крови и мочи. В 50 % случаев отмечается двустороннее нейросенсорное снижение слуха, начинающееся обычно в первые годы жизни и более распространенное у мальчиков. Предполагают существование 6 типов синдрома Альпорта.

Дети мужского пола обычно умирают в подростковом возрасте от почечной недостаточности.

Заболевание определяется доминантным (или не полностью доминантным) геном, локализованным в X-хромосоме. Патогенез заболевания окончательно не выяснен.

Симптомы заболевания, кроме глазных, описал в 1927 г. южноафриканский врач А. Ceciel Alport (1880–1950). Бейерсбах и Бутлер в 1945 г. описали глазные симптомы при наследственной нефропатии и глухоте. Вильямсон в 1961 г. предложил называть триаду из нефропатии, врожденной глухоты и лентиконуса синдромом Альпорта.

### АЛЬСТРЕМА – ОЛЬСЕНА СИНДРОМ, ретинопатия врожденная наследственная

Проявляется в раннем детстве резким снижением зрения. Офтальмологически глазное дно не изменено, реже имеются нежные изменения в виде полиморфной пигментации. Почти всегда формируется кератоконус. Гистологически определяется деструкция фоторецепторов сетчатки. Каких-либо эндокринных или неврологических аномалий не наблюдается.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описан в 1957 г. шведским невропатологом, психиатром и генетиком Carl-Henry Ahlström (род. 1907) и шведским офтальмологом Olof Olson.

### АЛЬСТРЕМА – ХАЛЬГРЕНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** На первом году жизни развивается пигментная дегенерация сетчатки, снижается периферическое и центральное зрение, появляется нистагм, косоглазие. Заболевание прогрессирует и к 7–8 годам жизни приводит к слепоте.

**Общие проявления.** В раннем детстве появляется ожирение. После пубертатного периода развиваются инсулиннезависимый сахарный диабет и нефропатия, приводящие к почечной недостаточности. Половое развитие нормальное. Однако при биопсии яичек обнаруживают аплазию герминативных клеток, тубулярный склероз яичек. Уровень гонадотропина в моче повышен. Характерно быстро прогрессирующее снижение слуха, приводящее к нейросенсорной глухоте. Интеллект больных обычно сохранен.

Мальчики страдают примерно в два раза чаще девочек.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференциальный диагноз проводят с синдромом *Лоренса – Муна – Барде – Бидля*, синдромом *Клейна*.

Синдром описан в 1959 г. С. Н. Ahlström и шведским генетиком В. Hallgren.

### АЛЬЦГЕЙМЕРА БОЛЕЗНЬ,

пресенильное слабоумие, старческая прогрессирующая деменция

**Глазные симптомы.** Понижение зрительных функций вследствие инволюции зрительных путей.

**Общие проявления.** Быстрое или в некоторых случаях медленное развитие слабоумия, ослабление и потеря памяти, снижение запоминания, амнестическая дезориентировка, фиксационная амнезия, амнезия со сдвигом ситуации в прошлое (“жизнь в прошлом”), утрата привычных навыков, нарушение способности к восприятию новых впечатлений, афазия, апраксия, аграфия, оптическая агнозия, алексия, акалькулия. Долго сохраняется осознание своей несостоятельности, критическое отношение к себе.

Нарастает расторможение влечений, больные бесцельно суетливы, в дальнейшем движения носят автоматизированный характер. Нередки рудиментарные бредовые и галлюцинаторные синдромы, паранойяльный бред (ревности или ущерба), помрачение сознания, кратковременные приступы психомоторного возбуждения, а также неврологические симптомы (гиперкинезы, автоматизмы и др.). В конце болезни деменция носит глубокий тотальный характер. Продолжительность терминальной стадии в среднем 5–6 мес. Для нее характерны децеребрационная ригидность, кахексия, булимия, эндокринные расстройства, паркинсоноподобный синдром.

Заболевание начинается обычно в возрасте 54–56 лет. В случаях семейных форм возможно раннее начало болезни (в 30–35 лет) в сочетании с судорожными припадками. Среди женщин заболевание встречается в 3–4 раза чаще, чем среди мужчин.

Патологоанатомически выявляют диффузную атрофию мозга, особенно лобных и затылочных долей коры больших полушарий и гипокампа. Часто масса мозга менее 1 кг. Гистологически определяют две характерные особенности: агрирофильные пятна в коре мозга и “альцгеймеровская” дегенерация нервных клеток. Выявляют разрастание глии; нейроглиальные клетки содержат гигантское бледное ядро и почти полностью лишены цитоплазмы.

Синдром обусловлен эндокринными и метаболическими нарушениями.

Наследование аутосомно-доминантное, но возможно полигенное наследование с разным порогом проявляемости в различных семьях. Выявляют дефект гена, локализованного в 21-й хромосоме.

Дифференцировать с болезнью *Лука*, сосудистыми заболеваниями и опухольями головного мозга, демиелизирующими болезнями.

Болезнь описал в 1906 г. немецкий психиатр Alois Alzheimer (1864–1915). В 1910 г. немецкий психиатр Emil Kraepelin (1856–1926) предложил называть этот синдром именем Альцгеймера.

### АМАЛЬРИКА СИНДРОМ,

**сочетание глухонемы с дегенерацией сетчатки или только с дегенерацией желтых пятен без значительного ослабления зрения**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** При офтальмоскопии обнаруживают многочисленные мелкие и средней величины пигментные очажки в области центральной ямки желтого пятна и незначительный сероватый отек сетчатки в парафовеальной области. Возможно образование пигментных очажков за пределами желтых пятен. Иногда отмечается гетерохромия радужек.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Глухонемота. Н. Remky, A. Klier, J. Kowar (1964) обнаружили синдром у 30 человек из 440 обследованных глухонемых и связали его возникновение с эмбриопатией или с инфекцией в постнатальном периоде, не исключив при этом влияния наследственности. François, F. Haustrat-Gosset, D. Donck (1967) после обследования 1065 детей, страдающих глухонемой, выявили, что значительная часть случаев синдрома Амальрика является следствием заболевания матери краснухой во время беременности и лишь иногда синдром может быть связан с инфекционным заболеванием в раннем детстве; наследственным синдром оказался в 14 % случаев.

Дифференциальная диагностика с синдромом *Штаргардта*.

Синдром описал в 1960 г. французский врач Amalric в результате обследования 200 глухонемых. Впервые о двух случаях глухоты, сочетанной с дистрофией области желтого пятна, без визуальных расстройств сообщил Диаллинас, врач из Женевы.

### АМИОТА СИНДРОМ, семейный птоз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз верхних век обоих глаз без нарушения функций внутренних и наружных мышц глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Повышенная утомляемость, слабость в нижних конечностях, расстройства глотания.

Заболевание проявляется в возрасте старше 40 лет.



Дифференцировать с другими проявлениями миопатии: синдромами *Кило – Невина*, *Шарко – Юнга*, *Дежерина – Сотта* и др.

Синдром описан в 1948 г.

### АММОНА СИМПТОМ, височное склеральное выпячивание

Заключается в выпячивании склеры, возникающем на третьем месяце внутриутробного развития, особенно у недоношенных детей. Развиваются задняя стафилома склеры и врожденная близорукость высокой степени. Лишь в легких случаях патологические изменения ограничиваются височным конусом у диска зрительного нерва без значительных органических и функциональных изменений.

Описал немецкий офтальмолог Friedrich Ammon (1799–1861).

### АМСЛЕРА СИМПТОМ

При осложненной гетерохромии *Фукса* пункция передней камеры глаза через несколько секунд вызывает образование геморрагий в виде ниточек крови в передней камере на стороне, противоположной проколу; геморрагии быстро сливаются, образуя гифему, которая рассасывается через несколько часов. Предполагают, что в развитии нитчатых геморрагий имеет значение нарушение симпатической иннервации стенок сосудов, обуславливающее их расширение и повышенную проницаемость. Немаловажно и то, что при синдроме *Фукса* имеется повышенная проницаемость гематофтальмического барьера, а гистологически в радужке обнаруживаются склерозированные сосуды, склероз и атрофию ткани, независимо от возраста больных.

При гетерохромии другого происхождения (синдромы *Бернара – Горнера*, *Краути – Познера – Шлосманна* и др.) симптом Амслера отрицателен.

Описал в 1957 г. швейцарский офтальмолог M. Amsler (1891–1968).

### АНАНЬЕВА ФЕНОМЕН

При уменьшении угловых размеров цветного объекта до 20–10 мин его цветовой тон искажается, как бы смещаясь в сторону красного или голубого концов спектра. При дальнейшем уменьшении объекта восприятие цвета прекращается: желтые и голубовато-зеленые цвета воспринимаются как белые, а синие и красные – как черные.

### АНГЕЛЬМАНА (ЭЙНДЖЕЛМЕНА) СИНДРОМ, синдром “счастливой куклы”

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены расходящимся косоглазием.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Задержка психомоторного развития и в дальнейшем глубокая умственная отсталость с плохо развитой речью. Характерны микробрахифеалия и особенное улыбающееся выражение лица, обусловленное прогенией, большим полуоткрытым ртом с широкими межзубными промежутками. Больные часто высовывают язык. Характерна необычная походка на широко расставленных ногах с согнутыми в локтях руками, напоминающая движения механической куклы. Часто возникают легко провоцируемый смех или спонтанные приступы смеха. У больных наблюдаются атаксия, судороги, повышение сухожильных рефлексов,

мышечная гипотония, иногда эпилептиформные припадки, стереотипные движения рук. Возможна гипопигментация кожи и волос.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу. Большинство случаев sporадические. Доказано существование геномного импринтинга.

Дифференцировать с синдромом Ретта.

Описал американский педиатр Н. Angelman в 1965 г.

### **АНДЖЕЛУЧЧИ СИНДРОМ, симптомокомплекс у больных весенним конъюнктивитом**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Проявляются конъюнктивитом по типу весеннего катара, выраженной светобоязнью.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Беспокойство, тахикардия, вазомоторная лабильность, повышенная возбудимость, дрожание тела.

Описал итальянский офтальмолог Arlando Angelucci (1855–1934).

### **АНДОГСКОГО СИНДРОМ, дерматогенная катаракта**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Появляется помутнение в передних субкапсулярных слоях хрусталика. В дальнейшем формируется звездчатая катаракта. Острота зрения значительно снижается. Характерно одновременное или почти одновременное поражение обоих хрусталиков.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В раннем детском возрасте возникают стойкий эксудативный диатез, детская экзема с трансформацией в диффузный нейродермит. Затем появляются изменения в хрусталиках. Возможны разновидности кожных заболеваний, с которыми сочетаются катаракты: склеродермии с гипогенитализмом, меланодермией, латентной тетанией; пойкилодермии, в частности атрофическая, вазомоторная. Время появления и быстрота развития катаракты зависят от того, каким кожным заболеванием страдает больной.

Сочетание катаракты с кожным заболеванием можно объяснить родством хрусталика и кожи – производных эктодермального зародышевого листка. Весьма выражен фактор генетического предрасположения к заболеванию; родственники больных часто страдают различными аллергическими заболеваниями (нейродермит, экзема и др.).

Тип наследования рецессивный (при нейродермите и пойкилодермите), рецессивный и случайно-доминантный (при склеродермите).

Заболевание описано в 1914 г. отечественным офтальмологом Николаем Ивановичем Андогским (1869–1939). Однако первые наблюдения подобных больных были опубликованы в 1868 г. немецким офтальмологом August J. Rothmund (1830–1906) и в 1904 г. немецким врачом O. Werner (род. 1874).

### **АНО – МАК-МАГОНА – ТАНХАУЗЕРА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Желтушное окрашивание кожи век, конъюнктивы, склер, множественные зудящие ксантелазмы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Хроническая желтуха с изменчивой гипербилирубинемией, множественные зудящие ксантомы и ксантелазмы (преимущественно на внутренних поверхностях локтевых суставов). Температура тела нормальная.

Кровь: значительная гиперхолестеринемия, гиперлипидемия; повышен уровень щелочной фосфатазы сыворотки крови. Патоморфологическое

исследование печени: перилобулярный цирроз, обструкция внутрипеченочных желчных ходов, накопление желчных пигментов и холестерина в перипортальной области.

Синдром является формой хронического внутрипеченочного холестатического гепатоза и цирроза печени.

Описали французский терапевт Victor Charles Hanot (1844–1896), американский генетолог Н. М. MacMahon и немецко-американский терапевт Siegfried J. Thannhauser.

### **АНТОНА СИНДРОМ, галлюцинаторный синдром**

Заключается в отрицании слепоты при полной потере зрения, т. е. в анозогнозии (“слепота на свою слепоту”).

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Иногда гомонимная гемианопсия, но чаще полная слепота при сохраненности реакций зрачков на свет и на аккомодацию; на глазном дне патологические изменения отсутствуют.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Часто носят невротический характер: болтливость, отсутствие критики к своему состоянию; больной упорно не замечает своей слепоты и отрицает какую-либо патологию зрения; не делает попыток к рассматриванию предметов и называет их наугад, правильно называет предметы лишь при ощупывании их.

Механизм развития синдрома неизвестен. Имеются объяснения фантастического зрения при слепоте больных возбуждением остатков корковых центров или просто фантастическими вымыслами (конфабуляциями). Предполагают значение сосудистых нарушений в черепе в виде склероза, тромбоза, эмболий, длительных функциональных ишемий. Особенно важную роль отводят изоляции диэнцефалона от затылочных долей коры головного мозга. При патологоанатомическом исследовании выявлялось разрушение глубоких отделов затылочных долей мозга и пучка Грациоле, атрофия мозга в целом.

Чаще страдают мужчины пожилого возраста.

Описан в 1899 г. немецким психоневрологом Gabriel Anton (1858–1933).

### **АНТОНА – БАБИНСКОГО СИНДРОМ, гемиасоматоагнозия**

Нейропсихический симптомокомплекс у больных с поражением правой теменно-височной области больших полушарий головного мозга.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Левосторонняя гомонимная гемианопсия, отклонение глазных яблок (и головы) вправо.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Левосторонняя гемиплегия с выраженными расстройствами поверхностной и глубокой чувствительности. Сонливость или эйфория, недооценка своего состояния. Ведущим признаком является отсутствие восприятия больным своей болезни. Больной не замечает дефекта зрения (положительный синдром *Антонна*), отрицает наличие у него паралича, считает, что парализованная часть тела не принадлежит ему.

Чаще синдром наблюдается при церебральном правостороннем инсульте с повреждением теменно-височной области мозговых полушарий, реже при сухотке спинного мозга.

Описан в 1899 г. G. Anton. В 1900 г. французский невропатолог Joseph François Felix Babinski (1857–1932) описал этиопатогенез синдрома и дал ему название “гемиасоматоагнестия”.

### АПЕРА СИНДРОМ, акроцефалосиндактилия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Экзофтальм, обусловленный уменьшением объема глазниц, гипертелоризм,птоз, расходящееся косоглазие, слабость конвергенции, иногда офтальмоплегия, нередко нистагм, реже кератоконус, подвывих хрусталиков, катаракта, пигментная дегенерация сетчатки, миелиновые волокна, застойные диски зрительных нервов с последующей атрофией зрительных нервов вследствие сдавления их в суженных каналах. Зрение постепенно снижается с 6–7-летнего возраста; в верхней части поля зрения появляются скотомы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Башенный череп, суживающийся кверху, скошенный лоб с уплощением лобных бугров. Причины – преждевременный синостоз венечного шва (с образованием акроцефалии), ламбдовидного шва (со скафоцефалией) и часто преждевременный синостоз всех швов черепа. Дисморфия лицевого черепа: мелкие глазницы вследствие утолщения образующих их костей, расширенный корень носа, высокое небо, “волчья пасть”, гипоплазия верхней челюсти. Кожные и костные синдактилии, обычно двусторонние, реже полидактилия. Часто синостозы и синартрозы в плечевых и локтевых суставах, сращения пальцев кистей и стоп. Кисть в таких случаях становится похожей на клешню рака или на ложку. Иногда наблюдаются врожденные пороки развития позвонков, карликовый рост, пороки сердца, дисплазии почек и поджелудочной железы, адипозогенитальная дистрофия, пороки развития наружного уха, гемолитическая желтуха, атрезия анального отверстия. Как правило, умственное недоразвитие, часто головные боли.

Предполагают, что причинами возникновения синдрома Апера могут быть повреждения и неправильное развитие первой жаберной дуги эмбриона вследствие заболевания матери во время беременности инфекционными заболеваниями (грипп, туберкулез, сифилис, краснуха, менингит) или облучения матери во время беременности рентгеновскими лучами.

Популяционная частота 1 : 160 000.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференциальную диагностику проводить с синдромами *Крузона*, *Грейга*, *Карпентера*.

Синдром детально описал в 1906 г. французский педиатр Eugene Apert (1868–1940). Первое сообщение о нем принадлежит английскому врачу W. S. Wheaton (1894).

### АППЕЛЬТА – ГЕРКЕНА – ЛЕНЦА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пучеглазие, гипертелоризм, “антимонголоидное” расположение глазной щели.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** У ребенка, рожденного от переносимой беременности, недостаточная масса и длина тела, значительно укорочены конечности за счет гипо- или аплазии их костей. Наблюдаются окцицефалия, “волчья пасть” и “заячья губа”, у девочек – выраженная гипертрофия клитора. Гинекотропизм.

Описали немецкие педиатры Н. Appelt, Hartmut Gerken (род. 1934) и немецкий генетик Widukind Lenz (род. 1919).

### АРГАЙЛЛА (АРЖИЛЬ) РОБЕРТСОНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Ослабление или отсутствие прямой и содружественной реакций зрачков на свет с сохранением реакций на конвергенцию и аккомодацию. Выраженная деформация зрачков, миоз, редко мидриаз. Анизокория, сглаженность рельефа, депигментация и секторальная атрофия радужки. Зрачки реагируют на миотики, но слабо расширяются атропином и кокаином. Начальными признаками синдрома являются независимость величины зрачков от времени суток, удлинение латентного периода реакции зрачков на свет, ослабление реакции зрачков на болевые и психические раздражения и, наоборот, усиление реакции зрачков при установке на близкое расстояние.

**Общие проявления.** Характерны для заболевания, обусловившего возникновение синдрома.

Синдром патогномоничен для сифилиса мозга, спинной сухотки и прогрессивного паралича. Может наблюдаться при рассеянном склерозе, сирингомиелии, сирингобулбии, полиоэнцефалите, травматических повреждениях и опухолях мозга, диабете, алкоголизме, заболеваниях роговицы, вызванных вирусом опоясывающего лишая. Синдром обычно двусторонний и только изредка встречается на одном глазу.

Патогенез синдрома состоит в нарушении парасимпатической зрачковой иннервации в области ядра Якубовича, поражении области задней комиссуры, в которой проходят волокна светового и болевого пупилломоторного пути.

Дифференцировать с синдромом *Эйди – Зенгера*, абсолютной неподвижностью зрачков, синдромами верхнего двуххолмия и четверохолмия.

Впервые был описан в 1869 г. шотландским офтальмологом Douglas Moray Cooper Lamb Argyll Robertson (1837–1909) и отечественным психиатром И. М. Балинским при сухотке спинного мозга.

### АРГАЙЛЛА (АРЖИЛЬ) РОБЕРТСОНА ОБРАТНЫЙ СИНДРОМ

Характеризуется отсутствием реакции зрачков на конвергенцию и аккомодацию при сохранении прямой и содружественной реакций зрачков на свет. Наблюдается при эпидемическом энцефалите в острой и хронической стадиях, дифтерии, редко при спинной сухотке.

Описал D. M. C. L. A. Robertson.

### АРЛЬТА КЕРАТИТ, дисковидный кератит

Проявляется образованием помутнения в виде диска в центре роговицы в ее глубоких и средних слоях. В зависимости от интенсивности помутнения цвет его колеблется от серого до желтого. Роговица в области диска резко утолщена (иногда в 3–4 раза), наблюдаются выраженные складки десцеметовой оболочки, отложения преципитатов, иногда пузыревидная отслойка эпителия. Чувствительность роговицы резко понижена.

Течение болезни вялое, малореактивное и длительное. В поздних стадиях в роговицу по направлению к диску врастают глубокие сосуды. Инфильтрация роговицы значительно уменьшается, однако в центре роговицы часто остаются интенсивные помутнения.

Дисковидный кератит относится к группе герпетических заболеваний роговицы.

Впервые описан австрийским офтальмологом С. Ferdinand Arlt (1812–1887) как “сухой абсцесс роговицы”. Термин “дисковидный кератит” был предложен в 1901 г. австрийским офтальмологом Ernst Fuchs (1851–1930).

### АРНОЛЬДА – КИАРИ СИНДРОМ,

врожденное смещение головного мозга в каудальном направлении

Симптомокомплекс у больных со смещением мозжечка и продолговатого мозга в позвоночный канал через большое затылочное отверстие с ущемлением в нем.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паралич взора, парез отводящего и глазодвигательного нервов, диплопия, вертикальный нистагм, птоз, анизокория, битемпоральная гемианопсия, застойные диски с исходом в атрофию зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются множеством симптомов поражения головного мозга: головные боли, мозжечковая атаксия, двусторонние пирамидные нарушения, параличи черепно-мозговых нервов, приступы тетаноидных и эпилептиформных судорог и т. д., обусловленных гидроцефалией, менингоцеле, сращением атланта с затылочной костью, уплощением и вдавлением основания черепа, сращением шейных позвонков. Наблюдается расщепление дужек сакральных, поясничных, а иногда и шейных позвонков. У больных обычно короткая шея, низкая линия оволосения на шее. Рентгенологически выявляют краниоспинальные признаки костных аномалий.

Заболевание врожденное, может проявляться в любом возрасте, обычно до 30–35 лет. Причина его, по С. Н. Давиденкову (1950), состоит в сращении оболочек и корешков спинного мозга с позвонками сакральной части позвоночника, что приводит к отставанию в росте спинного мозга от скелета и втягиванию в спинномозговой канал стволовых образований мозга и вместе с ним мозжечка. Другие исследователи причиной аномальности считают платибазию (вдавление основания затылочной кости и ската в заднюю черепную ямку), вызывающую уменьшение интракраниального пространства.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Дифференцировать с опухолями мозга (особенно опухолями задней черепной ямки или верхних отделов спинного мозга), синдромами *Терри*, *Краузе*.

Описали в 1894 г. немецкий врач Julius Arnold (1835–1915) и в 1896 г. австрийский патолог Hans Chiari (1851–1916). Первое описание синдрома в русской литературе принадлежит Н. Н. Соловцову (1899).

### АРХАНГЕЛЬСКОГО СИМПТОМ,

замедленная реакция зрачков на свет

Является возможным признаком надпочечниковой недостаточности.

Описал американский врач Carlos F. Arroyo (1892–1928).

### АРХАНГЕЛЬСКОГО СИМПТОМ

Диффузное желтое окрашивание глазного дна. Наблюдается при врожденном сифилисе, а также при некоторых других патологических состояниях, например при лейкозах.

Описал в 1960 г. отечественный офтальмолог Виталий Николаевич Архангельский (1897–1973).

### АСТАХОВА СИМПТОМ

Легкое надавливание на область надбровных дуг, производимое врачом после гипнотического внушения (например: “не удивляйтесь, я надавлю сейчас в этом месте, и вы не сможете открыть глаза”), вызывает смыкание век. Лица с повышенной внушаемостью и гипнабельностью после этого не могут открыть глаза или делают это с большим трудом.

Описал отечественный невропатолог С. Н. Астахов в 1936 г.

### АСТВАЦАТУРОВА РЕФЛЕКС НАЗОЛАБИАЛЬНЫЙ

При постукивании по переносице происходит сокращение пальпебральной порции круговой мышцы век (мигательные движения) и круговой мышцы рта (сосательные движения). Рефлекс усиливается при отвлечении внимания больного. У детей в возрасте до 1 года является физиологическим рефлексом. Позднее наблюдается при кортиконуклеарном поражении пирамидных путей, т. е. при псевдобульбарных параличах. Рефлекторная дуга: тройничный нерв – ствол головного мозга – лицевой нерв.

Описал в 1925 г. отечественный невропатолог Михаил Иванович Аствацатуров (1877–1936). Он считает, что носогубный рефлекс нужно рассматривать как выражение стволового автоматизма и проявление филогенетических функций хватания челюстями и сосания.

### АТАНАССИО СИМПТОМ,

симптом *Argyll Robertson inversum*, “глаз меланхолика”

Зрачки реагируют на свет, но нет реакции на аккомодацию и конвергенцию. Признак маниакальной стадии маниакально-депрессивного психоза.

Описал А. Athanassio.

### АТКИНСА СИМПТОМ,

симптом эндотелиального меланоза

Заключается в пигментации эндотелия роговицы при диабете.

Описал Atkins.

### АУБЕРТА ФЕНОМЕН

При наклоне туловища или только головы пациента в сторону плеча на 30° установка линейки в вертикальное положение под контролем зрения пациента может сопровождаться ошибкой в пределах 4°. При поражении лобных или лобно-теменных долей головного мозга, а также при поражении вестибулярного аппарата ошибка возрастает.

Описал Н. Aubert.

### АУБЕРТА – ФЁРСТЕРА ФЕНОМЕН

Мелкие, но близкие объекты наблюдения различаются парамакулярными участками сетчатки лучше, чем крупные, но удаленные от глаза, при одинаковой угловой величине их. Иными словами, различаемость предметов парамакулярными участками сетчатки выше вблизи.

Описали в 1865 г. Н. Aubert и в 1862 г. немецкий офтальмолог Richard Foerster (1825–1902).

### АШАРА – ТЬЕРА СИНДРОМ, диабет бородатых женщин

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Аккомодативная астиопия, диабетическая или артериосклеротическая ретинопатия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гирсутизм, сахарный диабет, нарушение глюкозотолерантности, глюкозурия, аменорея, гипертония, ожирение.

Заболевание наблюдается в период климакса.

Причинами болезни являются базофильная аденома гипофиза, реже опухоль коры надпочечников. Патогенетический механизм аналогичен таковому при синдроме *Иценко – Кушинга*.

Дифференцировать с синдромами *Иценко – Кушинга* и *Морганьи – Стюарта – Мореля*.

Синдром описали в 1920 г. французский терапевт Emile Charles Achard (1860–1944) и французский невропатолог Joseph Thiers (1885–1973).

### АШЕРА СИНДРОМ

Прогрессирующее снижение зрительных функций вследствие пигментной дегенерации сетчатки сочетается с тугоухостью и потерей возбудимости вестибулярного аппарата.

Этиология неизвестна.

Дифференцировать с невритами слуховых нервов.

Описал немецкий офтальмолог Karl W. Ascher (род. 1887).

### АШЕРА – КЛЭЙНЕРТА ФЕНОМЕН

При надавливании на глазное яблоко наблюдается заполнение эписклеральных вен перилимбальной зоны и водяных вен обратным током крови (так называемый отрицательный феномен отлива). Симптом патогномоничен для ретенционной глаукомы. В норме надавливание на глазное яблоко вызывает обесцвечивание вен.

Описали К. W. Ascher в 1920 г. и Kleinert в 1951 г.

### АШЕРА – ЛАФФЕРА СИНДРОМ, сочетание блефарохалазиса с двойной губой и зобом без базедовизма

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Блефарохалазис вследствие атрофии кожи и подкожной клетчатки. Атрофичная, растянутая и истонченная кожа в виде складки нависает над краем верхнего века, особенно в височной половине. Возможны спастический заворот век, смещение под кожу слезной железы и орбитальной клетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Двойная верхняя губа вследствие отека слизистой губы и слизистой десен. Очень редко бывает двойная нижняя губа. Гипертрофия щитовидной железы без эндокринных нарушений. Иногда у таких больных наблюдается длинный крючковатый нос и длинный бледноватый язык.

Возможны нарушения менструального цикла, нейровегетативные и нейротрофические расстройства, гемиатрофия лица. Часть симптомов может быть слабо выражена или совсем отсутствовать. Патогистологически при *labium duplex* находят разрастание соединительной ткани и увеличение количества желез в слизистой оболочке губы.

Патогенез заболевания неясен. Возможна его связь с вегетативными нарушениями в пубертатном периоде; не исключено влияние конституцио-



нальных факторов и гормональных расстройств. При кровном родстве родителей может проявиться как наследственное заболевание.

Тип наследования аутосомно-доминантный. Женщины страдают чаще, чем мужчины.

Дифференцировать с отеком *Квинке*, синдромом *Россолимо – Мелькерссона – Розенталя* и саркоидозом.

Впервые описан американским врачом W. B. Laffer в 1909 г., затем в 1920 г. более подробно K. W. Ascher.

### **АШНЕРА СИНДРОМ,** изменения глазного дна при болезни *Вакеза – Ослера*

Змеевидная извитость вен сетчатки, тромбозы вен, спазмы, эмболии артерий сетчатки, застойные диски зрительных нервов.

Описал в 1942 г. австрийский гинеколог Bernhard Aschner (1883–1960).

### **АШНЕРА – ДАНЬИНИ СИНДРОМ,** окуло-кардиальный синдром

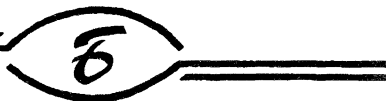
Замедление пульса, снижение артериального давления, углубление дыхания, бледность, холодный пот, тошнота при надавливании на глазные яблоки. Некоторые авторы отмечали возникновение синдрома во время операции по поводу катаракты, косоглазия. Замедление пульса более чем на 10 ударов в 1 мин указывает на повышенную возбудимость парасимпатической части вегетативной нервной системы. Различают следующие типы глазо-сердечного рефлекса: нормальный – замедление пульса на 4–10 ударов в 1 мин; ваготонический – замедление пульса более чем на 10 ударов; симпатикотонический – учащение пульса.

Имеются данные, что у женщин рефлекс вызывается легче, чем у мужчин, и что при надавливании на левый глаз рефлекс оказывается более частым и сильным, чем при надавливании на правый глаз.

У большинства новорожденных глазо-сердечный рефлекс появляется на 7–9 день и бывает нормальным или симпатикотоническим.

По мнению некоторых авторов, центростремительная часть дуги рефлекса проходит через тройничный нерв, а центробежная – через блуждающий.

Рефлекс описали независимо друг от друга в 1908 г. В. Aschner и итальянский врач G. Dagnini (1866–1928).



### **БААДЕРА СИНДРОМ,** дерматостоматит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Геморрагический конъюнктивит, эрозии на конъюнктиве век и глазного яблока.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Повышение температуры тела, катаральное или псевдомембранозное воспаление слизистых оболочек носа, рта, множественные высыпания на коже, особенно ярко-красная макулопапулезная или папуловезикулезная сыпь, преимущественно на конечностях. Нередко бронхит, пневмония.

Описал немецкий врач-профпатолог Ernst Baader (1892–1962).

### БАБИНСКОГО – ВАКЕЗА СИНДРОМ, синдром позднего нейросифилиса

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Узкие, не реагирующие на свет, но реагирующие на аккомодацию и конвергенцию зрачки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Аортит со склонностью к развитию аневризмы аорты. Снижение или выпадение коленных и ахилловых рефлексов, хронический менингоэнцефалит с лимфоцитарным плеоцитозом ликвора.

Имеющаяся картина представляет собой клиническую форму позднего нейросифилиса. Иногда расценивается как abortивная форма спинной сухотки.

Описали в 1901 г. французский невропатолог Joseph François Felix Babinski (1857–1932) и французский терапевт Henri Louis Vaquez (1860–1936).

### БАБИНСКОГО – НАЖОТТА СИНДРОМ, синдром вентролатерального поражения продолговатого мозга

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, миоз, энофтальм или только миоз на стороне поражения, нистагм в сторону очага, иногда гетерохромия радужки (на стороне поражения радужка более светлая).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мозжечковая гемипатаксия, частичный нижний паралич плечевого сплетения на стороне патологического очага, гемипарез или гемиплегия с нарушением чувствительности на противоположной стороне. В отдельных случаях наблюдаются гемипарез мягкого нёба и голосовых связок, расстройство глотания и вкуса. Синдром нередко манифестирует приступами тошноты, коллапсом.

Причинами болезни являются тромбоз нижней задней мозжечковой артерии с поражением мозга в области перехода варолиева моста в продолговатый мозг, церебральный атеросклероз, гипертоническая болезнь с явлениями хронической недостаточности кровообращения в вертебробазиллярном бассейне.

Дифференцировать с синдромом *Валленберга – Захарченко*. Сочетание с синдромом *Авеллиса* встречается под названием “синдром Сестана – Шене”.

Описали в 1902 г. французский невропатолог J. F. F. Babinski и французский патолог Jean Nageotte (1866–1948).

### БАЗАНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Заключаются в рецидивирующих конъюнктивитах, чувстве сухости глаз. У больных редкие брови и ресницы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Пониженное потоотделение и сухая кожа из-за малого количества потовых желез, гипоплазия ногтей с продольными участками утолщения, единственная сгибательная складка на ладонях, гипоплазия крыльев носа, раннее разрушение зубов, тонкая верхняя губа, редкие волосы, брови, ресницы. Заболевание редкое.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с эктодермальной ангидротической дисплазией и врожденным дискератозом.

Описал немецкий дерматолог M. Basan.

## БАЗЕДОВА БОЛЕЗНЬ,

зоб диффузный токсический, болезнь Грейвса, болезнь Перри,  
болезнь Флаяни, зоб токсический, зоб экзофтальмический

**Глазные симптомы.** Возникают у 40–80 % больных и зависят от степени нарушения функций гипоталамической, гормональной и симпатико-адреналовой систем. Наиболее типичен двусторонний, реже (в 10 % случаев) односторонний, обычно почти равномерный, иногда асимметричный экзофтальм. Характерен необычный блеск глаз с выражением гнева или ужаса и симптомы *Грефе*, *Штельвага*, *Дальримпля*, *Мёбиуса*, *Кохера*, *Зенгера* – *Энрота*, *Еллинека*, *Телле*, *Жоффруа* и многие другие. При прогрессировании болезни экзофтальм увеличивается, появляются резь, чувство “песка”, боли в глазах, слезотечение, светобоязнь. Увеличиваются отеки век, гиперемия и отечность конъюнктивы. Нарушается смыкание век и, как следствие, наступает высыхание и изъязвление роговицы. Страдает функция глазодвигательных мышц – развивается экзофтальмическая офтальмоплегия. Особенно часто ограничено движение глазных яблок кверху и кверху-кнаружи. Возникает диплопия.

**Общие проявления.** Наиболее характерны: увеличение размеров щитовидной железы, тахикардия, повышенная психическая и эмоциональная возбудимость, похудание при повышенном аппетите, мелкое дрожание тела и конечностей, общая слабость, бессонница, потливость, субфебрильная температура.

Выделяют 4 стадии заболевания: I – нейрогенная, II – нейрогормональная, III – висцеропатическая, IV – кахектическая (дистрофическая). В клинической практике чаще используется классификация форм заболевания по степени тяжести: легкая, средней тяжести, тяжелая. Критериями в оценке степени тяжести болезни являются: общее состояние больных и выраженность симптомов болезни, степень потери массы и повышения основного обмена, частота пульса.

Считают, что развитию заболевания предшествуют компенсированные нарушения деятельности щитовидной железы (генетического, аутоиммунного и воспалительного генеза). Неблагоприятные факторы (тяжелые психические и физические травмы, интеркуррентные инфекции, беременность, перегревание на солнце и др.) могут вызвать у таких лиц активизацию деятельности щитовидной железы и развитие болезни. Ведущая роль в патогенезе болезни принадлежит стойкой гиперпродукции иодсодержащих тиреоидных гормонов, однако механизмы ее неясны.

Возникновение офтальмопатии обусловлено действием гуморальных факторов: LATS и особого экзофтальмического фактора, предположительно образующегося в гипофизе. Основной причиной экзофтальма является накопление кислых мукополисахаридов в ретробульбарной клетчатке и резкое увеличение ее объема за счет активного связывания воды.

Заболевание передается по рецессивному типу. Женщины страдают примерно в 7 раз чаще, чем мужчины.

Первое клиническое наблюдение было проведено в 1786 г. и опубликовано в 1825 г. английским врачом С. Н. Parry (1755–1822). Итальянский анатом и хирург G. Flajani (1741–1808) в 1802 г. и ирландский врач R. J. Graves (1796–1853) в 1835 г. описали больных с тахикардией и экзофтальмом. В 1840 г. немецкий врач из г. Мерзебурга Karl Adolf von Basedow (1799–1854) опубликовал четкое описание 4 больных с тремя постоянными симптомами (“мерзебургская триада”): зобом,

экзофтальмом и тахикардией. В 1886 г. немецкий невропатолог Paul Julius Moebius (1853–1907) впервые указал на патогенетическую роль щитовидной железы в развитии заболевания.

Термин “зоб диффузный токсический”, принятый в России, введен в клиническую классификацию заболеваний щитовидной железы Международным конгрессом социалистических стран по проблеме эндемического зоба в 1961 г.

### **БАЗЕНА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Множественные различной величины и формы инфильтраты, похожие на пузырьки, на поверхности роговицы, конъюнктивы и на коже век.

**Общие проявления.** Такие же инфильтраты на слизистой рта, тыльной стороне предплечий и ладоней. Инфильтраты часто распадаются и образуются язвочки, оставляющие после себя рубцы.

Этиология неизвестна. Солнечные лучи могут провоцировать заболевание.

Дифференцировать с скрофулезным и герпетическим кератоконъюнктивитом.

Описал французский дерматолог Antoine Pierre Ernest Bazin (1807–1878).

### **БАЙУОТЕРСА СИНДРОМ, синдром разможнения**

**Глазные симптомы.** Характеризуются разнообразными функциональными изменениями, выраженными расстройствами кровообращения в конъюнктиве и особенно в сетчатке по типу нефротической ретинопатии.

**Общие проявления.** Анурия, гипертензия, азотемия, состояние шока. При возобновлении выделения мочи выраженная альбумин-, кератин-, гемоглобин- и миоглобинурия. Выявляются вторичная анемия, лейкоцитоз, часто гиперкалиемия.

Глазные симптомы и общие проявления обусловлены острой почечной недостаточностью вследствие обширных повреждений поперечнополосатой мускулатуры (с разможением тканей).

Описал английский врач Eric George Laphorne Bywaters (под. 1910).

### **БАЙЯРЖЕ СИМПТОМ**

**Глазной симптом** – анизокория – является возможным признаком прогрессивного паралича.

Описал французский психиатр Jules Gabriel François Baillarger (1809–1890).

### **БАЛИНСКОГО СИМПТОМ**

Неравномерное расширение зрачков “с весьма медленными движениями радужной оболочки” в начальной стадии прогрессивного паралича.

Описал отечественный психиатр Иван Михайлович Балинский (1827–1902).

### **БАЛИНТА СИНДРОМ, синдром психического паралича зора**

Глаза здоровы анатомически и функционально. При обследовании выявляются высокая острота зрения, отсутствие дефектов в поле зрения, сохранность функции мышечного аппарата глаз. Несмотря на это, больной с этим заболеванием производит впечатление слепого.

Синдром характеризуется триадой симптомов: психический паралич зрения, нарушение зрительного внимания, оптическая атакия. Первые два заключаются в неспособности больного смотреть в заданном направлении и воспринимать увиденное во всех деталях. Он не может по желанию поворачивать глаза, например в горизонтальной плоскости, а должен довести их до одного из крайних положений и только потом начинает медленно поворачивать их в требуемом направлении. Лишь при этом условии больной на короткое время может увидеть объект, но сразу же его теряет и вновь увидеть не может. Когда объект все же оказывается в центре “нарушенного внимания”, больной видит только его, не воспринимая другие расположенные рядом объекты, например, видит либо букву, либо треугольник, в котором она изображена. Выявляют грубые нарушения рисования, письма и чтения: больной читает отдельные буквы, но проследить всю строку не может.

Вместе с этим теряется восприятие удаленности предметов, т. е. восприятие пространства. В результате у больного не может возникнуть общей картины окружающего мира, и он производит впечатление слепого, что является основой “оптической атаксии”: больной не способен самостоятельно передвигаться по комнате, производить координированные движения руками под контролем зрения, взять в руки и даже указать на предмет, не способен самостоятельно одеться.

Заболевание редкое, встречается при старческом слабоумии, при очагах размягчения в височно-затылочных и теменной областях коры, при ранениях задних отделов обоих полушарий, при энцефалите, как последствие клинической смерти, при отравлении триоксазином и в других случаях.

В течении болезни возможны ремиссии.

Дифференцировать с синдромом Пётцля, апраксией.

Описал в 1909 г. венгерский психоневролог Rudolph Balint (1874–1929).

### БАЛЛЕ СИМПТОМ

Полное исчезновение произвольных движений глазных яблок вследствие паралича экстраокулярных мышц. Иногда наблюдается парез или паралич только одной или нескольких мышц. Нередко сочетается с экзофтальмом. Реакции зрачков сохранены.

Наблюдается при тиреотоксикозе, иногда при истерии.

Описал французский психоневролог Gilbert L. S. Ballet (1853–1916).

### БАЛО – ГАЛЛЕРВОРДЕНА БОЛЕЗНЬ, демиелинизирующая энцефалопатия, периаксальный склероз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются понижением зрительных функций вследствие поражения зрительных путей.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Центральные параличи или парезы, гиперкинезы, судороги, психические нарушения.

Патоморфологически в белом веществе мозга выявляют концентрически расположенные кольцевидные участки измененной ткани.

Дифференцировать с рассеянным склерозом, болезнью Шильдера.

Описали в 1927 г. венгерский патолог Jozsef Balo (род. 1896) и немецкий невропатолог Julius Hallervorden (1882–1965).

### БАМАТТЕРА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Микрокорнеа, помутнение роговиц.

**Общие проявления.** Карликовый рост, преждевременное старение организма (прогерия), дряблая кожа, генерализованная дисплазия костей, увеличенные суставы, пигментированные зубы. Внешний вид больных напоминает гномов, изображенных Уолтом Диснеем в кинофильме “Белоснежка и семь гномов”.

Заболевание представляет собой комплекс врожденных аномалий семейного характера. Наследование рецессивное, сцепленное с X-хромосомой. У других членов семьи иногда наблюдаются микрофтальм и врожденная глаукома.

Описал швейцарский педиатр Fred Bamatter.

### БАНТИ БОЛЕЗНЬ

**Глазные симптомы.** Преретинальные кровоизлияния, отек диска зрительного нерва.

**Общие проявления.** Спленогенная анемия, спленомегалия, гепатолиенальный фиброз. Согласно современным представлениям болезнь Банти развивается при гепатолиенальных заболеваниях, преимущественно при портальной гипертензии.

Болезнь описана в 1894 г. итальянским патологоанатомом Guido Banti (1852–1925).

### БАРА СИМПТОМ

При исследовании нистагма у больного в случаях органического (приобретенного) нистагма отмечается усиление осцилляций глазного яблока. При функциональном (врожденном) нистагме – исчезновение осцилляций.

Описал французский терапевт Louis Bard (1857–1936).

### БАРБЕЛЯ СИМПТОМ

В случае магнитности и подвижности внутриглазного инородного тела при приставлении наконечника магнита к склере в проекции инородного тела удается видеть черную точку, просвечивающую через склеру: инородное тело притянулось к наконечнику магнита и прижало к склере сосудистую оболочку. Проба производится при наличии инородного тела в заднем отделе глазного яблока (в стекловидном теле или в оболочках), локализация которого установлена с помощью рентгенографии. При очень малых размерах магнитного осколка симптом может быть отрицательным. Такой результат не следует трактовать таким образом, что внутриглазное инородное тело является амагнитным, и отказываться от диасклерального метода удаления его.

Описал в 1943 г. отечественный офтальмолог Иоханан Эфраимович Барбель (1895–1975).

### БАРЖОНА – ЛЕСТРАДЕ – ЛАБОЖА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Первичная атрофия зрительных нервов, нарушение цветовосприятия, иногда катаракта.

**Общие проявления.** Ювенильный диабет легкой степени, проявляющийся обычно в течение первых 10 лет жизни. Двусторонняя прогрессирующая тугоухость, вызванная аномалиями развития внутреннего уха.

Синдром является сочетанием наследственных аномалий. Наследование предположительно аутосомно-рецессивное.

Описали французские терапевты Paul Barjon (род. 1927), Henri Lestradet (род. 1921) и французский невропатолог R. Labauge.

#### **БА́РЛОУ БОЛЕЗНЬ, цинга детского возраста**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Отмечаются кровоизлияния в конъюнктиву, иногда в глазницу, и, как результат последнего, появляется экзофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Потеря массы тела, адинамия, ложный паралич конечностей, бледность кожных покровов и точечные кровоизлияния в кожу, утолщение костей из-за поднадкостничных кровоизлияний, гематурия, повышение температуры тела.

Описал английский врач Th. Barlow (1845–1945). В литературе упоминается иногда под названием “синдром Мёллера – Барлоу”.

#### **БАРРЕ́ СИМПТОМ (1)**

Замедленная реакция зрачков на свет. Иногда наблюдается у психических больных и у лиц с прогрессирующим слабоумием.

Описал французский невропатолог Jean Alexandre Barre (1880–1967).

#### **БАРРЕ́ СИМПТОМ (2)**

У больного с приобретенным нистагмом, следящего за пальцем исследующего, который движется от средней линии кнаружи, движение глазных яблок происходит быстрее, чем движется палец. При врожденном нистагме этот симптом не отмечают.

Описал J. A. Barre.

#### **БАРРЕ́ СИМПТОМ (3)**

При зажмуривании глаз круговая мышца век на стороне центрального пареза лицевого нерва быстро расслабляется и глаз непроизвольно открывается.

Описал J. A. Barre.

#### **БАРРЕ́ СИНДРОМ ДИСГАРМОНИЧЕСКИЙ**

**Г л а з н о й с и м п т о м** – нистагм в сторону патологического очага в головном мозге.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Расстройство походки, неустойчивость в позе Ромберга.

Наблюдается при поражении одного полушария мозжечка.

Описал J. A. Barre.

#### **БА́РРЕ – ЛИ СИНДРОМ, задний шейный симпатический синдром, “шейная мигрень”**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Ухудшение или затуманивание зрения, сужение полей зрения, фотопсии, мерцательные скотомы, светобоязнь, аккомодативная астиопия, боли за глазом, ощущение давления в глазах, блефароспазм, понижение чувствительности роговицы. Нередко наблюдаются артериальная гипотония в сосудах сетчатки, повышение глазного

давления, поверхностные кератиты, миоз, ретробульбарный и интрабульбарный невриты, гетерохромия *Фукса*.

Общие проявления. Продолжительные (до суток и более) или короткие, приступообразные (по 10–30 мин несколько раз в день) головные боли. Боль чаще односторонняя, начинается с задней области шеи и затылочной области и распространяется на теменную, лобную и височную области. Нередко усиливается при повороте головы, ночью и после сна. Иногда на высоте приступа головной боли возникает изнурительная рвота. Одновременно с головной болью появляются головокружение вестибулярного характера, потеря устойчивости при стоянии и ходьбе, расстройства слуха, шум в ушах, потливость, чувство жара, покраснение лица, иногда боли в области лица, неприятные ощущения в области глотки. Часто возникают невротические явления.

Различают три варианта синдрома: 1) проявляющийся поражением спинномозговых нервов; 2) сопровождающийся нарушениями промежуточного мозга; 3) с вовлечением периферических нервов.

В патогенезе развития синдрома определенную роль играют динамическое нарушение кровообращения в бассейне позвоночной артерии, механическое сдавление ее, интоксикация. Синдром отмечается при остеохондрозах и арахноидитах, заболеваниях шейного отдела позвоночника, шейном лимфадените, при стенозировании в бассейне позвоночных и основных артерий, при опухолях шейной локализации.

Дифференцировать с синдромами *Меньера*, Барани и др.

Синдром описал в 1925 г. J. A. Varre под названием заднего шейного симпатического синдрома. В 1928 г. его ученик, китайский врач Young Choen Lieou, уточнил некоторые детали патогенеза этого синдрома. Q. Bärtschi-Roy в 1941 г. назвал данный синдром “шейной мигренью” и отметил значение травмы в его этиологии.

### ВАРРЕ – РЕЙЗА – МАРГУЛИСА ТРИАДА

Заключается в нарушении конвергенции, атаксии и вестибулярном синдроме (головокружение, нистагм, тошнота, рвота, сердечно-сосудистые расстройства и другие нарушения при поражении вестибулярного анализатора).

Наблюдается при эпидемическом энцефалите.

Описали J. A. Varre, польский офтальмолог Wiktor Reys (род. 1875) и ответственный невропатолог Михаил Семенович Маргулис (1879–1951).

### БАРТЕНВЕРФЕРА СИНДРОМ

Глазные симптомы. Гипертелоризм, эпикантус, косое направление глазных щелей.

Общие проявления. Монголоидные черты лица, плоский нос, высокое нёбо. Низкий диспропорциональный рост, обусловленный поясничным лордозом и сплюсненными позвонками (*platyspondylia*); врожденный вывих тазобедренного сустава, плоскостопие.

Рентгенологически выявляют отсутствие или слабо развитые эпифизы костей конечностей. Умственное развитие нормальное.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описал в 1924 г. немецкий ортопед Kurt Bartenwerfer (1892–1946).



**БАССЕНА – КОРНЦВЕЙГА СИНДРОМ,  
синдром абетапопротеинемии, синдром акантоза  
с пигментной дегенерацией сетчатки и атаксией**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В начале заболевания выявляется депигментация глазного дна, дегенерация сетчатки в виде очажков темного цвета. Позднее – пигментная дегенерация сетчатки с атрофией зрительных нервов и значительным понижением зрения вплоть до амавроза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Заболевание начинается в раннем детском возрасте с появления рвоты, светлого стула с большим содержанием жира. Вследствие мальабсорбции (сочетание гиповитаминоза, анемии и гиперпротеинемии, обусловленное нарушением всасывания в тонкой кишке) дети отстают в физическом развитии, наблюдаются рахит, склонность к кровотечениям, гиповитаминозы. К пубертатному возрасту возникают и прогрессируют неврологические нарушения (мозжечковая атаксия, мышечная гипотония).

При исследовании периферической крови обнаруживают анемию, шпидовидные образования на поверхности эритроцитов (акантоцитоз). Характерным биохимическим признаком является чрезвычайно низкое содержание липидов, фосфолипидов и триглицеридов в крови.

В патогенезе заболевания существенное значение имеет неспособность эпителиальных клеток тонкого кишечника к транспортировке жира, а также к образованию белка, необходимого для синтеза липопротеина. Недостаток бета-липопротеина в крови приводит к дефициту витамина А, что является причиной развития пигментной дистрофии сетчатки. Неврологические нарушения обусловлены, по-видимому, недостаточностью синтеза фосфатов. Ограниченное поступление высших жирных кислот (в частности, линолевой) приводит к нарушению структуры клеточных мембран, проявлением чего является акантоцитоз.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Дифференцировать с целиакией, экссудативной энтеропатией, муковисцидозом, прогрессирующими атаксиями.

Описали в 1950 г. американские врачи F. A. Bassen и A. L. Kornzweig.

**БАТЛЕРА СИМПТОМ,  
задний конус роговицы**

Заключается в истончении центральной зоны роговицы вследствие более значительной кривизны ее задней поверхности. В результате деформации поверхностей и возникающего неправильного астигматизма происходит значительное понижение остроты зрения. Возможна перфорация роговой оболочки.

Симптом может быть врожденным и свидетельствовать о недоразвитии роговицы, но чаще является следствием повреждения десцеметовой оболочки в центральной зоне. Как врожденное состояние чаще встречается у женщин на одном глазу.

Описал в 1930 г. Т. Н. Butler.

**БАТТЕНА АТАКСИЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ ВРОЖДЕННАЯ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Глазодвигательные нарушения – косоглазие, расстройства координации движений глазных яблок, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Болезнь развивается на первом году жизни, характеризуется задержкой статического и моторного развития –

часто только в 3–5 лет ребенок научится держать голову, сидеть, ходить. Движения неловкие, речь медленная, скандированная, нечеткая; умеренная мышечная гипотония. При рентгенологическом исследовании выявляется уменьшение размеров задней черепной ямки. Интеллект нормальный или умеренно снижен. Особенностью заболевания является самопроизвольный регресс двигательных нарушений.

Наследуется рецессивно, сцепленно с X-хромосомой.

Дифференциальная диагностика с синдромом *Фертстера*, болезнью *Фридриейха*, острой мозжечковой атаксией Лейдена – Вестфаля, последствиями внутрочерепной родовой травмы, опухолями задней черепной ямки, аневризмами.

Описана в 1905 г. английским невропатологом F. U. Batten (1865–1918).

### **БАТТЕНА СИНДРОМ, форма семейной амавротической идиотии**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Развиваются раньше других и состоят в снижении темновой адаптации, цветоощущения, а затем значительном снижении остроты зрения. На глазном дне картина пигментной дегенерации сетчатки с умеренным побледнением диска зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мышечная слабость (без параличей), умственная отсталость, не доходящая до маразма.

Морфологические изменения состоят в дегенерации ганглиозных клеток мозга вследствие накопления в них липидов. В сетчатке происходит первичная дегенерация нейроэпителлия без поражения других элементов и без атрофии зрительного нерва. Заболевание манифестирует в возрасте 2 лет и через 3–4 года заканчивается летально.

Картина болезни представляется переходной от болезни *Тей – Сакса* к синдрому *Баттена – Шпильмейера – Фогта*.

Синдром описан F. U. Batten в 1903 г.

### **БАТТЕНА – ШПЙЛЬМЕЙЕРА – ФОГТА АМАВРОТИЧЕСКАЯ ИДИОТИЯ, ЮНОШЕСКАЯ ФОРМА**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Проявляются в возрасте 3–10 лет нарушением темновой адаптации, расстройством цветоощущения, прогрессирующим понижением зрения вследствие медленно развивающейся пигментной дегенерации сетчатки и атрофии зрительного нерва. Наблюдаются изменения в области желтого пятна в виде белесоватых пятен, зерен, напоминающих соль с перцем, а в последующем симптом “вишневой косточки”.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Расстройства двигательных и речевых навыков, пирамидная, экстрапирамидная, затем бульбарная симптоматика, судороги. Умственная отсталость. В терминальной фазе заболевания (обычно во 2–3 десятилетия жизни) грубо выраженная деменция, спастическая тетраплегия, хакексия. Нередко наблюдается эпилептический синдром.

Болезнь обусловлена врожденной гипоплазией мозжечка, диффузной атрофией затылочных долей мозга, распадом ганглиозных клеток, дегенерацией и набуханием нейронов, нарушением липидного обмена.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Заболевание описали в 1903 г. F. U. Batten, в 1905 г. немецкий невропатолог W. Spielmeyer (1879–1935) и в 1906 г. немецкий невропатолог Heinrich Vogt (1875–?). В литературе нередко встречается под названием “синдром Штока – Шпильмейера – Фогта” (Wolfgang Stock – немецкий офтальмолог, род. 1874).

**БАУМАННА – ДЕПЕРЬ СИНДРОМ**

Глазной симптом – мидриаз.

Общие проявления. Артериальная гипотония, гипорефлексия, миотония, диспепсия.

Наблюдается при недостаточности функции задней доли гипофиза.

Описали Baumann, Doepferi.

**БЕАРДА СИНДРОМ,  
интоксикационная невралгия**

Глазные симптомы. Светобоязнь, аккомодативная астенопия, дрожание и подергивание век.

Общие проявления. Нарушения сердечно-сосудистой деятельности, повышение вазомоторных реакций, усиление дермографизма, положительный симптом Ромберга, парестезии, желудочно-кишечные расстройства, психические нарушения. Причинами развития синдрома могут быть длительное употребление алкоголя, никотина, кофеина, снотворных и болеутоляющих средств.

Описал Beard в 1869 г.

**БЕЙЛЯ БОЛЕЗНЬ,  
конъюнктивит Бейля**

Остро начинающийся конъюнктивит у взрослых с болезненностью и увеличением предушных желез. Заболевание, по всей видимости, идентично эпидемическому аденовирусному конъюнктивиту.

Описал Bayle в 1907 г.

**БЭКВИТА – ВИДЕМАИА СИНДРОМ**

Глазные симптомы. Обусловлены экзофтальмом.

Общие проявления. Большая масса тела ребенка, макроглоссия, пупочная грыжа, гипогликемия при рождении. Голова относительно маленькая, верхняя челюсть недоразвита, большой язык, уши расположены низко, с добавочной вырезкой. Гиперплазия почек, поджелудочной железы. В последующем может развиться ожирение. Имеется повышенный риск развития злокачественных новообразований.

Гипогликемия через несколько месяцев исчезает. Но до своего исчезновения она нередко является причиной смерти или задержки физического и умственного развития ребенка.

Наследование аутосомно-доминантное, в некоторых случаях – аутосомно-рецессивное.

Впервые описан в 1963 г. американским врачом John Bruce Beckwith (род. 1933) и немецким педиатром Hans Rudolf Wiedemann (род. 1915).

**БЭККЕРА СИМПТОМ**

Расширение и пульсация артерий сетчатки при тиреотоксикозе.

Описал немецкий офтальмолог Otto Hienrich Becker (1828–1890).

**БЕЛЛА СИНДРОМ,  
парез (паралич) лицевого нерва периферического типа**

Глазные симптомы. Зависят от локализации поражения лицевого нерва. Постоянным признаком является лагофтальм. Локализа-

ция поражения выше отхождения п. petrosus major проявляется нарушением слезоотделения, сухостью глаза, кератитом. При локализации патологического очага в стволе мозга поражение лицевого нерва сочетается с вовлечением в процесс отводящего нерва.

**Общие проявления.** Возникает парез или паралич всех мимических мышц половины лица. Больной не может наморщить лоб, нахмурить брови, оскалить зубы, надуть щеки, угол рта опущен. Наблюдается сглаженность носогубной складки, маскообразность пораженной половины лица. Жидкая пища выливается из угла рта. Часто появляются боль и припухание в заушной и затылочной областях, тугоподвижность шеи, головокружение, шум в ушах со снижением слуха, лихорадка.

Частыми причинами поражения лицевого нерва являются грипп, паротит, патологический процесс в области мосто-мозжечкового угла, ствола мозга, ревматизм, травмы черепа. Наблюдаются наследственные (аутосомно-рецессивное наследование) формы, характеризующиеся интермиттирующим течением.

Дифференцировать с синдромами *Ханта*, *Фовилля*, *Гасперини*, *Мийяра* — *Гюблера* и др.

Синдром впервые описал в 1821 г. у травмированного больного шотландский анатом, физиолог и хирург Charles Bell (1774–1842).

### **БЕЛЛА ФЕНОМЕН (1) СИНКИНЕТИЧЕСКИЙ**

При попытке больного сомкнуть веки на стороне поражения лицевого нерва глазное яблоко отклоняется кверху и кнаружи, глазная щель полностью не смыкается.

Отмечают при периферических парезах и параличах лицевого нерва, чаще он односторонний. Нередко феномен наблюдают при гипертиреозе, в этом случае он, как правило, двусторонний.

Описал Ch. Bell в 1823 г.

### **БЕЛЛА ФЕНОМЕН (2) ОБРАТНЫЙ**

Заключается в отклонении глазного яблока книзу и в сужении зрачка, если встречается сопротивление к смыканию век, например, при наложении векорасширителя.

Описал Ch. Bell.

### **БЕЛОГЛАЗОВА ПРИЗНАК, феномен кошачьего зрачка, симптом Рипо**

Сдавливая глазное яблоко с разных сторон, можно изменить форму зрачка с округлой на горизонтально-, вертикально- или косо-удлиненную. Появляется через 10–15 мин после наступления смерти.

Такой же симптом описал французский врач Louis Henry Antoine Ripault (1807–1856).

### **БЕЛОСТОЦКОГО СИМПТОМ, симптом “скачка”**

Заключается в отсутствии бифокального слияния (устанавливают с помощью гаплогоскопических аппаратов). Является признаком нарушения бинокулярного зрения.

Описал отечественный офтальмолог Евгений Максимович Белостоцкий.

### БЕЛОУСА СИМПТОМ

Характеризуется появлением горизонтального нистагма при закрывании глаз, который быстро исчезает при открывании. Может быть при истерии.

Описал отечественный врач В. М. Белоус.

### БЕНДЖАМИНА СИНДРОМ

Глазной симптом — эпикантус.

Общие проявления. Олигофрения, большой череп, конституциональная анемия.

Описал Benjamin в 1911 г.

### БЕНЕДИКТА СИНДРОМ, синдром альтернирующего паралича

Глазные симптомы. Полный или частичный паралич глазодвигательного нерва, птоз на стороне патологического очага. Возможны нарушения ассоциированных движений глаз (конвергенции, поднимания и опускания взора). Девиация взора в сторону очага.

Общие проявления. Гомолатеральные экстрапиримидные гиперкинезы в конечностях, гомолатеральная мозжечковая атаксия. На противоположной стороне наблюдается легкий спастический гемипарез, тремор нижних конечностей. Повышение общего мышечного тонуса, повышенные сухожильные рефлексы на паретичной стороне.

Синдром обусловлен локализацией патологического очага в медиально-дорсальном отделе среднего мозга на уровне красного ядра и мозжечково-красноядерного пути при сохранности пирамидного пучка.

Возникает при тромбозах и кровоизлияниях в бассейне задней мозговой артерии, при метастатическом раке.

Дифференцировать с синдромами *Клода, Вебера — Гюблера — Жандрена, Мийяра — Гюблера, Фовилля, Нотнагеля*.

Описан в 1889 г. австрийским невропатологом Moritz Benedikt (1835–1920).

### БЕНКЕ — ТИЛЯ СИНДРОМ

Является разновидностью наследственной дистрофии роговицы.

Проявляется в детском возрасте и медленно прогрессирует. Один-три раза в год появляются болезненные эрозии роговицы с гиперемией конъюнктивы, светобоязнью, ощущением инородного тела в глазу, блефароспазмом. Зрение снижается. Причиной является патологическое изменение субэпителиальных слоев роговицы, вероятно боуеновой оболочки, и слабость эпителия. В возрасте 40–50 лет симптомы исчезают, но зрение остается пониженным.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описали немецкий генетик Horst Behnke (род. 1925) и немецкий офтальмолог Hans-Jurgen Tuiel.

### БЕНСОНА БОЛЕЗНЬ, звездчатый хиалит

В стекловидном теле, реже в передней камере глаза появляются множественные различных размеров белые или желтоватые образования в виде снежинок. Они обнаруживаются при биомикроскопии и исследовании

в проходящем свете. Состоят из кальциевых мыл. Зрительные функции, как правило, не страдают. Обнаруживают преимущественно у людей пожилого возраста, а также после травм и воспалительных заболеваний глаз.

Описал Benson.

### БЕНХЭМА ФЕНОМЕН

Заключается в появлении разноцветной мозаики в виде пятен красного, зеленого и синего цвета на поверхности вращающегося почти на критической скорости (8–12 об/с) двуцветного черно- или красно-белого диска или в появлении красных, зеленых и синих полос на поверхности вращающегося с такой же скоростью двуцветного цилиндра.

В основе явления, по мнению отечественных психологов Л. Ительсона и В. Ивашкина (1969), лежит периодическое изменение уровня энергии, возникающей в сетчатке, под действием чередования дисков или полос различной светлости перед глазом. Феномен вызывается и у ахроматов.

Описал Benham в 1869 г.

### БЕНЬЕ БОЛЕЗНЬ, лихеноидный дерматит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Катаракта с преимущественным помутнением передних слоев хрусталика в виде узелков; помутнения в хрусталике иногда приобретают форму звезды.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Хроническая экзематизация кожи, зудящие высыпания в виде папул, везикул, расстройств функций щитовидной и половых желез.

Описал французский дерматолог Ernest Besnier (1831–1909).

### БЕНЬЕ – БЕКА – ШАУМАНА БОЛЕЗНЬ, саркондоз, гранулематоз доброкачественный, лимфогранулематоз доброкачественный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Встречаются в половине случаев заболеваний у детей и в 10 % случаев у взрослых в виде поражения кожи век, фолликулярного конъюнктивита, узелковых образований слезных канальцев, мешка и желез с развитием синдрома *Сьёгрена*. Возможен глубокий очаговый кератит, напоминающий туберкулезное поражение роговицы. Часто развивается рецидивирующий иридоциклит обоих глаз с характерными жирными преципитатами и узелками в радужке. Возможны задние синехии с зарращением зрачка, глаукома, осложненная катаракта, помутнение стекловидного тела и понижение зрения до слепоты. Иногда развивается увеит с мелкими кровоизлияниями на глазном дне, периваскулитом, облитерацией сосудов и с образованием серовато-желтых, похожих на милиарные туберкулы зерен, которые местами образуют скопления в толще сосудистой оболочки. В сетчатке возникает периваскулярная воспалительная инфильтрация в виде муфт. Возможно развитие болезни *Илза*. В отдельных случаях может быть неврит зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Увеличение всех (особенно эндоторакальных) лимфатических узлов. В коже образуются узелки (инфильтраты-саркоиды, гранулемы) различной величины. Особенно часто поражается кожа лица.

Различают три клинические формы болезни: мелкоузловую, крупноузловую и отечно-инфильтративную. Часто поражаются легкие в виде туморозного набухания или милиарного обсеменения, несколько реже – сердце, печень, селезенка, кости и мышцы. Нервная система поражается у 1/3 больных, возможна эпилепсия. В крови: лейкопения, лимфопения, эозинофилия, моноцитоз.

Узелки в тканях состоят из лимфоцитов (краевая зона), эпителиоидных клеток и небольшого числа гигантских клеток. Казеозного распада не наблюдается, имеется склонность к склерозированию. От окружающих тканей узелки отделены коллагеновыми волокнами.

Прогноз благоприятный: лимфатические узлы уменьшаются, кожные инфильтраты рассасываются в течение нескольких месяцев или лет, оставляя рубцы.

Этиопатогенез неизвестен. Некоторые авторы придают значение туберкулезной и вирусной инфекциям, другие же относят заболевание к коллагенозам мутагенного происхождения. Несомненное значение имеет измененная иммунологическая реактивность организма.

Дифференциальная диагностика с синдромом Геерфорда, болезнью *Микулича*, синдромами *Брилля – Симмерса*, *Вегенера*, *Ходжкина*, туберкулезом, туляремией, волчанкой, сифилисом. Саркоидоз глаза дифференцируют с вялотекущими формами иридоциклита туберкулезной или герпетической этиологии.

Первое описание (1869) принадлежит английскому хирургу, офтальмологу и дерматологу Jonathan Hutchinson (1828–1913). Более полное описание болезни независимо друг от друга сделали в 1889 г. французский дерматолог Ernest Besnier (1831–1909) и норвежский дерматолог Caesar Peter Moeller Boeck (1845–1917), которые полагали, что имеют дело лишь с кожным страданием. Системный характер заболевания установил в 1914 г. шведский врач Jörgen Schaumann (1879–1953). Термин “саркоид” (саркомоподобный), указывающий на внешнее сходство кожных изменений с саркомой, был введен С. Р. М. Воекк.

### БЕРА ДЕГЕНЕРАЦИЯ ЖЕЛТОГО ПЯТНА СЕМЕЙНАЯ

Прогрессирующее снижение остроты зрения, абсолютная или относительная центральная скотома, величина которой зависит от степени повреждения макулярной области. Офтальмоскопически в области желтого пятна, а позднее и на периферии сетчатки обнаруживают очаги круглой или овальной формы желтовато-розового цвета.

Заболевание встречается в двух формах: зрелой, развивающейся в возрасте 20–30 лет, и предстарческой, в возрасте 40–50 лет. В ряде случаев начало заболевания определить трудно. Заболевание в большинстве случаев прогрессирует, но наблюдаются и стационарные формы. При гистологическом исследовании выявляют отсутствие слоя палочек и колбочек в макулярной области, на границе макулярной области исчезает наружный ядерный слой. Наружная стекловидная пластинка истончена.

Описал в 1909 г. немецкий офтальмолог Carl Behr (род. 1876).

### БЕРА СИМПТОМ (1)

Более широкий зрачок и расширение глазной щели на стороне гомонимной гемианопсии при поражении оптического тракта.

Симптом объясняют большей анатомической и функциональной мощностью перекрещивающихся волокон зрительно-нервного пути по сравнению с неперекрещивающимися и наличием в трактусе пупилло-моторных волокон, тогда как в пучке Грациоле они зачастую отсутствуют.

Описал Carl Behr в 1909 г.

### **БЕРА СИМПТОМ (2)**

Наличие узкого зрачка при офтальмоплегии чаще свидетельствует об интракраниальной локализации процесса и о сохранности тонуса цилиарного ганглия, тогда как широкий зрачок чаще бывает при интраорбитальном процессе с вовлечением в процесс цилиарного ганглия.

Описал С. Behr.

### **БЕРА СИНДРОМ (1), наследственная атрофия зрительных нервов**

**Глазные симптомы.** Появляются обычно в 3-летнем возрасте и характеризуются значительным понижением остроты зрения, центральными и парацентральными скотомами, сужением периферических границ поля зрения, нарушением цветоощущения. Может быть косоглазие, нистагм. При обследовании ребенка выявляют бледные диски зрительных нервов, иногда помутнение хрусталиков, парез верхней прямой мышцы. Острота зрения обычно снижается до сотых долей, полная слепота не наступает.

**Общие проявления.** Центральные параличи, мозжечковые расстройства, повышение сухожильных рефлексов, положительный симптом Бабинского, свидетельствующий о повреждении пирамидного пути. Могут быть крипторхизм, недержание мочи. Интеллект обычно снижен, в редких случаях развивается олигофрения. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Предполагается, что атрофия зрительных нервов обусловлена воспалительным процессом на почве наследственных нарушений обмена веществ.

Наследование аутосомно-рецессивное, редко аутосомно-доминантное.

Дифференциальная диагностика с атрофией зрительного нерва *Лебера*, доминантной инфантильной атрофией зрительных нервов. При последних нет неврологического симптомокомплекса.

Заболевание описано С. Behr в 1909 г.

### **БЕРА СИНДРОМ (2), синдром крылонёбной ямки**

Характеризуется сочетанием пареза или паралича отводящего нерва и второй ветви тройничного нерва в виде анестезии кожи и конъюнктивы нижнего века. Возникает при одновременном поражении обоих нервов опухолевым или воспалительным процессом в области крылонёбной ямки. При распространении процесса из гайморовой пазухи картина болезни осложняется нарушением слезоотведения.

Подобная картина болезни, но без нарушения слезоотведения возникает также при злокачественных образованиях в области эпифаринкса, но в этом случае вторая ветвь тройничного нерва сдавливается в области крылонёбной ямки, а отводящий нерв — у вершины пирамиды, т. е. у основания черепа.

Описал С. Behr в 1925 г.



### БЕРАДИНЕЛЛИ СИНДРОМ, гигантизм акромегалоидный инфантильный

**Глазные симптомы.** Точечные помутнения роговиц и помутнение хрусталиков.

**Общие проявления.** Быстрый рост детей и развитие акромегалоидного гигантизма, гипертрофия скелетной мускулатуры, атрофия подкожножировой ткани. Гепатоспленомегалия с циррозом печени, флебомегалия, кардиомегалия. Гиперпигментация кожи. Гипергенитализм при отсутствии развития вторичных половых признаков. Гипертония. Врожденные аномалии: наличие крестцовой ямки, дорзальное смещение анального отверстия, системный кистозный ангиоматоз.

Сыворотка крови молочного цвета вследствие гиперлипемии. В моче больных повышено содержание 17-кетостероидов. При пневмоэнцефалографии выявляется расширение III желудочка и базальных цистерн.

Заболевание развивается в раннем возрасте. Предполагается, что в основе его лежит порок развития промежуточного мозга и гиперфункция гипофиза.

Дифференцировать с синдромами *Де Ланге*, *Лоренса – Муна – Барде – Бидля*, опухолями гипоталамической области, липоидозами.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описал бразильский эндокринолог W. Berardinelli в 1954 г. Первое сообщение принадлежит R. Laurence (1946).

### БЁРГЕРА СИМПТОМ

Эллиптическая форма зрачков. Является признаком спинной сухотки и прогрессивного паралича.

Описал австрийский офтальмолог Emil Berger (1855–1926).

### БЁРЛИНА СИМПТОМ КОНТУЗИОННОГО “ОТЕКА” СЕТЧАТКИ

Характеризуется значительным понижением зрения на срок от нескольких часов до нескольких недель после тяжелой контузии глаза. При офтальмоскопии уже через 1–2 часа после травмы пораженная область сетчатки имеет голубоватый или молочно-белый цвет. Такой вид сетчатки обусловлен помутнением ее межзачаточного вещества. Обычно через несколько дней, реже через 2–3 недели сетчатка приобретает обычный вид и зрительные функции восстанавливаются.

В неблагоприятных случаях развивается симптом *Габа* (2).

Описал в 1873 г. немецкий офтальмолог Rudolf Berlin (1833–1897).

### БЕРНАРА КЛОДА СИНДРОМ

Заключается в расширении глазной щели, мидриаза и легком экзофтальме.

Может наблюдаться при раздражении симпатического отдела центральной нервной системы (гипоталамической области, цилиоспинального центра, каротидного сплетения, гассерова узла, I ветви тройничного нерва) различными этиологическими факторами.

Является противоположностью синдрома *Бернара – Горнера*.

Описал в 1862 г. французский физиолог Claude Bernard (1813–1878).

### БЕРНАРА – ГОРНЕРА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Птоз, миоз, экзофтальм являются кардинальными симптомами. Птоз обусловлен недостаточностью функции

мышцы Мюллера, иннервируемой шейным симпатическим нервом; миоз — недостаточностью функции мышцы, расширяющей зрачок; энофтальм — недостаточностью функции орбитальной мышцы. Часто бывают гипотония глазного яблока, гиперфункция слезных желез на стороне поражения, в отдельных случаях — гетерохромия радужки (на стороне поражения радужка более светлая). Суженный зрачок на стороне поражения быстрее реагирует на свет, чем зрачок здорового глаза, и не расширяется при инстилляции раствора кокаина.

**Общие проявления.** Сосудодвигательные расстройства и повышенная потливость в области лица на стороне поражения, частичный паралич плечевого сплетения.

Синдром может иметь центральное и периферическое происхождение и наблюдается при поражении продолговатого или спинного мозга. Часто отмечается при синингомиелии, шейных ребрах, аневризме аорты, увеличенных лимфатических узлах, патологических процессах в пищеводе, щитовидной железе, плевропульмональных процессах у верхушки легкого и других заболеваниях. Наиболее сильно синдром выражен при поражении симпатических волокон между глазным яблоком и ресничным узлом, менее сильно — при повреждении между ресничным узлом и промежуточным мозгом и слабо — при локализации процесса между промежуточным мозгом и корой большого мозга.

Наблюдаются наследственные формы заболевания (аутосомно-доминантное наследование).

Дифференцировать с синдромами *Валленберга — Захарченко*, *Бабинского — Нажотта*, *Дежерина-Клюмпке*, *Панкоста* и др.

Описал С. Bernard в 1852 г. у животных и швейцарский офтальмолог Johann Friedrich Horner (1831—1886) в 1869 г. у людей.

### **БЕРНЕТТА СИНДРОМ, молочно-щелочной синдром**

**Глазные симптомы.** Кальциноз роговиц и конъюнктивы, иногда кератит, конъюнктивит.

**Общие проявления.** Отвращение к молочной еде, тошнота, рвота, слабость, кожный зуд. Гиперкальциемия без гиперкальциурии. Редко азотемическая почечная недостаточность, пиурия. Реакция мочи щелочная.

Синдром обусловлен пищевой гиперкальциемией, метаболическим алкалозом и отложением солей кальция в тканях организма.

Наблюдается главным образом у больных язвенной болезнью при длительной молочной диете и употреблении в больших количествах щелочных смесей.

Описал в 1936 г. американский врач Charles H. Burnett (род. 1901). В дальнейшем Коуп описал первую стадию болезни, полностью обратимую после отмены молока и щелочей, а Бернетт — вторую, не полностью обратимую, продолжающуюся многие годы после отмены молока и щелочей.

### **БЕРТЕЛЬСОНА — ТОМА “КУКОЛЬНЫХ ГЛАЗ” РЕФЛЕКС**

Поворот головы в сторону вызывает движение глазных яблок в противоположном направлении. При опускании головы глаза поворачиваются вверх, при поднятии вверх — вниз.

Рефлекс наблюдается у новорожденных (чаще у недоношенных) и детей первого года жизни. При поражении нервной системы (в частности, при эпидемическом энцефалите) он вызывается и в более позднем возрасте.

Описан французскими невропатологами F. Bartelson и Andre A. H. Thomas (1867–1963).

### **БЕРЧЬ-РОШЕ СИНДРОМ, нейровегетативный шейный синдром**

Является вариантом шейной мигрени, обусловленной травмой верхнешейного отдела позвоночника.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Фотопсии, мерцательные скотомы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Приступообразная односторонняя головная боль, обычно в сочетании с парестезией в затылочной области. Головокружение, шум в ушах. Болезненность в области остистых отростков шейных позвонков, особенно при поворотах и наклонах головы. При рентгенологическом исследовании выявляются признаки остеохондроза или спондилоартроза шейного отдела позвоночника.

В патогенезе первостепенное значение имеет раздражение нервных и сосудистых структур (корешки, позвоночные артерии), обуславливающее рефлекторное появление клинических признаков синдрома.

Дифференцировать с затылочной невралгией, идиопатической мигренью, синдромами *Меньера*, *Барре – Ли*.

Описан швейцарским врачом Werner Bärtschi-Rochain в 1949 г.

### **БЁРШЕРА БОЛЕЗНЬ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Височная атрофия зрительного нерва; при офтальмоскопии выявляется четко ограниченное резко выраженное побледнение височной половины диска зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мозжечковая атаксия, пирамидные расстройства, нарушения мочеиспускания, слабоумие. Заболевание носит семейно-наследственный характер.

Описал Behrscher.

### **БЕРЬЕСОНА – ФОРСМАНА – ЛЕМАНА СИНДРОМ, синдром наследственного ожирения со слабоумием**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Резкое сужение глазных щелей из-за отека подкожных тканей век и лица. Иногда поднятие век возможно только пальцами. В некоторых случаях наблюдаются нистагм и понижение зрения вследствие поражения сетчатки и зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** С первых месяцев жизни отмечается мышечная гипотония. Дети отстают в физическом развитии, ходить начинают с 4–5 лет. Характерны микроцефалия, грубые черты лица с выступающими надбровными дугами и увеличенными ушными раковинами. Резко выраженное ожирение, особенно области бедер и грудных желез. Низкий или карликовый рост. Резко выраженное X-образное искривление ног. Гипотрихоз. Гипогонадотропный гипогонадизм, крипторхизм, слабо выраженные вторичные половые признаки. Идиотия, эпилепсия. Иногда явления микседемы.

Рентгенологически выявляют утолщение костей черепа, умеренный кифоз или сколиоз, аномалии позвонков, расширение метафизов длин-

ных грубчатых костей и костей кисти, гипоплазию дистальных и средних фаланг.

Заболевание наследуется рецессивно, сцепленно с X-хромосомой.

Дифференцировать с эпидемическим кретинизмом, другими формами идиотии и ожирения, микседемой, синдромами *Прадера – Вилли*, *Коффи-на – Лоури*, *Барде – Бидля*.

Синдром описан в 1961 г. шведским психиатром Hans Forssman (род. 1912) и скандинавскими врачами M. Bögjesson, O. Lehmann.

### **БЕССМАНА – БОЛДВИНА СИНДРОМ, имидазолурия**

**Глазные симптомы.** Быстро прогрессирующее понижение остроты зрения вследствие пигментной дистрофии сетчатки и атрофии зрительных нервов.

**Общие проявления.** Умственная деградация (амавротическая идиотия), дисфункция почек, судорожные припадки.

При биохимическом исследовании выявляется повышенная (в 20–30 раз) экскреция с мочой гистинпептидов, кариозина и ансерина. Заболевание проявляется в возрасте 5–10 лет.

Считают, что в основе патогенеза заболевания лежит дефект канальцевой реабсорбции дериватов имидазола.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. У фенотипически здоровых гетерозиготных носителей патологического гена аналогичные биохимические нарушения не имеют клинического проявления.

Дифференциальную диагностику проводить с группой амавротических идиотий, болезнью Хартнапа, гипераммониемией.

Описали в 1962 г. американский педиатр Samuel Paul Bessman (род. 1921) и американский гинеколог J. F. Boldwin (1850–1936).

### **БЕСТА БОЛЕЗНЬ, желточная (вителиформная) дистрофия желтого пятна**

Характеризуется глазными проявлениями (только иногда может быть очаговая пигментная дисплазия кожи). Это двусторонняя хориоретинальная дегенерация с асимметричной картиной глазного дна. Заболевание начинается в возрасте 5–20 лет, реже сразу после рождения. Медленно прогрессирует. В начальных стадиях зрительные функции не страдают. Большинство авторов различают две стадии болезни.

Первая стадия характеризуется наличием в макулярной области кистозного диска овальной формы с четкими границами, размером 0,5–3,0 диска зрительного нерва, желтого цвета – “яичница-глазунья”. Диск обычно единичный, плоский, расположен на уровне пигментного эпителия. Вокруг диска рельефный темно-красного цвета ободок. Перимакулярные сосуды слегка извиты. Зрительные функции сохранены. Флюоресцентная ангиография патологических изменений не выявляет.

Вторая стадия характеризуется развитием отека и наличием экссудата в очаге – картина “взболтанного яйца”. Появляются кровоизлияния. При флюоресцентной ангиографии выявляется ранняя флюоресценция и вторичная флюоресценция зоны диска после артериовенозной фазы. Острота зрения падает до 0,1 и ниже. Постепенно геморрагии и отек исчезают, формируется плоский атрофический очаг желтоватого цвета с распылен-

ными пигментными очажками. Гистологически выявляют деструкцию пигментного эпителия, атрофию хориокапилляров, разрушение нейрорецепторов, истончение мембраны Бруха. В связи с поражением пигментного эпителия наиболее ценным диагностическим методом является электроокулограмма.

Наследование аутосомно-доминантное.

Дифференцировать с дистрофией *Штаргардта*, дегенерацией *Кунта* – *Юниуса*, хориоидитом, центральной серозной ретинопатией.

Заболевание описал в 1905 г. немецкий офтальмолог F. Best (1878–1920).

### **БЕХТЕРЕВА РЕФЛЕКС КРУГОВОЙ МЫШЦЫ ГЛАЗА**

Удар молоточком по краю надбровной дуги или глазницы вызывает гомолатеральное или двустороннее сокращение круговой мышцы глаза. Относится к глубоким физиологическим, периостальным рефлексам. Рефлекторная дуга проходит по тройничному и лицевому нервам, замыкается в продолговатом мозге.

При поражении в области покрывки стволовой части мозга (нарушение функции тройничного и лицевого нервов) рефлекс выпадает. При надъядерных поражениях рефлекс повышается на стороне, противоположной очагу.

Описал в 1901 г. отечественный невролог и психиатр Владимир Михайлович Бехтерев (1857–1927).

### **БЕХТЕРЕВА СИМПТОМ (1),**

**парадоксальная реакция зрачка на свет**

Проявляется стойким расширением зрачка при освещении глаза и сужением его при затемнении.

Является признаком вегетативной дисфункции. Наблюдается при спинной сухотке и прогрессивном параличе.

Описан В. М. Бехтеревым в 1899 г.

### **БЕХТЕРЕВА СИМПТОМ (2),**

**ауропальпебральный рефлекс**

При внезапном раздражении слуха звуком определенной силы (не менее 45 дБ) наблюдается кратковременное смыкание век или мигание. Рефлекторная дуга проходит по кохлеарной порции слухового нерва и по лицевому нерву, замыкается в стволе мозга.

Описал В. М. Бехтерев.

### **БЕХТЕРЕВА – ШТРИУМПЕЛЛЯ – МАРИ БОЛЕЗНЬ, анкилозирующий спондилоартрит**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Довольно часто у больных возникают эписклерит, серозно-фибринозный иридоциклит, реже задний увеит, легко уступающие лечению, но так же легко рецидивирующие. Каждый рецидив сопровождается ухудшением зрения. Возможны синехии, кровоизлияния в переднюю камеру, осложненная катаракта, иногда вторичная глаукома. В 2–11 % случаев болезни глазные симптомы появляются за несколько лет до развития патологического процесса в позвоночнике и суставах.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Прогрессирующая тугоподвижность позвоночника; торакальный кифоз и гиперлордоз шейного отдела (кифоз-

ный вид); иногда отсутствие лордоза поясничного отдела позвоночника (спина больного приобретает форму доски — ригидный вид). Изменяется осанка больного — “поза просителя”. В тяжелых случаях отмечаются резкое кифотическое искривление позвоночного столба, его полный анкилоз и неподвижность ребер. Характерным признаком болезни является отсутствие боли при постукивании по позвоночному столбу и осевой нагрузке на него даже в разгар заболевания. Заболевание обычно начинается с изменений в крестцово-поясничном сочленении или шейном отделе позвоночника. Может наблюдаться периферическая форма заболевания с поражением плечевых и тазобедренных суставов (ризомелический вид), периферических суставов и страданием отмечается кистей (скандинавский вид).

Отмечаются быстрое утомление при ходьбе и стоянии, появление тупой боли в поясничной области. Характерно усиление боли в области крестца при сжатии и растяжении тазового кольца, при резком приведении ноги, при закидывании ноги на ногу в сидячем положении. Появляются боли при давлении у места прикрепления 10–12 ребер. Рефлексы натяжения (Лассега, Нери, Вассермана и др.) выражены умеренно. Сухожильные рефлексы сначала повышены, затем отмечается снижение их. Расстройств чувствительности не характерны. Поражения внутренних органов отмечаются редко. Возможны миокардиодистрофия, недостаточность аортальных клапанов. Имеются функциональные нарушения внешнего дыхания.

На рентгенограмме выявляются остеопороз тел позвонков и их поперечных отростков, а также остонение связок позвоночного столба, придающее ему вид бамбуковой палки. Нередко отмечается субфебрильная температура тела. Характерны увеличение СОЭ, положительная реакция на СРБ, повышение содержания сиаловых кислот, фибриногена, ДФА, серомукоида.

Заболевание начинается чаще в молодом возрасте, медленно прогрессирует; наблюдаются ремиссии и обострения. Заболевают преимущественно мужчины (90 %) в возрасте 20–40 лет. Встречается часто (примерно 1 случай на 1000).

Этиология болезни полностью не выявлена. Важное значение в развитии заболевания придают инфекционно-аллергическому фактору, травме позвоночника, предшествующим хроническим инфекциям мочеполовых путей. Отмечают наследственный характер болезни с возможным аутосом-доминантным наследованием.

В основе заболевания лежат синовит и хондрит суставов, преимущественно позвоночника, с последующим фиброзным и костным анкилозом.

Дифференцировать с болезнью *Рейтера*, дистрофическим поражением позвоночника, ревматоидным и туберкулезным артритам.

Первые клиническое описание заболевания под названием “одеревенелость позвоночника с искривлением” дал В. М. Бехтерев в 1892 г. Немецкий терапевт и невропатолог Adolf Strümpell (1853–1925) в 1897 г. и французский невропатолог Pierre Marie (1853–1940) в 1898 г. подробно описали заболевание позвоночного столба, ведущее к анкилозу, а также поражение тазобедренных и плечевых суставов.

### **БЕХЧЕТА БОЛЕЗНЬ, офтальмо-стомато-генитальный синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Отек век, пленчатый некротический конъюнктивит, смешанная инъекция глазного яблока, точечные поверхностные инфильтраты в роговице, оставляющие различной интенсивности

помутнения. Часто развивается гипопион-иридоциклит, но может быть и вялый ирит без образования гноя. Гипопион быстро (иногда в течение нескольких часов) рассасывается, но, как правило, через каждые 2–3 месяца рецидивирует. В стекловидном теле появляются различной интенсивности помутнения, реже кровоизлияния, которые в начальном периоде заболевания также быстро рассасываются. В дальнейшем обострения учащаются, становятся более длительными и тяжелыми. Образуются задние синехии, заращение зрачка, осложненная катаракта, вторичная глаукома, интенсивное помутнение стекловидного тела. Возможны кровоизлияния в сетчатку, отек диска зрительного нерва, экссудативный хориоретинит, ретробульбарный неврит и атрофия зрительных нервов. Зрение значительно ухудшается, порой до полной слепоты.

**Общие проявления.** Заболевание начинается остро общим недомоганием, повышением температуры тела, иногда до 40 °С, ознобом и характерной триадой: поражение глаз, афтозный стоматит и язвенное поражение кожи и слизистых оболочек половых органов. Однако в ряде случаев вначале поражаются только слизистая оболочка рта и половых органов или глаз и полости рта. Наиболее частая локализация язвенного процесса – губы, десны, щеки, язык, мошонка. В тяжелых случаях поражаются глотка, пищевод, половой член, влагалище, шейка матки и промежность. На коже обычно появляются высыпания типа узловой или многоформной эритемы. В особо тяжелых случаях развиваются ангииты, артриты, перикардиты, язвенное поражение желудочно-кишечного тракта, менингоэнцефалиты.

Сдвиги лабораторных показателей неспецифичны (увеличение СОЭ, лейкоцитоз, гипер- $\alpha_2$ - и  $\gamma$ -глобулинемия).

Гистологическое исследование обнаруживает неспецифическое, сходное с симпатическим, воспаление увеального тракта.

Этиология неизвестна. Бехчет выявил в клетках язвенного экссудата вирусоподобные включения. В развитии заболевания играют большое значение аутоиммунным реакциям, поскольку у больных обнаружены циркулирующие антитела в слизистой оболочке полости рта.

Страдают преимущественно мужчины молодого и среднего возраста.

Дифференциальный диагноз проводить с болезнью *Рейтера*, многоформной экссудативной эритемой, синдромом *Стивенса – Джонсона*.

Сообщение о сочетании глазной патологии в виде рецидивирующего гипопион-иридоциклита с поражением кожи появилось в начале XX века (Рейс, 1906; Адамантиадис, 1930), а с афтозным стоматитом – в 1932 г. (Дасколопулос). В 1937 г. турецкий дерматолог Hulushi Behçet (1889–1948) объединил эти характерные симптомы в один симптомокомплекс.

### БЕЦОЛЬДА – БРЮККЕ ЭФФЕКТЫ

1. В условиях высокой освещенности происходит физиологическое изменение восприятия цветовых тонов. Красный и зеленый цвета кажутся желтоватыми, а сине-зеленые и фиолетовые – синими.

2. При постепенном значительном ослаблении яркости спектра желтые и голубые тона становятся невидимыми. Различаются лишь красные, зеленые и фиолетово-синие цвета.

В дальнейшем было показано (Purdy D., 1931), что при ослаблении интенсивности света в 10 раз оранжево-красные цвета сдвигаются в сторо-

ну красных, желтовато-зеленые – в сторону зеленых, голубовато-синие цвета или зеленеют, или синеют. Полагают, что смещение всех видимых цветов спектра при ослаблении света к трем цветовым тонам – красному, зеленому и синему – свидетельствует о том, что именно красно-, зелено- и синеощущающие физиологические аппараты лежат в основе цветового зрения человека.

Описали в 1873 г. немецкий физиолог А. Bezold (1836–1888) и в 1878 г. австрийский физиолог E. W. Brücke (1819–1892).

### **БИБЕРА БОЛЕЗНЬ, дистрофия роговицы**

В передних и средних слоях оптической зоны роговицы появляются линейные и мелкоочечные помутнения. Понижается чувствительность роговицы. Возможно образование поверхностных язв в центральной зоне роговицы. В последующем они рубцуются, что порой значительно понижает зрение. Этому заболеванию было дано название *Gittrige Hornhauttrübung* из-за расположения помутнений в виде сетки или решетки.

Страдают обычно молодые люди в период наступления половой зрелости. Этиология неизвестна.

Впервые описал в 1890 г. швейцарский офтальмолог Н. Viber, сотрудник проф. О. Нааб, затем в 1898 г. О. Нааб и в 1899 г. F. Dimmer. Первое сообщение в русской литературе сделал Л. М. Сергиевский в 1915 г.

### **БИЭТТИ БОЛЕЗНЬ (1), дегенерация роговицы**

Заболевание начинается с отложения солей в пальпебральном пространстве век, чаще нижнего. Вскоре обнаруживают лентовидную дегенерацию стромы роговицы и помутнение боуменовой оболочки. Вслед за этим под эпителием роговицы, сначала на периферии, а позже и в центре, появляются мелкие кисты с жидким содержимым и узелки с плотным коричневым центром. Различные сочетания кист и узелков создают значительное разнообразие клинической картины.

Типичным исходом заболевания является состоящая из узелков и пигментированная по краям лейкома с понижением зрения, иногда очень значительным.

Описал итальянский офтальмолог Giambattista Bietti (под. 1907).

### **БИЭТТИ БОЛЕЗНЬ (2), тапеторетинальная дегенерация с краевой дистрофией роговицы**

Характеризуется появлением дефектов в поле зрения, преимущественно в верхних квадрантах, гемералопией, патологической кривой ЭОГ, постепенным сужением полей зрения до трубочного, иногда с сохраняющимися островками в нижних квадрантах, и значительным понижением остроты зрения.

Начинается с появления во всех слоях стромы роговицы у лимба блестящих желтоватых пятен в виде иголок и фасеток. Затем развивается склероз хориоидеи с образованием в сетчатке сильно рефлексирующих, исчезающих при повороте офтальмоскопа пятен, подобных очагам при *retinitis albescens punctata* и располагающихся во всех ее слоях. По мере прогрессирования болезни число очагов уменьшается, а в поздних стадиях



происходит распыление пигмента в форме круглых пятен или “костных телец” на периферии сетчатки. Глазное дно приобретает коричневый оттенок. Сужение сосудов глазного дна менее выражено, чем при других формах дегенерации. Характерно незначительное и не соответствующее понижению зрения и сужению поля зрения побледнение диска зрительного нерва. Темновая адаптация понижается медленно.

Заболевание начинается не ранее 30-летнего возраста и прогрессирует медленно. Оба глаза поражаются одновременно. Заболевание семейное. Страдают мужчины и женщины всех возрастов.

Дифференцировать с *retinitis albescens punctata* и пигментной дегенерацией сетчатки.

В литературе описано всего 9 случаев, из которых 3 первых описания принадлежат G. Bietti (1937) с длительностью наблюдения в 20 лет.

### БИЭТТИ ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ

Поражение локализуется в нижнем отделе роговицы и имеет вид полушария. Возникает вследствие операционной травмы и возрастных изменений. Не исключена предрасположенность к дистрофии, а хирургическое вмешательство приводит к возникновению ее даже после операции, прошедшей без осложнений. Определенное значение в развитии дистрофии имеют частичная дегенерация роговой оболочки, повреждение краевой петливой сети сосудов в результате корнеосклерального разреза, повреждение эндотелия, токсического действия послеоперационного иридоциклита.

Описал G. Bietti в 1974 г.

### БИЭТТИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Ксероз конъюнктивы, голубые склеры, гипоплазия роговицы, нарушение развития радужки с патологическими изменениями угла передней камеры, аномалиями формы и реакции зрачков, вторичная глаукома. Процесс двусторонний. Выраженность изменений может быть различной.

Развитие иридопупиллярной аномалии и ксероза является следствием генной мутации, возможно, наследственного характера.

Описал G. Bietti в 1943 г.

### БИККЕЛЯ – ТЕРСБИ-ПЕЛХЕМА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены двусторонней катарактой. **О б щ и е п р о я в л е н и я.** Задержка психического развития, карликовый рост, симптомы нарушения функции печени, аминокацидурия.

Этиология неясна.

Описали в 1954 г. H. Bickel и D. C. Thursby-Pelham.

### БИККЕРСТАФФА – КЛОУЭЙКА (КЛОУКА) ЭНЦЕФАЛИТ, стволовый энцефалит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наиболее частыми являются диплопия и паралитическое сходящееся косоглазие вследствие паралича отводящего нерва. Возможны птоз, паралич взора (вследствие поражения корково-ядерных путей или дорсального продольного пучка), умеренный мидриаз и снижение реакций зрачков на свет.

**Общие проявления.** Головная боль, боли в мышцах, тошнота, сонливость, субфебрильная температура тела. Через 1–3 недели появляются и нарастают в течение 1–2 недель симптомы, обусловленные поражением ядер черепно-мозговых нервов (преимущественно тройничного, лицевого, языко-глоточного, блуждающего и подъязычного). В период регрессии этих симптомов нередко появляются умеренно выраженные экстрапирамидные нарушения – общая гипокинезия, ригидность мышц, дрожание в покое.

В ликворе выявляют небольшой плеоцитоз, увеличение содержания белка.

На ЭЭГ в остром периоде отмечают диффузную медленноволновую активность.

Заболевают обычно лица в возрасте до 25 лет. Начало болезни постепенное. Выздоровление без существенных остаточных явлений наступает через 3–18 мес.

Патоморфология болезни не изучена. Предполагают вирусную этиологию заболевания, но ни у одного из обследованных больных вирус выделить не удалось. Все описанные случаи были спорадическими.

Впервые как самостоятельная болезнь стволовый энцефалит был описан в 1951 г. E. R. Bickerstaff и P. C. P. Cloake.

### **БИКСЛЕРА СИНДРОМ,**

**глухота проводящая, гипертелоризм, микротия и лицевые расщелины**

**Глазной симптом – гипертелоризм.**

**Общие проявления.** Микротия, гипоплазия слуховых косточек, односторонняя расщелина губы и неба. Характерны задержка роста, микроцефалия, отставание в массе тела. Наблюдаются широкий раздвоенный кончик носа, микростомия, гипоплазия дуги нижней челюсти, аномалии позвоночника, синдактилия II–III и укорочение V пальца. Обнаруживают врожденные пороки сердца, эктопию почек.

Страдают чаще мужчины.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с фронтоназальной дисплазией, ото-палато-дигитальным синдромом.

Описал впервые D. Vixler с соавт. в 1969 г.

### **БИЛЬШОВСКОГО (А.) СИМПТОМ,**

**апраксия взора**

Невозможность самостоятельных сочетанных движений глазных яблок при сохранении способности фиксировать взор на движущемся предмете и следить за ним. При фиксации взора на предмете поворот головы сопровождается произвольным поворотом глазных яблок в противоположную сторону.

Наблюдается при рассеянном склерозе, болезни *Редлиха – Флатау*.

Описал в 1928 г. немецкий офтальмолог Alfred Bielschowsky (1871–1940). Первое сообщение принадлежит отечественному невропатологу Владимиру Карловичу Роту (1848–1916).

### **БИЛЬШОВСКОГО (А.) СИНДРОМ,**

**рецидивирующая альтернирующая офтальмоплегия**

Характеризуется периодическим появлением парезов и параличей отдельных, а иногда и всех наружных мышц обоих глаз, за которыми следу-

ет полная нормализация их деятельности. Обычно эти явления развиваются за несколько часов и столь же быстро проходят; лишь в отдельных случаях они наступают и исчезают медленно.

Патогенез страдания неясен. А. Bielschowsky (1915) предполагал ядерный генез параличей. Другие исследователи выдвигали предположение об аллергической и вирусной природе заболевания, пытались объяснить параличи обменными нарушениями.

Описал в 1915 г. А. Bielschowsky.

### **БИЛЬШОВСКОГО (А.) – ФИШЕРА – КОГАНА СИМПТОМ, неполная интернуклеарная офтальмоплегия**

Отсутствуют движения глазного яблока при взгляде в сторону действия внутренней прямой мышцы при сохранении функции этой мышцы во время конвергенции.

Симптом свидетельствует о поражении волокон, соединяющих ядро глазодвигательного нерва, иннервирующего внутреннюю прямую мышцу, с ядром отводящего нерва противоположной стороны, иннервирующего наружную прямую мышцу глазного яблока. Обычно бывает при локализации патологического очага в варолиевом мосту.

Зачастую этот вид офтальмоплегии неправильно трактуется как периферический паралич внутренней прямой мышцы.

Описали в 1934 г. А. Bielschowsky, в 1935 г. М. Fischer, в 1945 г. D. Cogan.

### **БИЛЬШОВСКОГО (М.) СИМПТОМ**

Заключается в том, что при отклонении головы кзади с одновременным поворотом в сторону поражения нерва косоглазие становится особенно заметным, а двоение – выраженным. Легкий наклон головы вперед и поворот головы в сторону, противоположную поражению нерва, помогает устранить диплопию. Так больной обычно и держит голову.

Наблюдается при изолированном поражении блокового нерва и при его параличе, сочетающемся с гемипарезом на противоположной стороне. Может отмечаться при поражении среднего мозга.

Описал впервые в 1914 г. немецкий нейроморфолог Max Bielschowsky (1869–1940).

### **БИЛЬШОВСКОГО (М.) – ДОЛЛИНГЕРА БОЛЕЗНЬ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В возрасте 3–5 лет начинается прогрессирующее снижение остроты зрения. При офтальмоскопии в парафовеолярной области сетчатки видны крошковидные отложения, иногда капельки жира. В дальнейшем образуются пигментные отложения в центральных и периферических отделах сетчатки – развивается пигментная дегенерация сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Нарушения психики, часто с угасанием всех видов психической деятельности, утерей речи, беспомощностью в быту. Экстрапирамидные, двигательные и бульбарные расстройства.

Прогноз неблагоприятный. Неизбежен летальный исход через 3–4 года после начала заболевания.

В патогенезе основная роль принадлежит наследственно обусловленным (аутосомно-рецессивный тип наследования) нарушениям липоидного обмена.

Описали М. Bielschowsky в 1914 г. и А. Dollinger в 1919 г. Однако более раннее описание подобного синдрома принадлежит чешским врачам Jansky и Schob (1910).

### БИЛЬШОВСКОГО (М.) – ЯНСКОГО ФОРМА АМАВРОТИЧЕСКОЙ ИДИОТИИ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Серое обесцвечивание сетчатки, сужение артерий сетчатки, атрофия зрительных нервов. Понижение остроты зрения с исходом в амавроз. Изменения со стороны глаз появляются в поздней стадии заболевания, что является основным дифференциально-диагностическим критерием по сравнению с формой амавротической идиотии *Баттена – Шпильмейера – Фогта*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Заболевание начинается в возрасте 2–4 лет и прогрессирует несколько медленнее, чем болезнь *Тей – Сакса*. Нарастает слабоумие, в терминальной стадии – симптомы децеребрационной ригидности. Мозжечковая атаксия, миоклонии, прогрессирующий спастический паралич, повышенная реакция на слуховые раздражения, утрата речевых навыков.

Дети погибают спустя 3–4 года после начала заболевания.

Гистохимически определяется большое количество ШИК-положительного материала в глиальных клетках, в нейронах.

В основе заболевания лежит недостаточность ферментов β-гексозамидазы А и В в плазме крови, печени, мозге, кожных фибробластах. Является поздней детской амавротической идиотией.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Заболевание описано в 1910 г. чешским врачом J. Jansky (1873–1921) и в 1914 г. М. Bielschowsky. Имеет много сходного с болезнью *Бильшовского – Доллингера*.

### БЙМОНДА СИНДРОМ (1)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Косоглазие, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мозжечковая атаксия, брахидактилия (укорочение пальцев за счет пястных и плюсневых костей), умственная отсталость.

Наследование аутосомно-доминантное.

Дифференциальный диагноз с мозжечковой наследственной атаксией *Мари Пьера* и др.

Описал голландский невропатолог А. Viemond в 1934 г.

### БЙМОНДА СИНДРОМ (2),

**ожирение со слабоумием и гипогенитализмом**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Колобомы и атрофия стромы радужек.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Равномерное ожирение, гипогенитальный инфантилизм с первичной аменореей, импотенцией. Интеллект резко снижен. Могут быть циклоидные психопатии. Характерны частые головокружения, интермиттирующая олигурия с отеком лица. Возможны полни или синдактилия, врожденные пороки развития тазобедренного сустава, гидроцефалия, кифосколиоз, гипоспадия, эпилепсия.

Гистологически выявляют фиброзные изменения в области серого бура (центр Брокхауза), в вентральных и медиальных ядрах гипоталамуса.

Болезнь является следствием дисфункции гипоталамо-гипофизарной системы.

Предполагается аутосомно-доминантный тип наследования.

Дифференцировать с пубертатным ожирением, синдромами *Кушинга*, *Фрелиха*, *Клайнфелтера*.

Синдром описан в 1934 г. А. Viemond. Иногда встречается под названием "синдром Бимонда – Ван-Богарта".

### **БИМОНДА СИНДРОМ (3), аналгезия врожденная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Отсутствие болевой, снижение тактильной и температурной чувствительности роговиц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Отсутствует болевая и снижена тактильная и температурная чувствительность зубов, костей, суставов. Наблюдается сухожильная арефлексия.

Заболевание врожденное. Морфологически синдром обусловлен недоразвитием гассерова узла, задних корешковых ганглиев, задних корешков, задних рогов серого вещества спинного мозга и задних столбов.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описал А. Viemond в 1955 г.

### **БИНГА – НЕЛЯ СИНДРОМ, нервно-психический макрогиперглобулинемический синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Венозный застой и кровоизлияния в сетчатке. Возможны хориоретинит, экссудативная отслойка сетчатки, неврит зрительного нерва, помутнение роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Общая астения, гипертермия, головная боль, изменения в эмоциональной и психической сферах (повышенная возбудимость, изменение характера, нерациональные поступки, снижение интеллекта). Отмечают гепатоспленомегалию, признаки полинейропатии, геморрагический диатез, гипергаммаглобулинемию и (или) макроглобулинемию, умеренную нормохромную гипопластическую анемию, выраженное увеличение СОЭ, перемежающуюся гематурию.

Морфологические исследования выявляют периваскулярную круглоклеточную инфильтрацию во всех отделах центральной нервной системы.

Этиология не уточнена. Не исключают возможность реактивного ретикулеза при вирусной инфекции, а также эссенциальное нарушение белкового обмена.

Дифференцировать с опухолью мозга, полиневритом типа *Гийена – Барре – Штроля*, лимфобластным лейкозом.

Описали датский интернист Jens Bing и датский психиатр Axel Neel в 1936 г.

### **БИНСВАНГЕРА СИНДРОМ, атеросклеротическая энцефалопатия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Вялость зрачковой реакции, парезы и параличи наружных глазных мышц, атеросклеротическая ангиопатия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Атеросклеротическое слабоумие с бредовыми идеями и галлюцинациями, резкие колебания настроения, попытки к самоубийству, эпилептические судорожные припадки, насильственный плач, нарушение речи. Часто болезнь осложняется инсультом или переходит в глубокое слабоумие.

Бывает при диффузном атеросклерозе мозговых сосудов с многочисленными мелкими очагами размягчения в мозге. Морфологические изменения характеризуются демиелинизацией подкоркового белого вещества.

Дифференцировать с синдромами *Альцгеймера*, *Паркинсона*, *Лица*, псевдобульбарным синдромом.

Описал в 1895 г. немецкий психиатр Otto Ludwig Binswanger (1852–1929).

### БИРХ-ГИРШФЕЛЬДА СИМПТОМ (1)

Центральная скотома на цвета при ретробульбарном неврите.

Описал в 1907 г. немецкий офтальмолог А. Birch-Hirschfeld (1871–1945).

### БИРХ-ГИРШФЕЛЬДА СИМПТОМ (2)

Заключается в отсутствии смещения зради (западения) глазных яблок у больного, страдающего эндокринной офтальмопатией, при переходе из положения стоя в положение лежа, тогда как у здорового человека наблюдается смещение глазных яблок зради на 1–3 мм.

Значение симптома состоит в возможности диагностирования эндокринной офтальмопатии при отсутствии экзофтальма.

Описал А. Birch-Hirschfeld в 1930 г.

### БЛЕГВАДА – ХАКСТХАУЗЕНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Синие склеры, зоналярная катаракта на обоих глазах.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Хрупкость костей, мышечная гипотония, вывихи и подвывихи суставов, переломы костей. На коже четко ограниченные овальные светлые или желтоватые пятна с гиперемизированными границами. В дальнейшем кожа на месте пятен истончается и атрофируется с образованием грызеподобных выпячиваний. Дефекты зубной эмали.

При рентгенологическом исследовании выявляется утонченная компактная субстанция трубчатых костей. В крови повышение уровня фосфатов.

Этиология неизвестна. Расценивается как системное мезодермальное страдание. Чаще наблюдается у членов одной семьи. Прогноз относительно благоприятный, хрупкость костей часто уменьшается после наступления половой зрелости.

Дифференцировать с синдромами *Блоха – Сульцбергера*, *Бушке – Оллендорф*, *Ван-дер-Хуве*, *Лобштейна*, *Фролика*, *Эддовса*.

Описали в 1921 г. датский офтальмолог Olaf Blegvad (1888–1961) и датский дерматолог Holger Naxthausen (1892–1959).

### БЛОХА – СУЛЬЦБЕРГЕРА СИНДРОМ, недержания пигмента синдром (incontinentia pigmenti)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наблюдаются примерно у каждого четвертого больного и отличаются большим разнообразием: микрофтальм, нистагм, птоз, косоглазие, голубые склеры, помутнение роговиц и хрусталиков, синехии, атрофия радужки, экссудативный хориоретинит, псевдоглиома, ретролентальная фиброплазия, атрофия зрительных нервов. Нередко основным офтальмологическим проявлением болезни оказывалась ретролентальная фиброплазия, осложненная отслойкой сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В первые 2 недели жизни появляется эритематозно-везикулярная сыпь на сгибательных поверхностях конечно-

стей и боковых поверхностях туловища; через несколько месяцев сыпь сменяется бородавчатыми образованиями, которые исчезают через несколько лет, оставляя после себя атрофию и депигментацию кожи. Часты аномалии зубов (коническая форма и дефицит дентина), алопеции, судороги, спастические состояния, параличи. В ряде случаев наблюдается отставание в росте, спинномозговая грыжа, косолапость, расщелина губы и неба, деформации ушных раковин, врожденный вывих бедра, умственная отсталость.

Этиология неизвестна. Болеют только лица женского пола.

Тип наследования Х-сцепленный доминантный с внутриутробной гибелью плодов мужского пола.

Дифференциальный диагноз проводить с синдромами *Негели* и Гольца.

Синдром впервые описал в 1906 г. А. Garrod. В 1925 г. швейцарский дерматолог Bruno Bloch (1878–1933) демонстрировал пациентку с болезнью, названной им *incontinentia pigmenti* (недержание пигмента). В 1928 г. американский дерматолог Marion Baldur Sulzberger (род. 1895) опубликовал обобщенную работу по этому заболеванию.

### БОГОЛЁПОВА ДИСТАНС-ОКУЛЯРНЫЙ РЕФЛЕКС

Характеризуется расширением глазной щели и поднятием верхних век при приближении предмета к лицу.

Наблюдается при поражении корково-подкорковых связей.

Описал отечественный невропатолог Николай Кириллович Боголепов (1900–1980).

### БОГОЛЁПОВА СИМПТОМ ГИПОТОНИИ ВЕК

Заключается в более медленном опускании приподнятого века на стороне центрального паралича у больного с гемиплегией, находящегося в коматозном состоянии. Глаз при этом закрывается менее плотно, чем на здоровой стороне. Если пассивное поднятие век сопровождается активным сопротивлением больного, состояние не может считаться коматозным.

Описал Н. К. Боголепов в 1950 г.

### БОГОЛЁПОВА СИМПТОМ РЕПЕРКУССИВНЫЙ ВЕГЕТАТИВНЫЙ

Гиперемия в надглазничной области при болевом раздражении руки в зоне измененной чувствительности.

Наблюдается у больных сирингомиелией.

Описал Н. К. Боголепов.

### БОГОРАДА СИМПТОМ “КРОКОДИЛОВЫХ” СЛЕЗ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Слезотечение на больной стороне во время еды. Твердая и горячая пища вызывает более сильное слезотечение. Жевательные движения без пищи слезотечения не вызывают.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены параличом лицевого нерва по периферическому типу на стороне поражения.

Наблюдается у некоторых больных, перенесших неврит лицевого нерва. Причиной этого, вероятно, является передача возбуждения с барабанной струны на большой каменистый нерв.

Описал в 1928 г. отечественный невропатолог Ф. А. Богорада.

### БОЙХИСА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Пятнистая пигментация диска зрительного нерва, сужение сосудов сетчатки, множественные мелкие белые очажки в сетчатке.

**Общие проявления.** Общая слабость, бледность, недержание мочи, умеренная протеинурия, гепатоспленомегалия. Постепенно развивается хроническая почечная недостаточность.

При морфологическом исследовании выявляют интерстициальный нефрит с кистами в мозговом слое, склероз клубочков, перигломерулярный фиброз, очаговые утолщения базальной мембраны, нефронофтиз. В печени — перилобулярный фиброз.

Прогноз неблагоприятный.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описал израильский педиатр Н. Voichis в 1973 г.

### БОННÉ БОЛЕЗНЬ, макулопатия мишенеобразная

Характеризуется образованием перифовеолярного депигментированного кольца с вкраплениями пигмента и значительным понижением остроты зрения. В зоне кольца происходит повреждение пигментного эпителия, что диагностируется при флюоресцентной ангиографии.

Встречается при интоксикации противомаларийными препаратами, нейролептиками, на ранних стадиях болезни *Штаргардта*, при желтопятнистом глазном дне, ганглиозидозе Фогта — Шпильмейера, клоидальной макулярной дегенерации, сенильной дегенерации желтого пятна и после воспалительных процессов в этой области.

Описал французский офтальмолог М. Bonnet в 1976 г.

### БОННÉ СИНДРОМ, синдром врожденного сужения аорты

**Глазные симптомы.** Встречаются у 60–80 % больных в виде сужения, штопорообразной извитости и пульсации артерий сетчатки. Кровяное давление в них повышено почти в 2 раза. Иногда наблюдают выраженную бледность лимба вследствие резкого сужения сосудов.

**Общие проявления.** Нарушения гемодинамики в виде повышения артериального давления в сосудах верхних и понижения его в сосудах нижних конечностей; перемежающаяся хромота.

Заболевание обусловлено врожденным сужением перешейка аорты. После операции по поводу стеноза перешейка аорты вид сосудов сетчатки остается прежним, но давление в них нормализуется.

Дифференцировать с другими пороками сердца и с синдромом *Бюргера*.

Описал в 1937 г. французский офтальмолог Paul Bonnet (1884–1959).

### БОННÉ ТИП ГАЛЛЮЦИНАЦИЙ

Зрительные галлюцинации, возникающие при слепоте периферического происхождения. Возникают преимущественно у пожилых людей при достаточно сохранном интеллекте.

Описал швейцарский ученый Ch. Bonnet (1720–1793).



### БОННÉ – ДЕШОМА – БЛАНКА СИНДРОМ, нейроретинальный ангиоматоз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пульсирующий или интермиттирующий экзофтальм с расширением конъюнктивальных сосудов, нарушением подвижности глазного яблока, выраженным окуло-кардиальным рефлексом вследствие образования аневризмы в глазнице. На глазном дне могут быть обнаружены артериовенозные ветвистые аневризмы, аневризмы крупных сосудов и ангиомы. Первые расположены обычно в заднем полюсе глазного яблока, прикрывая диск зрительного нерва и макулярную область, в виде клубка расширенных и переплетающихся артерий и вен, почти неотличимых по цвету и калибру. Вторые выявляются в виде одной, реже двух пар расширенных в 2–10 раз почти параллельных сосудов, идущих от диска зрительного нерва к периферии, где вливаются один в другой, не разветвляясь на капилляры. Ангиома состоит из множества мелких сосудов-разветвлений одной артерии; из нее отходит одна вена. Аневризмы и ангиома иногда образуются в зрительном нерве и в зрительном тракте. Острота зрения обычно снижается до десятых или сотых долей, иногда до светоощущения. При гистологическом исследовании выявляют кистозную дегенерацию сетчатки и значительное увеличение в сетчатке количества извитых и расширенных сосудов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Неврологическая симптоматика, обусловленная локализацией патологического очага в той или иной области центральной нервной системы; брадикардия, в некоторых случаях аневризмы и ангиомы в области лица.

Причина развития болезни неизвестна. В некоторых случаях предполагают семейно-наследственный характер заболевания с неясным типом наследования.

Дифференцировать с болезнью *Гиппеля – Линдау*. В отличие от синдрома *Стерджа – Вебера – Краббе*, вторичной глаукомой не сопровождается.

Первые описания синдрома принадлежат М. Manuel (1899), Н. Cushing, Bailly (1927). Но именно статья французских врачей P. Bonnet, J. Dechaume, François Charles Blanke (род. 1899), опубликованная в 1937 г., в которой авторы доказали четкую связь ангиом сетчатки глаза с неврологическими проявлениями, привлекла внимание офтальмологов к этому вопросу. В англосаксонских странах эта болезнь носит название синдрома Уайберна-Мейсона, американского врача, очень подробно исследовавшего этот симптомокомплекс (1943).

### БОННЕВИ – УЛЛЬРИХА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эпикантус, гипертелоризм, птоз, микрофтальм, глазодвигательные нарушения из-за парезов и параличей блокового, отводящего и глазодвигательного нервов, колобомы радужки, юношеская глаукома, малые размеры дисков зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Крыловидные складки на шее, между пальцами, в подмышечной и подколенной областях; дряблость кожи, дефекты грудных мышц и бицепсов, воронкообразная грудь, гипоплазия грудных желез, парезы и параличи лицевого и подъязычного нервов, "волчья пасть".

Реже бывают пороки развития скелета, лимфоангиэктатические отеки тыльных поверхностей кистей и стоп, врожденные вывихи тазобедренных

суставов, высокое нёбо, уродство ушных раковин, гипоплазия нижней челюсти. В некоторых случаях наблюдается психическая отсталость. Может быть различная комбинация этих врожденных уродств.

В основе заболевания лежит нарушение нормального развития эмбриона.

Этиология неизвестна. Может сочетаться с синдромами *Шерешевского – Тернера* и *Мёбиуса*.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромами *Морганьи – Турнера – Олбрайта – Мартина*, *Ваарденбурга*, *Грейга*, *Клиппеля – Фейля*.

Симптомокомплекс разнообразных аномальностей развития описал в 1930 г. немецкий педиатр Otto Ullrich (1894–1957). Позже он использовал гипотезу норвежского зоолога Kristine Bonnevie (1872–1950) о механизме возникновения подобных аномалий у мышинных эмбрионов и выделил эти аномальности в отдельную группу.

### БОННЬЕ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Нистагм, клиническая картина поражения глазодвигательного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Головокружение, дрожание конечностей, симптомы невралгии тройничного нерва, понижение слуха, нарушение согласованных движений, подавленное настроение.

Появление синдрома обусловлено поражением преддверного латерального ядра (ядро Дейтерса) и проводящих путей вестибулярного анализатора.

Описал в 1903 г. французский оториноларинголог Pierre Bonnier (1861–1918).

### БОРДЬЕ – ФРЭНКЕЛЯ СИМПТОМ

При периферическом параличе мимических мышц глазное яблоко на стороне поражения кажется слегка смещенным кверху вследствие опущения нижнего века.

Описали в 1916 г. французский врач L. H. Bordier (1863–1942) и французский офтальмолог H. Frenkel (1864–1934).

### БОРОВСКОГО РЕФЛЕКС

Мигательная реакция под влиянием яркого света.

Рефлекторная дуга проходит через зрительный и лицевой нервы, замыкается в стволе мозга.

Рефлекс защитный – защищает сетчатку от яркого света и роговицу от высыхания.

Описал в 1929 г. Borowsky.

### БОРРИЕСА СИНДРОМ, синдром псевдоабсцесса головного мозга

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Состоят в быстро развивающихся застойных явлениях на глазном дне вследствие повышения внутричерепного давления.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Головная боль, выраженная гипертония, неврологическая симптоматика вследствие развития ограниченного, обычно отогенного, энцефалита (по типу псевдоабсцесса). В ликворе по-

лиморфно-клеточный, главным образом нейтрофильный, плеоцитоз. Характерно, что с усилением выраженности локальной симптоматики (в период организации воспалительного процесса) выраженность плеоцитоза в спинномозговой жидкости уменьшается.

Описал в 1921 г. датский отиатр Theodor Borries (под. 1897).

### **БОСТОНА СИМПТОМ**

Толчкообразное запаздывающее опускание верхнего века при взгляде вниз. Отмечается при диффузном токсическом зобе.

Описал американский врач L. Boston (1871–1931).

### **БОТКИНА СИМПТОМ**

Выражается в кратковременном периодическом непроизвольном расширении глазных щелей при фиксации зрения.

Отмечается при базедовой болезни.

Впервые описал в 1863 г. отечественный терапевт Сергей Петрович Боткин (1832–1889).

### **БОУЭНА БОЛЕЗНЬ,**

**внутриэпителиальная эпителиома, дискератоз чечевицеобразный  
дискоидный, карцинома in situ**

Наиболее часто эпителиома Боуэна локализуется в оболочках глаз, реже в эпидермисе кожи. Процесс обычно развивается в области лимба, распространяясь на роговицу и конъюнктиву глазного яблока. Часто заболевание начинается на фоне хронического конъюнктивита. Придают значение длительной травматизации тканей.

Начальная форма эпителиомы представляет собой сероватую полупрозрачную бляшку, напоминающую птеригиум. Поверхность бляшки неровная, в толще видны беловатые вкрапления, а по периферии – расширенные сосуды. В области лимба и роговицы образование неподвижное, в области конъюнктивы смещается вместе с конъюнктивой. В более поздних стадиях отмечается рост эпителиомы, нарастание процессов ороговения, цвет ее становится насыщенно белым. Появляется кератизация поверхностных слоев новообразования. Иногда поверхность эпителиомы бугристая, шершавая из-за образования плоских сосочковых выростов.

Гистологическое исследование выявляет нарушение структуры слоев эпителиа, ослабление межклеточных связей, клеточный полиморфизм с наличием крупных уродливых и вакуолизованных клеток, содержащих кератогиалин, многоядерные клетки, митотическое деление и амитозы.

Эпителиома Боуэна имеет все признаки рака, нет только инфильтративного роста. Злокачественный процесс замкнут в пределах эпителиального слоя и не переходит на подлежащую ткань. В некоторых случаях возможно превращение в инвазивный рак с метастазированием.

Заболевание впервые описал в 1912 г. американский дерматолог John Templeton Bowen (1857–1941). В офтальмологической литературе эпителиому Боуэна впервые описал McGavic (1942), а в отечественной – Г. Г. Зиангирова (1956).

### **БОУЭНА СИНДРОМ,**

**церебро-гепато-ренальный синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, монголоидный разрез глаз, эпикантус, помутнение роговицы, катаракта, глаукома, нистагм.

**Общие проявления.** В 100 % случаев отмечается глубокая мышечная гипотония, вплоть до атонии, снижение или отсутствие сухожильных, сосательного и глотательного рефлексов. Характерны плоское одутловатое лицо с опухшими веками, высоким лбом, сглаженными надбровными дугами, маленькой нижней челюстью, брахицефалия, плоский затылок, большие роднички, низко расположенные уши, высокое аркообразное небо. Почти всегда отмечается поликистоз почек (чаще кистозная дисплазия). Более чем в половине случаев имеется гепатомегалия и почти в половине случаев – пороки сердца и крупных сосудов (дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, коарктация аорты). Довольно часто наблюдаются пороки развития конечностей, а также аномалии половых органов (крипторхизм, гипоспадия, гипертрофия клитора).

Морфологически выявляют разнообразные пороки головного мозга (микрогирию, очаговую или тотальную лиссэнцефалию, аномалии мозолистого тела, демиелинизацию разных отделов головного мозга).

Синдром обычно диагностируют при рождении ребенка. Как правило, отмечают пренатальный дефицит массы тела. Вскоре после рождения появляются судорожные припадки, признаки геморрагического диатеза. Дети отстают в психомоторном развитии. Умирают обычно в течение 1–2 лет. Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с точечной хондродисплазией.

Описали P. Bowen с соавт. в 1964 г. и независимо от них в том же году швейцарский педиатр Н. А. Zellweger с соавт., которые предполагали, что в основе патогенеза заболевания лежит нарушение аминокислотного обмена.

### **БОУЭНА СИНДРОМ МНОЖЕСТВЕННЫХ АНОМАЛИЙ**

**Глазные симптомы.** Проявляются клинической картиной врожденной глаукомы.

**Общие проявления.** Характерным является недоразвитие (или отсутствие) сало- и жиросообразования; отмечают также уродливые уши, недоразвитую нижнюю челюсть, согнутые пальцы, гипертрофированный клитор, гипоспадию, аплазию мозолистого тела, пороки сердца. Дети умирают в раннем возрасте.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал P. Bowen.

### **БРАЙЦЕВА – ЛИХТЕНСТАЙНА БОЛЕЗНЬ, остеодисплазия фиброзная**

**Глазные симптомы.** Образование очагов обызвествления в конъюнктиве, как при фиброзной генерализованной остеодистрофии (болезни *Реклингхаузена*), деформация орбиты.

**Общие проявления.** Различные деформации костей, обусловленные замещением костной ткани фиброзной. Наблюдается моноостальная фиброзная остеодисплазия, при которой поражается лишь одна кость и полиостальная фиброзная остеодисплазия, при которой поражаются несколько костей, как правило, на одной стороне тела. Часто поражается череп. Нередко наблюдаются облитерация придаточных пазух носа, сужение отверстий основания черепа и лицевой его части, ведущие к сдавливанию проходящих через них сосудов и нервов.

Предполагают наследственный характер болезни.

Описали в 1927 г. отечественный хирург Василий Романович Брайцев (1878–1964) и в 1938 г. американский патологоанатом L. Lichtenstein (1906–1977).

### БРА́МА СИМПТОМ

Во время даже сильного смеха отсутствует смыкание век и глаза остаются широко открытыми.

Наблюдается при диффузном токсическом зобе.

Описал американский эндокринолог G. Gram (род. 1883). Американский офтальмолог H. W. Brown описал симптом, который также наблюдается при диффузном токсическом зобе и проявляется в еще более широком, чем в спокойном состоянии, раскрытии глазных щелей во время смеха.

### БРА́УНА СИНДРОМ (1), синдром связки верхней косой мышцы

Заключается в ограничении поворота глаза вверх и вверх-кнутри с сохранением подвижности глазного яблока кнутри и во всех других направлениях, легком расширении глазной щели. Иногда наблюдается компенсаторный наклон головы с легким поворотом в сторону здорового глаза.

Причиной является врожденное, а иногда травматическое укорочение сухожилия верхней косой мышцы вследствие утолщения ее фасциального футляра или патологическая фиксация сухожилия верхней косой мышцы с сухожильной (или хрящевой) петлей костного блока. Нижняя косая мышца патологических изменений не имеет. Заболевание обычно не прогрессирует. Иногда бывают случаи самопроизвольного выздоровления; чаще требуется хирургическое вмешательство, но после него нередки рецидивы.

Описал американский офтальмолог H. W. Brown в 1949 г.

### БРА́УНА СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Частичный или полный синдром *Бернара – Горнера*, слабая пигментация радужек (характерны голубые или зеленовато-голубые глаза).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденное отсутствие глубокой и поверхностной болевой чувствительности, вазомоторная неустойчивость, нейрогенный ангидроз при наличии нормальных потовых желез, гипорефлексия, гипоплазия зубной эмали, светлые волосы. Больные отличаются хрупким телосложением. Часто наблюдается умственная отсталость.

Синдром обусловлен нарушениями эмбрионального развития нервной трубки.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал американский невропатолог Jason W. Brown.

### БРА́УНА – СИММЕРСА СИНДРОМ, острый серозный энцефалит у детей

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Глазодвигательные нарушения, косоглазие, застойные диски зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Резкое повышение температуры, рвота, диспептические расстройства, менингеальные симптомы в начальном периоде заболевания. В дальнейшем быстро развиваются клонико-тони-

ческие судороги, параличи, бульбарные симптомы, кома. Летальный исход обычно наступает в течение 2–3 дней.

Причиной смерти является быстро нарастающий распространенный отек головного мозга с последующим развитием дислокационного синдрома.

Чаще всего болеют дети младшего возраста.

Этиология предположительно вирусная.

Дифференцировать с эпидемическим энцефалитом, полиэнцефалитом, диабетической комой, острым отравлением.

Описали в 1925 г. американские врачи Ch. L. Brown и Douglas Symmers (1879–1952).

### БРАШФИЛДА СИМПТОМ, пятна радужки

Заключается в наличии врожденных белых или желтовато-золотистых пятен диаметром от 0,1 до 1,0 мм, располагающихся у корня радужки на одинаковом расстоянии друг от друга. Иногда пятна сливаются в виде бус или образуют сплошное кольцо.

Многие авторы почти всегда обнаруживают эти пятна у детей, страдающих болезнью *Дауна*.

Причиной образования пятен считают мезенхимальную патологию.

Следует отличать от пятен Вольфлина – Крюкмана, которые возникают после рождения, располагаются ближе к корню радужки, имеют меньшие размеры и потому менее заметны. У здоровых детей пятна Брашфилда встречаются в 5 раз реже, чем при болезни Дауна.

Описал английский врач T. Brushfield в 1924 г.

### БРАШФИЛДА – УАЙЕТА ВРОЖДЕННЫЙ АНГИОМАТОЗ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развивающейся при этом заболеванием глаукомой.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Сосудистые невусы по ходу ветвей тройничного нерва, эпилептиформные припадки, олигофрения.

Является вариантом болезни *Стерджа – Вебера – Краббе*.

Описали T. Brushfield и американский педиатр Tyrel Cheatham Wyatt (род. 1899).

### БРЭЙНА СИМПТОМ

При поражении внутренней поверхности правой затылочной доли (*fissure calcarina*), являющейся корковым концом зрительного анализатора, выявляют левостороннюю гемианопсию.

Наблюдается при тромбозе правой внутренней сонной артерии, кровоизлияниях, новообразованиях в области правой затылочной доли.

Описал в 1941 г. Brein.

### БРЭЙТМАНА СИМПТОМ

При попытке приблизить к глазам больного острый предмет больной несоразмерно отшатывается назад, вплоть до падения.

Наблюдается при токсическом диффузном зобе.

Описал Breitman.

### БРЭМЕРА СИНДРОМ, дизрафический статус

**Глазные симптомы.** У 80 % больных встречаются синдром *Бернара – Горнера* и гетерохромия *Фукса*; реже обнаруживаются понижение чувствительности роговицы, кератит, а также парезы и параличи тройничного, отводящего и лицевого нервов.

**Общие проявления.** Асимметрия черепа и грудной клетки, искривление позвоночника и расщепление его дужек, воронкообразная грудная клетка, кифосколиоз, арахнодактилия, пальцы в виде барабанных палочек. Часто бывают “заячья губа”, “волчья пасть”, высокое нёбо, неравномерный рост зубов и неправильное их положение, контрактура пальцев, акроцианоз, холодные и влажные ладони и стопы, гипертрихоз, никтурия, расстройство болевой и тактильной чувствительности. У женщин нередко недоразвитие одной грудной железы или дополнительные рудиментарные железы.

В основе заболевания лежит неполное закрытие медулярной трубки в эмбриональном периоде, ведущее к образованию небольших полостей и глиоза в продолговатом и спинном мозге.

Описал в 1926 г. немецкий невропатолог F. W. Bremer. Глазные симптомы этого синдрома описал в 1933 г. немецкий офтальмолог и оториноларинголог C. Adolf von Passow (1859–1926).

### БРИКНЕРА СИМПТОМ

Характеризуется отсутствием мигательной реакции в ответ на неожиданный звуковой раздражитель, т. е. отсутствием акустико-пальпебрального рефлекса (рефлекса *Бехтерева*).

Наблюдается на стороне поражения лицевого нерва.

По одним данным симптом описал американский хирург Walter M. Brickner (1876–1930), по другим – американский невропатолог R. M. Brickner (род. 1896).

### БРИЛЛА – СИММЕРСА БОЛЕЗНЬ, лимфома гигантофолликулярная

**Глазные симптомы.** Обусловлены расположением опухолей, исходящих из лимфоидной ткани. Возможны новообразования век, орбиты, конъюнктивы, слезного мешка и слезной железы с соответствующей клинической картиной.

**Общие проявления.** Разнообразны и также обусловлены преимущественной локализацией очагов поражения. В начале заболевания выявляют увеличенные плотные безболезненные шейные лимфатические узлы. В дальнейшем развивается поражение печени, селезенки, костного мозга. В лимфатической ткани образуются фолликулоподобные скопления лимфоцитов и лимфобластов. Нередко происходят спонтанные переломы костей, наблюдаются асцит, нарушения функции кишечника. В терминальной стадии – кахексия.

Болеют преимущественно мужчины среднего возраста.

Этиология неизвестна.

Дифференциальная диагностика с ретикулезом, лимфосаркомой, болезнями *Бенъе – Бека – Шаумана* и *Ходжкина*.

Описали в 1925 г. американский врач Nathan Edwin Brill (1860–1925) и американский патолог Douglas Summers (род. 1879).

### **БРИССО БОЛЕЗНЬ, лицевой гемиспазм**

Характеризуется стереотипными приступами судорог в одной половине лица. Вначале появляются легкие толчкообразные или тонические спазмы круговой мышцы век одного глаза. Затем в течение 2–10 лет судороги распространяются на всю половину лица и носят преимущественно тонический или клонический характер, длятся 2–3 мин, повторяясь обычно 2–3 раза в день, но иногда, особенно при волнении, приступы судорог следуют один за другим. Может развиваться затяжная (на несколько часов) тоническая судорога. Иногда у больных наблюдается своеобразная тоническая полумаска: глаз прищурен, рот и нос оттянуты в сторону поражения, мимические складки подчеркнуты. Приступы могут быть спровоцированы актом еды, постукиванием по мимическим мышцам на стороне поражения. Возможен двусторонний гемиспазм. Иногда – контралатеральный паралич конечностей. Полагают, что причиной заболевания является поражение лицевого нерва в области варолиева моста (арахноидит, новообразование).

Чаще страдают женщины среднего и пожилого возраста.

Описал в 1895 г. французский патолог Edouard Brissaud (1852–1909). Встречается под названием “синдром Бриссо – Сикара” (J. A. Sicard, 1872–1929, французский невропатолог).

### **БРИССО – МАРИ СИНДРОМ, гемиспазм языко-губный истерический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются иногда возникающим спазмом круговой мышцы век на стороне поражения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Смещение в сторону поражения языка, рта, иногда нижней челюсти вследствие спазма соответствующих мышц на стороне поражения.

Наблюдается во время истерического припадка.

Дифференцировать с органической гемиплегией, при которой рот смещается в здоровую сторону, а язык – в сторону паралича.

Описали E. Brissaud и французский невропатолог Pierre Marie (1853–1940).

### **БРОДБЕНТА СИНДРОМ, апоплексия прогрессирующая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются выраженным сужением зрачков, иногда длительно сохраняющимся, но чаще сменяющимся паралитическим мидриазом. Возможна анизокория.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Признаки децеребрационной ригидности, расстройство сознания, резко выраженная ригидность затылочных мышц, прогрессирующее нарушение дыхания, повышение температуры. Летальный исход от паралича дыхания.

Клинические симптомы обусловлены кровоизлиянием, которое распространяется на желудочки мозга. Кровоизлияние в IV желудочек приводит к параличу дыхательного центра с летальным исходом.

Описал в 1876 г. английский врач Bart William Henry Broadbent (1835–1907).

### **БРОДСКОГО СИМПТОМ КАЖУЩЕГОСЯ УВЛАЖНЕНИЯ ГЛАЗА**

У больного возникает ощущение наполнения глаза слезой. Однако при промокании платком слезы не обнаруживаются.



Является одним из наиболее достоверных ранних признаков глаукомы. Описал в 1936 г. отечественный офтальмолог С. Б. Бродский.

### **БРОКА – ЗУЛЬЦЕРА ФЕНОМЕН**

При одной и той же интенсивности света вспышка кажется тем более яркой, чем она короче. Ощущение яркости светового стимула изменяется во времени: ощущение яркости возрастает в момент появления светового стимула (включения света), а затем снижается до некоторого стационарного уровня.

Описали французский физиолог и биофизик А. Broca и О. Sultzer в 1902 г.

### **БРУНАТИ СИМПТОМ**

Заключается в помутнении роговицы у больных в агональной стадии при тяжелых болезнях.

Описал Brunati.

### **БРУНСА СИНДРОМ, синдром IV желудка**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, косоглазие, диплопия, нистагм, преходящий амавроз, понижение чувствительности роговой оболочки. Возможен отек зрительного нерва с последующей атрофией его.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Головные боли, головокружение, рвота, нарушение пульса и дыхания, тремор, нарушение мышечной координации, атаксия, потеря сознания. Иногда наступает мгновенная смерть.

Глазные и общие проявления возникают при физическом напряжении, натуживании, резких движениях головы. Причиной этого является нарушение проходимости ликворных путей, быстрое повышение внутричерепного давления и раздражение образований, расположенных на дне IV желудка у больных с опухолями или иными объемными процессами в задней черепной ямке (чаще этот синдром наблюдается при цистицеркозе в области IV желудка).

Дифференцировать с синдромами Меньера, Лермуайе, тромбозом основной или позвоночной артерии.

Описал в 1902 г. немецкий невропатолог Ludwig Bruns (1858–1916).

### **БРУТОНА БОЛЕЗНЬ, агаммаглобулинемия X-сцепленная инфантильная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Заключаются в возникновении гнойного конъюнктивита, исключительно трудно поддающегося лечению.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены инфекционными поражениями различных органов и систем: пневмонии, отит, гаймориты, гепатиты, энтериты, полиартриты, дерматомиозиты и др. Болезнь развивается в первые месяцы жизни, реже на 1–2 году жизни ребенка. Часто развивается сепсис. Дети умирают в раннем возрасте.

Причиной болезни являются нарушение синтеза всех классов иммуноглобулинов и недостаточность гуморальных антител.

Страдают мальчики, что свидетельствует о рецессивном наследовании, сцепленном с полом.

Дифференциальный диагноз проводить с преходящей гипогаммаглобулинемией новорожденных, с приобретенной гипогаммаглобулинемией, обусловленной резкой потерей белка плазмы при экссудативной энтеропатии.

Болезнь описал О. Bruton в 1952 г.

### БУЛЯ БОЛЕЗНЬ

Желтое окрашивание конъюнктивы и склеры, иногда кровоизлияния в конъюнктиву при тяжелой форме сепсиса новорожденных, характеризующейся желтухой и кровоизлияниями в кожу, слизистые оболочки и внутренние органы.

Болезнь протекает бурно и обычно заканчивается летально.

Описал немецкий патолог L. Buhl (1816–1880).

### БУМКЕ СИМПТОМ

Характеризуется отсутствием типичного для здоровых людей расширения зрачков на воздействие болевых и психических раздражителей. Указывает на нарушение вегетативной иннервации зрачков.

Наблюдается при шизофрении. Выраженность зависит от длительности заболевания.

Описал в 1903 г. немецкий психиатр и невропатолог Oswald C. E. Bumke (1877–1950). Еще раньше подобный симптом описал швейцарский офтальмолог J. F. Horner (1831–1886) у больных с другими заболеваниями.

### БУРДЕНКО – КРАМЕРА СИНДРОМ, синдром мозжечкового намета

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Боль в глазных яблоках, орбитах, болезненность в области выхода I ветви тройничного нерва, гиперестезия кожи век, повышение чувствительности конъюнктивы и роговицы, светобоязнь, слезотечение, блефароспазм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Головная боль (особенно ночью, в области лба и затылка), менингеальные симптомы.

Синдром обусловлен раздражением нервных ветвей намета мозжечка, которые, отделяясь от глазничного нерва (возле тройничного узла), направляются к намету мозжечка и располагаются между его листками. Имеет значение также и распространение боли по симпатическим волокнам, идущим из сосудов этой области. Наиболее часто синдром наблюдается при опухолях мозжечка, туберкуломах и абсцессах червя мозжечка, арахноидэндотелиомах задней черепной ямки, воспалительных процессах в задней черепной ямке различной этиологии и последствиях травм головного мозга. Раздражение намета мозжечка может быть при вклинении и ущемлении ствола мозга и мозжечка между краем намета мозжечка и спинкой турецкого седла (тенториальное отверстие). В этих случаях появляются очень сильная головная боль, особенно в области затылка, рвота, непроизвольное запрокидывание головы, головокружение, нарушение функции преддверно-улиткового органа, угасание сухожильных рефлексов, иногда судороги в конечностях. Усиливаются и **г л а з н ы е с и м п т о м ы**, особенно боль в глазных яблоках. Появляются нистагм, синдром *Гертвига – Мажанди*, паралич или парез зрения вверх (реже вниз), вялая реакция зрачков на свет.

Впервые на симптомы раздражения намета мозжечка обратил внимание R. Kraus в 1903 г. Подробно синдром описали в 1931 г. отечественный нейрохирург Николай Нилевич Бурденко (1876–1946) и, по одним данным, отечественный невропатолог Василий Васильевич Крамер (1876–1935), а по другим – немецкий невропатолог и психиатр F. Kramer (род. 1878).

### БУРНЕВИЛЯ – ПРИНГЛА БОЛЕЗНЬ, склероз туберозный, факоматоз

**Глазные симптомы.** Встречаются у 20–25 % больных. На глазном дне выявляют новообразования, расположенные на диске зрительного нерва и вокруг него, напоминающие туютовую ягоду. У части больных наблюдают в этой же области широкие плоские опухолевидные образования серовато-белого или желтовато-красного цвета, а иногда сочетание обеих форм поражения. Зрительные функции страдают в зависимости от локализации очагов, а также выраженности сосудистой патологии сетчатки и хориоидеи: периваскулитов, наличия ангиоматозных узелков, облитерации сосудов, пролиферирующего ретинита, кровоизлияний в сетчатку и стекловидное тело. В поздней стадии заболевания у половины больных наблюдают застойные диски зрительных нервов вследствие развившегося внутричерепного гипертензионного синдрома. Иногда развивается вторичная глаукома.

**Общие проявления.** Умственная отсталость, судорожные припадки, психические и эндокринные расстройства, различные поражения кожи и костей, пороки развития внутренних органов.

Обычно уже на первом году жизни у детей возникают полиформные судорожные приступы. Малые припадки по типу кивков, салаамовых судорог сочетаются с большими абортивными и психомоторными приступами. Возможны длительные бессудорожные интервалы. Больные резко отстают в психическом развитии, часто интеллект снижается до идиотии. Отмечаются спастические параличи и парезы, напоминающие синдром *Литтла* (тонус экстензоров нижних конечностей повышен, из-за чего они находятся в вытянутом состоянии). Иногда наблюдаются гидроцефалия, адипозогенитальный синдром. В возрасте 2–6 лет у больных появляются кожные изменения. Характерным является развитие аденом сальных желез на щеках – так называемая *adenoma sebaceum* Прингла. Она представляет собой образование, располагающееся в виде бабочки на коже нососщечной области и состоящее из мелких плоских или слегка возвышающихся плотных или мягких узелков желтого или коричнево-красного цвета с телеангиэктазиями на верхушках узелков или между ними. Иногда имеется и другая кожная патология – пигментные, бородавчатые и мягкие невусы, фибромы, ангиэктазии, шагреневые утолщения кожи.

Возможны пороки в развитии скелета: деформации позвоночника и грудной клетки, короткопалость, синдактилии, остеопороз костей черепа, кистей, стоп. Часто наблюдаются высокое небо, “волчья пасть”, “заячья губа”. Во внутренних органах – почках, печени, селезенке – у больных отмечаются доброкачественные опухоли, иногда склонные к малигнизации.

Болезнь неуклонно прогрессирует. Больные часто погибают в эпилептическом статусе, реже от интеркуррентных заболеваний. Длительность жизни обычно не превышает 20–25 лет.

При патологоанатомическом исследовании мозга и сетчатки обнаруживают узелки белесовато-желтого цвета, склонные к обызвествлению. Узелки локализуются в коре и белом веществе больших полушарий, стволе и желудочках мозга, мозжечке, спинном мозге. В сетчатке в основном поражаются слои нервных волокон, ганглиозных клеток и внутренний плексиформный слой. В узлах отмечается разрастание глии, уменьшение числа ганглиозных клеток, появление больших атипических клеток – ран-

них невроцитов, останавливающихся в своем развитии и не превращающихся в ганглиозные клетки.

Патогенез заболевания изучен недостаточно. Предполагают, что туберозный склероз относится к эктомеэознодермальным дисплазиям.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу с неполной пенетрантностью мутантного гена.

Болезнь описал в 1880 г. французский невропатолог Desire-Magloire Bourneville (1840–1909) и в том же году английский дерматолог John James Pringle (1855–1922). Изменения со стороны органа зрения при этом заболевании впервые обнаружил в 1921 г. голландский офтальмолог Van der Hoeve (1878–1952). Первое сообщение об этой болезни (1862) принадлежит немецкому патологу Friedrich Recklinghausen (1833–1910).

### БУСКАЙНО СИМПТОМ

Мидриаз и исчезновение окуло-кардиального рефлекса на стороне болевого синдрома при поражении седалищного нерва. Часто присоединяется тахикардия.

Симптом обусловлен нарушением симпатической иннервации.

Описал Buscayno.

### БУХМАНА СИМПТОМ

Заключается в расширении зрачка правого глаза при хроническом аппендиците.

Описал отечественный хирург П. И. Бухман (1872–1949).

### БУШЕ – ГЗЭЛЯ БОЛЕЗНЬ, безжелтушный лептоспироз, лептоспироз дальневосточный, лихорадка водная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Конъюнктивит, субконъюнктивальные кровоизлияния, острый увеит с помутнением стекловидного тела или экссудативным хориоидитом, иногда неврит зрительного нерва во время лихорадочного периода болезни или на протяжении 2 месяцев после его окончания. В период от 2 месяцев до года возможны негранулематозные увеиты с гипопионом, повторной гифемой, интенсивным помутнением стекловидного тела; хориоидиты; ретиниты; невриты зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Двухфазная лихорадка (первая фаза продолжительностью 4 дня, вторая – 1–2 дня), рецидивирующие мышечные боли, головная боль, менингеальные симптомы, брадикардия, гипотония, желудочно-кишечные расстройства. У больных отмечают увеличенную селезенку, повышенную СОЭ, альбуминурию. Спинномозговая жидкость не изменена.

Болезнь вызывается *Leptospira grippo-typhosa*.

Описали французский врач Н. Bouchet (род. 1873) и швейцарский врач О. Gsell (род. 1902).

### БУШКЕ – ОЛЕНДОРФ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Голубая окраска склер, желтоватый цвет кожи век.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Чечевицеобразные, множественные, близко расположенные, но не сливающиеся друг с другом, желтоватые, плотные, слегка возвышающиеся над уровнем кожи узелки диаметром до 3 мм.

Основная локализация их – затылок, шея, спина, пояснично-крестцовая область, бедра, живот. Кожа в этих местах приобретает желтоватый цвет. Наблюдается повышенная ломкость костей. При рентгенологическом исследовании выявляют очаги затемнения в губчатом веществе карпальных, тарзальных костей, фаланг, а также эпифизах и метафизах длинных трубчатых костей. Другие кости поражаются редко. Субъективные ощущения, как правило, отсутствуют. Возможно сочетание с другими пороками развития.

Синдром обусловлен конституциональной аномалией мезодермы.

Тип наследования не установлен.

Дифференцировать с синдромами *Блоха – Сульцбергера*, *Ван-дер-Хуге*, *Лобштейна*, гиалинозом кожи и слизистых оболочек.

Описали в 1928 г. немецкие дерматологи Abraham Buschke (1868–1943) и Helen Ollendorff-Kurth.

### БЬЁРНСТАДА СИНДРОМ

Офтальмологи могут отметить вьющиеся ресницы.

Синдром представляет собой комплекс врожденных аномалий: вьющиеся волосы головы и бровей, глухота.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описал скандинавский дерматолог R. Bjornstad в 1965 г.

### БЬЁРРУМА СИМПТОМ,

#### Бьеррума скотома

Увеличение слепого пятна при глаукоме, в основном по вертикали, в форме полукольца. В типичных случаях скотома начинается у верхнего или, реже, у нижнего края слепого пятна и распространяется в височную область в виде расширяющейся арки, огибая точку фиксации и оканчиваясь чаще всего между 10–20°. Если же скотомы идут от верхнего и нижнего полюсов слепого пятна, они образуют одну кольцевую скотому. Выявляется кампиметрией. В поздних стадиях глаукомы скотома сливается с дефектом поля зрения на периферии.

Причиной увеличения физиологической скотомы при повышении внутриглазного давления Walff и Peman (1951) считали повреждение аксонов ганглиозных клеток вокруг диска зрительного нерва, расположенных менее глубоко, чем в слое нервных волокон. Alterman и Henkind (1967) в опытах на кошках доказали более высокую чувствительность к повышению ВГД радиальной капиллярной сети около диска зрительного нерва, чем сосудов в других областях сетчатки.

Впервые дугообразные парацентральные скотомы при глаукоме описал в 1856 г. немецкий офтальмолог Albrecht Graefe (1828–1870). Landsberger в 1869 г. дал подобной скотоме название “скотома-комета”. Более тщательное описание и интерпретацию скотомы предложил в 1889 г. датский офтальмолог J. P. Vierrum (1851–1920, по одним данным, и 1829–1892, по другим).

### БЭКУИНА – ЭЙГЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены дегенерацией сетчатки, развивающейся в некоторых случаях заболевания.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Задержка развития статики с искривлением ног, выраженная ломкость костей; гиперостоз черепа.

При исследовании крови выявляется повышение уровня кислой и щелочной фосфатаз и лейцинаминопептидазы, лейкоцитоз, гипохромная анемия. Костный мозг: гиперплазия остеобластов. Рентгенологическое исследование выявляет утолщение почти всех костей с картиной остеопороза.

Болезнь проявляется в раннем детстве и представляет собой редкую форму семейной генерализованной остеопатии.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описали американские педиатры Harry Bakwin (1894–1976) и Marvin S. Eiger.

### **БЮКЛЕРСА – РЕЙСА ДЕГЕНЕРАЦИЯ РОГОВИЦЫ**

Проявляется в дошкольном возрасте перикорнеальной инъекцией, болями в глазах. Обострения чередуются с ремиссиями. При исследовании с помощью щелевой лампы выявляют рецидивирующие эрозии роговицы, которые при слиянии образуют помутнения, напоминающие географическую карту. Помутнения состоят из поверхностных сероватых полосок без четких границ, иногда они мелкоочечные или пылевидные. В этих случаях роговицы представляются как бы припудренными, особенно интенсивно на периферии.

При исследовании в оптическом срезе толщина эпителия неравномерная, в зоне разрушенной боуеновой оболочки выявляются зоны различной оптической плотности. Концентрично лимбу остается узкая полоска неповрежденной ткани. Строма роговицы долго остается прозрачной. Чувствительность роговицы постепенно снижается. Рецидивирующие эрозии с болевым роговичным синдромом обычно отмечаются в возрасте 8–20 лет, значительно меньше беспокоят во 2–3 десятилетия жизни и возникают в более тяжелой форме в 40–50-летнем возрасте. Заболеванию неуклонно прогрессирует. Зрение значительно понижается. Поражаются обычно оба глаза.

Гистологически: толщина эпителия варьирует от одного до семи слоев клеток; нормальная боуенова оболочка отсутствует, на ее месте образуется бессосудистая эозинофильная соединительная ткань в виде слоя неравномерной толщины. Полагают, что поражение первично локализуется в боуеновой оболочке, а эпителий и поверхностная часть стромы вовлекаются вторично.

Этиология неизвестна.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Заболевание впервые описал Reis в 1917 г., а более подробно немецкий офтальмолог M. Bücklers в 1949 г.

### **БЮРГЕРА СИНДРОМ, тромбангиит облитерирующий**

**Глазные симптомы.** В начале заболевания возможно временное понижение зрения глаза на стороне поражения, иногда значительное. Выявляют снижение давления крови в центральной артерии сетчатки. Глазное дно обоих глаз в этот период остается нормальным. С прогрессированием болезни развиваются облитерация сосудов сетчатки с тромбозом на стороне поражения. Возможны кистозная дистрофия сетчатки, ретракционная отслойка сетчатки, атрофия зрительного нерва. Со временем страдает и другой глаз, но патологические изменения сильнее выражены на стороне большего поражения конечностей.

**Общие проявления.** Перемежающаяся хромота, боли в нижних конечностях и другие симптомы нарушения периферического кровообращения, вплоть до развития ишемического некроза соответствующих конечностей, а иногда и внутренних органов. Могут поражаться крупные сосуды на основании мозга, а также корковые ветви артерий и вены среднего калибра. Вначале это проявляется приступами головокружения, моно- и гемипарезами, речевыми расстройствами. Затем могут развиться стойкие очаговые симптомы. Преобладают корковые нарушения.

Болезнь представляет собой разновидность облитерирующего эндартериита, при котором процесс распространяется с артерий на мелкие вены либо, наоборот, начавшись с поражения вен, в дальнейшем переходит на артерии.

Чаще болеют мужчины.

Дифференцировать с синдромом *Бонне* (2), болезнью *Илза*.

Болезнь впервые описана в 1876 г. немецким патологоанатомом С. Friedländer (1847–1887). Клинику болезни подробно описал в 1908 г. американский хирург и уролог Leon Buerger (1879–1943). Часто встречается под названием “болезнь Винивартера – Бюргера” (А. Winiwarter, немецкий хирург, 1848–1917).

### БЮРНЬЕ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Снижение зрения вплоть до слепоты, обусловленное первичной атрофией зрительных нервов, развивающейся вследствие поражения хиазмы медленно растущей опухолью.

**Общие проявления.** Карликовый рост, адипозогенитальная дистрофия и другие признаки гипофизального нанизма у больных с новообразованием, давящим на гипофиз.

Впервые описал американский офтальмолог R. Burnier у больного с тератомой в области турецкого седла.

### БЮСАККА СИМПТОМ (1)

Отечность и мутность верхней трети лимба с начальными разрастаниями сосочков, расширением и резким кровенаполнением сосудов краевой петливой сети. Дистальный край лимба беловатого цвета вследствие значительной инфильтрации ступенчато приподнят.

Автор расценивает эти изменения как лимбит и считает их ранними признаками трахомы, появляющимися наряду с фолликулами в тарзальной части конъюнктивы или в переходной складке верхнего века.

Описал швейцарский офтальмолог А. Busacca в 1934 г.

### БЮСАККА СИМПТОМ (2)

Заключается в появлении мезодермальных узелков на передней поверхности радужки преимущественно в средней и прикорневой зонах. Узелки, достигающие в диаметре 2 мм, могут сохраняться в течение нескольких месяцев, а затем организуются или подвергаются гиалиновой дегенерации. Узелки в прикорневой зоне могут приводить к формированию передних синехий, облитерации угла передней камеры и развитию вторичной глаукомы.

Наблюдается в случаях подострого или хронического переднего увеита с относительно низкой вирулентностью инфекционного возбудителя.

Описал А. Busacca в 1932 г.



## ВААРДЕНБУРГА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Смещение внутренних углов глазных щелей латерально при нормально сформированных глазницах (телекант) с эпикантусом, смещением слезных точек и длинными слезными канальцами, что создает впечатление гипертелоризма и сходящегося косоглазия, хотя расстояние между зрачками у больных нормальное; сросшиеся брови, нередко птоз, ограничение подвижности глазных яблок, истинное косоглазие, нистагм, аномалии рефракции, гетерохромия радужки, отложение пигмента и участки депигментации на периферии глазного дна, двусторонний гидрофтальм.

**Общие проявления.** Нейросенсорная глухота вследствие гипоплазии кохлеарной ветви VIII нерва; башенный череп, “нос попугая”, расщепленное нёбо, гипоплазия нижней челюсти и подбородка, неправильно растущие зубы, аномалии ушей, ограниченный альбинизм – у 20 % больных наблюдается белая прядь волос надо лбом, врожденные пороки сердца, ложный гермафродитизм, крипторхизм, гипоспадия, синдактилия во всех конечностях.

Синдром редко бывает выражен полностью, чаще он представлен отдельными синдромальными и фоновыми признаками.

Причинами развития синдрома являются, по-видимому, нарушения в развитии плода на третьем месяце эмбриональной жизни. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Популяционная частота 1 : 4000.

Тип наследования аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью.

Дифференциальный диагноз проводить с синдромами *Апера*, *Бонневи* – *Ульриха*, *Крузона* и др., глазо-кожным альбинизмом без глухоты и с глухотой.

Формирование синдрома завершил в 1951 г. голландский офтальмолог Petrus Johannes Waardenburg (род. 1886). Отдельные сообщения и демонстрации больных с идентичными аномалиями были сделаны Ван-дер-Хуве, Ваарденбургом в 1915–1930 гг. и швейцарским офтальмологом Alfred Vogt в 1933 г. Частичный альбинизм и гиперплазию корня носа описал в 1950 г. Клейн. В литературе иногда называют синдромом Ваарденбурга – Клейна или Ваарденбурга – Фогта.

## ВАГЕНЕРА СИНДРОМ

Характеризуется периодическим преходящим затуманиванием зрения на одном глазу с последующим резким падением его до сотых долей или слепоты. При исследовании выявляют центральную скотому, а также геманопическое, квадрантное или секторное выпадение полей зрения, чаще в нижней половине. К концу первых, иногда вторых суток при офтальмокопии находят бледный отечный диск зрительного нерва с небольшими кровоизлияниями и проминенцией его в стекловидное тело, иногда свыше 1 мм. В дальнейшем наступает атрофия зрительного нерва. Обычно через непродолжительное время заболевает и другой глаз.

Причиной является поражение центральной артерии зрительного нерва (чаще тромбозы) при лейкозах, узелковом периартериите, артериоскле-



розе, височно-церебральном артериите, болезнях *Рейно (Рено)*, *Бюргера*, *Педжета* и др.

При тромбозе передней ветви центральной артерии зрительного нерва прогноз весьма неблагоприятный, тогда как при поражении задней ветви нарушение зрения может ограничиться возникновением центральной скотомы.

Описал Wagener в 1946 г. Позже (1962) морфологические изменения зрительного нерва при синдроме Вагенера подробно описал бельгийский офтальмолог E. Jules François (род. 1907), а затем описание синдрома продолжили французские офтальмологи L. Gayral и G. Vecchas (1967), под именем которых он иногда встречается в литературе.

### **ВАГНЕРА БОЛЕЗНЬ, дегенерация гиалоидно-ретиная**

Наиболее характерными изменениями являются деструктуризация и разжижение стекловидного тела и образование в стекловидном теле полупрозрачных сплошных или дырчатых бессосудистых преретинальных мембран, спаянных одним концом с измененной сетчаткой. Патологические изменения в сетчатке заключаются часто в сужении ее сосудов, очаговой пигментации, реже в решетчатой дегенерации, разрывах, ретиношизисе и отслойке сетчатки. ЭРГ имеет субнормальный характер. Нередко отмечают склероз сосудов хориоидеи, иногда отслойку сосудистой оболочки. В отдельных случаях – атрофию зрительного нерва. Хрусталик, как правило, мутнеет, начиная с задних кортикальных слоев. В основном в связи с этим зрение постепенно понижается до счета пальцев у лица. Поле зрения пациента практически всегда сужено на 10–20° из-за изменений на глазном дне. У всех больных постепенно развивается близорукость до средней степени. В редких случаях наблюдаются осложнения при этом синдроме в виде переднего увеита и вторичной болевой глаукомы.

Заболевание развивается в 8–10-летнем возрасте и полного развития достигает к 30–35 годам.

Наследование по аутосомно-доминантному типу.

Дифференцировать с гиалоидно-тапеторетинальной дегенерацией *Гольдманна – Фавера* и ювенильным идиопатическим ретиношизисом.

Описал в 1938 г. швейцарский офтальмолог H. Wagner (род. 1905).

### **ВАГНЕР-ЯУРЕГГА СИМПТОМ (1)**

При легком надавливании на глазные яблоки появляется возможность установления речевого контакта с больным, находящимся в состоянии ступора.

Наблюдается при кататоническом, реже маниакальном ступоре.

Описал австрийский психиатр Julius Wagner-Jauregg (1857–1940).

### **ВАГНЕР-ЯУРЕГГА СИМПТОМ (2)**

Является вспомогательным методом дифференциальной диагностики органических и функциональных парезов. На стороне гемипареза, обусловленного органическим поражением нервной системы, при легком надавливании на глазные яблоки не происходит сокращения мимических мышц лица, в то время как у здорового человека, а также при функциональном гемипарезе отмечается более или менее выраженное сокращение их.

Описал J. Wagner-Jauregg.

### ВАЙСА РЕФЛЕКС СЕТЧАТКИ СВЕТОВОЙ

Заключается в появлении светящейся полоски в виде полулуния или изломанного конуса у носового края диска зрительного нерва при офтальмоскопии у миопов в возрасте до 40 лет; в более старшем возрасте исчезает. При повороте офтальмоскопа световая полоска может появиться с темпоральной стороны. Иногда полоски сливаются и образуют замкнутый круг, не примыкающий к диску зрительного нерва. Лучше рефлекс виден на фотографии глазного дна.

Рефлекс является одним из основных офтальмоскопических признаков отслойки стекловидного тела у заднего полюса глаза, что чаще бывает при близорукости; в эметропических глазах встречается редко.

Детализация, касающаяся диагностического значения этого рефлекса, принадлежит А. М. Водовозову и А. И. Горбаню.

Описал Weis в 1885 г.

### ВАКЕЗА – ÓСЛЕРА БОЛЕЗНЬ, полициitemия истинная, эритремия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гиперемия конъюнктивы, подконъюнктивальные кровоизлияния, голубая окраска склер, цианотичное темно-коричневое глазное дно, атонически расширенные артерии и вены сетчатки. В этом периоде болезни зрительные функции не страдают. В дальнейшем наступают нарушения зрения различной степени выраженности, обусловленные кровоизлияниями в сетчатку, тромбозами вен и спазмами артерий сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Красное плеторическое лицо, темно-красные слизистые носовые кровотечения, гипертрофия сердца, увеличение печени, селезенки, склонность к тромбозам. Часто возникают головная боль, головокружение, шум в ушах, расстройства сна, астения, депрессия, иногда психотические расстройства. Общий объем крови увеличен, циркуляция крови замедлена. Характерны эритремия, пойкило- и анизоцитоз, лейкоцитоз, тромбоцитоз. В костном мозге усиленный эритропоэз, часто усилен также миело- и тромбоцитопоэз.

Этиология неизвестна. В развитии заболевания имеют значение хронические инфекции и интоксикации. Чаще страдают мужчины. Предполагается аутосомно-рецессивное наследование.

Болезнь описал в 1892 г. французский терапевт Louis Henri Vaquez (1860–1936). В 1903 г. канадский терапевт William Osler (1849–1919) дал подробное описание полициitemии как новой клинической формы. В 1902–1904 гг. австрийский врач W. Türk (1871–1916) назвал болезнь эритремией.

### ВАКЕЗА – ЭСМЕЙНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются диплопией.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Приступообразная, мигренеподобная, часто односторонняя головная боль, парестезии в дистальных отделах конечностей, корешковая боль и одно- или двусторонняя ишиалгия.

Возникает при субарахноидальном кровоизлиянии.

Описал L. H. Vaquez в 1911 г.

### ВАЛЛЕ СИНДРОМ

Заключается в рецидивирующем воспалении роговой оболочки попеременно то одного, то другого глаза. Образуются нежные поверхностные

помутнения роговиц, которые через некоторое время рассасываются. Острота зрения может понижаться в периоды обострений и образования помутнений.

Заболевание начинается в возрасте 4–12 лет и протекает в течение 30–40 лет, обостряясь до 8 раз в год. Длительность рецидива обычно 4–6 дней.

Заболевание врожденное, наследуется по аутосомно-доминантному типу. Провоцируется абактериальными вазомоторными воспалениями верхних дыхательных путей.

Описал O. Valle в 1966 г.

### ВАЛЕНБЕРГА – ЗАХАРЧЕНКО СИНДРОМ, синдром тромбоза задней нижней мозжечковой артерии

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, миоз, энофтальм, боли в глазу, понижение чувствительности роговицы на стороне поражения, возможен размашистый спонтанный нистагм, обычно более выраженный при повороте головы больного в сторону патологического очага. Возникновение синдрома *Бернара – Горнера* обусловлено нарушением симпатической иннервации.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** На стороне очага паралич мягкого нёба и голосовой связки, мышц глотки, дисфагия, дисфония вследствие поражения ядер IX и X черепно-мозговых нервов, расстройство болевой и температурной чувствительности на лице по “луковичному” типу, чаще в наружной зоне Зельдера, в связи с поражением ядра нисходящего корешка V нерва, мозжечковые нарушения, обусловленные расстройством функций мозжечка и его нижней ножки. Возможны атрофические расстройства кожи и слизистых оболочек с герпетическими высыпаниями на них, атрофический ринит, расстройства вкуса на одной половине языка, боли жгучего характера в лице на стороне очага, обусловленные, по-видимому, поражением желатинозной субстанции нисходящего корешка тройничного нерва. На противоположной патологическому очагу стороне в связи с поражением спиноталамического пути возникает расстройство болевой и температурной чувствительности на туловище и конечностях (глубокая и тактильная чувствительность остаются сохраненными), иногда слабые признаки поражения пирамидного тракта. Больных нередко беспокоят головокружения, рвота в связи с вовлечением в процесс ядер вестибулярного нерва, затруднения при ходьбе.

Синдром обусловлен нарушением кровообращения в бассейне нижней задней мозжечковой артерии. Страдают в основном лица старше 40 лет.

В отличие от синдрома *Бабинского – Нажотта*, гемипарезов и параличей конечностей не бывает.

Впервые описан в 1895 г. немецким терапевтом Adolf Wallenberg (1862–1949). Отечественный невропатолог Михаил Александрович Захарченко (1879–1953) в 1911 г. описал несколько вариантов этого синдрома.

### ВАЛЬДЕНСТРЕМА СИНДРОМ, первичная макроглобулинемия, парапротеинемический гемобластоз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Замедление кровотока в сосудах конъюнктивы с положительным феноменом *Кокциуса*. В глубоких слоях роговиц обоих глаз происходят фиброзное перерождение пластинок и отложение между ними гиалиноподобных зерен (возможно, парапротенина), чего не наблюдается при других дегенерациях роговицы. В радужке иногда образуются

точечные кровоизлияния. Часто возникает хронический иридоциклит, обусловленный, возможно, присутствием во внутриглазной жидкости парапротеинов.

При выраженной макроглобулинемии понижается диастолическое давление в центральной артерии сетчатки, а при надавливании на глаз возникает обратный ток крови в центральной вене с усилением агрегации эритроцитов; характерны также неравномерное расширение и извитость вен, образование пятнистых и линейных кровоизлияний в сетчатку; возможен отек диска зрительного нерва и окружающая его сетчатка. Цвет сосудов остается обычным, а острота зрения страдает меньше, чем при тромбозе центральной вены.

При тяжелом течении макроглобулинемии в центре и на периферии возникают белые хлопьеподобные периваскулярные очаги вследствие пропитывания сетчатки экссудатом; происходит ее отслойка с резким понижением остроты зрения.

**Общие проявления.** Утомляемость, бледность, одышка. Характерным является геморрагический диатез с носовыми кровотечениями, кровоизлияниями в слизистую полости рта, желудочно-кишечный тракт, верхние дыхательные пути, внутреннее ухо, центральную нервную систему с соответствующими клиническими проявлениями. На коже нижних конечностей пурпура. Нередко генерализованное увеличение лимфатических узлов. Иногда гепато- и спленомегалия. Резистентность капилляров уменьшена. Положительный симптом Кончаловского – Румпеля – Леде. Время свертывания крови удлинено, увеличено время кровотечения, уменьшен протромбиновый индекс. Выявляют изменение количественных отношений белковых фракций сыворотки крови (диспротеинемию) и парапротеинемию, характеризующуюся появлением в сыворотке патологических белков – парапротеинов с отложением их в виде параиноида в печени, почках, селезенке, легких. Развивается макроглобулинемия (одна из разновидностей парапротеинемии – когда количество протеина с высокой мол. массой увеличивается с 2–4 % в норме до 80 %). Обнаруживают нормохромную гипопластическую анемию, лимфоцитоз, значительно увеличенную СОЭ, в терминальных стадиях тромбопению. В костном мозге увеличенное количество тучных, иногда плазматических клеток. Гистологическое исследование сетчатки выявляет ее пропитывание экссудатом с гомогенной эозинофильной инфильтрацией.

Страдают преимущественно мужчины в возрасте 50–70 лет.

Наследование, вероятно, аутосомно-доминантное.

Дифференцировать с синдромом *Бинга – Неля*.

Описал в 1944 г. швейцарский терапевт Jan Gösta Waldenström (род. 1906).

### **ВАН-БОГАРТА СИНДРОМ, подострый склерозирующий лейкоэнцефалит**

**Глазные симптомы.** Заключаются в прогрессирующем понижении зрительных функций вплоть до слепоты вследствие атрофии зрительных нервов, дегенерации макулярной области сетчатки, хориоидита.

**Общие проявления.** Болезнь начинается преимущественно в возрасте 5–15 лет нарастающими изменениями в интеллектуальной сфере в сочетании с гиперкинезами, эпилептическими припадками, атаксией, спастическими парезами, вегетативными нарушениями, расстройствами

высших психических функций. В дальнейшем развиваются генерализованные судороги, ригидность конечностей вплоть до опистотонуса, бульбарные и псевдобульбарные расстройства, гипертермия и хакезия.

В спинномозговой жидкости умеренный плеоцитоз, непостоянное повышение содержания белка, “паралитическая” кривая при реакции с коллоидным золотом. Характерные пароксизмы медленных гиперсинхронных разрядов и разрозненные комплексы острых волн на ЭЭГ.

Болезнь заканчивается летальным исходом через 1–2 года.

Морфологические изменения в головном мозге характеризуются демиелинизацией, периваскулярной инфильтрацией лимфоцитами и плазматическими клетками, внутриклеточными включениями.

Предполагается вирусная этиология заболевания.

Дифференцировать с рассеянным склерозом, опухолью мозга, синдромом *Тейя – Сакса* и др.

Описал детально в 1945 г. бельгийский невропатолог Ludo Van Bogaert (род. 1897). Первое сообщение об этом заболевании (одно наблюдение) принадлежит L. Van Bogaert и J. Busscher (1938).

#### **ВАН-БОГАРТА – БЕРТРАНА СИНДРОМ, спонгиозная дегенерация центральной нервной системы**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Атрофия зрительных нервов, сходящееся косоглазие, значительное снижение зрения, вплоть до слепоты. Глазная патология встречается у половины всех больных.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Сразу же после рождения или в возрасте 2–3 месяцев появляются судороги, атония шейных мышц и мышц конечностей, умеренная гидроцефалия, напряжение родничков, сонливость. По мере развития заболевания гипотония мышц сменяется их спастикой, вплоть до децеребрационной ригидности. Выявляются повышенное давление ликвора до 500 мм вод. ст. Рентгенологически определяют расхождение черепных швов. При пневмоэнцефалографии регистрируют увеличение желудочков мозга и атрофию коры. Больные обычно умирают в возрасте до 3–4 лет. Гистологические исследования выявляют кистозно-вакуолярную дегенерацию глубоких слоев коры, подкоркового белого вещества, мозжечка и спинного мозга, общую демиелинизацию центральной нервной системы.

Синдром носит семейный характер. Предполагают, что в основе патогенеза лежит нарушение осмолярного равновесия. Наиболее часто встречается среди лиц еврейской национальности и американцев ирландского происхождения.

Заболевание наследуется аутосомно-рецессивно.

Впервые детальное описание синдрома представлено в 1949 г. L. Van Bogaert и французским врачом I. G. Bertrand (1893–1965). Заболевание иногда встречается под названием “синдром Кафавана – Ван-Богарта – Бертрана” (M. M. Canavan, 1879–1953, американский врач).

#### **ВАН-БОГАРТА – ДИВРИ СИНДРОМ, ангиоматоз кортико-менингеальный диффузный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются гемианопсией.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Кожные изменения в виде врожденной пойкилодермии с телеангиэктазиями. В неврологической симптоматике до-

минируют деменция, судорожные эпилептические припадки, пирамидные и экстрапирамидные расстройства моторики. Характерны артериальная гипертония, повторные нарушения мозгового кровообращения.

Большинство заболевших в возрасте до 60 лет.

Патоморфологически выявляют кортико-менингеальные ангиомы, демиелинизацию белого вещества в области овального центра.

Дифференцировать с болезнью *Стерджа – Вебера – Краббе*, синдромами *Вернера и Блоха – Сульцбергера*.

Наследуется по рецессивному, сцепленному с X-хромосомой типу.

Описали в 1955 г. L. Van Bogaert и Paul Divry, сотрудник Ван-Богарта.

### **ВАН-БОГАРТА – ОЗЕ СИНДРОМ, эктомезодермальная дисплазия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, гипоплазия глазниц, ресниц и бровей, миопия, астигматизм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я:** У больных характерный внешний вид: уплощенный нос, расширенная переносица, асимметрия лица, маленький подбородок, готическое нёбо, приросшие ушные мочки, укороченные конечности, особенно кисти и стопы. Выявляют общий кератоз, дистрофию ногтей, акроцианоз. Периферический пульс не прощупывается. Часто наблюдается снижение интеллекта. При рентгенологическом исследовании определяют остеопороз, остеолит проксимальных отделов конечностей.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описали L. Van Bogaert и французский невропатолог Jean Hozay в 1952 г.

### **ВАН-БОГАРТА – ШЁРРА – ЭПШТЕЙНА СИНДРОМ, церебро-сухожильный ксантоматоз**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Весьма многообразны. На ранней стадии болезни сетчатка в области желтого пятна мутная, отечная, иногда наблюдаются кровоизлияния. Зрение ухудшается. Эти симптомы развиваются за несколько недель или месяцев до появления общих проявлений заболевания. В дальнейшем макулярная область приобретает вид округлого депигментированного пятна с пигментными отложениями вокруг него. Часто развиваются ксантелазмы век и двухсторонняя зоналярная или коронарная катаракта. Возможны гемианопсии, параличи глазодвигательных мышц центрального генеза, зрительные агнозии. В терминальной стадии развиваются выраженные застойные диски зрительных нервов вследствие повышения внутричерепного давления.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются задержкой физического и интеллектуального развития, сухой, морщинистой сероватого цвета кожей, ксантомами кожи и сухожилий, общей астенией. В дальнейшем наблюдаются дистрофия волос, преждевременное выпадение зубов, гипогенитализм. В поздней стадии – развернутая клиника бульбарных расстройств: нарушение глотания, сердечно-дыхательные кризы, дизартрия, паралич лицевого нерва. При рентгенологическом исследовании выявляют остеопороз, кифосколиоз без грубых деструктивных изменений. В крови повышено содержание холестерина, количество холестерина нормально или снижено.

Заболевание протекает длительно, иногда десятилетиями. Смерть наступает при явлениях сердечно-сосудистой недостаточности.

При гистологическом исследовании выявляют диффузный отек клеток Пуркиньи и двигательных клеток передних рогов спинного мозга, накопления холестерина в мозжечке и ножках мозга. Заболевание семейное. Предполагают, что в основе его лежит дефицит транспорта холестерина.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать следует с ксантоматозом, болезнью *Фридриха, Пьера Мари*.

Описали в 1937 г. L. Van Bogaert, его сотрудник Hans J. Scherer и австрийский биохимик Emil Epstein.

### **ВАН-БЮХЕМА СИНДРОМ,** наследственный генерализованный гиперостоз с акромегалией

**Глазные симптомы.** Характеризуются экзофтальмом различной степени выраженности, возникающим во 2 или 3 десятилетия жизни. Он обусловлен утолщением костей черепа и уменьшением объема глазниц. Нередко выявляют застойные диски зрительных нервов с последующей атрофией их.

**Общие проявления.** Заключаются в появлении после наступления половой зрелости некоторых признаков акромегалии: огрубление нижней челюсти, утолщение ключицы. Значительно ухудшается слух, развивается интермиттирующий паралич лицевого нерва периферического типа. Эти явления обусловлены сужением большого затылочного отверстия и утолщением костей основания черепа.

Рентгенологически выявляется гиперостоз с преимущественным поражением черепа, подбородка, ключицы, ребер и диафизов длинных трубчатых костей. Позвоночник, таз, лопатки, грудина не изменены. Пораженные кости склерозированы, утолщены; мозговые каналы костей сужены. Содержание кальция и фосфора в крови нормальное, активность щелочной фосфатазы несколько увеличена.

Синдром является проявлением редкого наследственного генерализованного гиперостоза.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Дифференциальную диагностику проводить с другими формами гиперостоза, синдромами *Пьера Мари, Альберс-Шенберга*, опухолями гипофиза.

Описал в 1952 г. голландский терапевт Frans Stefanus Petrus Van Buchem (род. 1897).

### **ВАН-ДЕН-БОША СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Миопия, горизонтальный нистагм.

**Общие проявления.** Полный андроз, кератоз в области кистей и стоп по типу бородавок, дистрофия волос вплоть до тотальной алопеции, задержка роста, снижение интеллекта.

Болезнь проявляется с рождения.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Дифференцировать с ангидротической эктодермальной дисплазией, синдромом Виллнера.

Описал Van den Bosch в 1957 г.

### **ВАН-ДЕР-ХУВЕ СИМПТОМ**

Заключается в увеличении проекции слепого пятна в 3–4 раза при еще неизменном диске зрительного нерва. Является одним из самых ранних

признаков ретробульбарного неврита риногенной этиологии (преимущественно при воспалении пазухи решетчатой кости).

Описал в 1925 г. голландский офтальмолог J. Van der Hoeve (1878–1952).

### **ВАН-ДЕР-ХУВЕ СИНДРОМ, прободная склеромаляция**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** На склере обоих глаз под неизменной конъюнктивой образуются один или несколько приподнятых участков в виде узелков диаметром до 4 мм. В дальнейшем узелки некротизируются и отторгаются, что ведет к прободению склеры. В этих случаях развиваются иридоциклит, увеит, редко панофтальмит.

Заболевание протекает длительно и до прободения склеры почти бессимптомно. Болеют в основном пожилые люди, чаще женщины. Прогноз при этой форме склеромаляции значительно хуже, чем при других ее формах (синдромах *Франческетти – Бишлера* и *Кунта – Мальбрана – Манцетти*, спонтанной интеркалярной перфорации склеры).

Этиология заболевания ревматическая.

Описал J. Van der Hoeve в 1931 г.

### **ВАН-ДЕР-ХУВЕ – ДЕ КЛЭЙНА СИНДРОМ,**

**Лобштейна синдром, синдром синих склер, синдром ломкости костей, остеогенез несовершенный врожденный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Основной признак – синие склеры – встречается почти у всех больных (по данным Е. Фукса – в 94,6 % случаев). Причиной синих склер является истончение склеры и просвечивание через нее сосудистой оболочки и пигментного листка сетчатки. Нередко часть склеры, примыкающая к лимбу, имеет обычный цвет и создается впечатление кольца вокруг роговицы – так называемое “кольцо Сатурна”. Часто наблюдают эмбриотокс, истончение роговицы, иногда мегалокорнеа, кератоконус, гипоплазию радужки, первичную и вторичную глаукому. Обычно у больных отмечают гиперметропическую рефракцию.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются повышенной ломкостью костей и понижением слуха. Переломы костей возникают часто от самых незначительных травм и напряжений (“стеклянный человек”), например: переломы предплечья могут произойти при обстругивании палки, переломы фаланг – при письме, переломы бедра – при потягивании в постели или когда кто-нибудь садится на колени. Переломы безболезненные или малоболезненные, плохо срастаются, образуя деформации костей. Частота переломов несколько снижается после пубертатного периода, у женщин вновь увеличивается после менопаузы. Страдает связочно-суставной аппарат. Наблюдаются псевдоартрозы, склонность к разрывам сухожилий, привычные вывихи суставов, отвисание стопы.

Часто развиваются деформации скелета, нарушающие пропорции тела вследствие относительного укорочения ног, обусловленного искривлением их и нарушением роста костей из-за переломов в области эпифизов. Возможны кифосколиоз, “куриная грудь”, саблевидные голени, арахнодактилия.

Понижение слуха обусловлено отосклерозом. Развивается в юношеском возрасте, у женщин иногда провоцируется беременностью, может быть как проводникового, так и невrogenного типа. По Е. Fucks (1930) ломкость костей в составе синдрома встречается у 56 % больных, а пони-



жение слуха – у 24 %. Возможны кожные проявления синдрома: атрофия, истончение кожи, склонность к образованию широких рубцов при порезах, ожогах. Могут быть неврологические симптомы, обусловленные платибазией и сдавлением спинного мозга и его корешков, гидроцефалией.

Рентгенологически определяют истончение коркового вещества костей, длинные трубчатые кости тонкие, с резким расширением в области эпифиза.

В большинстве случаев заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Следует дифференцировать с ахондроплазиями, различными формами остеопороза, синдромами *Элерса – Данлоса*, *Фанкони* и др.

Впервые описали своеобразное семейное заболевание – повышенную ломкость костей – в 1788 г. шведский врач О. J. Ekman и в 1829 г. французский врач Johann Friedrich Lobstein (1777–1835). Синюю окраску склер без связи с ломкостью костей впервые описал Ammon (1841). Связь между этими признаками впервые отмечена Spurwei (1896) и Eddowes (1900). Adiar и Digton (1912), а также С. Behr (1913) обратили внимание на сопутствующее заболеванию понижение слуха, но не связывали это с основной патологией. Лишь голландские офтальмологи J. Van der Hoeve и de Klein в 1918 г. объединили все эти симптомы в единый симптомокомплекс и завершили формирование синдрома.

### **ВА́РТЕНБЕРГА ВИБРАЦИИ ВЕК СИМПТОМ**

Пациенту предлагают закрыть глаза, врач кладет большие пальцы кистей на верхние веки обследуемого и осторожно пытается поднять их, преодолевая сопротивление пациента. При этом отмечается легкая вибрация век. Ее легче обнаружить, приложив дистальные фаланги I–III пальцев к вискам, слегка оттягивая кнаружи углы глаз. Даже при незначительном парезе лицевого нерва вибрация на стороне поражения значительно ослабевает.

Симптом впервые отмечен в 1935 г. американским невропатологом Robert Wartenberg (1887–1956) и подробно описан отечественным невропатологом Ф. А. Поемным.

### **ВА́РТЕНБЕРГА ГЛАБЕЛЛЯРНЫЙ РЕФЛЕКС**

Заключается в том, что при перкуссии области глабеллы (надпереносья) происходит смыкание век. Рефлекторная дуга проходит по тройничным и лицевым нервам, замыкается в стволе мозга.

Рефлекс физиологический.

Описал R. Wartenberg.

### **ВА́РТЕНБЕРГА СИМПТОМ**

При параличе лицевого нерва отсутствует вибрация сомкнутых век.

Описал R. Wartenberg.

### **ВА́РТЕНБЕРГА СИМПТОМ КАЧАНИЯ**

Пассивное поднятие верхнего века одного глаза вызывает опускание верхнего века другого глаза, а пассивное опускание верхнего века одного глаза – поднятие верхнего века другого глаза.

Симптом описал R. Wartenberg при поражении системы глазодвигательных нервов у больных эпидемическим энцефалитом.

В литературе встречается под названием “Лещенко синкинезия” (Г. Д. Лещенко, отечественный невропатолог).

**ВАРТЕНБЕРГА СИМПТОМ ПОРАЖЕНИЯ МИМИЧЕСКИХ МЫШЦ**

При поражении лицевого нерва глаз на больной стороне мигает реже и медленнее, чем на здоровой.

Описал R. Wartenberg.

**ВАСИЛЬЕВА – ВЕЙЛЯ БОЛЕЗНЬ,  
лептоспироз желтушный, лептоспироз иктерогеморрагический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Разнообразны и встречаются часто. Патогномоничным является желтушное окрашивание склер и конъюнктивы, а также катаральный, с кровоизлияниями, благоприятно протекающий конъюнктивит в начальном периоде болезни. Возможны герпетический или язвенный конъюнктивит и реже эписклерит. В поздние сроки могут возникать помутнение хрусталика, а также серозно-фибринозный иридоциклит и увеит с гипопионом, гифемой и с густым хлопьевидным помутнением стекловидного тела. Возможны кровоизлияния в сетчатку и образование в ней белых очагов. При поражении почек развивается почечная ретинопатия. При менингоэнцефалите нередко поражается зрительный нерв; возможны невриты и парезы глазных мышц. Описаны случаи поздних проявлений заболевания (спустя 8 лет после выздоровления).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Недомогание, гипертермия, геморрагический диатез, желтуха, увеличение печени и селезенки, поражение других внутренних органов, особенно почек и нервной системы. Всегда поражаются капилляры.

Заболевание вызывается лептоспирой (*Leptospira ictero haemorrhagica*) и относится к зоонозам.

Этиологический диагноз основан на серологических реакциях. Агглютинины, лизины и антитела в сыворотке крови больных сохраняются до 10 лет.

Заболевание описали в 1888 г. отечественный инфекционист Николай Петрович Васильев (1852–1891) и немецкий терапевт А. Weil (1848–1916).

**ВЭВЕРА – ГЮБЛЕРА (ЖЮБЛЕ) – ЖАНДРЕНА СИНДРОМ,  
педункулярный альтернирующий синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Складываются из признаков поражения глазодвигательного нерва на стороне патологического очага. Паралич глазодвигательного нерва может быть полным, и тогда возникают офтальмоплегия, птоз, мидриаз. При неполном параличе глазодвигательного нерва могут поражаться только интраокулярные мышцы. Иногда поражаются только отдельные мышцы глаза. При поражении экстраокулярных мышц, иннервируемых глазодвигательным нервом, глазное яблоко отклоняется к виску и “смотрит” в сторону патологического очага в мозге, “отворачиваясь” от парализованных конечностей. В случаях, когда поражаются зрительный тракт или наружное коленчатое тело, возникает гомонимная гемианопсия (чаще бывает при аневризме передней артерии большого мозга).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются параличами мышц лица, языка и конечностей по центральному типу на противоположной патологическому очагу стороне вследствие поражения лицевого и языкового нервов и пирамидного пути.

Синдром развивается при локализации патологического процесса в области ножек мозга (кровоизлияния, ишемия, новообразования) или при дислокационном сдавливании этой области опухолью, расположенной на отдалении.

Описал в 1856 г. английский врач Hermann David Weber (1823–1918). Некоторые дополнения и уточнения внесли французские врачи Adolphe Marie Gubler (1821–1879) и A. N. Gendrin (1796–1860). В литературе чаще встречается под названием “синдром Вебера”.

### **ВЭВЕ ДИСТРОФИЯ ПАРАВЕНОЗНАЯ**

Представляет собой редкую атипичную форму пигментной абииотрофии. Болезнь начинается с едва заметной, а затем все более выраженной депигментации и хориосклероза вдоль крупных вен. Там же обнаруживаются скопления “костных тельц”. Эти изменения в начальной стадии болезни наиболее выражены на расстоянии 1–2 PD от диска зрительного нерва. В поздней стадии “костные тельца” беспорядочно разбросаны по всему главному дну. Зрительные функции гибнут так же, как и при типичной форме пигментной дистрофии сетчатки.

Описал голландский офтальмолог H. J. M. Weve (1884–1962).

### **ВЭВЕ СИМПТОМ**

Проявляется чаще продольной отслойкой сетчатки, идущей от диска зрительного нерва книзу и кнаружи. Иногда может быть секторальная отслойка сетчатки (как правило, в ниже-наружном квадранте), возможна и тотальная отслойка сетчатки.

Страдают обычно оба глаза.

Причиной являются патологические сращения сетчатки с остатками эмбриональной артерии стекловидного тела.

Описал в 1936 г. H. J. M. Weve под названием “Ablatio falciformis congenitalis”. Впервые об этой патологии сообщила J. Mann в 1928 г., определяя ее как врожденные складки сетчатки. При микроскопическом исследовании в складке обнаруживали кровеносные сосуды. J. Mann считала, что складки сетчатки обусловлены задержкой развития глазного бокала.

### **ВЭГЕНЕРА БОЛЕЗНЬ, гранулематоз неинфекционный, некротический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Встречаются у половины больных и возникают в основном вследствие непосредственного перехода патологического процесса в глазницу из придаточных пазух носа, редко гематогенно. В первом случае возникает ограничение подвижности глазного яблока, экзофтальм, диплопия, хемоз, застой крови в венах и тромбоз центральной вены сетчатки, разрушение роговой оболочки, иногда разрушение всего глазного яблока и зрительного нерва. Во втором – фокальные некрозы в конъюнктиве, роговице, склере; увеиты, ватоподобные очаги по всему главному дну.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются некрозом тканей верхних дыхательных путей, диффузным периартериитом, миокардитом, перикардитом, очаговым гломерулонефритом, образованием папулонекротических гранулем кожи. Заболевание протекает в двух вариантах: первый – злокачественная гранулема носа; второй – генерализация сосудистых и гранулематозных изменений с поражением внутренних органов, кожи, костно-суставного аппарата, мышц, нервной системы. В течении болезни различают три стадии. При злокачественной гранулеме носа первая – продромальная – стадия длится от нескольких недель до нескольких лет и характеризуется периодическим закладыванием носа, серозно-кровянистыми выделениями,

поверхностными язвами в преддверии и на перегородке носа, на мягком нёбе. Вторая стадия – стадия активного процесса: гнойные и гнойно-кровянистые выделения из носа, зеленые некротические налеты с последующим изъязвлением на слизистой носоглотки, некроз нёбных, носовых костей. Характерно, что боль незначительная или ее нет. Третья стадия – терминальная – характеризуется большими дефектами на лице из-за некроза и разрушения мягких тканей, носовой перегородки, носовых раковин, возникают некротические язвы в глотке, гортани; из-за эрозии сосудов часто случаются кровотечения, иногда смертельные. При втором варианте обычно первоначально поражаются трахеобронхиальное дерево и легкие. Нарастают инфильтративно-деструктивные изменения в легких и плевре, поражаются миокард и перикард, возникают признаки системного страдания: геморрагический синдром, полиморфные сыпи на теле, аллергический полиартрит, частые легочные кровотечения, гломерулонефрит с нарастающей азотемией. Смерть наступает чаще при явлениях почечной или легочной недостаточности.

Заболевание встречается редко, болеют в основном в возрасте 20–50 лет. Прогноз неблагоприятный, обычно через 2–3 года после начала заболевания наступает смерть.

Этиология заболевания неизвестна. Предполагают возможную патогенетическую роль аутоиммунных процессов.

Впервые злокачественная гранулема носа описана Р. McBride в 1896 г. М. Klinger в 1931 г. впервые описал это заболевание как особую разновидность узелкового периартериита, а J. P. Stewart в 1933 г. – как прогрессирующую смертельную грануляционную язву носа и лица. После тщательного патогенетического исследования этой болезни в 1936–1938 гг. немецким патологом F. Wegener (род. 1907) она получила название “синдром Вегенера”.

### **ВЕЙЕРСА – ТИРА СИНДРОМ, синдром дисплазии наружного зародышевого листка**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Односторонние аномалии развития глазного яблока (гипо- и дисплазия радужки, катаракта, глаукома, микрофтальм), блефарофимоз вследствие дисплазии костей глазницы. Зрительные функции резко снижены.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются односторонним недоразвитием костей верхней и нижней челюсти и вследствие этого асимметрией лица; наличием зубов у новорожденного, гипоплазией зубных корней, преждевременным прорезыванием и выпадением зубов; преждевременным заращением швов черепа, деформацией носа и ушной раковины, тупым выражением лица; аномалиями развития грудного и поясничного отделов позвоночника (кифосколиоз, клиновидные позвонки, дисплазированные ребра и др.). На ЭЭГ часто отмечают изменения, характерные для гидроцефалии.

Синдром обусловлен ранним нарушением эмбрионального развития костной системы, причиной которого, возможно, является кислородное голодание. Допускается наследственный генез данного синдрома, тип наследования, предположительно, неправильно доминантный.

Дифференциальную диагностику проводят с синдромами *Грейга*, *Ульриха*, *Франческетти*.

Впервые описали в 1958 г. немецкие педиатры Helmut Weyers и C. Thier. Встречается в литературе под названием “синдром Вейерса – Фюллинга” (Georg Fulling – немецкий педиатр).

### **ВЕЙЗЕНБУРГА – СИКАРА – РОБИНО СИНДРОМ, языко-глоточного нерва невралгия**

**Глазные симптомы.** Боли, иррадиирующие в глаз, слезотечение, мидриаз на стороне поражения.

**Общие проявления.** Приступообразные, жгучие, стреляющие боли в корне языка, зева, верхнем отделе глотки (больше на стороне поражения), иррадиирующие в ухо, область угла нижней челюсти, шею. Нередко возникает гиперемия кожных покровов лица. “Пусковая зона” в корне языка, миндалине, задней стенке глотки. Приступ болей могут спровоцировать волнение, прием пищи, разговор, смех и др. Продолжительность приступа от нескольких секунд до 2–3 мин. Интервалы между приступами вначале могут быть длительными (до нескольких лет), затем сокращаются (возможны несколько приступов в день).

Прогноз зависит от причины и давности заболевания и от возраста больного: чем старше больной и дольше длится болезнь, тем тяжелее прогноз.

В основе заболевания лежат функциональные и морфологические изменения ствола языко-глоточного нерва и соответствующих центральных образований, причинами которых могут быть нарушение обмена веществ, инфекции, интоксикации, опухоли мосто-мозжечкового угла, аневризма сонной артерии, травма гортани и постоянное травмирование языко-глоточного нерва чрезмерно длинным шиловидным отростком.

Описал Т. Н. Weisenburg в 1910 г. В 1920 г. французский невропатолог Roger Sicard (1872–1949) и французский анатом M. Robineau (1870–1960) выделили синдром в отдельную нозологическую форму.

### **ВЕЙЛА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Характеризуются приступами односторонних болей в области глаза и глазницы, обычно возникающих ночью.

**Общие проявления.** Приступы ночных болей в одной половине лица, черепа, затылка и плеч; признаки воспаления придаточных пазух носа (затрудненное дыхание через нос, чувство тяжести в одной половине лица, односторонние обильные выделения из носа и т. д.).

Синдром обусловлен односторонней невралгией нерва крыловидной мышцы у больных с воспалением клиновидной пазухи. Чаше страдают женщины.

Описал американский врач Н. Н. Vail.

### **ВЕЙЛЛЯ РЕФЛЕКС**

Заключается в том, что при смазывании слизистой носа с одной стороны тампоном, смоченным этиловым спиртом, появляются слезотечение, покраснение глаза и расширение зрачка на этой же стороне. Отсутствие глазных проявлений может свидетельствовать о периферическом параличе лицевого нерва или о спинной сухотке.

Рефлекс физиологический.

Описал французский офтальмолог G. Weill (1866–1952).

### **ВЕЙЛЛЯ – МАРЧЕЗАНИ (МАРКЕЗАНИ) СИНДРОМ, сферофакии-брахиморфии синдром, врожденная мезодермальная дизморфодистрофия**

**Глазные симптомы.** Сферофакия и микрофакия (хрусталик уменьшен в диаметре до 6,75–7,0 мм, передне-задний размер его уве-

личен до 4,5–5,0 мм, а масса уменьшена на 20–25 %), передняя камера мелкая в центре и глубокая на периферии, факодонез и иридодонез, радужка атрофирована, волокна цинновой связки удлиненные, дистрофичные, нередко частично разрушенные. Хрусталиковая близорукость может достигать 50,0 дптр. Часто наблюдается эктопия хрусталика книзу, нередко вывих его в переднюю камеру, иногда ущемление в зрачке. В связи со зрачковым блоком может повышаться ВГД. Часто узкий, закрытый угол передней камеры может стать причиной развития вторичной глаукомы. В некоторых случаях наблюдаются пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительных нервов, отслойка сетчатки. У больных, как правило, мелкие орбиты. Считают, что основной причиной сферофакии является дефект развития цинновой связки.

**Общие проявления.** Больные небольшого роста, с брахицефалической формой черепа, короткой шеей, короткими руками и ногами и особенно пальцами рук и ног (брахидактилия), хорошо развитой мускулатурой и подкожной жировой клетчаткой, широкой грудью. Часто наблюдаются гипоплазия верхней челюсти, узкое нёбо, аномалии зубов, тугоподвижность суставов, врожденные пороки сердца.

Больные нередко погибают в возрасте около 50 лет от сердечно-сосудистой недостаточности.

Заболевание наследственное. Наследование аутосомно-рецессивное, но возможно и по доминантному типу.

Описали в 1932 г. французский офтальмолог G. Weill (1866–1952) и в 1937–1939 гг. немецкий офтальмолог Oswald Marchesani (1900–1952)

### **ВЕЙСМАНА СИМПТОМ**

Больной с закрытыми глазами не может придать своей ноге такое же положение, какое придается другой его ноге вращом.

Симптом свидетельствует о поражении мозжечка.

### **ВЕЙССА СИМПТОМ**

При перкуссии участка около наружного угла глаза возникает сокращение круговой мышцы век и мышц лица. Симптом является признаком тетании, иногда неврастении.

Описал австрийский врач Nathan Weiss (1851–1883).

### **ВЕЛЛИГСА СИНДРОМ**

Затуманивание и понижение зрения, наружная офтальмоплегия, анестезия роговицы, поверхностный точечный кератит, мидриаз средней степени, отек сетчатки в заднем полюсе, гипотония глазного яблока до 10–12 мм рт. ст.

По мнению Веллигса, в основе заболевания находится вирусное поражение цилиарного узла.

Описал P. C. Welligs в 1968 г.

### **ВЕНСАНА – АЛАЖУАНИНА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Характеризуются сочетанием признаков синдромов *Аргайлла (Аржиль) Робертсона* и *Парино*.

**Общие проявления.** Нарушение сна, головные боли, боли в области сердца, учащенный пульс, одышка, жажда, булимия или ано-

рекция, сонливость или бессонница, расстройства терморегуляции, обусловленные дисфункцией гипофиза, надпочечников, щитовидной и половых желез, нарушениями солевого, минерального, жирового и белкового обменов.

Синдром характерен для патологических процессов в области крыши заднего мозга и задней спайки.

Описали французский нейрохирург С. J. D. Vincent (1879–1947) и французский невропатолог Th. Alajouanine (род. 1890).

### **ВЕРАГУТА СИМПТОМ**

В фазе депрессии во внутренней трети верхнего века образуется складка кожи угловатой формы (складка Верагута).

Является признаком маниакально-депрессивного психоза.

Описал швейцарский невропатолог Otto Veraguth (1870–1940).

### **ВЕРКОВИЧА СИМПТОМ**

У беременных отмечается более выраженное, чем обычно, расширение зрачков после закапывания в глаза раствора атропина.

Свидетельствует о дисфункции вегетативной нервной системы.

### **ВЕРЛЬГОФА БОЛЕЗнь,**

#### **пурпура тромбоцитопеническая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Возможны кровоизлияния в конъюнктиву, переднюю камеру, радужку, сетчатку (ретинальные, преретинальные, субретинальные кровоизлияния), сосудистую оболочку. Зрительные функции страдают в зависимости от локализации и объема излившейся крови. Иногда при кровоизлиянии в мозг наблюдаются застойные диски зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Основные клинические симптомы болезни – кровоизлияния в кожные покровы и слизистые оболочки, возникающие спонтанно или под влиянием мельчайших травм. Отмечается положительный симптом Кончаловского – Румпеля – Леде. Чаще всего экхимозы и петехии на коже располагаются на передней поверхности туловища и конечностей. Наиболее частым является кровотечение из носа. Второе по частоте место занимают кровотечения из десен. Опасность представляют кровоизлияния, вызванные экстракцией зуба или тонзиллэктомией. Возможны кровоизлияния во внутренние органы (желудочно-кишечный тракт, легкие, почки), в плевру, брюшную полость. Примерно в 20 % случаев бывают кровоизлияния в мозг. У женщин часто возникает тяжелая метроррагия.

В крови вторичная анемия, тромбоцитопения, патологические формы тромбоцитов; время кровотечения значительно удлинено, время свертывания крови нормально, ретракция кровяного сгустка удлинена или отсутствует. В костном мозге увеличено количество мегакариоцитов с качественными отклонениями. Селезенка незначительно увеличена.

Патогенез окончательно не раскрыт. Доказано существование иммунной формы заболевания с наличием антитромбоцитарных антител, значительная часть которых образуется в селезенке. Они повреждают и подавляют созревание мегакариоцитов, а также разрушают тромбоциты.

Наследственный фактор не доказан, хотя примерно в 15–20 % случаев установлен семейный характер заболевания.

Прогноз для жизни чаще всего благоприятный. Летальный исход может наступить от кровоизлияний в жизненно важные органы. С годами склонность к кровотечению уменьшается. Болеют преимущественно дети и женщины.

Болезнь впервые в 1735 г. описал немецкий врач Paul Gottlieb Werlhof (1699–1767). Как самостоятельная нозологическая единица она выделена в конце XIX в.

### **ВЕРНÉ – СИКА́РА – КОЛЛÉ СИНДРОМ, синдром яремного отверстия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наблюдаются довольно часто и характеризуются птозом, миозом и энтофтальмом, т. е. синдромом *Бернара – Горнера*, обусловленным нарушением симпатической иннервации (страдает верхний шейный симпатический узел) при патологических процессах у основания черепа в области яремного отверстия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Заключаются в парезе или параличе мягкого нёба, гортани, грудинно-ключично-сосцевидной и трапециевидной мышц, дисфагии, расстройств вкусовой чувствительности на задней трети языка, гипестезии мягкого нёба, задней стенки глотки и гортани. Эти явления обусловлены поражением языко-глоточного, блуждающего и добавочного нервов при переломах основания черепа, при саркомах и других патологических процессах в области яремного отверстия.

Описали в 1916 г. французский невропатолог Maurice Vernet (1887–1974), в 1922 г. французский невропатолог J. A. Sicard (1872–1929) и французский оториноларинголог F. J. Collet (1870–1966).

### **ВЕРНЕРА СИНДРОМ, прогерия взрослых**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Редкие брови, отсутствие ресниц, небольшой экзофтальм, медленно (в течение 3–6 лет) развивающаяся двухсторонняя катаракта, иногда макулодистрофия, хориоретинит, пигментная дегенерация сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Задержка роста, преждевременное поседение и облысение, склеродермия, атрофия подкожного жирового слоя и мышечной ткани, особенно выраженная на конечностях, в результате чего конечности становятся непропорционально тонкими. На стопах и лодыжках в местах давления в результате малейших травм появляются плохо заживающие трофические язвы. Черты лица заостряются, часто наблюдаются клювовидный нос, маленький рот с острым подбородком (“птичье лицо”). Застывшая мимика придает лицу маскообразный вид. У больных рано выпадают зубы, отмечается дистрофия ногтей. Эндокринная патология проявляется в инсулиноустойчивом сахарном диабете, гипогонадизме, высококом голосе, отсутствии либидо, импотенции, бесплодии, дис- или аменореи, гинекомастии, скудном оволосении в подмышечных впадинах и на лобке, нарушении функций щитовидной и паращитовидных желез. Наблюдается преждевременное развитие генерализованного артериосклероза, стенокардии и инфаркта миокарда. Поражение костно-суставной системы проявляется генерализованным остеопорозом и остеоартритами, приводящими к ограничению подвижности суставов, спондилезу, деформации костей стоп. Нередко возникают злокачественные образования. Интеллект иногда снижен.



Болезнь начинается в возрасте от 15 до 30 лет.

Полагают, что в основе заболевания лежат преждевременные дистрофические и атрофические изменения соединительной ткани. Большая роль отводится наследственным эндокринным расстройствам.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Дифференцировать с синдромами *Андогского*, *Ротмунда*, *Гетчинсона* – *Гилфорда*.

Синдром описал в 1904 г. немецкий врач О. Werner (род. 1874) под названием “катаракта в сочетании со склеродермией”.

### ВЁРНИКЕ СИМПТОМ

При гемианопсии, вызванной повреждением зрительного пути выше наружных колленчатых тел (в области пучка Грациоле или шпорной борозды), при освещении “слепой” части сетчатки сохраняется реакция зрачка на свет. При гемианопсии, обусловленной поражением хиазмы и зрительного тракта, освещение “слепых” половин сетчатки реакции зрачка на свет не вызывает.

Описал в 1872 и 1883 гг. немецкий психиатр, невропатолог и нейроанатом Karl Wernicke (1848–1905).

### ВЕРОКАИ СИМПТОМ

Нистагм в противоположную от очага поражения сторону, сочетающийся с приступами головокружения и шумом в ухе на стороне поражения.

Является признаком невритомы слухового нерва.

Описал уругвайский патолог J. Verocay (1876–1927).

### ВЕСТФАЛЯ СИМПТОМ

Кратковременный или длительный умеренный мидриаз с постоянным изменением формы и величины зрачков при равномерном освещении их. В некоторых случаях отсутствует реакция зрачков на свет и конвергенцию.

Наблюдается при различных нервно-психических заболеваниях (шизофрения, истерия, энцефалит, сифилис мозга), алкоголизме, травматических повреждениях экстрапиримидных путей, иногда у здоровых людей.

Описал немецкий психиатр и невропатолог Alexander Karl Otto Westphal (1863–1941).

### ВЕСТФАЛЯ – ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА БОЛЕЗНЬ, дистрофия гепатоцеребральная, дегенерация гепатолентикулярная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Патогномичным симптомом является возникновение кольца *Кайзера – Флейшера* (примерно у 80 % больных), довольно часто диагностируется подсолнухообразная катаракта, иногда дегенеративные очаги и “костные тельца” на периферии глазного дна (в этих случаях у больных выявляют клинику пигментной дегенерации сетчатки). Прижизненное исследование влаги передней камеры глаза обнаруживает повышенное содержание в ней меди, что позволяет диагностировать болезнь еще в доклиническом периоде или при abortивной форме патологического процесса.

Патологоанатомически обнаруживают отложения меди в роговице, радужке, хрусталике, стекловидном теле и дегенеративные изменения в них.

**Общие проявления.** Обусловлены сочетанным поражением печени и головного мозга. Со стороны печени общие проявления характеризуются анорексией, диспепсией, рвотой, гипертермией, ремиттирующей желтухой, а в поздних стадиях – симптомами цирроза печени: асцитом, геморрагическими явлениями. Со стороны головного мозга – разнообразными гиперкинезами торсионно-дистонического или атетоидного характера, нарастающей мышечной ригидностью, дистрофией, дизартрией, псевдобульбарными симптомами, снижением интеллекта, эмоциональной тупостью, неадекватностью реакций, астенией.

По клиническому проявлению, времени появления и скорости нарастания симптомов болезни различают 5 форм гепатоцеребральной дистрофии.

1. **Абдоминальная форма** характеризуется преимущественно симптомами поражения функции печени и желудочно-кишечного тракта. Развивается геморрагический диатез с пурпурой и кровоточивостью. Протекает очень тяжело и через несколько недель или месяцев заканчивается смертью, при этом часто признаками очагового поражения нервной системы не успевают развиться. Болеют чаще дети.

2. **Ранняя ригидно-аритмо-гиперкинетическая форма** начинается в возрасте 8–15 лет. Наблюдаются выраженные гиперкинезы (непроизвольные крупные, ритмичные, грубые, размашистые движения рук типа “биения крыла пойманной птицы”), быстро прогрессирующая скованность и контрактуры, нарушение артикуляции, насильственный смех и плач, маскообразность лица, застывшая улыбка, слюноотечение, симптомы выраженного поражения печени. Болезнь быстро прогрессирует и обычно приводит к летальному исходу в течение 2–3 лет.

3. **Дрожательно-ригидная форма** начинается в возрасте 15–25 лет, характеризуется мышечной ригидностью, размашистым дрожанием, усиливающимся при волнении. Могут отмечаться ремиссии. Летальный исход наступает через 5–6 лет.

4. **Дрожательная форма** начинается в возрасте 20–35 лет. Преобладает крупноразмашистое дрожание конечностей, головы, туловища. В поздних стадиях изменяется мышечный тонус, отмечаются ригидность и изменение психики. Признаки поражения печени выражены слабо. Характерно ремиттирующее течение. Длительность заболевания 10–15 лет.

5. **Экстрапирамидно-корковая форма.** Характеризуется расстройствами высших корковых функций, параличами, парезами, часто эпилептическими припадками. Течение прогрессирующее, летальный исход наступает через 15–20 лет после начала заболевания.

В крови отмечается гипопротейнемия, особенно уменьшено содержание  $\alpha_1$ -альбумина (протромбина) и  $\alpha_2$ -альбумина (церулоплазмينا). В моче – значительная гипераминоацидурия и гиперкупрурия.

При патологоанатомическом исследовании мозга выявляется сморщивание и склерозирование нервной ткани с разрастанием глии, очагами размягчения, образованием кист, кровоизлияниями вокруг мелких сосудов и периваскулярным отеком. Эти изменения значительно выражены в области чечевичных ядер, коре и подкорковых ядрах. Обнаруживают отложения меди в мозге, печени, почках, селезенке и дегенеративные изменения в этих органах.

В основе заболевания лежит нарушение синтеза белка церулоплазмينا, транспортирующего медь. Вследствие этого создается высокая концентрация

меди в крови и отложение ее в органах и тканях. Кроме того, поскольку медь входит в состав ферментов, участвующих в тканевом дыхании, избыток ее угнетает активность окисленных ферментов и нарушает тканевой обмен.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Гетерозиготные носители мутантного гена могут быть выявлены с помощью биохимических методов (исследование церулоплазмينا в крови, аминокислот и меди в моче). При гетерозиготном носительстве никогда не отмечают всех обменных расстройств, свойственных гепатоцеребральной дистрофии.

Дифференцировать с летаргическим энцефалитом, малой хореей, подкорковыми дегенерациями, у детей – с хроническими формами септических состояний и витамин-D-резистентным рахитом.

Болезнь впервые описал под названием “псевдосклероз” в 1883 г. немецкий невропатолог и психиатр Karl Friedrich Otto Westphal (1833–1890). В 1898 г. немецкий терапевт и невропатолог Adolf G. G. Strumpell (1853–1925) описал под названием “псевдосклероз головного мозга” клиническую разновидность данного синдрома. В 1912 г. английский невропатолог Samuel Alexander Kinnier Wilson (1877–1937) опубликовал более подробные материалы о подобном синдроме и дал ему название “прогрессивная лентикулярная дегенерация”. В дальнейшем псевдосклероз и прогрессивная лентикулярная дегенерация были признаны идентичными болезненными процессами и объединены в единый синдром под названием “гепатолентикулярная дегенерация” (Галль, 1921). В 1946–1958 гг. отечественный невропатолог Николай Васильевич Коновалов (1900–1966) изучил патогенез, морфологию и клинические разновидности этого синдрома. Он предложил название “гепатоцеребральная дистрофия”, выделил экстрапирамидно-корковую форму болезни.

### **ВЕСТФАЛЯ – ПИЛЬЦА СИМПТОМ (1)**

При попытке сомкнуть веки в то время, когда врач удерживает глазную щель открытой, происходит сужение зрачка.

Рефлекторная дуга проходит через лицевой и глазодвигательный нервы, замыкается в стволе мозга.

Описали в 1902 г. А. К. О. Westphal и польский невропатолог Jan Piltz (1870–1930).

### **ВЕСТФАЛЯ – ПИЛЬЦА СИМПТОМ (2)**

При сильном зажмуривании глаз и последующем открывании их происходит значительное сужение зрачков, а затем расширение их.

Симптом является физиологическим рефлексом.

Описали А. К. О. Westphal в 1887 г. и J. Piltz в 1899 г. О подобном симптоме в 1854 г. сообщил немецкий офтальмолог Albrecht Graefe (1828–1870).

### **ВЕСТФАЛЯ – ПИЛЬЦА ФЕНОМЕН**

При активном интенсивном смыкании век одного глаза происходит содружественное сужение зрачка другого глаза. Отсутствие при этом реакции зрачка на свет, аккомодацию и конвергенцию свидетельствует о супрануклеарной локализации очага поражения.

Описали А. К. О. Westphal и J. Piltz.

### **ВИБО СИНДРОМ, цилиарная мигрень**

**Глазные симптомы.** Периодические боли в глазу, чувство выпирания глаза; глазное яблоко гиперемировано вследствие расширения

конъюнктивальных и цилиарных сосудов, болезненно при пальпации. Возможен легкий мидриаз.

**Общие проявления.** Сильные периодические боли в области виска, щеки и нижней челюсти с покраснением кожи лица на стороне поражения на фоне общего недомогания.

Причинами являются значительные спазмы средней мозговой артерии без нарушения кровообращения в ее бассейне и раздражение симпатических путей.

Описал Wibo в 1937 г.

### **ВИДЕМАНА СИНДРОМ,**

**Протея синдром; гигантизм частичный кистей и стоп, гемигипертрофия, макроцефалия, невусы**

**Глазные симптомы.** Экзофтальм, косоглазие, миопия.

**Общие проявления.** Асимметричный рост тела и отдельных его частей в первые годы жизни обуславливает развитие макродактилии и гемигипертрофии. Развивается макроцефалия, иногда прогения. Характерно образование бородавчатых эпидермальных невусов, лимфангиом, гамартом, липом. Иногда наблюдаются варикозное расширение вен, разрастание кожи на подошвах. Более чем в половине случаев отмечаются умственная отсталость, а у каждого седьмого-восьмого больного – судороги.

Тип наследования неизвестен.

Дифференцировать с синдромом *Клиппеля – Треноне – Вебера*, нейрофиброматозом, энхондроматозом.

Описал в 1983 г. немецкий педиатр Hans-Rudolf Wiedemann (род. 1915).

### **ВИДЕМАНА – ХАЛЬТЕНМЮЛЛЕРА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Заключаются в атрофии зрительных нервов и недоразвитии глазниц.

**Общие проявления.** Чрезвычайно выраженная гидроцефалия, уплощение костей черепа, различные уродства лица.

Заболевание врожденно-наследственное. Этиология неизвестна.

Дифференцировать с синдромом *Крузона*.

Описали Н.-R. Wiedemann и Chaltenmüller.

### **ВИДМАРКА БОЛЕЗНЬ**

Острый конъюнктивит, для которого характерен отек конъюнктивы верхней половины глаза и верхнего века.

Этиология неизвестна.

Описал Widmark в 1909 г.

### **ВИДРОВИТЦА СИМПТОМ, “глаза куклы”**

Паралич аккомодации, редкое мигание и легкий экзофтальм.

Наблюдается при дифтерийном полиневрите.

Описал Widrowitz.

### **ВИДЕРВАНКА СИНДРОМ (1),**

**синдром шейно-глазо-акустический, шейно-глазо-лицевая дистрофия**

**Глазные симптомы.** Одно- или (чаще) двусторонний паралич отводящего нерва с ретракцией глазного яблока, иногда гетерохромия радужки, субконъюнктивальная липома, дермоидные кисты век.

**Общие проявления.** Врожденная глухонмота, гипоплазия зубов, ушных раковин; множественные аномалии позвонков (короткая неподвижная шея, недоразвитие мышц шеи, клиновидные позвонки, синостоз позвонков, *spina bifida*), бочковидная грудная клетка; аномалии оволосения.

У родственников больных могут быть глухота, гидроцефалия, расщепление позвоночника.

Этиология неизвестна.

Болеют исключительно женщины. Заболевание обусловлено доминантным геном, расположенным в X-хромосоме в гемизиготном состоянии.

Дифференцировать с синдромами *Клиппеля – Фейля* и *Бонневи – Ульриха*.

Описал голландский генетик L. S. Wildervanck в 1952 г.

### **ВИЛДЕРВАНКА СИНДРОМ (2)**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, блефарофимоз, микроили гидрофтальм, глаукома, атрофия зрительного нерва, гипоплазия радужки; зрение резко снижено, нистагм.

**Общие проявления.** Гипоплазия скуловой дуги, микрогнатия, микрогения; большие оттопыренные уши, большой нос; гиподонтия, персистирующие молочные зубы; понижение слуха, обусловленное аномалиями развития внутреннего уха; задержка умственного развития, иногда гипоспадия, *spina bifida*.

Наследование, вероятно, аутосомно-доминантное.

Описал L. S. Wildervanck.

### **ВИЛЛАРЕ СИНДРОМ, синдром задней глоточной области**

**Глазные симптомы.** Характеризуются симптомокомплексом *Бернара – Горнера*.

**Общие проявления.** Односторонний паралич мягкого нёба, глотки, гортани, голосовой связки с анестезией парализованных областей и нарушением глотания твердой пищи; односторонний парез или паралич грудино-ключично-сосцевидной и трапециевидной мышц.

Синдром возникает при одностороннем поражении языко-глоточного, блуждающего, добавочного, подъязычного нервов и шейного симпатического нерва, обусловленном локализацией патологического процесса в области задней стенки глотки или в околоушной области.

Дифференцировать с другими формами синдрома яремного отверстия.

Впервые описан в 1916 г. французским невропатологом M. Villaret (1877–1946).

### **ВИЛВОНСИДЕРА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Характеризуются параличом вертикальных движений глаз.

**Общие проявления.** Олигофрения, спастическая дизартрия, нарушение походки; у больных обнаруживают спленомегалию, нарушение обмена меди.

Болезнь обычно проявляется в первое десятилетие жизни и медленно прогрессирует.

Описал американский врач R. Willvonseder.

### **ВІЛЛИ СИМПТОМ, симптом “заходящего солнца”**

Заключается в повороте глазных яблок на несколько секунд вниз и кнутри при быстром переведении ребенка из лежачего положения в положение сидя. При этом через широко раскрытую глазную щель виден только сегмент роговицы, все остальное пространство занято склерой.

Обнаружение симптома у детей старше 3 месяцев свидетельствует о поражении экстрапирамидной системы (в частности, у больных с акинетико-ригидным синдромом). В более раннем возрасте симптом имеет относительное диагностическое значение и учитывается при наличии других патологических знаков, так как иногда наблюдается и у здоровых детей.

Описал швейцарский педиатр Н. Willi.

### **ВІЛЬБРАНДА СИМПТОМ**

Заключается в возникновении абсолютных скотом на периферии поля зрения, которые нередко сливаются и образуют кольцевидную скотому. Через несколько дней они (она) бесследно исчезают при улучшении состояния больного.

Возникают у больных, страдающих истерией. Возможной причиной считают очаг застойного торможения в корковом отделе зрительного анализатора.

Описал Н. Wilbrandt в 1901 г.

### **ВІЛЬДБЕРГЕРА – НИМЕЙЕРА БОЛЕЗНЬ, хориоретинальная дегенерация**

Характеризуется понижением остроты зрения и сужением поля зрения с центральными и парацентральными скотомами, нарушением темновой адаптации и цветоощущения. На глазном дне выявляются нежная диссеминированная пигментация на периферии и грубые очаговые изменения у заднего полюса глазного яблока.

Электроретинограмма свидетельствует о значительном понижении функции колбочек и полном выключении палочкового аппарата, что и является резким отличием страдания от всех других хориоретинальных дегенераций.

Описали Н. Wildberger и G. Niemeyer в 1974 г.

### **ВІЛЬЯМСА СИНДРОМ, синдром “лица эльфа”, синдром идиопатической инфантильной гиперкальциемии**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эпикантус, косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий рост и небольшая масса тела при рождении (в среднем 2700 г). Характерны короткий нос с открытыми вперед ноздрями, широкая верхняя челюсть, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, открытый рот, оттопыренные уши. Возможны краниосиностоз, частичная адонтия, кифосколиоз, паховые грыжи, митральная недостаточность, гипотония. У половины больных имеются дефекты перегородок сердца. Часто развивается стеноз аорты или легочной артерии. Отмечаются умственная отсталость различной степени, хриплый голос, рвота, запоры, анорексия, полидипсия, полиурия. Иногда развивается почечная недостаточность. Эти симптомы обусловлены гиперкальциемией, развивающейся в возрасте 8–18 месяцев.

Лица мужского и женского пола страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Синдром впервые описал J. C. Williams с соавт. в 1961 г.

### **ВЙНКЕЛЬМАНА БОЛЕЗНЬ, прогрессирующая дегенерация бледного шара с пигментной дегенерацией сетчатки**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В раннем возрасте развивается пигментная дегенерация сетчатки; зрение неуклонно понижается до слепоты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются прогрессирующей ригидностью экстрапирамидного типа и дизартрией.

При морфологическом исследовании выявляют деструкцию бледного шара и ретикулярных порций черной субстанции.

Тип наследования аутосомно-рецессивный или рецессивный, сцепленный с полом.

Синдром описал Winkelmann в 1932 г.

### **ВИНЦЕНТА – АЛАЖУАНИНА СИНДРОМ**

Заключается в двустороннем птозе, парезе зрения вверх, нарушении конвергенции, ослаблении или отсутствии прямой и содружественной реакции зрачков на свет, т. е. в сочетании синдромов *Парино* и *Аргайлл Робертсона*.

Наблюдается при поражении четверохолмия и мозжечка.

Описали французский невропатолог Th. Alajouanine в 1930 г, и Vincentius в 1952 г.

### **ВИНЧЕСТЕР СИНДРОМ, мукополисахаридоз псевдоревматический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются значительным понижением зрительных функций из-за помутнения роговиц обоих глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий или карликовый рост, аномалии лица, контрактуры конечностей, остеопороз, остеолитическая деструкция мелких суставов. Лизированные кости и хрящи замещаются плотной фиброзной тканью, содержащей аномальные кровеносные сосуды.

При гистологическом исследовании роговиц выявляют вытянутые, содержащие метахроматические гранулы кератоциты стромы. Периферические отделы боуеновой мембраны отсутствуют. Гистология кожи – обширная пролиферация фибробластов.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описала американский рентгенолог Patricia H. Winchester с соавт. в 1969 г.

### **ВИСКОТТА – ОЛДРИЧА СИНДРОМ, иммунологическая недостаточность с тромбоцитопенией и экземой**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Непрерывно обостряющийся точечный поверхностный и язвенный кератит с внутрироговичными кровоизлияниями, глубокими подковообразными изъязвлениями роговицы, помутнениями и паннусом.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Манифестируют с рождения. Самый ранний симптом – тромбоцитопеническая пурпура. В клинике ведущими

являются геморрагический синдром и инфекционные осложнения. Появляются жидкий стул с примесью крови, кровоизлияния в кожу, слизистые оболочки, внутренние органы. Развивается анемия. Вследствие иммунологической недостаточности часто возникают пневмонии, отиты, дерматиты, экзема, главным образом на лице и конечностях. Тяжесть состояния больного зависит от степени выраженности геморрагического синдрома и инфекционного процесса, обусловленного широким спектром бактерий, вирусов, грибов. Возможно развитие злокачественных опухолей, напоминающих ретикулоэндотелиоз.

В периферической крови выявляют лимфопению, тромбоцитопению, низкий уровень иммуноглобулинов в плазме, дисгаммаглобулинемию. При иммуноморфологическом исследовании – тимус нормальный, плазматические клетки не изменены, лимфоциты в тимусзависимых паракортикальных областях в малом количестве.

В основе патогенеза предполагается генетический блок на уровне В-системы, сочетающийся с генетическим дефектом образования кровяных пластинок.

Прогноз для жизни неблагоприятный.

Наследуется по рецессивному, сцепленному с X-хромосомой типу.

Дифференцировать с тромбоцитопенией и экземами различного происхождения.

Описал в 1937 г. немецкий педиатр Alfred Wiskott (род. 1898). Американский педиатр Robert Anderson Aldrich (род. 1917) с соавт. в 1954 г. доказали наследственную природу заболевания.

### **ВИТКОПА – ЗАЛЬМАННА СИНДРОМ,**

**дискератоз наследственный доброкачественный внутриэпителиальный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Уже в раннем детском возрасте проявляются светобоязнь и понижение зрения вследствие развития лейкоплакии роговицы, складчатости и образования пенно-желатинозных бляшек на конъюнктиве.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются лейкоплакией слизистой полости рта и обнаруживаются сразу после рождения ребенка.

При гистологическом исследовании слизистой оболочки выявляют множественные круглые восковидные эозинофилы, которые как бы поглощены нормальными клетками, создавая впечатление “клетки в клетке”. Злокачественного перерождения очагов поражения не наблюдали.

Тип наследования аутосомно-доминантный. Пенетрантность гена около 97 %.

Дифференцировать с другими видами лейкоплакий.

Синдром описали в 1960 г. американский генетик и клиницист Carl Jacob J. R. Witkop (род. 1920) и американский врач L. Sallmann.

### **ВОДАКА РЕФЛЕКС**

При раздражении вестибулярного аппарата происходит расширение зрачка. Является физиологическим рефлексом.

Описал современный немецкий оториноларинголог E. Wodak.

### **ВОДОВО́ЗОВА ПЫЛЕВИДНОЕ ПОМУТНЕНИЕ СЕТЧАТКИ**

Характеризуется наличием множества мельчайших блестящих и матовых очажков сероватого или беловатого цвета преимущественно в макулярной области, иногда на ее периферии в виде кольца. Желтое пятно



представляется как бы посыпанным мукой или пылью. Очажки образованы кристаллами оксалата кальция. В случае расположения на внутренней пограничной мембране сетчатки они обладают характерным кристаллическим блеском, если же они расположены глубже – кажутся матовыми.

При поляризационной микроскопии установлено, что очаги пылевидного помутнения обладают оптической анизотропией, т. е. двойным лучепреломлением. Пылевидное помутнение сетчатки нередко обнаруживают у больных с различными дистрофическими и сосудистыми заболеваниями глазного дна. Кристаллические включения выявляют в друзах мембраны Бруха при центральной атеросклеротической хориоретинопатии и в субретинальных отложениях при далеко зашедшей стадии процесса. Как блестящие, так и матовые очажки лучше видны в бескрасном свете.

Описал в 1963 г. отечественный офтальмолог Александр Михайлович Водовозов (род. 1918). Впервые о мелких светлых очажках в макулярной области сообщил W. Frost в 1896 г. под названием «металлические точки» (metallic dots). A. Franceschetti с соавт. в 1963 г. описали случай врожденного оксалоза с кристаллами оксалата кальция в сетчатке.

### **ВОДОВО́ЗОВА СИМПТОМ (1), симптом обрыва рисунка нервных волокон**

Ослабление или исчезновение рисунка нервных волокон папилломакулярного пучка в сетчатке – в области между желтым пятном и диском зрительного нерва. Эта зона имеет более темный цвет, чем остальное глазное дно, где сохранился этот рисунок. Вокруг темного участка рисунок нервных волокон усилен и резко обрывается у его края. Эти изменения лучше всего выявляются при исследовании в желто-зеленом свете, несколько хуже в бескрасном и пурпурном свете.

Симптом характерен для аксиальной атрофии зрительного нерва.

Описал А. М. Водовозов в 1969 г.

### **ВОДОВО́ЗОВА СИМПТОМ (2), симптом усиления четкости границ диска зрительного нерва**

При исследовании в бескрасном свете контуры атрофичного диска зрительного нерва в отличие от нормального не вуалируются, а становятся более четко очерченными. Это объясняется тем, что при уменьшении количества нервных волокон коротковолновые лучи слабее ими отражаются, т. е. их вуалирующее действие ослабляется и границы диска простирают четче.

Описал А. М. Водовозов в 1964 г.

### **ВОДОВО́ЗОВА СИМПТОМ (3), симптом посинения атрофичного диска**

При исследовании в пурпурном свете атрофичный диск зрительного нерва приобретает синюю окраску, причем, чем бледнее диск при обычном освещении, тем более синим он кажется в пурпурном свете.

Преимущество этого метода исследования, основанное на лучшем восприятии глазом человека разницы в цвете, чем разницы в светлоте, может быть использовано при начальных стадиях атрофии зрительного нерва, и особенно при аксиальных атрофиях.

Описал А. М. Водовозов в 1964 г.

**ВОДОВО́ЗОВА СИНДРОМ,**  
**центральный ретинальный фибропластический синдром,**  
**звездчатый ретинит, целлофановая макула**

Возникает как осложнение внутриглазных заболеваний и операций на глазном яблоке. Представляет собой комплекс изменений, сопровождающихся соединительнотканным перерождением отдельных участков центральной области глазного дна. Возможны следующие патологические изменения, лучше выявляемые при офтальмохромоскопии: кистовидный отек макулярной области; складки сетчатки вблизи или вокруг макулы, появляющиеся тогда, когда начинается процесс организации соединительной ткани; белесоватые полупрозрачные мембраны, прикрывающие сосуды сетчатки; участки фибропластического перерождения сетчатки в виде белесовато-желтых, иногда массивных шварт, закрывающих макулу; патологические стационарные линейные, монетовидные, лоскутные рефлексии.

Выявлены особенности в течении синдрома в зависимости от того заболевания или хирургического вмешательства, на фоне которого он развивался, и разработана классификация различных форм синдрома. Выделяют старческую (атеросклеротическую), диабетическую, гипертоническую, воспалительную, тапеторетинальную, постэкстракционную и посткоагуляционную формы фибропластического синдрома.

В основе заболевания лежат повреждения стенок сосудов, вызывающие параваскулярную фиброплазию, которая в дальнейшем приводит к образованию витреоретинальных спаек. Особая ранимость макулярных сосудов, плотное соприкосновение пограничной мембраны стекловидного тела с сетчаткой в области желтого пятна обуславливают образование витреоретинальных сращений именно в макулярной и парамакулярной областях.

Описал А. М. Водовозов в 1973 г.

**ВОДОВО́ЗОВА – СВЕРДЛИНА СИМПТОМ,**  
**“симптом рамки”**

У больных с аксиальной атрофией зрительного нерва после введения раствора флюоресцеина макулярная область окрашивается в желто-зеленый цвет, тогда как окружающая ее сетчатка с дугами сохранившихся нервных волокон окрашена в синеватый цвет. В результате создается видимость, что центральный желто-зеленый участок как бы заключен в синюю рамку.

Описали отечественные офтальмологи А. М. Водовозов и Сергей Матвеевич Свердлин в 1974 г.

**ВОДОВО́ЗОВА – СВЕРДЛИНА СИМПТОМЫ,**  
**офтальмохромоскопические ретинальные признаки (симптомы)**  
**атрофии зрительного нерва**

Характеризуются:

1) усилением яркости и увеличением размеров желтого пятна по сравнению с нормой (симптом объясняется уменьшением валирующего влияния атрофированного слоя нервных волокон);

2) дисковидным темным пятном с четкими границами в центре макулы, видимым в бескрасном свете при поражении фовеолы, которое сопровождается у части больных невриты и атрофии зрительных нервов;

3) диспигментацией пигментного эпителия в макулярной и перипапиллярной областях и кольцевидными хориоидальными складками опавшей

после отека сетчатки, располагающимися концентрично по отношению к диску зрительного нерва в виде светлых дуговых линий (признаки вторичной атрофии зрительного нерва);

4) шелевидными дефектами в рисунке нервных волокон, характерны для частичной атрофии зрительного нерва;

5) расширением, размытостью или исчезновением фовеолярного рефлекса, раздробленным макулярным рефлексом, превращением сплошного рефлекса центральной области в бликовый.

Описали А. М. Водовозов и С. М. Свердлов в 1974—1979 гг.

### **ВОЛКОВА БОЛЕЗНЬ,**

**хондродисплазия суставная деформирующая множественная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются гиперкератозом склер, проявляющимся в виде беловатых бляшек.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Деформация крупных и мелких суставов, гигантизм одной или нескольких конечностей (конечность удлиняется на 7—20 см, суставы увеличиваются в объеме и деформируются). Деформация суставов происходит вследствие разрастания хряща в полость сустава. Развивается тугоподвижность суставов вплоть до анкилоза. Постоянными симптомами также являются гиперостоз черепа, дисплазия зубов, ангиоматоз и гиперкератоз кожи, множественные липомы, пигментные пятна.

При рентгенологическом исследовании выявляют утолщение эпифизов, разрежение костной структуры метафизов, громадных размеров надколенник с участками фрагментации, внутрисуставные тела различных размеров в пораженных суставах. В крови повышено содержание мукопротеинов.

Болезнь проявляется обычно с рождения, иногда в 2—4-летнем возрасте. Характер первичного молекулярного дефекта не выявлен.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими формами соединительнотканых плеiotропных дисгенезий, хондроматозами различной этиологии, спондилоэпифизарной дисплазией и др.

Описал в 1962 г. отечественный травматолог-ортопед Мстислав Васильевич Волков (род. 1923).

### **ВОЛКОВА СИМПТОМ ЛЕВОСТОРОННЕГО МЕДЛЕННО ПРОГРЕССИРУЮЩЕГО ЭКЗОФТАЛЬМА**

При исключении тиреотоксикоза в значительной части случаев такой экзофтальм является признаком орбитальной арахноид-эндотелиальной (менингеальной) опухоли. Правосторонняя орбитальная локализация этих опухолей бывает очень редко. Заболевание при классической левосторонней локализации в орбите встречается главным образом у женщин.

Описал в 1971 г. отечественный офтальмолог Вениамин Васильевич Волков (род. 1921).

### **ВОЛКОВА СИМПТОМ ПОВЫШЕННОЙ ПОДАТЛИВОСТИ РЕШЕТЧАТОЙ МЕМБРАНЫ ДЗН К КОМПРЕССИИ**

О симптоме позволяет судить снижение светочувствительности в парацентральной части поля зрения при вакуум-компрессионной на-

грузке на глазное яблоко у пациентов, подверженных преглаукоме или глаукоме.

Описали в 1974 г. отечественные офтальмологи В. В. Волков, Людмила Борисовна Сухина, Николай Николаевич Перепелкин.

### **ВОЛКОВА СИМПТОМ ПОЛУТЕНИ**

Заключается в том, что при транскорнеальном просвечивании глазного яблока высокие внутриглазные опухоли образуют на склере не только густые тени с четкими границами, обозначающими истинную проекцию новообразования, но также полутени. На последние нельзя ориентироваться при маркировке границ опухоли во время операции. С целью более точной локализации опухоли автор рекомендует контралатеральное трансклеральное просвечивание глазного яблока.

Описал в 1971 г. В. В. Волков.

### **ВОЛКОВА ФЕНОМЕН ПСЕВДОРАСШИРЕНИЯ СЛЕПОГО ПЯТНА**

Кампиметрически или периметрически регистрируемое увеличение слепого пятна при создании искусственной аметропии очковыми линзами, а также при ложной миопии, возникающей после инстилляции миотиков. Слепое пятно при этих состояниях увеличивается равномерно во всех направлениях – в отличие от преимущественного увеличения его по вертикали при глаукоме.

При исследовании с коррекцией остроты зрения регистрируемые размеры слепого пятна сокращаются до нормы.

Описал В. В. Волков в 1954 г.

### **ВОЛКОВА – ГОРБАНЬ – ДЖАЛИАШВИЛИ ФЕНОМЕН “СТЕКЛЯННОЙ ПАЛОЧКИ”**

Заключается в ослаблении интенсивности, а порой и в исчезновении диафаноскопической тени от вортикозной вены при надавливании на нее плоской частью стеклянной палочки. Тень от инородного тела в проекции его на склере при подобной компрессии, наоборот, становится более отчетливой. Наблюдение ведут через плоскую часть палочки.

Описали в 1971 г. отечественные офтальмологи В. В. Волков, Анатолий Иванович Горбань (род. 1923) и Отари Александрович Джалиашвили (род. 1924).

### **ВОЛКОВА – СУХОПАРЫ ФЕНОМЕН**

Заключается в дефиците (10 % и более) накопления радиоактивного фосфора ( $^{32}\text{P}$ ) в проекции на склере патологических очагов отслоения или кистовидного расслоения оболочек глазного яблока. При неотслоечных пристеночных структурных изменениях в стекловидном теле – швартгах, пленках, сходных по эхограмме с отслойкой сетчатки, – различий в накоплении препарата не будет. Истинные опухоли накапливают радиофосфор.

Описали отечественные ученые В. В. Волков, Николай Васильевич Сухопара (род. 1930), А. А. Волков, Л. Г. Неверова в 1979 г.

### **ВОЛКОВА – УШАКОВА СИМПТОМ**

Заключается в появлении при ожоге роговицы средней тяжести складок десцеметовой оболочки. Ожог расценивается как IIIa степень; при

ожоге II степени складки десцеметовой оболочки не развиваются; при ожоге III степени они не видны из-за интенсивного помутнения стромы роговицы, имеющей вид матового стекла.

Описали в 1973 г. отечественные офтальмологи В. В. Волков и Николай Андреевич Ушаков (род. 1928).

### **ВÓЛЬФА – ГИРШХОРНА СИНДРОМ, хромосома 4p- синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимоноголоидный разрез глазных щелей, эпикантус, птоз, гемангиомы в области бровей, косоглазие, экзофтальм, колобома радужки, катаракта, микрофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Выраженная задержка умственного и физического развития, гипотрофия, микроцефалия, асимметрия черепа, выступающая переносица, клювовидный нос, расщелина губы и нёба, маленький рот с опущенными углами, микрогнатия, деформированные низко расположенные ушные раковины с преаурикулярными складками, косолапость, деформация стоп, дисплазия тазобедренных суставов, сакральный синус (костный дефект в крестцово-копчиковой области, на дне которого кожа спаяна с надкостницей подлежащих костей). У мальчиков отмечают гипоспадию и крипторхизм. Часто выявляют пороки сердца, гипоплазию почек. Нередко наблюдаются судороги.

**Гистологически:** различные изменения, обусловленные нарушением миграции нервных клеток, дифференцировки и созревания нейронов.

Страдают одинаково часто мужчины и женщины. Болезнь встречается у одного из 100 тысяч новорожденных.

Синдром обусловлен делецией короткого плеча 4-й хромосомы (4p-).

Дифференцировать с синдромами *Халлермана – Штрайффа*, *Смитта – Лемли – Опица*, *Патау*.

Описали немецкий генетик Ulrich Wolf и J. Hirschhorn в 1965 г.

### **ВУ́ДА СИНДРОМ**

Проявляется глазным симптомокомплексом: глазные щели приоткрыты и принудительно без сопротивления легко и широко открываются вследствие расслабления круговой мышцы век, глазные яблоки отклонены кнаружи и фиксированы в таком положении.

Синдром развивается при глубокой анестезии и исчезает после ее окончания.

Описал английский кардиолог Р. Н. Wood (1907–1962).

### **ВУ́ЛФА – ДО́ЛОВИЦА – О́ЛДЭСА СИНДРОМ**

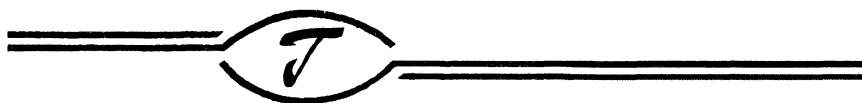
**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Светло-голубые радужки, на глазном дне рассеянные точечные пигментные пятна.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденная почти полная глухота, обусловленная аномалиями слухового нерва, врожденный частичный альбинизм.

Синдром наблюдался только у индейцев Северной Америки.

Представляет собой комплекс наследственных аномалий. Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Описали американский генетик Charles Martin Woolf (род. 1925) и американские хирурги David A. Dolowitz и Harold E. Aldous.



### ГААБА ДЕГЕНЕРАЦИЯ РОГОВИЦЫ

В строме оптической зоны роговицы вследствие отложения амилоида образуются нитевидные, линейные, ветвящиеся и переплетающиеся между собой помутнения серого цвета. Эпителий роговицы неровный, матовый. В поздних стадиях болезни нередко помутнение центральной зоны роговицы со значительным понижением зрения.

Болезнь начинается в детском и юношеском возрасте и имеет семейно-наследственный характер.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описал в 1898 г. швейцарский офтальмолог Otto Нааб (1850–1931). Является вариантом болезни *Бибера*.

### ГААБА ДИСТРОФИЯ ХОРИОРЕТИНАЛЬНАЯ АТЕРОСКЛЕРОТИЧЕСКАЯ

Проявляется в двух вариантах:

1. В области желтого пятна образуются множественные мелкие желтые очажки, которые особенно хорошо видны в бескрасном свете.

Эта старческая пятнистая дегенерация сосудистой оболочки и сетчатки описана О. Нааб в 1885 г.

2. В области желтого пятна образуется плоский очаг величиной до 2 PD, окруженный мелкими пигментными очагами. Возможна атеросклеротическая атрофия зрительного нерва. Острота зрения значительно снижается. Обнаруживают вначале относительную, а в последующем абсолютную центральную слепоту.

Это "плоская форма дисковидной дистрофии" (по С. Ф. Шершевской, 1972), которую О. Нааб описал в 1908 г.

### ГААБА РЕФЛЕКС

Сужение зрачков при нахождении в условиях слабой освещенности во время мысленного представления источника света, а также при концентрации внимания на представляемом предмете.

Является физиологическим рефлексом.

Описал О. Нааб.

### ГААБА СИМПТОМ (1), полосы Гааба

Характеризуется образованием трещин заднего эпителия и десцеметовой мембраны роговицы в случаях даже небольшого растяжения ее при гидрофтальме. Трещины имеют вид двуконтурных полос, расположенных по периферии, а иногда и в центральной зоне роговицы. Являются причиной развития роговичного астигматизма и вследствие этого существенного

понижения зрения. Из-за нарушения барьерной функции возможны лентообразные помутнения роговицы над трещинами десцеметовой мембраны. В связи с этим нередко больных беспокоят светобоязнь, блефароспазм, слезотечение.

Трещины десцеметовой оболочки остаются пожизненно и свидетельствуют о том, что в раннем возрасте у пациента было патологическое растяжение переднего отдела глазного яблока под влиянием повышенного офтальмотонуса.

Описал в 1899 г. О. Нааб.

### **ГА́БА СИМПТОМ (2), травматическая атрофия желтого пятна**

Характеризуется образованием в области желтого пятна мелких белых атрофических очажков и крупных глыбок пигмента. Фовеолярный световой рефлекс отсутствует. Это состояние является неблагоприятным исходом контузионного помутнения сетчатки *Берлина*.

Описал в 1888 г. О. Нааб. В 1900 г. Гааб и Огильви впервые описали дырчатый дефект желтого пятна травматического происхождения.

### **ГА́ЙДИНГЕРА ФЕНОМЕН**

При рассматривании равномерно светящейся яркой поверхности через поляризационный фильтр в норме видна слабая световая фигура, имеющая форму двух размытых треугольников или кисточек (щеток Гайдингера), соединенных вершинами в точке фиксации. При органическом поражении макулярной области сетчатки, даже в случаях сохранности фоторецепторов и хорошей остроты зрения, отсутствия офтальмоскопически выявляемых изменений, больной фигуру Гайдингера не видит.

Исследование проводят на поляризационном макулотестере без корригирующих очков.

Описал австрийский физик W. R. Haidinger (1795–1871).

### **ГАЙЕ – ВЕРНИКЕ СИНДРОМ, полиоэнцефалит геморрагический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, двусторонняя наружная офтальмоплегия, косоглазие, нарушение зрачковых реакций, нистагм, диплопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** На фоне выраженных общемозговых явлений (сильная головная боль, рвота, головокружение, нарушение сознания) выявляются арефлексия, мозжечковая атаксия, эндокринные сдвиги (ожирение), нарушения психики (характерны внезапно наступающая сонливость, сопор, амнезия). Особенно значительные нарушения происходят при острой алкогольной энцефалопатии Гайе – Вернике: повторная рвота, атаксия, двигательное беспокойство, эпилептиформные припадки, внезапная потеря сознания. В развернутой стадии – психомоторное возбуждение, галлюцинации, устрашающие сновидения, сменяющиеся глубоким сопором. Развиваются децеребрационная ригидность, псевдоменингеальный синдром, тотальная сухожильная арефлексия. Часто развиваются сердечно-сосудистая недостаточность, пневмония, нередко летальный исход.

В основе болезни лежит поражение сосудов среднего мозга с кровоизлияниями преимущественно в серое вещество, вблизи III желудочка и водопровода мозга. Наблюдается при тяжелой постгриппозной и алкогольной интоксикации, хроническом алкоголизме, гиповитаминозе В<sub>1</sub>, циррозе печени.

Дифференцировать с синдромом Корсакова, психозом при хроническом алкоголизме и др.

Описали в 1875 г. французский врач С. J. A. Gayet (1833–1904) и в 1881 г. немецкий психиатр, невропатолог и нейроанатом Karl Wernicke (1848–1905).

### ГАЙСБЕКА СИНДРОМ, полицетомия гипертоническая

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Яркая кирпично-красная, иногда цианотичная окраска конъюнктивы век, в меньшей степени – глазного яблока.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Плеторическое лицо с синюшным оттенком, чрезмерно выраженные артерии и вены на голове, шее, руках; нередко ожирение. Больных беспокоят головная боль, головокружение, слабость. Выявляют гипертонию, гипертрофию левого желудочка сердца. Селезенка не увеличена (в отличие от болезни *Вакеза – Ослера*). Кровь: эритроцитоз, незначительный ретикулоцитоз; лейкоцитоз, гранулоцитоз. Общий объем крови увеличен. Возможны вторичные осложнения: кровотечения из носа, апоплексия, тромбозы, эмболии (в т. ч. сосудов сетчатки).

Описал в 1903 г. австрийский терапевт Felix Gaisböck (1868–1955).

### ГАЛАССИ РЕФЛЕКС, орбикулярный феномен, Гиффорда – Галасси рефлекс

При попытке смыкания век, удерживаемых силой, происходит сужение зрачка.

Рефлекс физиологический.

Описали в 1887 г. итальянский невропатолог Galassi и американский офтальмолог Harold Gifford (1858–1929).

### ГАЛЕЗОВСКОГО – ПАРИНО СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Выраженный отек век, увеличение фолликулов конъюнктивы век и сводов, нередко образование папул и язв в конъюнктиве, слизисто-гнойное отделяемое с нитями фибрина из конъюнктивальной полости. Роговица обычно не поражается, в редких случаях в роговице появляются инфильтраты. Процесс преимущественно односторонний.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Слабость, повышение температуры тела до 39–40 °С, безболезненное или малоболезненное увеличение околушных, подчелюстных и шейных лимфоузлов. Выздоровление обычно наступает через 3–5 месяцев.

Синдром может быть проявлением туляремии, листериоза, лимфогранулематоза, споротрихоза.

Описали в 1886 г. французские офтальмологи X. Galezowski (1832–1907) и Henri Parinaud (1844–1905).



### **ГАЛЛЕРВОРДЕНА – ШПА́ТЦА БОЛЕЗНЬ, синдром наследственного поражения экстрапирамидной системы**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В возрасте 3–14 лет появляются ночная слепота, сужение полей зрения, понижение зрения вплоть до амавроза, обусловленные пигментным ретинитом с атрофией зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Манифестируют наряду с глазными симптомами прогрессирующей экстрапирамидной ригидностью, гиперкинезами мышц конечностей и туловища. В последующем появляются симптомы спастического тетрапареза, нарушается речь, происходят нарушения в эмоциональной сфере, прогрессирует слабоумие. Могут быть миоклонии, переходящие в судороги. В поздних стадиях развиваются торсионная дистония, в терминальной фазе – децеребрационная ригидность, бульбарные расстройства, анкилозы суставов. Летальный исход наступает обычно к 30-летнему возрасту.

Патологоанатомически обнаруживают желто-коричневую окраску бледного шара. Микроскопически: минерализованные продукты распада и коричневый пигмент в средней части бледного шара и ретикулярной порции черной субстанции. Нейроны нафаршированы гликолипидами и гранулами железа. Выявляются очаги демиелинизации и разрастание глии в других отделах мозга, в т. ч. в подкорковых образованиях.

В основе заболевания лежат нарушения обмена железа и липидов.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с ранней формой гепатоцеребральной дистрофии, паллидарной дегенерацией.

Описали в 1922 г. немецкие невропатологи Julius Hallervorden (1882–1965) и Hugo Spatz (1892–1976).

### **ГАМСТОРП БОЛЕЗНЬ, паралич периодический гиперкалиемический, адиамаия эпизодическая семейная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз во время приступов мышечной слабости, чувство тяжести век, иногда птоз в межприступном периоде.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются внезапными приступами мышечной слабости, сопровождающимися резким снижением мышечного тонуса, параличами и парезами мышц ног, затем рук, иногда шеи и туловища, парезами мимических мышц, затруднением речи и глотания, дисфонией. Приступы провоцируются физической нагрузкой или длительным покоем, приемом калия или пищи, богатой калием (творог, изюм, чернослив, картофель), приемом алкоголя, переохлаждением, плотной едой. Различают два типа приступов: малые, длящиеся 1–2 часа, и большие, охватывающие все мышцы туловища и конечностей, в т. ч. дыхательную мускулатуру, и длящиеся много часов. Чаще приступы развиваются утром после сна. Частота приступов варьирует от нескольких в день до нескольких в год. Количество приступов с возрастом уменьшается. В межприступный период отмечают замедленность речи, особенно после приема холодной пищи.

Во время приступа на ЭКГ отмечают тахикардию, изменение зубца Т, отсутствие волны Р, интервентрикулярный блок; на ЭМГ – миотоническую реакцию мышц; в сыворотке крови – увеличение содержания калия, избыток которого вызывает деполяризацию клеточных мембран.

Полагают, что в основе заболевания лежит нарушение регуляции водно-солевого баланса в мышечной ткани.

Дифференцировать с семейным периодическим параличом, сопровождающимся гипокалиемией.

Описала в 1956 г. шведский педиатр Ingrid Gamstorp (род. 1924).

### ГАНСЕНА БОЛЕЗНЬ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Поражение век с образованием лепром, лагофтальм, поверхностный точечный кератит, гранулематозный иридоциклит, увеит.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются медленно развивающимися поражениями кожи, нервной системы, внутренних органов.

Является хронической инфекционной болезнью, вызываемой палочкой лепры.

Описал норвежский лепролог G. A. Hansen (1841–1912).

### ГАРДНЕРА – ТЕРНЕРА СИНДРОМ,

Гарднера – Фрежера синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Понижение зрения до слепоты вследствие поражения зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Нарушение слуха с обеих сторон, симптомы поражения тройничных, лицевых нервов, ствола мозга, мозжечка, внутричерепной гипертензии.

Болезнь проявляется до 30-летнего возраста. Симптомы обусловлены нейрофиброматозом. Однако отсутствие у больных других признаков болезни *Реклингхаузена* свидетельствует о том, что синдром обусловлен иной мутацией.

Возможен аутосомно-доминантный тип наследования.

Описали американские нейрохирурги William James Gardner (род. 1898), Oscar Turner, Frazier.

### ГАРЕЛЯ СИМПТОМ

Заключается в ощущении пациентом света на здоровой стороне и отсутствии этого ощущения на стороне, где нарушена пневматизация верхнечелюстной пазухи при проведении диафаноскопии придаточных пазух носа путем введения лампочки в рот.

Описал французский врач Jean Garel (1852–1931).

### ГАРСЕНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Односторонние боли в глазу и орбите, односторонние парезы и параличи глазодвигательного, блокового и отводящего нервов с птозом, диплопией, тотальной офтальмоплегией, иногда экзофтальмом, ретробульбарным невритом с центральной скотомой. В терминальной стадии возможны застойные диски, атрофия зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Односторонние парез лицевого нерва, понижение слуха, параличи жевательных, грудино-ключично-сосцевидной

и трапецевидной мышц, анестезия половины языка, глотки, гортани, потеря вкуса, нарушение равновесия. Характерно отсутствие признаков повышения внутричерепного давления, а также симптомов поражения пирамидного пути и чувствительных трактов (могут появиться только в терминальной стадии).

Синдром развивается чаще всего при злокачественных опухолях, прорастающих в череп из назофарингеального пространства (опухоль Шминке), придаточных пазух носа, околоушной железы, метастазах различных опухолей в мозговые оболочки и саркомах основания черепа. Кроме того, причиной развития синдрома могут быть переломы основания черепа с обширными геморагиями, тромбозы кавернозного синуса, аневризмы латерального синуса, ангиомы, менингиты, церебральные полиневриты.

Описал в 1927 г. французский невропатолог Raymond Garcin (1875–1971).

### **ГАСПЕРИНИ СИНДРОМ, альтернирующий синдром моста мозга**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Диплопия, паралитическое сходящееся косоглазие, нередко нистагм в сторону, противоположную очагу, обусловленные односторонним параличом отводящего нерва на стороне очага. Часто развивается синдром *Бернара – Горнера*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются периферическим параличом лицевого и двигательной порции тройничного нервов, снижением чувствительности на лице и понижением слуха на стороне поражения и гемигипестезией по проводниковому типу на контралатеральной половине туловища и конечностях.

Синдром возникает при одностороннем поражении передней части ромбовидной ямки с вовлечением ядер тройничного, отводящего, лицевого и слухового нервов, а также волокон медиальной петли и частично заднего продольного пучка. Пирамидный путь не страдает. Наиболее частой причиной развития синдрома является нарушение кровообращения в бассейне передней нижней мозжечковой артерии.

Дифференцировать с другими альтернирующими синдромами моста мозга.

Впервые описал в 1906 г. итальянский ученый М. Gasperini у больного с повреждением ствола мозга.

### **ГАССА БОЛЕЗНЬ, острая задняя многофокусная пигментная плакоидная эпителиопатия**

Страдают преимущественно молодые люди. Обычно поражаются оба глаза. Появляются фотопсии, плавающие точки и туман перед глазами. В дальнейшем понижается зрение от нечеткости мелких знаков в таблице до счета пальцев у лица в зависимости от состояния макулярной области сетчатки. Чаще зрение значительно снижается, нарушается цветовосприятие. При исследовании выявляют центральную и парацентральную скотомы, соответствующие отдельным фокусам поражения, и изменения ЭОГ, обусловленные поражением пигментного эпителия. На глазном дне в заднем полюсе обнаруживают множество плоских, довольно крупных светлых или желтовато-белых нечетко контурированных опалесцирующих

очагов-бляшек. Эти изменения иногда достигают экватора глазного яблока. Острая фаза заболевания длится несколько дней или недель, затем процесс регрессирует. Образуются множественные пятна депигментации, имеющие вид желтой замши с глыбками пигмента, создающие картину "леопардовой шкуры". Эта стадия болезни иногда длится много месяцев. Зрение постепенно улучшается и, если центральная ямка не пострадала — восстанавливается до нормы.

Флюоресцентная ангиография в остром периоде характеризуется отсутствием свечения очагов в артериальной фазе. В поздней фазе наблюдается усиленное свечение очагов депигментации, начинающееся уже в ранней артериальной фазе.

Заболевание иногда сочетается с эписклеритом, серозным увеитом, отеком диска зрительного нерва, ретиноваскулитом, отслойкой сетчатки и даже церебральным васкулитом.

Причиной заболевания считают возникновение множественных очагов обтурации хориокапилляров и реактивный отек пигментного эпителия сетчатки, а само заболевание расценивают как острый хориоидальный капиллярит, возможно, вирусного генеза с вторичным эпителиитом.

Дифференциальную диагностику проводить с рассеянным хориоретинитом и миллиарным туберкулезом.

Описал американский офтальмолог J. D. M. Gass в 1968 г.

### **ГАССА ИДИОПАТИЧЕСКИЕ ЮКСТАФОВЕАЛЬНЫЕ ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИИ**

Капиллярные телеангиэктазии локализуются в парафовеальной зоне с височной стороны от фовеолы или вокруг нее. Сетчатка в этой зоне отечна, пропитана серозным и липидным экссудатом. Нередко выявляются вены, дренирующие зону телеангиэктазий в глубокое или наружное ретинальное сплетение.

Больные жалуются на затуманивание зрения, метаморфопсии, искривление и выпадение из поля зрения предметов или части их, умеренное снижение (на 0,2–0,5 ед.) остроты зрения. При усилении экссудации и развитии у части больных через 5–7 месяцев после начала заболевания субретинальных изменений в виде неоваскуляризации, гиперплазии пигментного эпителия, фиброзной метаплазии острота зрения понижается значительно. Поражаются один или оба глаза.

Болеют мужчины и женщины в основном среднего возраста.

Причина развития подобных телеангиэктазий не выявлена. Предполагают врожденную локальную патологию ретинальных сосудов.

Первые описал J. D. M. Gass в 1977 г.

### **ГЕБРЫ БОЛЕЗНЬ, пруриго Гебры, зудящий дерматоз, Фукса синдром кутанео-муко-оптико-эпителиальный буллезный**

**Глазные симптомы.** На конъюнктиве век и глазного яблока образуются пленки, с трудом отделяющиеся и оставляющие после себя кровоточащие, лишенные эпителия участки, или единичные небольшие полупрозрачные пузырьки, которые нередко разрываются и образуют эрозии и

язвочки. Происходит рубцевание конъюнктивы. Часто возникает буллезный кератит, осложняющийся язвами роговицы с последующим помутнением ее. Возможен выворот век вследствие рубцовой атрофии кожи.

**Общие проявления.** Недомогание, головные боли, повышение температуры тела. На 3–4 день болезни на коже (преимущественно на внутренней поверхности суставов) и слизистых появляются плоские зудящие папулы и узелки с красноватым или синюшным оттенком. В течение последующих 3–4 дней они увеличиваются и сливаются в сплошные пятна неправильной формы, центр их западает, а по краю образуются узкие валики. В дальнейшем в центре запавших папул образуются новые узелки, которые претерпевают те же превращения. На слизистых возможно появление инфильтратов с эрозиями без образования папул или набухание эпителия с образованием мягких пленок грязно-серого цвета, плотно спаянных с подлежащими тканями, как при дифтерии.

Выздоровление наступает через 2–3 недели, однако остаются явления лихенизации кожи, волосяные фолликулы атрофируются, увеличиваются подмышечные и паховые лимфатические узлы. Возможны рецидивы. Иногда вместо выздоровления наступает отторжение пораженного эпителия кожи и слизистых на больших поверхностях, что вызывает поражение легких, желудочно-кишечного тракта и почек с летальным исходом.

Патологоанатомически процесс является типичным экссудативным воспалением в сосочковом и эпителиальном слоях кожи.

Этиология неясна. Имеются данные, свидетельствующие о микробной или вирусной природе заболевания; в последнее время чаще выдвигается аллергический характер процесса (в частности, роль некоторых медикаментов). Поражаются преимущественно молодые люди.

Дифференцировать с дифтерией, болезнью Фиссанже – Ренди, синдромом *Стивенса – Джонсона*.

Первые нечеткие описания болезни (1787) принадлежат английскому врачу Robert Willan (1757–1812). В 1822 г. болезнь описал французский врач J. L. Albert (1768–1837). Весьма подробное для своего времени описание в 1854 г. дал австрийский дерматолог Ferdinand von Hebra (1816–1880). Позже (1876) заболевание описал австрийский офтальмолог Ernst Fuchs (1851–1930).

### **ГЕЙДЕНГАЙНА СИНДРОМ, синдром корковой дегенерации**

**Глазные симптомы.** Характеризуются светобоязнью, а затем быстро развивающейся корковой слепотой с сохранением зрачковых реакций и нормальным глазным дном. Возможно развитие двусторонней гемианопсии – выпадения обеих левых и обеих правых половин полей зрения с сохранением центрального зрения.

**Общие проявления.** В дебюте заболевания головная боль, головокружение, бессонница, общая слабость, повышенная раздражительность и рассеянность. В дальнейшем прогрессирует деменция с эхолалией и персеверациями, появляются атаксия, атетоз, дизартрия и общая мышечная гипертония без пирамидных знаков.

Страдают люди среднего возраста, преимущественно между 38 и 55 годами.

Синдром обусловлен преждевременной пресенильной инволюцией коры большого мозга, особенно затылочных долей и базальных ганглиев. Этиология и патогенез неясны.

При патологическом исследовании выявляют соответствующую морфологическую картину.

Дифференцировать с синдромами *Крейтцфельда – Якоба*, *Альцгеймера*, *Пика* и др.

Впервые описал немецкий невропатолог А. Heidenhain в 1929 г.

### ГЕЙЛИКМАНА СИМПТОМ

Закljučается в вибрации и повороте длинной осью по направлению силовых линий видимого офтальмоскопически в глазу инородного тела при включении электромагнитного поля соленоида, окружающего голову больного. Неподвижность осколка в некоторых случаях не исключает его магнитности.

Описал отечественный офтальмолог О. Б. Гейликман (1887–1941).

### ГЕЙНЕ – МЕДИНА БОЛЕЗНЬ, полиомиелит, паралич детский инфекционный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Определяются локализацией поражения нервной системы. При бульбарной форме возможно поражение двигательных ядер глазодвигательного, отводящего и лицевого нерва, что приводит к глазодвигательным нарушениям, лагофтальму, слезотечению, ослаблению рефлексов с конъюнктивы, роговичным осложнениям. Понтинная форма развивается при изолированном поражении ядра лицевого нерва и проявляется лагофтальмом. Возможно поражение супрануклеарных центров взгляда с развитием паралича взгляда. Ядра блокового и тройничного нервов поражаются редко. При вовлечении в процесс цилиоспинального центра возникает выраженный синдром *Бернара – Горнера*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В предпаралитический период при всех формах полиомиелита имеют одинаковое клиническое течение: высокая температура тела, слабость, анорексия, умеренные катаральные явления со стороны верхних дыхательных путей. Через 1–2 дня присоединяются признаки поражения нервной системы – менингоградикулярный синдром. Клиника паралитического периода обусловливается преимущественным поражением различных отделов нервной системы. Паралитическая форма полиомиелита может протекать по типу энцефалита, понтобульбоспинальных поражений (паралич лицевого нерва, нарушение глотания, дыхания, сердечно-сосудистой деятельности), миелита (диссеминированная форма с множественными параличами и ограниченная, очаговая форма), полирадикулоневрита, полиэнцефаломиелита (рассеянное поражение головного и спинного мозга).

Непаралитическая форма полиомиелита протекает преимущественно по типу серозного менингита или оболочечно-корешкового синдрома.

Патоморфологически выявляют отечность, размягчение и полнокровие мозгового вещества, дегенерацию клеток передних рогов, изменение ганглиозных клеток, разрастание клеток нейроглии, атрофию отдельных мышц и мышечных групп.

Дифференциальную диагностику непаралитического полиомиелита следует проводить с серозным менингитом другой этиологии. Бульбарную форму паралитического полиомиелита дифференцируют с бульбарным

синдромом, развивающимся при полирадикулоневрите с вовлечением в процесс черепно-мозговых нервов. Спинальную форму следует дифференцировать с костно-суставной патологией, миелитом, полирадикулоневритом; понтинную форму — с невритом лицевого нерва.

Впервые полиомиелит как самостоятельную болезнь описал в 1840 г. немецкий хирург-ортопед J. Heine (1800–1879). Об инфекционной природе заболевания сообщил в 1890 г. швейцарский педиатр Karl Oscar Medin (1847–1927). В отечественной литературе полиомиелит как самостоятельная форма инфекционного заболевания впервые был описан в 1883 г. Алексеем Яковлевичем Кожевниковым (1836–1902).

### ГЕЛЬМГОЛЬЦА ФЕНОМЕН (1)

При аккомодации поверхности хрусталика становятся более выпуклыми (особенно передняя) и толщина хрусталика увеличивается на 0,4 мм.

Это происходит вследствие напряжения аккомодационной мышцы, последующего подтягивания кпереди задней части цилиарного тела и передней части сосудистой оболочки и расслабления волокон цинновой связки.

Описал в 1855 г. немецкий физик, математик, физиолог и психолог Hermann Ludwig Ferdinand Helmholtz (1821–1894). Первое сообщение об этом феномене принадлежит немецкому офтальмологу Scheiner (1619), а первые точные исследования были проведены Langenbeck (1849) и Cramer (1851).

### ГЕЛЬМГОЛЬЦА ФЕНОМЕН (2)

При аккомодации центр передней поверхности хрусталика и зрачковый край радужки продвигаются вперед (примерно на 0,4 мм при аккомодации в 7,0 дптр), а периферический пояс радужки отодвигается кзади.

Описал в 1855 г. Н. Л. F. Helmholtz.

### ГЕНЕЛЯ (ХЕНЕЛЯ) СИМПТОМ

Заключается в снижении болевой чувствительности при надавливании на глазное яблоко. В норме болевые ощущения в глазу возникают при давлении силой 150–350 г. Если болевая чувствительность отмечается при нагрузке 400 г и больше, симптом следует считать положительным.

Причиной возникновения симптома считают нарушения симпатической иннервации глаза вследствие поражения шейных симпатических образований. Наблюдается у больных нейросифилисом и особенно спинной сухоткой.

Некоторые авторы считают диагностическое значение симптома сомнительным.

Описан немецким невропатологом Hans Haenel (1874–1942).

### ГЕНТИНГТОНА (ХАНТИНГТОНА) ХОРЕЯ, хроническая хорая, дегенеративная хорая, прогрессирующая хорая, наследственная хорая

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются саккадирующими движениями глаз вследствие поражения центральных каудальных ядер варолиева моста, насильственными поднятиями бровей.

**Общие проявления.** Хореический гиперкинез – некоординированные, быстрые движения всех мышц, включая мышцы лица; иногда элементы хореоатетоза, торсионной дистонии, миоклонического гиперкинеза. Пританцовывающая “дурашливая”, “комическая” походка с широко расставленными ногами, вытянутой шеей, запрокинутой головой, поворачиванием туловища вокруг вертикальной оси, разбрасыванием рук; нечленораздельная, гнусавая, медленная, с прищелкиванием, шипением и всхлипыванием речь (“с комом во рту”); нарушение целенаправленных действий, гримасничание, растопыривание пальцев, вычурные позы, неожиданные движения. Эти проявления усиливаются при произвольных движениях, душевных переживаниях, уменьшаются в положении на спине и исчезают во время сна. Нарушается память, особенно зрительная и вербальная, зрительно-пространственная ориентация, появляются психические расстройства: повышенная возбудимость, взрывчатость, эмоциональная неустойчивость, склонность к ипохондрическим и слезно-депрессивным реакциям, умственная неполноценность. По мере нарастания деменции усиливается процесс оскудения и снижения психической активности. У половины больных наблюдаются психозы, иногда паранойяльные расстройства в виде бреда ревности или бреда ущербности, а также депрессивные состояния, имеющие мрачно-угрюмый, злобно-раздраженный или вяло-апатичный оттенок. Иногда развиваются псевдопаралитические психозы с мегаломаническим бредом всемогущества и богатства, говорливостью и расторможенностью, нелепо-экспансивным поведением. В таких случаях обычно быстро наступает глубокая деменция с тупой эйфорией.

Заболевание начинается чаще всего в возрасте 35–45 лет, в отдельных случаях до 10-летнего возраста или после 60 лет. Прогноз неблагоприятный. Средняя продолжительность жизни с начала заболевания около 12 лет.

При патоморфологическом исследовании выявляют гибель нейронов полосатого тела (преимущественно малых нейронов при относительной или полной сохранности крупных нейронов и выраженной пролиферации нейроглиоцитов), атрофию головного мозга с дегенеративными изменениями, наиболее выраженными в мозговой коре, демиелинизацию проводящих путей и белого вещества мозга.

Популяционная частота 2–6 : 100 000.

Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью.

Дифференцировать с семейным пароксизмальным хореоданым атетозом, гепатолентикулярной дегенерацией, торсионной дистонией.

Описал в 1872 г. американский невропатолог Georg Huntington (1851–1916).

### **ГЕРБЕРТА СИМПТОМ,**

**Герберта ямки, Бонне глазки**

Мелкие округлые углубления в виде плоских чашечек с прозрачным или полупрозрачным дном, выявляемые при биомикроскопии в зоне палисад в верхней части лимба. При значительных размерах они могут занимать и прилежащие прозрачные слои роговицы. Располагаются концентрично лимбу, в количестве 6–10, от 0,25 до 1 мм в диаметре. Иногда расположены в два ряда, параллельно друг другу. В ряде случаев нижний край их, обращенный к прозрачной части роговицы, отсутствует, и вследствие этого по краю лимба образуется ряд аркад или фестонов. Наличие



этих образований является одним из ранних признаков трахомы. Они представляют собой вскрывшиеся и переходящие в стадию рубцевания трахоматозные фолликулы.

Впервые описал в 1904 г. английский офтальмолог Н. Herbert (1865–1942). Заслугой французского офтальмолога Paul Bonnet (1884–1959) является привлечение особого внимания к этому симптому трахомы (1927).

### ГЕРИНГА СИМПТОМ

Исследователь наблюдает свечение подглазничной области и век у исследуемого при диафаноскопии путем введения лампочки в рот только на стороне, где верхнечелюстная пазуха свободна от гноя.

Описал Gering в 1890 г.

### ГЕРМАНА – ПАЛЛИСТЕРА – ТИДДИ – ОПИЦА (ОПИТЦА) СИНДРОМ, синдром КВГ

**Глазные симптомы.** Телекант, широкие брови.

**Общие проявления.** Низкий рост, брахицефалия, круглое лицо, макродонтия, изогнутые узкие губы. Наблюдаются аномалии скелета: шейные ребра, деформированные позвонки, укорочение шейки бедренной кости и трубчатых костей кисти, синдактилию II–III пальцев стоп. Иногда отмечаются воронкообразная деформация грудной клетки, дисплазия тазобедренного сустава, гексадактилия, снижение слуха.

Наследование по аутосомно-доминантному типу.

Описали J. Herrmann, P. D. Pallister, W. Tiddy, J. M. Opitz в 1975 г.

### ГЕРМАНСКИ – ПУДЛАКА СИНДРОМ, альбинизм глазо-кожный с геморрагическим диатезом и пигментацией ретикулоэндотелиальных клеток

**Глазные симптомы.** Характеризуются полным или почти полным отсутствием пигмента: окраска радужек варьирует от светло-серой до желто-зеленой, пигмент на глазном дне отсутствует. У больных отмечают светобоязнь, нистагм, миопию или гиперметропию, астигматизм, косоглазие и значительное понижение зрения.

**Общие проявления.** Значительное снижение пигментации кожи, волос, часто пигментные невусы. Кровоизлияния, повторные кровотечения после экстракции зубов, родов, операций, травм и т. п., часто являющиеся причиной смерти больных. Геморрагический синдром обусловлен дефицитом одного из факторов тромбоцитов, приводящим к нарушению агрегации.

При гистологическом исследовании обнаруживают в ретикулоэндотелиальных клетках кровеносных сосудов, костного мозга, печени, лимфоузлов, легких, селезенки, почек большое количество желтого или зелено-серого пигмента.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Синдром впервые описали F. Hermansky и P. Pudlak в 1959 г.

### ГЕРСТМАНА СИНДРОМ, синдром угловой извилины

**Глазные симптомы.** Характеризуются отсутствием оптокинетического нистагма, правосторонней гемианопсией без сохранности макулярной области, что снижает качество зрения. Особенно затрудняется чтение из-за невозможности видеть продолжение строчки, обрывающейся у точки фиксации. Больные страдают зрительно-агнозическими расстройствами: не узнают отдельных букв, цифр и других знаков или не понимают смысла отдельных слов или фраз.

**Общие проявления.** Больной путает правую и левую стороны, неправильно осознает схему своего тела; наблюдаются афазия, аграфия, акалькулия, идеаторная апраксия, астереогнозия.

Синдром обусловлен поражением коры доминантного левого полушария большого мозга в области нижней теменной и средней затылочной извилины вследствие нарушения кровообращения в ангулярной артерии.

Описал в 1924 г. австрийский невропатолог и психиатр Joseph Gerstmann (род. 1887). Однако первые описания поражения угловой извилины принадлежат Pick (1908) и В. М. Бехтереву (1909).

### ГЕРТВИГА – МАЖАНДИ СИМПТОМ, “качательный стробизм”

Представляет собой особый вид косоглазия, заключающийся в отклонении глазного яблока на стороне поражения книзу и кнутри, а на противоположной стороне – кверху и кнаружи и сохранении такой диссоциации при взгляде в любую сторону. Таким образом, оба глаза отклонены в сторону, противоположную очагу. Иногда отмечаются поворот головы в сторону очага и ротаторный нистагм. Диплопии обычно не бывает.

Симптом наблюдается при опухолях в средней и задней черепных ямках, в полушариях мозжечка с давлением на крышу среднего мозга, а также при расстройствах кровообращения в области мозгового ствола и мозжечка с вовлечением в процесс заднего продольного пучка.

Считают, что возникновение симптома вызывается нарушением вестибулярных связей с задним продольным пучком.

О симптоме, полученном в опытах на животных, сообщили в 1826 г. немецкий физиолог и патологоанатом Karl Heinrich Hertwig (1798–1881) и в 1833 г. французский физиолог, невропатолог и патологоанатом François Magendie (1783–1855). В клинике симптом впервые описан Гунниусом в 1881 г.

### ГЕРТНЕРА СИМПТОМ МИОПИЧЕСКОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ СЕТЧАТКИ

Заключается в образовании мелких серебристых очажков, равномерно рассеянных в области зубчатой линии (очажки Гонена); иногда очажки соединяются в виде полосок, образуя картину, напоминающую следы улитки.

Эти полоски впервые описал Gärtner. Симптом свидетельствует о прогрессировании миопии и о возможности отслойки сетчатки.

### ГЕССА ФЕНОМЕН (1)

При аккомодации хрусталик опускается вниз на 0,25–0,3 мм.

Описал в 1903 г. немецкий офтальмолог и физиолог Carl Hess (1863–1923).

### ГЁССА ФЕНОМЕН (2)

В момент аккомодации при небольших движениях глаза наблюдается дрожание хрусталика.

Описал в 1909 г. С. Hess.

### ГЁТЧИНСОНА СИМПТОМ

Характеризуется резким мидриазом с отсутствием прямой и содружественной реакции зрачка на свет, нарушением аккомодации. Наблюдается при стойком повышении поднаметного давления, причиной которого может быть супратенториальная опухоль или гематома.

Описал в 1878 г. английский хирург, офтальмолог, сифилидолог и дерматолог Jonathan Hutchinson (1828–1913).

### ГЁТЧИНСОНА ТРИАДА

Представляет собой симптомокомплекс, характерный для позднего врожденного сифилиса: паренхиматозный кератит, характерное поражение зубов (зубы Гетчинсона) и глухота.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены паренхиматозным кератитом: светобоязнь, слезотечение, блефароспазм, равномерное помутнение роговицы, иногда более глубокое и интенсивное в центре, перикорнеальная инъекция сосудов, понижение зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются деформацией верхних средних резцов (зубы суживаются в направлении книзу, нижний край – в форме полумесяца, имеется выраженная склонность к кариесу, гипоплазия эмали) и прогрессирующей тугоухостью, возникающей в результате дегенерации преддверно-улиткового нерва. Глухота возникает внезапно, держится стойко, резистентна к специфической терапии.

Проявляется триада в возрасте 4–17 лет, иногда в 20–30-летнем возрасте.

Патогенез паренхиматозного кератита обусловлен проникновением в роговицу трепонем во внутриутробном периоде или в раннем детском возрасте, в связи с чем происходит ее сенсibilизация. При повторном попадании в роговицу продуктов распада трепонем возникает аллергическая воспалительная реакция. Деформация зубов происходит в результате непосредственного воздействия бледной спирохеты на зубные зачатки плода или на органы, регулирующие рост зубов.

Полный комплекс триады встречается редко.

Описана J. Hutchinson в 1858 г.

### ГЁТЧИНСОНА – ГИЛФОРДА БОЛЕЗНЬ, прогерия, сенильный низм

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Иногда отмечаются экзофтальм, нистагм, помутнение хрусталиков. Часто отсутствуют брови и ресницы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** У детей старческая внешность, пропорциональный карликовый рост с относительно большим черепом и маленьким лицом, жидкие седые волосы или тотальная алопеция, чрезвычайно тонкая сухая кожа, напоминающая кожу при склеродермии, под-

кожный жировой слой полностью отсутствует, за исключением лобковой области, дистрофия или полное отсутствие ногтей. Зубы прорезаются с большой задержкой, аномально расположены, иногда вообще отсутствуют. Конечности тонкие с выступающими суставами и короткими концевыми фалангами пальцев. Больные отстают в половом развитии, бесплодны. Интеллект снижается на более поздней стадии заболевания вследствие прогрессирующего атеросклероза. Часто возникают инфаркты миокарда и нарушения мозгового кровообращения.

Заболевание проявляется с рождения или в раннем возрасте. Продолжительность жизни больных 7–27 лет. Мужчины страдают в два раза чаще женщин.

Популяционная частота – приблизительно 1 : 250 000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Патогенез неясен.

Дифференцировать с синдромами *Коккейна*, *Вернера*, Камурати – Энгельманна и др.

Детскую прогеррию впервые описал в 1886 г. Jonathan Hutchinson. В 1897 г. английский врач Hasting Gilford (1861–1941) описал морфологические изменения при этой болезни и предложил термин “прогерия” (от греч. “прогерос” – состарившийся).

### **ГЕТЧИНСОНА – ТЕЯ БОЛЕЗНЬ, кольцевая дегенерация сетчатки**

Вокруг макулярной области в глубоких слоях сетчатки появляются светло-желтые или белые с серебристым блеском неправильной формы очажки, образуя скопления в форме кольца или полукольца. По насыщенности ткани сетчатки очажками различают сплошную “сливную” или очаговую “порозную” формы заболевания. Выявляется кольцевидная скотома. Острота зрения зависит от состояния макулярной области и зрительного нерва.

Процесс обычно в разной степени затрагивает оба глаза.

Морфологически обнаруживают скопления белкового выпота, отложения гиалина.

В основе заболевания лежит нарушение проницаемости сосудистой стенки при атеросклерозе, диабете, васкулитах, сосудистой дизорнии.

Описали J. Hutchinson в 1876 г. и английский офтальмолог Waren Tay (1853–1927) в 1878 г.

### **ГИБСОНА СИНДРОМ, метгемоглобинемия наследственная I типа**

**Глазные симптомы.** Часто возникают косоглазие, помутнение хрусталиков, иридоциклиты.

**Общие проявления.** При рождении ребенка или в течение первых месяцев жизни отмечается сероватый или грязно-коричневый цианоз. Часто бывает микроцефалия, слабоумие, психомоторные нарушения. Со стороны сердца выявляют тахикардию, функциональные систолические шумы, изменения ЭКГ. Кровь: эритроцитоз до  $(5-7) \cdot 10^6$  в  $1 \text{ мм}^3$ , повышенное количество гемоглобина, незначительный ретикулез и лейкоцитоз. В костном мозге усиленный гемопоэз.

Прогноз относительно благоприятный.

Причиной заболевания является дефицит в эритроцитах липоамиддегидрогеназы, принимающей участие в восстановлении метгемоглобина в гемоглобин.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описал американский физиолог и биохимик Quentin Howieson Gibson (род. 1918).

### ГИЙЕНА РЕФЛЕКС НАЗОПАЛЬПЕБРАЛЬНЫЙ (1)

Постукивание по спине или кончику носа вызывает смыкание век. Рефлекторная дуга проходит по тройничному и лицевому нервам, замыкается в мосту мозга. Положителен при псевдобульбарном параличе.

Описал французский невропатолог Georges Charles Guillian (1876–1961).

### ГИЙЕНА РЕФЛЕКС НАЗОПАЛЬПЕБРАЛЬНЫЙ (2)

Раздражение слизистой оболочки носа вызывает мигательную реакцию. Рефлекторная дуга проходит по тройничному и лицевому нервам, замыкается в мосту мозга.

Описал G. C. Guillian.

### ГИЙЕНА – АЛАЖУАНИНА – МАТЬЕ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Височная гемианопсия, иногда квадрантная гемианопсия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гемипарез без контрактур, гемипарестезия, расстройство чувства положения тела, гемиасинергия, интенционное дрожание, хореоатетоидные движения конечностей с типичным веерообразным положением кистей, адиадохокинез.

Наблюдается при расстройствах мозгового кровообращения.

Описали французские невропатологи G. C. Guillian и Th. Alajouanine (род. 1890) и французский врач Albert Mathien (1855–1917).

### ГИЙЕНА – БАРРЕ – ШТРОЛЯ СИНДРОМ, полирадикулит острый первичный идиопатический

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются лагофтальмом, конъюнктивитом, слезотечением вследствие паралича лицевого нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Вялые параличи верхних и нижних конечностей с преимущественным поражением проксимальных групп мышц, незначительной амиотрофией и слабо выраженными расстройствами чувствительности. Развитию неврологических нарушений нередко предшествуют лихорадочные состояния, общее недомогание, переохлаждение. Полирадикулит может иметь восходящий характер с вовлечением мышц лица, глотки, гортани. В тяжелых случаях из-за паралича диафрагмального нерва иногда развивается дыхательная недостаточность. Характерно сочетание с белково-клеточной диссоциацией в цереброспинальной жидкости.

Прогноз чаще благоприятный. Восстановительный период может затягиваться до 1–2 лет. Остаточные симптомы наблюдаются приблизительно у 10 % больных.

Этиология неясна. Предполагают, что синдром обусловлен воздействием на периферический нейрон (главным образом, корешки) разных факторов (инфекции, токсикозы, авитаминозы, эндокринопатии и др.). У больных были выделены, в частности, энтеровирусы (Коксаки, ЕСНО), аденовирусы. Описано развитие этого синдрома у страдающих сахарным диабетом, тиреотоксикозом. Патогенез обусловлен аллергическими (аутоиммунными) расстройствами.

Описали в 1916 г. G. C. Guillian и французский невропатолог J. A. Barre, в 1917 г. французский врач и физик A. Strohl (род. 1887). Тяжелейшую форму этого заболевания описал в 1859 г. французский врач J. B. O. Landry (1826–1865) под названием “острый восходящий паралич”.

### ГИППЕЛЯ – ЛИНДАУ СИНДРОМ, факоматоз, ангиоматоз церебро-ретино-висцеральный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В начальных стадиях болезни характеризуются депигментацией глазного дна, расширением и извитостью сосудов сетчатки, уравниванием калибра вен и артерий. В последующем артерии и вены значительно (в 5–10 раз) расширяются и змеевидно изгибаются, образуют шаровидные клубочки (ангиомы) и аневризмы различной величины. Процесс чаще начинается в одном глазу и локализуется в верхневисочном квадранте глазного дна. Постепенно процесс захватывает новые участки сетчатки, клубочки могут возникать даже на диске зрительного нерва. Ангиоматозные узлы иногда достигают размеров нескольких диаметров диска зрительного нерва, принимая вид крупной шаровидной опухоли, проминирующей в стекловидное тело. Цвет ангиоматозных узлов зависит от степени разрастания глиозной ткани и бывает темно-красным, желтовато-розовым или серым. По ходу сосудов, вокруг клубочков и нередко на отдалении от них образуются желтые, серые, матовые или ярко-белые очаги, иногда располагающиеся в виде фигуры звезды (как при *retinitis circinata*). Возникновение их связано с расстройством лимфообращения, инфильтрацией и перерождением нервных элементов сетчатки. Макулярная зона длительное время может оставаться интактной. Заболевание прогрессирует, осложняется иридоциклитом, катарактой, глаукомой, кровоизлияниями субретинальными, преретинальными, в стекловидное тело и особенно часто отслойкой сетчатки вследствие трансудации жидкости или появления новообразованной ткани.

Возможны развитие застойного диска или вторичная атрофия зрительного нерва, обусловленные повышением внутричерепного давления. Иногда отмечают поражение глазодвигательного и отводящего нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены локализацией патологического процесса (гематомы, кисты) и особенно часто характеризуются синдромом повышения внутричерепного давления, очаговой неврологической симптоматикой, мозжечковыми расстройствами: атаксией, нистагмом, адиадохокинезом и др. Часто возникают головные боли в области затылка с иррадиацией в заднюю часть шеи и плечо. В случаях ущемления мозга в большом затылочном отверстии появляются головокружение, рвота, затылочная ригидность, гомолатеральный адиадохокинез, скандированная речь, нарушается походка, происходит потеря сознания.

Обычно симптомы поражения нервной системы появляются у больных на фоне уже имеющихся изменений органа зрения и почек. Диагноз

“болезнь Гиппеля – Линдау”, как правило, ставят офтальмологи, так как ангиоматозные и кистозные образования во внутренних органах (почках, надпочечниках, легких, печени, яичниках, поджелудочной и щитовидной железах и др.) прижизненно очень часто не распознаются.

Течение болезни медленно прогрессирующее, обычно 5–10 лет. Прогноз всегда серьезный не только в отношении зрения, но и в отношении жизни больного. Чаще страдают дети и мужчины в возрасте 20–30 лет.

Синдром является системным новообразованием сосудов вследствие врожденного наследственного порока развития капилляров, представляющих собой ангиомы с разросшейся глиозной тканью и множественными кистами.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Дифференцировать с болезнью *Стерджа – Вебера – Краббе*, синдромом *Богарта – Диври*, болезнью *Коутса*, опухолью мозжечка и др.

Немецкий офтальмолог Eugen von Hippel (1867–1939) в 1904 г. описал заболевание, характеризующееся ангиоматозом сетчатки. Шведский патолог Arvid Lindau (1892–1958) в 1926 г. выявил у больных с ангиоматозом сетчатки кистозные опухоли в мозжечке, почках, яичках и поджелудочной железе. Он пришел к выводу, что эти ангиоматозные и кистозные образования происходят из ангиобластических опухолей – капиллярных ангиом, возникающих на почве аномалии развития мезодермы, происходящей на третьем месяце внутриутробной жизни плода. Первые сообщения о кистозных новообразованиях в мозжечке принадлежат Кларусу (1874) и Винтеру (1875), а в поджелудочной железе, почках и печени – Пис-Шмидту (1885) и Торнеру (1888).

### ГІРКЕ БОЛЕЗНЬ,

гликогеноз I типа, гликогеноз гепатонефромегалный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются эпителиопатией роговицы, иногда развивается помутнение хрусталика.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Тотчас или вскоре после рождения у ребенка возникают рвота, гипогликемические судороги, респираторный дистресс-синдром. Наблюдаются интермиттирующее повышение температуры тела, отсутствие аппетита, гепатомегалия, нефромегалия, кетонурия, стеаторея. Дети отстают в росте, выявляется диспропорция тела (относительно большая голова, короткая шея и ноги). Характерно “кукольное” лицо. Всегда имеются гипотония и дряблость мышц, большой живот, бледность кожных покровов. Резко выражен гипогликемический синдром натошак, поэтому больные вынуждены почти постоянно принимать пищу. Вследствие гликогенной инфильтрации прогрессирует гепато- и нефромегалия. Часто присоединяются вторичные инфекции, реже наблюдаются геморрагический синдром, кожный ксантоматоз. Половое созревание значительно задерживается, по мере его развития состояние больных несколько улучшается. Почти все больные умственно отсталые.

При биохимическом исследовании выявляют гипогликемию, кетоз, гиперлактатацидемию, гиперлипемию, повышение в крови уровня неэстерифицированных жирных кислот, гликогена, холестерина, фосфолипидов, мочевой кислоты. Резко повышена чувствительность к инсулину.

Синдром обусловлен генетическим энзимным дефектом – дефицитом глюкозо-6-фосфатазы (главным образом, в печени, меньше в почках и кишечнике).

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал в 1929 г. немецкий патолог Edgar Otto Conrad von Gierke (1877–1945).

### **ГИРУДА – МАРТИНЕ – ДЕЛЮХА СИНДРОМ ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНЫЙ**

Характеризуется микрофтальмом, циклопией, анофтальмом, врожденными катарактами и колобомами, а чаще необычным расположением волокон в зрительном нерве – вращением их в пигментный слой сетчатки, в радужку с расслоением ее, в передние отделы глазного яблока.

Перечисленные изменения наблюдались у эмбрионов крыс и мышей, матери которых были лишены витамина А, фолиевой кислоты и других веществ в пище или облучались рентгеновыми лучами.

Авторы описали этот симптомокомплекс в 1966 г. Не исключают возможности подобных изменений у эмбриона человека при аналогичных неблагоприятных условиях развития.

### **ГИРША СИНДРОМ, Гирша триада**

Характерен для опухолей гипофиза.

Слагается из **г л а з н ы х с и м п т о в**: битемпоральное выпадение полей зрения, простая атрофия зрительных нервов; **с и м п т о в д и с ф у н к ц и и г и п о ф и з а**: преимущественно импотенции и амениореи при хромофобных аденомах гипофиза, акромегалии при эозинофильных опухолях, болезни *Иценко – Кушинга* при базофильных аденомах; **р е н т г е н о л о г и ч е с к и х и з м е н е н и й т у р е ц к о г о с е д л а**: увеличение его размеров, расширение входа, углубление дна, истончение и выпрямление спинки.

Дифференцировать с болезнью *Иценко – Кушинга*.

Описал австрийский хирург O. Hirsch (1877–1966).

### **ГИСМАНА – ЗАТТЛЕРА СИМПТОМ**

Заключается в выслушивании синхронных пульсу сосудистых шумов в орбите у больных с крайне тяжелой формой гипертиреоза.

Описали Gismann и австрийский офтальмолог H. Sattler (1844–1928).

### **ГИФФОРДА РЕФЛЕКС**

Сужение зрачков в момент концентрации внимания на выполняемом действии.

Описал американский офтальмолог Harold Gifford (1858–1929).

### **ГИФФОРДА СИМПТОМ**

Проявляется затруднением выворачивания верхнего века, что обусловлено повышением тонуса мышцы, поднимающей веко.

Наблюдается при диффузном токсическом зобе и миогенной ретракции века.

Описал в 1906 г. H. Gifford.



### ГЛАЗЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются односторонним слезотечением.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Приступы болей в одной половине лица с насморком и слезотечением.

Наблюдается при невралгии тройничного нерва, вызванной травмой, экзогенными и эндогенными интоксикациями, инфекционно-аллергическими факторами.

Описал американский невропатолог G. H. Glaser (под. 1920).

### ГЛАНЦМАННА – САЛÁНА ДИФТЕРИЙНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются парезом аккомодации, обусловленным поражением парасимпатических волокон глазодвигательного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гнусавость и осиплость голоса, поперхивание, парез мягкого нёба, диафрагмы, мышц шеи, обусловленные поражением языко-глоточного и блуждающего нервов. Происходит выпадение вибрационного чувства и координации движений, а затем глубоких видов чувствительности. Наблюдаются периферические параличи дистальных отделов конечностей, коллапс, рвота, беспокойство, страх.

Развивается на высоте дифтерийной инфекции или в периоде выздоровления.

Описали швейцарский гематолог и педиатр Eduard Glanzmann (1887–1959) и Saland.

### ГЛІКА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Понижение зрения вплоть до слепоты вследствие поражения зрительного нерва, боль в супраорбитальной области, обусловленная поражением глазничной ветви тройничного нерва на стороне патологического очага.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются развитием симптомов поражения лицевого нерва (периферический паралич мимических мышц), блуждающего нерва (затруднение глотания) на стороне поражения в сочетании с развитием гемиплегии в результате вовлечения в процесс пирамидного пути на противоположной стороне.

Относится к альтернирующим синдромам при поражении продолговатого мозга.

### ГЛОНТИ СИМПТОМ

При запрокидывании головы и опущенном зрении происходят периодические произвольные поднятия век и открывание рта.

Наблюдается при эпидемическом энцефалите.

Описала отечественный невропатолог Лали Шотаевна Глonti.

### ГОВЕНА СИМПТОМ

Толчкообразное сокращение зрачка одного глаза при освещении другого глаза.

Наблюдается при тиреотоксикозе тяжелой степени вследствие раздражения симпатического отдела вегетативной нервной системы.

### ГОВЕРСА СИМПТОМ

Заключается в парадоксальном расширении зрачка при освещении глаза.

Наблюдается при церебральном сифилисе и спинной сухотке.

Описал английский терапевт и невропатолог William Richard Gowers (1845–1915).

### ГОВЕРСА – ПАТОНА – КЕННЕДИ СИНДРОМ, Фостера Кеннеди синдром, базально-лобный синдром

Сочетание первичной атрофии зрительного нерва на стороне патологического очага с застойным диском зрительного нерва на противоположной стороне.

Наблюдается при внутричерепных патологических процессах (чаще при опухолях малого крыла основной кости и прилегающих к нему базальных отделов большого полушария мозга, реже при аневризмах сосудов основания черепа, арахноидитах и др.), приводящих к одностороннему сдавливанию зрительного нерва с дальнейшим повышением внутричерепного давления.

Часто сопровождается гипо- или аносмией на стороне патологического очага и симптомами лобной психики больного.

Возможен обратный синдром Кеннеди, при котором застойный диск зрительного нерва развивается на стороне патологического очага, а атрофия зрительного нерва – на противоположной стороне. Объясняют это своеобразием роста опухоли или циркуляторными нарушениями в мозге.

Впервые о синдроме сообщили W. R. Gowers и английский педиатр N. Paton (1859–1928). Более тщательно синдром описал в 1911 г. американский невропатолог Foster Kennedy (1884–1952).

### ГОДТФРЕДСЕНА СИНДРОМ, односторонний офтальмо-невралгический синдром

**Глазные симптомы.** Обусловлены односторонним поражением зрительного, глазодвигательного, блокового и отводящего нервов (понижение зрения до амавроза, птоз, конвергирующий страбизм, офтальмоплегия и т. д.). Часто присоединяются признаки синдрома *Бернара – Горнера*.

**Общие проявления.** Односторонние резкие боли в лице вследствие невралгии верхнечелюстного нерва, расстройства чувствительности кожи лица с парестезиями и невралгиями вследствие невралгии всех ветвей тройничного нерва, паралич жевательной мускулатуры вследствие поражения двигательных волокон тройничного нерва.

Наблюдается в случаях инфилтративного роста злокачественных опухолей носоглотки в полость черепа и глазницу.

Дифференцировать с синдромом верхней глазной щели, синдромами *Жако, Гарсена* и др.

Описал в 1944 г. датский невропатолог и радиолог Erik Godtfredsen.

### ГОЛОВИНА СИМПТОМ (1)

Инстилляция раствора пилокарпина в конъюнктивальный мешок вызывает понижение ВГД в глаукоматозном глазу значительно более выраженное (5–20 мм рт. ст. по Маклакову), чем в здоровом глазу (2–4 мм рт. ст.).

На основе этого симптома предложены различные разгрузочные пробы для диагностики глаукомы.

Описал в 1895 г. отечественный офтальмолог Сергей Селиванович Головин (1866–1931).

### ГОЛОВИНА́ СИМПТОМ (2)

Инстиляция раствора атропина в конъюнктивальный мешок вызывает значительное повышение ВГД в глаукоматозном глазу и весьма незначительное – в здоровом глазу.

На основе этого симптома предложены различные нагрузочные пробы со слабыми мидриатиками для диагностики глаукомы.

Описал в 1895 г. С. С. Головин.

Впервые мысль о том, что с помощью атропина можно выявить глаукому, была высказана немецким офтальмологом Albrecht Graefe (1828–1870).

### ГО́ЛЬДБЕРГА СИМПТОМ

При выраженном застойном диске зрительного нерва с распространением отека на сетчатку вокруг диска образуются мелкие светлые очажки.

Описал американский офтальмолог и генетик Morton Falk Goldberg (род. 1937).

### ГО́ЛЬДБЕРГА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Помутнение роговиц, вишнево-красный цвет желтого пятна на глазном дне.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Карликовый рост, признаки гарголизма (задержка умственного развития, множественные дизостозы), постепенная потеря слуха. В коже дефицит β-галактизидазы.

Патология врожденная. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал M. F. Goldberg.

### ГО́ЛЬДЕНА́РА СИНДРОМ,

**окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эпibuльбарные дермоиды или липодермоиды белого или желтоватого цвета с гладкой поверхностью, расположенные обычно в нижне-наружной области глазного яблока. Колобомы верхнего века (редко нижнего), антимонголоидный разрез глаз. Значительно реже наблюдают микрофтальм, микрокорнеа, колобому радужки, птоз, косоглазие, катаракту. Указанные изменения в большинстве случаев односторонние.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются уменьшением, деформацией и аномальным расположением ушных раковин, атрезией наружного слухового прохода, аномалией среднего уха и глухотой; гипоплазией нижней и верхней челюсти, асимметрией и гипоплазией мускулатуры лица, высоким арковидным нёбом, расщелиной нёба, открытым прикусом. Почти в половине случаев выявляют аномалии позвонков, сколиоз, *spina bifida*, аномалии ребер. У трети всех больных встречаются врожденные пороки сердца и почти в четверти случаев отмечается умственная отсталость.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференциальную диагностику проводить с мандибуло-фациальным и гемифациальным дизостозами, гемифациальной микросомией.

Описал в 1952 г. швейцарский офтальмолог Maurice Goldenhar (род. 1924), ученик проф. Adolphe Franceschetti.

### ГОЛЬДМАННА – ФАВРА СИНДРОМ, гиалоидно-ретиная дегенерация с идиопатическим ретиношизисом

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Дегенеративные изменения стекловидного тела: разжижение, плавающие помутнения, образование преретинальных нитей и тяжей. Пигментные и дегенеративные изменения сетчатки: сетчатка на периферии серого цвета с отложениями пигмента в виде полиморфных глыбок (не в форме костных телец!), дистрофическими зонами типа “следов улитки”, имеется центральный, а чаще периферический (преимущественно в ниже-височном квадранте) ретиношизис, иногда с разрывом внутренней пластинки расслоенной сетчатки. В некоторых случаях наблюдают вытянутые сосуды сетчатки, а иногда ангиоматозные образования. Не исключены обрывы сетчатки у зубчатой линии. Как правило, бывает частичная атрофия зрительных нервов и как осложнение – катаракта. Острота зрения снижена в разной степени, поля зрения сужены, гемералопия: Типична гиперметропия средней и высокой степени. Уровень электроретинограммы снижен, чаще ЭРГ не регистрируется вовсе. Поражают обычно оба глаза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются врожденным вывихом обоих тазобедренных суставов, параличом нижних конечностей, умственной отсталостью и другими расстройствами психики.

Заболевание врожденное, редкое. Этиология неизвестна. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференциальный диагноз следует проводить с болезнью *Вагнера* и другими формами гиалоидно-ретиная дегенерации.

Описали в 1958 г. швейцарский офтальмолог Н. Goldmann (1899) и Favre, обнаружившие этот синдром у брата и сестры.

### ГОЛЬДЦИЕРА СИМПТОМ

Гиперемия конъюнктивы, особенно по ходу прямых мышц при тиреотоксикозе.

Описал немецкий офтальмолог W. Goldzieher (1849–1916).

### ГОЛЬТЦА – ГОРЛИНА СИНДРОМ, дермальная гипоплазия фокальная, невус базальноклеточный в сочетании с множественными аномалиями развития

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Анофтальм, микрофтальм, гипертелоризм, эктропион века, птоз, непроходимость слезных канальцев, конвергирующее косоглазие, голубые склеры, помутнение роговицы, колбомы радужки и сосудистой оболочки, гетерохромия, анизокория, подвывих хрусталика, помутнение стекловидного тела, пигментное перерождение сетчатки, атрофия зрительного нерва. У больных резко понижено зрение, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Множественные ограниченные коричнево-красные пигментированные очаги тонкой кожи с выпячиванием жировой клетчатки. Полное отсутствие кожного покрова в некоторых участках тела. Папилломы в паховой, подмышечной и околопупочной областях, а также на губах, деснах, на основании языка, во влагалище. Отсутствие или дистрофия ногтей, редкие ломкие волосы. Низкий или карлико-

вый рост, микро- или брахицефалия, кифоз, сколиоз, скрытая расщелина позвоночника, рудиментарный хвост, полидактилия, гиподактилия, синдактилия, гипоплазия больших пальцев, генерализованный остеопороз. Отмечают прогнатизм, недоразвитие нижней челюсти, аномалии прикуса, дисплазию и аномальное расположение зубов, расщелины губы и языка, высокое арковидное нёбо, уродства носа и ушных раковин. В некоторых случаях наблюдают врожденные пороки сердца, пупочные и паховые грыжи, выпадение прямой кишки, асимметрию молочных желез с латеральным расположением ареол, аномалии почек и мочеточников. Характерна умственная отсталость – обычно дебильность или имбецильность.

У больных даже одной семьи сочетание и выраженность отдельных симптомов могут быть различны. Наиболее часто присутствует триада: базальноклеточные невусы, одонтогенный кератокистоз, укорочение IV и V пальцев.

Страдают женщины. Доминантное, сцепленное с X-хромосомой наследование с летальностью для плодов мужского пола.

Дифференцировать с врожденной пойкилодермией, синдромом недержания пигмента, синдромом эпидермальных невусов.

Описали в 1960–1962 гг. американский дерматолог и гистопатолог Robert W. Goltz (род. 1923) и американский стоматолог Robert James Gorlin (род. 1923).

### ГОЛЯ СИМПТОМ, “пятнышки Голя”

Заключается в ограниченной дегенерации роговицы при нейропаралитическом кератите.

Описан в 1871 г.

### ГОПАЛАНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Понижение зрения, центральные скотомы, нистагм, обусловленные в основном развитием ретробульбарного неврита.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются потливостью, чувством жара, мучительными жгучими болями в обеих стопах и акроцианозом. Мышцы стоп натянуты (сведены судорогой). Эти явления наступают обычно ночью в теплой постели. Самочувствие улучшается при охлаждении ног в постели или при погружении ног в холодную воду. В некоторых случаях отмечают парестезии, расстройства чувствительности, атаксию.

Причинами синдрома являются болезни печени, узелковый периартериит, сахарный диабет, неполноценное питание, особенно дефицит витаминов группы В, чрезмерное употребление алкоголя. Предположительно синдром обусловлен недостаточностью пантотеновой кислоты.

Описал индийский врач С. Gopalan в 1923 г.

### ГОРБАНЯ СИМПТОМ (1) ПОДВИЖНОСТИ ИНОРОДНОГО ТЕЛА В ГЛАЗУ

Заключается в смещении тени инородного тела, находящегося в жидкой среде (обычно в стекловидном теле), по отношению к тени индикатора при сопоставлении одномасштабных рентгенограмм глаза, полученных при разном положении головы больного (обычно лицом вверх и вниз). Свидете-

тельствует о подвижности внутриглазного инородного тела под действием силы тяжести. В положении больного лицом вверх и вниз изменения положения осколка легче выявить при горизонтальном ходе рентгеновых лучей и фиксации изображений на вертикально расположенные пленки (боковые снимки). О подвижности осколка может свидетельствовать не только изменение проекции его контрастной тени, но и изменение ее формы.

Описал в 1962 г. отечественный офтальмолог Анатолий Иванович Горбань (род. 1923).

### **ГОРБАНЯ СИМПТОМ (2) ДЕФОРМАЦИИ КОНТУРА ГЛАЗНОЙ ЩЕЛИ НА РЕНТЕНОГРАММЕ**

Заключается в изменении контуров глазной щели на передних снимках при отклонении глаза кверху или книзу. В случае, если больной во время снимка смотрит открытыми глазами строго прямо (перпендикулярно пленке), то глазная щель на снимке имеет веретенообразную форму (длина около 2,5 см, высота 0,5–1,0 см) с несколько более выпуклым верхним контуром. Если же глаз отклонен кверху, выпуклость верхнего контура выражена более значительно. Если глаз отклонен книзу, то становится несколько выпуклее нижний контур.

Описал в 1963 г. А. И. Горбань.

### **ГОРЛИНА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Микрофтальм, косое расположение глазных щелей, рецидивирующий кератит, язвы роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Кранио-фациальный дизостоз, незаросший боталлов проток, гипертрихоз, гипоплазия больших срамных губ.

Описал американский стоматолог Robert James Gorlin (род. 1923).

### **ГОРЛИНА – ГОЛЬТЦА СИНДРОМ, базальноклеточного невуса синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм и косоглазие встречаются у каждого четвертого больного; катаракта, колобомы радужки и глаукома – у каждого десятого больного.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Наиболее частыми признаками синдрома являются базальноклеточная карцинома, кисты верхней и нижней челюстей, кальцификация серповидного отростка твердой мозговой оболочки, сколиоз, участки дискератоза на ладонях и подошвах. Реже наблюдают эпителиальные кисты кожи, липомы, фибромы, субкортикальные кистозные изменения длинных трубчатых костей и фаланг, укорочение метакарпальных костей, аномалии зубов, прогнатия, выступающие лобные и паритетальные бугры, крипторхизм, фиброматоз яичников, лимфомезентериальные кисты со склонностью к кальцификации.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью и различной экспрессивностью.

Впервые описан в 1960 г. R. J. Gorlin и американским дерматологом и гистопатологом Robert Goltz (род. 1923).

### ГОРЛИНА – КОУЭНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Заключаются в гипертелоризме и надглазничном гиперостозе.

**Общие проявления.** Микрогензия, гипоплазия зубов, аплазия постоянных латеральных резцов; асимметрия грудной клетки, куриная грудь, тугоподвижность локтевых, лучезапястных, тазобедренных, коленных и голеностопных суставов; арахно- и камптодактилия рук, гонодактилия ног; гипоплазия мышц конечностей. Возможны гирсутизм, гипертрихоз лба, гипоплазия наружных половых органов. Наблюдаются тугоухость, первичная легочная гипертензия. При рентгенологическом исследовании выявляют гиперостоз, гипер-, гипо- или аплазию костей, синостозы.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описали американские стоматологи R. J. Gorlin и Michael M. Cohen.

### ГОРЛИНА – ЧАУДРИ – МОССА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Микрофтальм, косое расположение глазных щелей, ограничение зрения кверху, помутнения роговой оболочки, гиперметропия, нистагм.

**Общие проявления.** Кранио-фациальный дизостоз, неправильное расположение и форма зубов, гипертрихоз.

Описали R. J. Gorlin с соавт.

### ГОРНЕРА СИМПТОМ

Так же, как и симптом *Бумке*, характеризуется отсутствием расширения зрачка на болевое раздражение.

Швейцарский офтальмолог Johann Friedrich Horner (1831–1886) описал этот симптом значительно раньше Бумке у больных сирингомиелией, множественным склерозом и при поражении шейных симпатических узлов.

### ГОРНИКЕРА – ТИЛЯ СИНДРОМ, псевдоглаукома, глаукома без повышенного ВГД

**Глазные симптомы.** Во многом характерны для глаукомы: скотома Бьеррума, назальные дефекты поля зрения, экскавация диска зрительного нерва. Однако внутриглазное давление остается нормальным. Авторы объясняли эти явления давлением на зрительный нерв склерозированной и обызвествленной внутренней сонной и глазной артерий, что может быть выявлено рентгенологически.

**Общие проявления.** Зависят от степени склерозирования сосудов головного мозга и других органов.

Первые описания псевдоглаукомы (1896) принадлежат французскому офтальмологу L. de Wecker (1832–1906).

Первые прижизненные рентгенологические исследования склеротических изменений крупных сосудов основания мозга выполнили Шуллер и Лауберт (1912). Немецкие ученые E. Hornicker в 1924 г. и R. Thiel в 1930 г. подтвердили возможность прижизненной диагностики склероза внутренней сонной и глазной артерий и предложили свою теорию патогенеза глаукомы без гипертензии. В настоящее время эту болезнь принято называть “глаукома с псевдонормальным давлением”. Этиопатогенез ее весьма сложен и исследуется многими учеными.

## ГОТВАЛЬДА – ХРАСТА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Миоз, диплопия, нистагм. Через некоторое время может быть выявлен застойный диск зрительного нерва с последующей атрофией нерва или простая атрофия зрительного нерва.

**Общие проявления.** Характеризуются клинической картиной тромбоза внутренней или общей сонной артерии.

Описали Gottwald, Chrast.

## ГОФФМАННА БУЛЬБАРНО-ПАРАЛИТИЧЕСКАЯ МИОПАТИЯ

**Глазные симптомы.** Птоз, косоглазие.

**Общие проявления.** Нарушение глотания, жевания, паралич мышц лица – “лицо миопата”; атрофия мышц грудной клетки и конечностей с деформацией скелета; нарушение чувствительности и пирамидные расстройства.

Течение преимущественно благоприятное и стационарное.

Описал немецкий невропатолог Johan H. Hoffmann (1857–1919).

## ГОШЕ БОЛЕЗНЬ,

липидоз глюкоцереброзидный, глюкоцереброзидоз,  
керазиновый ретикулоэндотелиоз

**Глазные симптомы.** Зависят от клинической формы заболевания. Острая или злокачественная форма характеризуется поражением глазодвигательных нервов, чаще в виде сходящегося косоглазия, а затем в отсутствии фиксации взгляда. При других формах часто наблюдаются желтоватая окраска кожи век и конъюнктивы, новообразования конъюнктивы бурого цвета, пигвекулы. При биомикроскопии обнаруживают блестящие пятна (“осколки битого стекла”) в периферических отделах стромы роговицы. Возможно развитие пигментной дегенерации сетчатки и изменений макулярной области, характерных для липоидоза.

**Общие проявления.** Характеризуются спленомегалией, геморрагиями, поражением костей, пигментацией кожи. Выделяют *три клинические формы* болезни, различающиеся временем начала и преобладанием той или иной симптоматики. При *острой* форме симптомы заболевания манифестируют с рождения или с 2–3-месячного возраста, причем доминируют неврологические нарушения: выраженная гипотрофия, бульбарные расстройства, затруднение глотания, спазм гортани, беззвучный или слабый крик, опистотонус, задержка психомоторного развития. Значительно увеличиваются печень и селезенка (последняя может занимать до 2/3 брюшной полости). Развиваются спастическая ригидность, вплоть до дещеребрации, гипохромная анемия, лейкопения, тромбоцитопения, обуславливающая появление кожных геморрагий, носовых кровотечений. Характерно увеличение размеров головы и умеренно выраженные признаки внутричерепной гипертензии. Смерть наступает в раннем детском возрасте от аспирации пищевых масс, пневмонии, дыхательных расстройств. Эта форма заболевания встречается довольно редко.

*Ювенильная* форма также характеризуется преобладанием неврологических расстройств: судороги, экстрапирамидные и мозжечковые изменения, деменция, изменение поведения. Гепатоспленомегалия умеренная. За-



болевание проявляется в первые годы жизни. Средняя продолжительность жизни 15 лет. Встречается преимущественно у выходцев из Швеции.

Наиболее частой формой является *хроническая, или взрослая* (до 90 % всех случаев). Заболевание начинается в детском возрасте со спленомегалии, гепатомегалии, остеопороза костей, патологических переломов, пигментации кожи лица, шеи, кистей, голеней. Эти явления, так же как и пигментация конъюнктивы и склеры, обусловлены пролиферацией клеток Гоше – огромных клеток с небольшим ядром и избытком фибриллярного материала в цитоплазме. Неврологические симптомы отсутствуют. Развиваются тромбоцитопения с геморрагическим синдромом и анемия. Эта форма болезни распространена преимущественно в еврейских семьях.

Развитие болезни обусловлено наследственным дефицитом гидролитического фермента глюкоцереброзидазы –  $\beta$ -глюкозидазы, ведущим к накоплению глюкоцереброзидов (освобождающихся при разрушении лейкоцитов и эритроцитов) в клетках системы фагоцитирующих мононуклеаров и образованию таким образом клеток Гоше.

Болезнь в большинстве случаев наследуется по аутосомно-рецессивному типу, поэтому чаще встречается у родных братьев и сестер. Иногда наследование, по-видимому, идет по аутосомно-доминантному типу с неполной проявляемостью мутантного гена. В этом случае заболевание проявляется у представителей разных поколений (дядей, тетей и племянников).

Дифференцировать с болезнями *Ниманна – Пика, Тея – Сакса*, синдромами Ота и Хедлака – Гигаши, ганглиозидозом и др.

Заболевание впервые описал в 1882 г. французский дерматолог Philippe Charles Ernest Gaucher (1854–1918).

### **ГРАДЕНИГО СИНДРОМ, синдром верхушки пирамиды височной кости**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Развиваются в основном на стороне поражения: боли в глазнице и глазу, парез или паралич отводящего нерва (с диплопией и паралитическим косоглазием), светобоязнь, слезотечение, выпадение или снижение корнеального рефлекса и нарушение трофики роговицы, приводящее порой к изъязвлениям и даже расплавлению роговицы. Эти явления обусловлены воспалением мозговых оболочек на основании черепя с вовлечением в процесс отводящего нерва и гассерова узла. Дальнейшее распространение базального пахименингита может привести к поражению отводящего нерва другой стороны и развитию сходящегося паралитического косоглазия обоих глаз, усилению диплопии. В некоторых случаях присоединяется поражение глазодвигательного и блокового нервов, и тогда возникают птоз и офтальмоплегия. Реже страдает симпатическое сплетение сонной артерии – в этих случаях развивается синдром *Бернара – Горнера*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Боль и гноетечение из уха, боль в лобно-височно-теменной области, недомогание, повышение температуры тела, резкое понижение слуха, невралгическая боль в половине лица, зубах, гиперестезии кожи, тризм из-за раздражения двигательных волокон тройничного нерва, иннервирующего жевательные мышцы. Иногда вследствие трофических расстройств возможны некроз и изъязвления слизистой оболочки носа и полости рта, выпадение зубов.

Синдром обусловлен преимущественно гнойным воспалением среднего уха с поражением сосцевидных ячеек, иногда остеомиелитом верхушки пирамиды височной кости, распространением гнойного процесса на мозговые оболочки и развитием серозного или гнойного ограниченного менингита или экстрадурального абсцесса, а также переходом воспалительных процессов по венозной сети на пещеристый синус. Один из факторов, предрасполагающих к возникновению синдрома, — сильно развитая пневматизация височной кости. Появление синдрома Градениго при развитии гнойного процесса в области верхушки пирамиды (петрозите) является показанием к хирургическому лечению.

Дифференцировать с синдромами *Редера*, *Фуа* и др.

Подробно описал синдром в 1904 г. итальянский оториноларинголог Ginseppe Gradenigo (1859–1926). Первое сообщение о синдроме принадлежит Habermann (1898).

### ГРАССЕ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паралич отводящего нерва с паралитическим косоглазием и диплопией, фиксация взгляда в сторону очага.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гомолатеральный паралич лицевого нерва по периферическому типу; контралатеральный паралич конечностей.

Является разновидностью альтернирующего симптомокомплекса поражения ствола мозга.

Описал французский врач J. Grasset (1849–1918).

### ГРЁГГА СИНДРОМ,

**фетальный синдром краснухи, Грегга триада**

Представляет собой врожденное сочетание трех основных признаков — катаракты, глухоты и пороков сердца.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Врожденная катаракта (80 % случаев — двусторонняя), микрофтальм, ретинопатия, значительная миопия, нистагм. Несколько реже бывают помутнение роговицы, косоглазие, глаукома, колобомы радужки, атрофия зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Постоянными признаками синдрома являются нейросенсорная глухота и врожденные пороки сердца. Глухота может быть односторонней или двусторонней, различной выраженности и обусловлена отсутствием дифференциации спирального органа и полукружных каналов. Из пороков сердца чаще наблюдают открытый артериальный порок, стеноз легочных артерий, дефект межжелудочковой перегородки. Часто отмечают микроцефалию, нарушения деятельности ЦНС (экстрапирамидные симптомы, тонические и клонические судороги, задержка умственного развития). Возможны гипоплазия зубной эмали, запоздалое прорезывание зубов, кариес. В некоторых случаях встречаются аномалии почек, крипторхизм, гипоспадия, косопластия.

Лабораторными исследованиями выявляются гемолитическая или гипопластическая анемия, тромбоцитопения, персистенция вируса краснухи во многих органах.

Синдром развивается у новорожденных, матери которых в течение первых 3–4 месяцев беременности болели краснухой. Виды и частота врожденных аномалий зависят от срока беременности, в котором произошло заражение. Заболевание матери до 36 дня беременности приводило к обра-

зованию катаракты, до 46 дня – к патологии сердца, до 62 дня – к глухоте. По данным С. И. Козловой и соавт. (1987), при заражении в течение первого и второго месяцев беременности плод оказывался пораженным в 22–25 % случаев, в течение третьего – в 14 % случаев. По данным же И. И. Меркулова (1971), краснуха, перенесенная в первые два месяца беременности, в 100 % случаев приводила к образованию у плода различных уродств, а на третьем месяце беременности – только в 50 % случаев.

Синдром описал в 1941 г. австралийский офтальмолог Norman McAllister Gregg (1892–1966).

### **ГРЭЙВСА БОЛЕЗНЬ,**

**экзофтальмическая офтальмоплегия, аденогипофизарный офтальмотропизм, прогрессирующий неравномерный экзофтальм, злокачественный экзофтальм**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются прогрессирующим злокачественным неравномерным или односторонним экзофтальмом с невоспалительным хемозом и ограничением подвижности глазного яблока. Из-за сдавления перикорнеальных сосудов вследствие хемоза нарушается питание роговицы, а нарушение смыкания век способствует развитию кератита, изъязвлению роговицы. Возможно повышение ВГД. Вследствие сдавления зрительного нерва развивается застойный диск с последующей атрофией зрительного нерва и слепотой. Репозиция глазного яблока кзади минимальна или полностью невозможна из-за инфильтрации ретробульбарной клетчатки и мышц глазного яблока. Экзофтальм порой настолько выражен, что происходит вывих глазного яблока.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Выражены значительно слабее, чем при базедовой болезни. Наблюдаются тахикардия, генерализованная лимфаденопатия, гиперплазия селезенки и вилочковой железы, лимфоцитоз. Обменные нарушения и признаки поражения нервной системы выявляются редко.

Развитие болезни объясняют дисфункцией гипоталамо-гипофизарной системы и расстройством аутоиммунитета вследствие нарушения функции лимфоцитов вилочковой железы, что приводит к увеличению образования некоторых JgС-глобулинов, содержащих антитела к тиреоглобулину и тиреоидным микросомам.

Описал в 1835 г. ирландский врач R. J. Graves (1796–1853).

### **ГРЭЙГА СИНДРОМ, гипертелоризм семейный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Широко расставленные глаза, экзофтальм, эпикантус, деформация бровей и глазных щелей, слабость конвергенции. Возможны двусторонний паралич отводящих нервов, астигматизм высокой степени, атрофия зрительных нервов от сдавления вследствие сужения оптического канала. Иногда пигментная дегенерация сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Брахицефалия, микроцефалия, широкая спинка носа, высокое небо, малый рост, крипторхизм. Часто наблюдаются олигофрения, судорожные припадки. Возможны аномалия челюстей и зубов, пупочная грыжа, косолапость, клинодактилия.

Нарушение развития черепа происходит на ранней эмбриональной стадии. Наследование аутосомно-доминантное.

Описал в 1928 г. шотландский хирург David Middleton Greig (1864–1936).

## ГРЕЙСЕРА СИМПТОМ

Больной не может длительно следить за движущимся предметом, теряет его из поля зрения и устанавливает взгляд на какую-то неподвижную точку в пространстве.

Является возможным признаком неврастении.

Описал отечественный терапевт-эндокринолог Александр Евгеньевич Грейсер (род. 1930).

## ГРЁНБЛАД – СТРАНДБЕРГА СИНДРОМ,

псевдоакантома эластическая, кожи эластоз атрофирующий генерализованный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наиболее характерным признаком заболевания являются сосудодобные (ангиоидные) полосы (стрии) на глазном дне, появляющиеся обычно у больных в возрасте 25–30 лет. Этот признак обнаруживают примерно у половины всех больных. Ангиоидные полосы располагаются глубже ретинальных сосудов и представляют собой трещины стекловидной пластинки сосудистой оболочки. Они имеют вид радиальных и концентрических полос бледно-розового, красного, бурого и серого цвета, окружающих диск зрительного нерва в форме редкой сети. Диаметр полос составляет 1–2 диаметра крупной ретинальной вены, контур их слегка зазубрен. Если полосы розового и красного цвета – это просвечивание нормальной сосудистой оболочки, а серые и бурые являются следствием фиброзных и глиозных разражений. Число полос колеблется от 1–2 до многих десятков. Образованию ангиоидных полос предшествуют изменения, создающие картину глазного дна, напоминающую “кожуру апельсина”, в области заднего полюса, и образование на периферии сетчатки пятен оранжево-розового цвета с блестящим центром и пигментированными краями. Зрительные функции в этой стадии не страдают или понижаются незначительно.

В дальнейшем нарушается ретинальная гемодинамика, что приводит к сосудистому стазу с гипоксией, увеличению проницаемости пограничных мембран, отложению на их поверхности белков и липидов с последующим фиброзом и гиалинозом тканей. В области желтого пятна возникают дегенеративные изменения, она приобретает крапчатый вид. Позже медленно развивается картина дисковидной дистрофии *Кунта – Юниуса* и распространенной атрофии сосудистой оболочки. Некоторые авторы различают 3 стадии заболевания: 1) появление ангиоидных полос вокруг диска зрительного нерва; 2) распространение стрий в макулярные отделы и возникновение кровоизлияний; 3) процесс рубцевания с атрофией хориоидеи и отложением глыбок пигмента.

Кроме изменений на глазном дне при этом заболевании возможны: желтоватые папиллярные образования на веках, узелковые образования в эписклере, гранулематозный иридоциклит, катаракта, помутнение стекловидного тела, хориоретинит, перифлебит ретинальных сосудов, глаукома, неврит и атрофия зрительных нервов.

Гистологически выявляются деструкция эластических волокон мембраны Бруха, кальциноз ее, патологические изменения пигментного эпителия. Иногда пигментный эпителий отслоен экссудатом и кровью.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются: 1) изменениями кожи – симметричная эластическая желтоватая и зернистая псевдоксантома, локализующаяся преимущественно в подмышечных впадинах, локте-

вых и подколенных ямках, паху (“кожа ошипанного цыпленка”) с последующей атрофией кожи; 2) поражением сердечно-сосудистой системы – расстройством кровообращения в сосудах нижних конечностей с явлениями перемежающейся хромоты, сердца – с приступами стенокардии, мозга – с церебральными инсультами. Возможны эндокринные и психические нарушения. Нередка комбинация с серповидно-клеточной анемией, болезнью *Педжета*, синдромом *Элерса – Данлоса*, облитерирующим эндартериитом.

Причиной заболевания считают недостаточность фактора, ингибирующего эластазу.

Тип наследования аутосомно-доминантный, реже аутосомно-рецессивный. Возможны спорадические формы болезни. Придается значение кровному родству родителей.

Дифференциальный диагноз проводить с синдромом *Элерса – Данлоса*, коллоидной дегенерацией кожи, ксантоматозом, склеродермией.

Впервые в 1889 г. английский офтальмолог R. W. Doyne (1857–1916) и в 1892 г. американский офтальмолог немецкого происхождения Hermann J. Knapp (1832–1911) описали глазные проявления этого заболевания. Название “сосудоподобные полосы” было предложено Н. J. Knapp. Он же предложил выделить заболевание в отдельную нозологическую форму. В 1896 г. французский дерматолог Ferdinand Jean Darier (1856–1938) описал заболевание кожи, похожее на поражение кожи при данном синдроме, – эластическую псевдоксантому. В 1929 г. датский офтальмолог Ester Elisabeth Groenblad (род. 1898) и норвежский дерматолог James Viktor Strandberg (род. 1883) опубликовали сообщение о сочетании ангиоидных полос, эластической псевдоксантомы и патологических изменений сердца и сосудов. Они высказали мысль о системном заболевании эластических субстанций организма.

### ГРЕНОУВА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ УЗЕЛКОВАЯ

Характеризуется образованием в различных слоях роговицы, преимущественно в ее центральной зоне, мелких серых узелков неправильной формы, напоминающих крошки сухого хлеба. Узелки непрозрачные, края их резко очерчены, роговичная ткань между ними не изменена. В некоторых случаях узелки сливаются в неправильной формы фигуры или подобие кольца. Если узелки располагаются под эпителием, они приподнимают его, делая поверхность роговицы неровной, матовой. В периферической зоне роговицы шириной 1–2 мм узелки не образуются. Чувствительность роговицы значительно снижена, васкуляризация отсутствует.

Заболевание обычно проявляется в первые годы жизни. Чаще страдают мальчики в возрасте до 10 лет. Начало болезни у взрослых бывает очень редко. Течение болезни прогрессирующее, но зрение долгое время остается хорошим. Значительное снижение зрения происходит в возрасте 40–60 лет. Поражаются оба глаза.

При гистологическом исследовании обнаруживаются крупные очаги гиалиноподобного вещества в поверхностных и глубоких слоях стромы, очаговое утолщение, разволокнение, образование неправильных выпячиваний и частичное исчезновение боуеновой оболочки.

Дифференциальную диагностику проводить с дистрофией роговицы *Греноува – Фера*.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал в 1890 г. немецкий офтальмолог A. Grenouw (1862–1945).

## ГРЕНОУВА – ФЕРА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ ПЯТНИСТАЯ

Начинается в детском возрасте (чаще в 5–10 лет) светобоязнью, слезотечением, чувством инородного тела в глазу, рецидивирующими эрозиями роговицы. Чувствительность роговицы резко снижается, васкуляризация отсутствует. Поражаются оба глаза. Образуются поверхностные мелкие субэпителиальные инфильтраты, выступающие над поверхностью роговицы, постепенно трансформирующиеся в мелкие, серые, с нечеткими краями пятнообразные помутнения, локализующиеся в поверхностных слоях роговицы. Помутнения рассеяны по всей роговой оболочке, более плотно в центральной зоне. Роговица постепенно диффузно мутнеет. Зрение значительно ухудшается в возрасте 30–40 лет, а к 50 годам падает до тысячных долей единицы.

Гистологически в поверхностных слоях роговицы обнаруживают крупные очаги деструкции и отложение аморфного вещества, мукоидную дезинтеграцию стромальных пластинок, скопление кислых мукополисахаридов в фибробластах роговицы и между роговичными пластинками, утолщение боуеновой и десцеметовой мембран. Гистохимическое исследование выявляет первичное поражение эндотелия (в клетках эндотелия обнаруживают фибриллогранулярные вакуоли), способствующее изменениям десцеметовой оболочки.

Причину заболевания связывают с локальным нарушением обмена кислых мукополисахаридов.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описали в 1904 г. немецкие офтальмологи А. Grenouw и О. Fehr (1871–1959).

## ГРЕФЕ БОЛЕЗНЬ (1),

**офтальмоплегия прогрессирующая наружная хроническая**

Характеризуется прогрессирующим двусторонним птозом с последующим нарастанием офтальмоплегии, вплоть до тотальной неподвижности глазных яблок. Глазные яблоки устанавливаются в центральное положение с легкой тенденцией к дивергенции. Зрачки умеренно расширены, реакция их на свет снижена. Неподвижность зрения придает лицу своеобразное выражение (“лицо Гетчинсона”). Возможны экзофтальм, отек век, хемоз, гиперемия конъюнктивы. У 40 % больных развиваются пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительных нервов. Нередко – головная боль и неправильное положение головы.

В основе заболевания лежат дегенеративные изменения ядер двигательных нервов глаза, вероятно, наследственного характера.

Дифференцировать с миастенией, опухолью гипофиза, инвазирующей кавернозный синус, диссеминированным энцефаломиелитом, ботулизмом, эпидемическим энцефалитом.

Описал в 1866 г. немецкий офтальмолог Albrecht Friedrich Wilhelm Ernst von Graefe (1828–1870).

## ГРЕФЕ БОЛЕЗНЬ (2),

**центральный серозный хориоретинит,  
ангиоспастическая центральная ретинопатия**

Появляются метаморфозии, затуманивание зрения, иногда темное пятно перед глазом, микросия, расстройство аккомодации, гиперметропия 0,75–1,5 дптр (так называемый диоптрийный симптом). В поле зрения определяют относительную центральную скотому (вначале на цвета, а за-

тем обычным объектом). Острота зрения снижена на 0,2–0,3, но не всегда. При офтальмоскопии в начальных стадиях болезни обнаруживают изменение, а чаще исчезновение фовеолярного и макулярного рефлексов. В макулярной зоне офтальмоскопируется проминирующий, темно-серого цвета, дисковидной формы, обычно четко контурированный отечный очаг размером 0,5–1,5 PD, но иногда достигающий 5,0 PD. Степень выстояния очага зависит от количества образуемого в этой области субретинального экссудата. Через 4–5 недель в пределах очага на задней поверхности сетчатки у части больных появляются сероватые или желтоватые точечные очажки (преципитаты). Зона серозной отслойки сетчатки лучше видна в бесцветном, а очажки – в красном свете. Обычно через 3–6 месяцев процесс спонтанно разрешается, на месте отека в некоторых случаях остаются нежные очажки и участки депигментации. Зрение восстанавливается полностью. В тяжелых случаях и при рецидивировании заболевания в макулярной зоне остаются значительные изменения и зрение до нормы не восстанавливается. Рецидивы заболевания встречаются у каждого третьего больного и протекают тяжелее и длительнее, чем первоначальный процесс.

В основе заболевания лежит отслойка пигментного эпителия в макулярной зоне, развивающаяся вследствие пропотевания патологической жидкости из хориокапилляров и через дефекты в мембране Бруха под пигментный эпителий сетчатки. Чрезвычайно важной в диагностике заболевания является флюоресцентная ангиография. Она позволяет отличить отслойку пигментного эпителия от отслойки нейроэпителия сетчатки, идентифицировать область поступления серозного экссудата из хориокапиллярного слоя в субретинальное пространство, определить точки просачивания жидкости, которые могут находиться в стороне от области отслойки.

В патогенезе болезни важное значение придают сосудистой патологии: атеросклерозу, локальному ангиоспазму и локальной гипотонии, нарушению проницаемости сосудов. Не исключают роли ретино- и хориоваскулита.

В этиологии болезни придают значение инфекциям, алкогольной и никотиновой интоксикации, аллергическим и токсическим процессам, нервным и физическим перенапряжениям и др. факторам.

Болеют преимущественно мужчины молодого возраста. Страдает обычно один глаз, и лишь в 5–10 % случаев процесс развивается на обоих глазах.

Впервые описал заболевание А. Graefe в 1866 г. под названием “центральный рецидивирующий ретинит”. В 1936 г. японский офтальмолог S. Kitahara ввел наиболее признанный термин “центральный серозный хориоретинит”. В литературе часто встречается под названием “синдром Масуды – Китахары”. В отдельную нозологическую форму болезнь выделена только в 1977 г.

### **ГРЕФЕ МИОПАТИЯ, миопатия офтальмоплегическая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются поражением глазодвигательных мышц, мышц верхних век и круговой мышцы век.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Заключаются в парезах, а иногда и в параличах мышц лица (“миопатическое лицо”), гортани, глотки, языка, плечевого пояса. Возможны бульбарные параличи.

При биопсии мышц выявляют их жировое перерождение.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описал А. Graefe.

**ГРЕ́ФЕ СИМПТОМ (1)**

Отставание верхнего века при движении глазного яблока книзу с обнажением широкой полосы склеры между верхним веком и роговицей.

Наблюдается у больных диффузным токсическим зобом вследствие повышения тонуса поднимателя верхнего века (его средней порции – мышцы Мюллера), а также при органических заболеваниях головного мозга.

Описал в 1856 г. А. Graefe.

**ГРЕ́ФЕ СИМПТОМ (2)**

В положении сильного отведения одного глаза и приведения другого зрачки после некоторого скрытого периода суживаются и на свет не реагируют.

Является признаком сифилитического или врожденного пареза (паралича) дилатора зрачка.

Описал А. Graefe.

**ГРЕ́ФЕ – СЬЕГРЕНА (ШЕ́ГРЕНА) СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пигментная дегенерация сетчатки, осложненная катаракта, нистагм, резкое снижение зрительных функций.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Микроцефалия, низкий рост, деформации позвоночника и стоп; олигофрения, шизофреноподобный синдром, мозжечковая атаксия, глухота или тугоухость.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с синдромами *Коккейна* (1), *Ашера*.

Детально описал в 1950 г. шведский психиатр Torsten Sjögren (род. 1896). Первое описание болезни принадлежит А. Graefe (1858).

**ГРЕ́ФЕ – У́ШЕРА (А́ШЕРА) СИНДРОМ,**  
**ретино-кохлеарный синдром, врожденная нейросенсорная глухота**  
**и пигментный ретинит**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пигментная дегенерация сетчатки, иногда катаракта, дистрофия макулярной области, глаукома.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденная глухота по нейросенсорному типу, отсутствие вестибулярных реакций. В некоторых случаях отмечаются умственная отсталость и психозы (наиболее часто – шизофрения).

По данным разных авторов пигментная дегенерация сетчатки встречается у каждого десятого-тридцатого глухонемого, тогда как поражение слуха отмечается у всех больных пигментной дегенерацией сетчатки.

Различают три типа синдрома: I тип характеризуется врожденной глубокой тугоухостью, ранним началом пигментного ретинита и врожденным нарушением вестибулярных функций; II тип отличается более поздним началом ретинальных изменений и сохранной вестибулярной функцией; III тип – редкий, доброкачественный, с медленным (в течение нескольких десятилетий) прогрессированием нарушений слуха и зрения.

При гистологическом исследовании обнаруживают дегенерацию нейроэпителлия сетчатки и аплазию или гипоплазию нейроэпителлия кортиева органа с атрофией ганглиозных клеток и ветвей слухового нерва.



Заболевание может быть врожденным и приобретенным. Тип наследования аутосомно-рецессивный. При приобретенной патологии последовательность появления симптомов различна: появление пигментной дегенерации может предшествовать понижению слуха и наоборот.

Дифференциальный диагноз: синдромы *Грефе – Сьёгрена*, *Хальгрена*.

Возможность сочетания пигментной дегенерации сетчатки с глухотой была впервые отмечена А. Graefe в 1858 г. С. Н. Usher в 1914 г. обобщил опыт предшественников и на большом материале изучил наследственный характер болезни.

### ГРИНФИЛДА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Характеризуются корковой слепотой или понижением зрительных функций вследствие прогрессирующей атрофии зрительных нервов.

**Общие проявления.** Заключаются в расстройстве речи и походки, ригидности мышц, снижении глубоких рефлексов, положительном рефлексе *Бабинского*, свидетельствующих о поражении пирамидного пути. Ослабевает память.

Этиология неизвестна.

Описал Greenfield.

### ГРИНЬОЛО СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Рецидивирующий иридоциклит с гипопионом и задний увеит с соответствующей клинической картиной.

**Общие проявления.** Анкилозирующий спондилоартрит, кратковременная полиморфная экссудативная эритема.

Описал итальянский офтальмолог Antonio Grignolo (род. 1915).

### ГРИФФИТА СИМПТОМ

Заключается в запаздывании движения верхнего века при переводе пристального взгляда сверху вниз и наоборот.

Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описал Griffith.

### ГРОБА СИНДРОМ, дисплазия язычно-лицевая

**Глазные симптомы.** Отличаются непостоянностью; возможны недоразвитие глаз, врожденная катаракта, аномалии рефракции.

**Общие проявления.** Недоразвитие языка или его полное отсутствие, незарращение верхней губы и нёба, множественные рубцы верхней и нижней губы, плоское лицо, широкий сплюснутый нос с маленькими ноздрями. У больных отмечают различные аномалии развития конечностей (брахидактилия, полидактилия), прогрессирующую гипотрофию, задержку психического развития.

Заболевание врожденное.

Описал в 1957 г. швейцарский хирург М. Grob (род. 1901).

**ГРУБЕРА СИНДРОМ,****Меккеля синдром, дизэнцефалия спланхнокистозная**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, уплощение глазниц, экзофтальм. Реже встречаются микрофтальм, анофтальм, колобомы, катаракта.

**Общие проявления.** Наиболее важными признаками являются затылочная черепно-мозговая грыжа (встречается в 80 % случаев), поликистоз почек (75 %), полидактилия (66 %). Реже наблюдаются микроцефалия, гидроцефалия, гипо- и аплазия мозжечка, мозолистого тела. У больных скошенный лоб, низко расположенные деформированные ушные раковины, микрогензия, расщелина губы и нёба. Отмечаются синдактилия, камптодактилия, клинодактилия, косопласть. Описаны пороки сердца, кистозные изменения печени, поджелудочной железы, яичников. В единичных случаях встречаются атрезия мочеточников, гипо- или аплазия мочевого пузыря. У мальчиков – крипторхизм, гипоплазия наружных половых органов, у девочек – двурогая матка, атрезия влагалища.

Большинство детей погибают в перинатальном периоде, остальные – на первом году жизни.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто. Родается один больной ребенок на 70–90 тысяч детей.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференциальную диагностику проводить с синдромами *Апера*, *Смита – Лемли – Опци* и др.

Впервые описал в 1822 г. немецкий анатом J. F. Meckel (1781–1833). Более детально о синдроме сообщил в 1933 г. немецкий патологоанатом Georg V. Gruber (род. 1884).

**ГРУНЕРА – БЕРТОЛОТТИ СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Парез зрачка вверх, парез глазодвигательного и блокового нервов, диплопия, отсутствие реакции на свет на стороне патологического процесса, гомонимная гемианопсия.

**Общие проявления.** Гемианестезия и гемиплегия на противоположной стороне.

Возникает при нарушении кровообращения в бассейне передней ворсинчатой артерии, при воспалительном процессе, опухоли или врожденных аномалиях в мезэнцефально-эпифизарной области.

Описали Gruner и итальянский невропатолог D. Bertolotti.

**ГРЭДЛА ФЕНОМЕН**

Заключается в повышении ВГД у больных с начальной глаукомой в результате непрерывного чтения в течение 45 мин.

Объясняют нарушением оттока внутриглазной жидкости вследствие уменьшения ширины угла передней камеры глаза при напряжении аккомодации.

Описал Gradle в 1946 г.

**ГУДДЕНА СИМПТОМ**

Вялая реакция зрачков на свет или полное исчезновение ее, анизиокория, миоз, нарушение конвергенции.

Наблюдается у хронических алкоголиков, при тяжело протекающей белой горячке и алкогольных энцефалопатиях.

Описал немецкий психиатр и невропатолог Bernhard Aloys Gudden (1824–1886).

### ГУЛЬДА СИМПТОМ

Характеризуется своеобразной походкой с опущенной или наклоненной набок головой, чтобы изображение попало на неповрежденную (световоспринимающую) часть сетчатки.

Наблюдается при дегенеративных поражениях сетчатки, поражении зрительных путей и зрительных центров.

Описал американский офтальмолог George Milbry Gould (1848–1922).

### ГУННА СИМПТОМ ЗРАЧКОВЫЙ

Усиление содружественной реакции зрачка на свет на больном глазу и ослабление или отсутствие ее на здоровом глазу.

Наблюдается при одностороннем заболевании сетчатки или зрительно-го нерва.

Описал английский офтальмолог Robert Marcus Gunn (1850–1909).

### ГУННА СИМПТОМ СИНКИНЕТИЧЕСКИЙ, синкинезия пальцебро-мандибулярная

Непроизвольное поднимание опущенного века при открывании рта или отведении нижней челюсти в сторону, противоположную птозу, а иногда при зевании, жевании, сжимании челюстей, оживленном разговоре. Возможны синкинезии при двустороннем птозе.

Симптом обусловлен врожденными или приобретенными аномальными связями между тройничным и глазодвигательным нервами и между ядрами этих нервов. Возникновение симптома возможно в результате черепно-мозговых травм, энцефалитов, хирургических операций по поводу птоза.

Описал R. M. Gunn в 1883 г.

### ГУННА – САЛЮСА СИМПТОМ, Рельмана – Гунна – Салюса симптом, феномен патологического артериовенозного перекреста

Изменение конфигурации и положения вены сетчатки в месте перекреста ее с артерией, обусловленное давлением напряженной и уплотненной артерии на вену. Различают три степени выраженности симптома: 1) сужение вены в месте перекреста; 2) сужение и дугообразное смещение вены в более глубокие слои сетчатки; 3) исчезновение вены в месте перекреста вследствие ее более глубокого смещения в наружные слои сетчатки.

Возникает у больных гипертонической болезнью или атеросклерозом.

Первое сообщение об этом симптоме принадлежит отечественному офтальмологу Э. Рельману (1889), затем его описывали R. M. Gunn (1892), Е. В. Адамюк (1899) и в 1929 г. чешский офтальмолог Robert Salus (род. 1877).

### ГУНТЕРА СИНДРОМ, мукополисахаридоз II типа

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительных нервов с резким снижением зрительных функций.

**Общие проявления.** Прогрессирующая глухота, деформации черепа и конечностей, гротескные черты лица, тугоподвижность суставов. Выявляют пороки сердца, гепатоспленомегалию. Характерными являются множественные участки гладкой, блестящей, не покрытой волосами кожи в области лопаток и задней аксиллярной складки на фоне общего гирсутизма и утолщения кожи. Наблюдается умеренная умственная отсталость, больные часто агрессивные, шумные.

Заболевание проявляется в первые годы жизни. Длительность жизни больных в среднем составляет около 30 лет, в отдельных случаях – 60 лет. Умирают от сердечно-сосудистой недостаточности.

В основе патогенеза заболевания лежит дефицит фермента  $\alpha$ -гиалуроносульфат-сульфатазы.

Тип наследования X-сцепленный рецессивный. Страдают мужчины.

Описал английский врач С. Hunter в 1917 г.

### **ГУРÉВИЧА СИМПТОМ, окулостатический феномен**

Потеря равновесия при движении глазных яблок – тенденция к падению назад при конвергенции и взгляде вверх и к падению вперед при дивергенции и взгляде вниз. При взгляде в сторону большая отклоняется в противоположную сторону. Нередко возникают шум в ушах, головокружение, тошнота.

Наблюдается у больных с сотрясением головного мозга и нарушением кровообращения в сосудах вертебробазилярной системы. Может отмечаться длительное время (годы) после травмы. Описан при вестибулярной форме энцефалита.

О синдроме сообщил в 1938 г. отечественный психиатр Михаил Осипович Гуревич (1878–1953).

### **ГУРÉВИЧА – МАННА СИМПТОМ**

Усиление головной боли при открывании глаз и движении глазных яблок, иногда головокружение, шум в ушах, тошнота.

Наблюдается в остром периоде черепно-мозговой травмы. Свидетельствует об имеющемся раздражении внутричерепных сосудисто-оболочечных рецепторов.

Описали М. О. Гуревич и немецкий невропатолог Ludwig Mann (1866–1936).

### **ГУ́РЛЕР – ФА́УНДЛЕРА – Э́ЛЛИСА БОЛЕЗНЬ, мукополисахаридоз I типа**

**Глазные симптомы.** Самым характерным является помутнение роговиц. Возможны гипертелоризм, птоз, эпикантус, экзофтальм, косоглазие с диплопией, мегалокорнея (реже кератоглобус), повышение ВГД, колобомы радужек, катаракта, пигментная дистрофия сетчатки, атрофия зрительного нерва.

**Общие проявления.** Манифестируют в первые месяцы жизни: большой череп, грубые черты лица, запавшая переносица, тугоподвижность суставов, тораколумбальный кифоз, иногда люмбальный горб, гепатоспленомегалия. На втором году жизни обращают на себя внимание

макро- и скафоцефалия, характерное выражение лица (“лицо выплевывающего воду”), увеличенные язык и губы, мелкие редко посаженные карриозные зубы, короткая шея, воронко- или килеобразная грудь, паховые и пупочные грыжи, гипертрихоз, сухая, грубая и бледная кожа, ногти в виде часовых стекол. Резко замедляется рост. Развивается тугоухость или глухота. Наблюдаются низкий и хриплый голос, пороки сердца, дыхательные расстройства, глубокая деменция.

Кровь: в 10–60 % лейкоцитов выявляют метахроматические гранулы. Моча: повышенное содержание мукополисахаридов – смеси дерматансульфата и гепарансульфата.

Рентгенологически выявляют преждевременное окостенение ламбдовидного шва, расширенное турецкое седло, патологическую форму позвонков (“рыбьи позвонки”), искривление лучевой кости, деформации мета- и эпифизов длинных трубчатых костей, короткие метакarpальные кости и фаланги.

На аутопсии обнаруживают уменьшение мозга за счет белого вещества, внутреннюю гидроцефалию, обусловленную отложением мукополисахаридов в мозговых оболочках и нарушением их проницаемости. Отложение мукополисахаридов выявляют в клапанах сердца, сетчатке, роговице, склере, почках, селезенке, нервных ганглиях.

Наблюдается чаще других мукополисахаридозов – 1 : 10 000 рождений. Чаще страдают девочки.

Различают два типа болезни. Первый характеризуется аутосомно-рецессивным наследованием и неблагоприятным прогнозом – больные погибают в возрасте до 10–12 лет от сердечной декомпенсации и бронхолегочных инфекций. Основной дефект заключается в дефиците фермента  $\alpha$ -L-идуронидазы, ответственной за катаболизм кислых мукополисахаридов.

Второй тип характеризуется доминантным, сцепленным с X-хромосомой наследованием и более благоприятным течением с большей продолжительностью жизни. Энзимный дефект заключается в дефиците лизосомальной  $\beta$ -галактозидазы в различных органах.

Дифференцировать с другими типами мукополисахаридозов, муколипидозом III типа, Gm<sub>1</sub>-ганглиозидозом I типа.

Синдром описали в 1919 г. немецкие педиатры Gertrud Hurler и Meinhard von Pfaundler (1872–1947), а также английский педиатр R. W. B. Ellis (1902–1966).

### ГЮЙЁ СИНКИНЕЗИЯ

При зажмуривании глаз крыло носа на стороне поражения приподнимается вверх и кнаружи.

Наблюдается при поражении лицевого нерва дистальнее шилососцевидного отверстия.

Описал швейцарский биохимик Philippe Auguste Guyeu (1862–1922).

### ГЮНТЕРА БОЛЕЗНЬ, порфирия эритропоэтическая

Г л а з н ы е с и м п т о м ы. Вывороты век, конъюнктивиты, кератиты, язвы и помутнения роговицы. Причиной служит повышенная чувствительность больного к солнечным лучам, ведущая к фотодерматозу с образованием часто вторично инфицированных изъязвлений с последующим грубым рубцеванием.

**Общие проявления.** Возникают часто в первый год жизни. На открытых частях тела появляются везикулы и буллы, инфицирующиеся и приводящие к грубым рубцовым деформациям носа, ушей, пальцев. Наблюдается отсутствие концевых фаланг пальцев. На лице и конечностях отмечают выраженный гипертрихоз, а на волосистой части головы – участки алопеции. У большинства больных выявляются гемолиз и нормохромная гемолитическая анемия вследствие пониженной устойчивости эритроцитов к действию гемолитических факторов.

В основе синдрома лежит дефицит физиологического репрессора (уропорфирин III косинтетазы), в норме сдерживающего образование порфиринов.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Наиболее часто встречается в Японии, Судане, среди негров Банту.

Заболевание описал Schultz в 1874 г. Немецкий терапевт Hans Günther (1884–1956) в 1912 г. установил, что в основе заболевания лежит нарушение порфиринового обмена.

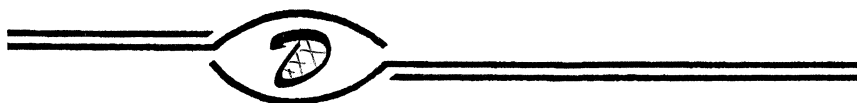
### **ГЮНТЕРА СИНДРОМ, нейроэндокринный синдром**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, расходящееся косоглазие, застойный диск и атрофия зрительных нервов. Иногда наблюдаются тапеторетинальные дегенерации, помутнения и эктопия хрусталиков.

**Общие проявления.** Акроцефалия, недоразвитие верхней челюсти, синдактилия (“пальцы колдуны”), адипозогенитальная дистрофия.

В возникновении синдрома важное значение придают инфекционным болезням матери во время беременности. Нередко комбинируется с синдромом *Апера*.

Описал Gunther.



### **Д'АКОСТА СИНДРОМ, высотная болезнь**

**Глазные симптомы.** Нарушение аккомодации, темновой адаптации, цветного зрения, сужение полей зрения, мелькание “мошек” и разноцветные круги перед глазами.

**Общие проявления.** Адинамия, усталость, равнодушие, депрессия (или, наоборот, эйфорическое настроение). Учащенное дыхание и сердцебиение, головная боль, шум в ушах. Тяжесть в суставах, тремор, гиперкинезы, тоникоклонические судороги. Со стороны крови выявляется компенсаторная гипоглобулинемия.

Причиной заболевания является гипоксия центральной нервной системы вследствие уменьшения парциального давления кислорода в крови при низком атмосферном давлении. Недостаток кислорода на средних высотах обуславливает возникновение в крови человека ацидоза, на большой высоте из-за гипервентиляции возникает алкалоз. Симптоматика высотной болезни обусловлена алкалозом.

Впервые описал в 1590 г. испанский монах-иезуит, миссионер в Перу Jose D'Аkosta (1539–1600).

### ДАВИДЕНКОВА СИМПТОМ

Замедленные, иногда с кратковременными остановками, произвольные движения глазных яблок.

Наблюдается в некоторых случаях при атаксии и экстрапирамидном синдроме.

Описал отечественный невропатолог Сергей Николаевич Давиденков (1880–1961).

### ДАЙМОНДА – БЛЕКФЭНА АНЕМИЯ,

анемия гипопластическая врожденная, эритроцитарная аплазия, эритробластопения эссенциальная

Глазной симптом – гипертелоризм.

Общие проявления. Характеризуются бледностью, слабостью, тахикардией, появляющимися обычно сразу после рождения или в первые месяцы жизни ребенка, а позже – увеличением сердца, сердечной недостаточностью, тяжелыми пневмониями. У некоторых детей имеются внешние особенности – светлые волосы, курносый нос, утолщение верхней губы. При этой форме анемии страдает эритропоэтическая функция; гранулоцитопоз и тромбоцитопоз не нарушаются. Анемия протекает без геморагических проявлений и носит нормохромный, нормоцитарный характер с ретикулоцитопенией. В костном мозге снижено количество эритробластов; миелоидный и мегакариоцитарный ростки нормальные. Печень и селезенка в начале заболевания в норме, но в дальнейшем в связи с гемосидерозом, обусловленным частыми гемотрансфузиями, могут увеличиваться.

Прогноз при своевременном начале лечения улучшается.

Заболевание обусловлено избирательной гипоплазией красного ростка костного мозга.

Тип наследования аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный. Допускают экзогенно обусловленное (постинфекционное) развитие заболевания.

Дифференцировать с вторичными гипопластическими анемиями, апластической анемией, синдромом панцитопении *Фанкони*.

Описали в 1938 г. американские педиатры Louis Klein Diamond (род. 1902) и Kenneth D. Blackfan (род. 1883).

### ДАЛЕНА – ФУКСА СИМПТОМ

Образование на базальной пластинке сосудистой оболочки глаза (мембраны Бруха) бугорков, состоящих из лимфоцитов и эпителиоидных клеток.

Является следствием дистрофических изменений хориоидеи при хронических увеитах.

Описали шведский офтальмолог А. Dalen (1866–1940) и австрийский офтальмолог Ernst Fuchs (1851–1930).

### ДАЛЬРИМПЛЯ СИМПТОМ

Расширение глазной щели с обнажением полости склеры над верхним лимбом. Нередко создает картину ложного пучеглазия.

Наблюдается при тиреотоксикозе вследствие повышения тонуса мышц верхнего века. Может быть при истерии.

Описал в 1852 г. английский офтальмолог John Dalrymple (1804–1852).

### **ДАНБОЛТА – КЛОССА СИНДРОМ, акродерматит энтероатический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Конъюнктивит, блефарит, светобоязнь, слезотечение, зуд век.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Везикуло-буллезные высыпания вокруг рта, в области локтевых сгибов, подколенных ямок, ягодичных складок. Поражается слизистая оболочка рта (тяжелый стоматит, трещины и эрозии в углах рта). Выражены расстройства деятельности желудочно-кишечного тракта, приводящие к истощению, отставанию в физическом развитии. Характерна диарея с обильным пенистым стулом. Психика изменяется по шизоидному типу.

Болезнь проявляется в грудном и раннем детском возрасте. Течение заболевания длительное с короткими ремиссиями. Возможен летальный исход.

При аутопсии обнаруживают гиперплазию островкового аппарата поджелудочной железы, отсутствие тимуса, плазмоцитоз лимфатических узлов селезенки. Предполагают, что в основе заболевания лежит наследственный дефицит цинка.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференциальный диагноз проводят с псориазом, буллезным эпидермолизом, пузырчаткой.

Описали норвежский дерматолог N. Danbolt и норвежский врач K. Closs в 1942 г.

### **ДАУНА БОЛЕЗНЬ, трисомии 21-й хромосомы синдром, акромикрия врожденная, дисплазия генерализованная фетальная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Монголоидный разрез глаз, эпикантус, косоглазие, выворот век, катаракта. Реже наблюдают кератоконус, точечное помутнение роговицы, аметропии (чаще гиперметропия), пигментные пятна по краю радужки (пятна Брашфилда), отслойку сетчатки, конъюнктивиты, кератоконъюнктивиты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Брахицефалия, плоский затылок, плоское лицо, плоская переносица, открытый рот, короткий нос, диспластичные уши, аркообразное нёбо, большой язык, аномалии зубов. Наблюдается характерная красная окраска лица, напоминающая лицо клоуна (краснота концентрируется на щеках и кончике носа). Больные низкого роста, умеренно тучные, с короткой шеей, короткими конечностями с короткими широкими ладонями, стопами, пальцами. Отмечаются гиперподвижность суставов, деформация грудной клетки, мышечная гипотония, поперечная ладонная складка. У больных неуклюжая походка, неловкие движения рук, косноязычная и односложная речь, грубый голос. У половины больных обнаруживают различные врожденные пороки сердца; часто встречаются аномалии развития желудочно-кишечного тракта, недоразвитие гениталий, задержка полового развития. Больные отличаются глубокой умственной отсталостью в сочетании с добродушием, эмоциональностью, любвеобильностью.



Популяционная частота 1 : 700, во многом зависит от возраста родителей. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Описал в 1866 г. английский врач John Langdon Haydon Down (1828–1896).

### **ДАШЕВСКОГО ФЕНОМЕН ДИВЕРГЕНТНОЙ ДЕЗАККОМОДАЦИИ**

Приставление к глазу пациента с легкой степенью близорукости призмического стекла силой 2–4 призмических диоптрии основанием к виску уменьшает близорукость и повышает остроту зрения.

Феномен объясняется следующим образом. Приставление призмы вызывает у пациента легкое двоение, которое возбуждает фузионный рефлекс. Напряжением дивергенции (напрягаются наружные прямые мышцы обоих глаз) двоение ликвидируется. Это сопровождается передачей импульса на аккомодационный аппарат. Равновесие сил мышцы Мюллера и мышцы Брюке нарушается в пользу последней – кольцо ресничного тела расширяется, хрусталик уплощается, а рефракция ослабевает.

Описал в 1973 г. отечественный офтальмолог Арон Израилевич Дашевский (1904–1999).

### **ДЕ БАРСИ – МОАНА – ДИРКА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, широкие глазные щели, помутнения роговиц, фиксационный нистагм, понижение зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Олигофрения. Низкий рост, выпуклый лоб, маленький рот, узкие губы, большие ушные раковины, маленькие диспластические ладони и стопы. Сухая, прозрачная, неэластичная кожа, особенно в области шеи, подмышечных впадин, паховых областей, ягодиц. Генерализованная мышечная гипотония с повышенными сухожильными рефlekсами. Патологическая ЭЭГ без признаков очаговости; при пневмоэнцефалографии выявляются диффузное расширение желудочков и атрофия коры головного мозга.

Наследование, вероятно, аутосомно-доминантное.

Описали бельгийские педиатры M. de Barys, E. Moens, L. Dierckx.

### **ДЕ ЛАНГЕ СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, монголоидное расположение глаз, своеобразный синеватый оттенок кожи вокруг глаз, птоз верхних век, косоглазие, нистагм; иногда миопия, астигматизм, микрокорнея, атрофия или колобома зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются своеобразным “лицом клоуна”, позволяющим диагностировать синдром с первого взгляда: микробрахицефалия, густые, сросшиеся над переносицей брови, длинные загнутые ресницы, выраженные пушковые волосы, особенно на лбу, широкая переносица, короткий нос с открытыми впереди ноздрями, длинный фильтр, микрогенения, тонкая загнутая внутрь верхняя губа, деформированные ушные раковины. Низкая линия роста волос на лбу и затылке. У больных наблюдаются высокое арковидное небо, позднее прорезывание зубов (первые зубы появляются в возрасте 18 месяцев), большие промежутки между зубами, иногда расщелина неба. Шея короткая, крыловидные складки отсутствуют, грудная клетка узкая и втянутая. Характерны

пороки конечностей: микромегалия, фокомелия, олигодактилия, клинодактилия V пальца, ограничение подвижности локтевых суставов, иногда гипоплазия лучевой кости, короткие первые метакарпальные кости. Наблюдаются гипертрихоз, холодная мраморная кожа, гипоплазия сосков, spina bifida, аномалии позвонков, а также пороки внутренних органов: пороки сердца, поликистоз почек, гидронефроз, трахеозофагия, пилоростеноз, удвоение или неполный поворот кишечника, паховые и диафрагмальные грыжи. У всех больных отмечаются отставание в росте, глубокая задержка умственного развития, слабый высокий голос, склонность к повторным респираторным инфекциям.

Больные нередко умирают в раннем детском возрасте, иногда доживают до 30 лет.

Патологоанатомически обнаруживают атрофию коры головного мозга, запоздалую миелинизацию, дегенерацию миелина, иногда гипоплазию вилочковой железы, надпочечников, половых желез.

Страдают одинаково часто мужчины и женщины. Популяционная частота 1 : 12 000.

Синдром генетически детерминирован, однако неясно, обусловлен ли он хромосомной абберацией либо аутосомно-рецессивным геном. Нередки спорадические формы заболевания.

Дифференцировать с синдромом *Коффина – Сириса*.

Описан голландским педиатром Cornelia De Lange (1871–1950).

### **ДЕ МАЙЕРА БОЛЕЗНЬ, аринэнцефалия, голопрозэнцефалия семейная алобарная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы .** Гипотелоризм, в тяжелых случаях циклопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я .** Грубые нарушения строения лица – двусторонняя расщелина губы и нёба, отсутствие фильтра, в тяжелых случаях цебоцефалия. Пневмоэнцефалография выявляет отсутствие мозолистого тела, образование единой вентрикулярной полости, свободно сообщающейся с субарахноидальным пространством.

Летальный исход в большинстве случаев наступает в раннем детстве.

Патологоанатомически обнаруживают отсутствие обонятельных лукович, обонятельного тракта и пластинок, гипоплазию гиппокампа, крупные неправильно расположенные извилины, деформацию передней черепной ямки.

Популяционная частота 1 : 16 000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал в 1963 г. американский невропатолог William Erl De Myer (род. 1924).

### **ДЕ МАЙЕРА СИНДРОМ, фронтальная дисплазия, синдром срединной трещины лица**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы .** Ведущий признак синдрома – гипотелоризм, в ряде случаев встречаются микрофтальм, эпикантус, колобомы век, врожденная катаракта, деформация глазниц.

По сочетанию общих проявлений различают 3 типа синдрома. Общее для всех трех типов: граница волос на лбу напоминает прописную букву V (“мыс вдовы”), отсутствует кость в области лба, расщеп-

лены хрящевая и костная части носа, клинодактилия. Выявляют аплазию мозолистого тела мозга. Психомоторное развитие обычно нормальное, но иногда наблюдается умственная отсталость средней степени.

В некоторых случаях встречаются проводящая глухота, преаурикулярные кожные выросты, камптодактилия, крипторхизм, липомы, дермоиды.

Популяционная частота тяжелых форм от 1 : 80 000 до 1 : 100 000. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Наследование аутосомно-рецессивное. Большинство случаев спорадические.

Описал W. E. De Myer в 1967 г.

### ДЕБРЁ СИНДРОМ,

доброкачественный вирусный лимфаденит, болезнь кошачьих царапин

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Отек век, конъюнктивит с образованием субэпителиальных серо-желтых узелков, эрозированными участками в конъюнктиве, слизистым с нитями фибрина, а иногда гнойным отделяемым. Клиническая картина соответствует конъюнктивиту *Парино*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Через 7–20 дней после повреждения кожи появляются лихорадочное состояние, усталость, головная боль, исхудание, иногда преходящая макулопапулезная сыпь, региональный лимфаденит. Лимфатические узлы часто нагнаиваются с образованием фистулы.

Различают: 1) эктопическую форму болезни – острый тонзиллит с увеличением лимфатических узлов и часто ретрофарингеальным абсцессом; 2) конъюнктивальную форму; 3) мезентериальную форму – проявляется картиной мезоденита; 4) торакальную форму – увеличиваются медиастинальные лимфатические узлы.

Прогноз благоприятный, но возможны осложнения: энцефалит, энцефаломиелит, невриты.

Описал французский педиатр Robert Debre (1882–1978).

### ДЕБРЁ – ЛАУРИ – ЛИЭЛЛЯ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Поражения эпителия конъюнктивы и роговицы, ведущие к образованию симблефарона, ксероза, помутнению роговицы. Часто поражаются оба глаза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Поражение эпителия слизистой рта, тяжелое общее состояние вследствие значительной потери плазмы и развития вторичной инфекции, увеличение лимфатических узлов, повышенная чувствительность на прикосновение.

Болезнь протекает остро. В течение первых 7–8 дней прогноз для жизни неясен.

Этиология неизвестна. В роли основного фактора заболевания предполагают непереносимость организма к антибиотикам, сульфаниламидам, барбитуратам.

Описали R. Debre, Lauri, Liëlle.

### ДЕВЕРЖИ СИНДРОМ,

лишай красный волосяной отрубевидный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Зуд и покраснение кожи век с образованием шелушащихся папул. Возможен конъюнктивит.

**Общие проявления.** Начинаются в любом возрасте, развиваются постепенно, реже остро, протекают хронически. На коже появляются фолликулярные конические папулы, размером до 1,5 мм, бурокрасного или розового цвета, покрытые отрубевидными чешуйками. Очаги поражения на ощупь напоминают поверхность терки. Часто папулы сливаются, образуя обширные бляшки красноватого цвета. Преимущественная локализация высыпаний на лице, волосистой коже головы, тыльной поверхности рук, локтевых и коленных суставах, наружной поверхности предплечий и бедер, ладонях и подошвах. Наблюдается дистрофия ногтей. Иногда беспокоят зуд, чувство стягивания кожи, жжение, зябкость.

В этиологии заболевания придают значение нейроэндокринным расстройствам, инфекционным болезням, дефициту витамина А. Известны семейные заболевания с передачей болезни по доминантной линии.

Впервые болезнь описана P. Rayet в 1835 г. под названием "общий псориаз". В 1856 г. французский дерматолог Marie Guillaume Alphonse Devergie (1798-1879) подробно описал болезнь и выделил в самостоятельную нозологическую форму под названием *pitiriasis pilaris*.

### **ДЕВИКА СИНДРОМ, оптикомиелит, нейрооптикомиелит, энцефаломиелит оптический**

**Глазные симптомы.** Возникают за 1-2 недели до развития неврологической симптоматики. Обычно вначале поражается один глаз, а через несколько дней - другой. Понижается острота зрения, выявляют центральную скотому, сужение поля зрения концентрического или гемианопического характера. Возможны диплопия, нистагм, мидриаз, птоз. При офтальмоскопии выявляют отек дисков зрительных нервов, неврит, иногда с последующей атрофией зрительных нервов. В большинстве случаев зрительные функции в значительной степени восстанавливаются.

**Общие проявления.** Начинаются остро повышением температуры тела, головной болью, слабостью. Выявляют потерю чувствительности, парапарез или параплегию с нарушением мочеиспускания. Спинальный мозг поражается преимущественно на шейном и верхнегрудном уровнях.

Чаще болеют в возрасте 20-50 лет. В половине случаев заболевание приводит к летальному исходу.

Патологоанатомически выявляют признаки острого интерстициального неврита с демиелинизацией в зрительных нервах и в спинном мозге.

В качестве первопричины заболевания большое значение придается вирусной и бактериальной инфекциям, токсокозам. Наблюдается как аллергическая реакция при профилактических прививках.

Дифференцировать с острыми формами рассеянного склероза, сирингомиелией, опухолями спинного мозга, синдромом *Фу - Алажуанина*.

Болезнь подробно описал в 1890 г. французский врач Eugene M. Devic (1858-1930). Он же в 1894 г. на конгрессе французских врачей выступил с предложением выделить эту форму заболевания в отдельную нозологическую единицу и назвать ее нейрооптикомиелитом. Первые наблюдения над больными с сочетанными поражениями спинного мозга и зрительных нервов опубликовал в 1879 г. немецкий невропатолог Wilhelm Heinrich Erb (1840-1921).

**ДЕГОСА (ДЕГО) – ДЕЛОРА – ТРИКО СИНДРОМ,**  
**Кельмейера – Дегоса болезнь, Дегоса болезнь, дерматит папулезно-чешуйчатый**  
**атрофический, папулез злокачественный атрофический,**  
**синдром кожно-слизисто-кишечный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Папулы кожи век, микроаневризмы конъюнктивы, нарушения кровообращения в сосудах сетчатки, хориоретинальные очаги и бессосудистые участки на глазном дне, отек диска с возможной последующей атрофией зрительного нерва. Возможен паралич глазодвигательного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Заболевание начинается с появления рецидивирующих светло-розовых, а затем фарфорово-белых слегка отечных папулезных высыпаний на коже туловища и конечностей с последующим изъязвлением их. Через несколько недель или месяцев внезапно появляются симптомы острого живота с болями в эпигастральной области, кровавой рвотой и лихорадкой. Летальный исход наступает через несколько дней.

Гистологически обнаруживают эндovasкулит мелких сосудов кожи с тромбозом и некрозом окружающих их тканей; тромбоз вен кишечника и некрозы без перфораций. В глазу выявляют поражения кровеносных сосудов и атрофические изменения радужки, сетчатки, хориоидеи.

Заболевание редкое, неясной этиологии.

Описали в 1942 г. французские дерматологи Robert Degos (род. 1904), J. Delort (род. 1908) и R. Tricot, а также австрийский патологоанатом W. Köhlmeier (род. 1908).

### **ДЕЖАНА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Экзофтальм, диплопия, нарушения чувствительности кожи век, конъюнктивы и роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Боли в области верхней челюсти, потеря чувствительности в зоне иннервации первой и второй ветвей тройничного нерва.

Наблюдается при патологических процессах в области дна или нижней стенки глазницы (травмы, воспалительные процессы, новообразования).

Описал современный французский офтальмолог М. С. Dejean.

### **ДЕЖЕРИНА СИНДРОМ ТЕМЕННО-ЗАТЫЛОЧНЫЙ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются нарушением зрительных функций, обусловленных правосторонней гемианопсией.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Алексия, аграфия, амнестическая афазия, сочетающаяся с агнозией или апраксией пальцев.

Развивается у правой при поражении левой теменно-затылочной области.

Описал французский невропатолог и анатом Joseph Jules Dejerine (1849–1917).

### **ДЕЖЕРИНА – РУССИ СИНДРОМ,** **синдром зрительного бугра**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гомонимная гемианопсия; возможен миоз или синдром *Бернара – Горнера* на стороне поражения.

**Общие проявления.** Резкие постоянные или приступообразно усиливающиеся боли, не поддающиеся анальгетикам, распространяющиеся чаще по гемитипу, за исключением лица; иногда боль ощущается во внутренних органах. Особенно характерны очень резкие мучительные, каузалгического типа боли, которые больной не всегда может четко локализовать. Боли усиливаются от различных раздражений: прикосновения, сильного освещения, резкого стука, от неприятных переживаний. Выявляют извращение восприятия укола, прикосновения теплого, холодного и т. п. и длительное последствие при прекращении раздражения. Часто отмечается потеря поверхностной, болевой, температурной, а в дальнейшем и глубокой чувствительности в противоположной очагу поражения половине тела и лица. Парез мимических мышц на противоположной очагу стороне. Насильственный смех и плач, нарушение обоняния и вкуса, хореоформные и атетоидные движения, потеря способности узнавать предметы на ощупь. Характерно типичное положение руки – “таламическая рука”: предплечье согнуто и пронировано, кисть согнута, пальцы разогнуты и находятся в непрерывном движении, возникают вычурные, быстро изменяющиеся положения кисти.

Синдром обусловлен поражением зрительного бугра (таламуса), чаще всего при нарушении кровообращения в ветвях задней мозговой артерии, питающих зрительный бугор.

Дифференцировать с синдромом Геда – Холмса.

Описали в 1906 г. J. J. Dejerine и в 1907 г. французский патологоанатом Gustave Roussy (1874–1948).

### ДЕЖЕРИНА – СОТТА СИНДРОМ,

полиневрит интерстициальный гипертрофический прогрессирующий

**Глазные симптомы.** Парезы и параличи глазодвигательных мышц, нистагм, анизокория, нарушение зрачковых реакций, субатрофия и атрофия зрительных нервов.

**Общие проявления.** Заболевание начинается в детском или юношеском возрасте. Появляются локальные стреляющего характера боли, мышечная слабость и атрофия мышц преимущественно в дистальных отделах конечностей. Выпадают сухожильные рефлексы, расстраивается чувствительность, преимущественно проприоцептивная. Возможны деформации позвоночника (сколиоз, кифосколиоз) и стоп. Состояние ухудшается при низкой температуре воздуха. Характерным является утолщение нервных стволов, внешне похожих на вены при тромбозе. Возможны кожные невусы и подкожные нейрофибромы. Течение заболевания медленно прогрессирующее, возможны пароксизмы и ремиссии.

При гистологическом исследовании выявляют резкую гипертрофию эпинеурия, эндоневрия и периневрия, в результате чего осевые цилиндры оказываются сдавленными – развивается дегенерация аксонов. Обнаруживают также дегенерацию задних столбов и мозжечковых путей спинного мозга.

В патогенезе основное значение придают разрастанию шванновских клеток.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с амиотрофией Шарко – Мари, нейрофиброматозом Реклингхаузена, болезнью Рефсума, полиневритами различной этиологии, дистальными формами прогрессирующих мышечных дистрофий, узелковым периаортитом.

Описали в 1893 г. J. J. Dejerine и французский невропатолог Jules Sottas (род. 1866). Известно сочетание гипертрофического полиневрита с катарактой. Тип наследования этого синдрома аутосомно-рецессивный.

**ДЕЖЕРИНА – ТОМА БОЛЕЗНЬ,**  
**дистрофия оливопонтocerebellарная, синдром пресенильной**  
**мозжечковой атаксии**

Группа наследственных заболеваний, в основе которых лежит дегенерация в оливопонтocerebellарной системе. По классификации Konigsmark и Weiner (1970) болезнь разделена на 5 основных типов. Два типа из них характеризуются в том числе и глазными симптомами.

**III тип с ретинальной дегенерацией**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пигментная дегенерация сетчатки, нистагм, прогрессирующее понижение зрения до слепоты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Атаксия, тремор, дизартрия, симптомы пирамидной недостаточности, иногда нарушение чувствительности по сегментарному типу.

Болезнь дебютирует в различном возрасте, обычно до 35 лет.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Детализировал Havener в 1951 г.

**V тип с деменцией, офтальмоплегией**  
**и экстрапирамидными нарушениями**

Проявляется в возрасте 7–45 лет прогрессирующей офтальмоплегией, атаксией, дизартрией, признаками акинетико-ригидного синдрома, деменцией.

Наследуется аутосомно-доминантно.

Детализировали Caster и Sakavajana в 1956 г.

Сифилитическая этиология болезни, которую предполагали J. J. Dejerine и A. Thomas, в настоящее время представляется сомнительной. Не исключена роль алкогольной интоксикации.

Дифференцировать с синдромами *Фридрейха*, *Мари Пьера*, опухолью мозжечка, рассеянным склерозом.

В самостоятельную форму болезнь выделена в 1900 г. J. J. Dejerine и французским невропатологом Andre Thomas (1867–1963).

**ДЕЖЕРИНА-КЛЮМПКЕ СИНДРОМ,**  
**синдром нижней части плечевого сплетения**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, миоз, энофтальм при угнетении симпатической иннервации и, наоборот, мидриаз и расширение глазной щели при раздражении симпатикуса.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Расстройства чувствительности на передней поверхности плеча и предплечья, периферический парез или паралич мышц предплечья и кисти вследствие выпадения функции локтевого и срединного нервов. В связи с этим кисть находится “в положении лапы (плавника) тюленя”. Возникают вазомоторные нарушения, ангидроз или гипергидроз.

Синдром обусловлен поражением VII, VIII шейных и I грудного спинномозговых нервов (первый грудной корешок содержит симпатические волокна из цилиоспинального центра, а седьмой и восьмой корешки несут в себе двигательные волокна для предплечья и кисти).

Дифференцировать с плече-кистевым синдромом Стейнброккера, синдромом лестничной мышцы *Наффцигера*, синдромом Дюшена – Эрба.

Описала в 1885 г. французский невропатолог Augusta Dejerine-Klumpke (1859–1927).

### ДЭНДИ – УОКЕРА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Птоз, косоглазие, застойные явления на глазном дне, отек диска зрительного нерва, нистагм.

**Общие проявления.** Рвота, координаторные и двигательные расстройства.

На аутопсии выявляют внутреннюю гидроцефалию с расширением III, IV и боковых желудочков, частичную или полную аплазию червя мозжечка, атрофию белого вещества полушарий и нарушение цитоархитектоники коры.

Синдром обусловлен стенозом или атрезией отверстий Лушки и Мажанди. Возможно сочетание этого синдрома с поликистозом почек.

В генетически детерминированных случаях синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В ряде случаев порок является следствием эмбрио- и фетопатий (токсоплазмоз, цитомегалия, листериоз).

Дифференцировать с приобретенной гидроцефалией вследствие опухоли или инфекции, синдромом *Арнольда – Киари*.

Впервые описали Fusari и Rossi в 1891 г. Американские нейрохирурги W. E. Dandy (1886–1946) в 1921 г. и A. E. Walker (род. 1907) в 1942 г. установили нозологическую самостоятельность синдрома.

### ДЕНИ – КОРБЕЛА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Вторичная глаукома с гидрофтальмом и значительным снижением зрительных функций.

**Общие проявления.** Низкий или карликовый рост, нарушение функций почек; задержка умственного развития. Кровь: ацидоз, гипокалиемия, гипокальциемия, снижение щелочных резервов. Моча: гиперкальциурия, гиперфосфатурия. Сдвиги электролитов в крови и моче вызваны нарушениями функций проксимальных канальцев почек.

Предполагают аутосомно-рецессивное наследование.

Описали бельгийские педиатры P. Denys и L. Corbeel.

### ДЭННИ – МАРФАНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Нистагм, катаракта.

**Общие проявления.** Спастический паралич конечностей, судорожные припадки, умственная отсталость, нередко лихорадка.

Наблюдается у детей с врожденным сифилисом.

Описали американский врач Charles C. Dennie и французский педиатр Jean Bernard Antoine Marfan (1858–1942).

### ДЭННИ-БРАУНА СИНДРОМ

**Глазной симптом** – нистагм.

**Общие проявления.** Повышенная мышечная утомляемость, нарастающая мышечная слабость, атаксия, дизартрия, интенционное дро-



жание, головокружение, парестезии, ослабление глубоких сухожильных рефлексов, сухость во рту, изредка развитие слабоумия.

Наблюдается у больных с медленно прогрессирующей мелкоклеточной бронхокарциномой.

Описал Derek Ernest Denny-Brown (род. 1901).

### **ДЭНТА – ФРИДМЕНА СИНДРОМ, наследственный идиопатический ювенильный остеопороз**

**Глазной симптом** – голубая окраска склер.

**Общие проявления.** Выраженный остеопороз, возникающий уже в детском возрасте, патологическая ломкость костей.

Проявляется в возрасте 10–12 лет острыми атаками остеопороза, длящимися 1–3 мес и повторяющимися 1–2 раза в год. После пубертатного периода атаки не повторяются. Рентгенологическое исследование во время атаки выявляет высокую степень разрежения костей.

В патогенезе заболевания играет роль гормональный дисбаланс в период пубертата.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Описали в 1965 г. английский биохимик и физиолог Charles Enrique Dent (1911–1976) и английский врач M. Friedman.

### **ДЭРРИ БОЛЕЗНЬ, Gm<sub>1</sub>-ганглиозидоз, тип II; ювенильный системный липидоз**

**Глазные симптомы.** Иногда проявляются амаврозом, обусловленным атрофией зрительных нервов.

**Общие проявления.** Характеризуются синдромом прогрессирующего поражения мозга и выявляются на втором году жизни. Появляются симптомы локомоторной атаксии, походка ребенка становится неустойчивой, развивается мышечная гипотония, сменяющаяся ригидностью и клоническими судорогами. Затрудняется речь, прогрессирует спастический тетрапарез. Больной перестает реагировать на окружающее. Развивается деменция, а в терминальной стадии – дещеребрация.

Продолжительность жизни больного обычно от 3 до 10 лет.

При рентгенологическом исследовании выявляют иногда умеренные проявления дистоза.

В костном мозге обнаруживают “пенистые” клетки; в печени, селезенке и почечных клубочках – вакуолизированные клетки. В белом веществе мозга выраженная демиелинизация. В тканях мозга накапливается Gm<sub>1</sub>-ганглиозид, в печени – кератансульфатоподобный полисахарид. В мозге, печени, лейкоцитах и культуре фибробластов отмечается дефицит изоферментов В и С β-галактозидазы, который и лежит в основе патогенеза заболевания.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. У гетерозиготных носителей может быть выявлено некоторое снижение активности β-галактозидазы в лейкоцитах.

Дифференцировать с болезнью *Моркио*, неврональным цероидлипофусцинозом, ювенильным липидозом.

Впервые описал Bonatas в 1965 г., а затем более подробно в 1968 г. американский врач D. M. Derry.

**ДЖАБЕРГА – ХЕЙУОРДА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Эпикантус, гипертелоризм.

**Общие проявления.** Умеренная микроцефалия, расщепление губ и нёба, уменьшение числа зубов; гипоплазия больших пальцев рук, укороченная лучевая кость с ограничением разгибательных движений в локтевом суставе, клинодактилия IV пальца стопы, синдактилия.

Наследование предположительно аутосомно-рецессивное.

Описали американский педиатр и генетик Richard Caldwell Juberg (род. 1930) и американский челюстно-лицевой хирург James Rogers Hayward (род. 1920).

**ДЖАНКАРА СИМПТОМ**

Полное закрытие обоих глаз и закатывание глазных яблок кверху при открывании рта. Через несколько секунд веки и глазные яблоки возвращаются в нормальное положение.

По-видимому, как и синдром *Гунна*, обусловлен патологическими связями между тройничным и глазодвигательным нервами или их ядрами.

Описал J. Jancsar в 1966 г.

**ДЖАННИНИ ФЕНОМЕН**

Восстановление нормальной окраски обесцвеченного глазного дна при болезни *Огути*, наступающее после пребывания больного в течение некоторого времени (0,5–2 ч) в темноте вследствие восстановления зрительного пурпура.

Описал Giannini. Детальнее феномен исследовал японский офтальмолог Мидзуо.

**ДЖЕФФЕРСОНА СИНДРОМ (1),  
синдром кавернозного синуса передний**

**Глазные симптомы.** Приступообразные односторонние невралгические боли в глазнице, птоз, почти полная офтальмоплегия, парестезии и нарушение чувствительности кожи в области верхнего века, снижение чувствительности роговицы. Эти симптомы обусловлены парезом или параличом глазодвигательного, блокового и первой ветви тройничного нерва. Зрительные функции обычно не страдают.

**Общие проявления.** Невралгические боли в области лба, парестезии и расстройства чувствительности в зоне иннервации I ветви тройничного нерва.

Синдром обусловлен сдавлением указанных выше нервов аневризмой сонной артерии в области передних отделов кавернозного синуса.

Описал в 1937 г. английский нейрохирург Geoffrey Jefferson.

**ДЖЕФФЕРСОНА СИНДРОМ (2),  
синдром кавернозного синуса средний**

**Глазные и общие проявления.** Обусловлены сдавлением аневризмой сонной артерии в средних отделах кавернозного синуса глазодвигательного, блокового, отводящего и первых двух ветвей тройничного нерва.

Описал G. Jefferson в 1937 г.

### **ДЖЕФФЕРСОНА – БОННÉ СИНДРОМ,** **Джефферсона синдром (З), синдром кавернозного синуса задний**

**Глазные и общие проявления.** Обусловлены поражением от сдавления аневризмой внутренней сонной артерии в задних отделах кавернозного синуса отводящего и всех трех ветвей тройничного нерва.

В случаях развития артериовенозных аневризм в любом из отделов кавернозного синуса возможны: односторонний пульсирующий экзофтальм, односторонний застойный диск зрительного нерва с возможной последующей атрофией нерва, диплопия, шум в голове.

Описали в 1937 г. G. Jefferson и в 1953 г. французский офтальмолог Paul Bonnet (1884–1959).

### **ДЖОНСОНА СИНДРОМ**

Ограничение движений глазного яблока кверху вследствие неполного разъединения сухожилий верхней прямой и верхней косой мышц или ограничение отведения глазного яблока из-за частичного сращения сухожилий наружной прямой и нижней косой мышц.

Причиной являются нарушение внутриутробного развития, реже последствия травм и воспалений экстраокулярных мышц. Обычно встречается у детей до 3-летнего возраста, в дальнейшем ограничение подвижности глазного яблока уменьшается и постепенно исчезает.

Описал в 1922 г. американский офтальмолог Lorand V. Johnson.

### **ДИ ГЕОРГЕ СИНДРОМ,** **гипоплазия или агенезия тимуса**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, антимоноголоидный разрез глаз, иногда катаракта.

**Общие проявления.** Дисплазии лица, ушных раковин, врожденные пороки сердца и дуги аорты. Снижена устойчивость к инфекциям. В первые часы жизни у больных вследствие гипокальциемии возникают приступы тетании, в дальнейшем возможны мышечные судороги. Дети отстают в физическом развитии, может наблюдаться синдром внезапной смерти.

Кровь: лимфоцитопения, гипокальциемия, гипогаммаглобулинемия.

Заболевание обусловлено гипоплазией или агенезией вилочковой железы и развивающимся вследствие этого дефицитом клеточного иммунитета, а также аплазией околотимовидных желез.

Если ребенок не умирает от пороков развития или тяжелых осложнений инфекционных заболеваний, функции Т-клеток восстанавливаются и к 5 годам недостаточность их не обнаруживается.

Предполагают аутосомно-рецессивное наследование с различной экспрессивностью.

Описал американский эндокринолог и педиатр Angelo Mario Di George (род. 1921).

### **ДИАЛЛИНА – АМАЛЬРИКА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** При нормальных зрительных функциях на глазном дне выявляют пятнистые скопления пигмента, сероватый

оттенок сетчатки в заднем полюсе глаза и четко контрастирующую на этом фоне розовую центральную ямку.

**Общие проявления.** Врожденная глухота, обусловленная аномалиями развития внутреннего уха, переходящая в глухонемоту.

Описали швейцарские офтальмологи N. Diallinas, P. Amalric.

### **ДИММЕРА БОЛЕЗНЬ, дистрофия роговицы решетчатая**

Начинается в детском или юношеском возрасте преходящими жалобами на чувство инородного тела в глазах, слезотечение и незначительное ухудшение зрения. Течение болезни до 30–40 лет медленное и вялое. Поражаются обычно оба глаза. В роговице выявляют тонкие полоски (линии) помутнений серовато-белого цвета с четкими границами, похожие на хлопчатобумажные нити. Они дихотомически разветвляются, анастомозируют и переплетаются между собой, образуя нежную сетку. Расположены между центральной зоной и периферией роговицы, крайняя периферия роговицы остается прозрачной. Ближе к центру роговицы появляются отдельные точечные помутнения, которые постепенно увеличиваются и приводят к ощутимой потере зрения. Линейные и точечные помутнения находятся преимущественно в передних слоях стромы, но могут возникать и под эпителием, и в глубоких слоях собственного вещества. Чувствительность роговицы снижена, сосуды отсутствуют. В дальнейшем часто возникают эрозии роговицы, иногда с васкуляризацией ее. Постепенно к 40–50 годам образуются грубые, неправильной формы помутнения, состоящие из узелков и слившихся полос. Острота зрения понижается до тысячных долей единицы.

При гистологическом исследовании выявляют неравномерное утолщение базальной мембраны эпителия, разволокнение боуеновой оболочки и отложения на ней гиалиноподобного вещества, дегенерацию волокон коллагена и уменьшение количества клеток в передних слоях стромы. Гистохимические и ультраструктурные исследования выявляют амилоидную природу нитей и точек в роговице. Это позволяет рассматривать решетчатую дистрофию роговицы как врожденную форму первичного локализованного амилоидоза.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал в 1899 г. немецкий офтальмолог Friedrich Dimmer (1855–1926). Более скупо подобное заболевание описали швейцарские офтальмологи Н. Biber (1890) и Otto Naab (1898).

### **ДОБРЯКОВОЙ ФЕНОМЕН**

При воздействии различными раздражителями – температурным (тепло электрической печи, 40–45 °С, действовавшее на кисти рук испытуемых) и вкусовым (испытуемый держал во рту в течение 10 мин кусок сахара) – повышается цветовая чувствительность к сине-зеленым лучам и снижается – к оранжево-красным. Чувствительность к желтому цвету не изменяется.

Описала отечественный физиолог О. А. Добрякова в 1941 г.

### **ДОЙНА БОЛЕЗНЬ, коллоидная дистрофия сетчатки**

Начинается обычно в 20–25-летнем возрасте, медленно прогрессирует, проявляется вначале у некоторых больных снижением темновой адапта-

пии. Офтальмоскопически выявляют крупные неправильной, часто полигональной, формы друзы, располагающиеся преимущественно между диском зрительного нерва и желтым пятном. Друзы тесно соприкасаются между собой и напоминают медовые соты или булыжную мостовую. Отмечается диссоциация между выраженными анатомическими изменениями в сетчатке и нормальной остротой зрения. В дальнейшем, через 20–25 лет после начала заболевания появляются экссудативные и геморрагические изменения, их последующая организация с образованием шварт, атрофических очагов и потерей центрального зрения. Часто течение заболевания становится идентичным проявлениям дисковидной дистрофии *Кунта – Юниуса*. В некоторых случаях заболевание принимает доброкачественное течение. Отсутствие поражения макулярной области в возрасте 35 лет и старше является благоприятным прогностическим признаком.

Гистологически выявляют очаговый гиалиноз кутикулярной пластинки мембраны Бруха и дистрофию клеток пигментного эпителия.

Относится к поздним семейно-наследственным заболеваниям с первичным поражением мембраны Бруха.

Описал в 1899–1900 гг. английский офтальмолог R.W. Doyne (1857–1916).

### ДОЛОВИТЦА – ОЛДЭСА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Заключаются в глазном альбинизме.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Общий или частичный, в виде пятен, альбинизм кожи, врожденная глухота с развитием глухонемой.

Обусловлен наследственными аномалиями слуха и нарушениями синтеза пигмента глаз и кожи.

Наследование рецессивное, сцепленное с X-хромосомой.

Описали американские врачи D. A. Dolowitz и H. E. Aldous.

### ДОНОХЬЮ СИНДРОМ,

лепречаунизм, дефект рецептора инсулина

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, широко открытые глазные щели, экзофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гротескные черты лица (плоская спинка и расширенный кончик носа, большой рот с толстыми губами, большие оттопыренные уши) вместе с глазными симптомами придают лицу необычное выражение – “лицо фавна”. У больных низкий рост, необычно большие ладони и стопы, выраженная пигментация кожи и малых срамных губ, гепатоспленомегалия. Характерны увеличение и кистозные изменения яичников, гиперплазия островкового аппарата поджелудочной железы; возможен нефрокальциноз. Психическое и физическое развитие задержаны. Отмечают гиперинсулинемию, гипогликемию, аминацидурию, накопление гликогена и железа в клетках печени.

Часто встречается у членов одной семьи. Дети рождаются недоношенными, с внутриутробной гипотрофией. Болеют только лица женского пола. Смерть наступает обычно на первом году жизни.

Синдром развивается вследствие множественных наследственных аномалий с дисфункцией желез внутренней секреции. Нарушено связывание инсулина с рецепторами клетки.

Наследование аутосомно-рецессивное. Обнаружены мутации в гене рецептора инсулина.

Описал в 1948 г. канадский патолог William Leslie Donohue (род. 1906).

### ДОППЛЕРА ЭФФЕКТ

Заключается в изменении частоты колебания волн при движении их источника и наблюдателя относительно друг друга. Приборы, основанные на эффекте Допплера, используются в офтальмологии для исследования гемодинамики в глазном яблоке и глазнице.

Открыт в 1842 г. австрийским физиком и астрономом Christian J. Doppler (1803–1853).

### ДОХИ – КОМАЯ СИНДРОМ, акропигментация симметричная

**Глазные симптомы.** Заключаются в значительном расширении сосудов сетчатки.

**Общие проявления.** Пигментированные пятна на тыльных поверхностях ладоней и стоп, в области лодыжек, реже на теле; веснушки и сетевидная или очаговая депигментация кожи на лице. Нередко умственная отсталость.

Является врожденным заболеванием. Встречается преимущественно в Японии.

Описали Dohi, Комая. Часто встречается в литературе под названием “акропигментация Мацумото – Комая – Тоймы” (S. Matsumoto, род. 1884, и I. Toyama, род. 1877, – японские врачи).

### ДУБОВИЦА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Гипоплазия надбровных дуг, птоз, эпикантус, телекант, блефарофимоз, короткие глазные щели.

**Общие проявления.** Внутриутробная карликовость, прогрессирующая микроцефалия, дефицит массы тела, скошенный лоб, широкая переносица, микрогнатия, высокое небо, отвисшие уши, отсутствие верхних резцов, множественный кариес. Характерно шелушение кожи, особенно на лице и сгибательных поверхностях конечностей. В некоторых случаях наблюдают клинодактилию, плоскостопие, крипторхизм, гипоспадию, гипоплазию половых губ. У больных хриплый грубый голос и умственная отсталость. Часто наблюдаются плохой аппетит, рвота, диарея.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом *Секкеля*, фетальным алкогольным синдромом.

Описал в 1965 г. английский педиатр и гистохимик Victor Dubowitz (род. 1931).

### ДУТЭСКУ – ГРІВУ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Характерно антимонолоидное расположение глазных щелей.

**Общие проявления.** Микростомия, микрогения, создающие впечатление “птичьего лица”; гипоплазия верхней челюсти, уменьшение

объема полости рта, расщепление твердого нёба, ограничение подвижности языка, тонкий нос с широкой спинкой, дисплазия зубной эмали. У больных отмечается гнусавость. Нередко наблюдают син-, кампто-, клино- и брахидактилию, реже полидактилию.

Предполагают наследственный характер болезни.

Описали румынские хирурги N. Dutescu и Ovidiu Grivu.

### **ДЫБОВА – НАКОВОЙ ФЕНОМЕН**

Заключается в компенсаторном увеличении биопотенциалов на здоровом глазу вследствие выпадения функции сетчатки больного глаза. Выявляется электрофизиологическими исследованиями.

Описали болгарские офтальмологи С. Дыбов и А. Накова.

### **ДЮБРЁЯ ПРЕДРАКОВЫЙ МЕЛАНОЗ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** На коже век, конъюнктиве появляются одиночные или множественные с нечеткими неровными границами и неравномерно окрашенной поверхностью небольшие, постепенно увеличивающиеся пятна. Иногда может поражаться роговица. При прогрессировании происходит утолщение эпителия за счет акантоэтических разрастаний, в базальном слое его накапливается избыточное количество пигмента. Отмечается умеренно выраженная лимфоплазмоцитарная инфильтрация кожи или конъюнктивы. В стадии ракового меланоза меланоциты инфильтрируют субэпителиальную ткань с формированием масс злокачественных клеток. В этой стадии наблюдаются метастазы в регионарные лимфатические узлы и в отдаленные органы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Пятна, подобные описанным выше, преимущественно локализуются на лице, груди, кистях рук, иногда на слизистой оболочке полости рта. Обычно пятна размерами от 2 до 6 см в диаметре с участками серого, коричневого, черного, синеватого цвета. При прогрессировании процесса пятна могут изменяться в цвете, появляются уплотнения у края, на поверхности их образуются чешуйки, шероховатость, трещины. Наблюдаются воспалительные явления. Все это свидетельствует о переходе образования в раковый меланоз, злокачественную меланому.

Чаще болеют женщины в возрасте старше 50 лет.

Первые заболевание описал в 1890–1892 гг. английский хирург, офтальмолог и дерматолог Jonathan Hutchinson (1828–1913) под названиями “распространяющаяся меланотическая веснушка” и “старческая веснушка”. В 1912 г. французский дерматолог W. Dubreuilh (1857–1935) дал этому заболеванию название “предраковый меланоз” – наиболее распространенное в литературе в настоящее время.

### **ДЮПЮИ-ДЮТАНА – СЕСТАНА СИМПТОМ**

Расширение глазной щели за счет быстрого поднятия верхнего века на большой стороне при взгляде пациента вниз и попытке зажмурить глаза. На здоровой стороне глаз нормально закрывается.

Наблюдается при поражении лицевого нерва.

Описали в 1903 г. французский офтальмолог L. Dupuy-Dutemps (1871–1946) и французский невропатолог Etienne Jacques Marie Raymond Cestan (1872–1933).

**ДЮРИНГА БОЛЕЗНЬ,**  
дерматит герпетиформный, пузырчатка пруригинозная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Зуд, жжение, слизисто-гнойное отделяемое из глазной щели при поражении конъюнктивы. Поражение глаз бывает редко.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Кожные высыпания (пузырьки, пузыри, пустулы и др.) на обширных, часто симметричных, участках кожи, сопровождающиеся резким зудом, нагнаиванием вскрывающихся пузырей, повышением температуры тела, резким ухудшением самочувствия больных. Болезнь протекает приступообразно. Ремиссии в пределах от 3 месяцев до 1 года. Различают: герпесоподобную, благоприятно текущую форму; пемфигоидную, менее благоприятную форму, и наиболее часто встречающиеся – трихофитоидную, скрофулезную, вегетирующую и полиморфную формы болезни. У пожилых больных возможен смертельный исход.

В этиологии заболевания придают значение иммуноаллергическим факторам, эндокринным расстройствам, вирусам. Некоторые исследователи рассматривают болезнь как ангиотрофневроз. Имеются сообщения о болезни как о параонкологическом дерматозе.

Описал в 1884 г. американский дерматолог L. A. Duhring (1845–1913).

**ДЮШЕНА СИНДРОМ,**  
прогрессивный бульбарный паралич

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены неполным смыканием век.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Начинаются с нарушения подвижности языка – язык быстро утомляется при разговоре, жевании. В дальнейшем возникает атрофия языка. Развиваются дизартрия с переходом в анартрию, афония, слюнотечение, расстройство глотания. Наблюдают навязчивые смех и плач. Исчезают нёбные рефлексы. Появляется охриплость голоса. В терминальной стадии возникают нарушения сердечно-сосудистой и дыхательной деятельности.

Болеют преимущественно дети в 3–4-летнем возрасте.

Симптомы обусловлены повреждением стволовой части головного мозга.

Дифференцировать с опухолями продолговатого мозга, боковым амиотрофическим склерозом, псевдобульбарным параличом и др.

Описал в 1860 г. французский невропатолог Boulogne Guillaume Benjamin Amand Duchenne (1806–1875).

**ДЮШЕНА – ГРИЗИНГЕРА БОЛЕЗНЬ,**  
прогрессирующая псевдогипертрофическая мышечная дистрофия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В некоторых случаях диплопия, косоглазие вследствие поражения экстраокулярных мышц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Слабость проксимальных мышц ног и тазового пояса, а несколько позже – мускулатуры плечевого пояса и верхних конечностей. Характерны: симптом “лесенки” – ребенок встает с пола, опираясь руками о бедра и таз; “крыловидные лопатки” (отхождение внутреннего края лопатки от туловища) и симптом “свободно свисающих надплечий”, обусловленные атрофией мышц плечевого пояса; “осиная талия” вследствие атрофии мышц живота; гиперлордоз вследствие слабости мышц спины; “утиная” походка. Наблюдаются псевдогипертрофия ягодичных и икроножных мышц (голень напоминает опрокинутую вниз бутылку), кон-



трактуры вследствие атрофии мышц и замещения их соединительной тканью. В поздних стадиях поражаются мышцы лица, дыхательная мускулатура, мышца сердца, угасают сухожильные и надкостничные рефлексы.

Болезнь проявляется в раннем возрасте (до 3 лет), быстро прогрессирует. В наиболее тяжелых случаях больные теряют способность ходить уже через год после появления первых симптомов.

Помимо мышечных нарушений иногда наблюдаются вегетативные и эндокринные расстройства – ожирение по типу болезни *Иценко – Кушинга*, гипергидроз. Нередко снижается интеллект.

Электрмиографическое исследование выявляет первичное дегенеративное поражение мышечной ткани. На ЭКГ обнаруживают нарушения сердечной проводимости и признаки поражения миокарда. В плазме крови и моче определяют выраженное повышение активности мышечных ферментов и уровня аминокислот, что отличает это заболевание от других форм прогрессирующих мышечных дистрофий.

При исследовании биопсированной мышцы обнаруживают ее перерождение и замещение жировой и соединительной тканью, некроз отдельных волокон с признаками фагоцитоза. Активность мышечных рибосом в 6–8 раз превышает нормальную.

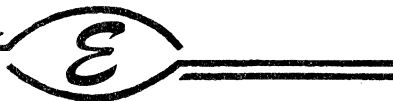
Средняя продолжительность жизни – 20 лет. Смерть обычно наступает от легочных инфекций или сердечной недостаточности.

Болеют мальчики. Популяционная частота 1 : 3500 мальчиков.

Тип наследования X-сцепленный рецессивный.

Дифференцировать с другими синдромами миопатии, и в первую очередь с синдромами Дюшена – Эрба и Дюшена – Арана, а также с неральной амиотрофией *Шарко – Мари – Тута – Гоффманна*.

Описали в 1853 г. В. G. В. А. Duchenne и немецкий невропатолог и психиатр Wilhelm Griesinger (1817–1868). Позднее (1893) немецкий терапевт V. Leiden определил роль наследственных факторов в возникновении заболевания.



### ЕЛЛИНЕКА СИМПТОМ

Пигментация кожи вокруг глаз.

Наблюдается при диффузном токсическом зобе вследствие гипопаргано-эндокринных нарушений.

Описал австрийский врач S. Jellinek (род. 1871).



### ЖАКО СИНДРОМ, синдром ретросфеноидального пространства, синдром петросфеноидального отверстия

Глазные симптомы. Птоз, мидриаз, отсутствие роговичного и конъюнктивального рефлексов, офтальмоплегия, косоглазие, расстрой-

ства чувствительности кожи в зоне иннервации тройничным нервом. Развивается атрофия зрительного нерва с прогрессирующим снижением зрения до слепоты. Все симптомы возникают на стороне поражения.

**Общие проявления.** Одностороннее понижение слуха, расстройство чувствительности кожи и невралгические боли в области выхода ветвей тройничного нерва, паралич жевательных мышц, увеличение шейных лимфатических узлов.

Синдром обусловлен поражением II–VI черепно-мозговых нервов на одной стороне, чаще всего при распространении злокачественной назофарингеальной опухоли на области рваного и овального отверстий, а также при периоститах, пансинуситах, люэтических и опухолевых процессах в области крыловидно-верхнечелюстной щели, кавернозного синуса, верхней глазничной щели. Понижение слуха является следствием вовлечения в патологический процесс слуховой трубы.

Впервые описал в 1913 г. французский врач М. Jасod.

### **ЖЕНА́ СИНДРОМ,** **асфиксическая дистрофия грудной клетки новорожденных**

**Глазные симптомы.** Горизонтальный нистагм, плавающие глазные яблоки.

**Общие проявления.** Узкая грудная клетка, короткие ребра, низкое расположение ключиц, затрудненное дыхание в связи с ограничением движений грудной клетки. У новорожденных наблюдается респираторный дистресс – синдром, который часто приводит к смерти. Характерны микроцефалия, задержка окостенения швов черепа, укорочение конечностей и нарушение окостенения длинных трубчатых костей, постаксиальная полидактилия кистей и стоп. Часто наблюдают пороки сердца, также являющиеся причиной гибели. Если дети переживают период новорожденности, то в клинической картине начинает преобладать патология почек (кистозная дисплазия канальцев, склероз клубочков) с гипертонией, протеинурией и ранней азотемией. Умственное развитие отстает.

Рентгенологически выявляют признаки хондродистрофии скелета.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с хондродистрофией с полидактилией, хондроэктодермальной дисплазией и др.

Описал в 1955 г. французский педиатр Mathis Jeune (род. 1910).

### **ЖЕРЛЬЕ́ СИНДРОМ,** **головокружение паралитическое эндемическое**

**Глазные симптомы.** Двусторонний птоз, диплопия, понижение остроты зрения, уменьшение объема аккомодации, сужение полей зрения во время приступов. После прекращения приступа дольше всего удерживается птоз.

**Общие проявления.** Приступообразные внезапные головокружение и головная боль, шаткая походка, склонность к падению, перемежающиеся парезы конечностей. Приступ длится 10–15 мин. После приступа продолжаются сильная головная боль, преимущественно в области затылка,

боли в мышцах шеи и спины, общая мышечная слабость. Больной некоторое время не может удерживать голову в правильном положении.

Синдром является редко встречающейся формой энцефаломиелиита. Прогноз благоприятный. Этиология неясна. Предполагают, что причинами синдрома могут быть лептоспироз и вирусная инфекция.

Наблюдается обычно у конюхов и пастухов Японии, встречается в Швейцарии (в районе Женевского озера) и во Франции.

Описал в 1887 г. швейцарский врач E. Felix Gerlier (1840–1914).

### **ЖИЛЬБÉРА – ЛЕРБУЛЛÉ СИНДРОМ,** гипербилирубинемия врожденная, Жильбера – Мейленграхта синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гиперпигментация кожи вокруг глаз, кантелазмы век. Склеры нормальной окраски.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Бледно-желтая окраска кожи с пигментными пятнами, преимущественно в области лица, кистей и стоп. Отмечают усиление образования пигмента в коже в результате световых, тепловых, химических и механических раздражений. У больных имеется склонность к брадикардии, гипотермии и мигрени. Часто возникают зябкость, диспепсия, запоры. Обнаруживают ортостатическую и интермиттирующую альбуминурию, алиментарную гликозурию, увеличенное количество непрямого билирубина в крови без признаков гемолиза. Печеночные пробы нормальные.

В основе заболевания лежит нарушение билирубинового обмена вследствие недостаточной активности фермента глюкуронозидия – трансферазы.

Наблюдается по аутосомно-доминантному типу.

Описали в 1901 г. французский терапевт Nicolas Augustin Gilbert (1858–1927), а в последующем французский педиатр Pierre Lereboullet (1874–1944) и датский врач E. Meulengracht (род. 1887).

### **ЖОЗÉФА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Монголоидное расположение глазных щелей, гипертелоризм, эпикантус, косоглазие, врожденная миопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мужской евнухоидный фенотип, гипоплазия полового члена и мошонки, дистрофия яичек. Брахицефалия с утолщением костей черепа, прогнатия, микрогения, иногда прогения; дисплазия ушных раковин. Часто наблюдают сколиоз, гиперлордозы, укороченную шею, выраженную задержку моторного развития, общую мышечную гипотонию. Нередки аномалии мочевыводящих путей. Обычно больные отстают в умственном развитии.

Синдром развивается в случаях многократной полисомии X-хромосомы.

Описал французский педиатр R. Joseph.

### **ЖОФФРУА СИМПТОМ**

Отсутствие морщин на лбу при взгляде вверх и даже при попытке наморщить лоб.

Наблюдается у больных диффузным токсическим зобом.

Следует отличать от паралича лицевого нерва или его ядер любой этиологии, когда наморщивание лба отсутствует только на стороне поражения.

Описал французский невропатолог Alexis Joffroy (1844–1909).



### ЗАЛЬМАННА ФЕНОМЕН

При быстрой регрессии послеоперационной отслойки сосудистой оболочки уменьшается грыжа стекловидного тела. Это происходит вследствие того, что абсорбция жидкости стекловидным телом не успевает компенсировать временное уменьшение его объема, имевшее место во время отслойки, и стекловидное тело следует за уплощающейся хориоидальной поверхностью. Это проявляется ретракцией грыжи стекловидного тела.

Описал американский врач L. Sallmann в 1936 г.

### ЗАЛЬЦМАННА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ

Начинается жалобами на понижение зрения. При осмотре обнаруживают светло-голубые или серые полупрозрачные узелки разнообразной формы, расположенные на боуеновой оболочке, преимущественно в центральной зоне роговицы. Нередко узелки сливаются, образуя фигуры наподобие подковы или венка. Узелки выступают над поверхностью роговицы, но эпителий над ними остается неповрежденным. К узелкам подходят сосуды. Воспалительные явления отсутствуют. Течение процесса ареактивное, медленно прогрессирующее.

Возникает чаще на одном глазу после рецидивирующих кератитов, преимущественно фликтенулезных, иногда после роговичных осложнений, вызванных корью. Полагают, что в основе заболевания лежит проникновение соединительной ткани в поврежденную (при кератитах) боуенову оболочку.

Описал в 1925 г. немецкий офтальмолог Maximilian Salzmann (1862–1954).

### ЗАНД – ЗИЛЬБЕРЛАСТ СИМПТОМ (1)

Значительное повышение защитного рефлекса Бехтерева (чрезмерно интенсивное смыкание век) при остром эпидемическом энцефалите и в его хронической стадии, а также при акинетико-ригидном синдроме другого происхождения.

Описали Zand и Zylberlast.

### ЗАНД – ЗИЛЬБЕРЛАСТ СИМПТОМ (2)

Значительное снижение или отсутствие защитного рефлекса Бехтерева с круговой мышцы глаза при периферическом параличе лицевого нерва.

Описали Zand и Zylberlast в 1922 г.

### ЗАТТЛЕРА СИМПТОМ

Диффузный отек эпителия роговицы при плохой переносимости контактных линз.

Описал в 1922 г. австрийский офтальмолог H. Sattler (1844–1928).

### ЗАТТЛЕРА – КОХЕРА СИМПТОМ

Слабое, недостаточное зажмуривание глаз.  
Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описали Н. Sattler и швейцарский хирург Theodor Kocher (1841–1917).

### ЗАХАРОВА ФЕНОМЕН

При трансроговичном просвечивании глаза инфракрасными лучами внутриглазные пристеночные стеклянные осколки дают не тень на склере, а просветление (световой “зайчик” на склере).

Сообщил в 1975 г. отечественный офтальмолог Сергей Викторович Захаров (род. 1953).

### ЗЕЙДЕЛЯ СИМПТОМ

Смывание нанесенной на роговицу краски (обычно раствора флюоресцеина) влагой, вытекающей из передней камеры глаза.

Является признаком сквозной раны в роговице или в лимбе, в т. ч. плохой адаптации краев послеоперационной раны, фильтрации внутриглазной жидкости по сквозным швам и т. д.

Описал немецкий офтальмолог Erich Seidel (1882–1946).

### ЗЕЙДЕЛЯ СКОТОМА

Патологическая скотома полудлунной формы в верхней или нижней височной половине поля зрения. Представляет собой увеличенное, преимущественно по вертикали, слепое пятно.

Характерна для ранних стадий глаукомы. Природа этой скотомы окончательно не выяснена. Одни авторы считают, что скотома развивается вследствие поражения волокон зрительного нерва, другие видят причину в сосудистой патологии.

Описал в 1914 г. E. Seidel.

### ЗЕЙТЕЛЬБЕРГЕРА СИНДРОМ,

спастическая аксональная амавротическая идиотия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены первичной атрофией зрительного нерва, парезами или параличами глазодвигательного, отводящего и блокового нервов. Иногда наблюдается маятникообразный нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Амавротическая идиотия, проявляющаяся в раннем возрасте прогрессирующими расстройствами двигательных функций, глухотой, вестибулярными нарушениями, гиперкинезами, спастическими парезами и параличами. В поздней стадии появляются бульбарные симптомы с доминирующими расстройствами глотания, произвольные движения мышц лица, языка, паралич и атрофия мышц шеи и затылка, недержание мочи и кала.

При патоморфологическом исследовании обнаруживают атрофию мозжечка и внутреннюю гидроцефалию.

В основе болезни лежат наследственные нарушения обмена веществ с прогрессирующей липоидной дегенерацией в центральной нервной системе.

Является формой синдрома *Галлервордена – Шпатца*.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Дифференцировать с болезнями *Бильшовского – Доллингера, Бильшовского – Янского, Тея – Сакса*.

Описал в 1952 г. австрийский невропатолог Franz Seitelberger (род. 1916).

### **ЗЭКЕЛА – ВІРХОВА СИНДРОМ, карликовость с “птицеголовостью”**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, эпикантус, относительно большие глаза, легкий экзофтальм, косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Карликовость в сочетании с микроцефалией и своеобразным строением лица (“птицеголовостью”): узкое лицо, большой клювовидный нос, микро- и ретрогнатия, низко расположенные деформированные ушные раковины, редкие волосы. У больных обычно высокое нёбо, частичная адонтия, гипоплазия эмали. Аномалии скелета включают кифоз, сколиоз, гипоплазию I пальца кисти и проксимальной части лучевой кости, отсутствие эпифизов некоторых фаланг, вывих бедра, косолапость, плоскостопие. В некоторых случаях наблюдаются гипогенитализм, крипторхизм. Почти у всех больных выражена умственная отсталость от умеренной до глубокой степени. Характерно, что масса тела новорожденных при доношенной беременности не превышает 2 кг.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с врожденными формами карликовости с микроцефалией.

Синдром подробно изучил и описал в 1960 г. американский педиатр Н. Paul G. Seckel. Первое описание принадлежит немецкому патологу Rudolf Virchow (1821–1902).

### **ЗЭЛИГМЮЛЛЕРА СИМПТОМ**

Мидриаз на стороне невралгии лицевого или тройничного нерва. Наблюдается не всегда.

Описал немецкий невропатолог Otto Ludwig Gustav Adolf Seeligmuller (1837–1912).

### **ЗЭЛЬДЕРА РЕФЛЕКС КОРНЕО-МАНДИБУЛЯРНЫЙ**

При прикосновении к роговице происходит сокращение круговой мышцы глаза и латеральной крыловидной мышцы с движением нижней челюсти в противоположную от раздражаемого глаза сторону.

Является признаком двустороннего поражения корково-ядерных путей.

Впервые описал Sölder в 1902 г.

### **ЗЭММЕРРИНГА СИМПТОМ КОЛЬЦА**

Остатки мутных хрусталиковых масс, “запаянных” между передним и задним листками капсулы хрусталика у экватора, в форме кольца.

Наблюдается после неполного удаления катаракты или неполного рассасывания поврежденного (обычно в центральной зоне) хрусталика.

Описал немецкий анатом S. Th. Soemmerring (1755–1830).

### **ЗЭНГЕРА – ЭНРОТА СИМПТОМ**

Припухлость верхних век в виде подушечек.

Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описали немецкий невропатолог A. Sanger (1860–1921) и финский офтальмолог E. Enroth (род. 1879).

### **ЗИГРИСТА СИМПТОМ ПИГМЕНТНЫХ ПОЛОС**

Пигментные образования в виде четок или бусинок на отдельных склерозированных и внешне нормальных сосудах хориоидеи. Порой очажки сливаются и образуют непрерывные линии по ходу сосудов. Они всегда сочетаются с артериальной гипертонией, а иногда с ретинальными кровоизлияниями, альбинурическим ретинитом.

При гистологическом исследовании обнаруживают разрастание пигментного эпителия и отложение пигмента на сосудах хориоидеи, некроз сосудистой стенки, их гиалиновое перерождение и облитерирующий эндартериит.

В основе симптома лежат циркуляторные расстройства в хориоидее, атеросклероз средних и мелких артерий, обструкция капилляров.

Симптом свидетельствует о тяжелой сосудистой патологии. В редких случаях полосы Зигриста находили у больных с нормальным глазным дном и нормальной остротой зрения.

Описал швейцарский офтальмолог А. Siegrist (под. 1865).

### **ЗИГРИСТА СИНДРОМ ПОСТТРАВМАТИЧЕСКОЙ РЕТИНОПАТИИ**

В течение 8–10 дней после травмы глаза появляется отек сетчатки; позже – незначительно пигментированные с четкими границами хориоретинальные очаги вокруг диска зрительного нерва; в сетчатке местами скопления пигмента. В течение 2 недель процесс обычно стабилизируется и не прогрессирует.

Синдром обусловлен травматическим расстройством кровообращения в капиллярах хориоидеи и трофическими нарушениями в сетчатке.

Описал голландский врач А. Siegrist.

### **ЗИЛЬБЕРЛАСТ – ЗАНД СИМПТОМ, симптом трепетания век**

При приближении пальца к глазам обследуемого отмечается сильное дрожание век.

Наблюдается в острой стадии энцефалита (чаще эпидемического).

Описан Zylberlast и Zand в 1922 г.

### **ЗОЛДАНА СИНКИНЕЗИЯ ОРАЛЬНО-ПАЛЬПЕБРАЛЬНАЯ**

Поднимание птозированного верхнего века при открывании рта и опускание века при закрывании рта.

Наблюдается при поражении стволовых образований с нарушением функций глазодвигательного, тройничного и лицевого нервов.

Описал Soldan.



### **ИБН-СИНЫ АБУ-АЛИ (АВИЦЕННЫ) СИМПТОМ**

Уменьшение сжимаемости ретробульбарных тканей при сдавливании их через глазное яблоко при эндокринном (тиреотоксическом) экзофтальме.

В настоящее время большинство авторов отмечают выраженное снижение сжимаемости содержимого глазницы и повышение порога давления,

при котором начинается смещение глазного яблока только в случаях отечного (злокачественного) тиреотоксического экзофтальма, особенно в стадии склероза.

Описал Abu-Ali Ibn Sina (Avicenna) (980–1037).

### **ИВАНОВА – БЛЕССИГА ДЕГЕНЕРАЦИЯ СЕТЧАТКИ, параоральная кистовидная дистрофия сетчатки**

Мелкокистозные дегенеративные изменения на периферии сетчатки, иногда непосредственно у зубчатой линии. Часто небольшие округло-овальные, розоватого или сероватого цвета кисты годами остаются стабильными. В некоторых случаях в зоне кистозных изменений образуются дырчатые отверстия в сетчатке, а также отрывы сетчатки от зубчатой линии при тупой травме глаза. В некоторых случаях возможно развитие ретиношизиса. Дегенерация сетчатки этого типа является результатом биологического процесса старения организма и редко служит причиной возникновения отслойки сетчатки.

Морфологически кисты представляют собой расслоение сетчатки на уровне плексиформных слоев.

Чаще выявляются у пожилых людей и лиц с миопией.

Первое сообщение (1855) принадлежит отечественному офтальмологу Роберту Блессигу (1830–1878). Более детально описал в 1869 г. отечественный офтальмолог Александр Владимирович Иванов (1836–1880).

### **ИГЛТОНА СИМПТОМ**

Боль в глазнице, преимущественно за глазом, при абсцессах в височной доле мозга и в области основной кости.

Описал Egleton.

### **ИЛЗА БОЛЕЗНЬ,**

**васкулит ретинальный, перифлебит сетчатки, ретинит пролиферирующий,  
ангиопатия сетчатки юношеская**

Заболевание начинается обычно у молодых людей среди полного здоровья жалобами на внезапную потерю или резкое снижение остроты зрения. Иногда этому могут предшествовать ощущение затуманивания зрения, появление метаморфосий. В ранних стадиях процесса обнаруживают шпоторообразную извитость мелких венул на периферии, неравномерно расширенные вены, нежные помутнения сетчатки вдоль вен, венозные анастомозы в виде сосудистых веточек и кисточек, телеангиэктазии, иногда точечные кровоизлияния и мелкие плазморрагии. Формируются периваскулярные муфты, в местах бифуркации появляется неравномерность калибра вен. Эти изменения расцениваются как следствие развивающегося перифлебита. На периферии появляются новообразованные сосуды в виде “вееров” и “листьев пальмы”. В этой стадии возможны кровоизлияния в сетчатку и в стекловидное тело. Первые атаки геморрагий могут завершаться самопроизвольным рассасыванием. При рецидивах кровоизлияний происходит организация крови с выраженным швартообразованием в стекловидном теле, интратретинальной пролиферацией, часто возникающей тяжелой отслойкой сетчатки. Хрусталик обычно мутнеет, возможна вторичная глаукома, фиброплазия макулы.



Различают 4 стадии болезни Илза: 1) расширение, извитость и прерывность вен; 2) перифлебиты и появление ретинальных кровоизлияний; 3) рецидивирующие кровоизлияния в стекловидное тело; 4) глиоз, отслойка сетчатки, слепота.

В зависимости от преобладания основных клинических проявлений различают три основные формы течения болезни: 1) геморрагическую, 2) экссудативную, 3) пролиферативную.

Флюоресцентная ангиография выявляет выраженную патологию со стороны вен сетчатки, контрастируются новообразованные сосуды, телеангиэктазии, артериовенозные анастомозы.

Гистологически обнаруживают явления пери-, пан- и эндофлебита и вовлечение в процесс артерий сетчатки.

Заболеванием страдают преимущественно молодые люди, мужчины в два раза чаще, чем женщины. Поражаются обычно оба глаза с некоторым разрывом во времени.

Этиология пока еще остается не совсем ясной. Вначале расценивали болезнь как первичный геморрагический ангиит туберкулезной природы. Придавали значение раньше и не исключают в настоящее время роли эндокринных расстройств, заболеваний крови, фокальной инфекции, эпидемического риккетсиоза, рассеянного склероза и особенно токсоплазмоза. На XIX международном конгрессе офтальмологов в Дели в 1962 г. было решено, что болезнь Илза – это ретинальный аллергический васкулит с изменениями сосудистых стенок и ткани сетчатки. Считают, что аллергический процесс связан с повышенной чувствительностью стенок вен периферии сетчатки к антигену туберкулезной палочки и другим возбудителям. Таким образом, болезнь Илза является полиэтиологическим синдромом, связанным со специфической и неспецифической сенсибилизацией организма при различных заболеваниях.

Впервые описана в 1854 г. немецким офтальмологом Albrecht Graefe (1828–1870). Более подробно болезнь описал в 1880 г. английский офтальмолог Henry Eales (1852–1913).

### ИМПЕРАТОРИ РЕФЛЕКС

Раздражение мягкого неба вызывает закрывание глаз. Рефлекторная дуга проходит по языко-глоточному и лицевым нервам. Рефлекс физиологический.

Описал Imperatori в 1930 г.

### ИРВИНА – ГАССА СИНДРОМ

Появляется обычно в первые 2–3 недели – 3 месяца (реже в течение последующих месяцев) после операций со вскрытием глазного яблока, чаще после интракапсулярной экстракции катаракты. Значительно улучшившееся сразу же после операции зрение быстро теряется. Появляется центральная относительная или абсолютная скотома. Выявляются признаки ирита. Снижение остроты зрения обусловлено главным образом четко ограниченным отеком заднего полюса сетчатки, напоминающим в начальной стадии картину центрального серозного хориоретинита. Диск зрительного нерва обычно гиперемирован, границы его смазаны. Иногда наблюдаются мелкие кровоизлияния в области желтого пятна и около диска зри-

тельного нерва. Эти патологические изменения возникают в глазах с обычно нормальным ВГД, и поэтому их нельзя связывать с послеоперационной гипотонией. Через несколько месяцев у большинства больных отмечается обратное развитие макулопатии и зрение в большей степени восстанавливается. У части больных процесс завершается образованием кисты в макулярной области, а затем разрывом сетчатки.

Имеется несколько теорий возникновения синдрома.

1. Потеря стекловидного тела во время операции или вторичная переднекамерная грыжа стекловидного тела способствуют формированию витреокорнеальных сращений, ущемлению витреальных фибрилл, образованию ретиновитреальных спаек. При малейших движениях глаз возникают тракции стекловидного тела, способствующие развитию афакической макулопатии с образованием кисты, а при появлении задней отслойки стекловидного тела и частичном или полном разрыве ретиновитреальных сращений часто происходит разрыв внутренней стенки макулярной кисты.

2. Развитие афакической макулопатии вызывают токсичные вещества, содержащиеся во влаге передней камеры глаза и проникающие в результате хирургического вмешательства в область заднего полюса глаза.

3. Оперативное вмешательство, проведенное на фоне периферического увеита, в некоторых случаях может привести к возникновению синдрома.

Указывалось на роль простогландинов в возникновении этого осложнения, а также гипертонической болезни, диабета, повышающих опасность развития синдрома.

Впервые о синдроме сообщил в 1918 г. швейцарский офтальмолог Alfred Vogt (1879–1943). Детально описали американские офтальмологи в 1953 г. A. Rey Irvine (род. 1917) и в 1966 г. J. D. M. Gass.

## ИСКЕРСКОГО – ГЮББЕНЕТА – БИТО СИМПТОМ

Появление на конъюнктиве перилимбальной зоны в пределах глазной щели поверхностных ксеротических сероватого или желтого цвета бляшек треугольной формы, обращенных основанием к лимбу. Характерна сухость конъюнктивы и собранность ее в мельчайшие складки.

Возникает при гипо- или авитаминозе А.

Описали в 1860 г. отечественные офтальмологи К. К. Искерский и Х. Гюббенет и в 1863 г. французский врач Pierre Bitot (1822–1888).

### ИТО ГИПОМЕЛАНОЗ,

ахроматическое недержание пигмента

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Чередование полос гипо- и гиперпигментации на сетчатке. Зрительные функции не нарушены.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гипопигментация кожи туловища, конечностей, лица в виде пятен и полос неправильной формы и различных размеров или в виде точек и брызг; ломкость волос и изменение их цвета, алоpecia. Наблюдаются макроцефалия, гемигипертрофия, грубые черты лица, аномалии зубов, иногда кифосколиоз, гипогенитализм, врожденные пороки сердца. В первые месяцы жизни появляются судорожные припадки, не поддающиеся лечению. Интеллект снижен, иногда отмечают аутизм.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто. Предполагают ауто-сомно-доминантный тип наследования.

Дифференцировать с синдромом недержания пигмента.

Описал М. Ito в 1952 г.

### **ИЦЕНКО – КУШИНГА БОЛЕЗНЬ, базофилизм гипофизарный**

Клиническая картина во многом сходна с проявлениями синдрома Иценко – Кушинга. Некоторые особенности этиологии и патогенеза этих заболеваний будут рассмотрены ниже.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Незначительный лагофтальм, парез наружных прямых мышц глаза, нистагм, усиливающийся при наклоне головы, иногда легкий экзофтальм, понижение чувствительности роговицы, сегментарная или точечная пигментация конъюнктивы, повышение давления в центральной артерии сетчатки, в поздних стадиях гипертоническая ретинопатия с кровоизлияниями в сетчатку и отеком диска зрительного нерва. Возможен синдром Кеннеди. Редко выявляются битемпоральные и концентрические ограничения полей зрения. У отдельных больных развивается первичная глаукома.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Общая слабость, быстрая утомляемость, головная боль, сонливость, боли в позвоночнике и конечностях, обусловленные остеопорозом, истончение конечностей и снижение силы сокращения их мышц вследствие амиотрофии, атаксия, дискоординация движений, раздражительность, ухудшение памяти, снижение интереса к окружающему, понижение либидо, у мужчин – импотенция. Могут развиваться пирамидные и стволово-мозжечковые синдромы, указывающие на неблагоприятный прогноз.

Характерен внешний вид больных: лунообразное, полное и красное лицо, диспластическое ожирение с преимущественным отложением жира в области лица, шеи, туловища; сухая кожа со склонностью к гнойничковым поражениям. Симптоматично появление стрий на животе, плечах, молочных железах, бедрах, а у женщин, кроме того, вирильного оволосения и выпадения волос на голове. Ранним и постоянным симптомом является артериальная гипертензия, иногда с расстройствами мозгового кровообращения, развитием первично сморщенной почки. Нарушается обмен веществ, в первую очередь белковый и углеводный, понижается толерантность к углеводам, возможно развитие сахарного диабета. Нарушена функция свертывающей системы крови, нередко имеется выраженный гиперхромный эритроцитоз, повышено содержание в крови 17-оксикортикостероидов. У лиц, заболевших в детском возрасте, наблюдаются задержка роста, раннее лобковое оволосение при задержке полового развития.

Болеют преимущественно женщины. Течение болезни хроническое. Различают легкую, среднюю и тяжелую формы заболевания. В некоторых случаях болезнь быстро прогрессирует.

В основе болезни Иценко – Кушинга лежит, по мнению Кушинга, нарушение функций передней доли гипофиза вследствие развития базофильной аденомы. Отсюда и название болезни, данное ей Кушингом: “гипофизарный базофилизм”. Однако многие авторы объясняют это нарушение развитием не базофильной, а хромофобной аденомы. Н. М. Иценко причиной заболевания считает поражение поражение промежуточного мозга (гипоталамуса). Гипоталамо-гипофизарные расстройства приводят к вторичному гиперкортицизму – избыточной продукции гормонов коркового вещества надпочечников, которые и обуславливают в основном симптоматику болезни.

В основе синдрома Иценко – Кушинга лежит первичное поражение коры надпочечников гормонально-активной опухолью, что также ведет к гиперкортицизму. Реже синдром может быть обусловлен гормонально-активными злокачественными новообразованиями других внутренних органов (особенно рак легкого), способных секретировать в кровь АКТП-подобное вещество, а также длительным приемом кортикостероидных препаратов или АКТП с лечебной целью при неэндокринных заболеваниях.

Дифференцировать с синдромами *Ашара – Тъера*, *Фрѐлиха*, медикаментозными осложнениями кортикостероидной терапии и др.

Болезнь впервые описана в 1925 г. отечественным невропатологом Николаем Михайловичем Иценко (1889–1954), а затем в 1932 г. американским нейрохирургом Harvey William Cushing (1869–1939). В 1949 г. по предложению М. Я. Брейтмана заболевание получило название “болезнь Иценко – Кушинга”. Сообщения о симптомокомплексах, похожих на болезнь Иценко – Кушинга, были опубликованы в 1910 г. французским педиатром E. Apert (1868–1940) и значительно позже английским эндокринологом и патологом A. C. Crook (род. 1905). Поэтому заболевание иногда называют синдромом Крука – Апера.



### ЙЕНДРАССИКА СИМПТОМ

Заключается в парезе круговой мышцы век.

Является возможным признаком тиреотоксикоза.

Описал венгерский врач Erno Jendrassik (1858–1921).

### ЙЕНСЕНА ОКОЛОСОСОЧКОВЫЙ РЕТИНОХОРИОИДИТ

Болезнь развивается медленно и вначале почти бессимптомно. Появляются метаморфозии, а затем в разной, преимущественно незначительной, степени снижается острота зрения. При офтальмоскопии обнаруживают крупный (до 2 PD), проминирующий, ватоподобный, с нечеткими границами очаг, расположенный у края диска зрительного нерва, чаще сверху или снизу от него. Очаг беловато- и серовато-пепельного цвета, частично закрывает сосуды сетчатки, а иногда и соприкасающуюся с ним часть обычно гиперемированного, отечного, со ступеванными границами, диска зрительного нерва.

Возможны экссудаты вокруг ретинальных сосудов, помутнение задних отделов стекловидного тела, а иногда и влаги передней камеры. После рассасывания инфильтрата остается ограниченный хориоретинальный очаг с преимущественным распылением пигмента на его периферии.

В стадии воспалительной инфильтрации характерным является начинающийся от слепого пятна клиновидный, расширяющийся к периферии дефект в поле зрения, соответствующий патологическому очагу на глазном дне. Йенсен объясняет описанную им скотому сосудистыми нарушениями в сетчатке. По мнению многих исследователей, основное значение имеет поражение всего слоя нервных волокон вследствие ишемического инфаркта из-за фибриноидной дегенерации сосудов. Описаны и другие виды скотом – кольцевидные, квадратные, секторообразные, не связанные со сле-

пым пятном или не доходящие до периферических границ поля зрения. Разнообразные их объясняют преимущественным поражением нервов (поверхностных, средних, глубоких) в слое нервных волокон.

В этиологии болезни придается значение туберкулезному или туберкулезно-аллергическому процессу, токсоплазмозу, фокально-токсическому воздействию. Многие считают хориоретинит Йенсена метастатическим хориоидитом, а ретинальные изменения – проявлениями гиперергической реакции при активации очага.

Описал в 1908 г. датский офтальмолог E. Z. Jensen (1861–1950).

### ЙИРОУТА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Застойные диски зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Постоянная сильная головная боль с иррадиацией в руки, ригидность затылочных мышц, положительный симптом Кернига. Часто атаксия, адиадохокинез, дрожание. Пневмоэнцефалография выявляет расширение переднего спинального субарахноидального пространства и дорсальное перемещение спинного мозга.

Развитие синдрома обусловлено субтенториальными опухолями и субдуральными гематомами, способствующими каудальному перемещению ствола головного мозга.

Описал чешский рентгенолог и невропатолог Jan Jirout.

### ЙОЗА – СТЁРЛИНГА СИМПТОМ

Тремор век при закрывании глаз, усиливающийся при плотном сжатии их.

Свидетельствует об астенизации нервной системы и повышенной нервной возбудимости.

Описали Joz и невропатолог W. Sterling.



### КАЙЗЕРА – ФЛЕЙШЕРА СИМПТОМ, Кайзера – Флейшера кольцо

Двусторонняя пигментация роговицы кольцевидной формы. От лимба кольцо отделяет полоска прозрачной роговичной ткани. Ширина кольца 1–3 мм. Образовано гранулами пигмента различной окраски, расположенными в зоне десцеметовой оболочки. У лимба кольцо обычно имеет коричнево-зеленый цвет, а ближе к центру приобретает оранжево-желтый и голубоватый оттенки.

Симптом патогномичен для болезни *Вестфаля – Вильсона – Коновалова*, при которой происходит нарушение обмена меди с накоплением ее, в частности, в роговице и в хрусталике. Поэтому кольцо Кайзера – Флейшера иногда сочетается с “медной” катарактой, возникающей при отложении меди под передней капсулой хрусталика.

Кольцо описал в 1902 г. немецкий офтальмолог Bernhard Kayser (1869–1954). В 1903 г. немецкий офтальмолог Bruno Fleischer (1848–1909) установил сочетание кольца с поражением печени.

### КАЛЛМЕНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** В некоторых случаях возникает слепота на цвета.

**Общие проявления.** Большой евнухоидный рост, позднее половое созревание, гипоплазия полового члена, яичек и мошонки, гипоплазия аносмия. Больные отстают в психическом развитии. В моче уменьшено количество гонадотропинов и 17-кетостероидов. Рентгенологически выявляют внутренний гиперостоз костей черепа, гипоплазию основания черепа. Патологии турецкого седла не обнаруживают. При биопсии яичек выявляют отсутствие клеток Лейдига.

Гипогонадизм развивается в результате отсутствия фолликулстимулирующего гормона гипофиза. Аносмия является следствием аплазии луковичи обонятельного нерва, а у гетерозиготных женщин – агенезии обонятельных долей мозга. Слепоту на цвета объясняют сцеплением генов.

Заболевание обусловлено рецессивным геном, локализованным в X-хромосоме.

Описал Juan de San в 1856 г. Американский психиатр Franz J. Kallmann (1897–1965) подробно изучил синдром и в 1956 г. опубликовал обобщающий обзор.

### КАЛЬБАУМА СИМПТОМ ГАЛЛЮЦИНАЦИЙ

Слуховой раздражитель вызывает зрительные галлюцинации, а зрительный раздражитель – слуховые.

Наблюдается при некоторых психических заболеваниях.

Описал немецкий психиатр K. L. Kahlbaum (1828–1899).

### КАЛЬФЫ СИМПТОМ

Заключается в понижении или полной утрате болевой и тактильной чувствительности кожи в области глазницы и анестезии роговицы во время обострения приступа глаукомы.

Описал в 1955 г. отечественный офтальмолог Семен Федорович Кальфа (1891–1979).

### КАМИНСКОЙ-ПАВЛОВОЙ СИМПТОМ

Секторообразная атрофия радужки и червеобразное движение зрачка вследствие неравномерного сокращения сфинктера.

Является признаком начальной глаукомы, иногда наблюдается в преглаукомном периоде.

Описала в 1961 г. отечественный офтальмолог З. А. Каминская-Павлова.

### КАМИНСКОЙ-ПАВЛОВОЙ ФЕНОМЕН ПОРШНЯ

В водяную вену обычно синхронно с пульсом приливает небольшой столбик крови, а затем отливает обратно.

По мнению З. А. Каминской-Павловой, феномен играет определяющую роль в механизме отведения внутриглазной жидкости из глаза. При глаукоме в состоянии декомпенсации феномен поршня отсутствует, водяные вены заполнены кровью.

Описала З. А. Каминская-Павлова в 1950 г.

### КАМИНСКОЙ-ПАВЛОВОЙ ФЕНОМЕН “УСТАЛОСТИ ЗРАЧКА”

У больных глаукомой при повторном частом засвечивании зрачок перестает реагировать на свет.

Описала З. А. Каминская-Павлова.

### КАНДОРИ КОЛЛОИДНАЯ ДИСТРОФИЯ СЕТЧАТКИ

Вначале острота и поле зрения не страдают. Возможно незначительное снижение темновой адаптации. Офтальмоскопически в парамакулярной области обнаруживают гигантские (до  $1/3$  PD), плоские, неправильной, слегка вытянутой формы друзы. В течение 2–4 лет по мере прогрессирования процесса друзы смещаются к центру, частично захватывая макулярную зону. Острота зрения в разной степени понижается.

Страдают преимущественно женщины в возрасте 30–40 лет. В основе заболевания лежат первичная дистрофия мембраны Бруха и дистрофия клеток пигментного эпителия. Автор расценивает болезнь как одну из форм синдрома “пятнистой сетчатки”.

Описал F. Kandori в 1959 г.

### КАПЛАН СИМПТОМ ЭМИССАРИЯ

Описаны два симптома эмиссария: неполный и полный.

Неполный симптом эмиссария заключается в увеличении в 2–3 раза размеров склерального отверстия, через которое выходит передний цилиарный сосуд. Рядом с расширенным эмиссарием, вдоль переднего цилиарного сосуда расположены в виде штрихов скопления темно-коричневого пигмента, принесенного оттекающей камерной влагой.

Полный симптом эмиссария выражается в появлении подушечкообразного вздутия конъюнктивы над расширенным склеральным отверстием вследствие отслоения конъюнктивы от склеры вытекающей через эмиссарий внутриглазной жидкостью.

Является признаком глаукомы.

У молодых пациентов возникает в раннем периоде глаукомы в связи с меньшей плотностью склеры. У больных преклонного возраста этот симптом появляется в более поздних стадиях глаукомы.

Описала отечественный офтальмолог А. И. Каплан в 1948 г.

### КАПОШИ БОЛЕЗНЬ, саркома идиопатическая множественная геморрагическая

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Редки и проявляются пятнами, бляшками, опухолевыми узлами на коже век и конъюнктиве.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются поражением кожи различными элементами – множественными пятнами, узлами с очагами кровоизлияний, реже – буллезными и везикулярными высыпаниями, а в процессе дальнейшего прогрессирования болезни – бляшками и опухолевыми узлами, нередко изъязвляющимися, с большим количеством расширенных кровеносных сосудов. Излюбленная локализация – конечности, реже ушные раковины, живот, половой член. Возможно развитие слоновости. Иногда наблюдается генерализация процесса с появлением кровоточащих опухолевых узлов во внутренних органах. В редких случаях возможна трансформация в истинную саркому.

Болезнь распространена преимущественно среди коренного населения Африки. Чаще болеют пожилые мужчины. Заболевание в 75 % случаев имеет хроническое течение с медленным, в течение 6–10, реже 15–20 лет, прогрессированием процесса.

Этиология неизвестна. Существует гипотеза о вирусном происхождении болезни.

Впервые описана в 1872 г. венгерским дерматологом Moritz Kohn Kaposi (1837–1902).

### **КАПОШИ – ЮЛИУСБЕРГА СИНДРОМ, экзема герпетиформная, пустулез вариолиформный**

**Глазные симптомы.** Герпетическое поражение век, древоидный герпетический кератит. Часто поражаются оба глаза.

**Общие проявления.** Относительно хорошее состояние при высокой температуре тела. На фоне экземы, осложненной простым герпесом или вакцинацией, развивается дерматоз в виде множественных сгруппированных пузырьков с западением в центре.

Болеют преимущественно грудные дети и дети младшего возраста.

Описали М. К. Kaposi и немецкий дерматолог Fritz Juliusberg.

### **КАРПЕНТЕРА СИНДРОМ, acroцефалополисиндактилия II типа**

**Глазные симптомы.** Телекант, эпикантус.

**Общие проявления.** Акроцефалия вследствие преждевременного сращения черепных швов, специфическое лицо: плоская переносица, большие щеки, гипоплазия нижней челюсти, низко расположенные уши, синдактилия III–IV пальцев кистей, брахимезофалангия, клинодактилия, удвоение I пальца, преаксиальная полидактилия и синдактилия стоп. Возможны соха valga, уплощение вертлужной впадины, вальгусная деформация коленных суставов, варусная деформация стоп. Часто наблюдаются умственная отсталость, гипогенитализм, ожирение, в некоторых случаях – врожденные пороки сердца, добавочная селезенка, грыжи.

Мужчины и женщины болеют одинаково часто. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами *Апера*, *Эдвардса* и др.

Описал в 1901 г. английский педиатр George Carpenter (1859–1910).

### **КАРТАГЕНЕРА СИНДРОМ, Картагенера триада**

**Глазные симптомы.** Необычное положение сосудов на глазном дне – от диска сосуды направлены в носовую сторону, височная часть глазного дна бедна сосудами.

**Общие проявления.** Характеризуются триадой наследственных аномалий: 1) бронхоэктазами с хроническим бронхитом, рецидивирующей пневмонией и бронхореей; 2) хроническим синуситом с назальным полипозом и ринореей; 3) обратным расположением органов (sinus viscerum inversus totalis sen partialis).

Кроме того, возможны шейные ребра, сросшиеся ребра, врожденные пороки сердца, spina bifida, пальцы в виде барабанных палочек, инфантилизм, слабоумие. Может проявляться в неполной форме.



Страдают одинаково часто мужчины и женщины.

Синдром обусловлен аутосомно-рецессивным геном, имеющим плейотропный эффект и характеризующийся неполной пенетрантностью.

Бронхоэктазы в сочетании с декстрокардией впервые описал А. К. Sievert (1904), а с полным обратным положением внутренних органов – R. Oeri (1909). Первое сообщение о триаде с подробным описанием клинических симптомов болезни было сделано в 1933 г. швейцарским терапевтом Manes Kartagener (род. 1897).

### **КАЦНЕЛЬСОНА СИМПТОМ РАЗРЫВА ПЕРИФОВЕАЛЬНОЙ СОСУДИСТОЙ АРКАДЫ**

При диабетической ретинопатии возникают зоны фокальной ишемии в связи с выключением капилляров на ограниченных участках сетчатки. Окклюзия капилляров в перифовеальной области приводит к расширению фовеальной бессосудистой зоны, к внедрению аваскулярных выступов в четко видимую на флюоресцентной ангиограмме сеть перифовеальных капилляров, т. е. к разрыву перифовеальной сосудистой аркады. Является симптомом облитерации этих сосудов.

Описал в 1981 г. отечественный офтальмолог Лев Абрамович Кацнельсон (1922–1998).

### **КАЦНЕЛЬСОНА – ДУДНИКОВОЙ СИМПТОМ**

При флюоресцентной ангиографии у больных диабетом в “доклинической” стадии обнаруживали явления венозного застоя в сосудах глазного дна, выражающегося в удлинении времени венозной циркуляции с 6,3 с в норме до 8 с у больных.

Описали в 1975 г. отечественные офтальмологи Л. А. Кацнельсон и Л. К. Дудникова.

### **КВИНКЕ ОТЕК,**

### **Квинке болезнь, отек ангионевротический**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Могут быть самостоятельными или проявлениями более распространенного процесса. На фоне полного здоровья появляются отек век, иногда только верхнего, и (или) отек глазницы. При пассивном отеке возможны хемоз, точечные поверхностные инфильтраты в роговице, экзофтальм с хорошей подвижностью глазного яблока, гипертонзия. Отек обычно держится от нескольких часов до нескольких суток и быстро исчезает. При неоднократных рецидивах возможны утолщение век вплоть до элевантиаза и склеротические изменения тканей глазницы (склероз-гиалиноз) с нарушением функций глазодвигательных мышц. Поражается чаще один глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Приступообразно появляющийся ограниченный тестообразный отек тканей лица (преимущественно губ и век), конечностей, наружных гениталий. Часто отек охватывает язык, щеки, надгортанник, что может создать угрозу асфиксии. При абдоминальном синдроме отек захватывает пищевод, желудок и кишечник. К числу редких проявлений относят случаи рецидивирующего отека матки, достигающей размеров шестимесячной беременности. Нередко болезнь сопровождается головной болью, слабостью, рвотой, поносом. После исчезновения через несколько часов или дней острых явлений обычно наблюдается полиурия.

Возникает в сенсibiliзирoванном oрганизме под влиянием специфических аллeргeнoв (прoдукты питания, пыльца растений и т. д.) и неспецифических раздражителей (oхлаждение, интoксикации, инфекции, психические и физические травмы). Чаше наблюдается у лиц с пониженной функцией щитовидной железы. Нередки рецидивы. В основе отека лежит повышение тoнуса парасимпатической части вегетативной нервной системы, проявляющееся местным расширением капилляров и артериол с последующим увеличением проницаемости их стенок. Синдром чаще встречается у молодых людей, глазные проявления – у детей дошкольного и младшего школьного возраста.

Возможен отек Квинке не аллeргического происхождения, а как наследственное заболевание. Наследование по доминантному типу. Прогноз наследственного отека Квинке всегда серьезен, нередко возможен смертельный исход.

Впервые описан в 1876 г. английским дерматологом J. L. Milton (1820–1898). Более подробное описание клинической картины болезни и причин ее возникновения дал в 1882 г. немецкий терапевт Heinrich Irenaeus Quincke (1842–1922).

### КЁНИГА ЭФФЕКТ

При строго центральной фиксации синяя точка слабой яркости неотличима от точки зеленого цвета. Если же смотреть парафовеальными участками сетчатки, то синий цвет точки становится хорошо видимым. Точно так же, если прямо смотреть на луну через синее стекло, то она может быть едва видна или не видна вовсе, в то время как парафовеальными участками сетчатки через то же стекло она видна хорошо.

Автор делает вывод, что центральная ямка лишена цветовой чувствительности к синим раздражителям. Размер площади сетчатки, на которой не ощущается синий цвет, по Кёнигу, соответствует 55–70 угловым минутам.

В дальнейшем это наблюдение было подтверждено другими исследователями.

Эффект объясняют физиологическими особенностями цветоощущения центральной ямки и сетчатки.

Описал немецкий ученый А. Koenig в 1894 г.

### КЁННЕДИ – УОРТИСА СИМПТОМ

Расширение зрачка на стороне субдуральной гематомы.

Является наиболее ранним симптомом сдавления корешка глазодвигательного нерва при вклинении крючка гиппокампа.

Описали в 1936 г. американский невропатолог Foster Kennedy (1884–1952) и Wortis.

### КЁННИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются рано проявляющейся близорукостью.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Внутриутробная карликовость, запоздалое закрытие родничков, сужение костномозгового пространства в длинных трубчатых костях. У больных часто наблюдаются судорожные припадки в раннем детстве. Умственное развитие нормальное. При исследовании крови нередко выявляются гипокальциемия и гиперфосфатемия.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описал американский педиатр Frederic M. Kenny.

### КЁННОНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Заключаются в расширении зрачков.

**Общие проявления.** Тахикардия, повышение артериального давления, бледность кожных покровов, озноб, гипергликемия.

Синдром представляет собой симпатико-адреналовый криз, характеризующийся рефлекторным выбросом в кровяное русло адреналина. Провоцируется психическим или физическим напряжением, внезапным болевым раздражителем, асфиксией, кровотечением, травмой.

Описал в 1911 г. американский физиолог Walter Bradford Cannon (1871–1945).

### КЁПФЕ СИМПТОМ (1)

Перемещение пигмента радужки – миграция зерен пигмента из клеток пигментного эпителия с рассыпанием его на поверхности радужки.

Является одним из ранних признаков глаукомы.

Описал в 1916 г. немецкий офтальмолог L. Кёппе (1884–1969).

### КЁПФЕ СИМПТОМ (2)

Образование на зрачковом крае радужки скоплений экссудативных и клеточных отложений в виде полупрозрачных сероватых глыбок (узелков). Они содержат эпителиоидные клетки и лимфоциты и внешне похожи на эфлоресценции, перекидывающиеся через край зрачка.

Наблюдаются при хронических передних увеитах с низкой вирулентностью инфекционного возбудителя, в т. ч. и туберкулезной этиологии. Могут трансформироваться в синехии.

Описал L. Кёппе в 1917 г.

### КЁРБЕРА – САЛЮСА – ЭЛЬШНИГА СИНДРОМ, синдром сильвиева водопровода

**Глазные симптомы.** Легкая диплопия и нарушения движения глазных яблок вследствие парезов экстраокулярных мышц; интермиттирующие западения глазных яблок с быстрым возвращением в нормальное положение (ретракционный нистагм); быстрая конвергенция глазных яблок с последующей медленной дивергенцией в первичное положение (конвергентный нистагм); парезы зрения, преимущественно по вертикали; анизокория, отсутствие реакции зрачков на свет, на аккомодацию и конвергенцию. Реже наблюдаются ретракция верхнего века, дрожание век, тонический спазм конвергенции при взгляде вверх, вертикальный нистагм. Вследствие повышения внутричерепного давления развиваются застойные диски зрительных нервов.

**Общие проявления.** Головная боль, тошнота, рвота, кратковременная потеря сознания, обусловленные повышением ВЧД.

Синдром возникает при поражении верхних отделов сильвиева водопровода. Чаще причиной поражения служат опухоли, реже сосудистые нарушения, воспалительные и паразитарные процессы. Прогноз всегда плохой.

Описали в 1903 г. немецкий офтальмолог Hermann Koberger, в 1911 г. чешский офтальмолог Robert Salus (род. 1877) и в 1913 г. немецкий офтальмолог Anton Philipp Elschmig (1863–1939).

### **КÉРЕРА РЕФЛЕКС, наружного слухового прохода рефлекс**

Внезапное механическое или термическое раздражение глубоких отделов наружного слухового прохода вызывает смыкание век и поворот головы в противоположную сторону. Рефлекс физиологический.

Описал немецкий невропатолог F. Kehrger (род. 1883).

### **КÉРНСА – СÉЙРА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Прогрессирующая наружная офтальмоплегия, гемералопия, сужение полей зрения, пигментная дегенерация сетчатки с характерными скоплениями пигмента на периферии сетчатки в виде остеокластов, а не “костяных телец”. Иногда наблюдаются птоз верхних век, нарушение цветовосприятия, снижение остроты зрения, дегенеративные изменения в макулярной области; диски зрительных нервов с сероватым оттенком.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий или карликовый рост, атаксия, мышечные парезы, снижение слуха, гипогонадизм, дебильность. Характерны нарушения внутрижелудочковой проводимости по типу полной или неполной блокады правой ножки пучка Гисса, переходящие в полную атриовентрикулярную блокаду.

Выявляют структурные изменения в митохондриях мышц и замещение мышечной ткани жировой.

Болезнь проявляется обычно после 20 лет, реже в детском возрасте.

Предполагают вирусную этиологию заболевания.

Описали в 1958 г. американский офтальмолог Thomas P. Kearns (род. 1922) и американский невропатолог George Pomeroy Sayre (род. 1911). В 1969 г. Дарофф дополнил описание синдрома данными электромиографии и электронной микроскопии мышц.

### **КÉРНСА – ШÍИ СИНДРОМ, окуло-кранио-скелетный синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Прогрессирующая наружная офтальмоплегия, обусловленная первичным поражением глазодвигательных мышц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Дисфагия, дизартрия, дисфония, прогрессирующее понижение слуха в сочетании с прогрессирующей дистрофией мышц лица, шеи, плечевого и тазового пояса, проксимальных групп мышц конечностей. В ликворе повышено количество белка.

Гистологически выявляют диффузные дистрофические изменения мышц, скопление в них увеличенных в размерах митохондрий, содержащих паракристаллические включения.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описали в 1958 г. Т. P. Kearns и Shy.

### **КÉСТЕНБАУМА СИМПТОМ (1)**

Уменьшение количества сосудов, проходящих через край диска зрительного нерва (до 10 и менее).

Является ранним признаком начинающейся атрофии зрительного нерва. Описал современный американский офтальмолог А. Kestenbaum.

### КЕСТЕНБАУМА СИМПТОМ (2)

Более выраженное побледнение диска зрительного нерва на стороне гемианопсии.

Свидетельствует о нисходящей атрофии нервных волокон при поражении зрительного канатика на стороне, противоположной гемианопсии. Объясняется тем, что в зрительном канатике перекрещенных волокон в 1,5 раза больше, чем неперекрещенных.

Описал А. Kestenbaum в 1961 г.

### КИАРИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Снижение зрения, иногда слепота на стороне поражения, обусловленная атрофией зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Центральный гемипарез (гемиплегия) на противоположной стороне.

Наблюдается при тромбозе внутренней сонной артерии и обусловлен нарушением кровообращения в ее ветвях (в глазной и средней мозговой артериях).

Описал австрийский патолог Н. Chiari (1851–1916).

### КИАРИ – А́ВЦЫНА СИМПТОМ

Расплывчатые, с неровными краями петехии и розеола диаметром 0,1–1,5 мм, красного, розово-красного или темно-красного цвета, расположенные на переходных складках конъюнктивы, особенно нижней, на конъюнктиве век и редко на конъюнктиве глазного яблока.

Такие элементы сыпи в количестве 1–3 и более обнаруживают у больных сыпным тифом и другими риккетсиозами (лихорадка цуцугамуши, марсельская лихорадка, пятнистая лихорадка Скалистых гор, риккетсиоз Северной Азии и др.).

Элементы сыпи появляются обычно с 3 дня болезни и сохраняются в течение всего лихорадочного периода. При гиперемии и инъекции сосудов конъюнктивы выявлению сыпи способствует инстиляция в конъюнктивальный мешок 1–2 капель 0,1 % р-ра адреналина (проба Авцына).

В основе патогенеза симптома лежат деструктивные изменения капилляров и прекапилляров конъюнктивы, специфические для риккетсиозов.

Гистологическую картину этого признака впервые описал в 1917 г. австрийский офтальмолог Rudolph Chiari (род. 1890). Подробное патологоанатомическое и клиническое исследование изменений конъюнктивы при сыпном тифе провел в 1942 г. отечественный патологоанатом Александр Павлович Авцын (род. 1908).

### КИАРИ – ФРО́ММЕЛЯ СИМПТОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Появляются в виде снижения зрения и битемпоральной гемианопсии в случаях развития опухоли гипофиза или гипоталамической области.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Аменорея, атрофия полового аппарата, непрекращающаяся лактация, головные боли, боли в области крестца

иррадиацией в ноги, ожирение или истощение, патологическое оволосение, часто депрессивное состояние и плохой сон, иногда развивается несахарный диабет. Часто у больных снижена продукция эстрогенов, лютеинизирующего и фолликулостимулирующего гормона. При гистологическом исследовании соскоба эндометрия обнаруживают атрофические изменения его. Цитологическое исследование влагалищных мазков выявляет характерную картину резкого дефицита эстрогенов.

Клинические симптомы могут развиваться после беременности, психической травмы. Чем большее количество родов было у больной и длительнее лактационный период, тем более выражены атрофические процессы.

В этиопатогенезе основное значение придают длительной секреции пролактина, вырабатываемого передней долей гипофиза, после родов вследствие поражения центров гипоталамуса (опухолевого, инфекционно-токсического, ревматического и др.), оказывающих тормозящее влияние на продукцию пролактина.

Тип наследования аутосомно-доминантный. В спорадических случаях у больных часто обнаруживают медленно растущую опухоль гипофиза и гипоталамической области. В семейных случаях опухоль отсутствует.

Дифференцировать с фиброзно-кистозной мастопатией.

Впервые описан в 1854 г. австрийским гинекологом J. B. Chiari (1817–1854), а затем в 1882 г. немецким гинекологом Richard Julius Ernst Frommel (1854–1912).

### **КИЛО – НЕВИНА СИНДРОМ (1),**

#### **мышечная прогрессирующая офтальмоплегическая дистрофия**

**Глазные симптомы.** Обычно проявляются до 20 лет. Заболевание начинается двусторонним прогрессирующим птозом верхних век, позднее появляется недостаточность мышц глазного яблока, приводящая к полной наружной офтальмоплегии. У каждого четвертого больного поражается круговая мышца век.

**Общие проявления.** Становятся заметными наряду с манифестацией глазных симптомов. Однако они бывают не у всех больных, а примерно в 25 % случаев болезни и выражаются в слабости мышц лица, глотки, гортани, плечевого пояса, а в поздней стадии – мышц туловища и тазового пояса.

При электромиографии выявляют мышечную дегенерацию. Течение заболевания относительно доброкачественное. В случаях выраженного поражения мышц глотки и гортани могут быть опасные для жизни осложнения в виде дыхательных нарушений, аспирационных пневмоний.

Гистологически обнаруживают фиброз, жировую инфильтрацию и атрофию мышечных волокон.

Тип наследования предположительно аутосомно-доминантный с 60 % пенетрантностью.

Синдром описан английскими невропатологами Leslie Kilon и Samuel Nevin в 1951 г.

В 1962 г. был описан вариант этого заболевания с поздним началом – в 50–60-летнем возрасте, при котором обязательными симптомами были птоз верхних век и дисфагия. Другие мышцы глаза, мышцы шеи, лица, конечностей, если и поражались, то в слабой степени. При этой форме у больного выявляли повышение уровня иммуноглобулинов А и G. Тип наследования аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью.

### КЙЛО – НЕВИНА СИНДРОМ (2)

Характеризуется полной наружной офтальмоплегией центрального геза в отличие от вышеописанного синдрома Кило – Невина (1), который характеризуется первичным поражением мышц.

Описали L. Kilon и S. Nevin.

### КЙММЕЛСТИЛА – УЙЛСОНА СИНДРОМ, гломерулосклероз диабетический

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развитием диабетической ретинопатии, а иногда пролиферирующей диабетической ретинопатии с выраженной влажной транссудацией и формированием фигуры “звезды” в желтом пятне, множественными кровоизлияниями и ватообразными белыми очажками. Возможна кортикальная катаракта.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Отеки нефритического типа, гипертония, протеинурия, азотемия, гипоальбуминемия. В поздних стадиях развития выраженной почечной недостаточности.

Синдром развивается у трети больных, страдающих диабетом. В основе его лежат тяжелые изменения в почках в виде интракапиллярного гломерулосклероза вследствие диспротеинемии с нарушением мукополисахаридного и жирилипидного обмена.

Страдают преимущественно пожилые люди старше 50 лет, длительно болеющие диабетом и недостаточно соблюдающие диету и лечение.

Описали в 1936 г. американский патолог Paul Kimmelstiel (1900–1970) и английский врач Clifford Wilson (род. 1906).

### КИРЙЛЛОВА ФЕНОМЕН

Диафрагмы любой величины не улучшают остроту зрения эметропического глаза, а диафрагмы диаметром 1 мм и меньше даже ухудшают зрение. При аметропии диафрагмы диаметром от 1 до 3 мм зрение улучшают.

Феномен используется, в частности, для проверки правильности подобранной коррекции зрения.

Описал в 1972 г. отечественный офтальмолог Юрий Алексеевич Кириллов (род. 1937).

### КИРИЛЯЙСА СИНДРОМ

Представляет собой сочетание увеита любой этиологии с обратимой ретинопатией, проявляющейся беловатыми или желтоватыми наложениями на сосудах сетчатки в виде пятен, бляшек, хлопьев и манжеток, которые постепенно, в течение нескольких месяцев или лет, уменьшаются в размерах и исчезают. Увеит в начале заболевания проявляется преципитатами, помутнением стекловидного тела и свежим солитарным хориоретинальным очагом.

Считают, что ретинопатия при увеитах обусловлена гиперергической реакцией в стенках сосудов, вследствие диффундирования антигенов из хориоидального очага и развития в стенках сосудов аллергической реакции “антиген – антитело”.

Описал Kyrieleis в 1933 г.

### КИТАХАРЫ СИМПТОМ

Характеризуется внезапным снижением остроты зрения и возникновением обширной центральной скотомы на одном глазу. Офтальмоскопически выявляется кровоизлияние в макулярную область, которое обычно через несколько дней или недель рассасывается, и зрение восстанавливается. Возможны рецидивы.

Описал в 1936 г. японский офтальмолог S. Kitahara.

### КИУДЭ – КРАББЕ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Заключаются в боковых сужениях полей зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Эпилепсия, гемипарез или гемиплегия. Иногда снижение интеллекта.

Синдром обусловлен односторонней внутримозговой гемангиомой, а также гемангиомой одной из ветвей тройничного нерва на этой же стороне или гомолатеральным обызвествлением некоторых участков мозговых оболочек.

Описали Kiude и датский невропатолог Knud Haraldsen Krabbe (1885–1961).

### КЛАЙНФЕЛТЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Встречаются редко. Описывают пигментную дегенерацию сетчатки, колобомы радужки и хориоидеи.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются задержкой пубертатного периода, евнухоидным видом с непропорционально длинными конечностями, слаборазвитыми вторичными половыми признаками, иногда гинекомастией и оволосением по женскому типу. Яички гипоплазированы. Половое влечение и потенциал снижены. У каждого четвертого отмечается умственная отсталость. У остальных больных на фоне нормального умственного развития может быть некоторая гипоэмоциональность, покорность или, наоборот, склонность к асоциальному поведению, алкоголизму, гомосексуализму.

При гистологическом исследовании яичек выявляют гиалиноз и фиброз семенных канальцев, вторичную гиперплазию клеток Лейдига. Сперматогенез полностью отсутствует.

В 1956–1958 гг. было установлено, что у мужчин с синдромом Клайнфелтера в хромосомном наборе присутствуют две X-хромосомы, т. е. имеется аномалия кариотипа, который оказался 47XXY. Позднее было найдено, что X-хромосом может быть и более двух. В этих случаях у больных развивается глубокая деменция и появляются некоторые другие особенности: эпикантус, большой широкий нос, большой рот, прогнатизм, сколиоз, мышечная гипотония, плоскостопие.

При других вариантах кариотипа (48XXYY и 49XXYY), возможных у больных с синдромом Клайнфелтера, описаны гигантизм и акромегалия.

Частота синдрома составляет 1 : 500 – 1000 новорожденных мальчиков.

Описал в 1942 г. американский эндокринолог Harry Fitch Klinefelter (под. 1912).

### КЛАТТОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены паренхиматозным диффузным кератитом.



**Общие проявления.** Постепенно нарастающий безболезненный симметричный отек коленных и локтевых суставов (реже других); отмечаются долотообразные зубы с нижним краем в форме полумесяца, снижение слуха.

Наблюдается у детей с врожденным сифилисом.

Описал английский хирург Henry Hugh Clutton (1850–1909).

### **КЛАУССА СИМПТОМ**

Усиленный блеск глаз при тиреотоксикозе.

Описал E. A. Klauss в 1830 г.

### **КЛАУСТОНА ПАРАЛИЧ, паралич прогрессивный инфантильный**

**Глазные симптомы.** Обусловлены атрофией зрительных нервов.

**Общие проявления.** Развитие деменции в раннем детстве, параличические припадки, утолщение надкостницы ребер у грудины и грудного конца преимущественно правой ключицы и другие признаки врожденного сифилиса.

Описал английский психиатр Th. S. Clouston (1840–1915).

### **КЛАУСТОНА СИНДРОМ, эктодермальная дисплазия гидротическая**

**Глазные симптомы.** Редкие плохо растущие брови и ресницы; иногда наблюдаются страбизм, катаракта.

**Общие проявления.** Гипоплазия и аплазия ногтей, паронихии; дистрофия волос, иногда полная алопеция; реже ладонно-подошвенный кератоз, гиперпигментация кожи над суставами, в области сосков, подмышек и лобка, множественный кариез. Потовые и сальные железы не изменены. В редких случаях отмечается низкорослость.

Тип наследования аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью. Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Дифференцировать с ангидротической эктодермальной дисплазией, онихомикозами, кератозами.

Описал H. Clouston в 1929 г.

### **КЛЭЕФЕЛЬДА ИНТЕРСТИЦИАЛЬНЫЙ КЕРАТИТ**

Начинается жалобами на чувство инородного тела в глазу и понижение зрения. При осмотре выявляют понижение зрения до 0,3 и ниже, слезотечение, перикорнеальную инъекцию и легкое помутнение роговицы. При биомикроскопии в передних слоях стромы обнаруживают серые полосы, подобные утолщенным нервам, и мелкие мутные узелки. Возможен легкий отек эпителия.

Гистологически определяется дегенерация поверхностных и глубоких слоев стромы роговицы.

Страдают люди зрелого возраста.

Описал Klehefeld в 1923 г.

### **КЛЕЙНА СИМПТОМ**

Заключается в возникновении нистагма и головокружения при запрокидывании головы и поворотах ее в стороны.

Возникает при сосудисто-мозговой недостаточности в вертебральной системе вследствие атеросклероза, остеохондроза шейного отдела позвоночника и др. причин.

Описал немецкий невропатолог и психиатр W. Kleine в 1927 г.

### **КЛЕЙНА – ВААРДЕНБУРГА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипоплазия глазниц, гипертелоризм, седина медиальных частей бровей, блефарофимоз, утолщение хрящей век, гетерохромия радужек. Возможна гиперметропия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденная глухонмота, частичный альбинизм (отдельные седые пряди волос), брахицефалия, гиперплазия костей носа, широкая спинка носа. Иногда наблюдаются низкий рост, аномалия зубов.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описали швейцарский генетик David Klein (род. 1908) и голландский офтальмолог Petrus Johannes Waardenburg (род. 1886).

### **КЛЕММА СИНДРОМ**

Представляет собой своеобразную форму течения столбняка. В случаях, если входными воротами для инфекции служит глаз, то появляются птоз, косоглазие, анизокория или миоз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются судорогами при глотании, тризмом, параличом лицевого нерва, нарушением чувствительности языка на стороне входных ворот, иногда параличом подъязычного нерва. Наряду с этими развиваются и другие симптомы, типичные для обычного течения столбняка.

Описал рижский хирург Paul Klemm (1861–1921).

### **КЛИШПЕЛЯ – ТРЕНОНЕ – ВЕБЕРА СИНДРОМ, гемангиоэктазия гипертрофическая, невус остеогипертрофический варикозный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Буфтальм, глаукома, колобомы и гетерохромия радужки, катаракта, артериовенозные петли в стекловидном теле, гипертрофия тканей глазницы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Типичным признаком является гипертрофия одной или нескольких конечностей, чаще поражаются конечности на одной стороне, Причиной являются врожденные пороки развития артериовенозной системы и лимфатических сосудов. Увеличение размеров мягких тканей обусловлено истинной гипертрофией, а не отеком, так же как и увеличение размеров кости происходит вследствие гиперплазии костной ткани. Кроме того, часто отмечают появление единичных и множественных различных размеров капиллярных, кавернозных, кистозных гемангиом в любой части тела, гиперпигментации, телеангиэктазий, мраморной кожи, трофических язв. Черепно-лицевые аномалии включают асимметричную гипертрофию лица, микроцефалию, интракраниальные кальцификаты. Бывают синдактилия, полидактилия, олигодактилия, а также висцеромегалия, гемангиомы желудочно-кишечного тракта, мочеполовой системы. Возможны умственная отсталость и судорожный синдром.

Заболевание проявляется с рождения и неуклонно прогрессирует. Прогноз неблагоприятный вследствие нарастающей сердечно-сосудистой недостаточности и лимфостаза.

Синдром в ряде случаев встречается у членов одной семьи. Генетические аспекты до настоящего времени не уточнены.

Дифференцировать с синдромом *Стерджа – Вебера – Краббе*, лимфаденомой.

Синдром описан в 1906 г. французским невропатологом Maurice Klippel (1858–1942) и французским врачом Paul Treunaunay (род. 1875) и дополнен в 1907 г. английским врачом Frederick Parkes Weber (1863–1962). Первые сведения о подобном заболевании сообщил Gofrey Sant Giller в 1832 г.

### **КЛІППЕЛЯ – ФЕЙЛЯ БОЛЕЗНЬ,** **синдром короткой шеи, синдром синостоза шейных позвонков**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паралитическое косоглазие, нистагм, гиперметропия. Возможны синдромы *Бернара – Горнера*, *Штиллинга – Тюрка – Дуэйна*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Укорочение шеи, низкая граница роста волос на затылке, ограниченные движения головы, слабость рук и ног, переходящая позже в спастические и паралитические параплегии и тетраплегии, глухота, эпилептические припадки, приступы головных болей. Возможны асимметрия лица, расщепление мягкого нёба, незаращение овального отверстия. Укорочение шеи придает больным особый вид – “человек-лягушка”. В тяжелых случаях подбородок упирается в грудину, мочки ушей касаются плеч, снижается вентиляция легких, затрудняется глотание. Дети отстают в физическом и умственном развитии.

Рентгенологически выявляются множественные аномалии позвоночника, особенно шейного и грудного отделов, а также грудной клетки.

Вся симптоматика обусловлена механическим воздействием на спинной мозг костных изменений позвоночника и пороками развития нервной системы. Чрезмерное физическое напряжение таких больных приводит порой к внезапной смерти. Полагают, что порочное развитие позвоночника происходит в результате торможения процесса дифференциации.

Наследуетеся по аутосомно-доминантному типу.

Болезнь описали в 1912 г. М. Klippel и французский рентгенолог Andre Feil (род. 1884). Первое сообщение о синдроме короткой шеи было сделано в 1893 г. английским хирургом, офтальмологом, сифилидологом и дерматологом Jonathan Hutchinson (1828–1913).

### **КЛОДА СИНДРОМ,** **красного ядра нижний синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** На стороне патологического очага частичная офтальмоплегия вследствие поражения глазодвигательного, а иногда и блокового нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** На стороне, противоположной очагу, интенционное дрожание вследствие поражения верхней мозжечковой ножки или самого красного ядра; иногда наблюдаются хореиформный гиперкинез, дизартрия и расстройство глотания.

Синдром возникает при поражении средней и задней артерий красного ядра (ветви задней мозговой артерии), питающих нижние отделы красного

ядра. Очаг поражения находится обычно у основания ножек и захватывает волокна глазодвигательного нерва. Часто наблюдается при атеросклерозе, сифилитическом эндартериите.

Дифференцировать с синдромами *Бенедикта*, *Вебера – Гюблера – Жандрена*.

Описан в 1912 г. французским невропатологом и психиатром Henry Charles Jules Claude (1869–1946).

### КНА́ППА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Заключаются в остром развитии анизокории – расширении зрачка на стороне патологического процесса.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Пирамидные нарушения на контралатеральной стороне, нередко с тоническими судорогами.

Возникает при сдавливании ножки мозга гиппокамповой извилиной височной доли мозга, вклинивающейся в тенторальное отверстие. Причиной этого обычно является опухоль височной доли.

Описал немецкий офтальмолог проф. Нью-Йоркского университета Hermann J. Knapp (1832–1911).

### КНИ́СА СИМПТОМ

Неравномерное расширение зрачков при уменьшении их освещения.

Наблюдается у больных диффузным токсическим зобом.

Описал немецкий офтальмолог M. Knies (ум. 1917).

### КНИ́СТА БОЛЕЗНЬ, метатропная дисплазия, тип II

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Выпуклые, широко расставленные глаза, миопия высокой степени, иногда отслойка сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Непропорциональная карликовость, обусловленная диспропорциональным укорочением туловища с поясничным гиперлордозом и кифосколиозом, а также укорочением и искривлением длинных трубчатых костей, особенно проксимальных отделов. Наблюдаются ограничение подвижности суставов, приводящее к контрактурам, косолапость. Дети поздно начинают ходить и испытывают трудности при ходьбе. Больные не могут сжать кисть в кулак из-за ограничения движений в суставах пальцев. Характерно плоское лицо с уплощенной переносицей и большим ртом. Часто развивается проводящая и нейросенсорная глухота. Нередко наблюдаются расщепление неба, пупочные и паховые грыжи.

Интеллект в большинстве случаев сохранен, моторное и речевое развитие нередко замедлено.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Дифференцировать со спондилоэпифизарной дисплазией, мукополисахаридозом IV типа.

Описал W. Kniest в 1952 г.

### КО́БИ ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ

Прогрессирующая поверхностная ретикулярная (сетчатая) дистрофия роговицы, характеризующаяся образованием мелкоточечных помутнений в

ее поверхностных слоях и вращением в роговицу кровеносных сосудов. В последующем происходят истончение и эктазия пораженных участков, что приводит к развитию астигматизма и значительному понижению зрения.

Относится к дистрофиям, первично поражающим мембрану Боумена. Этиология неясна.

Описал французский офтальмолог F. E. Koby в 1925 г.

### **КОГАНА БОЛЕЗНЬ, врожденная глазодвигательная апраксия**

Больной не может направить глаза в нужную сторону. При попытке компенсировать это поворотом головы глаза еще больше поворачиваются в противоположную от объекта сторону, при этом происходит компенсаторные резкие саккадические повороты головы. Движения глаз по вертикали не изменены. Нарушения обычно выявляются в возрасте 3–5 лет. В последующем симптомы становятся менее выраженными или исчезают.

Этиопатогенез неизвестен. Автор считает причиной болезни недоразвитие отдельных кортикальных зон в парасагиттальной области мозга. Другие исследователи предполагают, что причиной может быть поражение зоны слияния путей из премоторной зоны лобных долей с лабиринтно-вестибулярными путями. Заболевание развивается при поражении лобных долей мозга, тромбозе сагиттального синуса и вен, опухоли правой теменной области. В некоторых случаях отмечен наследственный характер болезни (аутосомно-рецессивное наследование).

Дифференцировать с синдромами *Rota* – *Бильшовского*, *Парино*, приобретенной апраксией и др.

Описал в 1953 г. американский офтальмолог David Glendenning Cogan (род. 1908).

### **КОГАНА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ КИСТОЗНАЯ МИКРОСКОПИЧЕСКАЯ**

В эпителии роговицы образуются мелкие помутнения в виде пятен неправильной формы со светлым центром. Они самопроизвольно исчезают и вновь появляются на других участках роговицы. При соскабливании пятен обнаруживают их интимную связь с боуменовой оболочкой. При микроскопии помутнения оказываются кистами.

Заболевание протекает доброкачественно, жалобами обычно не сопровождается. Роговица раствором флюоресцеина не окрашивается. Иногда возможно легкое снижение зрения.

Относится к дистрофиям, первично поражающим эпителий роговицы.

Описал D. G. Cogan в 1964 г.

### **КОГАНА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Слезотечение, блефароспазм, снижение остроты зрения, обусловленные двусторонним неспецифическим интерстициальным кератитом. Характерна глубокая инфильтрация роговицы различной интенсивности в различных участках, поздняя глубокая васкуляризация. Поражаются преимущественно периферические отделы роговицы. Возможны осложнения в виде увеита, вторичной глаукомы.

**Общие проявления.** Головокружение, рвота, нистагм, шум в ушах, снижение слуха вплоть до глухоты вследствие поражения периферических рецепторов кохлеарного и вестибулярного аппаратов.

Синдром иногда сочетается с узелковым периартериитом. Автор считает синдром проявлением системного кардиоваскулярного заболевания, отличающегося по течению от узелкового периартериита. В некоторых случаях встречается при лимфогранулематозе и других системных заболеваниях.

Этиология неясна.

Прогноз в отношении зрения обычно благоприятен, в отношении слуха — плохой.

Описал D. G. Cogan в 1945 г.

### КОГО́Я БОЛЕЗНЬ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены возникновением катарального конъюнктивита, осложняющегося образованием вскрывающихся пузырей, эрозий, а в некоторых случаях симблефаронов и развитием ксероза конъюнктивы и роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Пемфигоидное поражение слизистых полости рта, носа, гортани, половых органов, ануса. Кожные покровы поражаются редко.

Описал в 1958 г. югославский дерматолог Franjo Kogoj (род. 1894).

### КОЗЛÓВОЙ СИНДРОМ,

**киргизский дерматоостеолиз, синдром язвенного поражения кожи, акроостеолиза, кератита и олигодонтия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Рецидивирующий кератит, помутнение роговицы, значительное нарушение зрительных функций.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Множественные изъязвляющиеся и рубцующиеся папулы на слизистой оболочке рта, коже лица, туловища и конечностей; грубые деформации коленных и голеностопных суставов, концевых фаланг пальцев рук с истончением кожи и изменением формы ногтей по типу когтистой лапы; акромегалия стоп и кистей; грубый сколиоз грудного и поясничного отделов позвоночника. Отмечаются формирование рубцов со свищевыми ходами на коже лица, туловища, в области крупных суставов; аномальный рост зубов и частичная адонтия.

Болезнь развивается на первом году жизни ребенка.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с буллезным эпидермолизом с акроостеолизом.

Описали в 1983 г. отечественные медицинские генетики Светлана Ивановна Козлова, В. А. Кравченко, Б. А. Альтшулер.

### КО́ККЕЙНА СИНДРОМ (1),

**нанизм с микроцефалией и кахексией**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Глубоко посаженные глаза, помутнение хрусталиков разной степени, нетипичная пигментная дегенерация сетчатки со скоплением пигмента в желтом пятне и множеством разбросанных по главному дну очажков типа “соль с перцем”, атрофия зрительных нервов с понижением зрения до слепоты. Возможны косоглазие, помутнения роговиц, гипоплазия сетчатки, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Карликовость; микроцефалия; узкое старческое лицо с очень чувствительной к ультрафиолетовому облучению сухой, тонкой и дряблой кожей вследствие атрофии подкожной жировой

клетчатки; тонкий клювовидный нос, прогнатия, кариозные зубы, большие оттопыренные уши; непропорционально длинные конечности с большими кистями и стопами, кифоз, килевидная грудная клетка, деформации суставов. Укорочение пястных костей и фаланг, утолщение эпифизов концевых фаланг ("слоновьи эпифизы"); гипогидроз. Конечности холодные и цианотичные, иногда изменения кожи напоминают красную волчанку. У больных невнятная речь с грубым, резким голосом, нейросенсорная глухота, интенционный тремор рук, интермиттирующая лихорадка, увеличенная СОЭ. Интеллект снижен. Рентгенологически выявляют диффузный остеосклероз, утолщение костей черепа, гипоплазию подвздошных костей и другие изменения.

Дети рождаются с нормальной массой тела и нормальным ростом. Болезнь проявляется со второго года жизни. Большая часть больных умирает до 10-летнего возраста.

Патоморфологически выявляют истончение коры больших полушарий, уменьшение количества нейронов коры и мозжечка, гипоплазию ряда подкорковых ядер, очаговую демиелинизацию в подкорковом белом веществе, в стволе мозга и мозжечке. В этиологии болезни придают значение врожденным нарушениям обмена веществ.

Заболевание наследственное, тип наследования аутосомно-рецессивный. У некоторых больных обнаруживали 47-ю хромосому или добавочные хромосомы, относящиеся к 19–20 типам.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Дифференцировать с синдромами *Секкеля*, *Блума*, *Дубовица*, прогерией, лепречаунизмом.

Описал в 1936 г. английский педиатр и офтальмолог Edward Alfred Cockayne (1880–1956).

### КОККЕЙНА СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развитием дакриоцистита.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Незарашение губы и нёба, расщепление рук и стоп, глухота. При неполной выраженности синдрома наблюдаются аномалии рук, ног, синдактилия, в некоторых случаях – гиподонтия.

Синдром относится к группе эктодермальных дисплазий.

Наследуется аутосомно-доминантно с разной экспрессивностью патологического гена.

Описал Е. А. Соскауне в 1936 г.

### КОКЦИУСА ФЕНОМЕН, Blood-Sludge феномен

В мелких сосудах конъюнктивы при биомикроскопии обнаруживают так называемое "зернистое течение" крови, обусловленное агрегацией эритроцитов. Является иногда предвестником тромбоза сосудов сетчатки или других органов (головной мозг, сердце и др.).

Описал в 1852 г. немецкий офтальмолог Ernst A. Coccius (1825–1890).

### КОЛЛЕ СИМПТОМ

Множественное, без усилий, открывание глаз приводит к более быстрому и широкому открыванию глаза на стороне поражения.

Обусловлен слабостью круговой мышцы век, возникающей при развивающемся поражении лицевого нерва или в стадии остаточных явлений неврита лицевого нерва.

Описал в 1930 г. французский оториноларинголог F. J. Collet (1870–1966).

### КОЛЛЕ – ГОФФМАННА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, миоз, энофтальм на стороне поражения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены периферическим параличом мышц языка также на стороне патологического очага.

Возникает при экстракраниальных патологических процессах по ходу петли подъязычного нерва.

Описали F. J. Collet и немецкий невропатолог J. H. Hoffmann (1857–1919).

### КОЛЛИЕРА СИНДРОМ

Сочетание симптомов одностороннего поражения глазодвигательного нерва и глазничного – I ветви тройничного нерва.

Наблюдается при воспалении надкостницы в области верхней глазничной щели обычно в результате распространения воспалительного процесса из придаточных пазух носа. Характеризуется относительной кратковременностью и обратимостью.

Описал в 1921 г. английский невропатолог J. S. Collier (1870–1935).

### КО́ННА СИНДРОМ, альдостеронизм первичный врожденный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертоническая ретинопатия с кровоизлияниями на глазном дне, дистрофическими изменениями и отеком сетчатки, иногда альбуминурический ретинит, в редких случаях отслойка сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Полидипсия, умеренная полиурия, злокачественная артериальная гипертония, обычно с малым пульсовым давлением. Часто отмечаются приступы тетании в виде генерализованных или локальных судорожных сокращений мышц рук и ног, сопровождающихся резкой головной болью, тошнотой, рвотой, поверхностным дыханием, парезом кишечника, повышением сухожильных рефлексов, положительными рефлексами Хвостека и Труссо. Возможно развитие гипокалиемического паралича сердца. В отсутствие судорог наблюдается мышечная слабость вплоть до вялых параличей мышц, особенно нижних конечностей.

В крови выявляют гипокалиемию, иногда гипернатриемию и снижение глюкозотолерантности. Моча с низким удельным весом, щелочной реакции. Повышена экскреция калия и гормона коры надпочечников – альдостерона, понижено выделение натрия.

При гистологическом исследовании обнаруживают гиперплазию пучковой и клубочковой зон коры надпочечников.

Полагают, что в основе заболевания лежит дефект системы, контролирующей секрецию альдостерона. Избыток альдостерона нарушает водно-солевой обмен в организме. Низкое содержание калия обуславливает нарушение сердечной проводимости, снижение глюкозотолерантности, нерв-



но-мышечную симптоматику. Гипертония и ее осложнения являются следствием задержки в организме натрия и воды.

Заболевание проявляется в детском возрасте. Генетические аспекты не уточнены. Вариант болезни, отличающийся чувствительностью к дексаметазону, который в значительной степени уменьшает упомянутые нарушения, носит наследственный характер с аутосомно-рецессивным типом наследования.

Синдром впервые описал Н. Early в 1951 г. Более подробно описал в 1955 г. американский эндокринолог Jerome W. Conn (род. 1907). Термин "альдостерома" введен в 1963 г. отечественным хирургом-эндокринологом Олегом Владимировичем Николаевым (1903–1980).

### **КОНРАДИ – ХЮНЕРМАНА СИНДРОМ, хондродистрофия кальцифицирующая, Конради болезнь**

**Глазные симптомы.** Деформация костей глазниц, эпикантус, монголоидный разрез глаз, микрофтальм, помутнение хрусталиков, атрофия зрительных нервов.

**Общие проявления.** Задержка роста длинных трубчатых костей, преимущественно плечевых и бедренных, с утолщением, укорочением и искривлением их; хондродистрофическое телосложение; ограничение движений в больших суставах; относительно большой череп с вдавленной переносицей.

Рентгенологически выявляют множественные симметричные отложения кальция в хрящах, особенно в эпифизах суставов, а также в телах позвонков, укорочение трубчатых костей, грибовидное расширение метафизов.

Заболевание проявляется с рождения. К 7-летнему возрасту участки уплотнения костей обычно самостоятельно ликвидируются.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с гиперпаратиреозом.

Описан немецкими врачами Erich Conradi и Karl Hünemann в 1914 г.

### **КОСТЕЛЛО СИНДРОМ**

**Глазной симптом** – эпикантус.

**Общие проявления.** Макроцефалия; грубое лицо с запавшей переносицей, толстыми губами; низко расположенные ротированные кзади ушные раковины; короткая шея; редкие курчавые волосы. Больные низкого роста с избыточной, излишне пигментированной кожей, ограничением движений в локтевых суставах, глубокими кожными складками на ладонях и подошвах. Иногда наблюдается папилломатоз в области рта и носа. Отмечаются умственная отсталость, врожденные пороки сердца.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с лепречаунизмом.

Описал J. M. Costello в 1977 г.

### **КОСТЕНА СИНДРОМ, артралгия челюстного сустава, ото-дентальный синдром**

**Глазные симптомы.** Боли в глазу и вокруг глаза на стороне поражения, иррадирующего характера.

**Общие проявления.** Односторонние боли в области лица, в височно-нижнечелюстном суставе, ухе, иррадирующие в теменную и затылочную области, боли и жжение в языке, боль и чувство закупорки в носу и глотке, ощущение комка в горле, сухость во рту, снижение слуха, ощущение заложенности уха, головокружение. Жевание затруднительно из-за боли, тугоподвижности, щелканья и хруста в височно-нижнечелюстном суставе. Пальпация сустава болезненна.

Рентгенологически выявляют уплощение передних отделов головки нижней челюсти и задних отделов суставного бугорка, расширение суставной щели височно-нижнечелюстного сустава.

Причиной болезни являются деструктивные изменения в суставе вследствие артрита, деформирующего артроза, глубокого прикуса, отсутствия многих зубов, плохо пригнанного протеза, патологической стираемости твердых тканей зубов.

Описал в 1934 г. американский оториноларинголог James Bray Costen (род. 1896).

### **КОСТМАННА СИНДРОМ,**

**агранулоцитоз детский генерализованный, нейтропения детская постоянная**

**Глазные симптомы.** Блефариты, блефароконъюнктивиты.

**Общие проявления.** Множественные фурункулы, абсцессы подкожной клетчатки, флегмоны, стоматит, парадонтоз, нередко абсцессы легких. При септических осложнениях возможно увеличение селезенки. В крови почти полностью отсутствуют нейтрофилы, повышено содержание моноцитов и эозинофилов. В костном мозге отсутствуют все элементы нейтрофильного ряда, за исключением промиелоцитов.

Заболевание начинается в первые недели и месяцы жизни ребенка. Прогноз неблагоприятный. При отсутствии лечения дети погибают в течение первого года жизни от сепсиса, при рациональном лечении возможно продление жизни ребенка на несколько лет.

Синдром обусловлен недостаточностью гранулоцитопоэза костного мозга, выражающейся в торможении созревания гранулоцитов на уровне миелоцита. Предполагают, что недостаточность гранулоцитопоэза обусловлена врожденным дефектом утилизации аминокислот, содержащих серу.

Болезнь редкая, чаще встречается в скандинавских странах.

Наследуется по рецессивному типу, возможно сцепленному с полом. В семье, описанной Kostmann, все 5 больных детей были мальчиками.

Дифференцировать с другими агранулоцитозами, парциальной формой гипопластической анемии.

Описал в 1956 г. шведский педиатр Rolf Kostmann (род. 1909).

### **КОТЛИЕРА СИМПТОМ**

Заключается в произвольных мигательных движениях при взгляде в стороны.

Возникает иногда при поражении ствола мозга или как исход неврита лицевого нерва.

Описал Kotliet.

### **КОУТСА БЕЛЫЕ КОЛЬЦА РОГОВИЦЫ**

Кольцеобразные мелкие (до 0,5 мм в диаметре) помутнения белого цвета, расположенные в боуеновой оболочке. Объективных ощущений и

снижения зрительных функций не вызывают. Возникают после повреждений и воспалительных заболеваний глаз. При гистологическом исследовании помутнений обнаруживают отложения липоидов.

По классификации G. V. Bietti (1969) белые кольца роговицы относятся к первично приобретенным изменениям, не связанным с возрастом и полом.

Описал английский офтальмолог George Coats (1876–1915).

### **КОУТСА БОЛЕЗНЬ, наружный экссудативный ретинит Коутса**

Редкое заболевание, возникает преимущественно у молодых мужчин, иногда детей и юношей. Поражается обычно один глаз. Заболевание начинается умеренным варикозным расширением мелких вен сетчатки и появлением в заднем полюсе или на периферии глазного дна экссудативных очагов различной формы и величины с нечеткими границами, слегка проминирующими в стекловидное тело и прикрывающими местами сосуды сетчатки. Постепенно очаги увеличиваются, сливаются, превращаясь в обширные белые или желтоватые, иногда золотистые, значительно проминирующие поля. Диск зрительного нерва становится отечным, стекловидное тело мутнеет. Появляется желтоватый рефлекс с глазного дна. Офтальмоскопически картина глазного дна напоминает начальную стадию ретинобластомы. Значительно изменяются сосуды сетчатки: они неравномерного калибра, образуют шаровидные и овальные утолщения, петли, узлы, милярные аневризмы. Появляются новообразованные сосуды. Возникают обширные кровоизлияния преимущественно в наружных слоях сетчатки и субретинальном пространстве. Воспалительный процесс также развивается в наружных слоях сетчатки, вызывая помутнение и разрушение их. Массивный экссудат, включающий распавшиеся элементы крови, фагоциты, белок, холестерин, пигмент, скапливается в субретинальном пространстве, вызывая отслойку сетчатки. В поздних стадиях вокруг экссудата образуется соединительнотканная капсула, в дальнейшем наступает организация экссудата с отложением солей кальция, а иногда с окостенением. Возникают кровоизлияния в стекловидное тело, развиваются пролиферирующий ретинит, часто тотальная отслойка сетчатки, вторичная глаукома, осложненная катаракта, атрофия глазного яблока.

Этиология и патогенез окончательно не установлены. Придают значение эндокринным расстройствам, нарушению липоидного обмена, кислородному голоданию тканей, токсоплазмозу. Патогенетически определенное значение имеет нарушение проницаемости сосудов, особенно конечных капилляров, которое приводит к пропотеванию жидкой части крови и форменных элементов. В сосудистой стенке обнаруживают явления гиалиноза, пролиферации эндотелия.

Дифференцировать с болезнью *Gunnella – Lunday*, ретинобластомой, ретролентальной фиброплазией.

Описал в 1908 г. G. Coats.

### **КОУТСА СИМПТОМ**

Заключается в появлении в разных отделах глазного дна мелких с четкими границами светло-серых очажков. Субъективных ощущений и понижения зрительных функций обычно не бывает. Очажки локализу-

ются в пигментном эпителии сетчатки и в стекловидной пластике сосудистой оболочки.

Возникают при деструкции стекловидной пластинки.

Описал G. Coats в 1908 г.

### КОУЭНА СИМПТОМ (1)

Повышенная быстрота сочувственных зрачковых реакций.

Отмечается при диффузном токсическом зобе.

Описал Cowen.

### КОУЭНА СИМПТОМ (2)

Заключается в пупиллярной вибрации при исследовании содружественной реакции зрачков.

Является возможным признаком тиреотоксикоза.

Описал Cowen.

### КОФФИНА – ЛОУРИ СИНДРОМ, умственная отсталость и костно-хрящевые аномалии

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Антимонголоидный разрез глаз, гипертелоризм, выступающие надбровные дуги, периорбитальный отек мягких тканей.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Квадратный лоб, широкая спинка носа, открытые вперед ноздри, полные выступающие губы, открытый рот, массивный подбородок, оттопыренные уши. Больные часто низкого роста с тораколюмбальным сколиозом, килевидной грудной клеткой, короткой расщепленной грудиной. У них большие мягкие кисти с гиперподвижностью в межфаланговых суставах и конусообразными пальцами рук, укороченные искривленные ноги, плоскостопие, дряблая, неэластичная кожа. У всех больных наблюдается глубокая умственная отсталость.

Рентгенологически выявляют утолщение костей лицевого черепа, кифосколиоз, узкие межпозвоночные промежутки, укорочение длинных трубчатых костей нижних конечностей, концевые фаланги в виде барабанных палочек.

Гистологически выявляют отсутствие эластических волокон в коже, нарушение структуры хрящей и эпифизарных костных зон.

Мужчины и женщины болеют одинаково часто.

Заболевание обусловлено аутосомно-доминантным геном с варьирующей экспрессивностью. Возможно доминантное, сцепленное с X-хромосомой наследование с выраженными клиническими проявлениями у мужчин и более стертой клинической картиной у женщин.

Дифференцировать с синдромом *Коффина – Сириса*.

Описали американские педиатры G. S. Coffin и R. B. Lowry в 1966 г.

### КОФФИНА – СИРИСА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Иногда птоз и гипертелоризм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Внутриутробное отставание в росте, задержка постнатального развития (рост и масса больных всегда ниже минимальных для данного возраста), микроцефалия, грубые черты лица,

полные губы, макростомия. Характерны гипоплазия или отсутствие V пальцев кистей и стоп и ногтей на пальцах стоп, разболтанность суставов с подвывихом лучевой кости в локтевом суставе, сочетание редких волос на голове с генерализованным гирсутизмом. Возможны преаурикулярные папилломы, гемангиомы, аномалии позвонков, пороки сердца, гидроцефалия, гидронефроз.

Морфологически выявляют аномалии мозжечка, гипоплазию мозолистого тела.

Тип наследования неизвестен. Все описанные случаи sporadические.

Дифференцировать с синдромом *Де Ланге*, фетальным гидантоиновым синдромом, частичной трисомией 9р.

Описали G. S. Coffin и E. Siris в 1970 г.

### **КОХА – УЙКСА БОЛЕЗНЬ, острый эпидемический конъюнктивит**

Характеризуется внезапным началом, поочередным двусторонним поражением, резким покраснением и отеком конъюнктивы с петехиальными кровоизлияниями, обильным гнойным отделяемым. У детей часто в процесс вовлекается роговица. Сопровождается светобоязнью, слезотечением, блефароспазмом, значительным отеком век, общим недомоганием, повышением температуры тела, насморком, головной болью. Болезнь продолжается 5–7 дней, при осложнениях со стороны роговицы – значительно дольше. Редко протекает в стертой форме.

Заболевание чрезвычайно контагиозно. После клинического выздоровления часть больных может оставаться бактерионосителями и поддерживать эндемичность инфекции. Распространено преимущественно в странах с жарким климатом.

Вызывается бактерией Коха – Уикса, открытой Р. Кохом в 1883 г. в Александрии и независимо от него Уиксом в 1886 г. в Америке.

Болезнь названа по имени ученых, открывших возбудителя: немецкого бактериолога Robert Koch (1843–1910) и американского офтальмолога John Elmer Weeks (1853–1949).

### **КОХАНОВСКОГО СИМПТОМ**

Непроизвольное прищуривание глаза на стороне патологического процесса, усиливающееся при попытке поднять верхнее веко больного.

Наблюдается при опухолях лобных долей мозга.

Описан А. П. Кохановским в 1950 г.

### **КОХЕНА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Антимонголоидный разрез глаз, страбизм, миопия, микрофтальм, колобомы радужки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерны: умственная отсталость, мышечная гипотония, ожирение, короткий фильтр, открытый рот с выступающими резцами, гипоплазия верхней челюсти. Возможны: длинные тонкие пальцы кистей, повышенная подвижность суставов, лордоз, сколиоз поясничного отдела позвоночника, вальгусная деформация коленных суставов, кожная синдактилия стоп.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом *Лоренса – Муна – Барде – Бидля*.  
Описал М. Cohen в 1973 г.

### КОХЕРА СИМПТОМ

Отставание движения глазного яблока от движения верхнего века при взгляде вверх, вследствие чего становится видна полоса склеры между верхним веком и краем роговицы.

Наблюдается при диффузном токсическом зобе.

Описал швейцарский хирург Theodor Kocher (1841–1917).

### КРАББЕ – БЕНЕКЕ БОЛЕЗНЬ, лейкодистрофия глободно-клеточная, Краббе диффузный инфантильный склероз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Атрофия зрительных нервов и слепота, реже нарушения функций глазодвигательных мышц, нистагм, анизокория.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Прогрессирующая мышечная ригидность, особенно в нижних конечностях, в сочетании с общим двигательным беспокойством, приступами тонических судорог и потерей сознания. Развивается спастический тетрапарез с преобладанием тонуса в разгибательных группах мышц. Появляются необъяснимые периодические подъемы температуры до 41 °С.

Дети плаксивы, раздражительны, утрачивают полученные ранее двигательные навыки и не приобретают новых. Развивается деменция, которая может доходить до идиотии. На поздних стадиях болезни исчезают сухожильные рефлексы, развивается мышечная гипотония, аспирационные пневмонии.

Болезнь начинается в возрасте 4–6 месяцев, редко позже. Летальный исход наступает обычно до 2-летнего возраста.

В ликворе повышен уровень белка до 70–340 мг %, главным образом за счет альбумина и  $\alpha_2$ -глобулина. Повышена в 6–10 раз активность  $\beta$ -глюкуронидазы ликвора, чего не наблюдается при других прогрессирующих дегенерациях мозга.

При патоморфологическом исследовании обнаруживают уменьшение массы мозга, дегенерацию нейронов коры мозжечка, ядер моста и нижних олив, почти полную демиелинизацию белого вещества мозга. Биохимически выявляют снижение содержания в ткани мозга липидов и накопление цереброзидов.

Предполагают, что в основе заболевания лежит снижение активности  $\beta$ -галактозидазы цереброзидов, в результате чего цереброзиды накапливаются в глободных клетках, содержащих огромные лизосомы,  $\beta$ -глюкуронидазу и кислую фосфатазу.

В генетическом отношении заболевание, по-видимому, гетерогенно. Все его формы наследуются аутосомно-рецессивно.

Дифференцировать с другими формами лейкодистрофий и дегенеративных заболеваний нервной системы.

Описал в 1916 г. датский невропатолог Knud Haraldsen Krabbe (1885–1961). Патоморфологические изменения описал немецкий патолог Rudolf Beneke (род. 1861).

### КРАВКОВА ФЕНОМЕН

Под влиянием звукового раздражителя заметно повышается чувствительность зрительного анализатора к зелено-голубым лучам, снижается к оранжево-красным и не изменяется к желтым лучам.

При изменении уровня громкости звукового раздражителя в пределах 25–95 дБ направленность изменений цветовой чувствительности остается прежней.

Описал в 1937 г. отечественный физиолог Сергей Васильевич Кравков (1893–1951). Первое сообщение об изменении цветового зрения под влиянием звуковых раздражителей принадлежит Urbantschisch (1888).

### **КРАВКОВА – СЕМЕНОВСКОЙ ФЕНОМЕН**

Повышение уровня светочувствительности глаза после предварительного засвета сетчатки (особенно макулярной области). Наиболее удобно для засвета использовать красный цвет, так как он не вызывает разложения зрительного пурпура и, следовательно, отпадает необходимость экранирования сетчатки.

Описали в 1934 г. отечественные физиологи С. В. Кравков и Евгения Николаевна Семеновская (1867–1976).

### **КРАЙТОН-БРАУНА СИМПТОМ**

Легкий тремор век и наружных уголков глазных щелей и рта. Является возможным признаком начала прогрессивного паралича. Описал английский врач James Crichton-Browne (1840–1938).

### **КРАУЗЕ БОЛЕЗНЬ, окуло-фарингеальная форма прогрессирующих мышечных дистрофий**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Офтальмоплегия, птоз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Дисфагия, афония; мышечная слабость и атрофия мышц вначале нижних, а затем и верхних конечностей.

Заболевание обусловлено нарушением трофики мышц с истончением их волокон и уменьшением сократительной способности вследствие поражения (дегенерации) ядер глазодвигательных нервов и нейронов передних рогов спинного мозга.

Описал немецкий хирург W. Foster Krause (1857–1937). В литературе иногда встречается под названием “болезнь Хейса – Адамса” (Edward William Hayes, род. 1883 – американский интернист; Alfred Adams, род. 1926 – немецкий невролог и психиатр).

### **КРАУЗЕ – РИЗА СИНДРОМ,**

**Краузе синдром, Риза – Блоди синдром,  
дисплазия энцефало-офтальмическая семейная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Дисплазия и отслойка сетчатки, ретро-лентальная фиброплазия, амавроз. Часто наблюдаются: энофтальм, микрофтальм, птоз, косоглазие, колобомы и другие аномалии радужки, персистирующая мембрана зрачка, катаракта, атрофия сосудистой оболочки, вторичная глаукома, гидрофтальм, миопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Долихоцефалия, иногда микро- или гидроцефалия, затылочная и пояснично-крестцовые грыжи, нередко наблюдаются: “волчья пасть”, микрогнатия, сколиоз, син- или полидактилия, крипторхизм, фимоз. Со стороны внутренних органов выявляют: врожденные пороки сердца, гипоплазию легких или долей легких, ателектаз, диафрагмальную грыжу, стеноз привратника, дуоденальную атрезию, гепатомегалию, атрезию желчных путей, кисты почек и яичников. Невро-

логическая симптоматика проявляется мозжечковой атаксией, мышечной гипотонией, дизартрией и эпилептическими, устойчивыми к терапии малыми астатическими припадками. На фоне сниженного интеллекта у больных может наблюдаться эротический синдром с гиперактивностью. Больные, как правило, рождаются с низкой массой.

Патоморфологически выявляют платибазию, гипоплазию мозжечка, макро- и микрогрию в области больших полушарий, гетеротопию нервных клеток, внутреннюю гидроцефалию, а также гипер-, гипо- и дисплазии сетчатки, коллобомы сосудистой оболочки и зрительного нерва в сочетании с нарушением структуры прилежащих тканей мезодермы.

Заболевание относится к группе эктомезодермальных дисплазий. Проявляется сразу после рождения.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описан американскими офтальмологами Arlington C. Krause в 1946 г., Algenon Beverly Reese (род. 1896) и F. D. Blodi в 1950 г.

### **КРАУЗЕ – УТХОФФА СИМПТОМ**

Мягкие глазные яблоки. Возможный признак экзикоза (обезвоживания организма).

Описали А. С. Краузе и немецкий офтальмолог Wilhelm Uhthoff (1853–1927).

### **КРАУПЫ – ПОЗНЕРА – ШЛОССМАННА СИНДРОМ, глаукомо-циклитических кризов синдром**

Характерно сочетание приступообразного повышения внутриглазного давления с симптомами циклита на одном глазу. Больные жалуются на незначительные боли и чувство тяжести в глазу, затуманивание зрения, появление радужных кругов перед глазом. При осмотре выявляют умеренное расширение конъюнктивальных сосудов, отек поверхностных слоев роговицы, легкое помутнение влаги передней камеры, через несколько дней после начала заболевания – единичные или множественные преципитаты на задней поверхности роговицы, инфильтраты шаровидной формы в стекловидном теле, “снежные” наложения в плоской части цилиарного тела, редко отек макулярной области сетчатки, а при рецидивах кризов – помутнение хрусталика, иногда гетерохромия радужек.

Повышение ВГД может достигать 60–70 мм рт. ст. Продолжительность приступа от 1–2 дней до 10–15 дней, редко до месяца. Ремиссии – от нескольких недель до нескольких лет. С годами приступы – кризы возникают реже. Характерным является отсутствие застойной инъекции глаза и значительной боли даже при очень высоком ВГД. Отсутствуют также задние синехии. Угол передней камеры всегда открыт, и в период между приступами провокационные пробы на глаукому отрицательны. Эксквазия диска зрительного нерва не развивается. Зрительные функции обычно не страдают даже после многократных приступов – кризов. В последние годы появились сообщения о возможности развития на фоне глаукомо-циклитических кризов вторичной глаукомы.

Этиология заболевания не выяснена. Е. Крауза (1936) рассматривал кризы как ангионевроз цилиарного тела с гипертензией. А. Posner и А. Schlossmann видели причину заболевания в патологии гипоталамической области и симпатической нервной системы. Л. А. Кацнельсон (1984) высказал мнение о воспалительно-аллергическом характере кризов.



Впервые о заболевании сообщил австрийский врач Е. Краура в 1936 г. Более детально синдром описали в 1948 г. американские офтальмологи Adolf Posner (род. 1906) и Abraham Schlossmann (род. 1867).

### **КРЁЙЦФЕЛЬДА – ЯКОБА БОЛЕЗНЬ, дегенерация кортико-стриоспинальная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Нистагм, парез взора кверху, иногда корковая слепота.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Начало болезни характеризуется снижением памяти, интеллекта, речевыми расстройствами, слабостью в конечностях, атаксией, затруднением движений. Позже появляются дизартрия, спастические парезы и параличи, хореоатетоидный гиперкинез, мышечные атрофии. Быстро прогрессируют деменция, интеллектуально-мнестические расстройства (снижение внимания, амнезия, утрата профессиональных навыков и др.). Часто наблюдаются апатия, негативизм, бред, зрительные и слуховые галлюцинации, конфабуляции. На ЭЭГ отмечаются спайк-волны и ритмические медленные двух-трехфазные комплексы. В терминальной стадии (через 1–2 года после начала заболевания) появляются расстройства глотания, судороги, коллапс, кахексия, пролежни, отсутствие контроля за функциями тазовых органов, маразм.

Болезнь представляет собой прогрессирующую дегенерацию коры головного мозга, таламуса, мозжечка, базальных ганглиев и спинного мозга. Начинается в возрасте 30–60 лет.

Гистологически выявляют утрату нервных клеток коры мозга, особенно в лобном, височном и инсулярном отделах, гибель нейронов, гиперплазию клеток астроглии в коре, базальных ганглиях, таламусе, стволовой части мозга. Обнаруживают амилоидные бляшки в структурах мозга.

В большинстве случаев заболевание является спорадическим. Выяснено, что это вирусное заболевание из группы медленных инфекций. В самое последнее время обнаружена связь этого заболевания с так называемой болезнью “коровьего бешенства”. Вместе с тем описаны случаи семейного распространения с аутосомно-доминантным типом наследования, а также случаи заболевания sibсов.

Дифференцировать с хореей *Гентингтона*, болезнями *Пи́ка* и *Альцгеймера*.

Описали в 1920 г. немецкий невропатолог и психиатр Hans Gerhard Creutzfeldt (1885–1964) и в 1921 г. немецкий невропатолог Alfons Jakob (1884–1931).

### **КРЁЯ – ЛЕВИ СИНДРОМ, офтальмо-рино-стоматогидроз**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Чрезмерно сильное слезотечение, затрудняющее зрительную работу.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гиперсекреция слюны и носовой слизи, повышенная секреция желудочного сока; расстройство обмена хлоридов. Атропин гиперсекрецию не уменьшает.

Причину видят в кальцификации шейных позвонков и раздражении вследствие этого симпатических шейных узлов.

Описали в 1948 г. французский врач Maurice Greux и французский акушер-гинеколог Jean Levy (род. 1910).

**КРИГЛЕРА – НАЙЯРА СИНДРОМ,**  
желтуха врожденная негемолитическая I типа,  
негемолитическая гипербилирубинемия с ядерной желтухой

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются глазодвигательными нарушениями (симптом “заходящего солнца”).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Желтуха, появляющаяся в первые сутки после рождения, интенсивно нарастающая и удерживающаяся на протяжении всей жизни ребенка; гиперрефлексия, мышечный гипертонус, судороги, анорексия. Желтуха связана с резким повышением содержания в крови непрямого билирубина. Печень и селезенка не увеличены. Функциональные пробы печени нормальные. Морфологических изменений в печени не выявляют. Количество уробилина в моче в пределах нормы, в желчи отсутствует прямой билирубин. Физическое и психомоторное развитие значительно отстает.

Дети обычно погибают в первые месяцы жизни, редко живут до 2–3 лет.

Заболевание редкое, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Мальчики болеют в 1,5 раза чаще девочек.

Описано в 1952 г. американскими педиатрами John F. Crigler (род. 1919) и Victor Assad Najjar (род. 1914) под названием “врожденная семейная негемолитическая желтуха”.

**КРИСТА – СИМЕНСА СИНДРОМ,**

**Гилфорда – Тендлоу синдром, эктодермальная дисплазия ангидротическая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пигментация и складчатость кожи вокруг глаз; брови и ресницы редкие или отсутствуют; конъюнктивит, кератит, светобоязнь, обусловленные снижением слезовыделения вследствие атрофии слезных желез; возможна миопия высокой степени.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гипо- или ангидроз, гипотрихоз, гипоплазия адонтия. В результате нарушенного потоотделения у больных развивается гипертермия. Больные не переносят жаркого климата. Нарушение терморегуляции может привести к летальному исходу. Атрофичны также железы носовой полости, бронхов, желудочно-кишечного тракта. Наблюдается гипоплазия молочных желез и сосков. Кожа истонченная, сухая. Волосы тонкие, сухие, светлые, редкие, иногда наблюдается алопеция. Зубы появляются поздно, мелкие, редкие, неправильной формы. Характерно лицо больных: большой лоб с выступающими надбровными дугами и лобными буграми, маленький седловидный нос с гипоплазией крыльев, полные вывернутые губы, запавшие щеки, большие деформированные уши. Наблюдаются синдактилия, полидактилия, гиперкератоз ладоней и подошв. Больные, как правило, низкорослы. Часто снижен интеллект.

Заболевание проявляется с рождения. Прогноз неблагоприятный. Часто возникают респираторные заболевания вследствие патологии оболочек гортани, трахеи, бронхов. Страдают в основном мужчины.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Дифференцировать с прогерией, синдромами *Ротмунда*, *Клаустона*.

Описали в 1933 г. немецкий стоматолог J. Christ (1871–1948), в 1937 г. немецкий дерматолог Hermann Werner Siemens (1891–1969). Впервые о синдроме сообщил в 1848 г. J. Thuraine, а затем английский врач Simeon Hayden Guilford (1841–1919).

### КРОМА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены наличием врожденной катаракты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Эпилептиформные припадки, задержка психического и физического развития, низкий рост.

Болезнь проявляется в период новорожденности. Больные погибают обычно на первом году жизни вследствие уремии.

Патоморфологически выявляют тубулярный некроз почек и множественный дисморфизм мозга.

Этиопатогенез заболевания неясен.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами *Лоу* и *Маринеску – Шегрена*.

Описал американский генетик L. Stone в 1963 г.

### КРОНА БОЛЕЗНЬ, болезнь гранулематозная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наблюдаются примерно у каждого седьмого больного в виде блефарита, конъюнктивита, эписклерита, кератита, язвы роговицы, иридоциклита, хориоидита, васкулита сетчатки, ретробульбарного неврита.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В значительной степени определяются локализацией хронического гранулематозного воспалительного процесса. Чаще поражаются тонкая и толстая кишки (преимущественно конечная часть подвздошной кишки). Обычно больных беспокоят боли в животе; жидкий стул, боли в суставах, субфебрильная температура тела. Возможны осложнения болезни: желудочно-кишечные кровотечения, кишечные свищи, кишечная непроходимость, перитонит, спаечные процессы в брюшной полости.

Этиология неясна. Причиной глазной патологии В. В. Crohn считал авитаминоз, развивающийся вследствие нарушения пищеварения.

Дифференцировать с кишечной формой болезни *Рейтера*.

Описал в 1925 г. американский врач В. В. Crohn (род. 1884).

### КРОССА – МАК-КЬЮСИКА – БРИНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Микрофтальм, энтофтальм, микрокорнея, амавроз, иногда аниридия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Общая гипопигментация, выраженная задержка психомоторного и умственного развития, прогрессирующая спастическая диплегия, тонико-клонические судороги, атетоз, хореоатетоз, торзионный спазм. Нередко полная децеребрационная ригидность.

Некоторые исследователи относят заболевание к тирозинположительному альбинизму.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описали в 1967 г. американский врач Harold E. Cross, американский генетик и кардиолог Victor Almon McKusick (род. 1921), американский врач Williams Breen.

### КРОУ СИМПТОМ

Усиленное кровенаполнение сосудов сетчатки одного глаза.

Является признаком тромбоза мозговых синусов, вызывающих одностороннюю компрессию яремной вены.

### КРУЗОНА СИНДРОМ, дизостоз черепно-лицевой

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, расходящееся косоглазие и обусловленное ими затруднение конвергенции; экзофтальм, а иногда вывих глазного яблока вследствие уменьшения объема глазниц; застойные диски зрительных нервов, обусловленные повышением внутричерепного давления или сдавлением нервов в суженном оптическом канале. Возможны нистагм, монголоидный разрез глаз, голубые склеры, редко катаракта. Зрение обычно снижается до 6–7-летнего возраста, а затем стабилизируется.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерно преждевременное зарращение швов черепа, приводящее к его деформации в виде расширения лобно-височной части, выпуклости в области большого родничка и стреловидного шва. Типичны аномалии лица: гипоплазия верхней челюсти с относительным прогнатизмом нижней челюсти, расширение области корня носа, клювовидный нос, короткая верхняя губа. Наблюдаются высокое нёбо, расщелина нёба и язычка, редкие шиповидные зубы, большой язык, атрезия слухового прохода, глухота. Иногда развиваются гидроцефалия, эпилепсия, отмечается умеренная умственная отсталость. В некоторых случаях отмечалось сочетание синдрома с синдактилией кистей и стоп. При рентгенологическом исследовании выявляют пористое строение черепа, напоминающее пчелиные соты.

Этиопатогенез остается неясным.

Страдают одинаково часто мужчины и женщины. Тип наследования аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью и различной экспрессивностью. Не исключена возможность спорадического возникновения заболевания.

Дифференцировать с синдромом *Апера*, краниостенозом.

Описал в 1912 г. французский врач L. E. Octave Crouzon (1874–1938). Этот же автор описал наследственный краниальный дизостоз без изменений лицевого черепа. Это заболевание иногда называют ложным синдромом Крузона.

### КРУЖЕНБЕРГА СИМПТОМ, Круженберга “веретено”

Пылевидное отложение пигмента на эндотелии роговицы с частичным внутриклеточным отложением пигмента в эндотелии и десцеметовой оболочке. Пигмент откладывается по капальной линии Эрлиха – Тюрка и образует фигуру в форме линии или веретена.

Наблюдается при дистрофических и хронических воспалительных процессах в сосудистой оболочке глазного яблока, миопии, пигментной глаукоме, возрастной инволюции (преимущественно у женщин), диабете. Пигментация задних слоев роговицы обычно двусторонняя. Зрительные функции не страдают.

Описал в 1899 г. немецкий патолог F. E. Krukenberg (1871–1946).

### КРЮВЕЛЬЁ – БАУМГАРТЕНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Заключаются в желтушности кожи век, конъюнктивы и склеры глазных яблок.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Цирроз печени, портальная гипертензия с асцитом, спленомегалия с отеками, расширенные или извитые под-

кожные вены вокруг пупка (“голова медузы”). В области пупка хорошо прослушиваются венозные шумы.

Причиной синдрома является аномалия развития: незаращение пупочной вены и анастомоз ее с системой воротной вены.

Описали французский патолог и анатом Jean Cruveilhier (1791–1874) и немецкий патолог и анатом Paul Clemens von Baumgarten (1848–1928).

### **КУБИКА – АДАМСА СИНДРОМ, синдром закупорки базилярной артерии**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Преходящее значительное понижение зрения вплоть до слепоты или гемианопсия, нистагм, расстройство функций глазодвигательных мышц, деформация зрачков, иногда лагофтальм вследствие паралича лицевого нерва. При непроходимости верхней или нижней мозжечковых артерий возникает синдром *Бернара – Горнера*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Нередко развиваются постепенно в виде кратковременных обмороков, сопровождающихся меньшоподобными приступами и альтернирующей симптоматикой, часто зависящими от положения головы. У больных появляются головная боль, головокружение, дизартрия, дисфагия, расстройство чувствительности на лице, нарушения мышечного тонуса, принудительный смех и плач. При закупорке верхней мозжечковой артерии возникают односторонняя атаксия, хореоформный гиперкинез, нарушение слуха, расстройство поверхностных видов чувствительности на лице и теле на стороне, противоположной очагу. Закупорка передней нижней мозжечковой артерии вызывает одностороннюю мозжечковую атаксию, глухоту, расстройство всех видов чувствительности кожи лица на стороне очага и на противоположной очагу стороне тела. Закупорка отдельных ветвей базилярной артерии в области моста может привести к возникновению альтернирующих синдромов (*Фовилля, Мийяра – Гюблера, Фромана* и др.).

Синдром подробно описан Kubic и R. Adams в 1949 г.

### **КУИМОВА – КЕРЕРА СИМПТОМ**

Надавливание на глазные яблоки и пальпация точек выхода из полости черепа ветвей тройничного нерва вызывают резкую болезненность и головную боль, вследствие чего возникают беспорядочные оборонительные движения, стремление уйти от болевого раздражения: отдергивание головы, отгалкивание руки врача и т. д.

Возникает у больных менингитом, при опухолях головного мозга, у лиц, страдающих алкоголизмом.

Описали в 1937 г. независимо друг от друга отечественный невропатолог Дмитрий Тарасович Куимов (1897–1971) и немецкий невропатолог F. Kehrger (род. 1883). F. Kehrger выявил при опухолях головного мозга болезненность в местах выхода не только тройничного, но и большого затылочного нерва (на задней области шеи между атлантом и II шейным позвонком).

### **КУЛЕНКАМПФФА – ТАРНОВА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены расстройствами функций глазодвигательных мышц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Чувство напряжения, ограниченные судороги глотательной мускулатуры и языка, непреодолимое желание от-

крывать рот и высовывать язык при неспособности производить глотательные движения; повышение тонуса и судороги жевательной и мимической мускулатуры; гиперрефлексия и гиперсаливация; пароксизмальная спастическая кривошея, опистотонус. Часто наблюдаются тахикардия, тахипноэ, выраженная акатизия.

Синдром может возникнуть при лечении нейролептическими средствами, главным образом из группы хлорпромазина.

Описали в 1956 г. немецкий психиатр Caspar Kulenkampff (род. 1921) и немецкий врач G. Tarnow.

### **КУ́ЛИ АНЕМИЯ,**

**анемия гемолитическая мишеневидно-клеточная, талассемия большая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Оливково-бурый оттенок кожи век, гипертелоризм, уменьшение слезоотделения, бледность и иктеричность конъюнктивы, сужение артериол, кровоизлияния в конъюнктиву и сетчатку, бледность дисков зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий рост, увеличенный живот, гепато- и спленомегалия, утолщение костей черепа и длинных трубчатых костей, плоский нос, иногда кардиомегалия.

Характерны выраженная гипохромная анемия, наличие мишеневидных эритроцитов, фрагментация клеток крови, эритробластоз с образованием мегалобластов и параэритробластов, ретикулоцитоз, лейкоцитоз с выраженным сдвигом влево. В костном мозге усиленный эритропоэз.

Болезнь проявляется во втором полугодии жизни. При постоянных переливаниях крови больные живут несколько лет, однако у них развивается выраженный гемосидероз. Причиной смерти обычно является нарастающая сердечная недостаточность.

Причиной болезни является нарушение синтеза глобина (белка, входящего в состав гемоглобина). Болеют преимущественно жители стран средиземноморского побережья.

Наследование доминантное, сцепленное с X-хромосомой.

Описал в 1925 г. американский педиатр Thomas Benton Cooley (1871–1945).

### **КУ́НДРАТА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипотелоризм, иногда циклопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Отсутствие центров обоняния, агенезия костей носа и другие наследственные пороки мозга и черепа.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описал немецкий патолог Hans Kundrat (1845–1893).

### **КУ́НТА – МАЛЬБРА́НА – МАНЦЕ́ТТИ СИНДРОМ, склеромалиция с порфирурией**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В области прикрепления к склере прямых внутренней и наружной мышц образуются гиалиновые отложения, конъюнктивы над ними нередко разрушаются. В дальнейшей отложения отторгаются, обнажая участки перфорированной склеры. Роговица чаще всего не страдает. Зрение сохраняется хорошим. Заболевание протекает длительно с рубцеванием перфорированных участков склеры и рецидивами. Страдают обычно оба глаза. Исход для зрения благоприятный.

**Общие проявления.** Длительное время отсутствуют. Позже появляются жалобы на парестезии в пальцах рук и ног. В моче обнаруживают порфирины. Иногда появляются кожные изменения, напоминающие таковые при склеродермии.

Мужчины и женщины болеют одинаково часто в возрасте от 18 до 67 лет.

Описали в 1912 г. немецкий офтальмолог Н. Kuhnt (1850–1925), а затем в 1951 г. J. E. Malbran и E. Mancetti.

### **КУ́НТА – Ю́НИУСА БОЛЕЗНЬ, дегенерация сетчатки дисковидная**

Развивается из ранней сухой (полиморфной) склеротической дистрофии желтого пятна в возрасте 55–60 лет и старше. Со временем заболевают оба глаза. На фоне нарастающей деструкции пигментного эпителия, конфлюирующих друз, мелких кровоизлияний и серозной отслойки пигментного эпителия возникают обширные (4–6 PD) кровоизлияния в заднем полюсе глаза. Острота зрения падает до сотых долей единицы, в поле зрения определяется положительная абсолютная скотома. Сетчатка в этой зоне отечная, при биомикроскопии на поверхности, в толще ретинального среза и под сетчаткой видны кровоизлияния различной величины, а в отечной сетчатке – кистозные полости. Сосуды сетчатки склерозированы. У каждого четвертого-пятого больного дисковидная дистрофия сочетается с опоясывающей ретинопатией и склеротической атрофией зрительного нерва. В терминальной стадии происходит организация субретинального выпота и крови с формированием плотного бугристого массивного соединительнотканного, пронизанного новообразованными сосудами очага размером 2–5 PD. Из-за большого сходства с опухолью А. Elshnig (1919) назвал такой фокус “псевдотумором”.

Прогноз для зрения неблагоприятный.

Дифференцировать с опухолями.

Болезнь впервые описана И. Елером в 1905 г. Как самостоятельную нозологическую единицу заболевание детально описали в 1920 г. немецкие офтальмологи Н. Kuhnt и Р. Junius (род. 1871).

### **КУ́РЦА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Осевая гиперметропия до 10 дптр, блуждающие движения глазных яблок, отсутствие реакций зрачков, понижение зрения до слепоты, иногда энтофтальм. Изменений на глазном дне офтальмоскопически выявить не удастся. В некоторых случаях отмечают аплазию краев глазниц, особенно со стороны виска.

Причиной синдрома является наследственное аномальное развитие наружной части парааксиальной мезодермы (возможно аутосомно-рецессивное наследование). Автор полагал, что синдром является результатом торможения миелинизации подкорковых отделов затылочных долей.

Описал в 1951 г. чешский офтальмолог Jaromir Kurz (род. 1895).

### **КУ́РЦИУСА СИНДРОМ (1), гигантизм частичный врожденный с эктодермодисплазией и эндокринными нарушениями**

**Глазные симптомы.** Гемералопия, амблиопия.

**Общие проявления.** Гигантский рост одной половины или части лица (особенно верхней челюсти), или отдельных конечностей, или

их частей. Нередко наблюдают микроцефалию, гиподонтию, синдактилию, дисплазию зубной эмали, ногтей, волос, невусы на лице, расширение вен на ногах. Выражены эндокринные расстройства: гипогенитализм, гипоплазия молочных желез. Часто наблюдают задержку психического развития.

Дифференцировать с синдромом *Клиппеля – Треноне*.

Описал в 1925 г. немецкий терапевт Friedrich Curtius (род. 1896).

### КУРЦИУСА СИНДРОМ (2),

**акроцианоз юношеский, дизовария наследственная с лабильностью сосудов**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены иногда возникающими ангиоспастическими кровоизлияниями в сетчатку и конъюнктиву.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются конституциональной лабильностью сосудов (холодные руки и ноги, акроцианоз, “мертвый па-лец”, выраженная мраморность кожи, акропарестезии, склонность к отморожениям) в сочетании с вазомоторным отеком, атрофией мышц, гипергидрозом. Больных беспокоят головные боли (по типу мигрени), вазомоторная стенокардия, головокружения, обмороки, повышенная потливость, привычные запоры. Выражены признаки гипофункции яичников: раннее или позднее начало менструаций, нерегулярный менструальный цикл, аменорея (дисменорея), гипогенитализм, бели. Возможны ангиоспастическая перемежающаяся хромота, дисгормональная гастропатия, повышенная психическая лабильность.

В основе заболевания лежит расстройство диэнцефально-гипофизарной регуляции.

Наследование аутосомно-доминантное.

Дифференцировать с *Базедовой болезнью*, общей вегетативной дистонией, астеническим синдромом и др.

Описал F. Curtius в 1952 г.

### КУРЦИУСА СИНДРОМ (3)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Амблиопия с врожденным нистагмом и выраженным сходящимся косоглазием, гемералопия. Характерен необычно выступающий в стекловидное тело диск зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Микроцефалия с выраженной дебильностью, гипоплазия половых и молочных желез, резкая гиподонтия. Нередко наблюдают кифосколиоз, синдактилию, камптодактилию, гипоплазию большого пальца кисти, аплазию ногтей, атрофию подушечек больших пальцев, иногда дистрофию лучевой артерии.

Заболевание имеет наследственный характер.

Описал F. Curtius в 1933 г.

### КУРШМАННА – БАТТЕНА – ШТЭЙНЕРТА БОЛЕЗНЬ,

**миотония дистрофическая, мышечная дистрофия миотоническая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, симметричное ограничение движения глазных яблок, катаракта (блестящие белые, красные, желтые, зеленые и голубые фокусы в передних и задних корковых слоях), дистрофия макулярной области, пигментная дегенерация сетчатки, бледный диск зрительного нерва, значительное снижение зрения. Возможны блефаро-



конъюнктивит, энофтальм, мелкие поверхностные помутнения роговицы, атрофия радужки, вторичная глаукома. Поражаются оба глаза.

Общие проявления. Начинаются с трудности расслабления мышц после движения, а также при эмоциональных и холодовых воздействиях. Поражаются мышцы конечностей и мимическая мускулатура. Прогрессирует атрофия мышц лица – лицо становится удлинненным с заостренными чертами. Слабость жевательных, височных и грудино-ключично-сосцевидных мышц придает лицу характерный “измученный” вид. Часто наблюдается дизартрия из-за слабости лицевой мускулатуры и мышц языка. Атрофия мышц шеи придает ей характерный вид – “лебединая шея”. Отмечаются слабость в руках, затруднения при ходьбе, склонность к падениям, обусловленные вначале патологическими изменениями дистальных, а затем и проксимальных мышц конечностей. Снижаются сухожильные рефлексы, в поздних стадиях болезни развиваются контрактуры. Выявляют снижение легочной вентиляции, патологические изменения сердца, ослабление перистальтики пищевода. Уменьшается подкожножировой слой, выпадают волосы, развиваются акроцианоз, импотенция у мужчин, ранняя менопауза у женщин. Нередко отмечаются психические и эмоциональные расстройства: деменция, чувство страха, придирчивость, раздражительность, недоверчивость.

При биохимическом исследовании выявляются низкий уровень основного обмена, глюкозурия. При нагрузке глюкозой определяют задержку ее утилизации, несмотря на устойчиво высокий уровень инсулина в плазме. Гормональный профиль свидетельствует о гипофункции всех желез внутренней секреции, кроме гипофиза.

Течение заболевания медленно прогрессирующее. Двигательные функции сохраняются долго.

Патологоанатомически определяют дегенеративные изменения мышечных волокон с разрастанием соединительной ткани, дегенеративные изменения периферических нервов. Характерна атрофия желез внутренней секреции, особенно половых.

В патогенезе заболевания придают значение повышению активности гамма-глутамилтрансферазы – фермента, играющего важную роль в транспорте аминокислот через клеточные мембраны.

Частота заболевания в популяции 1 : 100 000.

Наследуется, как правило, аутосомно-доминантно с высокой пенетрантностью. Экспрессивность гена различная – от легких изолированных катаракт до развернутой клинической картины. Часто у считающихся здоровыми родителей и близких родственников проба на тищательном обследовании выявляют неврологические или глазные проявления болезни.

Дифференцировать с миопатиями, синдромом *Мёбиуса*, врожденной миотонией, другими формами мышечных дистрофий.

Описали в 1909 г. немецкий терапевт Hans Curschmann (1875–1950), английский невропатолог Frederic Eustace Batten (1865–1918) и немецкий врач Hans Steinert. В изучение этой болезни внесли свой вклад немецкий невропатолог Johan H. Hoffmann (1857–1919) и отечественный невропатолог Григорий Иванович Россолимо (1860–1928).

### КУССМАУЛЯ – МЕЙЕРА БОЛЕЗНЬ,

периартериальный узелковый

Глазные симптомы. Отличаются большим разнообразием в зависимости от степени поражения ретинальных и хориоидальных сосу-

дов. На глазном дне выявляют мелкие, похожие на белые бусинки, плотные инфильтраты, расположенные на стенках артерий, белые ватообразные очажки, кровоизлияния. В более тяжелых случаях – непроходимость центральной артерии сетчатки, рост новообразованных сосудов, субретинальные кровоизлияния, интенсивный отек диска зрительного нерва, фигуру “звезды” в области желтого пятна. Понижается острота зрения, возникают дефекты в поле зрения, иногда по типу гемианопсии.

**Общие проявления.** Характеризуются полиморфизмом и септически-гиперергическим течением. Выявляют твердые, небольшие подкожные узелки, преимущественно по ходу кровеносных сосудов. Развиваются симптомы миозита и полиневрита с выраженными болями, тяжелое поражение почек, обусловленное инфарктами почечной паренхимы или диффузным гломерулонефритом. Нередко наблюдают инфаркты миокарда, общемозговые симптомы и инсультаобразную очаговую симптоматику (афазия, судорожные припадки, острая гемиплегия, хореические и атетодные дис- и гиперкинезии), обусловленные тромбозами и кровоизлияниями в зоне поражения сосудов. Иногда возникают тяжелые нарушения функции желудочно-кишечного тракта вследствие инфарктов кишечника или брыжейки, а также поражения легких. Возможны тяжелое общее состояние, кахексия, множественные капиллярные кровоизлияния, тромбозы, аневризмы, лихорадка, лейкоцитоз, эозинофилия.

Заболевание относят к группе коллагенозов. Болеют преимущественно мужчины молодого и среднего возраста.

Описали в 1886 г. немецкие врачи Adolf Kussmaul (1822–1902) и R. Meier (1824–1888).

### **КУФСА БОЛЕЗНЬ, идиотия амавротическая поздняя**

**Глазные симптомы.** Гемералопия, сужение полей зрения, снижение остроты зрения, обусловленные пигментной дегенерацией сетчатки и атрофией зрительных нервов.

**Общие проявления.** Изменения личности по типу органической деменции; в поздней стадии заболевания развиваются параличи, атаксия, эпилептиформные припадки, глухота.

Болезнь манифестирует в возрасте 15–20 лет и очень медленно прогрессирует.

При исследовании биопунктатов мозга выявляют накопление ганглиозных клеток.

Патогенез заболевания неясен.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал в 1924 г. немецкий невропатолог Н. Kufs (1871–1955).

### **КУШИНГА СИНДРОМ (1)**

**Глазные симптомы.** Характеризуются поражением отводящего, тройничного и лицевого нервов (парез наружной прямой мышцы, понижение чувствительности роговицы, конъюнктивы и кожи век, лагофthalm).

**Общие проявления.** Обусловлены поражением V, VII, VIII и IX пар черепно-мозговых нервов и характеризуются расстройствами чувствительности в зоне иннервации тройничным нервом, параличами мими-

ческой и жевательной мускулатуры, затруднением глотания, охриплостью, глухотой, нарушением функций лабиринта. Кроме того, появляются мозжечковые симптомы и симптомы сдавления мозга.

Синдром возникает при опухолях в области мосто-мозжечкового угла.

Описал американский нейрохирург Harvey William Cushing (1869–1939).

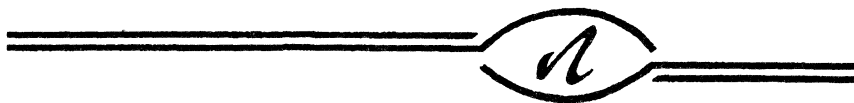
### КУ́ШИНГА СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Офтальмоплегия, экзофтальм, супраорбитальные парестезии и боль, первичная атрофия зрительного нерва на стороне патологического очага; застойный диск зрительного нерва на противоположной стороне.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обонятельные и вкусовые галлюцинации, а с ростом опухоли – гипосмия, anosmia, изменение личности (лобная симптоматика).

Возникает при опухоли, исходящей из средней части клиновидной кости (преимущественно при менингиоме).

Описал Н. W. Cushing.



### ЛАВРЭНТЬЕВОЙ СИМПТОМ

Нарушения реакции зрачков на конвергенцию.

Является ранним признаком глаукомы. Обусловлен угнетением парасимпатической и симпатической иннервации мышц радужки.

Описала отечественный офтальмолог А. М. Лаврентьева в 1958 г.

### ЛА́ЗЕРЕВА ФЕНОМЕН ВЛИЯНИЯ ЗРЕНИЯ НА СЛУХ

Заключается в кажущемся усилении звука при усилении освещения экрана, на который смотрит испытуемый, и кажущемся ослаблении звука при затемнении экрана.

Описал отечественный врач, физик и биофизик Петр Петрович Лазарев (1878–1942).

### ЛА́ЙЕЛЛА СИНДРОМ, некролиз эпидермальный токсический, синдром ошпаренной кожи

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пузыри и эрозии на конъюнктиве, язвы и даже некроз роговицы, ведущие к образованию симблефаронов и грубых васкуляризированных бельм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Развиваются остро с появления на коже головы, туловища и конечностей, а также на видимых слизистых ярко-красных папул, эритем, дряблых крупных пузырей с серозно-кровянистым содержимым, оставляющих при вскрытии обширные участки мокнущих эрозий. Поражение кожи напоминает обширный ожог I–II степени. При тяжелом течении болезни поражаются слизистые полости рта, верхних дыхательных путей, глотки. У больных наблюдаются повышение темпера-

туры тела, озноб, головные и мышечно-суставные боли, потеря аппетита, общая слабость, патологические изменения в состоянии нервной системы, желудочно-кишечного и мочеполового трактов, выпадение волос, отторжение ногтевых пластин. Иногда отмечаются легкие случаи заболевания, когда высыпания разрешаются за 5–7 дней.

У детей грудного и раннего детского возраста болезнь чаще характеризуется появлением ограниченного рожееподобного покраснения кожи, мокнутием, трещинами, отслойкой эпидермиса, нарушением общего состояния. Эта форма заболевания вызывается стафилококком и аналогична эксфолиативному дерматиту новорожденных (болезнь *Pumttera*).

Прогноз болезни часто неблагоприятный – от 28 до 75 % больных погибают в результате развития шокового состояния, тяжелых поражений внутренних органов и сепсиса.

Причинами болезни у детей чаще является стафилококковая инфекция (воздействие на эпидермис стафилококкового экзотоксина), у взрослых – гиперергические аллергические реакции на некоторые лекарственные средства (сульфаниламиды, антибиотики, сыворотки, барбитураты и др.)

Дифференцировать с пузырчаткой.

Описал шотландский дерматолог Lyell в 1956 г. под названием “некролиз эпидермальный токсический” и независимо от него J. Lang и Walker (1956) под названием “эпидермический некроз или синдром ошпаренной кожи”.

### ЛАЙЛА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В начале заболевания появляются спазмы взгляда и конвергенции, нистагм, анизокория. В дальнейшем развиваются двусторонние птоз, мириаза, офтальмоплегия, обусловленные поражением ядер глазодвигательного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются признаками внутричерепной гипертензии, обусловленной окклюзией ликворных путей на уровне сильвиева водопровода.

Причиной синдрома является патологический процесс в области дна сильвиева водопровода и IV желудочка.

Дифференцировать с гипертензионно-гидроцефальным синдромом, обусловленным окклюзией ликворных путей на другом уровне (в области отверстий Монро, задних отделов III желудочка, бокового желудочка).

Описал в 1947 г. американский офтальмолог Donald Johnson Lyle (род. 1895).

### ЛАМБЕРТА – ЙТОНА КАРЦИНОМАТОЗНАЯ НЕЙРОМИОПАТИЯ, миастенический синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются слабостью экстраокулярных мышц и затруднениями произвольных движений глазных яблок, которые постепенно исчезают после повторных движений (феномен “вработывания”). Возможны (особенно при ботулинической интоксикации) нарушения аккомодации, мириаза, ухудшение зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Слабость мышц тазового пояса и ног, постепенно распространяющаяся на мышцы рук и туловища, понижение или выпадение сухожильных рефлексов, лабильность АД, снижение саливации и потоотделения вплоть до “сухого синдрома”.

ЭМГ выявляет нарастание амплитуды мышечных ответов при высокочастотной (20–50 Гц) и отсутствие изменений при низкочастотной стимуляции.

Синдром обусловлен аутоиммунными расстройствами и синаптическим дефектом функции вегетативного отдела нервной системы (нарушением процесса высвобождения ацетилхолина из пресинаптических везикул).

Наблюдается при раке верхушки легкого, ботулинической интоксикации, укусах ядовитых насекомых. Чаще страдают мужчины зрелого возраста.

Дифференцировать с полинейромиопатией, стволовым энцефалитом, рассеянным склерозом и др.

Описали американский психиатр Charles Irwin Lambert (1877–1954) и американский невропатолог Lealdes MacKendrec Eaton (1905–1958).

### ЛАНДÓЛЬФИ ПРИЗНАК

Сужение зрачка во время систолы и расширение его во время диастолы. Наблюдается при недостаточности аортального клапана.

Описал итальянский хирург Michele Landolfi (род.1878).

### ЛАНДРЬ СИНДРОМ, паралич восходящий

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются иногда возникающими, обычно двусторонними глазодвигательными нарушениями и лагофталмьом. Обусловлены поражением глазодвигательного и лицевого нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Острое начало с повышением температуры тела, плохим самочувствием, головной болью, парестезиями ног. Через несколько дней появляются вялые параличи мышц ног, быстро распространяющиеся на мускулатуру туловища, рук, лица, языка, гортани и диафрагмы. Поражаются симпатические узлы, что сопровождается тяжелым нарушением дыхания и кровообращения. В ликворе обнаруживают белково-клеточную диссоциацию. В результате паралича дыхательного центра и дыхательной мускулатуры наступает смерть.

Синдром обусловлен различными инфекционными и инфекционно-аллергическими заболеваниями, интоксикацией нервной системы.

Дифференцировать со всеми острыми формами полирадикулита, и в первую очередь с синдромом *Гийена – Барре – Штроля*, а также с полиомиелитом, энцефалитом и др.

Впервые описан в 1859 г. французским врачом Jean Baptiste Octave Landry (1826–1865) и немецким терапевтом Adolf Kussmanl (1822–1902) независимо друг от друга.

### ЛАНДУЗІ – ДЕЖЕРІНА ФОРМА МИОПАТИИ, миопатия плече-лопаточно-лицевая

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены лагофталмьом вследствие атрофических изменений круговой мышцы век. Иногда в процесс вовлекаются глазодвигательные мышцы, однако полная офтальмоплегия наблюдается редко.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Типична поперечная улыбка, невозможность свиста и задувания свечи вследствие слабости круговой мышцы рта. Лицо гиподинамичное, маскообразное. Губы толстые, иногда вывороченные (“губы тапира”) вследствие псевдогипертрофии круговой мышцы рта. На лбу отсутствуют морщины – симптом “полированного лба”, носогубные складки сглажены. Вследствие поражения мышц плечевого пояса возникают симптомы “крыловидных лопаток” и “свободных надплечий”, уплощение грудной клетки. В дальнейшем в процесс вовлекаются мышцы

тазового пояса и конечностей. Появляются своеобразная “утиная походка”, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника.

Течение заболевания медленно прогрессирующее, с длительной сохранностью двигательных функций. Поражение мышц обычно симметричное, однако бывают асимметричные атрофии и даже одностороннее поражение. Данные ЭМГ свидетельствуют о первичном поражении мышечной ткани.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу с полной пенетрантностью, но с разной экспрессивностью – от выраженных до abortивных форм. Встречается с частотой 0,9–2 на 100 тыс. населения. Чаще болеют мужчины 10–40 лет.

Описали в 1884 г. французский врач Louis Th. J. Landouzy (1845–1917) и французский невропатолог Jules Joseph Dejerine (1849–1917).

### ЛАРСЕНА СИНДРОМ

Из глазных симптомов всегда присутствует гипертелоризм.

Общие проявления. Плоское лицо с вдавленной спинкой носа и выступающим лбом, множественные вывихи суставов, особенно крупных, цилиндрическая форма пальцев, камптодактилия, множественные аномалии костей запястья и предплюсны, уплощение тел шейных позвонков, несмыкание дужек позвонков, кифоз. Возможны врожденные пороки сердца, гидроцефалия, гидронефроз, расщепление нёба, языка, умственная отсталость неглубокой степени.

В некоторых случаях дети умирают на первом году жизни из-за нарушения дыхания вследствие недостаточной ригидности надгортанника, черпаловидного хряща, трахеи.

Тип наследования аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом *Элерса – Данлоса*.

Синдром выделен в самостоятельную нозологическую форму в 1950 г. американским педиатром Loren J. Larsen.

### ЛАРШЕ СИМПТОМ,

Ларше пятна

Через 45–60 мин после наступления смерти на склере глаз в местах подсыхания появляются тусклые бледно-серые пятна.

Описал французский анатом J. F. Larcher (1802–1884).

### ЛАРЮЭЛЯ СИНДРОМ,

синдром затылочного отверстия

Глазные симптомы. Характеризуются застойными дисками зрительных нервов вследствие повышенного ВЧД.

Общие проявления. Приступообразные головные боли, кратковременные судороги и стойкая контрактура шейных мышц, маскообразное лицо, кривошея, нарастающие тахипноэ и спастические сокращения пищевода, судорожное глотание, рвота центрального происхождения.

Синдром развивается у больных в случае ущемления мозговой ткани в затылочном отверстии при опухоли задней черепной ямки.

Описал бельгийский невропатолог M. L. Laruelle.

### ЛАСЕГА СИМПТОМ

При закрытых глазах у больного появляются преходящая анестезия и мышечная слабость в одной из конечностей. Нередко больной не может пошевелить этой конечностью.

Наблюдается при истерии, преимущественно у женщин.  
Описал французский врач Ernest Charles Lasegue (1816–1883).

### ЛАУРЕЛА – ЭРИКСОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются иногда развивающейся катарактой обоих глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены диффузной обструктивной эмфиземой легких с прогрессирующей одышкой. Нередко присоединяется цирроз печени. В крови отмечают значительное снижение или полное отсутствие  $\alpha_1$ -глобулинов и  $\alpha_1$ -антитрипсина, анемию.

Синдром развивается в детском возрасте. Болеют преимущественно лица женского пола.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описали шведские врачи Carl-Bertil Laurell (род. 1919) и Sture Eriksson (род. 1918).

### ЛАФОРЫ – УНФЕРРИХТА СИНДРОМ

Является вариантом болезни Унферрихта – Лундборга (миоклонус-эпилепсия).

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены патологическими изменениями сетчатки. Нередко зрение понижается до слепоты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Большие эпилептические припадки, преимущественно в ночное время, психические расстройства (депрессия, персеверации, эхопраксия, агрессивность, негативизм, быстро прогрессирующее слабоумие). Через 1–5 лет появляются приступы клонических судорог мышц туловища, конечностей, лица и глотки, происходит дальнейшая деградация личности, развиваются различные расстройства сознания, наблюдаются повышение мышечного тонуса вплоть до ригидности, олигокинезия, брадикинезия, амимия. Нередко эндокринное ожирение. Через 10–20 лет после начала заболевания появляются симптомы мозжечковой атаксии. В терминальной стадии – децеребрационная ригидность.

Болезнь начинается в 6–13-летнем возрасте. Имеет прогрессирующее течение. Иногда встречаются abortивные формы.

Патоморфологически обнаруживают дегенеративные изменения в сетчатке, мозжечке, экстрапирамидной системе, осевых цилиндрах периферических нервов, печени, сердце, поперечно-полосатой мускулатуре. В этих тканях имеется разрастание фиброглии с включением миоклонических телец (телец Лафора), по строению напоминающих кислые мукополисахариды и располагающихся внутриклеточно.

В патогенезе болезни придают значение накоплению и организации кислых мукополисахаридов, которые поглощают клеточные органеллы и приводят клетку к гибели. Причина болезни неясна.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу. Предполагают два рецессивных аллеля этого гена, один из которых определяет форму с более злокачественным течением, описанную в 1891 г. Унферрихтом, а другой – форму с более доброкачественным течением, описанную в 1903 г. шведским психиатром Н. В. Lundborg (1868–1943).

Дифференцировать с энцефалитами различной этиологии, эпилепсией.

Синдром описали испанский патологоанатом и невропатолог Gonzalo R. Lafora (род. 1886) и немецкий терапевт Heinrich Unverricht (1853–1912).

### **ЛЁБЕРА БОЛЕЗНЬ (1), Лебера атрофия зрительного нерва**

Болеют преимущественно мужчины в возрасте 20–30 лет. Среди полного здоровья в течение нескольких дней или недель понижается зрение обоих глаз до нескольких десятых единицы и даже значительно. Иногда наблюдается разрыв во времени (до 6 месяцев) поражения одного и другого глаза. При обследовании выявляют клиническую картину ретробульбарного неврита: в поле зрения центральная скотома разной степени выраженности – от скотом на цвета до абсолютной скотомы; периферическое зрение страдает редко; темновая адаптация нормальная; на глазном дне легкая гиперемия дисков зрительных нервов с незначительной ступенчатостью границ. Через 1–2 недели появляется бледность височной половины диска, через 3–4 недели диагностируют частичную (височную) или полную атрофию зрительного нерва. Процесс может прогрессировать и привести к слепоте (примерно в 7 % случаев), возможны и спонтанные улучшения зрительных функций (примерно в 16 % случаев), у остальных больных процесс стабилизируется и острота зрения сохраняется в пределах 0,05 с нормальными периферическими границами.

**Общие проявления.** Головная боль, головокружение, мигреноподобные явления, эпилептические припадки, некоторые нарушения психики.

Патологоанатомически выявляют выраженную атрофию нервных волокон с распадом мягкотных влагиалиц и разрастанием глии на всем протяжении зрительного нерва, атрофию ганглиозных клеток сетчатки, выраженные дегенеративные изменения в колленчатых телах и пучке Грасиоле.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Дифференцировать с поражениями зрительного нерва при рассеянном склерозе, амвротическими идиотиями.

Описал в 1871 г. немецкий офтальмолог Theodor Leber (1840–1917).

### **ЛЁБЕРА БОЛЕЗНЬ (2), геморрагическая лимфангиэктазия конъюнктивы**

Заключается в эктазии и анастомозах лимфатических и кровеносных сосудов конъюнктивы глазного яблока.

Заболевание проявляется отеком и покраснением конъюнктивы вследствие заполнения расширенных лимфатических сосудов кровью. Обычно это наблюдается в жаркое время года и самостоятельно исчезает с наступлением холодов. Через несколько лет на месте лимфоэктазий могут возникнуть опухоли конъюнктивы, которые при гистологическом исследовании оказываются лимфангиомами.

Этиология неясна.

Описал Th. Leber в 1880 г.

### **ЛЁБЕРА ДЕТСКИЙ ТАШЕТОРЕТИНАЛЬНЫЙ АМАВРОЗ, врожденная дегенерация сетчатки Лебера, амблиопия врожденная**

Сразу после рождения или в возрасте 2–3 лет появляются ночная слепота, резкое снижение центральной остроты зрения, вплоть до амавроза. В начале заболевания глазное дно не изменено. В развитых стадиях заболевания многие авторы различают 4 типа дегенеративных изменений глаз-



ного дна: 1) рассеянная пигментная “пыль” при нормальных дисках зрительного нерва и сосудах сетчатки; 2) рассеянные на периферии сетчатки пигментные и белые очажки – “соль с перцем”; 3) типичная периферическая пигментная дистрофия сетчатки с костными телцами, склерозом хориоидеи, сужением сосудов сетчатки, атрофией зрительного нерва; 4) простой склероз хориоидеи в заднем полюсе глаза. Часто заболевание сочетается с миопией, астигматизмом, альтернирующим сходящимся косоглазием, нистагмом, глубоким расположением глаз в орбите (как при синдроме *Курца*). Электроретинограмма постепенно угасает.

Из о б щ и х п р о я в л е н и й могут быть умственная отсталость, судорожные припадки.

Гистологически выявляют изолированную деструкцию пигментного эпителия.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими типами тапеторетинальной дегенерации, хориондитами.

Описал Th. Leber в 1869 г.

### ЛЁБЕРА МИЛИАРНЫЕ МИКРОАНЕВРИЗМЫ

Множественные мешотчатые расширения концевых артериол, капилляров и мелких вен сетчатки, локализующиеся преимущественно в парамакулярной зоне. Нередко они покрыты муфтами белого цвета. Сетчатка в этой зоне отечна, часто выявляются мелкие геморрагии. Возможны кистовидный отек сетчатки и экссудативная отслойка макулы вследствие экссудации жидкой части крови из парамакулярных микроаневризм.

Больные обычно жалуются на метаморфопсии, микропсию, парацентральные выпадения поля зрения, медленное (а при кровоизлияниях – быстрое) снижение центрального зрения.

На флюоресцентной ангиограмме телеангиэктазии и микроаневризмы имеют вид электрических гирлянд.

По мнению большинства исследователей, милиарные аневризмы представляют собой проявление ангиоматоза.

Описал Th. Leber в 1912 г.

### ЛЁБЕРА РЕТИНОПАПИЛИТ, ретинит псевдоальбуминурический, звездчатый

Представляет собой экссудативный ретинит с отеком диска зрительного нерва, помутнением сетчатки и образованием фигуры звезды в области желтого пятна, экссудативными изменениями в сетчатке и сосудистой оболочке, единичными или множественными различных размеров хориоретинальными очагами.

Заболевание обычно одностороннее. Причиной его могут быть острые или хронические инфекции, болезни зубов и придаточных пазух носа.

Этиологически обоснованное, рациональное лечение приводит к значительному восстановлению зрения.

Описал Th. Leber в 1867 г.

### ЛЁБЕХОВА СИМПТОМ (1), симптом тени вывихнутого в стекловидное тело хрусталика

Вывихнутый и фиксированный в области плоской части цилиарного тела своим полюсом хрусталик при транссклеральном просвечивании об-

разует тень в форме неподвижного диска. Хрусталик, фиксированный в области цилиарного тела, своим экватором дает тень в форме овала. Хрусталик, свободно перемещающийся в стекловидном теле, также может дать тень в форме овала, но только при наклоне головы и взгляде книзу, в других положениях тень не образуется. Интенсивность тени зависит от степени помутнения хрусталика.

Описал отечественный офтальмолог Петр Иванович Лебехов (1921–1995).

### **ЛЭБЕХОВА СИМПТОМ (2), симптом магнитности внутриглазного инородного тела**

Тень на склере от внутриглазного магнитного инородного тела, образуемая при транссклеральном просвечивании глаза, перемещается под действием магнита и остается неподвижной в случаях немагнитности или прочной фиксации инородного тела в тканях глаза.

Описал П. И. Лебехов.

### **ЛЭБЕХОВА СИМПТОМ (3)**

Уменьшение размеров роговицы через 10–15 дней после проникающего склерального ранения глаза свидетельствует о начинающейся посттравматической атрофии глазного яблока.

Описал П. И. Лебехов.

### **ЛЭБЕХОВА ФЕНОМЕН ложной грыжи стекловидного тела**

Биомикроскопическую картину, похожую на грыжу стекловидного тела, может создавать слой слезной жидкости на краю нижнего века, отражаясь в роговице. При оттягивании нижнего века это впечатление исчезает.

Описал П. И. Лебехов.

### **ЛЭВЕРА БУЛЛЕЗНЫЙ ПЕМФИГОИД, пузырчатка неакантолитическая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются очень редким при этой форме пузырчатки (в отличие от рубцующегося пемфигоида) поражением конъюнктивы с образованием мелких пузырей, а после их вскрытия – выраженной тенденцией к заживлению.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Крупные напряженные пузыри на внешне неизменной или гиперемированной коже, после вскрытия которых образуются быстро эпителизирующиеся эрозии. Возможны также эритематуртикарные элементы. Излюбленная локализация поражений – нижние отделы живота, паховые области, конечности. У каждого третьего больного поражается слизистая оболочка полости рта, реже гениталий, в виде мелких пузырей, быстро вскрывающихся и эпителизирующихся.

Болеют преимущественно в возрасте 5–15 или старше 60 лет. Заболевание отливается хронически-рецидивирующим доброкачественным течением.

Этиология неизвестна.

В патогенезе ведущую роль играют аутоимунные процессы.

Описал в 1953 г. американский дерматолог W. F. Lever и одновременно с ним A. Rook и Waddington.

### ЛЁВИ СИМПТОМ

Продолжительное выраженное и часто неодинаковое расширение зрачков после введения в конъюнктивальный мешок даже слабого раствора адреналина.

Свидетельствует о повышенной возбудимости симпатической части вегетативной нервной системы. Часто наблюдается у больных тиреотоксикозом.

Описал в 1922 г. австрийский физиолог и фармаколог Otto Loewi (1873–1961).

### ЛЕЖА́НДЕРА (ЛЕЖАНДЭ) СИМПТОМ

Пассивное поднятие верхнего века больного встречает более слабое сопротивление на стороне пареза круговой мышцы век и на стороне, противоположной локализации патологического процесса в мозге (например, после инсульта).

Обусловлен поражением лицевого нерва.

Описал Lejander.

### ЛЕЖЕ́НА СИНДРОМ (1), болезнь “кошачьего крика”

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз, эпикантус, расходящееся косоглазие, иногда монголоидный разрез глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерен необычный крик и плач детей, напоминающий кошачье мяуканье. Специфика плача обусловлена аномалиями строения гортани: узкими голосовыми связками и изогнутым надгортанником. С возрастом этот симптом исчезает, но часто остаются стридор и склонность к инфекционным заболеваниям верхних дыхательных путей. Больные рождаются с малой массой тела при нормальных сроках беременности. Наиболее типичны для этого заболевания: микроцефалия, отставание в росте, лунообразное лицо с широкой переносицей, микрогнатией, низко расположенными и деформированными ушными раковинами, аномалиями прикуса, аурикулярными выростами. Часто наблюдаются короткие метакарпальные и метатарзальные кости, поперечная ладонная складка, короткая шея, сколиоз, плоскостопие, частичная синдактилия, клинодактилия, паховые грыжи, расхождение прямых мышц живота. Иногда встречаются врожденные пороки сердца, аномалии почек, крипторхизм. У всех больных отмечается выраженная умственная отсталость. С возрастом у больных исчезает специфика лица и они становятся похожими на всех других умственно отсталых детей.

Страдают преимущественно девочки. Синдром часто обусловлен делецией короткого плеча 5-й хромосомы (5p-), которая в большинстве случаев возникает спорадически. Примерно в 10–15 % случаев синдром связан со сбалансированной транслокацией.

Дифференцировать с синдромами *Патау*, *Эдвардса* и др.

Описал в 1963 г. французский педиатр и генетик Jerome Lejeune (род. 1926).

### ЛЕЖЕ́НА СИНДРОМ (2), хромосомы 21q- синдром, синдром делеции длинного плеча 21-й хромосомы

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наблюдаются у каждого третьего больного: антимонголоидный разрез глаз, эпикантус, микрофтальм, косоглазие, колобома радужки, катаракта.

**Общие проявления.** Низкая масса тела при рождении; микроцефалия, выступающая широкая переносица, большие низко посаженные уши с расширенным наружным слуховым каналом, микрогнатия; сколиоз, мышечная гипертония, клинодактилия, косолапость, гипоспадия, крипторхизм, паховая грыжа. Нередко наблюдаются пороки сердца и почек, пилоростеноз. В крови обнаруживают тромбоцитопению, эозинофилию. Отмечается значительное психомоторное недоразвитие.

Дифференцировать с синдромом моносомии 22-й хромосомы.

Описал J. Lejeune с соавт. в 1964 г.

### **ЛЕНОБЛЯ – ОБИНО СИНДРОМ, НИСТАГМ-МИОКЛОНИЯ**

**Глазные симптомы.** Обусловлены врожденным нистагмом.

**Общие проявления.** Характеризуются спонтанными фасцикулярными подергиваниями мышц, тремором головы и рук, повышением сухожильных рефлексов, вазомоторными расстройствами. Эти явления иногда возникают при переохлаждении или механическом раздражении.

Патологоанатомически обнаруживают диффузные неспецифические изменения сосудов и глии головного мозга.

Этиология и патогенез заболевания неизвестны.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описали французские врачи E. A. Lenoble (1864–1928) и E. Aubineau.

### **ЛЕНЦА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Односторонний микрофтальм или анофтальм, колобомы радужки.

**Общие проявления.** Микроцефалия; узкое длинное лицо; низко расположенные большие деформированные ушные раковины; расщелина нёба, гамартомы языка. Больные низкого роста, астенического телосложения с длинной цилиндрической грудной клеткой, узкими плечами и тазом, выраженным поясничным лордозом, укороченными отдельными пальцами рук и ног, удвоенными большими пальцами рук. Часто отмечаются нарушения прикуса и частичная адонтия. Встречаются различные пороки сердца, желудочно-кишечного тракта и почек, крипторхизм, гипоспадия, расширение мочеточников. У всех больных отмечается отставание в умственном развитии.

Болеют в основном мальчики. Заболевание редкое. Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, но возможен аутосомно-доминантный с пенетрантностью, ограниченной полом.

Дифференцировать с глазо-зубо-костной дисплазией, синдромом *Меккеля*.

Описал немецкий педиатр W. Lenz в 1955 г.

### **ЛЕРМИТТА ГАЛЛЮЦИНОЗ, галлюциноз педункулярный**

Характеризуется наплывом зрительных галлюцинаций, возникающих в сумерках, при недостаточном освещении, при засыпании, т. е. зрительных галлюцинаций в виде сновидений наяву. Больные видят как бы в полумраке многочисленные подвижные фигуры людей и животных, сценноподобные картины. Характерны малые размеры зрительных образов.

Больные обычно жалуются на расстройство сна. Как правило, к галлюцинациям сохраняется критическое отношение. У больных сознание не нарушается, психомоторного возбуждения нет.

Синдром возникает при поражении ножек среднего мозга вследствие эпидемического энцефалита, отравления производными барбитуровой кислоты, при расстройствах кровообращения в ветвях основной и позвоночных артерий.

Дифференцировать с болезнью *Крейтцфельда – Якоба*, паркинсонизмом, бульбарным синдромом.

Описал в 1922 г. французский невропатолог Jean Lhermitte (1877–1959).

### ЛЕРМУАЙЁ ПРИЗНАК, нистагм калорический

Нистагм, искусственно вызванный воздействием холода или тепла на область лабиринта внутреннего уха.

Описал французский оториноларинголог М. Е. J. Lermoyez (1858–1928).

### ЛЁТТЕРЕРА – СИВЕ БОЛЕЗНЬ, ретикулогистиоцитоз нелипондный, лимфогистиоцитоз

**Глазные симптомы.** Склерит, отек сетчатки с депигментацией в области заднего полюса и желтыми очагами в макулярной области вследствие инфильтрации ее гистиоцитами. Возможны кровоизлияния в сетчатку, косоглазие центрального генеза. В некоторых случаях наблюдаются изменения, типичные для болезни *Хенда – Шюллера – Кричена*.

**Общие проявления.** Тяжелое общее состояние, бледность, высокая температура тела, геморрагическая пурпура, гепатоспленомегалия, увеличение лимфатических узлов, поражение слизистых оболочек, легких. Возможны деструктивные очаги в костях. В крови выявляют выраженную анемию и тромбоцитопению, которая проявляется носовыми, ректальными кровотечениями, кровоизлияниями в различные органы и ткани.

Заболевание представляет собой острый системный прогрессирующий наследственный гистиоцитоз у детей раннего детского возраста. Клинические симптомы обычно появляются в возрасте до 9 недель. Возможно крайне тяжелое течение болезни с летальным исходом.

Гистологически выявляют пролиферацию дифференцированных гистиоцитов в лимфоузлах, костном мозге, печени, интерстициальных тканях легких и почек.

Этиология заболевания неясна. В основе патогенеза болезни лежит пролиферация атипичных гистиоцитов.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с острым лейкозом, нейробластомой, болезнями *Гоше*, *Ниманна – Пика*, сепсисом и др.

Впервые клинику заболевания описал в 1924 г. немецкий патолог E. Letterer (род. 1895), а в 1933 г. шведский педиатр S. A. Siwe (род. 1897) высказал мысль о принадлежности этого заболевания к ретикулоэндотелиозам с нарушением обмена веществ.

В литературе встречается иногда под названием “болезнь Абта – Леттерера – Сиве” (A. Abt, американский педиатр, 1867–1955).

### ЛЁЩЕНКО СИНКИНЕЗИЯ

При пассивном опускании или поднимании верхнего века одного глаза происходит поднимание или опускание верхнего века другого глаза.

Возникает при вирусном энцефалите.

Описал отечественный невропатолог Георгий Данилович Лещенко (1895–1982).

### **ЛИ БОЛЕЗНЬ, энцефаломиелопатия некротизирующая подострая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Нистагм, исчезновение реакции зрачков на свет, понижение зрения до слепоты, обусловленные поражением зрительных путей.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Потеря массы тела, общая слабость, мышечная гипотония, задержка психомоторного развития. В дальнейшем появляются дыхательные расстройства, поражение черепно-мозговых нервов, расстройство движений мозжечкового и экстрапирамидного характера, полиморфные судорожные припадки. У больных нарушается сон, прогрессирует потеря слуха, снижается интеллект. В отдельных случаях наблюдаются спастические парезы и параличи. В крови и ликворе снижен уровень глюкозы. В моче находят ингибиторы фермента, катализирующего синтез тиаминтрифосфата в мозговой ткани.

Заболевание проявляется на 1–2 году жизни и может быть острым, подострым и хроническим. Длительность его не превышает 2–3 лет. Смерть наступает от паралича дыхательного центра. В ряде случаев могут быть длительные ремиссии.

Диагноз обычно ставится на аутопсии на основании наличия и характерного расположения некрозов в нервной системе. Очаги некроза располагаются симметрично в обоих полушариях, в среднем мозге, мозговом стволе, таламусе, мозжечке, базальных ганглиях, спинном мозге. В процесс часто вовлекаются подкорковые ядра, зрительные тракты, хиазма, черепно-мозговые нервы.

Считают, что заболевание вызывается фактором, тормозящим синтез тиаминтрифосфата в ткани мозга.

Болезнь редкая, наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с метахроматической лейкодистрофией и нейроаксональной дистрофией, атаксией *Фридрейха*, внутричерепными объемными процессами.

Описал в 1951 г. английский невропатолог и психиатр Archibald Denis Leigh (род. 1915).

### **ЛИБМАНА – САКСА БОЛЕЗНЬ, эндокардит волчаночный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эритематозные изменения кожи век, кровоизлияния и белые экссудативные очаги на глазном дне.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Плохое общее состояние, высокая температура тела, проходящие артралгии, полиартриты, миалгии, миозиты. Часто увеличены печень, селезенка и лимфатические узлы; сыпь на лице в виде бабочки, характерная для красной волчанки, петехиальные кровоизлияния. В некоторых случаях возникают epileptiformные припадки, менингеальные симптомы, параличи. Выявляют эндокардит, поражающий преимущественно правое сердце, очаговый нефрит. У больных имеется склонность к перикардиту, плевриту, перитониту, полисерозиту. Часто возникает воспаление мелких и средних артерий.

Кровь: гипохромная анемия, повышена СОЭ, часто лейкопения, гипергаммаглобулинемия; иногда находят клетки красной волчанки (люпус-клетки).

Заболевание трактуется как висцеральная форма красной волчанки. Продолжается месяцами или годами. Характерны рецидивы и ремиссии. Прогноз неблагоприятный. Болеют преимущественно девушки и молодые женщины.

В патогенезе заболевания определенную роль играет образование аутоантител, в том числе к дезоксирибонуклеиновой кислоте.

Дифференцировать с синдромами *Куссмауля* и *Фелти*, ревматизмом.

Описали американские врачи Emanuel Libman (1872–1946) и Benjamin Sacks (род. 1896).

### ЛИБРЕЙХА СИМПТОМ

Если освещенные предметы кажутся красными, а предметы, находящиеся в тени, — зелеными, это свидетельствует о нарушении цветового зрения.

Описал Liebreich.

### ЛИННИКА СИМПТОМ

Субконъюнктивальный разрыв склеры при диафаноскопическом транссклеральном просвечивании глазного яблока (возможно дальше от места разрыва) светится красным светом.

Описал в 1964 г. отечественный офтальмолог Леонид Федосеевич Линник (род. 1930).

### ЛИОННÉ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Неврит зрительного нерва со значительным снижением зрения, нередко до слепоты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В начале заболевания повышается температура тела, возникают галлюцинации, помрачение сознания, позже присоединяются менингеальные симптомы. Через 4–5 недель мозговые симптомы исчезают, но зрение не улучшается.

Синдром является разновидностью острого вирусного энцефаломиелита.

Описал Lyonnais.

### ЛІПМАННА ФЕНОМЕН

Появление зрительных галлюцинаций, соответствующих содержанию внушения, производимого в сочетании с надавливанием на глазные яблоки.

Наблюдается при алкогольном делирии (белой горячке).

Описал немецкий психиатр Hugo C. Liepmann (1863–1925).

### ЛИССАУЭРА СИНДРОМ

Больные не узнают целостные предметы, людей или их изображения, несмотря на то, что хорошо их видят. Сохраняется лишь восприятие отдельных их признаков.

Является проявлением апперцептивной агнозии.

Описал немецкий невропатолог H. Lissauer (1861–1891).

**ЛИТТЛА БОЛЕЗНЬ,**

**врожденная аноксемическая эмбриопатия, спастический церебральный паралич**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Сходящееся косоглазие, слабость конвергенции.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Центральные параличи конечностей с преобладанием нижнего спастического парапареза, повышением сухожильных рефлексов, характерной спастической походкой. Часто возникают дизартрия, брадилалия, атетоидные или хорейтические расстройства движений; спазмы приводящих мышц при ходьбе или стоянии, контрактуры и нарушение роста парализованных конечностей. В отдельных случаях – эпилептиформные явления и олигофрения.

Болезнь является одной из форм детского церебрального паралича.

Этиология и патогенез разнообразны – интра-, пери- или постнатальная травма и инфекция.

В некоторых случаях предполагают аутосомно-рецессивное наследование.

Дифференцировать со спастическим спинальным параличом, полиомиелитом, синдромом *Галлервордена – Шпатца* и др.

Описал в 1862 г. английский хирург-ортопед William John Little (1810–1894).

**ЛОКЕНА – СЕНИОРА СИНДРОМ,  
дисплазия почек и аплазия сетчатки**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Прогрессирующее снижение зрительных функций в возрасте 5–7 лет, обусловленное нарастающей ретинопатией; так называемая немая ЭРГ. В итоге развивается слепота.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Задержка роста, полидипсия, полиурия, изостенурия, протеинурия, обусловленные почечной недостаточностью. В некоторых случаях наблюдаются мозжечковая атаксия и различные аномалии скелета. С возрастом развивается умственная отсталость.

При гистологическом исследовании обнаруживают фиброз и клеточную инфильтрацию интерстициальной ткани почек, расширение канальцев.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с окуло-церебро-ренальным синдромом *Лоу*.

Описали в 1961 г. швейцарский педиатр A. S. Loken и американский педиатр и эндокринолог Boris Senior (род. 1923).

**ЛОКШИНА СИМПТОМ**

При длительном и глубоком наклоне головы больного становятся видимыми в нижнем отделе передней камеры глаза даже очень незначительные эксудат или гифема.

Используется в диагностических целях.

Описал в 1956 г. отечественный офтальмолог С. Я. Локшин.

**ЛОРЕНСА – МУНА – БАРДЕ – БИДЛЯ СИНДРОМ,  
диэнцефалоретинальная дегенерация**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характерным признаком заболевания является пигментная дегенерация сетчатки, проявляющаяся в разнообразных клинических формах: самой частой атипичной форме – мелкие пигментные очажки округлой или неправильной формы разбросаны по всему главному



дну; в 15 % случаев встречается типичная пигментная дегенерация; реже пигментная дегенерация без пигмента; иногда дегенерация сетчатки в виде множественных белых очажков без пигмента, разбросанных по всему главному дну, — *degeneratio retinae punctata albescens*. Всегда имеются гемералопия и снижение зрения различной степени. Возможны косоглазие (обычно сходящееся), аномалии рефракции, микрофтальм, катаракта, атрофия зрительного нерва, дистрофические изменения макулярной области.

**Общие проявления.** Наиболее типичными являются: ожирение, гипогенитализм, умственная отсталость, полидактилия. Возможны: акроцефалия, карликовость или гигантизм, глухота и глухонмота, аномалии зубов, деформации скелета, синдактилия, плоскостопие, пороки сердца, гипоплазия и дисплазия почек, нефросклероз, гидронефроз, пиелонефрит, атрезия анального отверстия. У мужчин наблюдаются импотенция и азооспермия, гинекомастия, крипторхизм; у женщин — атрезия влагалища, гипоплазия яичников, олиго- или аменорея. Уровень обменных процессов снижен в результате гормонального дисбаланса. Иногда возникают неврологические расстройства: спастическая параплегия, судороги, мозжечковые и экстрапирамидные нарушения.

Заболевание чаще начинается с ожирения, появляющегося на первом году жизни и быстро прогрессирующего, достигающего III–IV степени. В раннем детстве возможна смерть от интеркуррентных инфекций. Средняя продолжительность жизни — 40 лет.

Морфологически выявляют дегенерацию гипоталамических ядер с уменьшением количества ганглиозных клеток и разрастанием ганглиозной ткани. Обнаруживали пороки мозга — атрофию извилин, агенезию мозолистого тела, асимметрию полушарий, гидроцефалию.

Заболевание наследственное, редкое. В основе его лежит абиотрофия гипоталамо-гипофизарной системы и ретинального нейроэпителлия. А. С. Новохатский (1988) считает, что поражение ретинального нейроэпителлия является вторичным.

Дифференцировать с синдромами *Альстрема — Хальгрена, Грефе — Ушера, Прадера — Вилли*, акроцефалополисиндактилией.

В 1868 г. английские офтальмологи John Zacharian Laurence (1830–1874) и Robert Ch. Moon (1844–1914) выделили в отдельный синдром тапеторетинальную дегенерацию в сочетании с ожирением и гипогенитализмом. Клиническая картина синдрома была расширена в 1920 г. французским врачом G. Bardet (род. 1885), который включил в состав синдрома полидактилию, а затем в 1922 г. чешским физиологом и эндокринологом Arthur Biedl (1869–1933), описавшим при этом синдроме признаки умственной отсталости.

### ЛОРТА-ЖАКОБА ДЕРМАТИТ

**атрофический мукосинехиальный буллезный, пузырчатка конъюнктивы**

**Глазные симптомы.** На конъюнктиве век и глазного яблока мелкие напряженные пузырьки с зоной гиперемии вокруг, вскрывающиеся с последующим развитием рубцовой атрофии и спаек. Обычно приводит к образованию симблефаронов, сужению глазной щели, нарушению подвижности глазного яблока.

**Общие проявления.** Характеризуются поражением слизистых оболочек полости рта, носа, гортани, глотки, гениталий.

Относится к неакантолитической, доброкачественной форме пузырчатки.

Описал E. Lortat-Jacob.

### ЛОУ СИНДРОМ, окуло-церебро-рениальный синдром

**Глазные симптомы.** Двусторонняя катаракта, врожденная глаукома, обусловленная аномалиями угла передней камеры, гидрофтальм, расходящееся косоглазие, качательный нистагм, голубые склеры, помутнение роговиц, мидриаз и отсутствие реакции зрачков на свет, хориоретинальные очаги. У больных детей наблюдается пальце-глазной симптом *Франческетти*.

**Общие проявления.** Характеризуются задержкой физического и психомоторного развития. У больных отмечается пропорциональный карликовый рост, задержка окостенения скелета с рахитическими костными изменениями, выраженная мышечная гипотония, остеопороз, гиперподвижность суставов, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов, крипторхизм, интермиттирующая лихорадка.

Дети плохо набирают вес, возбудимы, имеют визгливый голос.

При исследовании крови определяют метаболический ацидоз. Больные выделяют с мочой большое количество аминокислот (валин, лейцин, гистидин, лизин, пролин, цитруллин).

Болезнь проявляется в раннем возрасте. Прогноз неблагоприятный. Больные погибают в возрасте до 10 лет от присоединения инфекции или почечной недостаточности. Страдают преимущественно мальчики. Матери передают заболевание, но сами не болеют.

Патологоанатомически выявляют плохо дифференцированный угол передней камеры, закрытый межуточной тканью корня радужки, бедные цитоплазмой ганглиозные клетки сетчатки, выраженную микросферофагию, утолщение и инфильтрацию экстраокулярных мышц. В тканях мозга обнаруживают пролиферацию сосудистого эндотелия, аномалии слоистости коры, в почках – выраженную деструкцию тубулярного эпителия, интерстициальный фиброз и гиалиноз клубочков.

В основе патогенеза заболевания лежит нарушение канальцевой реабсорбции. Специфический дефект обмена аминокислот до настоящего времени не выявлен.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Дифференцировать с почечным канальцевым синдромом *Фанкони*, другими рахитоподобными заболеваниями.

Описал в 1952 г. американский педиатр Charles Upton Lowe (род. 1921).

### ЛОФОРДА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Односторонние глаукома и ангиома сосудистой оболочки.

**Общие проявления.** Заключаются в наличии одностороннего пламенного невуся лица.

Синдром представляет собой неполную форму энцефалотригеминального ангиоматоза – болезни *Стерджа – Вебера – Краббе*.

Описал Lawford.

### ЛОХЕЙЗЕНА СИНДРОМ, наследственная сосудистая дисплазия с прогерией

**Глазные симптомы.** Экзофтальм, голубые склеры.

**Общие проявления.** Тонкая (“как бумага”) кожа с резко выраженным сосудистым рисунком – расширенными извитыми венами.

У больных явно выражены признаки прогерии: отсутствует нормальный подкожный жировой слой, расширены вены черепа, микрогения, старческие черты лица. Наблюдаются гидроцефалический череп, размягчение (нерахитическое) костей черепа, преимущественно теменных и височных, диастаз прямых мышц живота. При исследовании крови выявляют гиперкальциемию.

Клиническая симптоматика полностью выражена уже при рождении. Симптомы не прогрессируют. Общее развитие протекает нормально.

Заболевание наследственное.

Описал голландский врач Cato H. J. van Lohuizen.

### ЛУИ-БАР СИМПТОМ

Больного с нистагмом просят следить за перемещающимися пальцами врача. Если нистагм приобретенный, то со временем амплитуда его осциллирующий нарастает, при врожденном нистагме – уменьшается.

Описала французский врач Denise Louis-Bar.

### ЛУИ-БАР СИНДРОМ, атаксия-телеангиэктазия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Появляются в возрасте 2–3 лет и характеризуются слабостью конвергенции и аккомодации, нистагмом, нарушениями движения глазных яблок, косоглазием. Появляются сосудистые (артериальные и венозные) изменения на конъюнктиве склеры – телеангиэктазии, имеющие характерный вид сосудистых “паучков”.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Дебютируют в раннем детском возрасте (от 5 месяцев до 3 лет) с постепенно прогрессирующими атактических расстройств. Походка становится неустойчивой, движения неловкими. Некоторое улучшение двигательных функций иногда наступает в возрасте 3–5 лет, что объясняется компенсаторным влиянием развивающихся в этом возрасте двигательных возможностей. Однако примерно к 10 годам ходьба становится невозможной. Появляются интенционное дрожание, скандированная речь, гипотония мышц. В ряде случаев развиваются гиперкинезы атетоидного или миоклонического типа, поражение черепных нервов, понижение сухожильных рефлексов, гипомимия. Больные отстают в росте, массе и психическом развитии. У многих больных на коже отмечаются пигментные пятна, телеангиэктазии, участки депигментации, керато-тоза и склеродермии.

Выявлена значительно повышенная склонность к повторным инфекционным заболеваниям – главным образом верхних дыхательных путей и легких. Это обусловлено недостаточностью иммунологических реакций, так как у всех больных этим заболеванием в результате гипоплазии или аплазии тимуса отмечается комбинированное нарушение клеточных и гуморальных форм иммунного ответа. Характерный признак болезни – дефицит Т-зависимых лимфоцитов и иммуноглобулинов класса А. С этим связывают высокий риск возникновения злокачественных опухолей у таких больных.

Течение заболевания неуклонно прогрессирующее. Больные погибают в возрасте 10–15 лет вследствие сердечно-легочной недостаточности или (в 35 % случаев) от злокачественных новообразований, преимущественно лимфоидного происхождения. Встречаются также карциномы желудка, опухоли мозга.

При патологоанатомическом исследовании обнаруживают расширение IV желудочка, атрофию мозжечка.

Полагают, что в основе патогенеза заболевания лежит нарушение дифференцировки Т- и В-иммунных систем.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. У гетерозиготных носителей мутантного гена иногда бывают телеангиэктазии на коже и слизистых оболочках, дисгаммаглобулинемия. Генетическая гетерогенность заболевания объясняет некоторый клинический полиморфизм.

Дифференцировать с мозжечковой формой детского церебрального паралича, опухольями мозжечка, наследственной спиноцереbellлярной атаксией, синдромами *Гиппеля – Линдау*, *Стерджа – Вебера – Краббе* и др.

Впервые сообщили об этом синдроме в 1926 г. Syllaba и чехословацкий невропатолог Kamil Henner (1895–1967). Более подробно синдром описала в 1941 г. D. Louis-Bar.

### ЛУКИНА – ЛИБМАНА ПРИЗНАК

Заключается в кровоизлияниях в конъюнктиву, преимущественно нижнего века.

Наблюдается при подостром септическом эндокардите.

Описали Лукин и американский врач Emanuel Libman (1872–1946).

### ЛУНДБЕРГА СИНДРОМ,

миопатия с катарактой, олигофренией и эндокринными нарушениями

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются появляющейся в первые годы жизни катарактой и возникающими в период полового созревания нарушениями движений глазных яблок.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Отставание в психическом развитии, наблюдаемое с рождения, и дебютирующая в период полового созревания мышечная слабость. Поражаются преимущественно проксимальные группы мышц конечностей. Вследствие слабости мышц тазового пояса изменяется походка (“утиная походка”). Появляется гиперлордоз поясничного отдела позвоночника. Прогрессируют слабость и атрофия мышц плечевого пояса. Больные не могут поднять руки до горизонтального уровня. Появляются симптомы “свободных надплечий”, “крыловидных лопаток”. В патологический процесс вовлекаются жевательная и мимическая мускулатура. Угасают сухожильные рефлексy. Быстро прогрессируют двигательные нарушения. Больные теряют способность ходить. У женщин развивается гипогонадотропный гипогонадизм с первичной аменореей или ранним наступлением менопаузы. Рентгенологически выявляют остеопороз кистей и стоп.

Этиопатогенез заболевания неясен.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

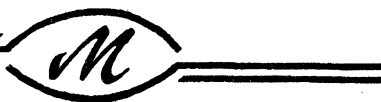
Описал Lundberg в 1973 г.

### ЛЮЦЕ СИМПТОМ

При повышении давления в наружном слуховом проходе появляется нистагм, направленный в сторону исследуемого уха; при понижении давления нистагм приобретает противоположное направление.

Является признаком лабиринтного свища. Нередко наблюдается при гнойном отите.

Описал немецкий оториноларинголог August J. C. Lucae (1835–1911).



### МАГДЕРА ФЕНОМЕН

При накоплении экссудата между рецепторным слоем сетчатки и пигментным эпителием в макулярной области у больных возникает длительное расстройство остроты зрения после офтальмоскопического исследования. Это обусловлено нарушением анатомического контакта между рецепторным и пигментным слоями сетчатки, имеющим основное значение в обеспечении нормального процесса ресинтеза зрительных пигментов.

На основании этого феномена Магдер предложил использовать тест с засветом для диагностики воспалительных заболеваний макулярной области, в т. ч. центральной серозной ретинопатии.

Описал Н. Magder в 1960 г.

### МАК-КАРТИ НАДГЛАЗНИЧНЫЙ РЕФЛЕКС, рефлекс надбровный

При поколачивании по внутреннему краю надбровной дуги происходит смыкание век.

Рефлекс физиологический.

Описал американский невролог D. J. McCarthy (1874–1958).

### МАК-КЕНСА СИНДРОМ, церебро-окуло-ренальный синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двустороннее помутнение роговиц, фотофобия, нистагм, снижение зрительных функций.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Анорексия, диспепсия, рвота, отставание в физическом развитии, гипотония мускулатуры, интенционное дрожание, эпилептиформные судороги, крипторхизм. При исследовании крови выявляют: снижение щелочных резервов, метаболический алкалоз, увеличение остаточного азота, умеренную гиперкалиемию и гипонатриемию. В моче: гипостенурия, ацидурия.

Болезнь начинается в грудном возрасте. Прогноз неблагоприятный. Больные погибают от почечной недостаточности.

Описал английский педиатр R. A. McCance.

### МАКЛА – УЭЛЬСА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены иногда наблюдающейся при этом синдроме глаукомой.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Возникающие периодически ознобы, кратковременная сыпь, похожая на крапивницу, нарушение общего состояния. В дальнейшем постепенно ухудшается слух до полной глухоты, иногда развивается нефротический синдром. В некоторых случаях наблюдаются атрофия яичек, потеря полового влечения, полая стопа. При исследовании крови обнаруживают: гиперглобулинемию, гиперхолестеринемию, повышенную СОЭ, в поздних стадиях – гиперазотемию. В моче: протенурия, гипер-аминоацидурия.

Заболевание начинается обычно в молодом возрасте. Больные погибают в основном от хронической почечной недостаточности.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описали английский педиатр Thomas J. Muckle и английский врач Michael Wells.

### МАКСВЕЛЛА ПЯТНО

Выявляемое в зоне фиксации при центральной периметрии в случае использования чистого монохроматического синего цвета темное пятно, окруженное ярким синим ореолом. Размеры пятна составляют 2–3 °.

Скотомы физиологическая, субъективно не ощущается.

Описал в 1860 г. английский физик James Clark Maxwell (1831–1879).

### МАЛЁРБА ЭПИТЕЛИОМА КОЖИ, эпителиома некротизирующаяся, эпителиома обызвествленная

Редкая доброкачественная опухоль, предположительно развивающаяся из эпидермоидной кисты. Представляет собой подкожный плотный подвижный узел размером от 0,5 до 5 см. Кожа над ним не изменена. Растет медленно, не изъязвляется. Может быть расположена *в коже век или у края глазницы*, и тогда ее следует дифференцировать с дермоидной кистой. Преимущественная локализация – лицо, голова, верхние конечности.

Микроскопически опухоль состоит из частично обызвествленных пластов некротизированного эпидермиса с гигантоклеточной реакцией по периферии.

Описаны случаи малигнизации.

Впервые описал в 1881 г. французский врач A. Malherbe (1845–1915).

### МА́ННА СИМПТОМ

Кажущееся впечатление, что глазные яблоки расположены на разных уровнях.

Отмечается у больных с несимметрично выраженным тиреотоксическим экзофтальмом.

Описал английский врач John Dixon Mann (1840–1912).

### МА́ННА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются ограничением движения глазных яблок в стороны, а иногда полным параличом взора (взгляд устремлен в одну сторону), болезненностью глазных яблок при движениях, ослаблением роговичного рефлекса.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мозжечковая атаксия, снижение слуха, ослабление рефлексов со слизистой оболочки носа, вегетативные и вестибулярные расстройства. Нередко головная боль, ощущение сердцебиения, тахикардия, положительный симптом Ромберга. При ходьбе руки неподвижны. Давление ликвора повышено.

Наблюдается после контузии или сотрясения головного мозга с поражением мозжечка и его нижней ножки.

Дифференцировать с синдромом сотрясения головного мозга, синдромом задней черепной ямки, другими мозжечковыми синдромами.

Описал в 1931 г. немецкий невропатолог Ludwig Mann (1866–1936).

### МА́ННА – ГУРЕ́ВИЧА СИНДРОМ

При слежении глазами за движущимся объектом (например, неврологическим молоточком) усиливаются головные боли, возникает головокружение, шум в ушах. В некоторых случаях при движении молоточка сверху вниз больной может упасть вперед, а при движении снизу вверх – назад.

Является признаком раздражения мозговых оболочек. Наблюдается при сотрясении головного мозга.

Описал J. D. Mann, а позже отечественный психиатр Михаил Осипович Гуревич (1878–1953).

### МАНЬКОВСКОГО СИМПТОМ

Заключается в гетерохромии радужки, наблюдаемой у больных сирингомиелией.

Описал отечественный невропатолог Борис Николаевич Маньковский (1883–1962).

### МАРАНЬОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены часто возникающим экзофтальмом.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Симптомы тиреотоксикоза, лихорадка, усталость, беспокойство, головная боль, иногда ожирение. Кровь: лейкоцитоз, повышена СОЭ.

Синдром представляет собой комплекс эндокринных аномалий у женщин.

Описал испанский врач Posadillo Gregorio Marañon (1887–1960).

### МА́РБУРГА ПЕНТАДА

Сочетание пяти признаков рассеянного склероза: 1) битемпоральное побледнение дисков зрительных нервов или атрофия их; 2) выпадение брюшных рефлексов; 3) скандированная речь; 4) нистагм; 5) интенционное дрожание.

Описал в 1936 г. австрийский невропатолог Otto Marburg (1874–1948).

### МА́РБУРГА ТРИАДА

Проявляется: 1) битемпоральным побледнением дисков зрительных нервов или их атрофией; 2) центральными парезами; 3) выпадением брюшных рефлексов.

Наблюдается в начальной стадии рассеянного склероза.

Описал O. Marburg в 1933 г.

### МА́РДЕНА – УО́КЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Блефарофимоз, гипертелоризм, ко-соглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Микроцефалия, микрогнатия, западая переносица, длинный фильтр, низко расположенные деформированные ушные раковины, иногда расщелина нёба. У больных застывшее амичное выражение лица с поджатыми губами и обвисшими щеками. Всегда наблюдаются снижение мышечной активности и мышечная гипотония. Очень часто множественные контрактуры суставов, кифосколиоз, кампто-

дактилия, деформация грудины. У половины больных обнаруживают пороки сердца. Нередко пороки развития головного мозга (агенезия мозолистого тела, гипоплазия ствола мозга, червя и полушарий мозжечка) и почек. Дети отстают в физическом и психомоторном развитии.

Патоморфологически определяют аплазию ядер лицевого нерва, микрокистоз почек.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с хондродистрофической миотонией.

Описали американские педиатры P. N. Marden и W. A. Walker в 1966 г.

### **МАРИ ПЬЕРА БОЛЕЗНЬ,** **Мари – Лери болезнь, акромегалия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Битемпоральная гемианопсия, частичная атрофия зрительных нервов, иногда двусторонние застойные диски, обусловленные давлением опухоли на хиазму и зрительные нервы, а также повышенным ВЧД. Битемпоральная гемианопсия обычно начинается с верхнего квадранта, часто в виде парацентральной скотомы. Возможны односторонние гемианопсии. Иногда гемианопсии предшествует ахроматопсия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Пахиакрия (особенно велики нос, нижняя челюсть, надбровные дуги, губы, язык, уши, кисти и ступни), легкий гирсутизм у женщин, выпадение волос у мужчин, исчезновение полового влечения, импотенция, атрофия половых желез, аменорея, дисменорея. Наблюдаются торакальный кифоз, расширенная грудная клетка, утолщение кожи, нарушения кожной пигментации, спланхномегалия, вегетативная дистония, головная боль, бессонница.

При исследовании крови выявляют увеличение содержания фосфора, гипергликемию, иногда липемию; в моче – гликозурию. Рентгенологически обнаруживают расширение турецкого седла.

Болезнь проявляется после завершения роста длинных трубчатых костей, преимущественно в возрасте 18–35 лет, чаще у женщин, чем у мужчин. У большинства больных причиной заболевания является эозинофильная аденома гипофиза, вызывающая избыточное выделение гормона роста. Иногда изменений в гипофизе не обнаруживают и увеличение секреции соматотропного гормона передней доли гипофиза связывают с усилением стимуляции аденогипофиза соматотропин-релизинг-гормоном гипоталамуса. Усиление секреции гормона роста в отдельных случаях могут спровоцировать травма черепа, патологическая беременность и роды, инфекционные заболевания, психические травмы.

Прогноз зависит от характера процесса в гипофизе. При доброкачественной аденоме больные живут десятки лет; если опухоль злокачественная – смерть быстро наступает при явлениях кахексии. При резко выраженной спланхномегалии – прогноз неблагоприятный; причиной смерти могут быть интеркуррентные инфекции, сопротивляемость которым у больных акромегалией понижена.

Дифференцировать с болезнью *Педжета*, парциальным гигантизмом, общим гигантизмом, синдромом Мари – Бамбергера.

Болезнь подробно описана в 1886 г. французским невропатологом Pierre Marie (1853–1940), а в последующем французским невропатологом Andre Leri (1875–1930). Первое сообщение о болезни (1883) принадлежит немецкому патологу Friedrich Daniel Recklinghausen (1833–1910).



### МАРИ́ ПЬЕРА СИМПТОМ

Редкое мигание у больных с акинетико-ригидным синдромом.  
Описал P. Marie.

### МАРИ́ ПЬЕРА СИНДРОМ,

атаксия мозжечковая поздняя, Нонне – Мари Пьера синдром

**Глазные симптомы.** Конвергирующее косоглазие, парез отводящего и глазодвигательного нервов, нистагм, врожденная катаракта, пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительных нервов. Характерен пртоз, который выражен при статическом состоянии больного и исчезает при движении.

**Общие проявления.** Начинаются с расстройства походки, ухудшения речи, позднее – ухудшения почерка, адиадохокинеза, мозжечковой асинергии. У больных наблюдаются расстройство глубокой чувствительности, повышенные сухожильные рефлексы, сниженный тонус мускулатуры, дрожание, напоминающее паркинсонизм, нередко хореические нарушения движений. Возможны деформации скелета (сколиоз, “стопа Фридрейха” и др.). Снижается интеллект.

Заболевание начинается преимущественно в возрасте 20–45 лет. Нередко обостряется при инфекционных заболеваниях, беременности, физических и психических нагрузках. Иногда возникают спонтанные ремиссии.

При морфологическом исследовании выявляют атрофию мозжечка, демиелинизацию пирамидного тракта, дегенерацию зубчатого ядра, ядер оливы, варолиева моста, клеток коры головного мозга и передних рогов спинного мозга.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с рассеянным склерозом, опухолью мозжечка, синдромами амавротической идиотии, сухоткой спинного мозга, синдромом *Дежерина – Тома* и др.

Впервые синдром описал в 1890 г. немецкий невропатолог Max Nonne (1861–1959). Заболевание выделено из группы семейных атаксий P. Marie в 1892 г. Нозологически однородность этой формы в настоящее время подвергается сомнению. Предполагают, что это сборная группа заболеваний, часть которых относятся к доминантно наследуемым оливопонтocerebellарным дегенерациям.

### МАРИ́ – БОВЕРИ́ БОЛЕЗНЬ

**Глазные симптомы.** Обусловлены экзофтальмом.

**Общие проявления.** Характеризуются интенционным дрожанием и скандированной речью.

Болезнь является формой гипертрофического неврита *Дежерина – Сотта*.

Описали P. Marie и итальянский врач P. Boveri (1879–1932).

### МАРИ́ – ЛЕРИ́ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Экзофтальм, анизокория, катаракта. В анамнезе возможен ирит.

**Общие проявления.** Характеризуются обширным симметричным поражением запястного и голеностопного суставов, обусловленным массивным остеолитом запястных, плюсневых костей и фаланг. Вследствие

этого конечности укорачиваются, “лишняя” кожа образует складки над пальцами рук и ног. Часто наблюдаются сколиоз, лишние или клинообразные позвонки, менингоцеле, spina bifida. Выявляют арефлексию, сегментарную гипералгезию. В анамнезе у больных часто были чешуйчатый лишай, рецидивирующие суставные поражения, крапивница, экзема.

Заболевание является хроническим полиартритом с тяжелыми нейротрофическими поражениями костей и мягких тканей.

Описали французские невропатологи P. Marie и A. Leri.

### МАРИ – СЕ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены иногда остро развивающимися застойными дисками зрительных нервов в результате острой преходящей гидроцефалии у грудных детей.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Отказ от пищи, рвота, выраженная бледность, нарушение сна, беспокойство, иногда сонливость, прострация, возможна лихорадка. Наблюдаются значительное выпячивание родничка, расширение швов черепа, повышение ВЧД. Ликвор обычно прозрачный, количество белка и клеток нормальное. В крови выраженное преходящее повышенное содержание витамина А. Олигурия, гематурия, цилиндрурия, незначительная альбуминурия.

Прогноз благоприятный, болезненные проявления продолжаются обычно в течение нескольких часов.

Причиной болезни является интоксикация витамином А.

Описали французские педиатры Julien Jean Marie (род. 1899) и Georges See.

### МАРИН-АМАТА СИНДРОМ

Смыкание век при открывании рта и жевании.

Наблюдается в восстановительном периоде неврита лицевого нерва преимущественно при поражении его дистальнее шилососцевидного отверстия (чаще на инфрагеникулярно-супрастapedальном уровне). Причиной синдрома являются патологические связи между V и VII нервами, усиливающиеся в периоде регенерации лицевого нерва после его паралича за счет образования новых волокон.

Описал испанский офтальмолог Manuel Marin-Amat в 1918 г.

### МАРИНЁСКУ – ШЁГРЕНА (СЬЁГРЕНА) СИНДРОМ, атаксия, катаракта, карликовость, умственная отсталость

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Врожденная катаракта, эпикантус, прерывистый маятникообразный и вращательный нистагм, парезы зрения, альтернирующее сходящееся косоглазие, аниридия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Резкая задержка физического и психического развития, карликовость, долихоцефалия, деформация позвоночника, анкилозы коленных и локтевых суставов, слабость мышц конечностей, мышечная гипотония. Характерны спиноцеребеллярная атаксия конечностей, дизартрия, гипо- или арефлексия, пирамидные симптомы, гиперсаливация. Возможны эпилептические припадки. Иногда выявляют задержку окостенения хрящей, гипокальциемию. На ЭМГ обнаруживают фибрилляционные потенциалы.

Заболевание проявляется в раннем возрасте и медленно прогрессирует.

Патоморфологически выявляют энцефалопатию, атрофию ганглиозных клеток и разрежение миелинизированных волокон головного и спинного мозга, массивную атрофию коры и дезинтеграцию грушевидных нейронитов (клеток Пуркинье) мозжечка, некроз почечных канальцев.

Этиология не установлена. Патогенез может быть связан с первичным нарушением деятельности желез внутренней секреции, которое обуславливает вторичное поражение мозга, или с детской энцефалопатией, сопровождающейся расстройством их функций.

Заболевание носит семейный характер и, по-видимому, обусловлено редкой аутосомно-рецессивной мутацией, поскольку обычно встречается в изолятах. Родители больных всегда здоровы; отмечается высокий процент (60 %) кровного родства родителей.

Дифференцировать с различными видами врожденной эндокринной патологии и заболеваниями опорно-двигательного аппарата.

Впервые описан в 1931 г. румынским невропатологом Gheorghe Marinescu (1863–1938). В 1935 г. шведский невропатолог и психиатр Torsten Sjogren (род. 1896) подробно описал характерные признаки синдрома. В литературе иногда встречается под названием "синдром Маринеску – Шегрена – Гарленда" (H. Garland – английский врач).

#### **МАРИОТТА ПЯТНО, слепое пятно**

Физиологическая отрицательная абсолютная скотома, являющаяся проекцией в поле зрения диска зрительного нерва, не имеющего световоспринимающих элементов.

Описал в 1668 г. французский естествоиспытатель Edme Mariotte (1620–1684).

#### **МАРКИФАВЫ – БИНЬЯМИ СИНДРОМ, алкогольная церебральная дегенерация**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Глазодвигательные нарушения вплоть до офтальмоплегии, снижение зрачковых реакций, зрительные галлюцинации.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Апатия, депрессия, снижение памяти и интеллекта вплоть до выраженной деменции, галлюцинации, дезориентация; апраксия, дизартрия, мелкий тремор верхних конечностей, абезия, астазия, транзиторные гемиплегии, эпилептические припадки. Аппетит отсутствует.

Обычно наблюдается у мужчин пожилого возраста. Прогноз неблагоприятный – через 2–5 лет больные умирают в состоянии комы.

Заболевание является разновидностью алкогольной энцефалопатии и обусловлено дегенерацией (с очагами некроза) мозолистого тела и ламинарным кортикальным склерозом головного мозга. В патогенезе заболевания имеют значение дефицит витаминов группы В и, возможно, воздействие токсичных веществ, образующихся в вине при домашнем его изготовлении.

Описали в 1898 и 1903 г. итальянские патологи Ettore Marchiafava (1847–1916) и Amico Vignani (1862–1929), обнаружившие болезнь у итальянских крестьян, употреблявших в течение многих лет большие количества красного вина домашнего приготовления.

#### **МАРКОВА СЕКСТАДА**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** 1) Зрительные нарушения (резкое снижение зрения, скотомы и т. д.); 2) изменяющиеся признаки поражения глазодвигательных нервов.

**Общие проявления.** 1) Возбуждение слухового и вестибулярного нервов; 2) нарушение всех видов чувствительности, и прежде всего вибрационной; 3) симптомы поражения пирамидной системы (центральные параличи и парезы конечностей, повышение мышечного тонуса и сухожильных рефлексов, патологические рефлексы и т. д.); 4) белково-клеточная диссоциация в ликворе.

Описал в 1966 г. отечественный невропатолог и физиотерапевт Даниил Александрович Марков (1895–1976) у больных рассеянным склерозом.

### **МАРКОВА СИМПТОМ МЕЛЬКАНИЯ**

При мелькании света и тени возникает головокружение. Наблюдается у лиц с артериальной гипотензией.

Описал Д. А. Марков.

### **МАРОТÓ – ЛАМÍ БОЛЕЗНЬ, мукополисахаридоз VI типа**

**Глазные симптомы.** Постепенно прогрессирующее помутнение роговиц, иногда птоз, эпикантус, экзофтальм.

**Общие проявления.** Карликовый рост, огрубление черт лица, широкая спинка носа, толстые губы, различной степени тугоухость. Характерны: выпуклая грудина, поясничный кифоз, вальгусное искривление голеней, тугоподвижность суставов, гепатоспленомегалия, грыжи, аортальный стеноз, сердечно-сосудистая и легочная недостаточность. Иногда развивается гидроцефалия. Умственное развитие не нарушено.

При исследовании крови обнаруживают включения мукополисахаридов в лейкоцитах. В моче большое количество дерматансульфата. Рентгенологически выявляют метафизарные и эпифизарные дефекты костей, задержку роста запястных и предплюсневых костей, сплюсненные клиновидные позвонки.

Болезнь начинается в возрасте 2–3 лет. Полностью симптомокомплекс развивается к школьным годам. Большинство больных умирает в возрасте 10–20 лет от сердечно-легочной недостаточности и повторных инфекций.

Патоморфологически определяют утолщение мягких мозговых оболочек.

В основе заболевания лежит дефицит фермента N-ацетилгексозамин-4-сульфат-сульфатазы (арилсульфатазы В), что обуславливает накопление мукополисахаридов в большом количестве в соединительной ткани.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Предполагают существование двух гетероаллельных мутаций, обуславливающих это заболевание.

Дифференцировать с мукополисахаридозами II, IV, V типов, мукополидозами.

Синдром описали в 1960 г. французские педиатры и генетики Pierre Maroteaux (род. 1926) и Maurice Lamy (1895–1975).

### **МАРТИНА – ÓЛБРАЙТА СИНДРОМ, псевдопаратиреоидный синдром**

**Глазные симптомы.** Прогрессирующая катаракта, расстройство глазодвигательного аппарата, диплопия.

**Общие проявления.** Низкий рост, гипопластическое строение тела, общее ожирение, круглое лицо, короткая шея, брахидактилия

(особенно укорочены пальцы ульнарной стороны, указательный палец является самым длинным), гипоплазия зубной эмали с ранним выпадением зубов, экзостозы, пахидермия. Характерна бледно-коричневая пигментация кожи, напоминающая географическую карту. У больных часто наблюдаются тетания, спазмы мышц, судороги, сахарный и несахарный диабет, задержка полового развития у девочек, гипотиреоз, олигофрения.

В крови обнаруживают гиперфосфатемию и гипокальциемию. Концентрация тиреокальцитонина в крови повышена в 50–100 раз.

Болезнь развивается на 5–10 годах жизни. Прогноз при рациональной терапии благоприятный.

Патологоанатомически обнаруживают компенсаторную гиперплазию околоткановидных желез; в костной ткани – диффузный остеопороз, кисты (“бурые опухоли”, гигантоклеточные опухоли); кальцинаты (петрификаты) в конъюнктиве и на периферии роговицы, почках, миокарде, стенках крупных сосудов, мышцах, подкожной клетчатке.

Развитие болезни связывают с генетически обусловленной резистентностью почек (почечных канальцев) к действию гормонов парацистовидных желез, нарушением процессов реабсорбции в почечных канальцах вследствие генетической недостаточно выраженной или полностью отсутствующей активности энзимов. Функция парацистовидных желез не нарушена или может быть повышена вследствие вторичной гиперплазии желез.

Все варианты псевдогипопаратиреоза представляют собой наследственное заболевание. Тип наследования доминантный, сцепленный с X-хромосомой. Больные матери передают дефект детям обоего пола, больные отцы – только дочерям. Женщины страдают в два раза чаще, чем мужчины.

Заболевание впервые описал в 1940 г. швейцарский терапевт Eric Martin (род. 1900) с соавт. В 1942 г. американский врач Fuller Albright (род. 1900) с соавт. описали подобное заболевание у трех больных и назвали его псевдогипопаратиреоидизмом. В 1952 г. F Albright с соавт. опубликовал описание случая заболевания, чрезвычайно сходного с псевдогипопаратиреозом, но не сопровождающегося гипокальциемией. Этот вариант болезни был назван им псевдо-псевдогипопаратиреозом. Считают, что в основе заболевания лежит поражение почечных канальцев вследствие недостаточности выработки гипофизарного гормона роста. Наличие этих вариантов болезни в одной семье и даже у одного и того же больного в разные периоды жизни может свидетельствовать либо о различной экспрессивности одного и того же гена, либо о разных стадиях заболевания. В настоящее время варианты болезни как с нормо-, так и с гипокальциемией часто называют наследственной остеодистрофией Олбрайта.

### МАРТОРЕЛЯ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены гипертонической ангиопатией сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются появлением на нижних конечностях (чаще на голенях) пигментированных или синюшных пятен, в области которых спонтанно или в результате незначительной травмы образуются симметричные, покрытые струпьями язвочки. У больных наблюдаются выраженная артериальная гипертензия, ангиопатия. Артерии ног не облитерированы, пульс прощупывается хорошо. Болеют преимущественно пожилые женщины.

Причиной болезни является ишемия ткани вследствие облитерации артериол.

Описал испанский хирург XX в. Fernando Otzet Martorell.

**МАРФАНА СИНДРОМ (1),  
врожденная гипопластическая мезодермальная дистрофия,  
долихоморфия, акрохондрогиперплазия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двусторонние сферофакия, микрофакия, дислокация хрусталиков (чаще вверх и кнутри), помутнение хрусталиков, иридодонез. Часто отмечаются: гипотелоризм, отсутствие ресниц, микро- или гидрофтальм, косоглазие, голубые склеры, мегалокорнея, высокая миопия, сохранение пупиллярной мембраны, анизокория, отсутствие реакции зрачков на свет и конвергенцию, паралич аккомодации, гетерохромия радужки, колобомы радужки, аниридия, колобомы хрусталика, афакия, отслойка сетчатки, колобомы диска зрительного нерва и желтого пятна, пигментная дистрофия сетчатки, гипертензия, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Резко выраженная астеническая конституция, “птичье” лицо (узкий череп, большой нос, срезанный или выступающий подбородок), ушные раковины тонкие, малоэластичные с дисплазией ушных мочек, у детей старческий вид. Грудная клетка имеет килевидную или воронкообразную форму, резко выражены кифоз и сколиоз. Характерны диспропорция в росте туловища и конечностей – конечности ненормально длинные с тонкими и деликатными пальцами (так называемыми пальцами паука или мадонны), разболтанность суставов, недоразвитие мышечной ткани и подкожной клетчатки. Нередко отмечаются экзостозы, остеопатироз, spina bifida, “волчья пасть”, высокое нёбо, гиподонтия. Наблюдаются артериальная гипотония, потливость, вялость, холодные конечности, мраморный рисунок кожи, акроцианоз. Со стороны внутренних органов выявляют врожденные пороки сердца, аневризму аорты, уменьшенное число долей легких, эмфизему, эктопию почек, гипоплазию кишечника или чрезмерно длинный кишечник. Возможны нарушения в гипоталамо-гипофизарной системе – акромегалоидные симптомы, расстройства менструаций, несхаранный диабет, инфантилизм. Умственное развитие не страдает.

В моче обнаруживают повышенное количество гидроксипролина – аминокислоты, входящей в состав коллагена. Рентгенологически отмечают диффузный остеопороз метафизарных отделов костей, истончение кортикального слоя, редкую трабекулярную сеть в губчатом веществе, часто зоны роста в метафизах.

Отдельные симптомы заболевания обнаруживают уже при рождении. В связи с возможностью осложнений (почечная недостаточность и др.) прогноз при болезни Марфана, как правило, неблагоприятен.

Причины развития болезни изучены недостаточно. Придают значение нарушению обменных процессов. Характерным является накопление свободных или слабо связанных с белком кислых мукополисахаридов (гликозаминогликанов) в эластических и коллагеновых волокнах. Нарушается обмен гидроксипролина. В процессе роста значительное количество коллагеновых волокон развивается не полностью или дегенерирует. Вследствие этого страдает развитие скелета, связочного аппарата, поражаются эластические ткани сердца и сосудов.

Мужчины и женщины болеют одинаково часто. Популяционная частота 1 : 25 000.

Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью и различной экспрессивностью. Обнаружены мутации в гене фибриллина.

Дифференцировать с гомоцистинурией, врожденной контрактурной арахнодактилией.

Болезнь описал в 1896 г. французский педиатр Antonin Bernard Jean Marfan (1858–1942) под названием “долихостеномелия”. Первое сообщение о глазных симптомах при подобном заболевании принадлежит канадскому офтальмологу R. Williams (1876). В 1902 г. французский терапевт Е. Е. Ахард предложил название “арахнодактилия” (паукообразные пальцы).

### МАРФАНА СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паренхиматозный кератит, миопия, атрофия зрительного нерва, синдром *Аргайлла Робертсона*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Спастическая параплегия без расстройств трофики и чувствительности, слабоумие, психотические проявления, положительные характерные для сифилиса серологические реакции.

Наблюдается у больных с врожденным сифилисом.

Описал А. В. J. Marfan в 1909 г.

### МАРШАЛЛА СИНДРОМ, эктодермальная дисплазия с глухотой

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм; экзофтальм; миопия, наблюдаемая уже на первом году жизни; быстро прогрессирующая катаракта, выявляемая обычно в возрасте 10 лет и спонтанно рассасывающаяся в зрелом возрасте; склонность к спонтанным или травматическим вывихам хрусталика или к разрывам его капсулы; разжижение стекловидного тела; пигментная дистрофия сетчатки. В связи с миопией высокой степени может развиться отслойка сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Больные низкого роста с характерным лицом: маленький короткий нос, запавшая переносица, выступающий лоб, открытый рот, гипоплазия средней части лица вместе с глазными симптомами создает впечатление так называемого “лица бульдога”. В раннем возрасте обнаруживают снижение слуха по нейросенсорному типу, приводящее к задержке речевого развития. В дальнейшем нередко развивается полная глухота. Наблюдаются: гиподонтия, адентия, удвоение зубов, микродонтия, псевдопрогения, гипогидроз. Интеллектуальное развитие нормальное.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромами *Стиклера* и *Робинова*.

Описал американский офтальмолог Don Marshall в 1958 г.

### МАРШАЛЛА – СМІТА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Плоские орбиты, экзофтальм, голубые склеры.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Ускоренный рост и созревание скелета, макроцефалия, высокий выступающий лоб, запавшая переносица, вздернутый нос. Наблюдаются мышечная гипотония, низкая масса тела, гипертрихоз, пупочные грыжи, атрезия или стеноз хоан, аномалии гортани. Больные часто

страдают заболеваниями дыхательной системы. У всех больных отмечаются задержка психомоторного развития и глубокая умственная отсталость.

Патологоанатомически часто выявляют макрогирию, атрофию мозгового вещества, агенезию мозолистого тела.

Все описанные случаи спорадические, тип наследования неизвестен.

Дифференцировать с синдромами *Сотоса* и Вивера.

Описал R. Marshall с соавт. в 1971 г.

### МАУДЖЕРИ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Неравномерное расширение зрачков.

**Общие проявления.** Приступы бронхиальной астмы, астматическая одышка, приступы кашля после глубокого вдоха, периодически возникающий острый отек слизистой гортани и трахеи.

Наблюдается при силикозе средостения.

Описал итальянский профпатолог Salvatori Maugeri (род. 1905).

### МАУТНЕРА БОЛЕЗНЬ,

**хориоидеремия, тапетохориоидальная дистрофия, прогрессирующая атрофия сосудистой оболочки**

Болезнь начинается в детском возрасте и постепенно неуклонно прогрессирует. При исследовании выявляют понижение остроты зрения, концентрическое сужение поля зрения, нарушение цветоощущения, увеличение времени темновой адаптации, миопическую рефракцию. Характерны изменения глазного дна: полное или почти полное отсутствие рисунка сосудистой оболочки, вследствие чего глазное дно представляется блестяще-белым с резко контурирующей красновато-коричневого цвета макулярной областью и разбросанными единичными глыбками пигмента. Диск зрительного нерва с нечеткими, ступешеванными границами. Сосуды сетчатки обычно не изменены или умеренно сужены.

Флюоресцентная ангиография выявляет нарушение циркуляции крови в сосудах хориоидеи. ЭРГ с прогрессированием процесса полностью угасает.

Патологический процесс начинается на периферии глазного дна и к 30–40 годам захватывает центральную зону, наступает слепота. Заболевание двустороннее.

Гистологически выявляют гиалиноз хориоидальных сосудов, особенно хориокапилляров, деструкцию и исчезновение пигментного эпителия и мембраны Бруха, атрофию сосудистой оболочки, дегенерацию нейрорецепторов и глиоз сетчатки в зоне максимальных хориоидальных изменений.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с полом. Болеют мужчины. У гетерозиготных женщин на глазном дне выявляют неравномерную пигментацию и перикапиллярную атрофию сосудистой оболочки, однако зрительные функции обычно не страдают.

Дифференцировать с кольцевидной (извилистой, дольчатой) атрофией хориоидеи и сетчатки.

Описал в 1872 г. австрийский офтальмолог L. Mauthner (1840–1894).

### МАУТНЕРА ТОЧЕЧНЫЙ КЕРАТИТ

Характеризуется появлением в различных слоях роговицы множественных точечных резко отграниченных инфильтратов. Инфильтраты бы-



стро рассасываются, лишь некоторые из них оставляют после себя нежные помутнения. Васкуляризация роговицы выражена слабо или отсутствует вовсе. Радужка обычно в процесс не вовлекается.

Возникает иногда при приобретенном и очень редко при врожденном сифилисе.

Описал L. Mauthner в 1875 г.

### МЁБИУСА СИМПТОМ

Характеризуется слабостью конвергенции – больной не может долго удерживать глазные яблоки в положении сведения. Одно из них вскоре отходит кнаружи, возникает преходящее косоглазие.

Свидетельствует о слабости внутренних прямых мышц глазных яблок.

Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описал в 1892 г. немецкий невропатолог Paul Julius Moebius (1853–1907). Первое сообщение о симптоме (1880) принадлежит немецкому офтальмологу Alfred Graefe.

### МЁБИУСА СИНДРОМ (1),

синдром врожденного окуло-фациального паралича, синдром Грефе

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Лагофтальм, слезотечение, редкие мигательные движения, птоз, сходящееся косоглазие, паралич отводящего нерва, слабость конвергенции. При вовлечении в процесс глазодвигательных нервов возможна полная неподвижность глазных яблок. Может быть одно- или двустороннее поражение. Иногда наблюдаются гипертелоризм, эпикантус, микрофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Амимичное маскообразное лицо; затрудненное сосание и глотание, слабость жевательной мускулатуры, атрофия языка. У больных невнятная речь, обусловленная нарушением образования губных звуков, нередко тугоухость или глухота. Возможны деформация ушных раковин, микрогнатия, стридор, обусловленный резким сужением просвета гортани, врожденные пороки сердца, синдактилия, брахидактилия, косолапость. Примерно у 10 % больных отмечается умственная отсталость.

В основе заболевания лежит врожденное недоразвитие ядер III, VI, VII, IX, XII пар черепно-мозговых нервов, обусловленное, предположительно, повреждающим действием ликвора, проникающим в область расположения ядер из IV желудочка. Возможно, имеют значение перенесенные женщиной на 2–3 месяце беременности заболевания краснухой или гриппом, а также отравление хинином и травмы.

Наследование чаще по аутосомно-доминантному типу, но описаны семьи с аутосомно-рецессивным наследованием. Известен вариант синдрома с изолированным односторонним поражением ядра лицевого нерва, передающийся доминантным геном, возможно локализованным в X-хромосоме.

Синдром впервые описал Alfred Graefe в 1880 г., а затем более подробно в 1888 г. P. J. Moebius.

### МЁБИУСА СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Во время приступов офтальмоплегической мигрени у больных отмечаются птоз, нарушение движений глазного яблока, мидриаз на стороне головных болей, диплопия. Постепенно все симптомы исчезают, дольше всего держится мидриаз.

**Общие проявления.** Сильная головная боль, тошнота, рвота.

Предполагают, что синдром обусловлен сдавлением глазодвигательного нерва окружающей его отечной тканью.

Описал Р. J. Moebius.

### МЭЙЕРА СИМПТОМ

Расширение зрачков с ослаблением и даже отсутствием их реакции на свет при надавливании на подвздошную область справа между пупком и верхней подвздошной костью в 5 см от последней (точка Мак-Бернея).

Наблюдается при истерии и кататонии.

Описал в 1910 г. американский невропатолог и психиатр Adolf Meyer (1866–1950).

### МЭЙЕР-ШВИККЭРАТА – ГРЮТЕРИХА – ВЭЙЕРСА СИНДРОМ, глазо-зубо-пальцевый синдром

**Глазные симптомы.** Микрофтальм, микрокорнеа, помутнение роговицы, врожденная катаракта, гипоплазия переднего мезодермального листка радужки – радужка имеет вид пористой ткани без крипт и лакун; гипертензия или глаукома; псевдогипертелоризм; часто эпикантус, птоз.

**Общие проявления.** Характерно лицо больных – маленький нос с заостренным кончиком с гипоплазией крыльев и широкой переносицей; генерализованная дисплазия зубной эмали с коричневым окрашиванием; короткие пальцы на руках и ногах, синдактилия IV и V пальцев кистей и стоп, камптодактилия. Волосы тонкие, сухие, редкие, растут медленно; кожа сухая. Иногда наблюдаются микроцефалия, расщелины губы и нёба, проводящая глухота. Психомоторное развитие нормальное.

Наследование преимущественно аутосомно-доминантное (допускается и аутосомно-рецессивное).

Детально описали в 1957 г. немецкий офтальмолог Gerhard Meyer-Schwickerath (род. 1920), E. Grüterich и немецкий педиатр Helmut Weyers. Первое сообщение об этом заболевании принадлежит W. Lohmann (1920).

### МЭЙЖА СПАЗМ, лицевой параспазм, медиальный лицевой спазм

**Глазные симптомы.** Характеризуются судорогами круговых мышц век по типу блефароспазма функциональной природы, но в отличие от него спазм Мейжа не ограничивается только круговой мышцей век, а выходит за пределы иннервационной зоны лицевого нерва. Кроме того, во время спазма Мейжа наблюдается приподнимание бровей (в отличие от функционального блефароспазма).

**Общие проявления.** Тонические или тонико-клонические судороги, возникающие синхронно и симметрично в обеих половинах лица. Начинаются с круговых мышц век, позже распространяются на всю мимическую мускулатуру, а иногда на мышцы языка, глотки, плечевого пояса, рук. Гиперкинезы возникают как спонтанно, так и при определенных условиях – во время эмоциональных напряжений, приема пищи, разговора.

Синдром обусловлен надъядерной локализацией патологического процесса. Наблюдается при энцефалитах Экономо, травмах и сосудистых заболеваниях головного мозга.

Описал французский врач и анатом H. Meige (1866–1940).

### МЭЛНИКА – МЭДЛСА ОСТЕОПАЗИЯ

**Глазные симптомы.** Экзофтальм, легкий гипертелоризм.

**Общие проявления.** Недостаточная масса и длина тела при рождении. Характерное лицо – высокий лоб, полные щеки, микрогнатия, большие оттопыренные уши. Отмечаются нарушения прикуса и роста зубов, запоздалое закрытие родничков, опущенные узкие плечи, тугоподвижность локтевых суставов, вальгусные тазобедренные суставы, Х-образные ноги, гипоплазия больших пальцев рук. Деформация тазобедренных суставов и ног уже в раннем детстве вызывает нарушение походки; позже из-за статических перегрузок развиваются болезненный коксартроз и хромота. Интеллект нормальный.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования, предположительно, Х-сцепленный доминантный.

Дифференцировать с краниометафизарной дисплазией, пикнодизостозом, синдромом Вейссмана – Неттера.

Описали в 1966 г. американский рентгенолог John C. Melnick и американский педиатр Carl F. Needles.

### МЭНГЕЛЯ – КЭНИГСМАРКА – БЭРЛИНА – МАК-КЭЮСИКА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Антимонголоидное расположение глазных щелей, легкий гипертелоризм, блефарофимоз.

**Общие проявления.** Характерны: двусторонняя дисплазия оттопыренных ушных раковин, иногда ушные раковины в форме полумесяца; сплюснутый нос, приоткрытый рот, высокое узкое небо. Часто наблюдаются общая задержка развития, карликовый рост, двусторонняя тугоухость или глухота, крипторхизм, гипогонадизм.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Описали американский генетик Marvin C. Mengel, американские оториноларингологи Bruce W. Konigsmark и Charles Berlin (род. 1933), американский генетик и кардиолог Victor Almon McKusick (род. 1921).

### МЭНДЕ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Эпикантус, монголоидное расположение глазных щелей, недостаток пигмента ресниц и бровей, хронический блефарит.

**Общие проявления.** Физическое недоразвитие, малый рост, частичный альбинизм с пигментными аномалиями кожи и волос, сохранившиеся пушковые волосы, врожденная глухонмота, приросшие ушные мочки. Часто наблюдаются брахицефалия, “заячья губа”, запоздалое прорезывание зубов, слабоумие.

Наследование, вероятно, аутосомно-доминантное.

Описал немецкий врач Irmgard Mende.

### МЭНКЕСА СИНДРОМ, болезнь курчавых волос

**Глазные симптомы.** Характеризуются прогрессирующим снижением зрительных функций, обусловленным патологическими изменениями сетчатки.

**Общие проявления.** В период новорожденности: нарушение терморегуляции (гипотермия), плохая прибавка массы, отказ от пищи, летаргия, транзиторная желтуха, недостаточность периферического кровообращения, мышечная дистония, приступы миоклонических судорог, снижение сопротивляемости к инфекциям. Постепенно вырастающие волосы становятся гипопигментированными, закрученными вдоль продольной оси, с чередующимися веретенообразными утолщениями, ломкими. Иногда наблюдаются микрогнатия, диафрагмальная грыжа, преждевременное закрытие черепных швов. Умственное развитие резко задержано.

В крови увеличено количество глутаминовой кислоты, выявляется протеинурия. При ангиографии обнаруживают удлинение и извитость всех сосудов, неравномерность просвета артерий и сужения вплоть до окклюзий.

Дети погибают в возрасте до 3 лет от септикопиемии или вследствие субдуральных кровоизлияний. При большей продолжительности жизни развиваются дистрофия и тетраплегия.

Гистологически в сетчатке определяют истончение слоя нервных волокон, уменьшение количества ганглиозных клеток, замещение нервных волокон зрительного нерва глиальной тканью. В мозге обнаруживают глиоз, кистозную дегенерацию белого вещества, атрофию коркового слоя мозжечка.

В основе заболевания лежит нарушение всасывания и транспорта меди из кишечника. Снижено содержание меди в печени. Дефицит меди в организме обуславливает нарушение формирования эластических и коллагеновых волокон. Дефицит цитохромоксидазы (фермента, содержащего медь) и недостаточность мозгового кровообращения приводят к поражению мозга. Отсутствие меди нарушает формирование дисульфидов, входящих в состав кератина.

Популяционная частота 1: 298 000 новорожденных в странах Западной Европы. Болеют только мальчики.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. У гетерозиготных женщин наблюдается легкая курчавость волос.

Дифференцировать с заболеваниями, протекающими с нарушением остеогенеза, а также с другими синдромами курчавых волос.

Описал в 1962 г. американский педиатр и невропатолог John H. Menkes (под. 1928).

### МЕНЬЕРА БОЛЕЗНЬ

**Глазные симптомы.** Резко выраженный горизонтально-ротаторный нистагм с быстрым компонентом в здоровую сторону вследствие угнетения функции пострадавшего лабиринта; обратное направление нистагма свидетельствует о стадии раздражения больного лабиринта. В период выздоровления при фиксировании взгляда на предметах (например, на рисунках обоев на стене) возникает иллюзия движения их в здоровую сторону. Поворот головы в сторону больного лабиринта сопровождается иллюзией "убегания" фиксированных зрением предметов в здоровую сторону; при повороте только глаз возникает обратная иллюзия. По мере выздоровления эти явления постепенно исчезают. Иногда во время приступов отмечают повышение ВГД и спазм артерий сетчатки.

**Общие проявления.** Характеризуются тремя основными симптомами: нарушением слуха, шумом в ухе и приступообразным головокружением. Для нарушения слуха характерны равномерное повышение порогов слуха по всему диапазону частот и нарушение четкого восприятия

речи. Шум в ухе и заложенность уха возрастают перед приступом, часто являясь его предвестником, достигают максимума во время приступа. Самым тяжелым симптомом являются приступы головокружения, сопровождающегося рвотой, тахикардией, холодным потом, побледнением кожи и сосудистых оболочек. Появляются ощущения вращения или смещения окружающих предметов, иногда ощущения проваливания, вращения собственного тела. Нарушена координация движений, больной не может ходить, стоять и даже сидеть. Некоторое облегчение состояния больного наступает только тогда, когда он ложится и закрывает глаза.

Приступы длятся от нескольких минут до нескольких суток. Различают обратимую стадию болезни и необратимую, когда приступы становятся очень частыми и продолжительными, светлые промежутки полностью исчезают, слух быстро и резко ухудшается, спонтанные вестибулярные расстройства возникают и в межприступном периоде.

Болезнь чаще развивается у мужчин в возрасте 30–40 лет. Продолжительность I стадии болезни – месяцы, II – годы.

Прогноз благоприятный для жизни, однако лица, длительно страдающие болезнью Меньера, нередко становятся инвалидами III, II и даже I группы.

Этиология болезни неизвестна. Считают, что причинами могут быть нарушения обмена веществ, кроветворения, функций эндокринных желез, витаминная недостаточность, сахарный диабет, артериосклероз, воспалительно-аллергические заболевания, травмы лабиринта у водолазов и лиц, страдающих длительными приступами удушья. Развитие симптомов болезни обусловлено эндолимфатическим гидрорсом – увеличенным количеством лабиринтной жидкости и вызванной этим лабиринтной гипертензией. Гидрорс может быть вызван нарушениями в артериокапиллярной системе лабиринта или механизма продуцирования и всасывания эндолимфы. Поражение лабиринта обычно одностороннее.

Предполагают аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью тип наследования.

Дифференцировать с невриномой слухового нерва, специфическим лабиринтитом, стволовым энцефалитом, лептоменингитом мосто-мозжечкового угла, сосудистым токсико-инфекционным поражением и травмой лабиринта.

Болезнь описал в 1861 г. французский врач Prosper Meniere (1799–1862). В 1895 г. это заболевание было названо его именем. Для обозначения только вестибулярных расстройств иногда употребляют термины “синдром Меньера”, “меньеровский симптомокомплекс”.

### **МЕРКУЛОВА СИНДРОМ, синдром визуально-экзофтальмической диссоциации**

Заключается в сочетании значительных зрительных нарушений, обусловленных поражением зрительного нерва, с незначительным экзофтальмом. На глазном дне обнаруживают вначале легкий отек диска зрительного нерва и перипапиллярной сетчатки, иногда легкое побледнение диска, а позже – атрофию зрительного нерва.

Синдром наблюдается при опухолях, прорастающих в глазницу из задних отделов пазухи решетчатой кости и пазухи клиновидной кости, близко расположенных к каналу зрительного нерва.

Описал в 1940 г. отечественный офтальмолог Иван Иосифович Меркулов (1897–1981).

## МЕСМАННА – УИЛКЕ ЭПИТЕЛИАЛЬНАЯ ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ

Заболевание начинается в раннем возрасте с появления нежных точечных помутнений в эпителиальном слое роговицы, постепенно трансформирующихся в мелкие пузырьки, после разрыва которых образуются эрозии и помутнения роговицы. Помутнения часто распространяются по всей роговице. В зависимости от интенсивности процесса возникают светобоязнь, боль, слезотечение, блефароспазм. Чувствительность роговицы значительно снижена. Зрение часто понижается до сотых долей единицы. К пубертатному возрасту у некоторых больных отмечается ослабление симптомов заболевания.

Гистологически обнаруживают сморщивание отдельных клеток эпителия и образование в них вакуолей, наполненных гликогеном. Базальная мембрана покровного эпителия резко утолщена и состоит из аморфного вещества.

В основе патогенеза заболевания лежит нарушение обмена полисахаридов. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал в 1938 г. немецкий офтальмолог А. Meesmann (1888–1969). Более детально описали в 1940 г. А. Meesmann и Wilke.

### МЕЯ СИМПТОМ

После инстилляции раствора адреналина в конъюнктивальную полость обоих глаз наблюдается более быстрое и выраженное расширение зрачка в глаукомном глазу.

Симптом ранее иногда использовался в диагностических целях.

Описал американский офтальмолог Charles Henry May (1861–1943).

### МИБЭЛЛИ СИНДРОМ,

**порокератоз, гиперкератоз эксцентричный, невус кератоатрофический, ангиокератома ограниченная невивормная**

**Глазные симптомы.** Характеризуются сероватыми гирляндоподобными участками помутнения роговицы. Зрительные функции не страдают.

**Общие проявления.** Резко ограниченные, односторонние, опоясывающие, гирляндоподобные, с атрофией в центре, гиперкератозные очаги на коже, напоминающие herpes zoster. Они окружены валиком рогового слоя высотой 1–2 мм. Преимущественно поражается эпидермис в зоне выводных протоков потовых желез. Возможна локализация подобных очагов поражения на слизистых оболочках. Отмечают аномалии зубов, дистрофию ногтей.

Заболевание проявляется обычно в детском возрасте или в период полового созревания. Чаще болеют лица мужского пола. Прогноз благоприятный. Однако возможно развитие карциномы в области очагов порокератоза Мибелли.

Этиология и патогенез не установлены.

Предполагают аутосомно-доминантное наследование с различной пенетрантностью, однако не исключается возможность X-сцепленного наследования. Некоторые исследователи считают, что порокератоз связан с пролиферацией мутантного клона клеток эпидермиса, образующегося под воздействием УФ-облучения.

Дифференцировать с эритрокератодермией, красным плоским лишаем, болезнью *Девержи*.

Синдром подробно описал в 1893 г. итальянский дерматолог Vittorio Mibelli (1860–1910).

### МИДЗУО ФЕНОМЕН

При дневном свете наблюдается быстрое обесцвечивание глазного дна. После пребывания в течение нескольких часов в темноте окраска глазного дна восстанавливается.

Отмечается при болезни *Огутти*.

Описал японский офтальмолог XX в. G. Mizuo.

### МИДЗУО – НАКАМУРЫ СИМПТОМ

У пациента с болезнью *Огутти* восстанавливается нормальная окраска глазного дна, если глаз находится под повязкой в течение нескольких часов; глазное дно второго (неприкрытого) глаза остается обесцвеченным.

Описали японские офтальмологи G. Mizuo и Nakamura.

### МИЙЯРА – ГЮБЛЕРА (ЖЮБЛЕ) СИНДРОМ, hemiplegia alternans inferior

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паралич наружной прямой мышцы глазного яблока на стороне, противоположной патологическому очагу, диплопия, усиливающаяся при взгляде в сторону пораженной мышцы, возможно сходящееся паралитическое косоглазие. Лагофталм, слезотечение и другие глазные симптомы поражения лицевого нерва на стороне патологического очага.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены периферическим параличом лицевого нерва на стороне поражения и центральным гемипарезом или гемиплегией на противоположных конечностях.

Синдром возникает при локализации патологического очага на одной стороне варолиева моста в его вентральной части с вовлечением ядра или пучка волокон лицевого нерва, корешка отводящего нерва и нижележащих пирамидных путей.

Причиной могут быть нарушения кровообращения в парамедиальных артериях, отходящих от основной артерии мозга. Чаще вызывается кровоизлиянием, реже тромбозом. Медленное постепенное развитие синдрома, особенно у детей и лиц молодого возраста, обычно обусловлено опухолью варолиева моста (чаще всего глиомой и значительно реже метастазами рака, саркомой, солитарными бугорками). Впервые в мире прижизненный диагноз опухоли варолиева моста был установлен в 1885 г. профессором ВМА и директором ее психиатрической клиники Иваном Павловичем Мержеевским (1838–1908) совместно с П. Я. Розенбахом.

Описали в 1856 г. французский врач Auguste Millard (1830–1915) и в 1859 г. французский врач и фармаколог Adolphe Marie Gubler (1821–1879).

### МИКУЛИЧА СИНДРОМ,

**болезнь Микулича, доброкачественное лимфоэпителиальное поражение слюнных и слезных желез**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены понижением секреторной функции слезных желез и зависят от степени их поражения. Слезные железы умеренно увечены, безболезненны.

**Общие проявления.** Постепенно симметрично и безболезненно увеличиваются околоушные, а затем и другие слюнные железы, нарушается их секреторная функция. В процесс вовлекаются также слюнистые железы щек и языка. Болезнь продолжается годами. Возможна атрофия слюнных желез с ксеростомией. Выраженный зубной кариес. Иногда поражаются железы одной какой-нибудь группы.

Прогноз чаще благоприятный, но иногда сомнительный.

Гистологически обнаруживают инфильтрацию стромы слюнных и слезных желез лимфоидными клетками, атрофию паренхимы и внутрипротоковую пролиферацию эпителиальных и миоэпителиальных клеток с образованием так называемых миоэпителиальных островков.

Дифференцировать с сиаладенитом, гиперплазией лимфатических узлов околоушной железы, поражением слюнных и слезных желез при опухолях лимфоидной ткани и др.

Описал в 1892 г. немецкий хирург Johann F. Mikulicz-Radecki (1850–1905).

### МИЛЛЕРА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Аниридия, катаракта, глаукома.

**Общие проявления.** Карликовый рост, микроцефалия, гемигипертрофия тела, множественные гематомы, пигментные родимые пятна, крипторхизм, гипоспадия. У всех больных наблюдается значительная умственная отсталость.

Синдром представляет собой сочетание этих наследственных множественных аномалий со злокачественной опухолью почек (так называемой опухолью Вильмса).

Наследование, предположительно, аутосомно-рецессивное.

Описал американский педиатр Robert Warwick Miller (род. 1921).

### МИЛЛЕРА – ДИКЕРА СИНДРОМ, синдром лиссэнцефалии, агирия, Нормана – Робертса синдром

**Глазные симптомы.** Антимонголоидный разрез глазных щелей, гипертелоризм, помутнение роговиц, в некоторых случаях гипоплазия зрительных путей.

**Общие проявления.** Наиболее характерным является внешний вид больного: микроцефалия, высокий лоб, суженный в височных областях, выступающий затылок, микрогнатия, характерный рот с изогнутой кверху и выступающей спереди верхней губой (“карпий рот”), чрезмерное оволосение лица, полидактилия, камптодактилия, мышечная гипотония, морщинистая кожа, поперечная ладонная складка. Наблюдаются врожденные пороки сердца, агенезия почек, атрезия 12-перстной кишки, паховые грыжи, крипторхизм. Больные резко отстают в психомоторном развитии. У них отмечают затруднение глотания, эпизоды апноэ с цианозом, повышение сухожильных рефлексов, опистотонус и децеребрационную ригидность. Характерны резистентные к терапии эпилептические припадки.

Больные погибают в раннем детстве. При большей продолжительности жизни формируются спастический тетрапарез и идиотия.

Морфологически обнаруживают отсутствие борозд и извилин в больших полушариях головного мозга, расширение IV желудочка, гипоплазию средних отделов мозжечка. Гистологическая архитектоника мозга характе-



ризуется выраженной гипертрофией нейронов и в целом соответствует строению мозга плода 3–4-месячной беременности. Определяют также пороки развития сердца, почек, желудочно-кишечного тракта.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с церебро-гепато-ренальным синдромом, синдромом трисомии 18 хромосомы, синдромом трисомии 8 хромосомы.

Описал J. Miller в 1963 г. Большой вклад в понимание синдрома внес американский невропатолог R. M. Norman.

### МЙЛЛИКЕНА – СИКЕРТА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двоение в глазах, ослаблена реакция зрачков на свет.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В продромальной стадии: интермиттирующее головокружение, закладывание ушей, преходящие парезы, дизартрия, парестезии рук и лица, нарушение походки. Быстрый наклон головы в сторону может спровоцировать эти явления. При развившемся заболевании отмечают: головокружение и падение больного в сторону патологического очага, рвоту, расстройство сознания, дизартрию, дисфонию, повышение сухожильных рефлексов, паразарезы, тетрапарезы, параличи черепных нервов, атаксию, абазию. Возможны судороги, время от времени наблюдается картина децеребрационной ригидности. В исходе заболевания нередко остаются явления апоплексiformного бульбарного паралича.

Синдром обусловлен нарушением кровообращения в системе базилярной и позвоночных артерий.

Описали современные американские врачи С. Н. Millikan и R. G. Siekert.

### МЙЛЛСА СИНДРОМ

Представляет собой редкий вариант синдрома *Стерджа – Вебера – Краббе* и характеризуется сочетанием невуса лица с гемангиомой хориоидеи. Возможна вторичная отслойка сетчатки.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал J. Milles в 1884 г.

### МИНГАЦЦИНИ СИМПТОМ

Заключается в опускании паретичной конечности, если больной протягивает вперед руки с закрытыми глазами.

Является признаком поражения пирамидного пути.

Описал итальянский невропатолог и психиатр G. Mingazzini (1859–1923).

### МИНКОВСКОГО – ШОФФАРА СИНДРОМ, микросфероцитарная анемия, микроцитемия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Микрофтальм, узкая глазная щель, желтушное окрашивание склеры, астигматизм, помутнение роговицы, эксцентрично расположенные зрачки, гетерохромия радужки, катаракта, нарушение цветоощущения, иногда косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Отличаются большим разнообразием и обусловлены, как и глазные, сочетанием симптомов собственно микросфероцитарной гемолитической анемии с врожденными аномалиями, встре-

чающимися у некоторых больных этой формой анемии. Характерны: гемолитическая желтуха различной и непостоянной интенсивности, спленомегалия, признаки печеночной недостаточности, нередко холелитиаз. При исследовании крови выявляют анемию с микросфероцитозом, ретикулоцитоз, нейтрофилию со сдвигом влево. Резко снижена механическая (в 4–8 раз) и осмотическая стойкость микросфероцитов по сравнению с нормальными эритроцитами. В костном мозге картина усиленной регенерации. Из врожденных аномалий наиболее характерны: башенный череп, негроидный или монголоидный вид, инфантилизм, готическое небо, аномалии ушей, шейные ребра, брахи-, син- или полидактилия, аномалии стоп, врожденный вывих тазобедренного сустава, врожденные пороки сердца и др.

Прогноз болезни после спленэктомии благоприятный, при отказе от операции – сомнительный.

Этиология неизвестна.

Ведущее значение в патогенезе заболевания придают пониженному содержанию в мембране эритроцитов актомиозиноподобного белка и частично лишению мембраны фосфолипидов и холестерина, что обуславливает уменьшение общей поверхности эритроцитов, повышает проницаемость мембраны для ионов натрия, избыток которого приводит к накоплению в эритроцитах воды и способствует превращению эритроцитов в микросфероциты.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Впервые описан С. Vanlair, Masius (1871) под названием “микрочитемия”, но как самостоятельная болезнь стал известен после классических работ польского физиолога и терапевта (родился в России, до 1909 г. работал в Германии) Oskar Minkowski (1858–1931) и французского терапевта Anatole Marie Emile Chauffard (1855–1932) в 1900 г.

### МИТЕНСА – ВЕБЕР СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двустороннее центральное поверхностное помутнение роговиц, сходящееся косоглазие, горизонтальный или ротационный нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий или карликовый рост. Узкий нос с гипоплазией крыльев. Укорочение предплечий, вывих проксимальной головки лучевой кости, сгибательные контрактуры локтевых суставов, клинодактилия. Иногда воронкообразная грудная клетка, гипертрофия трапециевидной мышцы с высоким стоянием лопатки, вывих бедра, ограничение разгибания коленных суставов, вальгусная деформация стоп. В отдельных случаях отмечаются аневризмы сосудов. Все больные умственно отсталые.

Тип наследования аутосомно-рецессивный или неполный аутосомно-доминантный.

Описали немецкие педиатры Carl Mietens (род. 1933) и Helga Weber в 1966 г.

### МИШЕРА БОЛЕЗНЬ, гранулематозный хейлит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Схожи с проявлениями синдрома *Россолимо – Мелькерсона – Розенталя*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются стойким воспалительным утолщением губ с образованием в толще их кожи мелких, резко отграниченных гранулем, состоящих из эпителиоидных клеток, лимфоци-

тов и небольшого количества гигантских клеток. Часто в процесс вовлекается слизистая оболочка языка и щек. Болезнь начинается остро – лихорадка, головная боль, недомогание, иногда увеличиваются регионарные лимфатические узлы. Характерна смена ремиссий и рецидивов. Во время ремиссий в тканях сохраняются уплотнения.

Описал швейцарский дерматолог Guido Miescher (1877–1961).

### МЙШЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развитием катаракты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденная фолликулярная атрофия, пятнистая алопеция, ладонно-подошвенный кератоз, укорочение длинных трубчатых костей, умственная отсталость.

Чаще страдают женщины.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу.

Описал G. Miescher.

### МОЛДЕНХАУЭРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются двусторонним птозом.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Малый рост, деформация позвоночника, расщелина нёба, птеригиум шеи, камптодактилия.

Наследование аутосомно-доминантное или доминантное, сцепленное с X-хромосомой.

Дифференцировать с синдромом *Шерешевского – Тернера*.

Описал Moldenhauer в 1964 г.

### МОНАКОВА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, частичная наружная офтальмоплегия на стороне поражения, гомонимная гемианопсия с противоположной стороны.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гемипарез, полная или диссоциированная гемианестезия, гемихореоатетоз или гемибаллизм на стороне, противоположной очагу поражения.

Синдром обусловлен повреждением пирамидного пути над внутренней капсулой с вовлечением в процесс глазодвигательного нерва. Чаще возникает при ишемических инсультах, реже при глиомах ствола и других органических процессах. Относится к группе альтернирующих синдромов.

Описал в 1914 г. швейцарский нейроанатом и нейрофизиолог Konstantin Monakow (1853–1930) у больных при тромбозе передней ворсинчатой артерии.

### МОНДОНЕЗИ СИМПТОМ, бульбо-фациальный симптом

При надавливании на глазные яблоки больного наблюдается сокращение лицевой мускулатуры на стороне, противоположной очагу поражения, или с обеих сторон.

Является признаком инсульта.

При токсической коме, менингите наблюдаются равномерные сокращения мышц лица с обеих сторон.

Описал современный итальянский врач F. Mondonesi.

### **МОРА СИНДРОМ, рото-лице-пальцевый синдром, тип II**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, телекант.

**Общие проявления.** Глобуляция языка, множественные “уздечки” между альвеолярными отростками челюстей и слизистой оболочкой губ, расщелина нёба, срединная псевдорасщелина губы, отсутствие центральных резцов, широкая переносица, широкий раздвоенный кончик и гипоплазия крыльев носа, гипоплазия скуловой дуги, верхней и нижней челюсти. Часто встречаются постаксиальная полидактилия кистей и стоп, брахидактилия, синдактилия, клинодактилия, воронкообразная грудная клетка, сколиоз. Наблюдают глухоту проводящего типа, обусловленную пороком развития наковальни. В отдельных случаях могут быть экзематозные высыпания на коже, эпилептиформные судороги. Больные обычно невысокого роста. Умственное развитие нормальное.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с рото-лице-пальцевым синдромом I типа.

Описал норвежский (?) врач O. L. Mohr в 1941 г.

### **МОРАКСА – АКСЕНФЕЛЬДА КОНЪЮНКТИВИТ, ангулярный конъюнктивит**

Хронически и лишь в редких случаях подостро протекающее заболевание, характеризующееся сильным зудом, жжением, резью в глазах и типичным выраженным поражением конъюнктивы и кожи в наружных углах глазных щелей. Конъюнктива век в этой области разрыхлена и гиперемирована, кожа – мацерирована, экзематозно изменена, с болезненными мокнущими трещинами. Характерно густое в виде тягучей слизи отделяемое из конъюнктивальной полости. При неправильном лечении конъюнктивит может длиться годами.

Заболевание названо по имени авторов, впервые обнаруживших в 1896 г. диплобактерию, вызывающую ангулярный конъюнктивит, – французского офтальмолога V. Morax (1866–1935) и немецкого офтальмолога Karl Theodor Paul Polykarpus Axenfeld (1867–1930).

### **МОРАКСА – АКСЕНФЕЛЬДА ЯЗВА РОГОВИЦЫ, язва роговицы диплобациллярная**

Вызывается палочкой Моракса – Аксенфельда и является осложнением ангулярного конъюнктивита.

### **МОРГАНИЕВА КАТАРАКТА, молочная катаракта**

Характеризуется складчатостью передней капсулы хрусталика, разжижением помутневших корковых слоев вещества хрусталика и превращением их в жидкость молочно-белого цвета. Ядро хрусталика в вертикальном положении больного опускается вниз и перемещается при изменении положения глазного яблока. Задняя капсула хрусталика также образует складки, но они обычно не видны из-за сплошного помутнения коркового вещества.

Является формой перезрелой старческой катаракты.

Описал итальянский анатом, хирург и патолог Giovanni Battista Morgagni (1682–1771).

### МОРГАНЬИ – АДАМСА – СТОКСА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Потемнение в глазах, при затяжных приступах расширяются зрачки, в тяжелых случаях – неподвижность глазных яблок.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются приступообразными головокружениями с побледнением и потерей сознания. Через несколько десятков секунд начинаются генерализованные судороги, нередко происходят непроизвольное мочеиспускание и дефекация, прекращается дыхание, губы синеют, шейные вены вздуваются, тоны сердца и пульс обычно не определяются или они крайне редки. Артериальное давление падает, часто вовсе не определяется. На ЭКГ – признаки трепетания и мерцания желудочков или асистолия, затем – частичной или полной атриовентрикулярной блокады. Характерна ретроградная амнезия. При продолжительности припадка менее 30 с – судороги, цианоз, непроизвольное мочеиспускание и дефекация отсутствуют.

Синдром обычно наблюдается у больных с органическими (воспалительными или склеротическими) поражениями сердца, чаще всего при нарушениях предсердно-желудочковой проводимости. Причиной припадка при полной атриовентрикулярной блокаде может быть развитие блокады выхода импульса из желудочкового очага автоматизма, являющегося основным водителем ритма. Обычно припадки возникают, когда частота сокращений желудочков становится меньше 20 в 1 мин, что приводит к острой диффузной ишемии мозга. Причиной припадков могут быть и пароксизмы желудочковой тахикардии, трепетания желудочков (если частота сокращений превышает 250 в 1 мин), а также транзиторная фибрилляция желудочков.

Прогноз зависит от причины припадка и его длительности. Если припадок длится более 4–5 мин, развиваются необратимые изменения в головном мозге.

Дифференцировать с синдромом Вольфа – Паркинсона – Уайта, пароксизмальной тахикардией, мерцательной аритмией, эпилепсией, реже с истерией.

Первое описание таких припадков принадлежит G. B. Morgagni (1761). Более подробно они описаны ирландскими врачами Robert Adams (1791–1875) в 1827 г. и William Stokes (1804–1878) в 1846 г.

### МОРГАНЬИ – СТЮАРТА – МОРЕЛЯ СИНДРОМ,

**метаболическая краниопатия, эндокраниоз,  
синдром внутреннего лобного гиперостоза**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Разнообразны и характеризуются птозом, неравномерным экзофтальмом с нарушением движений глазных яблок, нарушением конвергенции, аккомодативной и мышечной астенопией, ослаблением реакций зрачков на свет и конвергенцию, понижением зрения, обычно неравномерным концентрическим сужением полей зрения вследствие сдавления зрительных нервов в костных каналах при утолщении лобной кости, ретинопатией, повышением ВГД.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются классической триадой Морганьи: 1) гиперостоз внутренней пластинки лобной кости; 2) ожирение по гипоталамическому типу с равномерным отложением жира; 3) гирсутизм. Нередко жир на лице располагается в области подбородка, живот отвисает в виде фартука, стрии отсутствуют. Грудные железы большие, отвисшие.

Характерны также головная боль, головокружение, раздражительность, депрессия, признаки ипохондрического синдрома, снижение тургора кожи, потливость, трофические язвы (особенно кожи и слизистых оболочек половых органов), аменорея, нередко сахарный диабет, артериальная гипертензия, тромбозы, эпилептиформные припадки.

Рентгенологически выявляют утолщение внутренней пластинки лобной и теменной костей, обызвествление твердой мозговой оболочки и диафрагмы турецкого седла. При резко выраженном гиперостозе лобной кости из-за уменьшения объема черепа на краниограммах могут быть обнаружены признаки повышения ВЧД (усиление пальцевых вдавлений, углубление борозд синусов и др.).

Синдром наблюдается чаще у женщин в детородном возрасте или в период менопаузы.

Прогноз для жизни благоприятный. При рациональном лечении снижается масса тела, уменьшаются головные боли, головокружения, восстанавливаются менструации и может наступить беременность.

Причиной синдрома считают гиперфункцию эозинофильных и базофильных элементов гипофиза и нарушения в системе гипоталамус – гипофиз – эндокринные железы. Провоцирующими факторами, вызывающими изменения в этой системе, могут быть острые инфекционные заболевания, тонзиллогенная интоксикация, инфицированные роды и аборты, реже черепно-мозговая травма.

Тип наследования аутосомно-доминантный. Экспрессивность гена может быть различной – от развернутой картины в молодом возрасте до слабовыраженной в период менопаузы (ожирение, патологический рост волос, легкий диабет).

Дифференцировать с адипозогенитальной дистрофией, болезнью Иценко – Кушинга, алиментарным ожирением.

Описали в 1761 г. G. V. Morgagni, в 1930 г. английский невропатолог R. M. Stewart, в 1928 г. швейцарский психиатр F. Morel (1888–1957).

### МОРГАНЫ – ТУРНЕРА – ОЛБРАЙТА – МАРТИНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, эпикантус, птоз, экзофтальм, косоглазие, овальная рогавица, коллобома сосудистой оболочки; реже помутнение хрусталика, повышение ВГД, депигментация сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Карликовый рост, инфантилизм, укорочение шеи, множественные деформации грудной клетки, дислокация кнаружи грудных желез, складки кожи шеи, подмышечных и подколенных областей, вторичные половые признаки выражены плохо. Интеллект обычно не страдает.

Заболевание системное, наследственное. Этиология неизвестна. Чаще страдают лица женского пола.

Описали G. V. Morgagni в 1764 г., H. Turner в 1938 г., F. Albright в 1942 г., E. Martin в 1940 г.

### МОРЕНА (МООРЕНА) ДЕГЕНЕРАЦИЯ СЕТЧАТКИ, дегенерация сетчатки светлоточечная, белоточечковая дистрофия сетчатки, degeneratio retinae punctate albescens

Больные жалуются на понижение зрения, гемералопию, сужение поля зрения. Заболевание развивается очень медленно, годами. Возможно ста-

ционарное состояние болезни, проявляющейся лишь субклиническими функциональными нарушениями.

Офтальмоскопически выявляют множество белых точечных очажков (друзы) по всему заднему полюсу, расположенных почти правильными рядами. Пигментация отсутствует. Очажки располагаются в наружном слое сетчатки. Диск зрительного нерва приобретает бледную или восковую окраску, сосуды сетчатки сужены. Флюоресцентная ангиография свидетельствует о дефекте пигментного слоя.

Гистологически наблюдают изменения в пигментном эпителии, слое палочек и колбочек (пролиферацию глии, утолщение адвентиции стенок сосудов).

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Описаны случаи белоточечковой и типичной пигментной дистрофии в одной семье и даже развитие у одного больного белоточечковой дистрофии на одном и пигментной дистрофии – на другом глазу.

Описал в 1872 г. немецкий офтальмолог А. Мооген (1828–1899).

### **МО́РЕНА (МОО́РЕНА) РАЗЪЕДАЮЩАЯ ЯЗВА, разъедающая язва роговицы**

Начинается с инфильтрации поверхностных и средних слоев роговицы обычно у верхнего лимба, которая, постепенно распространяясь, трансформируется в язву полукруглой формы с сухим, бугристым, васкуляризованным дном. Прогрессирующий край язвы резко подрыт и инфильтрирован. Язва медленно, но неуклонно прогрессирует, постепенно захватывая всю роговицу. Образуется грубое васкуляризованное бельмо. Заболевание сопровождается сильной невралгической болью, гиперестезией кожи век и лба при анестезии роговицы.

В этиопатогенезе заболевания придают значение аутоиммунной реакции, нейротрофическому фактору, коллагенозу.

Дифференцировать с нейропаралитическим и герпетическим кератитами.

Описал А. Мооген в 1867 г.

### **МОРИА́КА СИНДРОМ, вторичный диабетический гликогеноз**

**Глазные симптомы.** Обусловлены диабетической катарактой и диабетической ретинопатией.

**Общие проявления.** Задержка роста, лунообразное лицо, отложения жира на бедрах, позднее наступление половой зрелости, гепатомегалия без значительного нарушения функции печени, увеличенный живот с расширенными подкожными венами, остеопороз, запоздалая оссификация, нефропатия.

**Кровь:** гиперхолестеринемия, повышено содержание общего жира, лабильность гликемии, кетонемия. Эндогенный инсулин в крови не определяется, уровень соматотропина снижен. Хроническая ацетонурия. Снижена кортикальная функция надпочечников.

Патологоанатомически выявляют жировую инфильтрацию печени и значительное отложение в ней гликогена.

Развивается у детей при длительном лечении сахарного диабета, плохо поддающегося регуляции недостаточными дозами инсулина.

В генетическом отношении заболевание гетерогенно.

Дифференцировать с синдромами *Дебре*, Гаухера, *Гирке*, циррозом печени.

Описал в 1930 г. французский врач Pierre Mauriac (1882–1963).

### МОРКИО БОЛЕЗНЬ,

**Gm<sub>1</sub>-ганглиозидоз, тип I, семейный нейроцеребральный липидоз**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, у 50 % больных на глазном дне выявляют симптом “вишневой косточки”. Зрение значительно понижается, нередко до слепоты.

**Общие проявления.** Резкое отставание в физическом и психическом развитии с раннего возраста, гротескность черт лица с западением корня носа, выступающим лбом, низко расположенными ушами, удлинённой верхней губой. У больных высокое нёбо, гипертрофированные десны, короткие и толстые кисти, кифосколиоз, множественные сгибабельные контрактуры суставов. В возрасте после 6 месяцев увеличивается печень, возможна умеренная спленомегалия. В начале второго года жизни появляются и быстро прогрессируют мозговые симптомы, исчезает реакция на окружающее, нарушается глотание, часто до необходимости питания через зонд, появляются тонико-клонические судороги, устойчивые к противосудорожной терапии.

Рентгенологически выявляют признаки дизостоза. Дети обычно погибают в возрасте 2–3 лет от сопутствующих бронхолегочных инфекций.

При гистологическом исследовании выявляют вакуолизацию лимфоцитов, клеток костного мозга, гепатоцитов, купферовских клеток и клеток почечного эпителия, кожных фибробластов. Нейроны мозга и мейеснеровского сплетения шарообразно раздуты.

В основе патогенеза заболевания лежит дефицит лизосомального фермента β-галактозидазы, который ведет к нарушению катаболизма ганглиозов Gm<sub>1</sub> и кератансульфата.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Дифференцировать с болезнью *Ниманна – Пика*, мукополисахаридозами, Gm<sub>2</sub>-ганглиозидозами, муколипидозами.

Впервые описана уругвайским педиатром Louis Morquio (1867–1935).

### МОРКИО СИНДРОМ,

**мукополисахаридоз IV типа**

**Глазные симптомы.** Эпикантус, дистрофические изменения и помутнение роговицы, нередко атрофия зрительного нерва, описаны случаи развития застойных дисков зрительных нервов.

**Общие проявления.** Диспропорциональный низкий или карликовый рост с короткой шеей и туловищем, куриной грудью, кифозом, кифосколиозом, X-образными ногами, плоскостопием, гиперподвижностью и подвывихами суставов (чаще запястных), большим животом. Деформации скелета обусловлены распадом эпифизарного хряща, укорочением и расширением метафизов, сплющиванием тел позвонков. Характерны выступающая широкая нижняя челюсть, большие промежутки между зубами, гипоплазия эмали зубов. К 15–20 годам обычно развивается недостаточность аортальных клапанов с регургитацией. Возможны сим-



птомы сдавления спинного мозга деформированными позвонками, в т. ч. тетраплегия, обусловленная дислокацией I шейного позвонка. Часто у больных снижен слух. Интеллект обычно нормальный или страдает в незначительной степени.

Лабораторные исследования выявляют повышенную экскрецию с мочой кератансульфата или всех кислых мукополисахаридов.

Больные погибают обычно в возрасте до 20 лет от сердечно-легочной недостаточности.

В основе патогенеза заболевания лежит дефицит фермента N-ацетилгексозамин-6-SO<sub>4</sub>-сульфатазы и накопление повышенного количества мукополисахаридов в соединительной ткани.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими типами мукополисахаридозов, спондилоэпифизарными дисплазиями, муколипидозами, Gm<sub>1</sub>-ганглиозидозом I типа.

Синдром описали в 1929 г. независимо друг от друга L. Morquio и английский врач James Frederik Brailsford. В литературе иногда встречается под названием “синдром Брейлсфорда – Моркио”.

### МОРО РЕФЛЕКС

Ребенок закрывает глаза при легком ударе по лбу. Относится к защитным рефлексам.

Описал немецкий педиатр E. Moro (1874–1951).

### МОСКОВСКОГО СИМПТОМ

Расширение одного из зрачков – возможный признак острого живота.

### МУЛЬВАНИ СИМПТОМ

При прогрессирующем экзофтальме отмечают “слюдяной” блеск конъюнктивы по ходу прямых мышц глазного яблока. Наблюдается при диффузном токсическом зобе.

Описал Mulvani.

### МУСАБЕЙЛИ СИМПТОМ

Появление мелких новообразованных сосудов в лимбе, врастающих иногда в бессосудистую зону роговицы.

Наблюдается при застойной глаукоме.

Описала отечественный офтальмолог Умниса Ханум Мусабейли (1902–1974).

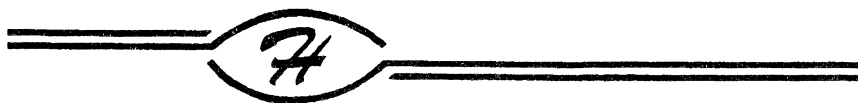
### МЮЛЛЕРА – МЕТЦГЕРА СИНДРОМ

Представляет собой офтальмологический и эндокринный симптомокомплекс.

Г л а з н ы е с и м п т о м ы. Обусловлены глаукомой.

О б щ и е п р о я в л е н и я. Характеризуются гипопизарными гормональными расстройствами с односторонними деформациями лица по типу акромегалии.

Описали немецкий офтальмолог Johannes Karl Müller (1899–1977) и E. Metzger.



## НАГЕРА (НЭЙДЖЕРА) АКРОФАЦИАЛЬНЫЙ ДИЗОСТОЗ

**Глазные симптомы.** Антимонголоидный разрез глазных щелей, недоразвитие или полное отсутствие ресниц, колобома нижнего века в области наружного края, иногда микрофтальм.

**Общие проявления.** Характеризуются сочетанием признаков челюстно-лицевого дизостоза (резкая гипоплазия нижней челюсти, аплазия височно-нижнечелюстных суставов, гипоплазия скуловых костей, укорочение твердого нёба, гипоплазия зачатков коренных зубов) с недоразвитием I пальца кисти и лучевых костей, лучелоктевым синостозом, гипоплазией или отсутствием большого пальца ноги. При отсутствии I пальца II палец противопоставлен остальным и может иметь удвоенную дистальную фалангу. Иногда отмечают отсутствие II пальца. Слух обычно снижен вследствие стеноза или атрезии слухового прохода. Нередко обнаруживают преаурикулярные выросты, деформацию и низкое расположение ушных раковин. Психомоторное развитие обычно замедлено.

Заболевание наследуется предположительно по аутосомно-доминантному типу.

Дифференцировать с синдромом *Халлерманна – Штрайффа – Франсуа*, нижнечелюстно-лицевым дизостозом, окуло-аурикуло-вертебральной дисплазией.

Впервые описали в 1948 г. F. Nager и J. de Reynier.

## НАФЦІГЕРА СИНДРОМ, синдром передней лестничной мышцы, скаленус-синдром, синдром Адсона – Коффи

**Глазные симптомы.** Характеризуются нередко встречающимся при этом заболевании синдромом *Бернара – Горнера*.

**Общие проявления.** Боль в области шейных позвонков с рефлекторной контрактурой шейной мускулатуры, сильная боль в плече при внезапном движении головы или руки (преимущественно в дистальных отделах) с парестезией или гипестезией ульнарных пальцев, болезненность при пальпации области прикрепления передней лестничной мышцы. На пораженной стороне снижено АД, ослаблен пульс на лучевой артерии, имеется венозный застой. Пульс исчезает вовсе, если больной поднимает большую руку или наклоняет голову в ее сторону.

Синдром обусловлен сдавлением подключичной артерии и подключичной части плечевого сплетения между шейным ребром или аномально расположенным I ребром и сокращенной передней лестничной мышцей.

Рентгенологически часто выявляют шейные ребра, иногда спондилоартроз, который также может быть причиной данного симптомокомплекса.

Синдром впервые описан в 1937 г. американским хирургом Howard Christian Naffziger (1884–1956), а затем американским нейрохирургом A. W. Adson (1887–1951) и американским хирургом R. C. Coffey (1869–1933).

### НЭВИНА СИНДРОМ, пресенильная энцефалопатия Невина

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Прогрессирующие расстройства зрительных функций вплоть до полной слепоты вследствие атрофических процессов в зрительных путях.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Деменция, расстройства речи, мозжечковые симптомы, паралич движений, приступы миоклонических судорог, эпилептические припадки.

Синдром обусловлен прогрессирующей атрофией мозга неясной этиологии. Симптомы обычно появляются в возрасте 50–70 лет.

Гистологически обнаруживают атрофию мозговых клеток с образованием губчатых структур в астроглии.

Описал английский невропатолог Samuel Nevin в 1960 г.

### НЭГЕЛИ – БЛОХА – ЯДАССОНА СИНДРОМ, Франческетти – Ядассона синдром, дерматоз сетчатый пигментный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Частичная, а в некоторых случаях полная атрофия зрительных нервов, косоглазие, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Диффузная сетчатая гиперпигментация кожи различных частей тела, ладонно-подошвенный кератоз с фолликулярным кератозом, гипогидроз, дисплазия эмали зубов.

Заболевание проявляется на втором году жизни, одинаково часто у мальчиков и девочек.

Гистологическое исследование выявляет вакуольную дистрофию клеток базального слоя эпидермиса, скопление меланина в верхних отделах кожи (главным образом, в меланофорах).

Заболевание представляет собой аутосомно-доминантно наследуемую разновидность недержания пигмента.

Дифференцировать с синдромом *Блоха – Сульцбергера*, лейкодермой.

Описан в 1927 г. швейцарскими дерматологами О. Naegeli (1885–1959) и Bruno Bloch (1878–1933), а также немецким дерматологом Joseph Jadassohn (1863–1936) и швейцарским офтальмологом Adolphe Franceschetti (1896–1968).

### НЭГРО СИМПТОМ

Создается обманчивое впечатление, что при взгляде вверх глаз на стороне поражения поднимается выше, чем на здоровой; при этом видна более широкая полоска склеры между нижним веком и роговицей. Симптом обусловлен атонией нижней века.

Наблюдается при периферическом параличе лицевого нерва.

Описал в 1912 г. итальянский невропатолог Camillo Negro (1861–1927).

### НИИКАВЫ – КУРОКИ СИНДРОМ, “грима Кабуки” синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Длинные глазные щели, эктропион нижних век, длинные ресницы, арковидные брови с разреженной латеральной частью, иногда голубые склеры.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий рост; характерное лицо – ретрогнатия, широкий кончик носа, большие оттопыренные уши, преаурику-

лярные выросты, высокое нёбо или расщелина нёба, что вместе с глазными симптомами придает лицу вид, напоминающий маску актеров японского театра Кабуки; сколиоз, вывих тазобедренных суставов, клинодактилия, короткие V пальцы кистей.

Иногда наблюдаются паралич мягкого нёба, аномалии дерматоглифики, атрезия ануса, крипторхизм. Страдает умственное развитие.

Предполагают аутосомно-доминантное наследование.

Описали N. Niikawa, N. J. Kuroki с соавт. в 1988 г.

### **НИЛЬСЕНА СИНДРОМ (1), Нильсена врожденная дистрофия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, птоз, косоглазие, лагофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Расстройства роста и окостенения; короткая шея, ограниченная подвижность позвоночника в шейной области, бочкообразная грудная клетка, высокое стояние лопаток, двусторонние летательные перепонки (птеригии) шеи, суставов, излишне эластичная и легко-растяжимая кожа. Движения в суставах затруднены из-за летательных перепонок. Часто наблюдаются син-, клино- или камптодактилия, лимфангиэктатический отек кистей и стоп; нередко гипоплазия нижней челюсти, высокое нёбо, аномалии ушных раковин. Интеллект, как правило, страдает. При рентгенологическом исследовании выявляют клиновидные позвонки, полупозвонок, расширенные межпозвонковые щели, шейные ребра.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описал датский врач Hermann Nielsen (1882–1960).

### **НИЛЬСЕНА СИНДРОМ (2)**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены поражением глазодвигательного нерва на стороне очага. Иногда возникает синдром “пляшущих глаз” вследствие поражения заднего продольного пучка.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гиперкинез или асинергия в конечностях стороны, противоположной очагу, иногда снижение слуха на оба уха (вследствие поражения латеральной петли).

Развивается при патологическом процессе, захватывающем красное ядро, задний продольный пучок, латеральную петлю и волокна глазодвигательного нерва.

Описал норвежский невропатолог K. Nielsen в 1934 г.

### **НИМАННА – ПИКА БОЛЕЗНЬ, липоидоз фосфатидный, липоидно-клеточная силеногепатомегалия, липоидоз сфингомиелиновый**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Дистрофия макулярной области, симптом “вишневой косточки”, атрофия зрительных нервов, иногда с бледно-желтым цветом дисков, обусловленные дегенерацией ганглиозных клеток сетчатки и отложением липоидов в нервных волокнах и глиальных клетках зрительных нервов. Отмечают экзофтальм, желтушность конъюнктивы, кожи век, глазодвигательные нарушения, нистагм. Острота зрения снижается часто до слепоты.

**Общие проявления.** Отказ ребенка от пищи, периодическая рвота, резкое похудание, гипотрофия, задержка психофизического развития. Увеличиваются размеры печени и селезенки, при пальпации они плотные, с гладкой поверхностью, безболезненные. Развивается асцит. Кожные покровы восковидные, блестящие, с участками усиленной пигментации. Лимфатические узлы часто увеличены. Нередко отмечают признаки нарушения пирамидной системы, спастические парезы конечностей, повышение тонуса мышц и сухожильных рефлексов. В поздних стадиях заболевания развиваются гипотония мышц, гипорефлексия, глухота, резкое отставание ребенка в психическом развитии, идиотия. В крови – гипохромная анемия умеренной степени, тромбоцитопения, нередко лейкопения с наличием вакуолизированных лимфоцитов; отмечают колебания концентрации сфингомиелина. Рентгенологически в костях отмечают разрежение костной ткани, выявляют инфильтрацию легких.

Выделяют 4 формы заболевания, различающиеся временем начала, течением, тяжестью неврологических и висцеральных проявлений. Классическая инфантильная форма (тип А), составляющая 85 % всех случаев болезни Ниманна – Пика, проявляется в грудном возрасте. Прогноз неблагоприятный – летальный исход в первые 2–3 года жизни от интеркуррентных заболеваний (чаще пневмонии) или от легочно-сердечной недостаточности.

Гистологически в костном мозге, печени, селезенке, почках, надпочечниках, лимфатических узлах обнаруживают крупные зернистые вакуолизированные “пенистые” клетки (макрофаги) – так называемые клетки Пика. Цитоплазма их пенистая за счет накопления мелких капелек сфингомиелина.

Висцеральная, или хроническая, форма (тип В) отличается поздним началом, распространенным поражением внутренних органов и отсутствием поражения нервной системы (иногда отмечаются нейроэндокринные симптомы).

Подострая, или юношеская, форма (тип С) характеризуется гепатоспленомегалией, анемией, судорогами, мозжечковыми симптомами.

Тип D описан в семьях Новой Шотландии.

Заболевание обусловлено недостаточностью в тканях сфингомиелазы, осуществляющей гидролитическое расщепление сфингомиелина, вследствие чего происходит накопление его в тканях.

Наследование аутосомно-рецессивное.

Частота заболевания мальчиков и девочек одинакова.

Дифференцировать с болезнями *Гоше*, *Тей* – *Сакса*, *Леттерера* – *Сиве*, циррозом печени, лимфогранулематозом и др.

Впервые болезнь описана в 1914 г. немецким педиатром Albert Niemann (1880–1921). Немецкий патологоанатом Ludwig Pick (1868–1935) в 1926 г. дал клиническую и цитологическую характеристику болезни и указал на ее отличия от других липидозов.

### НОВОХАТСКОГО СИМПТОМ (1)

Локальный дефект поля зрения с зоной депрессии вокруг него при меланоме сосудистой оболочки. Может быть выявлен даже в начальных стадиях развития болезни и является отличительным признаком меланомы от неуса, при котором поле зрения не изменено.

При расположении меланомы в парапапиллярной области в начальных стадиях болезни выявляют два дефекта в поле зрения: один – соответственно расположению опухоли, второй – в виде сужения поля зрения

на периферии (обычно в верхнем отделе), обусловленный серозной отслойкой сетчатки. В дальнейшем наблюдают слияние периферического дефекта с парапапиллярной скотомой.

Описал в 1970 г. отечественный офтальмолог Александр Сергеевич Новохатский (1923–1993).

### НОВОХАТСКОГО СИМПТОМ (2)

Появление в одном и том же квадранте поля зрения арочной скотомы и периферического ограничения свидетельствует о глаукоматозном поражении диска зрительного нерва.

Подобные изменения в поле зрения обусловлены особенностью расположения нервных волокон у края диска: волокна, идущие от периферически расположенных ганглиозных клеток сетчатки, размещаются поверхностно в слое нервных волокон и занимают периферическое положение в стволе зрительного нерва, а волокна, идущие от центрально расположенных ганглиозных клеток, находятся в глубоких отделах слоя нервных волокон и занимают центральное положение в стволе зрительного нерва.

Описал А. С. Новохатский в 1973 г.

### НОВОХАТСКОГО – КИЛИМНИКА СИНДРОМ, посттравматический гипоталамо-ретинальный синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Снижение остроты зрения сразу после травмы, затем повышение ее иногда до нормы с последующим медленным неуклонным снижением до десятых или сотых долей единицы и ниже; нарушение сумеречного зрения, сужение поля зрения; вялая реакция зрачков на свет. При офтальмоскопии выявляют: восковидный диск зрительного нерва с нечеткими границами, дегенерацию пигментного эпителия с выходом пигмента в сетчатку и под нее, деструкцию хориокапиллярного слоя, дегенерацию макулярной области, резкое сужение сосудов сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются симптомами адипозогенитальной дистрофии (более выраженными, чем при болезни *Лоренса – Муна – Барде – Бидля*), повышенной жаждой.

Заболевание развивается через несколько месяцев или лет после черепно-мозговой травмы. Предполагают, что развитие тапеторетинальной дегенерации связано с повреждением промежуточного мозга. Возникновение эндокринных расстройств обусловлено поражением гипоталамуса, в том числе серого бугра, в котором находятся центры, регулирующие гонадотропные функции. Несахарный диабет, возникающий в первые месяцы заболевания, объясняют поражением супраоптико-гипофизарного тракта (на уровне воронки гипофиза).

Дифференцировать с болезнями *Лоренса – Муна – Барде – Бидля* и *Иценко – Кушинга*.

Описан отечественными офтальмологами А. С. Новохатским и Г. Ю. Килимником в 1970 г.

### НОВОХАТСКОГО – ПОНОМАРЧУКА СИМПТОМ

При акромегалии наблюдается повышение световой чувствительности в 2–4 раза по сравнению с нормой.

Объясняют увеличением продукции соматотропного гормона при патологических изменениях в гипоталамо-гипофизарной системе, который вызывает повышение функции пигментного эпителия и увеличение продукции родопсина.

Описали А. С. Новохатский и Валерий Семенович Пономарчук в 1983 г.

### **НОВОХАТСКОГО – РОЗЕНБЕРГА ФЕНОМЕН** миопической физиологической скотомы

При сферической и астигматической близорукости выявляют относительно центральную скотому на пороговые раздражители. Форма скотомы зависит от вида, а величина – от степени аметропии. При полной коррекции аметропии скотомы исчезают, но могут быть обнаружены у эметропов при искусственно вызванных (соответствующими стеклами) миопии или миопическом астигматизме.

Феномен объясняют оптическими особенностями миопического глаза.

Описали А. С. Новохатский и В. А. Розенберг в 1968 г.

### **НОННЕ – МИЛРОЯ – МЕЙЖА СИНДРОМ,** наследственный хронический трофический отек

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются появлением (внезапно или после предвестников в виде плохого самочувствия, быстрой утомляемости, депрессии) ощущения тепла или холода в области век, а затем быстрым развитием плотного, бледного, безболезненного отека век. Отек держится от нескольких часов до нескольких суток, полностью не исчезает, время от времени может усиливаться.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Сочетание плотных безболезненных отеков голеней, губ и туловища с инфантилизмом, гипогенитализмом, психической и физической отсталостью, низким ростом, ожирением. Часто наблюдаются Х-образные ноги, торакальный кифоз, мышечная слабость, трофические язвы в области отеков. В редких случаях – шейные летательные перепонки.

В крови гипопропротеинемия. В кале большое количество альбуминов. Значительно повышается гидрофильность тканей. Гистаминовая проба резко положительная.

Различают врожденную наследственную лимфедему (болезнь Нонне – Милроя), когда отеки голеней обнаруживаются уже при рождении, и идиопатическую лимфедему (тип Мейжа), проявляющуюся чаще в возрасте 20–40 лет.

Наследование аутосомно-доминантное.

Синдром описали в 1891 г. немецкий невропатолог Max Nonne (1861–1959), в 1892 г. американский терапевт William Forsyth Milroy (1855–1942), в 1900 г. французский врач Н. Meige (1866–1940).

### **НОРМАНА – ВУДА АМАВРОТИЧЕСКАЯ ИДИОТИЯ.** Gm3-ганглиозидоз I типа

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Слепота, возникающая вследствие атрофии зрительных нервов и пигментной дегенерации сетчатки. При офтальмоскопии обнаруживают симптом “вишневой косточки”.

**Общие проявления.** Прогрессирующая микроцефалия или гидроцефалия с тяжелыми повреждениями головного мозга, судороги, параличи, резкое отставание в психическом развитии.

Заболевание проявляется в первые дни или недели после рождения.

На аутопсии выявляют липоидную дегенерацию сетчатки, массивную деструкцию паренхимы мозга, замещение части нейронов сферическими гранулярными массами, внеклеточные отложения холестерина. Характерным является избыточное отложение ганглиозидов  $Gm_3$  в клетках центральной нервной системы.

Полагают, что в генетическом и патогенетическом отношении заболевание гетерогенно. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими видами амавротической идиотии.

Описали американские невропатологи и психиатры R. M. Norman и N. Wood в 1941 г.

### **НОРМАНА – ЛАНДИНГА БОЛЕЗНЬ, липидоз нейровисцеральный, $Gm_1$ -ганглиозидоз I типа, системный поздний инфантильный липоидоз**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, помутнение роговиц, кровоизлияния в сетчатку, атрофия зрительных нервов. В половине случаев на глазном дне выявляют симптом “вишневой косточки”. Обычно через год после рождения наступает слепота.

**Общие проявления.** Отставание сразу после рождения в физическом и психическом развитии; гротескность черт лица (западение корня носа, удлинённая верхняя губа, низко расположенные уши, высокое нёбо, гипертрофированные десны); кифосколиоз, короткие и толстые кисти, множественные флексорные контрактуры суставов; гепатоспленомегалия, гиперплазия лимфатических желез. В начале 2 года жизни возникают и быстро прогрессируют мозговые симптомы, появляются тонико-клонические судороги, устойчивые к противосудорожной терапии, теряется реакция на окружающее. Нарушается глотание вплоть до необходимости питания через зонд.

В крови обнаруживают вакуолизированные лимфоциты, в лейкоцитах – метахроматические гранулы. В моче отмечают низкое содержание  $\beta$ -галактозидазы и высокое содержание хондроитина и гепарина. Рентгенологически выявляют тяжелый множественный дизостоз.

Больные погибают в 2–3-летнем возрасте.

При морфологическом исследовании выявляют глиоз мюллеровых волокон сетчатки, демиелинизацию зрительного нерва; в поверхностных слоях роговицы обнаруживают метахроматические гранулы. Нейроны мозга и мейснеровского сплетения шарообразно раздуты. В костном мозге находят вакуолизированные гистиоциты. Определяют вакуолизацию гепатоцитов, купферовских клеток и клеток клубочкового эпителия почек, кожных фибробластов. Гистохимически: все эти клетки содержат кислый мукополисахарид кератансульфат, богаты липидами, ганглиозидами.

Заболевание обусловлено дефицитом  $\beta$ -галактозидазы и накоплением  $Gm_1$ -ганглиозидов, мукополисахаридов, кератансульфата.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами *Гурлера*, *Гунтера*, *Санфилиппо* и различными формами амавротической идиотии.

Описали в 1964 г. R. M. Norman и американский патологоанатом Benjamin Harrison Landing (под. 1920).



### **НОРРИ БОЛЕЗНЬ,** **окуло-акустико-церебральная дегенерация**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В первые недели или месяцы жизни ребенка ретролентально в стекловидном теле обнаруживают плотные белые или желтоватые, иногда васкуляризированные мембраны и конгломераты, напоминающие ретинобластому; вскоре возникает отслойка сетчатки, развиваются увеит, катаракта, глаукома, помутнение роговиц. Процесс заканчивается атрофией глазных яблок с полной утратой зрения. Иногда первым признаком заболевания является анизокория.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются умственной отсталостью и нейросенсорной глухотой примерно у 60 % больных.

Патологоанатомическое исследование выявляет эмбриональное стекловидное тело, отслойку сетчатки и ее дисплазию, атрофию периферической стромы радужки, отсутствие трабекулярной сети.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Болеют только мальчики, женщины играют роль носителя.

Дифференцировать с псевдоглиомой, ретинобластомой, ретролентальной фиброплазией.

Описал в 1927 г. датский офтальмолог Gordon Norrie (род. 1855).

### **НОРУМА БОЛЕЗНЬ,** **болезнь “рыбьего глаза”, лецитин-холестерин-ацетилтрансферазы** **недостаточность**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены помутнением роговиц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются симптомами нормохромной анемии с легким гемолитическим компонентом, иногда сахарного диабета, подагры, почечной патологии.

Патогномоничными признаками являются отсутствие активности лецитин-холестерин-ацетилтрансферазы, участвующей в эстерификации холестерина в плазме, а также отсутствие в плазме крови липопротеинов высокой плотности. Отмечают гиперхолестеринемию с содержанием эфиров холестерина ниже 10 %, гипертриглицеридемию, высокий уровень лецитина и низкий уровень лизолецитина. Липидный состав эритроцитов характеризуется повышенным содержанием холестерина и лецитина. У всех больных в крови обнаруживают мишеневидные клетки. У половины больных в костном мозге и почках выявляют пенистые клетки, богатые эфирами холестерина. Характерна протеинурия.

Прогноз для жизни благоприятный.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с болезнью накопления эфиров холестерина, болезнью Волмана.

Заболевание описано Norum и Gjone в 1967 г.

### **НОТНАГЕЛЯ СИНДРОМ,** **синдром четверохолмия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Чаше двусторонняя офтальмоплегия, мидриаз, птоз; при отчетливой латерализации очага эти явления выражены больше на стороне, противоположной очагу. Развитие глазных проявлений начинается с изменения зрачковых реакций, затем присоединяется

вертикальный паралич зрения – невозможность движения глазных яблок вверх (реже вниз) при свободном движении в стороны, в последующем – паралич внутренней прямой и верхней косой мышц. Птоз развивается позже других симптомов, т. е., образно говоря, “занавес опускается после окончания всего действия”.

**Общие проявления.** Начинаются симптомами мозжечковых расстройств (атаксия, интенционный тремор, хореоформные или атетоидные гиперкинезы. Развивается снижение слуха с обеих сторон или на стороне, противоположной локализации очага поражения. Иногда присоединяются спастические парезы конечностей, центральные парезы лицевого и подъязычного нервов, являющиеся симптомами двустороннего пирамидного поражения.

Причиной синдрома являются обширные поражения среднего мозга с вовлечением в процесс крыши, покрышки и частично основания мозга (поражаются пластинка четверохолмия, красные ядра или верхние ножки мозжечка, ядра глазодвигательных нервов, медиальные коленчатые тела, центральное серое вещество в окружности сильвиева водопровода). Чаше возникает при опухоли шишковидной железы.

Описал в 1879 г. австрийский невропатолог и терапевт Karl W. Hermann Nothnagel (1841–1905).

### НОЯ – ЛАКСОВОЙ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, лагофтальм.

**Общие проявления.** Резко выраженная микроцефалия, скошенный лоб, выступающий затылок, плоская широкая спинка носа, микрогнатия, деформированные ушные раковины, короткая шея; флексорное положение конечностей, деформация кистей и контрактуры пальцев, синдактилия кистей и стоп, узкий таз; ихтиозоформные изменения кожи, отек подкожной клетчатки, гипоплазия наружных половых органов, выраженная пренатальная гипотрофия.

Дети рождаются мертвыми или погибают сразу после рождения. На аутопсии выявляют лиссэнцефалию, агенезию мозолистого тела, гипоплазию мозжечка и легких.

Наследование по аутосомно-рецессивному типу.

Дифференцировать с мозго-глазо-лице-скелетным синдромом; синдромом гипоплазии легких, множественных анкилозов, аномалий лица и камптодактилии; врожденным ихтиозом.

Описали R. Neu в 1971 г. и R. Laxova с соавт. в 1972 г.



### ОБАЛЯ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Ухудшение зрения с большими центральными скотомами, блефарит, конъюнктивит, кератит.

**Общие проявления.** Алиментарный отек, дистрофия ногтей и волос, полиневрит, увеличение околоушных желез.

Может развиваться после длительного голодания. Страдают в основном мужчины.

Описал немецкий офтальмолог Adalbert Obal в 1951 г.

### ОГУТИ (ОГУШИ, ОГУЧИ) БОЛЕЗНЬ, гемалопия врожденная стационарная

Характеризуется резко сниженной адаптационной способностью глаз к сумеркам и почти полной слепотой в ночное время, а также пятнистым глазным дном с металлическим блеском и изменяющимся цветом от золотисто-желтого при пребывании в темноте до пепельно-серого при пребывании на свету и вновь восстанавливающим нормальную окраску после пребывания в течение нескольких часов в темноте (положительные симптомы *Джаннини*, *Мидзуо* и *Мидзуо – Накамуры*). Изменения глазного дна происходят преимущественно в области экватора. На сером фоне глазного дна сосуды сетчатки кажутся темно-пурпурными.

Различают несколько типов болезни: для I типа характерна описанная картина глазного дна с выраженным феноменом Мидзуо и обратимостью темновой адаптации; тип Па характеризуется легким обесцвечиванием глазного дна, частичным феноменом Мидзуо и обратимостью темновой адаптации; тип Пб проявляется легким обесцвечиванием без восстановления нормальной окраски глазного дна после пребывания в темноте и необратимостью темновой адаптации. При всех формах болезни острота зрения остается нормальной или слегка сниженной, цветовое зрение страдает, поля зрения не изменены. На ЭРГ наблюдается отсутствие скотопической  $\beta$ -волны и нормальная амплитуда фотопической  $\alpha$ -волны. Болезнь проявляется в раннем детстве и не прогрессирует.

Гистологически выявляют обширные дегенеративные изменения палочек и колбочек. Предполагают, что болезнь Огути и пигментная дегенерация сетчатки взаимосвязаны; эти заболевания сетчатки отмечены в одних семьях. В отличие от пигментной дегенерации, при болезни Огути пигментный эпителий не страдает. Причиной заболевания считают остановку в развитии фоторецепторного аппарата глаз на уровне нормально 7–8-месячного плода.

Наследование аутосомно-рецессивное. Распространено преимущественно в Японии.

Описано в 1907 г. японским офтальмологом Chuta Oguchi (1875–1945). Первое описание принадлежит немецкому офтальмологу M. Salzmann (1892).

### ОДРИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены иногда развивающимся помутнением роговицы одного или обоих глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Утолщение и выраженная складчатость кожи, преимущественно волосистой части головы, иногда сочетающиеся со слабоумием (в таких случаях наследование носит аутосомно-доминантный характер) или акромегалией.

Болезнь проявляется у людей среднего возраста. Прогноз для жизни благоприятный.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал французский дерматолог Ch. Audry в 1909 г.

### ОКАНО СИМПТОМ “ДОКЛИНИЧЕСКОЙ” ДИАБЕТИЧЕСКОЙ РЕТИНОПАТИИ

Заключается в удлинении папилломакулярного времени циркуляции флюоресцеина при ангиографическом исследовании у больных диабетом до 5,4–5,8 с (норма – 4,2 с). За папилломакулярное время принимают период между ранней артериальной фазой и моментом максимального контрастирования парафовеолярных артериол.

Описал японский офтальмолог Т. Окано с соавт. в 1973 г.

### ОЛБРАЙТА СИНДРОМ, локализованный фиброзный остеит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены фиброзными поражениями костей глазницы, преимущественно верхней ее стенки, и характеризуются экзофтальмом, смещением глазных яблок в какую-либо сторону с ограничением их подвижности, диплопией, изменением поля зрения, иногда отеком или атрофией диска зрительного нерва, зонулярной катарактой, пигментацией кожи верхнего века и надбровья.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются кистозно-фиброзной дисплазией костей черепа, таза, конечностей; пигментацией кожи соответственно поражению костей. У девочек отмечают преждевременное половое созревание.

В крови выявляют повышение содержания фосфатазы при нормальном содержании кальция и фосфата.

Болеют преимущественно молодые люди. Причина заболевания неизвестна. Олбрайт в развитии болезни предполагал влияние нейроэндокринных и метаболических факторов.

Дифференцировать с локальными патологическими изменениями в глазнице, вызывающими склероз и гиперостоз ее костей (хронические воспаления, посттравматические изменения, локализованный костный леонтиазис, арахноэидотелиомы, менингиомы оболочек зрительного нерва и др.), болезнями *Реклингхаузена*, *Педжета*, *Хенда – Шюллера–Крисчена*.

Описал в 1937 г. американский эндокринолог Fuller Albright (под. 1900).

### ОЛСОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены высокой близорукостью с характерными патологическими изменениями на глазном дне.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Рецидивирующие отиты, хроническая нефропатия (протеинурия, интермиттирующая микрогематурия).

Наследование аутосомно-рецессивное, предполагается также возможность аутосомно-доминантного наследования.

Описал шведский терапевт Lave Ohlsson.

### ОПАЛЬСКОГО СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, миоз. энтофтальм на стороне поражения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Снижение всех видов чувствительности в области лица, альтернирующая болевая и температурная гипестезия туловища и конечностей. На стороне поражения отмечают пирамидные парезы и атаксии.

Клинические проявления синдрома обусловлены гипоксемическим повреждением оливы. Синдром наблюдается при поражении задней спинномозговой артерии и ее ветвей.

Описал в 1946 г. польский невропатолог Adam Opalski (1897–1963).

### **ОПАЛЬСКОГО СИНДРОМ НЕВРОТИЧЕСКИЙ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Пароксизмальные расстройства аккомодации, ритмичные мерцания в поле зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Приступы сердцебиения с артериальной гипертензией, чувством давления в животе, головокружением, общим недомоганием, нередко страх смерти.

Наблюдается при очаговом поражении гипоталамуса.

Описал A. Opalski в 1949 г.

### **ОПИЦА (ОПИЦА) СИНДРОМ ТРИГОНОЦЕФАЛИИ, синдром С (С – начальная буква фамилии больного)**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Выраженный гипертелоризм, монголоидный разрез глаз, эпикантус, конвергирующее косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются:

1) аномалиями черепа и лица (тригоноцефалия с выступающим лобным швом; гипертрихоз лба, плоские надбровья и спинка носа, гипоплазия медиальных частей надбровий, длинный фильтр, макростомия, микрогнатия, дисплазия ушных раковин, высокое нёбо, дополнительные уздечки в ротовой полости);

2) аномалиями скелета (низкий дисхондропластический рост, полисиндактилия, короткая грудина, деформация ребер, контрактуры локтей, лучезапястных и межфаланговых суставов);

3) другими аномалиями (избыточная кожа, сосковый гипертелоризм, крипторхизм, врожденные пороки сердца, головного мозга, эмбриональная дольчатость почек, выраженная желтуха новорожденных с гепатоспленомегалией).

В большинстве случаев отмечают глубокую умственную отсталость.

Прогноз неблагоприятный, смерть обычно наступает в грудном возрасте.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом хромосомы 13q-, синдромом хромосомы г(9), синдромом хромосомы 11q-.

Описал в 1969 г. американский педиатр и генетик John Marius Opitz (род. 1935).

### **ОПИЦА (ОПИЦА) – КАВЕДЖИА СИНДРОМ, синдром FG**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм,птоз, косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий рост (145–160 см), макроцефалия с характерным лицом (высокий широкий лоб, большой открытый рот с высунутым языком, толстые губы, выступающий нос, аномалии прикуса, высокое нёбо, рогированные назад уши), скелетные аномалии (узкие плечи, воронкообразная грудная клетка, крыловидные лопатки, поясничный лордоз, косолапость, контрактуры суставов). Характерны мышечная гипотония, неперфорированный анус. Наблюдаются судороги и умственная отсталость.

Тип наследования Х-сцепленный рецессивный.  
 Дифференцировать с синдромом Таунса – Брокса.  
 Описали J. M. Opitz, E. J. Kaveggia в 1974 г.

**ОПИЦА (ОПИЦА) – ФРИАСА СИНДРОМ,**  
 гипертелоризм с аномалией пищевода и гипоспадий, G-синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, телекант, эпикантус, косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются дисфагией (поперхивание при еде), грубым и сильным голосом из-за патологических изменений гортани, различными формами гипоспадии (венечная, мошоночная, промежностная). Затруднения при глотании обусловлены нейромышечным дефектом пищевода, который часто приводит к аспирации пищи и пневмонии. У больных иногда отмечают асимметрию черепа, расщелину губы и нёба, паховые грыжи, крипторхизм, атрезию ануса. Описаны пороки сердца, легких, почек. У некоторых больных снижен интеллект.

Тип наследования аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью и различной экспрессивностью.

Дифференцировать с синдромами *Аарскога*, *Ваарденбурга*, с изолированной гипоспадий.

Описан J. M. Opitz с соавт. в 1969 г.

**ОПЕНГЕЙМА НЕЙРОПАТИЯ,**  
 ганглионит цилиарного узла

Характеризуется резкими болями в глазу и за глазом, светобоязнью, слезотечением, покраснением глаза. При пальпации отмечают выраженную болезненность глазного яблока и некоторую гипотензию его. Возможны конъюнктивит, кератит, герпетические высыпания на коже лба и носа.

Причиной заболевания служат воспалительные процессы в придаточных пазухах носа, челюстно-лицевой области, периодонтит, хронический тонзиллит, травма. Возможно первичное герпетическое поражение ганглия.

Дифференцировать с корью, оспой, простым герпесом.

Описал немецкий невропатолог Hermann Oppenheim (1858–1919).

**ОПЕНГЕЙМА СИНДРОМ,**  
 псевдотабес гипофизарный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены частичной или полной атрофией зрительных нервов. Возможны зрачковые нарушения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Снижение или отсутствие сухожильных рефлексов, эндокринные нарушения (ожирение, акромегалия), неустойчивость в позе Ромберга, иногда боли в пояснично-крестцовой области. При рентгенологическом исследовании выявляют патологические изменения в турецком седле.

Синдром обусловлен патологическим несифилитическим (чаще опухолевым) процессом в области гипофиза.

Описал Н. Oppenheim.

**ОСГУДА – ШЛАТТЕРА БОЛЕЗНЬ,**  
 остеохондропатия бугристости большеберцовой кости

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Встречаются редко. Описаны случаи возникновения диссеминированного хориоретинита с гипотензией глаза.

**Общие проявления.** Характеризуются болью и припухлостью в области бугристости большеберцовой кости. Боли усиливаются при ходьбе, беге, приседаниях. Бугристость при пальпации болезненна, имеет эластическую консистенцию или почти костную плотность. Кожа над ней обычной окраски и температуры.

Болеют преимущественно мальчики 13–17 лет. К 19–24 годам, к концу периода роста, болезнь заканчивается выздоровлением.

В основе заболевания лежит перестройка бугристости и проксимального метафиза большеберцовой кости. Причиной часто служит асептический некроз бугристости и частичный отрыв костной ткани в области бугристости вследствие хронической травмы.

Болезнь впервые описана в 1878 г. французским хирургом Odillon Marc Lannelongue (1840–1911) под названием “апофизит большеберцовой кости”. Более подробно описана в 1903 г. американским хирургом-ортопедом Robert Bayley Osgood (1873–1956) и швейцарским хирургом Carl Schlatter (1864–1934) под названием “остеохондропатия бугра большеберцовой кости”.

### **ОСЛЕРА – РАНДЮ БОЛЕЗНЬ,**

**семейная наследственная телеангиэктазия, геморрагический ангиоматоз**

**Глазные симптомы.** Варикозные расширения сосудов и небольшие (1–3 мм) звездчатой формы телеангиэктазии на коже век, конъюнктиве. Телеангиэктазии имеют пурпурно-фиолетовый цвет, не пульсируют, бледнеют при надавливании, часто кровоточат при незначительном механическом воздействии. На глазном дне, преимущественно в парамакулярной области и на диске зрительного нерва, обнаруживают телеангиэктазии, множественные капиллярные расширения (дизорические очаги) и мелкие кровоизлияния. Зрительные функции страдают в зависимости от выраженности кровоизлияний в сетчатку и стекловидное тело, а также от кровоизлияний в мозг.

**Общие проявления.** Характеризуются частыми, профузными, случающимися преимущественно ночью носовыми кровотечениями. Реже наблюдаются кровотечения из желудочно-кишечного тракта, легких, почек, кровоизлияния в мозг. Характерны телеангиэктазии на слизистой оболочке носа, губ, языка, щек, десен, на крыльях носа и ушных мочках, на волосистой части головы, на коже туловища и конечностей, под ногтями. Обычно выявляют гипохромную, микроцитарную, железодефицитную анемию. Нередко развивается гепатомегалия с последующим циррозом печени.

Часто болезнь сочетается с аневризмами и ангиомами в легких, иногда с артериовенозными анастомозами в головном мозге, сетчатке, а также с аневризмами почечной и селезеночной артерий и аорты. Характерно отсутствие геморрагического синдрома.

Болезнь проявляется обычно у больных в возрасте 20 лет и старше. Прогноз в большинстве случаев для жизни благоприятный, однако примерно 4 % больных погибают от повторных кровотечений.

В патогенезе заболевания придают значение наследственной неполноценности мезенхимы и нарушению серотонинового обмена. Некоторые авторы объясняют частые кровоизлияния в сетчатку уменьшением содержания гиалуроновой кислоты в стекловидном теле.

Популяционная частота 1 : 50 000.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с наследственными коагулопатиями, болезнью Гиппеля — Ландау и др.

Первое описание болезни принадлежит Н. G. Sutton (1864). Более подробно болезнь описали в 1896 г. французский врач Н. J. Rendu (1844—1902) и в 1901 г. англо-американский врач William Osler (1849—1919).

### ОСТИНА СУЛЬФАТИДОЗ ЮНОШЕСКИЙ

**Глазные симптомы.** Бледность дисков зрительных нервов, гипопигментация сетчатки, нистагм.

**Общие проявления.** Характеризуются отставанием в психомоторном развитии с рождения, появлением и нарастанием явлений спастического тетрапареза, миоклонических судорог, грубого тремора при возбуждении. У больных отмечаются большой череп, некоторая гротескность черт лица, низкий рост, “куриная грудь”. Умственное развитие задержано.

В терминальной стадии наблюдаются кахексия, тяжелые флексорные контрактуры суставов и арефлексия.

**Кровь:** лимфоциты вакуолизированы и наполнены необычными гранулами. В моче повышенное количество дерматан- и гепарансульфата и сульфатидов. В ликворе повышено содержание белка.

Рентгенологически обнаруживают легкий множественный дизостоз.

Прогноз для жизни плохой, дети погибают обычно после 10 лет жизни.

Патоморфологически выявляют метахроматическую дегенерацию миелина, аномальные гранулы в нервных клетках.

В основе заболевания лежит дефицит в печени и мозге всех трех типов (А, В и С) арилсульфатазы, которая участвует в катаболизме сульфатированных кислых мукополисахаридов.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Заболевание описал Austin в 1965 г.

### ОТА — ИТО МЕЛАНОЗ ОКУЛО-ДЕРМАЛЬНЫЙ

**Глазные симптомы.** Характеризуются пятнистым серовато-синим окрашиванием конъюнктивы, склеры, роговицы, радужки, глазного дна, диска зрительного нерва. Наблюдается гетерохромия радужек.

**Общие проявления.** Характерным является наличие множественных пигментных пятен на коже в области, иннервируемой I и II ветвями тройничного нерва. Пигментация может распространяться на кожу носа, ушных раковин и наружного слухового прохода, нижней челюсти, боковых поверхностей шеи и грудной клетки, а также на слизистую оболочку полости рта и носа.

Заболевание одностороннее. Существует уже к моменту рождения или появляется в период полового созревания. На фоне меланоза могут развиваться меланомы кожи и головного мозга.

Окуло-дермальный меланоз встречается чаще у рас, имеющих пигментированный цвет кожи, преимущественно у женщин.

Описали японский офтальмолог М. Т. Yasudae Ота и японский врач М. Ito в 1938 г.





### ПАГЕНШТЕХЕРА – МАКЛАКОВА ФЕНОМЕН

Заключается в понижении офтальмотонуса после массажа глазного яблока.

На принципах этого феномена основаны компрессионно-тонометрические пробы.

О феномене впервые в 1878 г. сообщил немецкий офтальмолог А. Pagenstecher (1828–1879). В 1893 г. отечественный офтальмолог Александр Николаевич Маклаков (1837–1895) провел тонометрические исследования о влиянии массажа на офтальмотонус здоровых и глаукоматозных глаз.

### ПАЛЛИСТЕРА W СИНДРОМ

Глазной симптом – телекант.

Общие проявления. Характерное лицо с высоким лбом, широким кончиком носа, широкой и плоской верхней челюстью, расщелиной губы и неба; аномалии верхних конечностей (вальгусная деформация, укорочение локтевой кости, клино-, камптодактилия). У больных наблюдаются повышенный мышечный тонус, тремор, судороги. Все больные умеренно умственно отсталые.

Тип наследования предположительно Х-сцепленный рецессивный. Дифференцировать с ото-палато-дигитальным синдромом.

Описал P. D. Pallister с соавт. в 1974 г.

### ПАЛЯ – НОТНАГЕЛЯ СИНДРОМ

Глазные симптомы. Характеризуются преходящими расстройствами зрения.

Общие проявления. Головокружение, кратковременная потеря сознания, парестезии конечностей, стенокардия.

Наблюдается у больных гипертонической болезнью или спинной сухоткой. Синдром обусловлен кратковременным генерализованным сужением кровеносных сосудов со значительным подъемом артериального давления.

Описали австрийский врач Jacob Pal (1863–1936) и австрийский терапевт и невропатолог Hermann Nothnagel (1841–1905).

### ПАНКОСТА (ПАНКОУСТА) СИНДРОМ, синдром верхушки легкого, Хейра синдром

Глазные симптомы. Характеризуются синдромом *Бернара – Горнера*.

Общие проявления. Сильные каузалгические боли в плечевом суставе, руке, грудной клетке (часто боль напоминает стенокардию, не уменьшается при применении обезболивающих средств); атрофия мускулатуры руки (чаще мышц кисти), гипо- или анестезия предплечья, чувство “ползания мурашек” в пальцах; отсутствие потоотделения на соответствующей конечности, половине лица и шеи; отечность верхней конечности, расширение ее кожных вен и соответствующей половины грудной

клетки. У больных наблюдаются субфебрильная температура, упадок сил, удушье, кровохарканье, отсутствует аппетит. Поражаются ребра и грудной отдел позвоночника. В терминальной стадии — кахексия.

Наблюдается при злокачественных опухолях верхушки легкого. Обусловлен сдавлением опухолью нервно-сосудистых пучков и вовлечением в процесс верхнего шейного симпатического узла.

Дифференцировать с синдромом *Наффцигера*.

Подробно описал в 1924 г. американский рентгенолог Henry K. Pancoast (1875–1939). Первое сообщение о синдроме принадлежит английскому хирургу E. Hare (1838). Иногда в литературе встречается под названием “синдром Панкоста — Тобиаса”.

### ПА́НСА СИ́НДРОМ

Является сочетанием диэнцефально-ретинальной дегенерации и болезни *Дауна*.

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены пигментной дегенерацией сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Олигофрения или идиотия, высокий (реже карликовый) рост, аномалии черепа, монголоидные черты лица, ожирение, гипоплазия гениталий, тугоухость, перерастяжимость суставов, поли- или синдактилия.

Наследование предположительно аутосомно-рецессивное.

Описал французский врач J. P. Panse.

### ПАПИЙОН-ЛЕА́ЖА — ПСО́МА СИ́НДРОМ, оро-фацио-дигитальный синдром I типа

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эпикантус, телекант.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются аномалиями лица и полости рта (гипоплазия хряща носа, расщепление верхней губы и неба, разделение языка на 2–4 доли, гиперплазия уздечек языка, верхней и нижней губы, кариес, гипоплазия эмали, дополнительные зубы); аномалии скелета (воронкообразная грудь, сколиоз, укорочение и утолщение длинных трубчатых костей, клино-, кампто-, полидактилия). У больных наблюдаются общая задержка развития, тремор, глухота проводникового типа, иногда умственная отсталость.

Наследование доминантное, сцепленное с полом. Пораженные плоды мужского пола погибают внутриутробно. Не исключено аутосомно-доминантное наследование, ограниченное женским полом.

Популяционная частота 1 : 45 000–50 000.

Дифференцировать с рото-лице-пальцевым синдромом II типа.

Впервые единичные случаи заболевания описаны в XIX веке. Подробно синдром описали французские стоматологи Papillon-Leage и Jean Psaume в 1954 г.

### ПАРИНО́ СИ́НДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двусторонний парез или паралич взора вверх (и редко вниз), отсутствие или ослабление конвергенции, птоз, нарушение зрачковых реакций, миоз, нередко вертикальный нистагм в сочетании с нормальными и содружественными движениями глазных яблок в стороны.

**Общие проявления.** Нередко нарушение ритма сна, головокружение.

Развивается при двустороннем поражении покрышки и крыши среднего мозга в его оральном отделе, на уровне переднего двухолмия. При этом страдает центр вертикального зрения, расположенный в передних буграх четверохолмия и претектальной области, а также верхний отдел заднего продольного пучка, обеспечивающий сочетанность движений глазных яблок. Нарушение ритма сна обусловлено вовлечением в процесс мезенцефальной ретикулярной формации.

Наиболее частыми причинами этих поражений являются опухоли шишковидного тела и среднего мозга, нарушения мозгового кровообращения в бассейне задней мозговой артерии, эпидемический энцефалит.

Описал в 1886 г. французский офтальмолог Henri Parinaud (1844–1905) при поражении задней спайки промежуточного мозга.

### **ПАРКИНСОНА БОЛЕЗНЬ, дрожательный паралич**

**Глазные симптомы.** При этом заболевании (в отличие от паркинсонизма) скудные и характеризуются расширением глазных щелей, редким миганием и иногда тремором век.

**Общие проявления.** Характеризуются тремором, мышечной ригидностью, брадикинезией. Тремор рук проявляется мелкими ритмичными движениями, напоминающими “скатывание пилюль”, “счет монет”. Часто дрожание начинается с одной конечности (обычно руки), затем переходит на другую, нередко распространяется на голову, нижнюю челюсть, губы, язык. Мышечный тонус постепенно нарастает и приводит больного к общей скованности. Появляется симптом “зубчатого колеса” – ритмическое толчкообразное сопротивление при пассивном сгибании и разгибании конечностей, обусловленное резким повышением мышечной ригидности. Неравномерное повышение тонуса приводит к нарушению осанки (“поза просителя”) и походки (мелкие семенящие шажки) без содружественного движения рук. Возникают своеобразные двигательные феномены в виде пропульсии, латеропульсии и ретропульсии, проявляющиеся в неудержимом стремлении больного продолжать движение в приданном ему направлении (вперед, в стороны, назад). Лицо превращается в застывшую амимическую маску. Речь монотонная, бедная, лишенная эмоциональной окраски. Нередко возникают вегетативные расстройства, преимущественно в виде сухости кожи, а иногда – гипергидроза и гиперсаливации, сальности кожи, а также тахикардии, акроцианоза. Психические нарушения характеризуются подавленным настроением, неуравновешенностью, внутренним беспокойством. Память и интеллект обычно сохранены.

В зависимости от преобладания тех или иных симптомов различают 4 формы заболевания: дрожательную, ригидную, амиостатическую и смешанную.

Болезнь проявляется чаще в возрасте 50–60 лет. Мужчины болеют чаще женщин. Течение заболевания длительное, прогрессирующее. Полного выздоровления, несмотря на лечение, не наступает. Прогноз в отношении жизни благоприятный.

Патоморфологически обнаруживают дегенерацию ганглиозных клеток, миелиновых волокон и разрастание глиозных элементов в черной субстанции, зрительном бугре, подкорковых узлах и ретикулярной формации.

Этиология неизвестна. В патогенезе ведущее значение придают расстройству функции паллидонигроретикулярных структур с нарушением сложных иннервационных связей, включающих центральные и периферические саморегулирующие механизмы, а также дефициту дофамина в подкорковых структурах, приводящему к развитию экстрапирамидной ригидности.

Популяционная частота 1 : 1000.

Наследственные формы болезни передаются по аутосомно-доминантному или рецессивному, сцепленному с полом типу с низкой пенетрантностью, что проявляется различной выраженностью заболевания в разных поколениях.

Дифференцировать с паркинсонизмом при инфекционных или сосудистых поражениях головного мозга.

Впервые дрожательный паралич как самостоятельное заболевание описал в 1817 г. английский хирург, фармацевт и палеонтолог James Parkinson (1755–1824) на примере своей семьи, несколько поколений которой страдали этой болезнью. Термин “дрожательный паралич” ввел в 1841 г. Hall.

### **ПА́РРИ (ПЕ́РРИ) – РО́МБЕРГА СИНДРОМ, гемиатрофия лица прогрессирующая**

**Глазные симптомы.** Всегда отчетливо выражены, поскольку атрофия лица начинается с области глаза, распространяясь на бровь, угол рта, шею. Характерны лагофтальм, птоз, энофтальм, нарушение функции глазодвигательных мышц, гетерохромия радужки, миоз. Наблюдаются выпадение ресниц и бровей, частые воспалительные заболевания глазного яблока и его придатков.

**Общие проявления.** Характеризуются асимметрией лица за счет гипоатрофии кожи, подкожной жировой клетчатки, жевательных и мимических мышц на пораженной стороне. Наблюдаются деформация носа, ушной раковины, нарушение прикуса, обнажение и разрушение зубов, атрофия половины голосовой связки, твердого и мягкого неба, гортани, языка, тотальная алопеция. Возникает невралгия тройничного нерва, парестезии, сглаженность носогубной складки, опущение угла рта; нередко мигрень и судорожные приступы по типу джексоновской эпилепсии. Выявляются гемипотония и гемигипотрофия скелетной мускулатуры плечевого пояса, верхних и нижних конечностей на стороне гемиатрофии лица. Иногда на этой же стороне отмечают снижение слуха. Интеллект сохраняется.

Заболевание проявляется в 1–2 десятилетия жизни, медленно прогрессирует обычно в течение 3 лет, после чего состояние стабилизируется. Мужчины и женщины болеют одинаково часто.

Предполагается аутосомно-доминантное наследование. Однако большинство случаев спорадические. Болезнь развивается вследствие гипоксических, токсических, инфекционных и других вредных воздействий.

Дифференцировать с гемифациальной микросомией и окуло-аурикуло-вертебральной дисплазией.

Синдром описали английский врач Caleb H. Parry (1755–1822) и в 1846 г. немецкий терапевт Moritz Heinrich Romberg (1795–1893).

### **ПА́РРО СИМПТОМ**

Расширение зрачков при раздражении кожи шеи щипком.

Наблюдается при менингите.

Описал французский педиатр Jules Parrot (1829–1883). Он же описал феномен расширения зрачков при любых интенсивных болевых раздражениях.

### ПАРХОНА СИНДРОМ, гипергидропексический синдром

**Глазные симптомы.** Характеризуются значительным сужением артерий сетчатки при нормальном артериальном давлении и неизменных зрительных функциях.

**Общие проявления.** Олигурия (суточный диурез 200–400 мл); резко сниженное потоотделение; сохраняющиеся несколько дней отеки и увеличение массы тела после приема даже небольшого количества жидкости; признаки так называемой “водной интоксикации” (головная боль, бессонница, повышенная утомляемость, адинамия). Нередко наблюдаются симптомы гипотиреоза, ожирение, нарушение половых функций.

**Кровь:** повышено содержание натрия и холестерина. **Моча:** повышен удельный вес (1020–1040), увеличено содержание альдостерона.

Синдром обусловлен чрезмерной выработкой антидиуретического гормона и нарушением других звеньев регуляции водного обмена. Этиология неясна.

Описал в 1933 г. румынский невропатолог и общественный деятель С. Parhon (1874–1969).

### ПАССОВА СИНДРОМ

Представляет собой комплекс глазных симптомов: птоз, энофтальм и гетерохромия радужки (на стороне поражения радужка более светлая). Последний симптом отличает синдром Пассова от классического синдрома *Бернара – Горнера*.

Этиопатогенез обоих синдромов одинаков.

Описал немецкий оториноларинголог и офтальмолог Adolf von Passow (1859–1926).

### ПАТАУ СИНДРОМ, трисомии D<sub>1</sub> синдром, хромосома 13 трисомия синдром

**Глазные симптомы.** Узкие глазные щели, эпикантус, микро- или анофтальм, нарушение развития роговицы, радужки, угла передней камеры, колобомы радужки и сосудистой оболочки, ядерная катаракта, персистирующее гиперпластическое первичное стекловидное тело, дисплазия и врожденная отслойка сетчатки.

**Общие проявления.** Малая масса тела при рождении, микроцефалия, деформация мозгового и лицевого черепа, расщепление верхней губы и (или) нёба, запавшая переносица, широкое основание носа, низко расположенные, деформированные ушные раковины, микрогнатия, короткая шея, полидактилия, рудиментарные пальцы на ногах, диффузные капиллярные гемангиомы, крипторхизм, гипоплазия полового члена, гипоспадия, изменение дерматоглифики. Пороки внутренних органов включают аринэнцефалию, аплазию мозолистого тела, гипоплазию мозжечка, врожденные пороки сердца, аномалии почек, необычную долговечность легких, добавочную селезенку, двурогую матку.

Больные маложизнеспособны и обычно погибают в течение нескольких дней или недель после рождения. В редких случаях доживают до 2–3 лет.

Синдром обусловлен трисомией одной из хромосомных групп (группы D). Популяционная частота 1 : 3500–7800.

Наследование доминантное, сцепленное с X-хромосомой.

Дифференцировать с синдромами трисомии 18 хромосомы, хромосомы 4p-, Меккеля.

Описал американский педиатр и генетик Klaus Patau с соавт. в 1960 г.

### **ПАУ СКЛЕРОТИЧЕСКИЕ АРЕАЛЫ, решетчатая дистрофия сетчатки**

В экваториальной и параэкваториальной зонах глазного дна часто одновременно в разных квадрантах офтальмоскопируются тонкие светло-желтые полосы, образующие фигуры в виде решеток или веревочной лестницы. Полосы представляют собой не что иное, как облитерированные и гиалинизированные мелкие вены (реже артерии) сетчатки. Сетчатка в этих зонах фиброзно изменена, определяются округлые или грушевидные иногда множественные участки истончения сетчатки, кисты и разрывы. Эти патологические изменения сетчатки наиболее опасны в отношении возникновения отслойки сетчатки.

Описал Н. Рау в 1957 г.

### **ПАУ ФЕНОМЕН**

Заключается в уменьшении грыжи стекловидного тела в оперированном афакичном глазу при напряжении аккомодации другого (неоперированного), а следовательно, и афакичного глаза, поскольку процесс аккомодации двусторонний.

Автор объяснял механизм феномена понижением внутриглазного давления вследствие уменьшения кровенаполнения ресничной мышцы при напряжении аккомодации. В настоящее время наиболее приемлемым является объяснение, основанное на известном факте подтягивания кпереди сосудистой оболочки и сетчатки приблизительно на 1 мм при напряжении ресничной мышцы. Это приводит к увеличению объема этих структур в переднем отделе глаза и компенсаторному смещению стекловидного тела в обратном направлении.

Описал Н. Рау в 1949 г.

### **ПЕДЖЕТА БОЛЕЗНЬ, остеодистрофия деформирующая**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы .** Обусловлены поражением костей мозгового черепа и глазниц и характеризуются экзофтальмом, нарушением функции глазодвигательных мышц, атрофией зрительных нервов, ленто-видной дегенерацией роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я .** Манифестируют чаще в возрасте старше 40 лет, хотя болезнь до обнаружения длительное время протекает бессимптомно. Появляются боли преходящего характера, локализующиеся в области пораженных костей и суставов. Чаще поражаются кости черепа, конечностей, позвоночника, таза. В патологический процесс вовлекаются обычно несколько костей, но встречаются локальные поражения одной кости. Характерна гипертермия мягких тканей над больной костью, обусловленная ее гиперваскуляризацией и расширением подкожных сосудов. Кости утолщаются (иногда в 2–3 раза) за счет кистозно-склеротических изменений по всей окружности и на всем протяжении. Кости конечностей не только утолщаются, но удлиняются и искривляются в латеральную

сторону. Кости черепа утолщаются до 1,5–2,0 см, за счет этого окружность черепа достигает порой 70 см. Увеличенный мозговой череп нависает над неизменной лицевой частью, что придает лицу особое выражение. Вследствие давления утолщенных костей на головной или спинной мозг появляются неврологические симптомы выпадения, в т. ч. остеосклеротическая глухота, корешковая боль. Характерны патологические переломы конечностей в нетипичных местах с ровной, четкой, без осколков линией перелома, располагающейся перпендикулярно к оси кости. Из-за сходства с переломом очищенного банана они названы “банановыми”. Консолидация переломов происходит в обычные сроки. Наиболее грозное осложнение болезни Педжета – малигнизация. Опасность возникновения остеогенной саркомы, отличающейся особой злокачественностью, колеблется, по данным разных авторов, от 3 до 30 %.

Популяционная частота 0,1–3 %. Мужчины болеют чаще. Иногда болезнь возникает у нескольких членов семьи.

Этиология точно не выяснена. Предполагают вирусную гипотезу, поскольку обнаружены вирусоподобные включения в ядрах остеокластов пораженной кости.

В патогенезе болезни придают значение глубоким нарушениям метаболизма костной ткани, ведущим к усиленной патологической мозаичной перестройке ее.

Предполагают доминантное, сцепленное с X-хромосомой, или аутосомно-доминантное наследование с различной экспрессивностью.

Дифференцировать с воспалительными заболеваниями костей, диффузным гиперостозом, болезнью *Реклингхаузена*.

Заболевание впервые описал в 1877 г. английский хирург и патолог James Paget (1814–1899) и назвал деформирующим оститом, считая, что в основе его лежит воспалительный процесс. T. Stenholm (1924) установил дистрофический характер заболевания. В 1930 г. немецкий патолог Ch. C. Schmorl (1861–1932) выделил болезнь в самостоятельную форму и назвал ее деформирующей остеодистрофией.

### ПЕЙДЖА СИНДРОМ, диэнцефальная юношеская гипертония

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены усиленным слезовыделением.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Нестойкая артериальная гипертония, преходящая тахикардия, периодическое появление пятен красного цвета на лице, шее, груди с гипергидрозом в области пятен. Конечности холодные и бледные. Часто увеличена щитовидная железа, слегка повышены основной обмен. Струмэктомия эффекта не дает. Значительно чаще страдают женщины.

Наблюдается при поражении гипоталамуса.

Дифференцировать с тиреогенным гипертиреозом, синдромами *Конна*, *Пенфилда* и др.

Описал в 1934 г. американский кардиолог Irvin Heinly Page (род. 1901).

### ПЕЙНСА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гемералопия, нередко пигментная дегенерация сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Высокий рост, монголоидные черты лица, ожирение, половой инфантилизм, тугоухость, поли- или синдакти-

ля, мышечная гипотония. Возможны различные аномалии черепа. Характерна резкая умственная отсталость, часто идиотия.

Патогенез и генетические аспекты заболевания неизвестны.

Описал Peins.

### ПЕЙПЕРА ГЛАЗНОЙ ФЕНОМЕН

При резком внезапном освещении глаз новорожденных наблюдается быстрое откидывание головы назад с развитием опистотонуса. У рожденных в срок феномен отмечается 1–2 недели, у недоношенных – в течение первых 3 месяцев жизни.

Постепенно уменьшая интенсивность света, автору удавалось определять порог светоощущения у новорожденных.

Феномен относится к группе физиологических детского возраста.

Описал немецкий педиатр Albrecht Peiper (1889–1968).

### ПЕЙТЦА – ТУРЕНА – ЁГЕРСА СИНДРОМ, полипоз пигментно-пятнистый

**Глазные симптомы.** Пигментные пятна на конъюнктиве, реже на радужке и на глазном дне.

**Общие проявления.** Характеризуются сочетанием коричневой, буровато-желтой или аспидного цвета мелкоточечной пигментации кожи лица (преимущественно вокруг рта и носа), слизистой оболочки полости рта, желудка, прямой кишки, а также кожи конечностей с полипозом желудочно-кишечного тракта, сопровождающимся диспептическими явлениями, иногда кишечными кровотечениями, непроходимостью кишечника, выпадениями прямой кишки, тенезмами, вторичной анемией.

Возможна малигнизация полипов. Наблюдаются выпадение волос, дистрофия ногтей. В тяжелых случаях – кахексия. У больных обычно более выраженная пигментация кожи, чем у здоровых.

Болезнь проявляется в раннем детстве или при рождении.

Тип наследования аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью. Возможны спорадические случаи заболевания.

Дифференцировать с болезнью Аддисона, лентиго, аденоматозным полипозом кишечника.

Первое сообщение о заболевании принадлежит английскому хирургу, офтальмологу и дерматологу Jonathan Hutchinson (1896). Голландский врач J. L. A. Peutz (род. 1886) в 1921 г., французский дерматолог A. Touraine (1883–1961) в 1945 г. и американский врач Harold Joseph Jephers (род. 1904) в 1949 г. установили и подтвердили взаимосвязь поражения кожи и желудочно-кишечного тракта.

### ПЕЛА СИНДРОМ

Проявляется пароксизмальными кризами, характеризующимися сильной болью жгучего и колющего характера в обоих глазах, гиперестезией глазных яблок и век, обильным слезотечением, светобоязнью со спазмами круговых мышц век обоих глаз. Синдром обусловлен невралгией цилиарного ганглия.

Наблюдается у больных спинной сухоткой и рассматривается как проявление табетического криза, возникающего в системе тройничных нервов и вегетативных структур лица.

Описал в 1898 г. голландский терапевт Pieter Klaases Pel (1852–1919).



### ПЕЛІЦЕУСА – МЕРЦБАХЕРА БОЛЕЗНЬ, лейкодистрофия суданофильная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Начинаются с появления необычного (горизонтального, вертикального и ротаторного) непостоянного нистагма, создающего впечатление блуждающих глазных яблок. Часто развивается атрофия зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** После нескольких месяцев нормального развития наблюдается постепенный регресс двигательных навыков и психических функций. Ребенок теряет способность держать голову и сидеть. Появляются дрожание головы, атаксия, аномальные содружественные движения конечностей, скованность мимики. Вскоре присоединяются спастические парезы мускулатуры рук, ног и туловища, утрачивается контроль газовых функций. У детей постарше развиваются дизартрия и брадилемия. В конечных стадиях болезни наблюдаются хореоформные движения или паркинсоноподобный синдром, спастические контрактуры ног с трофическими и вазомоторными расстройствами. Умственное развитие существенно не страдает.

Болезнь начинается в возрасте 4–6 месяцев. Течение медленно прогрессирующее, иногда интермиттирующее, в некоторых случаях наблюдаются стационарные формы. Средняя продолжительность жизни 16–25 лет. Болеют преимущественно мальчики.

Патоморфологически обнаруживают демиелинизацию белого вещества мозга, гибель осевых волокон в пирамидных путях, атрофию коры мозжечка и долей мозга.

Патогенез заболевания не установлен. Имеются признаки нарушения липоидного обмена, в связи с чем отмечают сходство этой болезни с синдромом липоидоза.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Дифференцировать с синдромом *Коккейна*, другими типами лейкодистрофий, дегенеративными заболеваниями нервной системы.

Описали в 1885 г. немецкий невропатолог Friedrich Pelizaeus (1850–1917) и в 1909 г. немецкий психиатр и патологоанатом Ludwig Merzbacher (1875–1942). Позже была описана форма этой болезни с дебиотом у взрослых и с аутосомно-доминантным типом наследования.

### ПЕЛЛИЦЦИ СИНДРОМ, вирилизм эпифизарный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Сужение полей зрения, парез взора вверх, иногда нарушение функций нескольких экстраокулярных мышц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Раннее половое созревание вследствие выпадения тормозящего влияния шишковидной железы на переднюю долю гипофиза, вирилизм у девочек, двусторонняя глухота, атаксия, признаки гипопитуитаризма, иногда симптомы внутричерепной гипертензии.

Наблюдается при опухолях шишковидного тела (тератоме, хориоэпителиоме, пинеаломе).

Описал подробно в 1910 г. итальянский врач G. V. Pellizzi. Первое описание принадлежит австрийскому невропатологу Frankl-Hochvart (1862–1914).

### ПЕНА – ШОКЕЙРА СИНДРОМ, церебро-окуло-фацио-скелетный синдром, COFS-синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Микрофтальм, атрофия зрительных нервов, нередко блефарофимоз, мелкая передняя камера, катаракта.

Общие проявления. Характеризуются:

1) пороками головного мозга – микроцефалия, агенезия мозолистого тела, гипоплазия теменных извилин, гиппокампа, микрогирия базиллярных поверхностей, внутренняя гидроцефалия;

2) аномалиями лица – скошенный лоб, седловидная переносица, ретро- и микрогнатия, тонкие губы, большие низко расположенные ушные раковины;

3) деформациями скелета – кифосколиоз, вывих бедра или дисплазия вертлужной впадины, узкий таз, деформация бедренной кости (соха valga), камптодактилия, “стопа-качалка”, сгибательные контрактуры суставов, остеопороз.

Кроме того, для этих больных характерны: короткая шея, сосковий гипертелоризм, поперечная ладонная складка, мышечная гипотония. Иногда отмечают гипоплазию почек и селезенки, врожденные пороки сердца. Физическое и психомоторное развитие обычно задержано.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом *Халлерманна – Штрайффа – Франсуа*, окуло-аурикуло-вертебральной дисплазией, артрогрипозом, окуло-церебро-ренальным синдромом *Лоу*, фетальным синдромом краснухи.

Описали S. D. Пепе и M. N. K. Schokeir в 1974 г.

### ПЕНФИЛДА СИНДРОМ

Глазные симптомы. Экзофтальм, слезотечение, нистагм.

Общие проявления. Судорожные припадки, артериальная гипертензия, тахикардия, брадикардия, гипотермия, слюнотечение, “гусиная кожа”.

Наблюдается у больных с опухолью (первичной или метастатической) гипоталамуса.

Дифференцировать с синдромами *Пейджа*, *Конна*, тиреотоксикозом, феохромоцитомой.

Описал в 1927 г. канадский нейрохирург и невропатолог Wilder Graves Penfield (1891–1976).

### ПЕТЕРСА СИНДРОМ

Глазные симптомы. Помутнение роговицы (преимущественно центральной зоны), иридокорнеальные сращения, уплощение передней камеры, передняя стафилома, иногда буфтальм, обусловленные пороками развития мезодермальной ткани угла передней камеры и радужки, а также патологическими изменениями (дефектами) заднего эпителия и задней пограничной мембраны роговицы. Часто выявляют остатки пупиллярной мембраны, сохранившуюся гиалоидную артерию, реже микрофтальм, колобому пигментного эпителия, сетчатки и хориоидеи. В 80 % случаев процесс двусторонний.

Общие проявления. Характеризуются анкилозами конечностей, “волчьей пастью”, атрезией кишечника. Как правило, наблюдается умственная отсталость.

Заболевание наследственное, диагностируется при рождении. Тип наследования, вероятно, аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом *Грегга*, болезнью *Терри*.

Описал в 1906 г. немецкий офтальмолог А. Peters (1862–1938).

### ПЕТЦЕТА́КИСА ОРБИТАЛЬНЫЙ РЕФЛЕКС

Давление на область надглазничных отверстий (места выхода надглазничного, лобного, надблокового, подблокового, слезного нервов) ведет к замедлению пульса, дыхания и снижению артериального давления.

Описал греческий врач М. Petzetakis.

### ПЕТЦЕТА́КИСА СИНДРОМ

Представляет собой комплекс глазных симптомов у больных с массивными отеками тела и особенно лица различной этиологии: отек век, гиперестезия роговицы, ослабление зрачковых реакций, уменьшение слезовыделения.

Описал М. Petzetakis.

### ПЁТЦЛЯ КРИЗ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Кратковременные зрительные нарушения, выражающиеся в появлении светящихся точек в поле зрения одного глаза на стороне патологического процесса.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Парестезии на противоположной пораженной стороне (особенно отчетливо выражены в области угла рта).

Наблюдается у больных гипертонической болезнью при динамическом нарушении кровообращения в бассейне внутренней сонной артерии.

Описал в 1927 г. австрийский психиатр Otto Pötzl (1877–1962).

### ПЁТЦЛЯ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гомонимная гемианопсия с сохранением центрального зрения, иногда парезы взгляда с ограничением подвижности глазных яблок.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Оптическая афазия, проявляющаяся утратой способности называть цвет предметов (растений, картинок и т. д.) при сохранении его зрительного восприятия. Расстройство чтения, связанное с нарушением узнавания отдельных букв (символагнозия) и в меньшей степени с нарушением понимания смысла слов или фраз (алексия литеральная или вербальная). В то же время больной сохраняет умение писать.

Наблюдается при поражении медиальной затылочно-височной извилины доминирующего полушария головного мозга. Причиной поражения может быть очаговый инсульт, облитерирующий эндартериит и др.

Описал О. Pötzl в 1919 г.

### ПЕХКРА́НЦА – БАБИНСКОГО – ФРЁЛИХА СИНДРОМ, адиποзогенитальная дистрофия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наиболее постоянным симптомом является снижение темновой адаптации в 2–3 раза. Возможны ограничение полей зрения (чаще битемпоральное сужение), обусловленное частичной

атрофией зрительных нервов, редко незначительное повышение ВГД, легкое увеличение калибра вен сетчатки, повышение или понижение давления в центральной артерии сетчатки.

**Общие проявления.** Ожирение по женскому типу с отложением жира на животе, бедрах, скудное оволосение на лобке и в подмышечных впадинах; у мужчин – отсутствие роста волос на лице, высокий голос; недоразвитие гениталий; у женщин отсутствуют менструации, молочные железы замещаются жиром. Наблюдаются головные боли, снижение либидо и импотенция, быстрая утомляемость, повышенный аппетит, иногда жажда. Как правило, больные бесплодны. Если болезнь развивается с детства, возможно снижение интеллекта. Выявляют снижение содержания в моче гонадотропинов, а также тестостерона у мужчин и эстрогенов у женщин. При поражении гипофиза опухолью обнаруживают изменение формы и величины турецкого седла на рентгенограммах черепа.

Заболевание редкое, течение его хроническое. Прогноз для жизни благоприятный. Может сочетаться с симптомами гипотиреоза, несахарного диабета, недостаточности функций коры надпочечников.

Причинами заболевания являются поражение опухолью, нейроинфекцией гипоталамуса или гипофиза, а также функциональные расстройства подбугорной области и гипофиза, иногда заболевание развивается при микроцефалии. Повреждение паравентрикулярных и вентромедиальных ядер гипоталамуса оказывается причиной нарушения центральной регуляции чувства насыщения, резкого повышения аппетита и ожирения. Недоразвитие половой системы также обусловлено нарушением функции гипоталамуса, следствием чего является снижение гонадотропной функции гипофиза.

Дифференцировать с синдромом *Лоренса – Муна – Бидля*, синдромами первичного поражения желез и генетическими заболеваниями, сопровождающимися вторичным ожирением.

Впервые синдром описал русский врач Н. Пехкранц в 1899 г., а затем в 1900 г. французский невропатолог Joseph François Felix Babinski (1857–1932) и в 1901 г. австрийский невропатолог и фармаколог Alfred Fröhlich (1871–1953).

### ПІКА СИМПТОМ

Заключается в инъекции мелких кровеносных сосудов эписклеры преимущественно у наружного угла глазной щели. Чаще сосуды имеют вид треугольника, обращенного вершиной к роговице, реже создается видимость горизонтально исчерченного покраснения эписклеры. Отмечают гиперемиию конъюнктивы век.

Наблюдается при флеботомной лихорадке (лихорадке паппатачи).

Описал австрийский терапевт Alois Pick (1859–1945).

### ПІКА СИНДРОМ,

**Пика иллюзии, Пика галлюцинации**

Проявляется зрительными галлюцинациями. Большой “видит сквозь стены” то, что якобы происходит в соседней комнате, а также, как окружающие его лица свободно проходят сквозь стену. Все видится деформированным, изменяющим свою форму, словно в кривом зеркале. Стены и предметы двигаются, изгибаются, падают. Характерно, что все это воспринимается больными достоверно и критика к галлюцинациям отсутствует. Наряду с галлюцинациями у больных часто отмечают диплопию и нистагм.

Синдром развивается при поражении структур заднего продольного пучка, вследствие чего ослабляются или прерываются импульсы, идущие от вестибулярного аппарата к ядрам глазодвигательных нервов, и создается несоответствие между оптическим и вестибулярным восприятием пространства. Задний продольный пучок страдает при деструктивных процессах в области дна IV желудочка, сопровождающихся окклюзией ликворных путей опухолевой или иной этиологии.

Описал в 1898 г. чешский психиатр и невропатолог Arnold Pick (1851–1924).

### **ПИЛЛЕЯ СИНДРОМ, офтальмо-мандибулярная дисплазия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены помутнением роговиц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются:

1) аномалиями нижней челюсти – темпоромандибулярное сращение, отсутствие венозного отростка, тупой мандибулярный угол;

2) аномалиями верхних конечностей – лучеплечевая и лучелоктевая дислокация, аплазия латерального плечевого мышечка и локтевой кости.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал Pillay в 1964 г.

### **ПІЛЬЦА ВЕКО-ЗРАЧКОВЫЙ РЕФЛЕКС (1)**

Сужение зрачков при интенсивном зажмуривании. После открывания глаз зрачки расширяются.

Возникает в результате чрезмерного раздражения ядер глазодвигательного и лицевого нервов.

Относится к числу физиологических рефлексов.

Описал в 1902 г. польский невропатолог и психиатр Jan Piltz (1870–1930).

### **ПІЛЬЦА ВЕКО-ЗРАЧКОВЫЙ РЕФЛЕКС (2)**

Сужение зрачка при попытке смыкания век, удерживаемых силой.

Такой же рефлекс (физиологический) описали ранее (1887) итальянский невропатолог Galassi и американский офтальмолог Harold Gifford.

### **ПІЛЬЦА РЕФЛЕКС (1)**

Сужение зрачков и их последующее расширение при сильном напряжении плечевого пояса или при быстром сосредоточении внимания.

Относится к числу физиологических рефлексов.

Описал в 1899 г. J. Piltz.

### **ПІЛЬЦА РЕФЛЕКС (2)**

Расширение зрачков при мысленном представлении темноты.

Рефлекс физиологический.

Описал J. Piltz в 1900 г.

### **ПІНСКОГО СИНДРОМ, наследственные окуло-церебральные аномалии**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимоноголоидное расположение глазных щелей, микрофтальм, косоглазие, нистагм, помутнения роговицы различной степени, аномалии радужки, дистопия хрусталика, гиперметропия.

**Общие проявления.** Микроцефалия или гидроцефалия, расщепление верхней губы и неба, расширение наружных слуховых проходов, кифосколиоз. У всех больных выраженная умственная отсталость.

Тип наследования, вероятно, аутосомно-рецессивный.

Описал канадский генетик Leonhard Pinsky (под. 1935).

### **ПІПЕРА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Дистрофия роговицы, астигматизм, значительное снижение зрительных функций.

**Общие проявления.** Бронхоэктазы, деструкция ногтей.

Этиология неизвестна.

Описал А. Piper в 1954 г.

### **ПОЛЯКА ФЕНОМЕН "ГЛАЗНОГО СВИСТА"**

Заключается в появлении легкого свиста при попытке выдоха с закрытым ртом и зажатым носом.

Наблюдается у 60–65 % лиц, успешно оперированных по поводу дакриоцистита (после операции дакриоцисторинотомии). Примерно у каждого пятого оперированного (из тех, у кого он был) свист исчезает в течение первого месяца, а более чем в половине случаев сохраняется в течение многих лет.

Возникновение свиста объясняется прохождением воздуха из носа через слезно-носовые пути в сторону глаза.

Описал в 1926 г. отечественный офтальмолог Борис Львович Поляк (1899–1971).

### **ПОПОВА СИМПТОМ (1)**

При фиксировании взгляда на объекте, перемещающемся в поле зрения, верхние веки приподнимаются.

Симптом объясняется повышением тонуса мышцы, поднимающей верхнее веко. Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описал отечественный невропатолог Николай Александрович Попов.

### **ПОПОВА СИМПТОМ (2)**

Скачкообразное опускание верхнего века при фиксации взгляда на объекте, движущемся сверху вниз.

Наблюдается при тиреотоксикозе вследствие повышения тонуса мышцы, поднимающей верхнее веко.

Описал Н. А. Попов.

### **ПОТТЕРА СИНДРОМ, рено-фациальный синдром**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, эпикантус, птоз, стеноз слезно-носовых путей, миоз с нарушением зрачковых реакций.

**Общие проявления.** Характеризуются чрезвычайно выраженными изменениями внутренних органов: дис- или агенезией почек, аномалиями мочевыводящих путей; атрезией гортани, пищевода и анального

отверстия; гипоплазией легких или отдельных долей. Новорожденные имеют старческий вид. Характерны скелетные аномалии: расширенный корень носа, микрогнатия, деформация и расщепление позвоночника, сращение ног, уродство стоп. Наблюдаются рудиментарные гениталии, гипоспадия.

Страдают преимущественно мальчики. Обычно в первые часы жизни наступает летальный исход.

Предполагают аутосомно-рецессивное наследование.

Описал в 1946 г. американский патолог L. Edith Louise Potter (род. 1901).

### ПОУ – СЕРАДЕЛЬ МИОПАТИЯ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены расходящимся косоглазием.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Атрофия проксимальных групп мышц конечностей, мышечная слабость, гипомимия, отставание моторного развития, черепно-лицевая дисплазия с расщеплением нёба, дисплазия люмбально-сакрального отдела позвоночника.

Является врожденной доброкачественной формой миопатии.

Описали уругвайский хирург Orfila Juan Pou (род. 1877) и Seradel.

### ПРАДЕРА – ВИЛЛИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены часто встречающимся при этом заболевании косоглазием. Иногда наблюдается снижение пигментации радужки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкая масса тела при рождении, выраженная мышечная гипотония, снижение сосательного и глотательного рефлексов, а вследствие этого затруднение при кормлении.

В дальнейшем появляется полифагия из-за постоянного чувства голода. Развивается ожирение с преимущественным отложением жира на туловище и проксимальных отделах конечностей. Больные обычно низкорослы, с диспропорционально маленькими кистями и стопами (акромикрия). Мышечная гипотония с возрастом становится менее выраженной и к школьному возрасту обычно исчезает. Наблюдаются гипоплазия полового члена и мошонки, крипторхизм, фимоз; у женщин – гипоплазия половых губ, аменорея, нередко гипоплазия матки. Мужчины стерильны. Характерны олигофрения с доброжелательным нравом, веселым настроением, безынициативностью, глупым выражением лица. У больных затруднена речь и мал словарный запас. Возможны микроцефалия, высокое нёбо, микродонтия, кариес, гипоплазия ушных раковин, сколиоз, клинодактилия, синдактилия, поперечная ладонная складка, снижение пигментации кожи и волос. Иногда развиваются явления инсулинрезистентного сахарного диабета.

В моче выявляют пониженное содержание 17-кетостероидов.

При гистологическом исследовании обнаруживают атрофию яичек и отсутствие в них сперматогенеза.

Продолжительность жизни больных снижена. Мальчики и девочки болеют одинаково часто.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромом *Барде – Бидля*, адипозогенитальной дистрофией, врожденной миопатией.

Синдром описали в 1956 г. швейцарский педиатр и эндокринолог Andrea Prader (род. 1919) и швейцарский педиатр Heinrich Willi (1900–1971).

### ПРЕВО СИМПТОМ

Сочетанное отклонение головы и глазных яблок в сторону очага поражения в мозгу у больных с гемиплегией – “больной смотрит на очаг и отворачивается от парализованных конечностей”.

Указывает на поражение лобного коркового центра зрения (основание второй лобной извилины) и центра поворота головы, расположенного рядом. Наблюдается при инсульте или опухолевом поражении лобной доли большого мозга.

Описал швейцарский врач J. L. Prevost (1838–1927).

### ПРИМРО́ЗА (ПРИМРО́УЗА) ФЕНОМЕН

Пациент с неповрежденной макулярной областью сетчатки способен правильно определить цвет и направление красной полосы при освещении глаза офтальмоскопом через палочку Меддокса.

Используется обычно в целях диагностики и прогноза возможного хирургического лечения при непрозрачных оптических средах.

Описал Primrose в 1956 г.

### ПРИ́НСА СИНДРОМ, акродиния

**Глазные симптомы.** Обильное слезовыделение, светобоязнь, блефароспазм, припухлость век, гиперемия конъюнктивы. Иногда поражается роговица. Обильное слезотечение объясняют раздражением гипоталамической области. Кроме того, возникает порочный круг – при повышенном слезовыделении изменяется химический состав слезы и она в меньшей степени защищает роговицу и конъюнктиву, что в свою очередь ведет к усиленному слезотечению.

**Общие проявления.** Симметричные шелушащиеся эритемы на коже рук и ног, мышечная слабость, бессонница, потливость, повышенная саливация.

**Этиология:** отравление ртутью (например, при лечении каломелью), мышьяком, висмутом, йодом, таллием, марганцем, сурьмой, которые оказывают повреждающее действие главным образом на гипоталамическую область.

Прогноз зависит от степени отравления.

Первое неполное описание относится к 1830 г., когда во Франции акродиния приняла характер эпидемии вследствие употребления вина, содержащего мышьяк. Увеличенное содержание ртути в крови при этом заболевании впервые обнаружили Варкони и Губерт в 1945 г.

Подробное описание глазных проявлений при акродинии принадлежит голландскому офтальмологу Винклеру Принсу (1962).

### ПРИ́ПЕЧЕК СИМПТОМ, симптом болевой точки

Надавливание стеклянной палочкой в области разрыва склеры над зоной цилиарного тела (после инстилляции в конъюнктивальную полость 0,25 %-го р-ра дикаина) вызывает резкое болевое ощущение.

Описал отечественный офтальмолог Ф. В. Припечек в 1968 г.



### ПРОТОПО́ПОВА СИНДРОМ

Глазные симптомы. Мидриаз, "блеск склер".

Общие проявления. Тахикардия, сухость во рту, запоры.

Синдром является комплексом симпатико-тонических симптомов при маниакально-депрессивном психозе.

Описал отечественный психиатр Виктор Павлович Протопопов (1880–1957).

### ПТИ́ (ПЕТИТÁ) СИНДРОМ

Глазные симптомы. Характеризуются односторонним мидриазом без нарушения зрачковых реакций на свет и конвергенцию, расширением глазной щели и экзофтальмом. Кроме того, часто наблюдаются повышение ВГД, сужение сосудов конъюнктивы и сетчатки.

Общие проявления. Характерны односторонняя бледность лица, ушной раковины, боль в лице, языке, горле и в области сердца, гипергидроз в зоне иннервации  $C_1$ – $C_{IV}$  корешков, повышение височного давления.

Причиной синдрома являются патологические процессы (воспалительные, опухолевые и др.) в области шеи, верхушки легкого, плевры, позвоночника (преимущественно шейного отдела), раздражающие верхний шейный симпатический узел или его волокна. Может наблюдаться при раздражении симпатических периваскулярных сплетений при некоторых формах мигрени.

Иногда синдром Пти называют обратным синдромом *Бернара – Горнера*.

Описал в 1727 г. французский анатом и хирург François Pourfour du Petit (1664–1741).

### ПУЛЬФРИХА СТЕРЕОЭФФЕКТ

Зрительная иллюзия, заключающаяся в том, что если перед глазами расположить разные светофильтры (или прикрыть один глаз темным, пропускаемым для света стеклом), то траектория движения маятника, качающегося в одной плоскости перпендикулярно к линии зрения наблюдателя, воспринимается как эллиптическая.

Эффект возникает в результате задержки сигнала от адаптированного к темноте глаза к мозгу (затемненный глаз видит маятник с некоторым запаздыванием). Движение маятника в середине траектории ускоряется, и задержка сигнала в этом месте оказывается более значительной, т. е. увеличивается разобнение изображений, получаемых правым и левым глазами, которое оценивается мозгом как различие в расстоянии. Это различие и создает видимость эллипса.

Увеличение задержки сигнала от сетчатки к мозгу и связанное с этим процессом увеличение времени интеграции возбуждения имеют практическое значение. Задержка сигналов вызывает задержку реакции у шоферов при плохом освещении, а увеличение времени интеграции возбуждения ухудшает определение точной локализации движущихся объектов.

Описал немецкий оптик С. Pulfrich (1858–1927). Примечательно, что эффект, особенность которого состоит в том, что его можно наблюдать только двумя глазами, был открыт слепым на один глаз ученым.

### **ПУРКИНЬЕ (ПУРКИНЁ) ФЕНОМЕН СОСУДИСТОГО ДЕРЕВА, аутоофтальмоскопия**

Заключается в наблюдении собственных сосудов сетчатки в увеличенном и обратном виде (“фигура сосудистого дерева Пуркинье”) при транссклеральном просвечивании.

Феномен объясняется тем, что свет попадает в глаз под необычным углом и тень от сосудов сетчатки отбрасывается на нерворецепторы, на которые она обычно не падает. Позволяет оценить функциональное состояние центральной зоны сетчатки до 35 °.

Феномен был открыт Steibuch в 1813 г., детально исследован в 1825 г. чешским физиологом и патологом Johannes Evangelista Purkinje (1787–1869) и использован в целях диагностики немецким офтальмологом А. Pagenstecher (1828–1879).

### **ПУРКИНЬЕ (ПУРКИНЁ) ФОСФЕН ДАВЛЕНИЯ, механофосфен**

Заключается в возникновении светового ощущения в виде серого или темного пятна со светлым ободком при надавливании на склеру. Наблюдается в стороне, противоположной давлению, т. е. в той части поля зрения, которая соответствует участку раздражаемой сетчатки.

В основе этого феномена лежит механическое раздражение нерворецепторного слоя и возникающая в момент давления локальная ишемия участка сетчатки. Феномен возникает только при сохранности фоторецепторного аппарата сетчатки и при наличии контакта его с пигментным эпителием и хориокапиллярами. Отсутствие фосфена давления даже в одном квадранте свидетельствует о поражении (чаще отслойке) сетчатки до 40–50 ° с периферии.

Описал в 1819 г. J. E. Purkinje. Более подробно феномен исследован Гельмгольцем (1867).

### **ПУРКИНЬЕ (ПУРКИНЁ) ЭФФЕКТ**

Заключается в перемещении максимума световой чувствительности сетчатки в сторону коротких волн спектра при переходе от дневного света в сумерки, в результате чего сине-фиолетовые цвета воспринимаются более яркими, чем желто-красные (в сумерки мак выглядит черным, а василек – светло-серым, в то время как днем оба цвета почти одинаковы по светлоте).

В основе эффекта лежит тот факт, что зрительный пурпур (родопсин) не в одинаковой степени поглощает свет и вовсе не поглощает красный свет (будучи сам красным). Наиболее светлыми являются те лучи, которые интенсивно поглощаются зрительным пурпуром и под влиянием которых он скорее выцветает (сине-зеленые лучи).

Описал J. E. Purkinje в 1825 г.

### **ПУРКИНЬЕ (ПУРКИНЁ) – САНСОНА ФЕНОМЕН ФИЗИЧЕСКИЙ**

Заключается в появлении трех фигурок – отражений объекта (обычно источника света), которые можно наблюдать в глазу исследуемого в затемненном помещении. Первое изображение – яркое прямое уменьшенное – является отражением от передней поверхности роговицы. Второе – сравнительно большое, но менее яркое – отражение от передней поверхно-

сти хрусталика. Третье – обратное уменьшенное и более яркое – отражение от задней поверхности хрусталика.

При аккомодации первое изображение не меняется, третье изменяется мало, а второе уменьшается, становится более ярким и придвигается к наблюдателю. При этом радиус кривизны передней поверхности хрусталика уменьшается (у молодых людей с 10 мм в покое до 5,5 мм в момент максимальной аккомодации).

Описали в 1837 г. независимо друг от друга J. E. Purkinje и французский офтальмолог L. J. Sanson (1790–1841).

Эти же авторы описали симптом афакии, заключающийся в том, что из трех отражений, наблюдаемых в норме, определяется только одно – от передней поверхности роговицы.

### **ПУРЧЕРА БОЛЕЗНЬ,**

**ангиопатия сетчатки травматическая, ретинопатия травматическая**

На глазном дне вокруг диска зрительного нерва и желтого пятна наблюдаются серовато-белые очаги величиной от 1/2 до 1 диаметра диска, располагающиеся чаще во внутренних слоях по ходу крупных вен (иногда они перекрывают вены или вены проходят над ними). Вблизи от этих очагов или в них обычно имеются небольшие кровоизлияния. Сетчатка отечна вследствие лимфостаза. Нередко диагностируется воздушная или жировая эмболия сетчатки.

Возникает на 2–5 день после травмы (сдавления) черепа, внезапного сдавления грудной клетки или брюшной полости. Прогноз глазных проявлений зависит от тяжести травмы: в большинстве случаев патологические изменения исчезают через несколько дней или недель и зрение восстанавливается, в тяжелых случаях возможны рубцовые изменения сетчатки, иногда с атрофией зрительных нервов и потерей зрения.

Описал в 1910 г. австрийский офтальмолог Otmar Purtscher (1852–1927).

### **ПФЕЙФЕРА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эпикантус, косоглазие, иногда колombo радужки, афакия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Акроцефалия (реже форма черепа напоминает трилистник или клеверный лист); гипопластический короткий плоский нос с поднятым вверх широким кончиком и ноздрями, гипоплазия верхней челюсти, прогнатизм, открытый прикус; маленькие кисти с короткими толстыми пальцами и широкими ногтями. У многих больных укорочены предплечья. Возможна синдактилия II–III пальцев кистей и II, III, IV пальцев стоп. Иногда наблюдаются атрезия хоан, врожденные пороки сердца, пилоростеноз. Отмечаются судороги, задержка психического развития. Синдром наследственный, является одним из типов акроцефалосиндактилии. В основе его лежат преждевременный синостоз коронарного и ламбдовидного швов и внутриутробно развивающаяся гидроцефалия, а также периферический дизостоз.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Заболевание впервые выделил в самостоятельную нозологическую форму R. A. Pfeiffer в 1964 г.

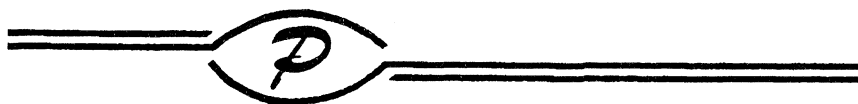
### **ПЮРЕТИКА СИНДРОМ, системный гиалиноз**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены рецидивирующими блефаритами или блефароконъюнктивитами с гнойным отделяемым.

**Общие проявления.** Деформации лица и черепа; задержка роста; остеолит терминальных фаланг; болезненные сгибательные контрактуры плечевого пояса, коленных и локтевых суставов; множественные большие, иногда кальцифицированные подкожные узлы на лице и туловище; изменения кожи, напоминающие склеродермию, себорею или атрофию; рецидивирующие гнойные заболевания кожи, носа, ушей.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал английский дерматолог S. Puretic с соавт. в 1962 г.



### РАБИНОВИЧА СИМПТОМ (1)

Заключается в появлении болей и чувства давления в глубине глазницы. Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описал отечественный офтальмолог Михаил Германович Рабинович в 1965 г.

### РАБИНОВИЧА СИМПТОМ (2)

Увеличение угла слияния венул и мелких вен сетчатки с более крупными сосудами от острого в норме до прямого при затруднении оттока крови.

Нередко наблюдается при ангиопатии сетчатки различного генеза.

Описал М. Г. Рабинович в 1965 г.

### РАВИЙО (РАВИЛЬО) СИМПТОМ, симптом отдельного зажмуривания глаз

Неспособность зажмурить глаз на стороне периферического поражения лицевого нерва при сохранении способности зажмурить оба глаза одновременно.

Описал швейцарский терапевт Leon Revilliod (1835–1919).

### РАЙЛИ – ДЕЯ СИНДРОМ, вегетативная дисфункция, дизавтономия семейная

**Глазные симптомы.** Уменьшение или отсутствие слезоотделения, сухость глаз, понижение чувствительности и изъязвление роговиц, иногда перфорация роговицы без существенных воспалительных явлений и без болей. На глазном дне отмечаются извитость сосудов сетчатки. Нередко развивается миопия.

**Общие проявления.** Вазомоторная лабильность, снижение болевой чувствительности и восприятия запахов и вкуса, снижение или отсутствие глубоких сухожильных рефлексов, эпизодические подъемы температуры тела, приступы расстройства дыхания и сердечной деятельности, преходящая артериальная гипертензия, затруднение при глотании, усиленное слюно- и потоотделение, нарушение мочеиспускания. Часто наблюдаются расстройства координации, эпилептиформные судороги, рвота, аспирация рвотных масс, диарея. Отмечают задержку физического развития, отсутствие грибовидных сосочков на языке, преходящую пятнистую эритему и

пустулезные высыпания на коже, в возрасте 8–10 лет в половине случаев развивается сколиоз. Описаны единичные наблюдения больных с микроцефалией, гидроцефалией, диспропорционально маленькой лицевой частью черепа, врожденными пороками сердца. Примерно половина больных умственно отсталые.

В плазме крови повышена концентрация эpineфрина и норэpineфрина. В моче высокий уровень О-тирозина и гомовалериановой кислоты.

Прогноз для жизни неблагоприятен. Больные часто в юношеском возрасте погибают от почечной гипертонии, бронхопневмонии и других заболеваний.

Морфологическое исследование выявляет очаги демиелинизации задних корешков и задних столбов спинного мозга, дегенеративные изменения в гипоталамической области и ретикулярной формации ствола, симпатических ганглиях.

В патогенезе заболевания придают значение дезинтеграции функций вегетативной нервной системы, предполагают врожденный дефект превращения предшественников катехоламинов в норэpineфрин и эpineфрин.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Страдают дети преимущественно еврейской национальности.

Дифференцировать с синдромом *Сьэгрена*, синдромом врожденной анальгии.

Описали в 1949 г. американский педиатр Conrad Milton Riley (род. 1913) и американский врач Richard Lawrence Day (род. 1905).

### РАЙЛИ – СМІТА БОЛЕЗНЬ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются появлением на глазном дне изменений, напоминающих отек диска зрительного нерва (псевдопапиледема) без зрительных нарушений.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Увеличение размеров головы ребенка с рождения без признаков гидроцефалии и внутричерепной гипертензии. Очаговая неврологическая симптоматика отсутствует. В первые годы жизни на коже или в подкожной клетчатке появляются гемангиомы с тенденцией к росту, а затем к постепенному исчезновению.

Болезнь наследуется аутосомно-доминантно.

Дифференцировать с факоматозами (болезнями *Гиппеля – Линдау*, *Стерджа – Вебера – Краббе*, *Луи-Бар*) и мезодермальной дисплазией.

Описали в 1960 г. американские педиатры С. М. Riley и С. Н. Smith (род. 1895).

### РАЙМОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены параличом прямой наружной мышцы глаза на стороне патологического очага.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются диссоциированной гемипестезией лица (иногда частичной, по так называемому “луковичному” типу) на стороне очага и диссоциированной проводниковой гемипарестезией с гемипарезом на противоположной стороне.

Возникает при повреждении ядра отводящего нерва глаза, тройничного нерва и пирамидного пути до его перекреста. Наиболее часто обусловлен окклюзией задней нижней мозжечковой артерии.

Описал в 1903 г. французский невропатолог Fulgence Raymond (1844–1910).

### РАЙМОНА – СЕСТАНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паралич взора в сторону патологического очага.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Асинергия и гиперкинезы по хореоатетическому типу на стороне поражения, гемиплегия и гемианестезия на противоположной стороне.

Возникает при поражении варолиева моста с вовлечением пирамидного пути, медиальной петли, заднего продольного пучка, понтоцеребеллярных путей в средней ножке мозга. Наиболее частыми причинами развития синдрома являются нарушения кровообращения в основной артерии или ее ветвях, опухоли моста.

Дифференцировать с синдромами *Раймона, Мийяра –Гюблера, Фовилля*, синдромом основной артерии.

Описали в 1903 г. французские невропатологи F. Raymond и Etienne Jacques Marie Cestan (1872–1932).

### РАНСЕМА – ЗЙМЕНА – КИНГА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развивающимся в поздних стадиях болезни застойным диском зрительного нерва вследствие нарастающего ВЧД.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Эмоциональные расстройства, выраженная вегетососудистая дистония, пароксизмальное головокружение, головная боль, неуверенная походка, расстройства координации. Снижаются критика и память. Больные совершают неадекватные поступки, игнорируют этические нормы поведения. На ЭЭГ выявляют признаки очагового поражения мозга.

Возникает у больных с медленно растущей опухолью в области прозрачной перегородки полушарий большого мозга.

Дифференцировать с псевдопаралитическим синдромом.

Описали в 1895 г. американский невропатолог Ransom, в 1958 г. американский невропатолог Wolfgang Zeman (род. 1921) и американский психолог и нейрофизиолог Frederick Alexander King (род. 1925).

### РАССЕЛА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены нередко развивающейся в поздних стадиях болезни полной или частичной атрофией зрительного нерва одного или обоих глаз, нистагмом.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Прогрессирующее исхудание с полной потерей подкожного жирового слоя, несмотря на хороший аппетит, рвота. При этом сохраняются относительно хорошее самочувствие и бодрость. Иногда наблюдаются гиперкинезы, тремор, атаксия, признаки повреждения пирамидного пути, тахикардия, повышенная потливость. ЭЭГ обычно патологических изменений не выявляет.

Наблюдается у детей с опухолью передних отделов гипоталамуса.

Описал английский педиатр Alexander Russell.

### РАССЕЛА – СИЛЬВЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимоноголоидное расположение глазных щелей, иногда птоз и голубые склеры.

**Общие проявления.** Длина и особенно масса новорожденного уменьшены, мозговая часть черепа непропорционально велика по сравнению с лицевой (псевдогидроцефалия), лицо имеет треугольную форму, макростомия, губы узкие, с опущенными уголками, микрогнатия. Наблюдаются отставание костного возраста и позднее закрытие родничков. У больных диспропорциональный карликовый рост с укороченными проксимальными и относительно длинными дистальными отделами ног и рук. Нередко сколиоз, гиперлордоз, клинодактилия, гипоплазия мускулатуры и подкожного жирового слоя, гипогенитализм, крипторхизм, гипоспадия. Частая асимметрия конечностей и позвоночника приводит к нарушению походки. В связи с выраженным кариесом происходит преждевременное выпадение зубов. На коже отмечаются округлые, кофейного цвета пятна размером от 1 до 30 см.

Мальчики и девочки болеют одинаково часто.

Предполагается аутосомно-рецессивное наследование. Большинство случаев заболевания спорадические.

Дифференцировать с гемигипертрофией, нейрофиброматозом, фиброзной дисплазией.

Описали в 1953 г. американский педиатр Henry K. Silver (род. 1918) и в 1954 г. A. Russell.

Многие авторы разделяют этот синдром на два: синдром Рассела и синдром Сильвера, отличающиеся только тем, что при синдроме Рассела нет асимметрии тела.

### **РА́ЦА – ТУ́РИ СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Концентрическое сужение поля зрения (иногда значительное).

**Общие проявления.** Характеризуются фолликулярным гиперкератозом, монилетриксом (наследственная дистрофия волос, проявляющаяся в раннем детском возрасте неравномерной толщиной, сухостью, ломкостью и выпадением их).

Тип наследования не установлен.

Этиология неясна (предполагают повреждение гипоталамической области).

Дифференцировать с синдромом *Сабуро*.

Описали Racz и Turi в 1954 г.

### **РЕ́ДЕРА СИНДРОМ, синдром паратригеминальный**

**Глазные симптомы.** Односторонние сильные боли неврологического характера в области глазницы, возникающие чаще по утрам и утихающие в середине дня; на той же стороне явления неполного синдрома *Бернара – Горнера*: птоз, миоз, иногда небольшой энофтальм, но без вазомоторных расстройств и нарушения потоотделения на лице; в ряде случаев гипестезия или анестезия роговицы, слезотечение, инъекция сосудов конъюнктивы глазного яблока, редко паралич наружной прямой мышцы глаза. Описаны случаи возникновения герпетических высыпаний на коже в зоне иннервации первой и второй ветвей тройничного нерва пораженной стороны.

**Общие проявления.** Односторонняя мигреноподобная головная боль, сочетающаяся с болями в области глазницы и сопровождающаяся иногда тошнотой и рвотой.

Синдром обусловлен поражением области, расположенной между гасеровым узлом и внутренней сонной артерией в средней черепной ямке. Возникающее раздражение симпатических волокон придает клинической картине характер симпаталгии.

Болеют преимущественно мужчины.

Дифференцировать с идиопатической невралгией тройничного нерва, синдромом *Градениго*.

Описал в 1918 г. норвежский офтальмолог G. J. Raeder (1889–1956).

### РЕДЛИХА СИМПТОМ

Истерический припадок, сопровождающийся сильным мышечным напряжением, вызывает мидриаз и исчезновение реакций зрачков на свет. Эти же явления возможны при психопатии, а иногда и у здоровых людей при сильном мышечном напряжении.

Описал в 1908 г. австрийский психиатр и невропатолог Emil Redlich (1866–1930).

### РЕДЛИХА – ФЛАТАУ БОЛЕЗНЬ, энцефаломиелит диссеминированный абортивный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Апраксия зрения, нарушения функций глазодвигательных мышц, нистагм (часто остаются и после выздоровления).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Сенсорно-моторные нарушения (парестезии, изменения сухожильных рефлексов, парезы и параличи), нейровегетативная симптоматика (эмоциональная лабильность, тахикардия, покраснение кожи лица, шеи, груди, потливость и др.).

Описана в 1927 г. E. Redlich и в 1929 г. польским невропатологом Edward Flatau (1869–1932).

### РЕЗЕРФОРД СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены дистрофией роговицы с помутнениями ее.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Гипертрофия десен с нарушением прорезывания зубов, гиподонтия, иногда задержка умственного развития.

Представляет собой комплекс наследственных симптомов.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описала американский генетик Margaret E. Rutherford.

### РЕЙЛИ ФЕНОМЕН НОЧНОЙ БЛИЗОРУКОСТИ

Усиление клинической рефракции глаза в сумерках и в ночное время.

Это явление объясняют следующим образом: при пониженной освещенности вследствие недостаточного раздражения фоторецепторов исчезает аккомодация вдаль и аккомодативный аппарат устанавливается в состоянии нового динамического равновесия (при динамическом равновесии в условиях хорошей освещенности дальнейшая точка зрения находится не в бесконечности, а на расстоянии примерно 1–2 м от глаза), в результате чего хрусталик становится более выпуклым и сильнее преломляет лучи. Кроме того, при пониженном освещении происходит расширение зрачка и лучи, проходящие через периферические отделы хрусталика, подвергаются



более сильному преломлению (сферическая аберрация). Усиление рефракции обусловлено и тем, что в спектре сумеречного света преобладают коротковолновые (сине-фиолетовые) лучи, сильнее преломляющиеся оптическими средами глаза (хроматическая аберрация). По мере понижения освещенности дальнейшая точка ясного зрения перемещается все ближе и ближе к глазу, вплоть до слияния с ближайшей точкой ясного зрения. Рефракция усиливается в пределах 0,5–3,5 дптр, в среднем на 2,0 дптр.

Описал в конце XIX в. английский физик Рейли (Rayleigh).

### РЕЙНО́ (РЕНО́) БОЛЕЗНЬ

Является одной из форм ангиотрофоневрозов.

**Глазные симптомы.** Обусловлены редко возникающими при этой болезни симметричными спазмами сосудов конъюнктивы, центральной артерии сетчатки и ее ветвей.

**Общие проявления.** Симметричные приступообразные болезненные спазмы сосудов пальцев рук и ног с изменением их окраски, реже вазомоторные расстройства в области носа, ушей, подбородка. В классических случаях приступы состоят из трех фаз. Первая фаза характеризуется побледнением и похолоданием пальцев (симптом “мертвого пальца”), появляются жжение, сильные ломящие боли; во второй фазе пальцы приобретают цианотичный оттенок, боли усиливаются; в третьей фазе кожа пальцев становится ярко-красной, боли исчезают. Каждая фаза типичного приступа длится несколько минут. Частота приступа варьирует от нескольких в день до одного в месяц. При неблагоприятном течении болезни возможны значительные трофические изменения с появлением пузырей с геморрагическим содержимым, гангренозных очагов, поверхностных язв, дистрофических изменений ногтей, мутацией конечных фаланг.

В основе заболевания лежат нарушения сосудодвигательной и трофической иннервации. Болеют преимущественно молодые люди, причем женщины в 5 раз чаще мужчин.

Причинами заболевания могут быть психогенные факторы, травмы, интоксикации, переохлаждение, переутомление на фоне наследственного предрасположения, конституциональной дефектности вазомоторной иннервации. Определенное значение в развитии болезни придают системным заболеваниям соединительной ткани, дисфункции яичников, заболеваниям щитовидной железы и надпочечников, облитерирующему эндартерииту.

Дифференцировать с синдромом Винивартера – Бергера, вегетативным полиневритом, эрготизмом, шейно-грудными синдромами и др.

Описал в 1862 г. французский терапевт Maurice Raynaud (1834–1881).

### РЕЙТЕРА БОЛЕЗНЬ, уретро-окуло-синовиальный синдром, синдром Фиссенже – Леруа – Рейтера

**Глазные симптомы.** Через 5–7 дней после начала болезни у 80 % больных возникает двусторонний умеренно выраженный фолликулярный конъюнктивит со скудным катаральным, реже обильным гнойным отделением. Исход, как правило, благоприятный – через 10–14 дней наступает самопроизвольное выздоровление. Лишь иногда развиваются ксероз конъюнктивы и симблефарон. Возможны эписклерит, кератит, тено-

нит, воспаление слезной железы, придоциклит, задний увеит. В отдельных случаях – нейроретинит, хориоидит, ретробульбарный неврит зрительного нерва, кровоизлияния в сетчатку.

**Общие проявления.** Характеризуются уретритом различной выраженности – от острого, с обильными гнойными выделениями, до стертого, склонного к хроническому течению и проявляющегося лишь незначительными дизурическими расстройствами; поражением суставов (преимущественно нижних конечностей – коленных, голеностопных, мелких суставов стоп), развивающимся обычно через 1–4 недели после появления уретрита и сопровождающимся высокой (до 40 °С) температурой с ознобами. Характерно несимметричное поражение суставов. Нередко в процесс вовлекаются слизистые оболочки, и у больных возникают ринит, стоматит, фарингит, бронхит, энтерит, колит, цистопиелит, вульвит, баланит. Возможны также поражения серозных оболочек, паренхиматозных и железистых органов (плеврит, менингит, нефрит, гепатит, паротит, орхит, лимфаденопатия). Довольно часто возникают уртикарные дерматозы, пустулезно-паракератозная экзантема, дистрофия ногтей. Как правило, у больных плохое самочувствие, наблюдаются анорексия, исхудание, тошнота, рвота, интермиттирующая температура тела.

Чаще болезнь длится 3–6 месяцев и оканчивается полным выздоровлением. Иногда болезнь принимает затяжной или хронический характер со стойким артритом и (или) спондилоартритом. Описаны летальные исходы при поражении центральной нервной системы и внутренних органов. Страдают преимущественно мужчины в возрасте 20–40 лет.

В этиологии заболевания придают значение урогенным и энтерогенным инфекциям, а также генетической предрасположенности, а в патогенезе – иммунным нарушениям.

Дифференцировать с синдромом *Стивенса – Джонсона*, болезнью *Бехчета*.

Впервые описали в 1916 г. немецкий военный врач Hans Reiter (1881–1969) и независимо от него в том же году французские врачи N. A. Fiessinger и E. A. Leroу (у военнослужащих во время эпидемических вспышек кишечных инфекций).

### РЕЙТЕРА СИМПТОМ

Расстройство цветоощущения (синее окрашивание поля зрения больного) при передозировке препаратов наперстянки.

Описал Reiter.

### РЕКЛИНГХАУЗЕНА БОЛЕЗНЬ, нейрофиброматоз

**Глазные симптомы.** Наблюдаются примерно у 20 % больных и иногда бывают единственным проявлением нейрофиброматоза. Они обусловлены расположением, размерами и количеством нейрофиброматозных узлов в глазном яблоке, вспомогательных органах глаза, глазнице, полости черепа. Иногда глазные симптомы проявляются только лишь элевантиазом век вследствие расположения в них опухолевых узлов. Чаще, однако, встречаются множественные поражения органа зрения. В конъюнктиве век нейрофибромы имеют вид тяжей, в конъюнктиве глазного яблока опухоли выглядят как отдельные бусинки или как “нитка бусинок”. Узлы могут

быть локализованы в склере, радужке (узелки Лиша), очень редко в роговице. Изменения на глазном дне встречаются в виде плоских резко отграниченных узлов и бляшек розовато-желтого и белого цвета в сетчатке и на диске зрительного нерва. Очень редкой локализацией нейрофибром оказывается сосудистая оболочка глаза. Иногда, вследствие структурных изменений и затруднения оттока внутриглазной жидкости, развивается гидрофтальм или вторичная глаукома. Интраорбитальное расположение опухоли вызывает птоз, экзофтальм, парез или паралич экстраокулярных мышц, а локализация узлов внутри черепа проявляется парезом отводящего нерва, паралитическим косоглазием, застойным диском зрительного нерва.

**Общие проявления.** Характеризуются появлением пигментных пятен на коже цвета “кофе с молоком”, число и размер которых постепенно нарастают; образованием кожных и подкожных опухолей, распространяющихся по ходу периферических нервов, а при центральной форме нейрофиброматоза – развитием опухолевидных фиброзных разрастаний из оболочек черепно-мозговых, спинномозговых и симпатических нервов. Появление на коже ребенка более пяти пигментных пятен размером более 5 мм (а в юношеском возрасте – свыше 15 мм) свидетельствует о возможном развитии болезни Реклингхаузена. Пятна локализуются преимущественно на закрытых участках кожи. Множественные и безболезненные нейрофибромы (иногда они похожи на кнопку звонка – “феномен кнопки звонка”) локализуются на различных участках тела. Несколько позже развиваются нейроглиомы, чаще располагающиеся в области нервных окончаний на коже шеи, плечевого пояса и рук. Фиброматозные узлы в головном и спинном мозге, костях дают соответствующую симптоматику (неврологические, психические, гормональные и костные нарушения). Дети отстают в физическом и умственном развитии, нередко отмечается не критичное отношение к себе и окружающим.

При патологоанатомическом исследовании обнаруживают множественные (иногда до 5–7 тыс.) узлы нейрофибром (реже невриномы) от 2 мм до нескольких сантиметров в диаметре. Иногда встречаются опухоли массой до 15 кг.

Заболевание проявляется с рождения или в первое десятилетие жизни. Прогноз чаще благоприятный. Малигнизация наступает редко. Мужчины болеют в два раза чаще, чем женщины. Популяционная частота 1: 3300.

В этиологии болезни придают значение нарушению онтогенеза. Иногда заболевание носит наследственный или семейный характер и поражает членов одной и той же семьи в 3–5 поколениях. Тип наследования ауто-сомно-доминантный.

Дифференцировать с туберозным склерозом, другими факоматозами, болезнью Деркума, опухолями и кистами глазницы и глазного яблока.

Впервые как самостоятельное заболевание описано в 1882 г. немецким патологом Friedrich Daniel Recklinghausen (1833–1910). Первое сообщение об этом заболевании принадлежит Silesius (1793), а затем его описали в 1849 г. ирландский хирург R. W. Smith (1807–1873) и в 1863 г. немецкий патолог R. Virchow (1821–1902).

### **РЕМАКА СИНДРОМ, полиневрит свинцовый**

**Глазные симптомы.** Обусловлены иногда развивающейся частичной или полной атрофией зрительных нервов.

**Общие проявления.** Симметричное поражение лучевого и малоберцового нервов, свинцовая (сине-серая) кайма на деснах (отложение сульфида свинца), свинцовая окраска кожи, боли в дистальных отделах рук и ног, головные боли, бессонница, печеночная колика, незначительные расстройства чувствительности, нефрит с артериальной гипертензией, разрушение зубных альвеол и выпадение зубов. Возможны психические расстройства (свинцовая энцефалопатия).

Выявляют малокровие (анемию), альбуминурию, наличие свинца в моче.

Обусловлен хроническим отравлением свинцом.

Дифференцировать с синдромом *Гийена – Барре – Штроля*, синдромами дифтерийного полиневрита, постинфекционных полиневритов и невритами токсической этиологии.

Описал в 1875 г. немецкий невропатолог Ernst Julius Remak (1848–1911).

### **РЕМИЗОВА СИМПТОМ “КОБРЫ”**

Выраженное расширение (в 5–10 и даже в 20 раз по сравнению с нормой) диаметра передней цилиарной артерии, идущей по поверхности склеры, перед впадением в эмиссарий.

Указывает на возросшее сопротивление циркуляции крови по внутриглазным сосудам, возникающее при повышении ВГД. Более выражен и раньше появляется на сосудах, расположенных в нижней половине глазного яблока. Кроме того, симптом может свидетельствовать о недостаточности кровообращения в радужке и цилиарном теле, а также о возможных дистрофических изменениях внутренних оболочек глазного яблока.

Описали в 1970 г. отечественные офтальмологи Мир Сергеевич Ремизов (род. 1925) и А. А. Армеев.

### **РЕМИЗОВА ФЕНОМЕН ОБЕСЦВЕЧИВАНИЯ ЭПИСКЛЕРАЛЬНЫХ ВЕН**

При легком надавливании на глазное яблоко в норме и при глаукоме с незначительными патологическими изменениями переднего пути оттока внутриглазной жидкости водяные вены расширяются, становятся более четко видимыми, иногда приподнимают покрывающую их конъюнктиву. Это происходит из-за более активного заполнения их камерной влагой, вытесняющей вслед за этим кровь из эписклеральных вен, тем самым обесцвечивая их. В случаях затруднения оттока жидкости феномен обесцвечивания выражен слабо или вовсе отсутствует.

Описал в 1967 г. М. С. Ремизов.

### **РЕННЕ СИМПТОМ, выступ Рённо, назальная ступенька Рённо**

Дефект верхненосовой части поля зрения, имеющий вид ступеньки с ровной нижней границей, идущей по горизонтальному меридиану.

Наблюдается при глаукоме. Возникновение его объясняют локальной депрессией нервно-рецепторного аппарата в нижневисочном сегменте сетчатки.

Описал французский офтальмолог H. Rёnne в 1909 г.

### **РЕФСУМА СИНДРОМ, ретино-церебральная дегенерация, полиневритическая атаксия**

**Глазные симптомы.** Гемалопия, концентрическое сужение поля зрения, снижение остроты зрения вследствие атипичной пигментной дегенерации

сетчатки и частичной атрофии зрительных нервов. Изменения сетчатки представляют собой пигментные отложения не в форме “костных телец”, а в виде зернышек, пятнышек и белых точечных отложений, вместе создающих картину “соли с перцем”, локализующихся преимущественно в средней зоне глазного дна. Иногда развивается задняя субкапсулярная катаракта. В единичных случаях наблюдаются фотофобия, множественные рецидивирующие эрозии и помутнение роговицы, птоз, офтальмоплегия.

**Общие проявления.** Характеризуются нарастающей атаксией и явлениями полиневрита: парестезии, анестезии, боли, фибриллярные подергивания в мышцах; утрата сухожильных рефлексов, парезы и параличи, а затем атрофия мышц преимущественно дистальных отделов нижних конечностей. У больных рано возникают неловкость и неуклюжесть при ходьбе, а затем шатание, неустойчивая походка. Развиваются снижение слуха вследствие неврита слухового нерва, anosmia, ихтиозоформные кожные изменения.

В крови выявляют высокое содержание меди, церулоплазмина, фитиновой кислоты и трансаминаз. В моче повышено содержание мукополисахаридов и жирных кислот. В ликворе – белково-клеточная диссоциация с повышенным содержанием белка. При рентгенологическом исследовании выявляют симметричные костные дисплазии в области различных суставов.

Гистологически обнаруживают отсутствие палочкового аппарата и выраженную атрофию ядерного и наружного слоев сетчатки, атрофию пигментного эпителия, а местами его гипертрофию с отложением липидов, глиальную пролиферацию в волокнах зрительных нервов, отложение липидов в области лимба и в склере. Кроме того, выявляют жировую дегенерацию периферических нервов, дегенерацию клеток передних рогов спинного мозга и волокон, соединяющих мост с продолговатым мозгом и мозжечком; обнаруживают фиброзные утолщения и инфильтрацию мягких мозговых оболочек; пенящиеся клетки в печени и почках.

Заболевают преимущественно в молодом и среднем возрасте, нередко – дети. Мужчины и женщины страдают одинаково часто. Болезнь отличается хроническим, медленно прогрессирующим (редко стабильным) течением с обострениями и ремиссиями.

Болезнь обусловлена нарушением метаболизма липидов вследствие дефекта альфа-окисления фитола или предшествующей фитиновой кислоты.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с гипертрофическим невритом *Дежерина – Сомта*, амиотрофией *Шарко – Мари*, болезнями *Русси – Леви* и *Фридрейха*, инфекционно-аллергическими полиневритами.

Описал в 1945–1946 гг. норвежский невропатолог Sigvald Bernhard Refsum (род. 1907).

### РИГЕЛЯ СИМПТОМ ЗРАЧКОВЫЙ

Расширение зрачков при испуге, умственном и физическом напряжении, оргазме.

Описал немецкий врач F. Riegel (1843–1904).

### РИГЕРА СИНДРОМ,

мезодермальная дисгенезия роговицы и радужки

**Глазные симптомы.** Мегалокорнеа или микрокорнеа, плоская роговица, задний эмбриотоксон, остатки мезенхимальной ткани в

углу передней камеры, краевые сращения задней поверхности роговицы с передней поверхностью радужки, гипоплазия мезодермального листка радужки, деформация зрачка в форме щели и смещение его вследствие образования соединительнотканых тяжей на передней поверхности радужки, тянущихся от зрачкового края радужки до угла передней камеры, атрофия ткани радужки с образованием сквозных дефектов. Эти изменения обуславливают неизбежное появление глаукомы. Возможны эктопия хрусталика, врожденная катаракта, колобома радужки и сосудистой оболочки с захватом области желтого пятна. Часто наблюдаются телекант, косоглазие, голубые склеры, дермоидные кисты у лимба, аномалии рефракции высокой степени.

**Общие проявления.** Широкая переносица, гипоплазия верхней челюсти, расщелина нёба, вывернутая нижняя губа, олигодонтия, коническая форма передних зубов, дисплазия зубной эмали, иногда андонтия, гидроцефалия, пороки развития сердца, почек, позвоночника, поли- и арахнодактилия. Возможны анальный стеноз, дисплазия ногтей, миотоническая дистрофия. У некоторых больных описана низкорослость вследствие дефицита гормона роста.

Развитие глазных аномалий Ригер объяснял нарушением развития у плода мезодермальной ткани на краю глазного бокала (в пупиллярной мембране, переднем листке радужки, увеальной ткани в углу передней камеры). Он и назвал эту болезнь мезодермальной дисгенезией роговицы и радужки. Выявленные позже другие аномалии при этом заболевании, и прежде всего костные, позволяют предположить, что наряду с мезодермальной дисплазией имеется и эктодермальная дисплазия и что именно она определяет возникновение мезодермальной дисгенезии.

Популяционная частота 1 : 200 000.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с эктодермальной ангидротической дисплазией с расщелиной губы и нёба, синдромом “кошачьего глаза”, болезнью *Куршманна – Баттена – Штейнерта*.

Описания отдельных глазных проявлений болезни появились в литературе во второй половине XIX в. Австрийский офтальмолог Herwig Rieger (род. 1898) увидел в них не разрозненные аномалии, а единый порок развития мезенхимальной природы и в 1935 г. выступил в печати со своей трактовкой патологии переднего отдела глазного яблока.

## РИДДОКА СИНДРОМ

Заключается в гомонимной гемианопсии и неспособности больного точно определить расположение видимого предмета, что приводит к некоторой дезориентированности. Больные из-за рассеянности и незначительного нарушения центрального зрения не осознают, как правило, свой оптический дефект.

Синдром обусловлен односторонним поражением теменной доли большого мозга с нарушением проводимости кортико-таламического пути.

Дифференцировать с синдромом *Холмса* и с синдромом старческой деменции.

Впервые описал в 1935 г. английский невропатолог George Riddock (1888–1947).

**РІДЕЛЯ СТРУМА,****Риделя тиреоидит, зоб фиброзный, фиброзно-инвазивный тиреоидит**

**Глазные симптомы.** Двусторонний экзофтальм, часто неодинаково выраженный, ограничение подвижности глазных яблок, особенно кверху, незначительное косоглазие, диплопия, нередко отек век и конъюнктивы, глазного яблока, возможен язвенный кератит. Характерно повышение ВГД на 4 мм и больше при взгляде вверх по сравнению с давлением при взгляде прямо. Глазная симптоматика обусловлена отеком тканей глазницы и дегенерацией мышечных волокон экстраокулярных мышц, замещением их соединительной тканью. Степень миопатии не зависит от тяжести основного страдания и может прогрессировать при устранении тиреотоксикоза.

**Общие проявления.** Значительное нарушение общего состояния; увеличение и уплотнение щитовидной железы вследствие разрастания в ней фиброзной ткани; выраженное изменение голоса из-за смещения и сдавления трахеи фиброзной тканью; паралич гортани, обусловленный вовлечением в процесс обоих возвратных гортанных нервов; сдавление в области шеи, затруднение дыхания и глотания. Фиброзно-инвазивный тиреоидит может сочетаться с фиброзом околоушных желез, языка, ретроперитонеальным фиброзом. Осложнением его может быть гипотиреоз.

Наблюдается у лиц старше 50 лет, преимущественно у женщин. Встречается иногда (0,05 % случаев) у больных, оперированных по поводу заболеваний щитовидной железы.

Прогноз при наличии симптомов сдавления зависит от своевременности операции.

Дифференцировать с амилоидозом и раком щитовидной железы, узловым нетоксичным зобом, болезнью Хасимото.

Описал в 1896 г. немецкий хирург Bernhard Riedel (1846–1916).

**РІЛЯ КЕРАТОЗ,****кератоз полосовидный врожденный, пигментный дерматоз**

**Глазные симптомы.** Обусловлены помутнением роговиц.

**Общие проявления.** Серовато-коричневая сетевидная или островковая пигментация кожи с шелушением. Нередко лихеноидные папулы и фолликулярный кератоз. Основная локализация изменений – ладони, подошвы, лицо, затылок, шея, подмышечные впадины. Высыпания часто связаны с фотосенсибилизацией. Нередко наблюдается утолщение ногтевых пластин.

Гистологически в коже выявляют гиперкератоз, иногда акантоз, хронический воспалительный инфильтрат.

Описал в 1931 г. австрийский дерматолог Gustav Riehl (1855–1943).

**РІСМАНА СИМПТОМ**

Мягкие глазные яблоки – признак диабетической комы.

Описал американский врач David Riesman (1867–1940).

**РІФКИНДА СИМПТОМ**

Темная дуга по периферии роговицы, напоминающая по форме старческую дугу.

Наблюдается в любом возрасте при нарушениях липидного обмена.

Описал Rifkind.

### РІ́ХНЕРА – ХА́НХАРТА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены дистрофией передних слоев роговицы с дендритоподобными изменениями эпителия и врожденной катарактой.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Кератоз кожи ладоней и подошв (преимущественно на кончиках пальцев), задержка умственного и физического развития, низкий или карликовый рост, недоразвитие лицевого скелета, складчатый язык, множественные липомы, энурез.

Синдром обусловлен эктодермальной дисплазией и является формой наследственного ладонно-подошвенного кератоза.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Предполагают истинную первичную плейотропию.

Дифференцировать с другими формами кератозов и различными дистрофиями роговицы.

Описал швейцарский офтальмолог Hermann Richner в 1938 г. Швейцарский терапевт и генетик Ernst Hanhart в 1947 г. выявил характер наследования.

### РОБÉНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двусторонние микрофтальм или буфтальм, косоглазие, близорукость, врожденная катаракта, глаукома, отслойка сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Резкая гипоплазия нижней челюсти (микрोगнатия и ретрогнатия), расщепление мягкого и твердого нёба, глоссоптоз, микроглоссия, деформация ушных раковин; нередко микро- или гидроцефалия, умственная отсталость; возможны аномалии внутреннего уха, кистей и стоп, пороки сердца. Аномалии челюсти и полости рта служат причиной дыхательных расстройств и нарушения глотания. В положении больного на спине язык западает, что обуславливает появление стридора и признаков асфиксии. Постоянное раздражение глотки провоцирует упорную рвоту, гиперсекрецию слизи, что создает опасность аспирации. Основными осложнениями этой болезни являются затруднения при вскармливании, плохое развитие речи, аспирационные пневмонии. Часто дети погибают в первый год жизни. Механизм развития изменений нижней челюсти и полости рта объясняют затылочным предлежанием плода.

Мальчики и девочки страдают одинаково часто. Популяционная частота 1 : 12 000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Описаны случаи аутосомно-доминантного наследования с неполной пенетрантностью.

Впервые синдром описал Siebold в 1835 г. Подробно исследовал и описал в 1923 г. французский педиатр Pierre Robin (1867–1950). О глазных изменениях при этом синдроме сообщил американский офтальмолог Смит с сотр. в 1960 г.

### РО́БЕРТСА СИНДРОМ, тетрафокомелия с расщелиной губы и нёба

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, птоз, экзофтальм, голубые склеры, помутнение роговицы, катаракта, глаукома, микрофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерным является симметричное поражение конечностей. Тяжесть нарушений варьирует от редукции конечностей до фокомелии. Чаще всего отсутствуют кости предплечья и



голені, примерно в половині випадків відсутні плечеві і бедренні кістки. Із інших уражень кінцівок спостерігаються анкілози, флексорні контрактури локтевих і колінних суглобів, олигодактилія, синдактилія, косопалість, гіпоплазія нігтів, змінення дерматогліфіки. Типичні мікроцефалія і оксипцефалія, расщелина губи і нёба, гіпоплазовані крильця носа, короткий фільтр, трикутної форми рот, мікрогнатія, низько розташовані диспластичні ушні раковини, світлі волосся з сріблястим відтінком. Можливі вроджені пороки серця, кістозна дисплазія нирок, черепно- і спинномозгові грижі, крипторхізм, гіперплазія клітора і статкового члена, двурогої матка.

Почти все діти народжуються мертвими або умирають в неонатальному періоді.

Тип успадкування аутосомно-рецесивний.

Дифференціювати з синдромом Холта – Орама, синдромом гіпоплазії бедра і незвичайного обличчя, талідомідином синдромом, синдромом тромбоцитопенії з відсутністю лучової кістки.

Синдром описав J. Roberts в 1919 г.

### **РОБЕРТСОНА СИМПТОМ**

При надавлюванні на хворобливу точку звичайно зрачок розширюється; в випадках симуляції болю діаметр зрачка не змінюється.

Описав Robertson.

### **РОБІНОВА СИНДРОМ, синдром "лица плода"**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гіпертелоризм, антимонолоїдне розташування широких очних щелей, епікантус.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризується незвичайним обличчям ("лицо плода"): виступаючий лоб, широка переносиця, гіпоплазія середньої частини обличчя, короткий ніс з повернутими вперед ноздрями, широкий фільтр, рот трикутної форми, гіперплазія десен, аномалії зубів. Спостерігаються низкорослість, аномалії позвонків (полупозвонки), укорочення довгих трубчатих кісток (особливо передплеч'їв), брахідактилія, вивих бедра, гіперподвижність міжфалангових суглобів. Характерні дефекти гіпоплазії статкового члена, статкових губ і клітора. Можливі дефекти міжсерцевої перегородки, гідронефроз, пахові грижі, аномалії ребер, крипторхізм. Моторне і умственне розвиток нормальне.

Тип успадкування аутосомно-рецесивний.

Дифференціювати з синдромами *Пфейффера*, *Аарскога*, іншими формами низкорослості мезомеланічного типу.

### **РОБЛЕ БОЛЕЗНЬ, онхоцеркоз, "речная слепота"**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Чрезвычайно різноманітні. В ендемічній зоні поширення онхоцеркоза ураження очей виявляють у 80–82 % хворих, причому в віковій групі старше 30 років число сліпих досягає 9,7 %, число осіб зі зниженою гостотою зору – 23,6 %, а нічна сліпота – у 80 %. Хворих безспокоюють зуд в очах, світлобоязнь, слезотік. Розвиваються кон'юнктивіт, кератит (точечний,

кратерообразный, дисковидный, склерозирующий с выраженным паннусом), ирит, иридоциклит с атрофией радужки, передними и задними синехиями, зарращением зрачка, вторичной глаукомой и катарактой; задний увеит; хориоретинит, атрофия зрительного нерва. Поражения глаз обусловлены проникновением в них микрофилярий.

**Общие проявления.** Недомогание, лихорадка, сухость и шелушение кожи, папулезные высыпания, пустулы и язвы. На голове, туловище и конечностях под кожей узлы величиной от горошины до куриного яйца, в которых находятся половозрелые онхоцерхии. Возможны лимфаденит, абсцессы, элевантиаз мошонки и нижних конечностей, гидрорцеле, орхит, узурь костей черепа, эпилептиформные судороги.

Возбудитель онхоцеркоза – филярия *Onchocerca volvulus*. Переносчиками и промежуточными хозяевами гельминтов являются мошки рода *Simulium*. Окончательным хозяином является человек.

Болезнь распространена в экваториальной Африке, Центральной и Южной Америке. Предполагают, что онхоцеркозом в мире поражено 20–50 млн. человек, из них примерно 1 млн. – слепые.

Впервые изучил извлеченных из подкожного узла гельминтов и описал их под названием *Filaria volvulus* ученый-гельминтолог Leuckart в 1893 г. Подробно описал это заболевание Robles в 1916 г.

### **РО́ЗЕ СИНДРОМ ТЕТАНИИ**

**Глазные симптомы.** Птоз, косоглазие вследствие поражения глазодвигательного нерва, анисокория, миоз из-за нарушения вегетативной иннервации зрачка.

**Общие проявления.** Характеризуются клинической картиной столбняка со спазмом мышц, участвующих в акте глотания, расстройством вкуса, явлениями поражения лицевого нерва.

Синдром обусловлен столбнячной интоксикацией с преимущественным поражением III, IV, VI, VII черепно-мозговых нервов.

Впервые описал в 1870 г. немецкий хирург Edmund Rose (1836–1914).

### **РО́ЗЕ – НАЙЛЕНА СИМПТОМ**

Появление нистагма при наклоне головы вперед.

Является признаком повышенного внутричерепного давления.

Описали E. Rose и Nylen в 1870 г.

### **РО́ЗЕНБАХА СИМПТОМ (1)**

Мелкое и быстрое дрожание опущенных или слегка сомкнутых век.

Наблюдается при тиреотоксикозе, рассеянном склерозе, парезе лицевого нерва.

По одним данным этот симптом описал немецкий терапевт Ottomar Rosenbach (1851–1907), по другим – петербургский невропатолог П. Я. Розенбах в 1887 г.

### **РО́ЗЕНБАХА СИМПТОМ (2)**

Больной не может закрыть глаза немедленно после соответствующего указания врача.

Является признаком неврастении.

Авторство этого симптома, как и симптома (1) Розенбаха, окончательно не установлено.

### РО́ЗЕНБЕРГА – ЧУТОРИ́ЕНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены постепенно начинающейся в возрасте после 20 лет атрофией зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются развивающейся в раннем детском возрасте выраженной двусторонней тугоухостью, прогрессирующей до полной глухоты, задержкой развития речи или глухонемой; а в возрасте 3–5 лет – нарушениями походки и атрофией мышц нижних конечностей. Постепенно атрофируется вся мускулатура дистальных отделов рук и ног.

При гистологическом исследовании выявляют демиелинизацию и нейрогенную атрофию.

Наследование, возможно, аутосомно-доминантное или аутосомно-рецессивное.

Описали американский невропатолог R. N. Rosenberg и американский врач A. Chutorian.

### РО́ЗЕНТАЛЯ – КЛЕ́ПФЕРА СИНДРОМ, акромегалии, “складчатой” кожи и лейкомы роговицы синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены рубцовыми помутнениями роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Высокий рост больных, акромегалоидные черты лица и скелета, необычная мягкость кожи кистей и своеобразный рисунок отпечатков пальцев.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описали американский офтальмолог и хирург J. William Rosenthal (род. 1922) и американский генетик Henry Warner Kloepper (род. 1913).

### РОКЕ́ СИМПТОМ (1)

Расширение зрачка при туберкулезе верхушки легкого на стороне патологического процесса.

Описал Roque.

### РОКЕ́ СИМПТОМ (2)

Расширение зрачка левого глаза и левой глазной щели, легкий левосторонний экзофтальм.

Наблюдается при заболеваниях сердца и аорты.

Описал Roque.

### РОМА́НЫ СИНДРОМ

Острый конъюнктивит с выраженным отеком век (часто отечная ткань нависает над щекой) и отеком лица. Позднее развивается дакриоцистит. Околоушная железа соответствующей стороны увеличена.

Развивается при трипаносомозе, чаще американском (болезни *Шагаса*).

Описал бразильский врач С. Romaña.

**РОМБЕРГА БОЛЕЗНЬ,****Парри – Ромберга болезнь, прогрессирующая гемиатрофия лица**

**Глазные симптомы.** Встречаются у 15 % больных и характеризуются выпадением ресниц и бровей, энтофтальмом, сужением глазной щели и нарушением подвижности глазного яблока вследствие атрофии орбитальной клетчатки и экстраокулярных мышц на пораженной стороне. Описаны случаи развития микрофтальма, нейропаралитического кератита, ирита, иридоциклита, гетерохромии радужки, зрачковых нарушений.

**Общие проявления.** Начинаются нередко с невралгии тройничного нерва на заболевающей стороне лица (чаще левой) и атрофии кожи и подкожной клетчатки на небольшом участке. Кожа становится тонкой, сморщенной, депигментированной или приобретает ненормальную окраску, исчезает подкожный жировой слой, атрофируются мышцы и кости. Развивается асимметрия лица. Выявляются вегетативные расстройства – ангидроз или гипергидроз, понижается функция сальных желез, изменяется температура кожи. На стороне атрофии депигментируются волосы. Кожная чувствительность долгое время не страдает. Несмотря на значительные атрофические изменения жевательных мышц и мышц языка, двигательная функция их длительно сохраняется. Часто атрофируются гомолатеральная голосовая связка и половина гортани. При тяжелых формах заболевания наблюдаются резкое истончение и западание скуловой кости, уменьшение челюсти, выпадение зубов. Атрофия может распространиться на шею, туловище и конечности одноименной и очень редко противоположной стороны. Наблюдаются парезы конечностей, судороги.

Первые симптомы заболевания появляются обычно в возрасте 10–20 лет. Течение болезни медленно прогрессирующее, выздоровления не наступает. Прогноз в отношении жизни в основном благоприятный.

Заболевание отнесено к группе ангиотрофоневрозов. В развитии его большое значение придают нарушениям функции тройничного нерва, расстройству вегетативной иннервации, порокам развития гипоталамической области.

Предполагают аутосомно-доминантный тип наследования.

Впервые описана в 1814 г. английским врачом Caleb H. Parry, а в 1846 г. немецким невропатологом и терапевтом Moritz Heinrich Romberg (1795–1873), который включил это заболевание в группу ангиотрофоневрозов.

**РОМБЕРГА СИМПТОМ**

Дрожание век, пальцев вытянутых рук и потеря равновесия больным, находящимся в позе Ромберга с закрытыми глазами.

Наблюдается при мозжечковой, вестибулярной и сенситивной (связанной с нарушением глубокой чувствительности вследствие поражения спинного мозга или полиневрита) атаксии. При поражении червя мозжечка больной обычно раскачивается из стороны в сторону и чаще падает назад, а при поражении полушарий мозжечка его клонит преимущественно в сторону патологического очага.

Описал М. Н. Romberg в 1846 г.

**РОССА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Характеризуются односторонним мидриазом, обусловленным симпатикотонией.

**Общие проявления.** Ослабление или исчезновение коленных рефлексов, ангидроз, тахикардия, тахипноэ и повышение температуры тела после физической нагрузки, сильное покраснение лица во время физической нагрузки, рецидивирующая головная боль, слабость.

Возникает при нарушении функции симпатической нервной системы. Не исключают наследственный генез синдрома.

Описал в 1966 г. американский невропатолог Alexander Treloar Ross (род. 1908).

### **РОССОЛИМО – БЕХТЕРЕВА СИНДРОМ, Пламмера – Винсона синдром, Патерса – Келли синдром, синдром сидеропенический**

**Глазные симптомы.** Трещины кожи в области наружного угла глазной щели, блефарит, конъюнктивит, кератит с васкуляризацией роговицы, гемалопия.

**Общие проявления.** Дисфагия, чувство жжения в языке, боли при глотании, симптомы хронического гастрита; часто возникает функциональный спазм пищевода и кардиального отдела желудка; выявляют трещины уголков рта, хейлоз, глоссит, атрофию слизистой оболочки полости рта, глотки, пищевода, желудка. Как правило, большие страдают дистрофией ногтей, себорейным дерматитом лица и гиперкератозом.

**Кровь:** гипохромная анемия, анизо-, пойкило-, микро- и платоцитоз, пониженное содержание железа. **Моча:** порфирурия. В желудочном соке отсутствует свободная соляная кислота.

Болезнь обусловлена недостаточностью рибофлавина и фолиевой кислоты. Значительно чаще встречается у женщин, чем у мужчин.

Дифференцировать с синдромом *Съёгрена*.

Впервые был описан в 1900–1901 г. отечественными невропатологами Григорием Ивановичем Россолимо (1860–1928) и В. М. Бехтеревым. Позднее, в 1908–1912 г. его неоднократно описывал американский терапевт Hebry Stanley Plummer (1874–1937), а в 1922 г. более подробно американский врач Porter Paisley Vinson (род. 1890). В 1919 г. английский оториноларинголог D. R. Paterson (1883–1939) и шотландский оториноларинголог А. В. Kelly (1865–1941) опубликовали сообщение о том, что дисфагия у больных связана не с истерией, а с наличием избыточных складок, перемычек и сращений слизистой пищевода.

### **РОССОЛИМО – МЕЛЬКЕРСОНА – РОЗЕНТАЛЯ СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Рецидивирующие отек и птоз верхнего века, увеличение слезной железы, экзофтальм, кератоконъюнктивит с краевой язвой роговицы, ретробульбарный неврит.

**Общие проявления.** Рецидивирующий, вначале быстро исчезающий, а позднее в значительной степени постоянно сохраняющийся отек губ (особенно нижней) и щек, часто распространяющийся на нос и подбородок; паралич лицевого нерва, частичный или полный, с тенденцией к восстановлению; отечность слизистой оболочки рта, снижение слюноотделения, складчатый язык с атрофией сосочков. Часто наблюдаются расстройства глотания, мигренеподобные пароксизмы, парестезии пальцев, гипергидроз, иногда отеки кистей, грудной клетки, ягодиц.

Заболевание начинается чаще в детском и юношеском возрасте. Экстракция зубов или абсцесс в области лица может спровоцировать болезнь.

Возможно одно- или двустороннее поражение. В некоторых случаях сочетается с ревматизмом. Нередко осложняется гранулематозным хейлитом.

Причины заболевания недостаточно изучены. Одни авторы полагают, что болезнь представляет собой генерализованный гранулематоз предположительно туберкулезно-аллергического происхождения, другие видят в нем конституциональное сосудистое страдание.

Установлен аутосомно-доминантный с различной экспрессивностью тип наследования.

Впервые синдром описал в 1859 г. E. Mart. Г. И. Россолимо в 1901 г., швейцарский врач Ernst Gustaf Melkersson (1898–1932) в 1923 г. и немецкий невропатолог Curt Rosenthal в 1931 г. изучили его более детально и выделили в отдельную нозологическую форму.

### РОТА ПЯТНА

Беловатые участки в центре кровоизлияний в сетчатку.

Наблюдаются при анемической ретинопатии.

Описал швейцарский врач Moritz Roth (1839–1914).

### РОТА СЕПТИЧЕСКИЙ РЕТИНИТ

Характеризуется появлением в сетчатке мелких желтовато-белых с четкими границами очажков без тенденции к слиянию и нагноению. Возможны небольшие кровоизлияния. Выражены явления периартериита и перифлебита сетчатки. Ретинит преимущественно разрешается благополучно, в редких случаях (чаще у детей) может закончиться атрофией глаза. Некоторые авторы считают его показателем тяжести септического состояния больного и нередко обнаруживали его незадолго до смерти.

Возникает при септических состояниях у больных эндокардитом, церебро-спинальным менингитом и других заболеваниях, а также после родов.

Описал M. Roth.

### РОТА – БИЛЬШОВСКОГО СИНДРОМ

Стойкая невозможность произвольных движений глазных яблок в стороны при сохранности рефлекторных движений (не по заданию, а, например, при испуге). Конвергенция затруднена. Вертикальные движения, в отличие от синдрома Парино, сохранены. Одностороннее тепловое раздражение лабиринта приводит к рефлекторной девиации соответствующего глазного яблока.

Обусловлен поражением глазодвигательных путей, идущих от двигательных центров коры к ядрам нервов. Наблюдается при псевдобульбарном синдроме. Причиной могут быть нарушение кровообращения, воспалительные или опухолевые процессы в головном мозге, преимущественно в покрышке среднего мозга и в базальных ганглиях.

Дифференцировать с синдромами *Когана*, *Парино* и другими формами псевдоофтальмоплегии.

Описали в 1901 г. отечественный невропатолог Владимир Карлович Рот (1848–1916) и немецкий офтальмолог Alfred Bielschowsky (1871–1940).

### РОТМУНДА СИНДРОМ, пойкилосклеродермия Ротмунда

Глазные симптомы. Обусловлены развивающейся в 2–7-летнем возрасте (чаще 5–6-летнем) двусторонней зоналярной катарактой. Возможны: дистрофия роговицы, выпадение бровей и ресниц.

**Общие проявления.** В первые месяцы жизни кожа лица (в первую очередь подбородка) приобретает мраморный оттенок. Нежная розовая мраморная сеть на коже лица, затем ушных раковин, конечностей, ягодиц расширяется, становится коричнево-красной, затем желтеет. В зонах поражения постепенно появляются дисхромия (гиперпигментация и депигментация) и атрофия кожи, телеангиэктазии. Характерны раннее поседение, алопеция, дистрофия ногтей, нарушение развития зубов, гипоплазия яичек, слаборазвитые вторичные половые признаки, аменорея, крипторхизм, фистульный голос, ювенильный атеросклероз. Больные низкого роста с маленькими кистями и стопами. Иногда наблюдается гипоплазия или отсутствие I пальца и лучевая косорукость. Отмечены случаи умственной отсталости.

Рентгенологически выявляют эпи- и метафизарные нарушения энхондральной оссификации.

При патогистологическом исследовании выявляют атрофию эпидермиса, истончение коллагеновых и гибель эластических волокон.

Заболевание редкое. Полагают, что оно является одной из форм эктодермальной дисплазии. В патогенезе его придают значение врожденным эндокринным расстройствам и нарушениям нейрокутаных отношений. Чаще болеют девочки.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Предполагают, что нарушения возникают на пятой неделе внутриутробной жизни.

Дифференцировать с синдромами *Вернера*, *Блума*, *Томсона*.

Описал в 1868 г. немецкий офтальмолог August J. Rothmund (1830–1906).

Австралийский дерматолог Matthew Sydney Thomson (1894–1969) в 1923 г. описал болезнь, названную пойкилодермией наследственной склерозирующей, клиническая картина которой схожа с синдромом Ротмунда. Однако отличительной особенностью является отсутствие развития катаракт и наличие кератоза, особенно в области подошв и ладоней. Часты семейные случаи заболевания. Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

### РÓТШИЛЬДА СИМПТОМ

Выпадение волос наружной трети бровей.

Наблюдается при дистиреозе.

Описал Rothschild.

### РОХОН-ДЮВИНЬО СИНДРОМ (1), синдром верхней глазничной щели

Характеризуется появлением одностороннего отека век, особенно по утрам, головными болями на одноименной стороне, особенно сильными по ночам, парестезией кожи в зоне иннервации I ветвью тройничного нерва, отсутствием роговичного и конъюнктивального рефлексов, а вслед за этим быстрым развитием птоза, нерезко выраженного экзофтальма, тотальной офтальмоплегии, расширения зрачка.

Быстрота развития клинической картины заболевания зависит от характера патологического процесса в области верхней глазной щели. При травматических повреждениях и кровоизлияниях явления развиваются очень быстро, при воспалительных процессах, в т. ч. специфических (люэтических периоститах), — медленнее, а при опухолевых (преимущественно арахноидэндотелиомах малого крыла основной кости) — иногда в тече-

ние нескольких месяцев. В случае распространения процесса на область оптического канала возникают признаки поражения зрительного нерва (нередко необратимого).

Первое сообщение о комплексе симптомов, присущих этому заболеванию, принадлежит А. Graefe (1877). Французский офтальмолог Rochon-Duvignaut в 1896 г. четко разграничил синдромы верхней глазничной щели и вершины орбиты.

### РОХОН-ДЮВИНЬО СИНДРОМ (2), синдром вершины орбиты

Часто начинается появлением скотом и понижением зрения до слепоты; быстро появляется птоз верхнего века, незначительный экзофтальм, отклонение глазного яблока кнаружи, обусловленное частичной офтальмоплегией, мидриаз. Беспокоят головные боли, появляется анестезия роговицы, а также кожи лба, верхнего века и виска. При офтальмоскопии выявляют неврит или застойный диск зрительного нерва, часто заканчивающиеся его атрофией.

Прогноз в отношении глазодвигательных нарушений благоприятный, а в отношении зрения сомнителен.

Причинами развития этого синдрома являются опухолевые и воспалительные процессы, травмы.

Описал в 1896 г. Rochon-Duvignaut. Французский невропатолог J. Rollet в 1927 г. описал вазомоторные и трофические расстройства в орбитальной области при этом синдроме.

### РОЯ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертрофия век с вторичным птозом и выпадение ресниц, выпадение бровей, телеангиэктазии на коже век, конъюнктивит.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Складчатость кожи лица и головы, пахидермия конечностей, деформация и утолщение костей ладоней и стоп вследствие фиброза и оссифицирующей гиперплазии надкостницы с последующим утолщением наружных участков кости. Часто наблюдается увеличение лобных пазух.

Заболевание является разновидностью пахидермопериостоза. Предполагают наследственный генез.

Дифференцировать с болезнью *Реклингхаузена*.

Описал канадский врач J. N. Roy в 1936 г.

### РУБИНСТАЙНА – ТЕЙБИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Антимонголоидный разрез глаз, гипертелоризм, эпикантус, дугообразные брови, длинные изогнутые ресницы, птоз, заращение слезно-носового канала, экзофтальм, косоглазие, аномалии рефракции (гиперметропия, астигматизм), колобомы радужки и хориоидеи. Иногда наблюдаются мегалокорнеа, катаракта, атрофия зрительного нерва, врожденная глаукома.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерно лицо с клювовидным носом, большими открытыми ноздрями из-за гипоплазии крыльев носа, широкой переносицей, выступающим лбом и низким ростом волос, длинными



узкими, низко расположенными ушными раковинами, микро- и ретрогнатией, тонкой верхней губой и гримасой, напоминающей улыбку. Кроме того, черепно-лицевые аномалии включают брахицефалию, микроцефалию, большой, поздно закрывающийся родничок, высокое арковидное небо, расщелину неба, язычка, иногда верхней губы, аномалии роста и формы зубов, сверхкомплектные зубы. Дистальные фаланги больших пальцев рук и ног, короткие, широкие, сплюснутые. Большой палец руки не может быть приведен к ладони. Ногти часто имеют вид чашечек. Иногда отмечаются полидактилия стоп, частичная синдактилия кистей и стоп, лордоз, кифоз, сколиоз. В половине случаев наблюдаются гирсутизм, ярко-красный невус на лбу, затылке, шее. Дерматоглифика, как правило, изменена. Встречаются пороки развития внутренних органов: пороки сердца, аплазия почки, гидронефроз, дивертикул мочевого пузыря, нарушение лобуляции легких, агенезия мозолистого тела. Часто наблюдается крипторхизм. Почти все больные низкого роста, и у всех отмечается умственная отсталость, обычно в виде глубокой олигофрении.

Мальчики и девочки болеют одинаково часто. Популяционная частота от 1 : 25 000 до 1 : 30 000, а у умственно отсталых детей в возрасте старше 5 лет – 1 : 500.

Предполагают, что синдром обусловлен частичной трисомией длинного плеча 13 хромосомы.

Тип наследования предположительно аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с некоторыми формами мукополисахаридозов, ганглиозидозов, несовершенным остеогенезом, синдромом *Робена*.

Впервые синдром описали в 1963 г. американский детский психиатр Jack H. Rubinstein (род. 1925) и американский рентгенолог Hooshang Taybi (род. 1919).

### РУДА СИНДРОМ, олигофрения ксеродермическая, ихтиоз и мужской гипогонадизм

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены пигментной дегенерацией сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденная ихтиозоформная эритродермия, повышенный мышечный тонус, гиперрефлексия, судорожные припадки, полинейропатия, гипогонадизм, инфантилизм, выраженное отставание в психическом развитии (олигофрения). Возможны арахнодактилия, увеличение длинных трубчатых костей, мышечная атрофия, тотальная алопеция, тетания, гипертиреоз.

Характерна генерализованная аминокислотурия, часто развиваются макроцитарная анемия, гипогликемия.

Патологоанатомически выявляют недоразвитие и уменьшение числа клеток головного мозга, избыток олигодендроглии во фронтальных отделах коры, хроматолиз клеток Беца в моторной зоне коры, множество двуядерных клеток в черной субстанции и в веществе продолговатого мозга.

Болезнь обусловлена недостаточным поступлением ретинола и кароти-на в организм матери во время беременности.

Тип наследования, по одним данным, X-сцепленный рецессивный, по другим – аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с ксеродермой, синдромом *Сьёгрена – Ларссона*.

Описал датский врач E. Rud в 1927 г.

### РУДЖЕРИ РЕФЛЕКС

Замедление пульса при конвергенции глаз. Является физиологическим рефлексом.

Описал итальянский врач R. Ruggeri (род. 1905).

### РУККЕРА СИМПТОМ

Перифлебит сетчатки с мелкими кровоизлияниями в заднем полюсе глазного яблока.

Наблюдается при рассеянном склерозе.

Описал Rucker.

### РУССИЙ СИМПТОМ “СПИРАЛИ”

Закljučается в постепенном сужении поля зрения пациента до 20 ° и менее при непрерывном исследовании без отдыха одним и тем же объектом, перемещаемым от периферии к центру. Обусловлен постепенно нарастающим торможением коркового отдела зрительного анализатора.

Наблюдается при неврастении.

Описал в 1906 г. французский невропатолог и патологоанатом Gustave Roussy (1874–1948).

### РУССИЙ – ЛЕВИЙ СИНДРОМ, атаксии-арефлексии синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Отсутствие реакции зрачков на свет, иногда врожденная катаракта, косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Дебютируют в раннем возрасте атактической походкой и прогрессирующей атрофией мышц голени (“ноги аиста”), а также костными деформациями в виде кифосколиоза, поллой стопы, отсутствием сухожильных рефлексов на ногах, иногда на руках. Нередко наблюдается незначительная атрофия мышц кисти, возникают легкие координационные расстройства в виде неловкости мелких движений, тремор рук, нарушения глубокой и болевой чувствительности, аносмия. Иногда положителен симптом *Бабинского*. В некоторых случаях наблюдается слабоумие.

Заболевание отличается медленно прогрессирующим течением. Возможна спонтанная стабилизация процесса. Прогноз для жизни благоприятный. Больные длительно сохраняют двигательные функции и трудоспособность.

Патоморфологически выявляют дегенеративные изменения дорзальных корешков, задних столбов, спинocerebellарных и пирамидных путей и ядер каудальной группы черепно-мозговых нервов.

Ряд исследователей расценивают синдром как отдельную нозологическую форму, другие – как легкую форму невральнoй амиотрофии *Шарко – Мари – Гута – Гофманна*, а третьи – как переходную форму между последней и семейной атаксией *Фридрейха*.

Тип наследования аутосомно-доминантный, редко аутосомно-рецессивный.

Впервые описали в 1926 г. G. Roussy и французский невропатолог Gabrielle Levy (1886–1935).

### РУСТИЦКОГО – КАЛЛЕРА БОЛЕЗНЬ, миеломная болезнь, плазмоцитома

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены локализацией в глазнице опухолевых разрастаний плазматических клеток в виде узлов или диффузных плазмноклеточных инфильтратов. При этом возникают экзофтальм, диплопия, боли за глазом. На глазном дне нередко обнаруживаются застойные явления. Степень понижения зрительных функций различна.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются астенией, снижением аппетита, похудением, утомляемостью, болями в костях позвоночника, ребер, реже черепа и в трубчатых костях. Рост опухоли за пределами костной ткани сопровождается корешковыми болями, параплегиями, гемиплегиями. При локализации опухоли во внутренних органах клиническая картина соответствует таковой при злокачественной опухоли данного органа. Характерны патологические переломы костей в местах опухолевой деструкции их. Опасны инфекционные осложнения, связанные с иммунодефицитным состоянием, развивающимся при этом заболевании.

Исследование крови выявляет анемию, повышенную СОЭ, гиперпротеинемию, гипергаммаглобулинемию. В моче высокое содержание патологического микромолекулярного белка Бенс-Джонса, синтезируемого миеломными клетками. В пунктате костного мозга обнаруживают пролиферацию плазматических клеток. Рентгенологические изменения в костной системе отличаются большим разнообразием. Особенно характерны поражения костей черепа, в котором видны множественные, словно выбитые пробойником, дефекты кости (“дырявая голова”), и поражения позвоночника в виде диффузного разрежения костной структуры тел позвонков и выраженности дужек и отростков позвонков (“рыбьи позвонки”).

Болезнь характеризуется хроническим неуклонно прогрессирующим течением. Продолжительность жизни зависит от индивидуальных особенностей течения болезни, характера осложнений и в среднем составляет от 2 до 5 лет, в отдельных случаях до 6–10 лет и более. Болеют одинаково часто мужчины и женщины в возрасте старше 40 лет.

В этиологии болезни придают значение соматической мутации в иммунокомпетентных  $\beta$ -лимфоцитах, а патогенез связан с пролиферацией в костном мозге плазматических клеток.

Дифференцировать с болезнью *Бехтерева*, спондилоартрозом, туберкулезным спондилитом, метастазами злокачественных новообразований в кости, остеомалацией, генерализованной фиброзной остеодистрофией *Реклингхаузена* и др.

Первые сообщили о заболевании в 1846 г. английский офтальмолог J. Dalrymple и в 1848 г. английский врач H. Bence-Jones (1813–1873). Патолого-анатомическую картину подробно описал в 1873 г. отечественный патологоанатом О. А. Рустичкий, а в 1889 г. австрийский терапевт O. Kahler (1849–1893) представил клинико-морфологический и патогенетический анализ заболевания. В 1949 г. отечественный терапевт Г. А. Алексеев ввел термин “миеломная болезнь”.

### РЭППА – ХОДЖКИНА БОЛЕЗНЬ, эктодермальная дисплазия ангидротическая с расщелиной губы и нёба

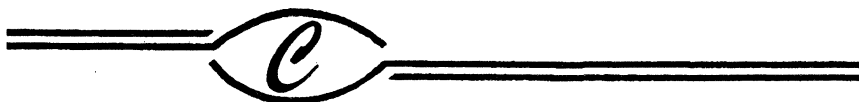
**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены часто возникающими гнойными конъюнктивитами.

**Общие проявления.** Сухая тонкая кожа, редкие тонкие волосы, гипоплазия и дистрофия ногтей, гипогидроз. Лицевые аномалии характеризуются западавшей переносицей, тонким носом, недоразвитием верхней челюсти, маленьким ртом, расщелиной верхней губы, нёба и язычка, гипоплазией зубов. Наблюдается гипогенитализм. В детстве больные предрасположены к повышению температуры тела, отитам.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с другими типами эктодермальных дисплазий.

Описали R. S. Rapp и W. E. Hodgkin в 1968 г.



### САБУРО СИНДРОМ,

Сабуро – Приера – Тренеля синдром

**Глазные симптомы.** Обусловлены двусторонней катарактой, развивающейся на 2–5 году жизни.

**Общие проявления.** Характеризуются развитием в раннем детском возрасте, часто через несколько месяцев после рождения, аномалиями волос (до того нормальных) по типу монилетрикса, волосным кератозом в области головы, бровей, лобка, бедер, подмышечных впадин, иногда на всем теле.

Тип наследования обычно аутосомно-доминантный, редко аутосомно-рецессивный.

Поражение волос при этом заболевании впервые описал в 1892 г. французский дерматолог и миколог Raymond Jacques Adrien Sabouraud (1864–1938), а катаракту – в 1930–1931 г. французский офтальмолог M. Prieur (род. 1885) и французский врач M. Trenal (1866–1932).

### САВИНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Приступообразная боль в глазах, слезотечение, гиперемия конъюнктивы, снижение остроты зрения на фоне обостряющейся дистрофии роговицы в виде отдельных эрозирующихся субэпителиальных узелковых помутнений и нередко таких же помутнений в ее задних слоях.

Симптомы наиболее выражены в холодное время года.

**Общие проявления.** Повышенная чувствительность к некоторым пищевым продуктам, вазомоторный ринит аллергического характера. Все больные страдают ихтиозом.

Болезнь передается мальчикам через здоровую мать.

### САМОЙЛОВА СИМПТОМ

Увеличение размеров слепого пятна, выявляемого кампиметрией, при глаукоме после пребывания больного в течение часа в темноте и после других нагрузочных работ. Автор объясняет это явление перипапиллярным отеком сетчатки, нераспознаваемым при офтальмоскопии.

Симптом имеет значение для диагностики глаукомы.

После инстилляции в конъюнктивальный мешок 1 %-го раствора пилокарпина у больных глаукомой размеры слепого пятна уменьшаются. На этом основана диагностическая пилокарпиновая скотометрическая проба Самойлова.

Описал в 1948 г. отечественный офтальмолог Александр Яковлевич Самойлов (1897–1979).

### САНДЕРСА СИНДРОМ, кератоконъюнктивит эпидемический

Начинается с острого конъюнктивита, вскоре поражается роговица – возникают многочисленные мелкие инфильтраты. Сочетается со слабостью, увеличением околушных лимфатических узлов, гипотонией. Прогноз благоприятный, однако мелкие помутнения роговицы часто долго сохраняются.

Представляет собой вирусное эпидемическое заболевание. Возникновению его способствуют сырая погода, мгла, туман.

Описал американский бактериолог Murray Sanders (род. 1910).

### САНДХОФФА АМАВРОТИЧЕСКАЯ ИДИОТИЯ, Gm<sub>2</sub>-ганглиозидоз I типа

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Развиваются в первые дни и недели после рождения и заключаются в быстрой потере зрения, появлении в макулярной области вишнево-красного пятна – “вишневой косточки” и атрофии зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Имеют много общего с болезнью *Тей – Сакса*, однако манифестируют уже в первые недели и месяцы жизни и характеризуются еще более злокачественным течением. Наблюдаются прогрессирующая гидроцефалия или микроцефалия, судороги, параличи, резкое отставание в психомоторном развитии. Характерны “кукольное лицо”, красноватые пятна на коже, макроглоссия, кардиомегалия, мегалозенцефалия, гепатоспленомегалия, реже поясничный кифоз. В терминальной стадии – кахексия.

Больные умирают обычно в возрасте 2–3 лет.

Патоморфологически обнаруживают накопление липидов в коре мозга, мозжечке, спинном мозге и вегетативной нервной системе. В костном мозге выявляют “пенистые” клетки.

В основе болезни лежит дефицит ферментов β-гексозаминидазы А и В, что приводит к накоплению ганглиозида Gm<sub>2</sub> в нервной системе и внутренних органах.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с амавротической идиотией *Тей – Сакса*.

Описал американский врач К. Sandhoff в 1968 г.

### САНФИЛИППО СИНДРОМ, мукополисахаридоз III типа, полидистрофическая олигофрения

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, незначительное опущение наружной половины верхних век, расширение калибра вен сетчатки. В отличие от мукополисахаридозов других типов роговица не страдает.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Дебютируют в возрасте 3 лет и старше повышенной возбудимостью, неспособностью к сосредоточению, нередко

агрессивностью, нарушением сна, снижением слуха. В дальнейшем снижается интеллект, прогрессируют расстройства речи, развивается спастическая диплегия. Наблюдается некоторая гротескность черт лица – сросшиеся брови, широкая спинка носа, застывшая мимика, макрогlossия. Характерны утолщение костей черепа, тугоподвижность суставов, деформация поясничных позвонков, гирсутизм, гепатоспленомегалия. Обнаруживают повышенную экскрецию гепарансульфата с мочой.

Больные умирают в возрасте до 20 лет, в редких случаях доживают до 30 лет.

Патоморфологически выявляют снижение массы мозга за счет выраженной атрофии белого вещества и легкой атрофии всех слоев коры, расширение желудочков мозга. Гистохимически определяют отложение липидов в нейронах и метахроматического материала в фибробластах и лимфоцитах.

Выделяют типы А, В, С, D, сходные клинически, но отличающиеся биохимическими дефектами. Тип А обусловлен дефицитом фермента гепаран-N-сульфатазы, тип В – N-ацетил- $\alpha$ -глюкозаминидазы, тип С – глюкозамин-6-сульфат-трансферазы, тип D – N-ацетил-глюкозамин-6-сульфат-сульфатазы.

Популяционная частота 1 : 100–200 тыс. новорожденных.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими типами мукополисахаридозов, типами I–III муколипидозов, болезнью Гоше, болезнью Ниманна – Пика.

Описал американский педиатр Sylvester J. Sanfilippo с соавт. в 1963 г.

### САНЬЯЛА КОНЬЮНКТИВИТ

Характеризуется субъективными жалобами, сходными с жалобами больных обычным хроническим конъюнктивитом. При осмотре выявляют бархатистость, сухость, отек конъюнктивы век и в меньшей степени глазного яблока. В некоторых случаях нарушения проходимости слезных канальцев из них при помощи массажа или надавливания стеклянной палочкой удается извлечь плотные конкременты и пленки грязно-серого цвета, состоящие из скоплений грибка стрептотрик.

Описал Sanyal в 1929 г.

### СЕДАНА СИМПТОМ

Расходящееся косоглазие, возникающее при попытке конвергенции глаз, вследствие чего крайне затруднены или невозможны чтение и мелкая зрительная работа вблизи.

Возникает вследствие нарушения ассоциативных связей глазодвигательных нервов в системе заднего продольного пучка у лиц, перенесших черепно-мозговую травму.

Описал французский офтальмолог J. Sedan (1891–1967).

### СЕЙБИНА – ФЭЛЬДМАНА СИНДРОМ, Сейбина триада

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Классическим симптомом является хориоретинит. Кроме него описаны и другие симптомы: энофтальм, микрофтальм, косоглазие, иридоциклит, атрофия зрительного нерва, нистагм.

**Общие проявления.** Классическими являются гидроцефалия и очаги обызвествления в головном мозге. Задерживается умственное и физическое развитие, отмечается судорожный синдром. В случаях генерализованной инфекции наблюдаются цианоз, гепатоспленомегалия, желтуха, тромбоцитопеническая пурпура, отеки, пневмония.

Описан в 1949 г. американскими вирусологами Albert Bruce Sabin (род. 1906) и Н. А. Feldman у больных с врожденным токсоплазмозом.

### СЕНТОНА СИМПТОМ

При фиксации взгляда на предмете, перемещаемом сверху вниз, верхнее веко у больного приподнимается вследствие спастического сокращения лобной мышцы.

Наблюдается при тиреотоксикозе.

Описал французский невропатолог P. Sainton.

### СЕРЖАНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Миоз или синдром *Бернара – Горнера* на стороне поражения.

**Общие проявления.** Расстройства глотания и фонации вследствие одностороннего пареза или паралича мышц мягкого нёба, голосовых связок, глотки, гортани.

Синдром обусловлен сочетанным односторонним поражением симпатического шейного ствола и блуждающего нерва, возникающим часто при туберкулезе или опухоли верхушки легкого.

Описал в 1935 г. французский терапевт Emile Sergent (1867–1943).

### СЕСТАНА СИМПТОМ

При попытке больного медленно закрыть глаза верхнее веко на стороне поражения слегка поднимается вследствие сокращения поднимателя верхнего века.

Наблюдается при периферическом параличе лицевого нерва.

Описал в 1902 г. французский невропатолог Etienne Jacques Marie Raymond Cestan (1872–1932).

### СЕСТАНА – ШЕНЕ́ СИНДРОМ, бульбарный альтернирующий синдром

**Глазные симптомы.** Птоз, миоз, энофтальм на стороне поражения.

**Общие проявления.** Гомолатеральный паралич мышц мягкого нёба и голосовой связки в сочетании с гемипарезом или гемиплегией, гемиатаксией и снижением болевой и температурной чувствительности на противоположной стороне.

Обусловлен поражением двойного ядра, пирамидного пути и прилежащих к нему отделов продолговатого мозга.

Впервые описан в 1903 г. E. J. M. R. Cestan и французским врачом L. J. Chenais (1872–1950).

### СИКА́РА СИМПТОМ

Неустойчивость глазных яблок при взгляде в стороны.

Наблюдается при гипертиреозе.

Описал французский невропатолог Roger Sicard (1872–1949).

**СИЛЬВЕРМЕНА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Дистрофия роговиц с помутнением их, катаракты, увеит с заращением зрачков, отслойка сетчатки.

**Общие проявления.** “Куриная грудь” вследствие преждевременного синостоza грудины, микрогнатия, крипторхизм, врожденные пороки сердца.

Предполагается аутосомно-доминантное наследование.

Описал американский педиатр Frederic Noah Silverman (род. 1914).

**СИЛЬВЕСТЕРА АМИОТРОФИЯ**

**Глазные симптомы.** Характеризуются иногда возникающим снижением остроты зрения.

**Общие проявления.** Атрофия дельтовидных мышц, мышц лопаток и кистей, атаксия, снижение слуха, сколиоз, лордоз, полая стопа, мышечная слабость.

Обусловлена утратой миелиновых волокон в заднем пучке и дорсальном спинно-мозжечковом тракте.

Описал английский врач Н. R. Silvester (1829–1908).

**СИМЕНСА СИНДРОМ,**

**кератоз фолликулярный шиповидный подрывающий**

**Глазные симптомы.** Появляются через несколько недель или месяцев после рождения и характеризуются светобоязнью, слезотечением, выворотом век, выпадением ресниц и латеральных частей бровей, часто поверхностным точечным кератитом, в отдельных случаях – врожденной катарактой.

**Общие проявления.** Манифестируют спустя некоторое время после глазных изменениями кожи в виде миллиарных, без признаков воспаления, узелков с гиперкератозным центром (фолликулярными шипами) на лице, затылке, тыльной поверхности кистей, предплечьях, которые оставляют после себя пигментированные рубцы. Наблюдается выпадение волос, на коже волосистой части головы формируется атрофическая алопеция.

Обычно до периода полового созревания наступает самоизлечение, остаются только небольшие атрофические пигментированные рубцы.

Тип наследования доминантный или рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, полная клиническая картина наблюдается только у мужчин.

Дифференцировать с шиповидным фолликулярным кератозом *Унны – Госта*, синдромами Морроу – Брука и Брока.

Описал в 1926 г. немецкий дерматолог Hermann Werner Siemens (1891–1969).

**СИМЕНСА – ШЁФЕРА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Обусловлены врожденной катарактой.

**Общие проявления.** Ладонно-подошвенный кератоз с гипергидрозом, фолликулярный акнеформный кератоз на разгибательных поверхностях конечностей, вокруг рта и на ягодицах с последующим развитием мелкоочаговой рубцовой алопеции, лейкокератоз слизистой оболочки полости рта, складчатый язык, пахионихия, утолщение и искривление ногтей, склеронихия. Больные отстают в росте и по массе тела. Наблюдаются гипоплазия яичек, крипторхизм, иногда задерживается умственное развитие.



Синдром обусловлен эктодермальной полидисплазией.

Тип наследования точно не установлен.

Дифференцировать с другими кератомами. Некоторые авторы отождествляют заболевание с синдромом *Ядассона – Левандовского*.

Описали немецкий дерматолог E. Schäfer в 1925 г. и H. W. Siemens в 1926 г.

### **СИММОНДСА СИНДРОМ, отогенная гидроцефалия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двусторонний застойный диск зрительных нервов (при этом обнаруживают увеличение размеров слепого пятна, иногда центральную скотому или биназальное сужение полей зрения), сходящееся паралитическое косоглазие и диплопия вследствие параза или паралича отводящего нерва. В процессе выздоровления сначала восстанавливается подвижность глазного яблока, а затем в течение нескольких недель регрессируют застойные явления на глазном дне нередко с исходом в атрофию зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Сильные головные боли, рвота центрального происхождения. Иногда общее состояние хорошее. Ликворное давление повышено, но состав спинномозговой жидкости остается нормальным. Менингеальные явления отсутствуют.

Наблюдается у детей и лиц молодого возраста, страдающих отитами на протяжении 1–2 недель, осложненными гидроцефалией. Осложнение рассматривают как аутоиммунную реакцию сосудистых сплетений желудочков мозга, сосудистой и паутинной оболочек мозга, проявляющуюся повышением образования ликвора и нарушением его резорбции.

Описал немецкий патолог M. Simmonds (1855–1925).

### **СИММОНДСА – ГЛИНСКОГО СИНДРОМ,**

**Шихеиа синдром, гипофизарная кахексия, послеродовый гипопитуитаризм**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Врожденное снижение темновой адаптации, ухудшение зрения, быстрая утомляемость при чтении, возможны (при опухоли гипофиза) битемпоральное сужение поля зрения, гемианопсия. Отмечаются: выпадение ресниц и бровей, атрофия подкожной клетчатки и мышечного слоя век, создающая впечатление западения глазных яблок. Возможны легкий отек конъюнктивы глазного яблока, снижение чувствительности роговицы. Зрачковые реакции вялые. Иногда наблюдаются незначительные повышения ВГД, помутнение хрусталиков. Как правило, выявляются артериовенозная диссоциация с увеличением калибра вен сетчатки до верхней границы нормы (140–145 мкм), снижение систолического и диастолического давления в центральной артерии сетчатки. Иногда возникают дистрофические изменения в сетчатке и очень редко – застойный диск зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Слабость, сонливость, головная боль, головокружение, оглушенность, лихорадка, похудание, выпадение волос. Характерными проявлениями недостаточности гипофиза после родов являются отсутствие лактации и инволюция молочных желез, а также наступающие вскоре атрофия гениталий, аменорея, исчезновение либидо. Возможны обмороки, судороги, приступы гипогликемии. При недостаточной выработке тиреотропного гормона появляются симптомы гипотиреоза:

брадикардия, снижение АД, сухость кожи, запоры, зябкость, снижение психической активности. Прекращение выделения АКТГ приводит к частичной атрофии коры надпочечников, снижению выработки его гормонов, главным образом глюкокортикоидов, в результате чего может развиться острая надпочечниковая недостаточность.

Причиной развития синдрома считают ишемический некроз передней доли гипофиза (аденогипофиза), а также гипоталамуса (преимущественно ядер, регулирующих функции аденогипофиза), развивающийся после родов (травм, аборт), осложнившихся массивным кровотечением. Придают значение функциональному состоянию клеток аденогипофиза во время беременности, а именно их повышенной чувствительности к недостатку кислорода и воздействию промежуточных продуктов обмена. Многие исследователи отмечают, что выраженная клиническая картина заболевания развивается в случае поражения более 80 % ткани аденогипофиза.

Дифференцировать с опухолью гипофиза, *Аддисоновой болезнью*, первичным гипотиреозом.

Синдром впервые описан в 1913 г. польским патологом L. K. Glinski (1870–1918). В 1914 г. M. Simmonds описал нарушения, связанные с деструкцией передней доли гипофиза, сопровождающиеся хакексией. В 1937 г. подробную характеристику заболевания дал английский эндокринолог и патолог H. L. Sheehan (род. 1900). Однако еще в 1925 г. отечественный эндокринолог Николай Адольфович Шерешевский (1885–1961) выделил и охарактеризовал клинические разновидности данного синдрома.

### СКВАЙРА СИМПТОМ

Ритмичное сужение зрачков в фазе урежения, ослабления и остановки дыхания и расширение зрачков в фазе учащения дыхания.

Возникает при базиллярном менингите и интоксикации барбитуратами, сопровождающихся дыханием Чейна – Стокса.

Описал американский врач Trumann Hoffman Squire (1823–1889).

### СКЕЛСИ МИОПАТИЯ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двусторонние птоз и нарушение функций экстраокулярных мышц различной степени выраженности.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Атрофия мышц плечевого пояса и разгибателей голени.

Болезнь начинается в 40–60-летнем возрасте.

Описал Scelsi.

### СКЕПЕНСА ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ УВЕИТ, периферический хориондлит, хронический задний циклит

Представляет собой хроническое экссудативное воспаление плоской части цилиарного тела и проявляется прогрессирующим снижением остроты зрения, нарушением аккомодации, светобоязнью, цилиарными болями, усиливающимися при пальпации глазного яблока, иногда отклонением глаза кнаружи. При инструментальном исследовании выявляют легкую опалесценцию влаги передней камеры, мелкие преципитаты на задней поверхности роговицы, порошкообразные помутнения передних слоев стекловидного тела. По мере развития процесса появляются довольно грубые помутнения и

экссудат, иногда в виде “снежных” комочков в стекловидном теле в области плоской части цилиарного тела и крайней периферии сетчатки. Заболевание часто осложняется задней субкапсулярной катарактой, кистозным отеком макулярной области, легким отеком диска зрительного нерва, изменениями сосудов сетчатки типа васкулита или периваскулита. Значительно реже возникают ретиношизис, отслойка сетчатки, кровоизлияния в сетчатку, в единичных случаях – атрофия глазного яблока.

Этиология заболевания не установлена. Не исключают роли вируса герпеса и иммунологических факторов. В патогенезе заболевания придают значение плохому кровоснабжению периферии сетчатки и области зубчатой линии, что способствует хроническому воспалению в этой зоне.

Описал американский офтальмолог С. L. Schepens в 1950 г.

### **СЛА́ДЕРА (СЛУ́ДЕРА) СИНДРОМ, невралгия крылонёбного узла, ганглионеврит крылонёбного узла**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Приступообразные, нарастающие, нередко нестерпимые боли жгучего, сверлящего и тянущего характера в области глазницы и в глазу, слезотечение, светобоязнь, гиперемия и отек конъюнктивы, отечность верхнего века, блефароспазм, гипестезия роговицы, мириаза, иногда легкий экзофтальм, транзиторное повышение ВГД, расстройство аккомодации, неудоство или понижение зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Боли описанного характера, особенно сильные в области корня носа и надбровья с иррадиацией в верхнюю челюсть, зубы, твердое нёбо, висок, ухо, околушную область и особенно в сосцевидный отросток. В тяжелых случаях боль распространяется в область затылка, шеи, лопатки, плеча, предплечья, кисти и кончиков пальцев. Вегетативные нарушения выражаются в отечности слизистой носа, ринорее, слюнотечении, отечности половины лица. Во время приступа часто наблюдаются извращение вкуса, чувство щекотания в носу и в горле, судороги мышцы, поднимающей мягкое нёбо, проявляющиеся щелкающим звуком в ухе и глубине глотки, одышка и тошнота.

Приступы начинаются спонтанно, чаще ночью, без видимых причин. Провокация приступов не удается, “курковые” зоны отсутствуют. Длительность приступов варьирует от нескольких минут до нескольких дней. После приступа у многих больных наблюдается стойкая гипестезия или парестезия слизистой, десны верхней челюсти, нёба, глотки и кожи половины лица, болезненность при пальпации глазного яблока, шум в ухе. Причиной синдрома является поражение крылонёбного узла в результате воспалительных и опухолевых процессов в основной или решетчатой пазухе, тонзиллита, одонтогенной инфекции.

Дифференцировать с синдромами *Сикара*, *Чарлина*, *Фотергилла*, *Хортон* – *Магата* – *Брауна*.

Описал в 1908 г. американский оториноларинголог Greenfield Sluder (1865–1925).

### **СЛА́Я БОЛЕЗНЬ, мукополисахаридоз, тип VII**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, иногда небольшие помутнения роговиц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются грубыми чертами лица с запавшей переносицей и вывернутыми вперед ноздрями, низким

ростом, килевидной грудной клеткой, тораколумбальным кифозом, косолапостью, паховыми и пупочными грыжами, гепатоспленомегалией, вторичными легочными инфекциями. Выделяют клиническую форму болезни без гепатоспленомегалии, но с фибромышечной дисплазией аорты, приводящей к аортальной регургитации и сердечной недостаточности.

В крови выявляют необычно гранулированные гранулоциты. В моче – умеренная мукополисахаридурия.

В основе заболевания лежит дефицит  $\beta$ -глюкуронидазы в лейкоцитах и фибробластах кожи.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими типами мукополисахаридоза.

Описал W. Sly в 1973 г.

### СМІТА – ЛЕМЛИ – О́ПИЦА (О́ПИТЦА) СИНДРОМ, RSH синдром (RSH – первые буквы имен трех описанных больных)

**Глазные симптомы.** Птоз, эпикантус, сходящееся косоглазие, реже катаракта, колобомы радужки.

**Общие проявления.** Небольшая масса тела при рождении, иногда врожденный карликовый рост; микроцефалия с различными деформациями черепа (скафо- и долихоцефалия); челюстно-лицевая дисморфия: старческий вид, узкий лоб, широкая спинка носа, короткий нос с широким кончиком и открытыми вперед ноздрями, длинный фильтр, микрогения и макрогнатия, деформированные низко расположенные ушные раковины, расщелина нёба и язычка, расширение промежутков между зубами (тремы). Аномалии конечностей включают кожную (редко костную) синдактилию II–III пальцев стоп, постаксиальную полидактилию кистей и стоп (всегда шестипалость), вывих бедра, косолапость, клинодактилию, флексорное положение пальцев рук. Характерны гипоспадия, крипторхизм, гипоплазия мошонки, гипертрофия клитора. Возможны гипоплазия мозжечка с аплазией червя, аплазия мозолистого тела, гипоплазия тимуса, врожденные пороки сердца, аномалии почек, пупочные и паховые грыжи, мегаколон, атрезия заднего прохода. Как правило, возникают трудности с кормлением грудного ребенка из-за частых рвот, обусловленных пилоростенозом. Все больные умственно отсталые.

Популяционная частота 1 : 20 000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами Меккеля, *Мора*, *Эдвардса*.

Впервые описали в 1964 г. американские педиатры David W. Smith (род. 1921), Luc Lemli и американский педиатр и генетик J. M. Opitz.

### СНÉЛЛЕНА СИМПТОМ (1)

Жужжание, выслушиваемое в отдельных случаях при помощи фонендоскопа над закрытыми глазами при тиреотоксическом экзофтальме.

Описал голландский офтальмолог Hermann Snellen (1834–1908).

### СНÉЛЛЕНА СИМПТОМ (2)

Пульсация артерий сетчатки при недостаточности клапанов аорты.

Описал H. Snellen.

### СОКОЛОВА ЭФФЕКТ, “дыра в ладони”

В случае, если трубку длиной 30 см и диаметром 3 см держать перед одним глазом (при обоих открытых глазах), а ладонь другой руки приложить к отдаленному концу трубки таким образом, чтобы она помещалась перед другим глазом, то при наличии бинокулярного зрения изображение, видимое через трубку, и изображение ладони, видимое другим глазом, совпадают. Создается впечатление, что в ладони имеется круглое отверстие (“дыра в ладони”), через которое видны рассматриваемые в трубку предметы.

Описал отечественный офтальмолог А. И. Соколов в 1901 г. Ранее авторство этого эффекта приписывалось французскому офтальмологу Кантонне, который описал его в 1932 г.

### СОКОЛЬСКОГО – БУЙО БОЛЕЗНЬ, ревматизм

**Глазные симптомы.** Наблюдаются у 50–80 % больных в виде поражения сосудов и соединительнотканых структур глаза и могут быть не только поздними, но и самыми ранними проявлениями болезни. Поражаются один или оба глаза. Наиболее уязвимы сосуды сетчатки и хориоидеи. Частота и выраженность глазных проявлений ревматизма не зависит от активности общего ревматического процесса. Часто при латентном течении заболевания глазные поражения протекают в наиболее тяжелой форме.

Самыми характерными глазными проявлениями ревматизма являются увеиты и хориоретиниты, отличающиеся большим разнообразием клинических форм и проявлений в зависимости от преимущественного поражения увеального тракта. Часто наблюдаются эписклериты и склериты, в этиологии которых ревматизм играет ведущую роль. Возможно редкое, но тяжелое осложнение склерита – склерозирующий кератит или еще более грозное, осложняющееся иридоциклитом, отслойкой сетчатки, вторичной глаукомой, – так называемый прогрессирующий склероперикератит. Поражение склеры может проявляться в виде перфорирующей склеромалии, часто завершающейся атрофией глазного яблока. Нередко возникает острый или подострый ревматический тенонит и миозит одной или нескольких экстраокулярных мышц. Иногда наблюдается обратимое побледнение диска зрительного нерва, обусловленное нарушением его кровоснабжения, еще реже отмечаются ретроульбарные невриты и атрофии зрительного нерва ревматического генеза.

**Общие проявления.** Многообразны, поскольку заболевание является системным воспалением соединительной ткани с преимущественным поражением сердечно-сосудистой, центральной нервной и костно-суставной систем.

Болезнь развивается у предрасположенных к ней лиц, главным образом молодого возраста (7–15 лет), вследствие инфицирования β-гемолитическим стрептококком группы А.

Независимо друг от друга дали четкое описание ревматического поражения сердца с образованием пороков его клапанов в 1836 и 1838 гг. отечественный терапевт Г. И. Сокольский (1807–1886) и в 1835 и 1840 гг. французский врач J. В. Bouilaud (1796–1881).

**СОЛСБЕРИ – МЕЛВИНА СИМПТОМ**

Замедление и распад на фрагменты кровотока в сосудах сетчатки. Является офтальмоскопическим признаком агонии.

Описали Salisbury и Melvin.

**СОМАГИ СИМПТОМ**

Расширение зрачков при глубоком вдохе и сужение при выдохе. Наблюдается при лабильности вегетативной нервной системы.

Описал американский невропатолог Lewis Somagyi (род. 1889).

**СОМОВА СИМПТОМ ОТРИЦАТЕЛЬНОЙ КОНВЕРГЕНЦИИ**

Увеличение угла отклонения косящего кнаружи, но хорошо видящего глаза при попытке бинокулярной фиксации объекта, находящегося на конечном расстоянии.

Свидетельствует об особо стойком разобщении бинокулярного восприятия у пациентов с содружественным альтернирующим косоглазием.

Описал в 1998 г. отечественный офтальмолог Евгений Евгеньевич Сомов (род. 1931).

**СОМОВА СИМПТОМ ТРАНЗИТОРНЫЙ ОКУЛОМОТОРНЫЙ**

Легкое опущение верхнего века, умеренное расширение зрачка на глазу с ослабленной конвергенцией после закрытой травмы глазницы.

Свидетельствует о возникновении у ее вершины в пределах мышечной воронки ограниченного кровоизлияния. Консервативная терапия дает, как правило, хороший эффект.

Описал Е. Е. Сомов в 1993 г.

**СОМОВА – БРЖЭСКОГО СИМПТОМ КАПЕЛЬНО-БОЛЕВОЙ**

Неадекватное (болевое) ощущение, возникающее при закапывании в конъюнктивальную полость индифферентных капель.

Служит ранним признаком развивающегося синдрома “сухого глаза”.

Описали в 1994 г. отечественные офтальмологи Е. Е. Сомов и Владимир Всеволодович Бржеский (род. 1963).

**СОМОВА – БРЖЭСКОГО ФИЛЬТРАЦИОННЫЙ СИМПТОМ**

Изменение цвета индикаторной полоски, предназначенной для регистрации содержания глюкозы в биологических жидкостях, при смачивании ее слезой глаза с микрофильтрующей раной роговицы.

Объясняется значительно большей концентрацией глюкозы во влаге передней камеры, чем в содержимом конъюнктивальной полости.

Описали в 1987 г. отечественные офтальмологи Е. Е. Сомов и В. В. Бржеский.

**СОРСБИ БОЛЕЗНЬ (1),  
центральная ареолярная дистрофия Сорсби**

Начинается в возрасте 25–30 лет умеренным ухудшением зрения и легкой гиперпигментацией в заднем полюсе глаза. Процесс постепенно

прогрессирует, нарушается цветовосприятие, снижается темновая адаптация, появляется центральная отрицательная скотома. К 50–55 годам острота зрения понижается иногда до сотых долей единицы. В заднем полюсе обнаруживают зону депигментации размером 2–4 PD со склерозированными сосудами хориоидеи и серповидный или круговой участок атрофии сосудистой оболочки около диска зрительного нерва, напоминающий миопический конус.

Чаще болеют мужчины.

Предполагают аутосомно-доминантное наследование.

Описал английский офтальмолог Arnold Sorsby.

### **СОРСБИ БОЛЕЗНЬ (2), псевдовоспалительная дистрофия желтого пятна**

Начинается обычно в возрасте 40–50 лет внезапным появлением скотом в поле зрения одного, а вскоре и другого глаза, нарушается цветоощущение на красный и зеленый цвета. Умеренно снижается острота зрения. В желтом пятне появляются изменения в виде экссудата. Часто наблюдаются ретиношизис и кровоизлияния. Процесс завершается образованием участков хориоретинального склероза с большими полями атрофии и отложения пигмента.

В патогенезе заболевания первостепенное значение придают дегенеративным изменениям хориоидеи и особенно мембраны Бруха.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал А. Sorsby в 1940 г.

### **СОРСБИ БОЛЕЗНЬ (3), диффузная атрофия хориоидеи в заднем полюсе глаза**

Начинается обычно в возрасте 15–25 лет незначительным снижением остроты зрения и нарастающей деструкцией пигментного эпителия и диффузным хориофиброзом в заднем полюсе глаза. К 50–60 годам зрение понижается до сотых долей единицы, сужается поле зрения, а в связи с тем что процесс обычно распространяется до экватора (редко за его пределы), больные становятся беспомощными в сумеречное и ночное время. Появление разбросанных пигментных глыбок на фоне депигментированного глазного дна с узкими сосудами сетчатки и склерозированными сосудами хориоидеи позволяет некоторым авторам рассматривать процесс как атипичную форму пигментной дистрофии вторичного (хориоидального) генеза.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал А. Sorsby.

### **СОРСБИ СИНДРОМ, колобома желтого пятна и брахидактилия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются резким снижением зрительных функций, обусловленных врожденной колобомой сетчатки в области желтого пятна.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Брахидактилия, полидактилия, синдактилия. Рентгенологически выявляют уменьшение II фаланг пальцев рук, расщепление терминальных фаланг I пальцев рук и ног и значительную гипоплазию всех терминальных фаланг.

Тип наследования аутосомно-доминантный с половой пенетрантностью.

Впервые описал A. Sorsby в 1925 г.

Сочетание колобомы желтого пятна с расщеплением нёба, вальгусной деформацией большого пальца ноги, наследуемое аутосомно-рецессивно, описал Philips в 1962 г. Семейные случаи двусторонней колобомы желтого пятна без других аномалий, наследуемой по аутосомно-доминантному типу, описал Clausen в 1921 г.

### **СОТОСА СИНДРОМ, синдром церебрального гигантизма**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимоноголоидный разрез глазных щелей, глубоко расположенные глазные яблоки, иногда косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Увеличена масса и длина тела новорожденных (иногда до 4,5–5,0 кг и 60 см, а в среднем – 3,9 кг и 55,2 см), рост детей в первые годы жизни ускорен. Характерна макроцефалия и грубые, напоминающие акромегалию черты лица: выступающие лобные бугры, большая, выступающая вперед нижняя челюсть, макроглоссия, высокое нёбо. Возможна гиперемия лица с одутловатостью (лицевая плевтора). У больных увеличены руки и ноги, нередко наблюдаются сколиоз и синдактилия пальцев стоп, раннее появление зубов. Отмечаются задержка моторных функций, судороги, расстройства координации. При специальном обследовании выявляют расширение желудочков мозга, неспецифические изменения на ЭЭГ. В крови повышено содержание валина, лейцина, изолейцина, уровень гормона роста не изменен. Степень умственной отсталости варьирует, но чаще бывает умеренной. Больные дети склонны к катарам верхних дыхательных путей и пневмониям.

Синдром иногда диагностируют при рождении, но чаще в 2–3-летнем возрасте. Прогноз для жизни благоприятный.

Возможен как аутосомно-доминантный, так и аутосомно-рецессивный тип наследования.

Большинство случаев спорадические.

Дифференцировать с синдромом *Беквита – Видемана*, синдромом *Вивера*.

Описал в 1964 г. американский педиатр Juan Fernandez Sotos (род. 1927).

### **СПЕКТРА СИМПТОМ**

Болезненность в зонах прикрепления прямых мышц к склере. Отчетливее определяется при пальпации.

Наблюдается при начинающемся экзофтальме у больных тиреотоксикозом.

Описал С. А. Спектор в 1937 г.

### **СТАЙЛСА – КРЮФОРДА ДИРЕКЦИОНАЛЬНЫЙ ЭФФЕКТ, дирекциональный эффект сетчатки**

Узкий пучок света, входящий в глаз в центре зрачка, воспринимается более ярким (примерно в 4 раза), чем такой же пучок, проходящий через периферическую часть зрачка.

Эффект объясняется тем, что степень восприятия света зависит от интенсивности фотохимических реакций в колбочках, которая в свою оче-



редь зависит от направления лучей относительно оси колбочек. Свет воспринимается более ярким, если направление лучей совпадает с осью колбочек, и менее ярким, когда лучи падают под углом к оси колбочек.

Описали в 1933 г. английские натуралисты W. S. Stiles и B. H. Crawford.

### СТАНЁСКУ ДИЗОСТОЗ, черепно-лицевой дизостоз с диафизарной гиперплазией

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Экзофтальм, обусловленный мелкими орбитами.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Брахицефалия, вдавление фронтопариетального и окципитопариетального швов, недоразвитие нижней челюсти, уплощенное нёбо, мелкие искривленные зубы с гипоплазией эмали; низкий рост, укорочение конечностей, особенно верхних, маленькие кисти. Наблюдаются частые переломы костей. Рентгенологически обнаруживают увеличивающееся с возрастом утолщение кортикального слоя длинных трубчатых костей, истончение костей черепа.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с черепно-лицевым дизостозом *Крузона*, пикнодизостозом.

Описал румынский врач V. Stanescu с соавт. в 1963 г.

### СТАРЛИНГА ФЕНОМЕН

Нарушение кровоснабжения глазного яблока вследствие низкого перфузионного давления у лиц с артериальной гипотензией и нормальным ВГД.

Описал английский физиолог E. H. Starling (1866–1927).

### СТЁЛИ – ГУДЗОНА (ШТЁЛИ – ГАДСОНА) ЛИНИЯ

Представляет собой довольно четкую, иногда волнистую и ветвящуюся на концах линию, расположенную в поверхностных слоях (чаще в эпителии или под эпителием) роговицы одного или обоих глаз. Линия обычно длиной 2–6 мм и шириной 0,1–0,2 мм идет горизонтально между средней и нижней третью роговицы, уменьшаясь в интенсивности по направлению к лимбу, не доходя до него на 1–3 мм. Цвет ее преимущественно коричнево-зеленый или желто-зеленый, но может быть желтым и серо-белым и зависит от цвета мелких пигментных гранул, из которых собственно она и состоит.

Встречается у лиц среднего и старшего возраста (чаще в 60–70 лет). Причинами появления ее считают разрывы боуеновой оболочки и импрегнацию тканей роговицы пигментом, содержащим гемосидерин, а также проникновение в роговицу через эпителий в области смыкания век железа, в норме находящегося в слезной жидкости. Не исключают отложения в эпителии щелочного гематина.

Описали в 1911 г. Stähli и Gudson.

### СТЁНЛИ – БАЙЗЕ ФЕНОМЕН

Заключается в ослаблении или исчезновении прямой реакции зрачка на свет при сохранении в полном объеме сочувственной реакции на глазу с поражением зрительного нерва.

Описали J. A. Stanley и G. R. Baise в 1968 г.

**СТЕРДЖА (ШТУРГЕ) – ВЕБЕРА – КРАББЕ СИНДРОМ,  
энцефалотригеминальный ангиоматоз,  
нейроэктодермальная врожденная дисплазия**

**Глазные симптомы.** Встречаются у 75–80 % больных в виде одностороннего ангиоматоза век; неравномерного, местами аневризматического расширения и извитости сосудов конъюнктивы и эписклеры; невоидных пятен на эписклере; темного цвета радужки с деформированным, вследствие аномального развития сфинктера, зрачком; персистирующей мембраны в области зрачка; извитости и расширения вен сетчатки; миелиновых волокон у диска зрительного нерва. Описаны случаи плоской отслойки сетчатки соответственно локализации ангиоматозно измененных сосудов хориоидеи. Серьезным проявлением синдрома (особенно в случаях, когда поражены веки) является глаукома, протекающая в форме гидрофтальма с умеренным увеличением глазного яблока и глаукоматозной экскавацией диска зрительного нерва. Причинами повышения ВГД могут быть аномальное развитие угла передней камеры глаза и блокада его ангиоматозными разрастаниями, а также повышение давления в эписклеральных сосудах, обусловленное наличием артериовенозных шунтов в эписклере, и гиперсекреция внутриглазной жидкости из хориоидальной гемангиомы. Возможно развитие гемианопсии, обусловленное локализацией гемангиомы в затылочной доле больших полушарий.

**Общие проявления.** Наиболее ранними являются различной формы и величины гемангиомы кожи темно-вишневого или ярко-красного цвета, расположенные чаще на одной стороне лица (в зоне иннервации тройничного нерва, преимущественно первой и второй ветвей), реже бывают двусторонними. Часто может быть поражена слизистая рта и десен. Возможно локализация гемангиом на туловище и конечностях. По мере старения цвет невуса становится более насыщенным, а поверхность бородавчатой. При диффузном ангиоматозе нередко наблюдается ангиоматоз мозга с преимущественной локализацией гемангиом на поверхности больших полушарий в теменной и затылочной долях, но иногда распространяющихся на глубинные отделы мозга и занимающих почти все полушарие. Возможно развитие гемангиом во внутренних органах. Неврологическая симптоматика характеризуется эпилептическими припадками, стойкими гемипарезами и гемиплегиями, реже гиперкинезами, локомоторной и статической атаксией, дистонией мышц, поражением тройничного, отводящего и лицевого нервов, гипоталамическими расстройствами, проявляющимися в форме вегетативно-трофических и эндокринно-обменных нарушений, сопровождающихся преждевременным половым развитием.

Характерно снижение интеллекта, которое может достигать степени имбецильности, а иногда идиотии.

Рентгенологическое исследование черепа выявляет петрификаты и признаки внутрочерепной гипертензии. На ЭЭГ обнаруживают фокальные или диффузные изменения эпилептического характера.

Течение болезни прогрессирующее, прогноз неблагоприятный. Больные могут погибнуть во время эпилептического статуса от отека головного мозга или от субарахноидально-паренхиматозных кровоизлияний.

Иногда встречаются abortивные формы болезни с отсутствием какого-либо одного или группы симптомов.

В основе болезни лежит наследственно обусловленная эктомезодермальная дисплазия. Тип наследования аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью, возможен аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с врожденным пороком развития центральной нервной системы и другими болезнями из группы факоматозов.

Первые сообщения о врожденном сочетании гемангиомы лица в зоне иннервации I–II ветвей тройничного нерва и глаукомы принадлежат немецкому анатому Hubert Luschka (1854) и немецкому врачу R. Schirmer (1860). Более подробно синдром описан в 1879 г. английским офтальмологом William Allen Sturge (1850–1919), наблюдавшим больного не только с поражением кожи и глаза, но и с судорожными припадками и гемипарезом. В 1922 г. английский врач Frederick Parkes Weber (1863–1962) описал у больных с подобными клиническими проявлениями внутричерепные петрификаты, выявляемые при рентгенологическом исследовании. В 1934 г. датский невропатолог Knud Haraldsen Krabbe (1885–1961) подробно описал морфологические изменения при данном заболевании.

### СТИВЕНСА – ДЖОНСОНА СИНДРОМ, эритема экссудативная злокачественная

**Глазные симптомы.** Наблюдаются у 98 % больных в большинстве случаев в виде катарального или гнойного конъюнктивита с благополучным исходом; в более тяжелых случаях возникает мембранозный конъюнктивит с образованием светло-желтых ложных пленок, нередко распространяющихся на роговицу. Пленки держатся 5–6 недель, оставляя после себя рубцовые изменения конъюнктивы и роговицы. При насильственном отделении пленок образуются кровоточащие, лишенные эпителия участки, подвергающиеся затем рубцеванию. Возможно развитие симблефарона и анкилоблефарона, заворота век, трихиоза, ксероза, зарращения слезных точек. В отдельных случаях развиваются язвы роговицы с последующим прободением, эндофтальмитом и атрофией глазного яблока.

**Общие проявления.** Болезнь начинается остро высокой температурой тела, головной болью, слабостью, отсутствием аппетита, болями в горле. Возникает афтозный стоматит с образованием псевдомембран, уретрит, вульвовагинит, баланит. На слизистых оболочках полости рта, носа, половых органов образуются пузыри, а затем язвы, что вызывает ектазию, а порой сращение обнаженных поверхностей. Характерна макулезно-везикулезная или буллезная сыпь на коже лица, разгибательной поверхности рук и ног, тыльной поверхности кистей и стоп, лобка и наружных половых органов. Иногда развивается бронхит, переходящий в атипичную пневмонию, эндокардит.

Болезнь является тяжелой формой экссудативной многоформной эритемы. Чаше прогноз для жизни благоприятный, но возможен и летальный исход.

В возникновении болезни придается значение инфекционно-аллергическому фактору, когда болезнь развивается при обострении очагов хронической фокальной инфекции или при инфекционных заболеваниях. Нередко болезнь проявляется как аллергическая реакция на некоторые лекарственные средства (сульфаниламиды, антибиотики и др.) и аутоксичные вещества (например, при распаде новообразований).

Дифференцировать с синдромами Фиссенже – Рандю, Гебры, Лайелла, болезнью Бехчета, эксфолиативным дерматитом.

Описали в 1922 г. американские педиатры Albert Mason Stevens (1884–1945) и Frank Craig Johnson (1894–1934).

### СТІ́КЛЕРА СИНДРОМ, наследственная прогрессирующая артроофтальмопатия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Появляются в возрасте 10–15 лет и характеризуются постепенно прогрессирующим понижением зрения, обусловленным выраженной врожденной и в дальнейшем прогрессирующей близорукостью, астигматизмом, дегенеративными изменениями сетчатки, ретиношизисом, атрофией сосудистой оболочки. Обычно у больных наблюдается эпикантус или легкий экзофтальм. Нередко развивается внезапная субтотальная отслойка сетчатки, часто приводящая к слепоте. В ослепшем глазу развиваются катаракта, хронический увеит, кератопатия, вторичная глаукома; заболевание часто заканчивается атрофией глазного яблока.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Увеличение и гиперподвижность суставов у новорожденных, боли и тугоподвижность в суставах в раннем детстве, прогрессирующий остеоартрит с периодическими обострениями в подростковом и юношеском возрасте, выраженная дегенеративная артропатия главным образом тазобедренных, коленных, голеностопных суставов у взрослых, обычно после 30 лет. Характерен марфаноидный фенотип – астеническое телосложение, воронкообразная грудина, кифоз, сколиоз, вальгусная деформация голеней. Наблюдаются микрогения, гипоплазия средней части лица, короткий нос, расщелина нёба, гиподонтия. Изменения во внутреннем ухе ведут к тугоухости или к полной глухоте. Больные дети часто страдают воспалением среднего уха. Интеллект обычно сохранен.

Рентгенологически выявляют легкую спондилоэпифизарную дисплазию. При биопсии синовиальной оболочки суставов патологических изменений не обнаруживают.

Тип наследования аутосомно-доминантный с варьирующей экспрессивностью.

Дифференцировать с синдромом *Марфана*, синдромом *Элерса – Данлоса*, спондилоэпифизарной дисплазией.

Синдром описал американский врач G. B. Stickler с соавт. в 1965 г.

### СТІ́ЛА – РІ́ЧАРДСОНА – ОЛЬШЕ́ВСКОГО СИНДРОМ, синдром прогрессирующего супрануклеарного паралича

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Постепенно развивающаяся офтальмоплегия с преимущественными нарушениями вертикальных движений глазных яблок.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Повышение или понижение тонуса задних мышц шеи, признаки псевдобульбарного пареза или паралича (гипоанизорефлексия, дрожание верхних конечностей и языка, расстройства речи, глотания и др.), умеренные пирамидно-мозжечковые расстройства (нарушения координации и синергии движений, центральные парезы конечностей с повышением мышечного тонуса и сухожильных рефлексов, патологические рефлексы), интеллектуально-мнестические нарушения (снижение критики, эйфория, расстройства памяти, нелепые поступки и др.).

Заболевание развивается в возрасте 50–65 лет, неуклонно прогрессирует и в течение 2–9 лет приводит к летальному исходу.

Синдром обусловлен поражением базальных ядер и ствола головного мозга.

Описали канадский невропатолог J. C. Steele, американский невропатолог John Clifford Richardson (род. 1909) и американский польского происхождения невропатолог Jerzy Olszewski (ум. 1966).

**СТИЛЛА СИНДРОМ,**

**системный вариант начальной стадии ювенильного ревматоидного артрита**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Чаще развиваются у больных с олигоартикулярным вариантом начала ювенильного ревматоидного артрита при наличии в сыворотке крови антинуклеарных антител. Однако встречаются и при системном варианте болезни – синдроме Стилла. Характеризуются развитием хронического пластического, плохо поддающегося лечению переднего увеита, осложненной катаракты и лентовидной дистрофии роговицы. В тяжелых случаях процесс заканчивается атрофией глазного яблока. Иногда, особенно у детей младшего возраста, поражение глаз протекает без ярких клинических симптомов, в отдельных случаях бессимптомно и не имеет параллелизма с выраженностью суставных и внесуставных проявлений болезни. Глазная симптоматика чаще появляется через значительный срок после возникновения артрита, иногда одновременно с ним и очень редко предшествует артриту.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В начале болезни характеризуются высокой лихорадкой, появлением ревматоидной сыпи (розоватого цвета, кореподобного характера), гепатоспленомегалии, генерализованной лимфаденопатии, серозита (экссудативный перикардит, плеврит, перитонит), выраженного нейтрофильного лейкоцитоза (до 15–50 тыс. в 1 мкл). Ревматоидный артрит нередко развивается лишь через несколько недель или месяцев после начала лихорадки или других внесуставных проявлений болезни.

Характерными чертами болезни являются замедление физического развития, отставание в росте, нарушение роста отдельных частей скелета вследствие поражения близлежащих суставов (например, недоразвитие нижней челюсти из-за артрита височно-нижнечелюстных суставов и т. д.).

Чаще болеют девочки. Прогноз в целом благоприятный, однако примерно у 1/3 больных постепенно возникают существенные ограничения движения в суставах, развиваются контрактуры и анкилозы. Развитие увеита резко ухудшает прогноз для зрения.

В возникновении болезни придают значение инфекции, нарушениям иммунной системы и генетической предрасположенности. Некоторые авторы предполагают нозологическую самостоятельность ювенильного ревматоидного артрита, другие считают, что эта болезнь представляет собой сборную группу воспалительных заболеваний суставов различной этиологии. В связи с этим на Международном рабочем совещании педиатров-ревматологов (1977) было предложено отдавать предпочтение термину “ювенильный хронический артрит”.

Описал в 1897 г. английский педиатр George Frederic Still (1868–1941). Глазные симптомы при этом заболевании описал немецкий врач W. Wolfersdorf в 1933 г.

**СТРАСБЕРДЖЕРА – ХОКИНСА – ЭЛДРИДЖА СИНДРОМ,**  
**синдром симфалангии-брахидактилии, синостозы множественные**  
**с брахидактилией, синдром глухоты-симфалангии Германа**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Близорукость, сходящееся косоглазие.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Симметричная симфалангия проксимальных фаланг всех пальцев кистей и стоп, отсутствие дистальных фаланг, укорочение I метакарпальных и метатарзальных костей, синостоз

карпальных и тарзальных костей, вывих головки лучевой кости, плоско-стопие, иногда синдактилия и аплазия ногтей. Резко понижен слух вследствие анкилоза стремечка. У больных длинное, узкое лицо, крупный нос с гипоплазией крыльев, тонкая верхняя губа.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с проксимальной симфалангией, глухотой, сочетающейся с ониходистрофией.

Описали американские генетики А. К. Strasburger, Morris Hawkins (род. 1944), Roswell Eldridge (род. 1934) и независимо от них в 1974 г. J. Herrmann.

### **СУГАРА БОЛЕЗНЬ,** **пигментная глаукома**

Является одной из редких форм открытоугольной глаукомы. Отличительная особенность – дистрофия пигментного эпителия радужки и цилиарного тела с обильным отложением пигментных гранул в трабекулярной области (что в значительной степени препятствует оттоку внутриглазной жидкости из глаза), на радужке, хрусталике, цинновых связках и иногда на задней поверхности роговицы (в некоторых случаях в виде “веретена” *Крукенберга*). В случаях отложения пигмента на задней поверхности роговицы постоянным симптомом даже слегка повышенного ВГД являются радужные круги вокруг источника света. Характерна суточная кривая инвертного типа (повышение ВГД вечером).

Страдают преимущественно мужчины среднего возраста и лица с миопической рефракцией.

Описал американский офтальмолог Н. S. Sugar в 1940 г.

### **СУКЕРА СИМПТОМ**

Невозможность фиксации взора на объекте, расположенном в стороне от средней линии.

Свидетельствует о парезе наружных прямых мышц глазных яблок. Иногда возникает при тиреотоксикозе.

Описал американский эндокринолог J. R. Saker (род. 1926).

### **СУЛТАНОВА СИМПТОМ**

Зияющие слезные точки (и при сомкнутых, и при открытых веках) являются признаком атонии мышцы Риолана. Недостаточность тонуса этой мышцы приводит к отстоянию края века от глазного яблока, потере контакта слезных точек со слезным озером и к слезотечению.

Описал в 1987 г. отечественный офтальмолог Мамед Юсупович Султанов (род. 1928).

### **СУОНА СИМПТОМ,** **симптом слепого пятна**

Больной с косоглазием пытается избавиться от двоения в глазах при помощи компенсаторной конвергенции таким образом, чтобы изображение объекта попадало на слепое пятно хуже видящего глаза.

Описал в 1848 г. американский офтальмолог Kenneth Carl Swan (род. 1912).

### СФОРЦИНИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены конституционально-наследственным экзофтальмом (без признаков гиперфункции щитовидной железы).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются высоким ростом, астенической конституцией, опущением внутренних органов. Нередко у больных отмечается заикание.

В этиологии заболевания не исключают гипофизарных нарушений развития ретробульбарной жировой ткани.

Предполагают аутосомно-доминантный тип наследования.

Описал итальянский врач Paolo Sforzini в 1955 г.

### СЬЁГРЕНА (ШЁГРЕНА) РЕТИКУЛЯРНАЯ ТАПЕТОРЕТИНАЛЬНАЯ ДИСТРОФИЯ

Характеризуется отчетливо видимыми в заднем полюсе глаза участками гипо- и депигментации, которые окружены зонами гиперпигментации в виде полигональной сети со значительным скоплением пигмента в местах пересечения линий. Иногда выявляется незначительное нарушение темновой адаптации. В остальном зрительные функции, электроокуло- и ретинограмма без отклонений от нормы.

Наблюдения единичные.

Описан шведским офтальмологом Henrick Conrad Sjögren (род. 1899).

### СЬЁГРЕНА (ШЁГРЕНА) СИНДРОМ (1), Гужеро – Сьёгрена синдром, ксеродерматоз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены гипофункцией слезной железы разной степени выраженности и часто имеют ведущее значение. Основными симптомами являются: зуд, жжение, светобоязнь, чувство сухости и тяжести в глазах, возникающие из-за недостаточного слезообразования. В течении болезни различают три стадии: 1) гипосекретция слезы с уменьшением содержания в ней лизоцима; 2) сухой конъюнктивит; 3) сухой кератоконъюнктивит. Соответственно этому при осмотре удается видеть сухую бульбарную конъюнктиву с участками отторжения эпителия в области открытой глазной щели, раздражение конъюнктивы и скопление в нижнем своде густого, тягучего отделяемого с примесью эпителиальных клеток, перикорнеальную инъекцию, нитчатый кератит. Описаны случаи развития краевых язв роговицы с последующим возникновением иридоциклита, увеита, помутнения хрусталика, перфорации роговицы и гибелью глаза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Весьма разнообразны. Дебютируют обычно несколько позже глазной патологии и характеризуются сочетанием признаков недостаточности желез внешней секреции – потовых, слюнных, сальных. Преимущественное поражение тех или иных желез и обуславливает клиническую картину. В одних случаях характерен хронический полиартрит с деформацией мелких суставов кистей, в других – дисфункция околоушной железы с увеличением ее размеров. При гипофункции слюнных желез – мучительная сухость во рту, при гипофункции желез желудка – анацидность или ахилия, хроническая холецисто- и панкреатопатия. Возможно развитие ринита, фаринготрахеобронхита, вульвита, вагинита, ксеро-

дермии, нарушение кальцификации зубов и костей. Характерна гипохромная анемия, уменьшенное количество железа в сыворотке крови.

Наблюдается преимущественно у женщин в возрасте после 40 лет. Известны случаи развития болезни и у детей. Наиболее часто развивается у больных системной красной волчанкой и системной склеродермией, а также серопозитивными высокоактивными формами ревматоидного артрита.

Этиология неизвестна. Некоторые исследователи рассматривают болезнь как следствие иммунопатологических реакций на различные микробные, вирусные и другие антигены.

Предполагается аутосомно-рецессивный тип наследования.

Дифференцировать с синдромами *Райли – Дея* и *Россолимо – Бехтерева*.

Впервые синдром был детально изучен и описан в 1933 г. Н. С. Sjögren. Отдельные проявления синдрома были описаны в конце XIX века. В 1882 г. немецкий офтальмолог Theodor Leber (1840–1917) описал нитчатый кератит. W. B. Hadden в 1888 г. описал ксеростомию. Немецкий хирург Johan Mikulicz-Radecki (1850–1905) описал в 1892 г. паренхиматозный паротит. В 1925 г. французский дерматовенеролог Henri Eugene Gougerot (1881–1955) сообщил об атрофии слезных, слюнных, потовых и других желез с развитием сухости глаз, рта, носоглотки, влагиалища и кожи. Сочетание сухого кератоконъюнктивита и поражения слюнных желез с хроническим полиартритом описано в 1927 г. А. W. M. Houwer. Название “синдром Съёгрена” дал Grosz в 1936 г.

Первое сообщение в отечественной литературе принадлежит Л. Л. Крахмальникову (1938).

### СЪЁГРЕНА (ШЁГРЕНА) СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены врожденной двусторонней катарактой.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Олигофрения, церебеллярная атаксия, общая мышечная атония, внутренняя гидроцефалия, задержка общего развития.

Предполагают аутосомно-рецессивное наследование. Во всех описанных к настоящему времени случаях у родителей имелось кровное родство.

Описал в 1935 г. шведский невропатолог и психиатр K. G. Torsten Sjögren (род. 1896).

### СЪЁГРЕНА (ШЁГРЕНА) – ЛАРССОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Встречаются в 20–30 % случаев и характеризуются пигментной дегенерацией сетчатки; своеобразной дегенерацией желтого пятна и образованием в нем мелких светлых очажков; выворотом век; истончением роговицы с образованием язв и выпячиваний десцеметовой оболочки, а иногда перфорацией роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются наблюдающимися с рождения изменениями кожи в виде диффузной эритемы, гиперпигментации и генерализованного гиперкератоза, наиболее выраженного в области шеи, туловища, проксимальных отделах конечностей; неврологическими нарушениями – спастическими тетрапарезами, наиболее выраженными в ногах, расстройствами или отсутствием речи; резким отставанием в психическом развитии до степени имбецильности и даже идиотии. Возможны эпилептические припадки, гипоплазия зубов и эмали, низкий рост, кифоз, дисплазия метафизов, деформации стоп, сгибательные контрактуры в коленных суставах.



На ЭЭГ регистрируют генерализованную дизритмию; пневмоэнцефалография выявляет резкое расширение желудочков мозга и субарахноидального пространства.

Течение заболевания прогрессирующее, иногда стабильное. Прогноз чаще неблагоприятный.

При патоморфологическом исследовании обнаруживают демиелинизацию пирамидных и вестибулоспинальных путей, нейрональную дегенерацию в базальных ядрах, атрофию структур варолиева моста, оливных ядер и мозжечка.

Патогенез не выяснен. Некоторые исследователи связывают его с увеличением у части больных экскреции с мочой кинуренина и гистидина.

Тип наследования аутосомно-рецессивный с различной экспрессивностью гена. Могут быть стертые проявления. Имеет значение кровное родство родителей.

Дифференцировать с детским церебральным параличом, синдромом Руда, синдромом Грейтера.

Описали в 1957 г. К. Г. Т. Sjögren и шведский психиатр Tage Larsson.

### СЭЛМЕНА (САЛМОНА) СИМПТОМ

Расширение зрачка на стороне поражения – возможный признак разрыва яичника или маточной трубы при внематочной беременности.

Описал американский врач Udall Salmon (род. 1904).

### СЭНГЕРА – БРАУНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, косоглазие, диплопия, нередко наблюдаются офтальмоплегия, пигментная дегенерация сетчатки, атрофия зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются атаксией.

Возникает при наследственной дегенерации спинно-мозжечкового тракта.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описан американским генетиком R. Sanger и Brown.

### СЭТРЕ – ХОТЦЕНА (ХОТЗЕНА) СИНДРОМ, acroцефалосиндактилия III типа

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, птоз, косоглазие, иногда атрофия зрительных нервов, слезотечение из-за стеноза слезноносового канала.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Краниосиностоз различной степени, приводящий к асимметрии черепа, клювовидный нос, искривление носовой перегородки, низкий уровень роста волос на лбу, низкорасположенные ушные раковины с чрезмерно загнутыми завитками, высокое дугообразное небо. Отмечаются сращение мягких тканей II–III пальцев рук и ног, брахидактилия, клинодактилия, аномалии позвонков.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с другими синдромами акроцефалосиндактилий и акроцефалополисиндактилий.

Описали Setre и немецкий педиатр E. Chotsen.



**ТАКАЯСУ СИНДРОМ,  
болезнь отсутствия пульса, неспецифический аортоартериит,  
синдром дуги аорты**

**Глазные симптомы.** Наблюдаются почти у всех больных. В начале болезни появляются фотопсии, приступы затуманивания зрения. Отмечают прогрессирующее расширение сосудов конъюнктивы. Возможна дегенерация роговицы с отложением на задней поверхности ее пигментной пыли. Часто наблюдаются сглаженность рельефа и атрофия стромы радужки с вялой реакцией зрачков на свет, рубеоз, осложненная катаракта. Характерны понижение давления в центральной артерии сетчатки, неравномерное сужение артерий, расширение вен и замедление кровотока в сосудах сетчатки с возникновением феномена *Кокциуса* при легком надавливании на глазное яблоко, периваскулит. Нередко наблюдаются артериовенозные аневризмы и новообразованные сосуды вокруг диска зрительного нерва, иногда в виде почти полного кольца. В поздних стадиях болезни часто возникают геморрагии и отек сетчатки, дегенерация макулярной области, пролиферирующий ретинит, отслойка сетчатки, атрофия зрительного нерва.

**Общие проявления.** Асимметрия АД, отсутствие или ослабление пульса на одной или обеих руках, артериальная гипотензия в верхней части тела и артериальная гипертензия в нижней вследствие частичной или полной окклюзии артерий, отходящих от начальной части аорты; головокружение, шум в ушах, снижение слуха, обмороки, снижение памяти, эпилептические припадки, преходящие нарушения мозгового кровообращения, возможны ишемические инсульты; гипотрофия кожи, подкожной клетчатки и мышц лица, шеи, рук, выпадение зубов, изъязвление кончика носа, носовой перегородки, ушных раковин. При поражении головных почечных артерий развивается артериальная гипертензия. Облитерация подвздошных артерий проявляется болями в ногах, перемежающейся хромотой. При поражении мезентериальных артерий – боль в животе, неустойчивый стул, похудание.

Морфологическая сущность заболевания заключается в развитии облитерирующего артериита сосудов, отходящих от аорты. Гистологически определяются признаки воспаления с преобладанием пролиферативно-воспалительных изменений во всех слоях стенок аорты и ее ветвей.

Болеют преимущественно молодые женщины. Прогноз удовлетворительный при условии ранней диагностики заболевания и рационального лечения. Продолжительность жизни в этих случаях может достигать 20–25 лет с момента начала заболевания.

В этиопатогенезе синдрома придают значение аутоиммунному фактору. Полагают, что ткани артериальной стенки приобретают антигенные свойства в связи с повреждением их инфекционным процессом. Возникновение субъективных и объективных проявлений синдрома обусловлено гипоксией и аноксией вследствие недостаточности кровообращения.

Дифференцировать со стенозом перешейка аорты, аневризмой аорты, врожденным пороком сердца, интермиттирующим каротидным синдромом.

Синдром описал в 1908 г. японский врач Michishiga Takayasu (род. 1872). Однако еще во второй половине XIX века были описаны случаи изменения артерий сетчатки в сочетании с отсутствием пульса на лучевой артерии, в т. ч. в России (С. С. Яковлева, 1884).

### ТАНБРИДЖА – ПЭЛЛИ БОЛЕЗНЬ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены ранней атрофией зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Понижение слуха на высокие частоты, развивающийся в юношеском возрасте сахарный диабет.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описали Tunbridge и Pally в 1972 г.

### ТАРАТЫНОВА БОЛЕЗНЬ, эозинофильная гранулема костей

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Зависят от локализации и размеров патологического процесса в костях глазницы. Чаще возникает умеренный экзофтальм, возможны глазодвигательные нарушения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Болезненность, припухлость или образование опухолеподобного узла в местах поражения костей черепа, позвоночника, таза, длинных трубчатых костей (преимущественно бедренной и плечевой). В 70–80 % случаев поражение носит солитарный характер и в 20–30 % наблюдаются множественные поражения. Возможны патологические переломы костей конечностей с последующим своевременным полным или частичным восстановлением формы и структуры кости.

При рентгенологическом исследовании выявляют очаги деструкции округлой, яйцевидной или неправильной формы, сохраняющие остатки костных перекладин и имеющие четко выраженный ячеистый характер. Может наблюдаться инволютивное течение процесса вплоть до самоликвидации патологического очага, который в течение 2–3 лет замещается костной тканью.

Гистологически в костных инфильтратах обнаруживаются гистиоцитарные элементы, эозинофилы, нейтрофилы, лимфоциты, плазматические клетки.

Страдают преимущественно дети в возрасте 5–10 лет. Прогноз при солитарной эозинофильной гранулеме костей, как правило, благоприятный.

Этиология неизвестна. Одни авторы придают значение вирусной инфекции, другие предполагают, что в основе развития заболевания лежат аллергические процессы. Большинство исследователей относят заболевание к гистиоцитозам X (в 1953 г. Л. Лихтенштейн предложил обозначать эозинофильную гранулему костей, а также болезнь *Леттерера – Сиве* и болезнь *Хенда – Шюллера – Крисчена* как гистиоцитозы X, так как нозологическая принадлежность процесса точно не установлена).

Впервые заболевание описано отечественным патологоанатомом Н. И. Таратыновым как псевдотуберкулезная гранулема неясной этиологии, возникающая после травмы. В 1944 г. американский врач Н. L. Jaffe (род. 1896) и американский патологоанатом L. Lichtenstein (1906–1977) предложили название “эозинофильная гранулема кости”.

### ТАУССИГА СИМПТОМ

Болезненность при надавливании на глазные яблоки и резкая болезненность при попытке поднять пальцами верхнее веко.

Наблюдается в первые дни заболевания лихорадкой паппатачи.

Описал австрийский микробиолог S. Taussig.

### ТЭЙБИ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, антимоноглоидное расположение глазных щелей.

**Общие проявления.** Низкий или карликовый рост, задержка умственного развития и речи; увеличенный череп с выдающимся лбом и затылком (“квадратной формы голова”), широкий корень носа, маленький рот, микрогения – так называемое “лицо боксера”, оттопыренные деформированные ушные раковины, гиподонтия, расщепленное высокое нёбо; тугоухость или глухота, обусловленные нарушением развития внутреннего уха (реже дегенерацией слухового нерва); диспластическая грудная клетка, тугоподвижность локтевых суставов, дисплазия кистей и стоп, клинодактилия, брахидактилия, частичная синдактилия.

Страдают преимущественно мужчины.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Описал американский рентгенолог Hooshang Taybi (род. 1919).

### ТЭЙЛОРА СИНДРОМ, окуло-фарингеальный синдром

**Глазные симптомы.** Возникают через несколько месяцев или лет после начала заболевания, очень медленно прогрессируют и характеризуются умеренным птозом и значительно реже (в 6–8 % случаев) – некоторой слабостью экстраокулярных мышц.

**Общие проявления.** Постепенное нарастание дисфагии, обусловленной частичным нарушением мышц гортанной части глотки и верхней части пищевода; с течением времени у некоторых больных развивается слабость лицевых, жевательных и шейных мышц. Дисфагия нередко сопровождается попаданием слизи и пищи в трахею, иногда с тяжелыми последствиями.

Гистологическое исследование пораженных мышц выявляет первичное их поражение.

Страдают в основном пожилые люди.

Этиопатогенез не выяснен. Не исключают роль генетически обусловленных биохимических расстройств.

Предполагают доминантный тип наследования.

Описал E. W. Taylor в 1915 г.

### ТЕЛЛЭ ПРИЗНАК

Чрезмерная пигментация век.

Наблюдается при диффузном токсическом зобе.

Описал Tellais.

### ТЕМТАМИ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Маленькие глаза с редкими ресницами и бровями.

**Общие проявления.** Карликовый рост, задержка общего развития, квадратный выпуклый лоб, узкое лицо, длинный нос, небольшие округлые уши. Вследствие хрупкости костей нередко патологические переломы.

Рентгенологически выявляют грубую трабекулярную структуру костей, псевдокисты, выпуклые и расширенные периферические отделы длинных трубчатых костей.

Заболевание наследственное.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал египетский генетик Samia Ali El Temtay с соавт. в 1974 г.

### **ТЕРРИ СИНДРОМ, фиброплазия, ретинопатия недоношенных**

**Глазные симптомы.** Обусловлены двусторонним заболеванием глаз, при котором за хрусталиком образуется плотный соединительнотканый конгломерат из фиброзноизмененного стекловидного тела и отслоенной сетчатки. В течении ретролентальной фиброплазии выделяют 5 стадий: 1) расширение и извитость периферических сосудов сетчатки; 2) появление новообразованных сосудов сетчатки и пролиферация соединительной ткани по ходу сосудов; 3) кровоизлияния в сетчатку и стекловидное тело, распространение пролиферативного процесса и вращение новообразованных сосудов в стекловидное тело; 4) частичная тракционная отслойка сетчатки; 5) тотальный фиброз стекловидного тела и тотальная отслойка сетчатки с образованием соединительнотканной мембраны или конгломерата за хрусталиком. В итоге наступает слепота. Процесс длится обычно 4–6 месяцев. В последних стадиях часто развиваются иридоциклит, катаракта, помутнение роговицы, вторичная глаукома, микрофтальм. В редких случаях в первой и второй стадиях может наступить регрессия процесса с запустеванием новообразованных сосудов и повышением остроты зрения. Возможны стертые формы процесса, заканчивающиеся образованием небольших складок и участков депигментации сетчатки, тонких тяжей в стекловидном теле, высокой близорукостью.

**Общие проявления.** Характеризуются микроцефалией, гидроцефалией, гипоплазией полушарий мозга и мозжечка, гемангиомами кожи.

Заболевание развивается преимущественно у недоношенных детей, родившихся с массой менее 1600 г. Основной причиной синдрома является патогенное действие избыточного количества кислорода (70 %) в инкубаторах или кислородных палатах, в которых содержатся недоношенные дети. Высокая концентрация кислорода во вдыхаемом воздухе приводит к облитерации ретинальных сосудов. При переносе ребенка в обычное помещение возникает относительная аноксемия, ведущая к гипоксии сетчатки и росту новообразованных сосудов. Кроме того, при преждевременных родах под влиянием света происходят фиброзные изменения в сосудистой системе хрусталика, которая в норме редуцируется к концу восьмого месяца беременности.

Описал в 1942 г. американский офтальмолог Theodore L. Terry (1899–1946). Причины развития синдрома установили в 1951 г. австралийский врач К. Т. Кемпбел, английские врачи Мери и Эванс Кроссе и др.

### ТЭРРИЕНА БОЛЕЗНЬ, краевая дегенерация роговицы

Характеризуется выраженными дистрофическими изменениями роговицы одного или (чаще) обоих глаз со значительным понижением остроты зрения. В течении болезни различают 4 стадии: 1) периферическая васкуляризация роговицы преимущественно в верхней ее части и краевое помутнение, напоминающее геронтоксон; 2) истончение периферии роговицы с образованием краевой борозды или желоба; 3) образование и постепенное прогрессирование краевой эктазии; 4) тотальная эктазия роговицы.

Острота зрения понижается уже в начальных стадиях болезни вследствие возникновения астигматизма, кератоконуса, помутнения центральных отделов роговицы. Возможен разрыв роговицы даже при незначительной травме.

Этиопатогенез неясен. Не исключают роли эндокринных нарушений, нейродистрофии, нарушений обмена веществ.

Описал Terrien.

### ТЕРСИЛЯ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Экзофтальм, одно- или двусторонняя вторичная атрофия зрительных нервов, нистагм, глазодвигательные нарушения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Башнеобразная форма черепа, эпилептические припадки, олигофрения.

На краниограммах выраженное усиление пальцевых вдавлений, раннее заращение швов черепа, его деформация.

Синдром обусловлен краниостенозом.

Описал французский врач Thersil.

### ТЭРСОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Кровоизлияние в сетчатку, стекловидное тело и переднюю камеру; экзофтальм, офтальмоплегия, иногда атрофия зрительного нерва, нередко обусловленная сдавливанием зрительного нерва патологически измененными тканями (например, аневризмой внутренней сонной артерии).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Так же, как и глазные, обусловлены субарахноидальным кровоизлиянием, возникающим в большинстве случаев вследствие разрыва аневризмы сосудов основания мозга, реже вследствие гипертонической болезни, атеросклероза мозговых сосудов или других сосудистых поражений. В тяжелых случаях субарахноидальное кровоизлияние сопровождается выраженными нарушениями жизненно важных функций – сердечно-сосудистой деятельности и дыхания.

Глазные проявления при субарахноидальных кровоизлияниях наблюдаются в 20–40 % случаев (у детей – до 70 %).

Механизм внутриглазных кровоизлияний большинство исследователей объясняют резким повышением ВЧД при субарахноидальном кровоизлиянии, что приводит к затруднению оттока в венозной системе глаза и к протеканию крови из сосудов (главным образом, из венул) или к их разрыву. Некоторые авторы считают причиной внутриглазных кровоизлияний затекание крови из субарахноидального в межоболочечные про-

странства зрительного нерва, а затем просачивание ее через решетчатую мембрану в полость глаза. Высокое ВЧД способствует этому.

Синдром описал А. Terson в 1900 г.

### **ТЕЯ СИМПТОМ, “вишневой косточки” симптом**

Отчетливо видимая при офтальмоскопии темно-красного (вишневого) цвета центральная ямка макулярной области, окруженная серовато-белым ободком. Подобная картина объясняется не только помутнением сетчатки вокруг центральной ямки вследствие отека ганглиозных клеток, но главным образом потерей ими прозрачности и нарушением правильности их расположения в этой зоне.

Характерен для болезни *Тея – Сакса* и некоторых других форм амаврогической идиотии.

Описал английский офтальмолог Waren Tay (1843–1927).

### **ТЕЯ – САКСА БОЛЕЗНЬ, идиотия амаврогическая детская ранняя, $Gm_2$ -ганглиозидоз, тип I**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Проявляются на 4–8 месяце быстро прогрессирующим понижением зрения до полной слепоты, появлением на глазном дне симптома “вишневой косточки”, атрофией зрительных нервов, косоглазием, нистагмом, отсутствием реакции зрачков на свет. Атрофия зрительного нерва обусловлена дегенерацией ганглиозных клеток сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Манифестируют несколько позже глазных симптомов быстро прогрессирующей слабостью мускулатуры, сменяющейся церебральной диплегией и квадриплегией с усиленными рефлексамии. Остатливается психическое развитие больных, быстро прогрессирует деменция, приводящая к состоянию идиотии. Извращается слух – малейший шорох может вызвать бурную реакцию с приступами тонических судорог. Выражены тремор, атаксия, торсионные спазмы, хорейя. В конечной стадии заболевания отмечаются децеребрационная ригидность, кахексия. Дети погибают в возрасте 3–4 лет от интеркуррентных заболеваний.

В плазме крови повышено содержание холестерина и гликолипидов, в эритроцитах снижено количество фосфолипидов.

Гистологически выявляют генерализованный распад ганглиозных клеток нервной системы. Дегенерация нейронов проявляется характерным набуханием с увеличением их размера, баллонообразным вздутием клеток и их отростков. Клетки заполнены мелкозернистым веществом липидного характера. Ядра клеток сморщиваются, теряют свою форму и сдвигаются к периферии. В тяжелых случаях происходят демиелинизация и разрушение многих аксонов.

При гистохимическом исследовании обнаруживают увеличение ганглиозидов  $Gm_2$  в 3,5 раза в сером веществе мозга и в 10 раз в белом.

Патогенез заболевания связывают с дефицитом гексозаминидазы А, вследствие чего в головном мозге, печени, селезенке и эритроцитах накапливаются  $Gm_2$ -ганглиозиды.

Болеют преимущественно дети еврейской национальности. Частота заболевания составляет 1 : 5000–6000 среди евреев и 1 : 500 000 среди других национальностей.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с лейкодистрофиями, болезнями *Моркио*, *Сандхофа* и др.

Болезнь описана в 1881 г. W. Tay и в 1887 г. американским невропатологом Bernhard Parney Sachs (1858–1944).

### **ТИБЬЕРЖА – ВЕЙССЕНБАХА СИНДРОМ,** кальциноз кожи склеродермический

**Глазные симптомы.** Обусловлены катарактой обоих глаз.

**Общие проявления.** Множественные, порой сливающиеся опухоли кожи преимущественно на внутренних поверхностях конечностей; толстая, неэластичная кожа (особенно лица); ограничение движения пальцев в суставах из-за неэластичности кожи (склеродактилия); нередко образуются телеангиэктазии.

Описали французский дерматолог Georges Thibierge (1856–1926) и французский ревматолог и дерматолог Raymond Joseph Emile Weissenbach (1885–1963).

### **ТИНДАЛЯ ФЕНОМЕН,** феномен световой контрастности

Заключается в рассеивании света в жидкой или газообразной среде, содержащей взвешенные мельчайшие частицы, вследствие различного коэффициента преломления их. При наблюдении сбоку частицы становятся хорошо видимыми, особенно при использовании узкого, резко отграниченного и гомогенного пучка света, создающего выраженную контрастность между освещенными и неосвещенными участками.

Биомикроскопия глаза основана на феномене Тиндаля.

Описал в 1868 г. английский физик J. Tyndall (1820–1893).

### **ТИЦА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Светло-голубая радужка, нистагм, фотобоязнь, гипоплазия бровей.

**Общие проявления.** Альбинизм, глухонмота, обусловленная аномалиями развития внутреннего уха.

Предполагают аутосомно-доминантное наследование.

Описал американский педиатр Walter Tietz.

### **ТОЛОСА – ХАНТА СИНДРОМ,** болевого офтальмоплегии синдром

Характеризуется односторонней резкой болью в глазу и в зоне иннервации первой ветви тройничного нерва, а также сверлящей или грызущей болью в глазнице; частичной или полной офтальмоплегией; нередко частичным или полным синдромом *Бернара – Горнера* в связи с вовлечением в процесс периаартериального сосудистого сплетения сонной артерии; гипестезией в зоне иннервации первой ветви тройничного нерва; диплопией; иногда экзофтальмом. Описаны случаи поражения зрительного нерва. Обычно длительность болевой офтальмоплегии составляет несколько дней или недель. Характерно наступление спонтанной ремиссии, длящейся несколько месяцев или лет, а затем возобновление приступов болевой офтальмоплегии.



Синдром наблюдается преимущественно при поражении наружной стенки пещеристого синуса аневризмой сонной артерии, опухолью, воспалительным процессом (иногда возникает как осложнение сахарного диабета).

Описан впервые американским врачом Eduard Tolosa в 1954 г. при ограниченном пахименингите, периостите и фиброзите в области верхней глазничной щели, а затем в 1961 г. американским нейрохирургом William Edward Hunt (под. 1921).

### ТОМСЕНА БОЛЕЗНЬ, миотония врожденная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы .** После взгляда вверх веки некоторое время остаются приподнятыми; после смыкания век глаза открываются с некоторым трудом. Это объясняется тем, что мышечное сокращение совершается нормально, а расслабление резко затруднено и происходит медленно. После ряда повторных движений расслабление совершается все более свободно, мышцы разрабатываются почти до нормального состояния, однако после отдыха все явления возникают вновь.

**О б щ и е п р о я в л е н и я .** Описанная выше картина миотонической контрактуры наблюдается во всех мышцах, особенно конечностей, в жевательных и мимических при сокращениях достаточно большой силы, механическом раздражении мышц, а также при раздражении мышцы электрическим током. Мышечная система обычно хорошо развита, большие имеют атлетическое телосложение, однако мышечная сила снижена. При вызывании сухожильных рефлексов вначале они отсутствуют, а затем нормализуются. В тяжелых случаях возможен генерализованный миотонический спазм, охватывающий всю мускулатуру. Миотонические проявления усиливаются на холоде, при физическом переутомлении, в период беременности. Патогномичным признаком болезни является ямка на языке, возникающая при ударе молоточком по его краю.

На ЭМГ регистрируют остаточную электроактивность мышц после прекращения активного сокращения.

При гистологическом исследовании мышц в состоянии покоя иногда выявляют умеренную гипертрофию или атрофию единичных мышечных волокон, а при выраженном миотоническом феномене — значительное количество гипертрофированных мышечных волокон и увеличение количества субсакролеммных ядер с перемещением их в центральную часть волокна.

Первые признаки болезни у большинства больных отмечаются с ранних детских лет или с юношеского возраста.

Патогенез связывают с нарушением проницаемости клеточных мембран, изменениями ионного и медиаторного обмена, вызывающими расстройством синаптической передачи.

Тип наследования преимущественно аутосомно-доминантный с большой экспрессивностью мутантного гена у мужчин, редко аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с миотонической дистрофией, пароксизмальными параличами, парамиотонией *Эйленбурга*, болезнью *Гамсторп*.

Впервые описал в 1866 г. немецкий врач E. V. Leyden (1832–1910).

Более детально описан в 1876 г. датским врачом Asmus Julius Thomsen (1815–1896), который страдал этим заболеванием сам, а также многочисленные члены его семьи в 5 поколениях.

### ТОМСОНА СИНДРОМ (1), пойкилодермия наследственная склерозирующая

**Глазные симптомы.** Характеризуются недоразвитием глазных яблук и в некоторых случаях близорукостью высокой степени.

**Общие проявления.** Во многом сходны с проявлениями синдрома *Ротмунда*. Характерны треугольная форма лица с широким лбом и маленьким подбородком, выраженный кератоз, преимущественно в области подошв. Возможны аномалии скелета, задержка роста.

Болезнь проявляется в раннем детстве, иногда с рождения. Является результатом эктомезодермальной дисплазии наследственного генеза.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с различными формами пойкилодермии, пигментной ксеродермой.

Описал в 1923 г. австралийский дерматолог M. S. Thomson (род. 1894).

### ТОМСОНА СИНДРОМ (2), нижнечелюстно-лицевой дизостоз, синдром Берри – Франческетти, синдром Франческетти – Цвалена, синдром Тригера – Коллинза

**Глазные симптомы.** Антимонголоидный разрез глазных щелей, колобомы нижних век в области наружной трети; реже наблюдаются микрофтальм, колобомы верхних век, аплазия медиальной части век, отсутствие ресниц на нижних веках, экзофтальм, дермоидные кисты лимба и конъюнктивы, недоразвитие и полное отсутствие отдельных глазных мышц, катаракта, колобомы радужки, сосудистой оболочки и диска зрительного нерва.

**Общие проявления.** Характеризуются грубыми нарушениями формирования лицевого черепа, выражающимися в: двусторонней гипоплазии скуловых костей, глазниц, верхней и особенно нижней челюсти; резкой гипоплазии слуховых отростков височной кости; увеличении разреза рта с одной или обеих сторон в направлении к уху – макростомия; слепых фистулах от углов рта к ушам; загнутом носе; грубой деформации ушных раковин с преаурикулярными выростами, прикрывающими наружные слуховые проходы. Эти уродства наряду с глазами придают лицу своеобразный вид – “рыбье” или “птичье” лицо. Кроме того, у больных наблюдаются языковидное оволосение щек, нарушение развития зубов, открытый прикус, высокое арковидное небо или расщелина неба, атрезия хоан, отсутствие околоушных слюнных желез. Больные страдают глухотой вследствие недоразвития наружного слухового прохода, иногда пороками сердца, аномалиями развития конечностей, крипторхизмом. Клиническая картина очень вариабельна по степени тяжести синдрома: от нерезко выраженных специфических черт лица до тяжелых поражений с глубокой умственной отсталостью. Умственная отсталость иногда может быть ошибочно диагностирована из-за глухоты ребенка.

Причина развития синдрома неизвестна. Придают значение задержке дифференциации у эмбриона максимальной мезодермы и недоразвитию стремняной ветви шилососцевидной артерии на 6 неделе внутриутробной жизни.

Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью и различной экспрессивностью. Замечено нарастание тяжести заболевания у потомков больных матерей и уменьшение тяжести у потомков больных отцов.

Дифференцировать с окуло-аурикуло-вертебральной дисплазией, акрофациальным дизостозом *Нагера*, гемифациальной микросомией.

Синдром впервые описан Thomson в 1846 г., затем в 1889 г. английским хирургом James Berry (1860–1946), в 1933 г. Treacher и Collins, в 1944 г. швейцарским офтальмологом Adolphe Franceschetti (1896–1968) и его учеником P. Zwahlen (1916–1972). Термин “мандибуло-фациальный дизостоз” предложил в 1944 г. Franceschetti с соавт.

### ТОПОЛЯНСКОГО СИМПТОМ

Гиперемия конъюнктивы глазного яблока в зоне прикрепления прямых мышц – гиперемия в форме креста.

Наблюдается при гипертиреозе.

Описал отечественный врач Тополянский.

### ТОРНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Мышечная астенопия, альбуминурический ретинит.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Слабость, быстрая утомляемость, головокружение, тошнота, рвота, гипотония, коллапс, мышечные судороги, истощение, психические расстройства, коматозное состояние.

В крови снижено количество натрия. После внутривенного введения раствора натрия хлорида состояние улучшается.

Возникает при нарушении реабсорбции натрия в почечных канальцах со вторичной недостаточностью надпочечников. Причиной развития синдрома может быть пиелонефрит.

Описал в 1954 г. американский врач George Widmer Thorn (род. 1906).

### ТОСТА СИНДРОМ

Характеризуется двусторонним недоразвитием век, лагофтальмом, трихиазом, сросшимися бровями; часто наблюдаются гипертелоризм, эпикантус, иногда – скрытое косоглазие, чрезмерная конвергенция глазных яблок. В качестве осложнений отмечаются хронический конъюнктивит, повреждения эпителия роговицы.

Синдром представляет собой комплекс наследственных аномалий.

Предполагают аутосомно-доминантное наследование.

Описал немецкий офтальмолог M. Tost в 80-х годах XIX века.

### ТОТА СИМПТОМ

Сужение вены сетчатки в местах соприкосновения с идущей рядом артерией.

Является офтальмоскопическим признаком гипертонической болезни. Лучше выявляется в желто-зеленом и бескрасном свете.

Описал Toth.

### ТРЕКВЕЙРА “ОСТРОВ ЗРЕНИЯ”

Трехмерная модель поля зрения, отображающая зависимость его границ от яркости или величины светового раздражителя.

Описал английский офтальмолог Н. М. Traquair (род. 1876).

### ТРОКСЛЕРА ФЕНОМЕН

При фиксировании взглядом черной или цветной точки на белом фоне, находящейся среди других таких же или менее насыщенных точек, последние быстро ступшевываются и порой становятся невидимыми, и тем быстрее, чем менее контрастируют с фоном. Однако эти точки (или точка) становятся вновь видимыми, как только они (она) начинают двигаться, или в случае изменения точки фиксации взора. Феномен физиологический. Если исследование проводить до зрительной нагрузки и после нее при одинаковых других условиях, то время прекращения восприятия малых объектов в периферической зоне поля зрения при постоянной фиксации взора может служить показателем степени утомления сетчатки.

В немецкой литературе это явление встречается под названием "феномен местной адаптации сетчатки". Феномен схож с цветовой астенопией (цветовым утомлением), обусловленной цветовой адаптацией, когда при пристальном рассматривании в течение некоторого времени двух разных цветовых тонов они воспринимаются как одинаковые.

Описал немецкий физиолог J. P. V. Troxler (1780–1866).

### ТРОНА СИНДРОМ,

#### осложненные застойные диски зрительных нервов

Осложненные застойные диски возникают в тех случаях, когда на зрительный нерв кроме повышенного внутричерепного давления воздействует основной патологический процесс.

Отличия от неосложненных застойных дисков состоят в следующем: 1) необычный характер изменений поля зрения – зависит от локализации воздействия основного процесса на зрительный путь: гомонимная гемианопсия – при воздействии на центральный нейрон или зрительные тракты, битемпоральная или биназальная гемианопсия – при воздействии на хиазму, гемианопические дефекты поля зрения на одном глазу – при воздействии на зрительный нерв; 2) высокая острота зрения при значительном сужении поля зрения – обусловлена повреждением преимущественно периферических волокон зрительных нервов и хиазмы и сохранением папилломакулярного пучка; 3) значительная разница в остроте зрения одного и другого глаза – обусловлена дополнительными повреждениями зрительного пути только одного глаза основным патологическим процессом; 4) резкое понижение остроты зрения без видимых или едва заметных атрофических изменений диска зрительного нерва – обусловлено воздействием на зрительный нерв и хиазму далеко расположенного от глазного яблока патологического процесса; 5) более выраженная атрофия зрительного нерва на одном глазу при двусторонних застойных дисках – обусловлена преимущественным воздействием основного патологического процесса на одну половину хиазмы или на один зрительный нерв.

По данным автора осложненные застойные диски встречаются в 29,5 % случаев всех застойных дисков.

Описал в 1953 г. отечественный нейроофтальмолог Евгений Жанович Трон (1892–1967).

### ТУРЕНА – СОЛАНТА – ГОЛÉ СИНДРОМ,

#### пахидермоперниоз; идиопатическая гипертрофическая остеоартропатия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Утолщение и увеличение век с гиперплазией хрящей, утолщением и перерождением конъюнктивы; птоз; атрофия мейболиевых желез с образованием в них кист и гранулем.

**Общие проявления.** Утолщенная складчатая жирная кожа верхней половины лица, волосистой части головы, кистей, стоп; гипергидроз кистей и стоп. Наблюдаются билатеральный и симметричный гиперостоз и остеофитоз преимущественно в метакарпальной и метатарзальной областях и фалангах пальцев рук и ног. Кости конечностей относительно удлинены. Пальцы кистей и стоп булавовидно деформированы, ногти имеют вид часовых стекол. Нередко наступают периодическое опухание и болезненность крупных суставов. Возможны себорейный дерматит, вторичный фолликулит, келлоидные рубцы. В моче больных мужчин повышено количество эстрогенных гормонов.

Заболевание проявляется в первые 3 года жизни; полная клиническая картина развивается в юношеском возрасте и в дальнейшем остается стабильной.

Мужчины болеют чаще и тяжелее.

Тип наследования — предположительно аутосомно-доминантный с варьирующей экспрессивностью и аутосомно-рецессивный. Спорадические случаи заболевания связывают с дисфункцией эндокринной системы или расстройством диэнцефальной регуляции.

Дифференцировать с другими формами генерализованного остеосклероза, вторичной гипертрофической остеоартропатией, изолированной булавовидной деформацией пальцев.

Впервые описал в 1868 г. немецкий терапевт Nikolaus Friedreich (1825–1882). Более детально синдром описан в 1935 г. французскими дерматологами Henri Touraine (1883–1961), G. Solente (род. 1890) и L. Gole (род. 1903).

### ТУРНÉ ЗРАЧКОВАЯ РЕАКЦИЯ

Расширение зрачка при крайнем отведении глаза. Физиологический зрачковый рефлекс.

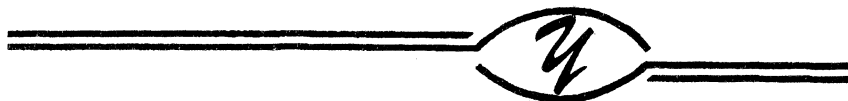
Описал в 1917 г. французский офтальмолог Auguste Tournay (1878–1969).

### ТУРНÉ СИМПТОМ, абдукционный феномен

Сужение зрачка через несколько секунд после интенсивного отведения глаза.

Наблюдается при болезнях центральной нервной системы, сопровождающихся рефлекторной неподвижностью зрачков, т. е. синдромом *Аргайлла Робертсона* (сифилис мозга, спинная сухотка, прогрессивный паралич, рассеянный склероз, сирингомиелия и др.).

Описал А. Tournay.



### УАЙЛДЕРА СИМПТОМ

Легкое подергивание глазных яблок при чередующихся максимальных приведениях и отведениях.

Наблюдается уже в начальной стадии тиреотоксикоза.

Описал американский офтальмолог William Hamlin Wilder (1860–1935).

### УЙЛА ФЕНОМЕН

При освещении глаза сбоку узким пучком света часть последнего отражается и в глаз не поступает. Автор, пользуясь уравнением Френеля, выяснил степень отражения луча света при разных углах падения на роговицу и построил соответствующую кривую, из которой следует, что для попадания света на сетчатку угол между лучом и зрительной осью не должен превышать 70°.

Описал Weale в 1956 г.

### УЛЬРИХА СИНДРОМ

Представляет собой асимметричную, одностороннюю форму синдрома *Бонневи – Ульриха*, для которой характерны односторонние крыловидные складки между пальцами руки и ноги, подмышечной и подколенной области, иногда шеи, а также выраженная гипоплазия многих мышц скелета.

Остальные симптомы, в т. ч. и глазные, такие же, как при синдроме *Бонневи – Ульриха*.

Чаще болеют мужчины.

Предполагают аутосомно-доминантный тип наследования.

Описал немецкий педиатр Otto Ullrich (1894–1957).

### УЛЬРИХА – НУНАН СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, антимонолоидный разрез глазных щелей, птоз, эпикантус, косоглазие, близорукость, кератоконус, глаукома, колобома диска зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Специфическое лицо с узкой верхней челюстью, низко расположенными ушными раковинами со складчатым завитком, открытым прикусом, арковидным небом, расщелиной языка; короткой шеей с низко расположенной линией роста волос, выраженными шейными крыловидными складками. Больные низкого роста; грудная клетка щитообразная, с широко расставленными сосками, грудина выступает в проксимальной части и западает в дистальной. Часто наблюдаются кифоз, сколиоз, врожденный вывих бедра, вальгусная деформация локтевых суставов. Возможен периферический лимфатический отек, реже гиперэластичная кожа, келоидные рубцы. В половине случаев имеются пороки сердца и крупных сосудов, а у каждого четвертого больного – пороки мочевыводящей системы. Характерен гирсутизм. У женщин в ряде случаев отмечается овариальный дисгенез, у мужчин – часто крипторхизм, иногда бесплодие. Примерно две трети больных умственно отсталые.

Синдром встречается с частотой 1 : 1000 – 1 : 2500 рождений.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромами *Шерешевского – Тернера*, *Клиппеля – Фейля*, *Аарскога*.

Впервые описал S. Weissenberg в 1928 г. Более детально синдром описали в 1930 г. O. Ullrich и в 1963 г. американские детские кардиологи Jacqueline Anne Noonan (род. 1928) и D. A. Ehmke.

### УЛЬРИХА – ФЕЙХТИГЕРА СИНДРОМ, дискранно-пиго-фалангии синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Анофтальм или микрофтальм одного или обоих глаз, узкие глазные щели, помутнение роговицы, обусловленное

недоразвитием десцеметовой оболочки, колобомы радужки, иногда аниридия, аномалии развития сетчатки, проминирование в стекловидное тело диска зрительного нерва, состоящего преимущественно из нейроглиальных элементов.

**Общие проявления.** Акроцефалический или брахицефалический череп, застывшее маскообразное выражение лица, выдающийся вперед лоб, смещенная книзу западающая переносица, большой рот, “волчья пасть”, маленькая нижняя челюсть, деформированные ушные раковины (“кошачьи уши”), преаурикулярные дермоиды; шестипалость кистей и стоп; гипоспадия, перегородки во влагалище и в матке; врожденные пороки сердца, кистозные изменения почек; глухота.

Новорожденные нежизнеспособны и погибают в первые дни после рождения.

Причиной развития синдрома считают хромосомную aberrацию.

Возможно аутосомно-рецессивное, сцепленное с X-хромосомой наследование.

Первое описание синдрома было сделано в 1657 г. датским анатомом Thomas Bartholinus (1616–1680), затем в 1852 г. голландским офтальмологом Willem Vrolik (1801–1863). Более детально клиническую картину и анатомические изменения описали O. Ullrich и его сотрудник Feichtiger.

### У́ННЫ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Проявляются выпадением бровей и ресниц.

**Общие проявления.** Слабое оволосение при рождении с последующим выпадением волос, иногда до полного облысения.

Синдром расценивают как наследственную разновидность эктодермальной дисплазии.

Описал в 1925 г. немецкий дерматолог Paul Gerson Unna (1850–1929).

### У́ННЫ – ТО́СТА СИНДРОМ,

наследственный ладонно-подошвенный кератоз

**Глазные симптомы.** Обусловлены дистрофией роговицы.

**Общие проявления.** Гиперкератоз ладоней и подошв, проявляющийся в типичных случаях уже в первые два года жизни; усиленный рост ногтей, часто множественные липомы. Возможна олигофрения.

Синдром обусловлен эктодермальной дисплазией.

Предполагают аутосомно-доминантный тип наследования.

Дифференцировать с синдромом Волавсека, кератодермиями.

Описали P. G. Unna и немецкий офтальмолог M. Tost в 1880 г.

### У́РБАХА – ВИ́ТЕ БОЛЕЗНЬ,

липонный гнагиноз кожи и слизистых оболочек

**Глазные симптомы.** Множественные узелковые образования желтоватого цвета на коже и конъюнктиве век, после исчезновения которых остаются мелкие втянутые атрофические рубцы; трихиаз; хронический блефароконъюнктивит, помутнение десцеметовой мембраны и эндотелия роговицы. Возможны хориоретинит, друзы и дегенеративные изменения макулярной области, гнагиноз сосудов сетчатки.

**Общие проявления.** Небольшие плоские или полушаровидные эластичной консистенции узелки на коже щек, лба, волосистой части головы, на губах, языке, стенках глотки, небных миндалинах, гортани. Цвет кожи в области высыпаний остается нормальным, на слизистых оболочках узелки имеют желтоватый цвет. Постепенно на поверхности элементов развиваются гиперкератоз и папилломатоз, вплоть до бородавчатых разрастаний на местах обильных высыпаний. При рассасывании узелков на коже остаются мелкие, слегка пигментированные рубцы. Значительное высыпание узелков на губах может привести к макрохейлии, а на языке — к уплотнению языка и микроглоссии. Возможны хрипота, затрудненное дыхание, аномалии зубов, эпилептиформные припадки, внутричерепные обызвествления, психический инфантилизм.

Заболевание проявляется в раннем детском возрасте. Прогноз, как правило, благоприятный.

В основе заболевания лежат расстройства белкового и липидного обмена с образованием парапротеина, который может быть аномальным комплексом липид-углевод, нарушающим периферическую утилизацию глюкозы и липидов. Предполагают, что первичным фактором может служить нарушение углеводного обмена, поскольку отмечается частое развитие этого синдрома у больных сахарным диабетом.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами *Гренблад — Страндберга*, Керля — Урбаха, амилоидозом кожи, кальцинозом кожи и др.

Синдром описан в 1924 г. австрийским оториноларингологом Camillo Wiethe (1888—1949), патогенез заболевания расшифровал в 1928 г. австрийский аллерголог и дерматолог Erich Urbach (1893—1946).

### УТХОФФА СИМПТОМ

Клонический нистагм при крайних отведениях глаз.

Возникает при рассеянном склерозе.

Описал немецкий офтальмолог Wilhelm Uhthoff (1853—1927).

### УТХОФФА СИМПТОМ НЕПОСТОЯННОГО ЗРЕНИЯ

Временное понижение остроты зрения после даже незначительной физической нагрузки у больных рассеянным склерозом с нормальными зрительными функциями.

Описал W. Uhthoff в 1889 г.

В дальнейшем другими авторами было выявлено у таких больных после незначительной физической нагрузки временное усиление нистагма, пареза глазодвигательных мышц, птоза, переходящие относительные центральные скотомы, а также усиление неврологических симптомов: парезов, затруднения речи и др.

### УШАКОВА СИМПТОМ (1)

При воздействии поражающего фактора со стороны кожи век большие очаги ишемии на конъюнктивальной поверхности их свидетельствуют о термическом ожоге IV степени. При термическом ожоге III степени на конъюнктивальной поверхности век обнаруживают только гиперемию и геморрагии.

Описал в 1960 г. отечественный офтальмолог Николай Андреевич Ушаков (род. 1928).



### УШАКОВА СИМПТОМ (2)

При ожогах IIIа степени глазного яблока возникает значительный отек (хемоз) рыхлой субконъюнктивальной ткани, тогда как при ожогах IIIб степени хемоз не развивается. Объясняется это тем, что при ожогах IIIа степени эписклеральная ткань и расположенные в ней сосуды еще не страдают или страдают незначительно, в то время как при ожогах IIIб степени развивается некроз эписклеральных сосудов.

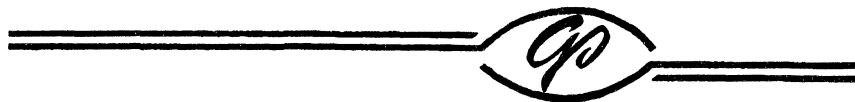
Описал Н. А. Ушаков в 1972 г.

### УЭБСТЕРА СИМПТОМ “КАПЛИ МАСЛА В ВОДЕ”

Заключается в выявлении в центре зрачка при исследовании в проходящем свете темного пятна, имеющего вид капли масла в воде.

Свидетельствует о наличии переднего лентиконуса, приводящего к неодинаковой преломляющей силе центральных и периферических частей хрусталика.

Описал Webster в 1874 г.



### ФАБРИ БОЛЕЗНЬ,

ангиокератома диффузная универсальная,  
липидоз дистопический наследственный

**Глазные симптомы.** В конъюнктиве нижнего века и особенно в ее своде образуются волнистые полосы или пятна горчичного цвета с расплывчатыми краями, отмечаются ампуловидные разной величины аневризмы сосудов конъюнктивы век и глазного яблока, возможны ограниченные помутнения роговицы, располагающиеся в эпителиальном слое часто в виде радиальных полос, направляющихся от периферии к центру и образующих фигуру, напоминающую веер или звезду. При этом снижения зрения не происходит. В радужке нередко образуются сосудистые узелки, при разрыве которых возникают гифемы (особенно часто в грудном возрасте); возможна гетерохромия радужек. На глазном дне обнаруживаются расширение и извитость вен и микроаневризмы сосудов сетчатки, симптом “медной проволоки”, локальный отек сетчатки, гиперемия диска зрительного нерва, миелиновые волокна. Возможно постепенное развитие катаракты и глаукомы.

**Общие проявления.** Заболевание начинается с появления на коже и слизистых оболочках множественных мелких, слегка приподнятых над поверхностью темно-красных, пурпурных или коричневых узелков и пятен с явлениями гиперкератоза и не бледнеющих при надавливании. Излюбленная локализация – губы, щеки, подмышечные впадины, область пупка, мошонка, концевые фаланги пальцев. Характерны мучительные приступы акропарестезии, длящиеся несколько дней и сопровождающиеся лихорадкой и повышением СОЭ, которые нередко ошибочно принимают за атаки ревматизма. Возможны тошнота, рвота, боли в животе вплоть до картины “острого живота”. Развивается поражение почек,

иногда до явлений почечной недостаточности. Повышается артериальное давление, возникают гипертрофия левого желудочка, ишемия миокарда, нарушение мозгового кровообращения. Возможны симптомы полиневрита. Наблюдается сухость кожи. Поражение костно-мышечной системы включает деформацию дистальных межфаланговых суставов, остеопороз позвонков и асептический некроз головки бедренной и таранной костей. У мужчин отмечаются задержка роста и полового созревания, жалобы на усталость и слабость, раздражительность, головную боль; снижаются умственные способности.

Характерна легкая гипохромная микроцитарная анемия. В моче обнаруживают белок, кровь и патогномичные для болезни пенистые клетки. Кроме того, в плазме и моче выявляют повышение уровня тригексозилце-рамила, а в плазме, лейкоцитах, слезной жидкости и культуре фибробластов – снижение активности  $\alpha$ -галактозидазы А.

Наиболее часто летальный исход наступает в возрасте после 30 лет вследствие уремии или сосудистых поражений сердца и головного мозга.

При гистологическом исследовании кожи выявляют резко расширенные капилляры, иногда имеющие вид внутридермальных “кровяных кист”. В почках, миокарде, гладких мышцах сосудов, селезенке, надпочечниках, лимфатических узлах обнаруживают вакуолизированные клетки. Гистохимически находят скопление фосфолипидов и церамидтригексозида в тканях глаз, почках, коже, мышце сердца, в периферических нервах.

В основе патогенеза заболевания лежит снижение или полное отсутствие фермента  $\alpha$ -галактозидазы (церамидтригексозидазы), что ведет к накоплению липида церамидтригексозида в тканях.

Популяционная частота 1 : 40 000.

Тип наследования Х-сцепленный рецессивный с полной пенетрантностью и различной экспрессивностью у гемизигот. У женщин-гетерозигот симптоматика, в частности кожные проявления и помутнение роговицы, выражена слабо или отсутствует.

Дифференцировать с болезнью *Ослера – Рандю*, ангиокератомой *Мибелли*.

Впервые заболевание описано в 1898 г. немецкими дерматологами Johannes Fabry (1860–1930) и W. Anderson. На возможную связь кожной патологии с патологическими изменениями глаз обратили внимание Вейксель (1925), а связь изменений кожи с поражением внутренних органов установили голландские врачи A. W. G. Pomper и M. Ruiter в 1939 г.

### **ФАНКОНИ АНЕМИЯ АПЛАСТИЧЕСКАЯ, панцитопения Фанкони, миелоз апластический детский**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Микрофтальм, косоглазие, птоз, нистагм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются угнетением эритропоэза, гранулопоэза, что клинически проявляется анемией, тромбоцитопенией и лейкоцитопенией. Уровень гемоглобина резко снижен, повышен уровень фетального гемоглобина. Наблюдается гипоплазия костного мозга. Отмечаются кровотечения из слизистых, экхимозы, петехии, язвенный стоматит, повышенная восприимчивость к инфекциям (особенно к стафилококкам и грамотрицательным бактериям). Повышен риск лейкозов. Дети низкого роста, отмечается микроцефалия, почечная и сердечная не-

достаточность, недоразвитие половых органов, гипоплазия или аплазия I пальца кисти, иногда аплазия лучевой кости, редко удвоение большого пальца, синдактилия, вывих бедра. Иногда наблюдается глухота.

Первые симптомы анемии выявляются в возрасте от 6 месяцев до 4 лет, чаще на первом году жизни. Нередко первым признаком заболевания бывает пигментация кожи в паховой и подмышечной областях.

Заболевание отличается стабильным течением с обострением на фоне инфекций. При естественном течении возможны три исхода: 1) смерть в течение года, реже в течение 5 лет (непосредственной причиной смерти чаще является кровотечение или инфекция); 2) спонтанное выздоровление после медленного улучшения; 3) трансформация в пароксизмальную ночную гемоглобулинурию или лейкемию. Прогностически неблагоприятными являются острое начало, выраженная нейтропения и ретикулоцитопения.

В патогенезе болезни придают значение дефициту стволовых клеток, снижению их репродукции и нарушению дифференцировки.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Преимущественно болеют мальчики.

Дифференцировать с синдромом тромбоцитопении с отсутствием лучевой кости.

Впервые болезнь описана в 1927 г. швейцарским педиатром Guido Fanconi (1892–1973).

### **ФАНКОНИ НЕФРОНОФТИЗ, нефронофтиз ювенильный семейный**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены нередким сочетанием болезни почек с ретинитом или дисплазией сетчатки (синдром *Локена – Сениора*), часто приводящим к слепоте.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Заболевание начинается в первые недели жизни, но вследствие стертости клинической картины обычно не распознается. Диагностируется чаще в возрасте 2–4 лет, когда замедляется физическое развитие ребенка, отмечается бледность кожи, полидипсия и полиурия, выявляются анемия, гипоизостенурия, аминоацидурия. Появляются признаки остеодистрофии, отставание в росте и потеря массы тела становятся все более выраженными. В дальнейшем нарастает азотемия без отеков и артериальной гипертензии (“тихая уремия”). Болезнь неуклонно прогрессирует и приводит к почечной недостаточности. От появления первых клинических симптомов больные живут обычно 9–14 лет.

Патологоанатомически выявляют истончение и атрофию коркового вещества почек, многочисленные разной величины кисты в мозговом слое, особенно в кортикомедуллярной зоне.

Ведущую роль в патогенезе болезни играют гиалиноз почечных клубочков, кистозные расширения канальцев, утолщение канальцевой базальной мембраны, что приводит к потере способности почек концентрировать мочу и к нарушению их гомеостатической функции.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал G. Fanconi с сотр. в 1951 г.

### **ФАНКОНИ – АЛЬБЕРТИНИ – ЦЕЛЬВЕГЕРА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Узкие глазные щели, эпикантус, умеренный гипертелоризм, хронический блефарит и конъюнктивит.

**Общие проявления.** Пропорциональный карликовый рост, выпуклый лоб, широкий вдавленный корень носа, узкие ноздри, широкий рот с выдающейся нижней челюстью, макроглоссия, микро- и гиподонтия, множественные тремы, дисплазия ушных раковин, короткая шея. Больные часто страдают озоной.

Кровь: гипопроотеинемия, гипокальциемия, уменьшение щелочных резервов. Моча: альбуминурия, лейкоцитурия, цилиндрурия. В спинномозговой жидкости значительно повышено содержание белка. При рентгенологическом исследовании выявляют изменения в костях, напоминающие рахит, общий остеопороз, ложные переломы.

В основе заболевания лежат нарушения обмена веществ, возможно, в результате наследственного энзимного дефекта.

Описали G. Fanconi, швейцарский патолог Ambrosius von Albertini (1894–1971) и швейцарский педиатр Hans U. Zellweger (род. 1909).

### ФАНКОНИ – ПРАДЕРА СИНДРОМ

Представляет собой наследственное сочетание хронической недостаточности надпочечников (*Аддисонова болезнь*) с диффузным мозговым склерозом.

**Глазные симптомы и основные общие проявления** идентичны клинической картине Аддисоновой болезни. Диффузный мозговой склероз проявляется прогрессирующей атаксией, спастическими параличами, деменцией.

Болезнь развивается в детском возрасте. Через несколько лет после начала заболевания наступает летальный исход.

Описали швейцарские педиатры G. Fanconi и Andrea Prader (род. 1919).

### ФАНКОНИ – ШЛЁЗИНГЕРА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Сходящееся косоглазие, гипертелоризм, эпикантус.

**Общие проявления.** Характеризуются отставанием в физическом и психическом развитии, низким ростом, так называемым “лицом эльфа” (круглый выступающий лоб, маленький уплощенный нос, открытый рот, недоразвитая нижняя челюсть), почти полным отсутствием подкожной жировой клетчатки, мышечной гипотонией и общей дистрофией, не поддающейся терапевтическим воздействиям, гипертермическими кризами. У всех больных обнаруживают нарушение функции почек, нередко врожденные пороки сердца и дисфункцию желудочно-кишечного тракта.

При исследовании крови выявляют гиперкальциемию, гиперфосфатемию, в терминальных стадиях – азотемию. Повышено выделение с мочой кальция, фосфора, белка. Рентгенологическое исследование обнаруживает остеосклероз костей основания черепа, преждевременные синостозы швов черепа, камни в почках, интенсивные зоны обызвествления эпифизарных линий трубчатых костей.

Заболевание начинается в детском возрасте, течет медленно. Больные погибают от почечной и сердечной недостаточности.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с гиперпаратиреозом, витамин-D-резистентным рахитом, синдромом *Альберс-Шенберга*.

Описали в 1952 г. G. Fanconi и английский педиатр Bernard Schlesinger (род. 1896).

### ФА́РА СИНДРОМ, неатеросклеротическая кальцификация мозга

**Глазные симптомы.** Обусловлены возможной атрофией зрительных нервов.

**Общие проявления.** Постепенное снижение интеллекта, потеря двигательных навыков, тремор, атетоз, судороги, симметричные спастические парезы или параличи. Двигательные нарушения прогрессируют вплоть до состояния децеребрации. Возможны мозжечковые симптомы (атаксия, мышечная гипотония, адиадохокинез и др.), эпилептиформные припадки. Больные низкого роста с умеренно выраженной микроцефалией.

Рентгенологически в полости черепа, особенно в скорлупе, бледном шаре и зубчатом ядре мозжечка, выявляют множественные очаги обызвествления ("мозговые камни").

Заболевание проявляется преимущественно в среднем возрасте. Прогноз неблагоприятный.

При патоморфологическом исследовании обнаруживают демиелинизацию и кальцификацию в области коры, базальных ганглиев, зубчатого ядра, субталамических ядер, красного ядра, мозжечка.

Синдром обусловлен идиопатическим неатеросклеротическим обызвествлением мозговых сосудов.

Дифференцировать с поражением головного мозга, обусловленным токсоплазмозом, сифилисом, эритробластозом и их исходами (последующим обызвествлением), а также с синдромами *Альцгеймера*, *Пика* и др.

Болезнь известна давно. В 1930 г. немецкий патологоанатом К. Th. Fahr (1877–1945) доказал ее неатеросклеротический генез.

### ФА́РБЕРА СИНДРОМ, липогранулематоз диссеминированный врожденный

**Глазные симптомы.** Прогрессирующее снижение зрения вследствие дегенерации макулярной области в виде пятна вишнево-красного цвета, липогранулемы на конъюнктиве глазного яблока. Процесс двусторонний.

**Общие проявления.** Характеризуются задержкой умственного развития, врожденной хрипкостью голоса, затруднением глотания, рвотой, прогрессирующей одышкой, обусловленной гранулематозным сужением гортани, появлением узловатых эритематозных отеков в области запястий, а затем в области других суставов, тугоподвижностью и деформацией суставов. Отмечаются изменения со стороны нервной системы в виде повышенной возбудимости, судорог, пирамидных и экстрапирамидных расстройств, задержки моторного развития. Выражены гепатомегалия, кахексия.

Заболевание проявляется в период новорожденности. Прогноз тяжелый. Летальный исход наступает обычно до 2-летнего возраста. Описаны единичные случаи с более мягким течением заболевания.

Гистологически и гистохимически обнаруживают гликолипиды в ганглиозных клетках сетчатки, в конъюнктиве. В нервной системе как нейроны, так и глиальные клетки заполнены несulfированным кислым мукополисахаридом. Уплотнения кожи гистологически представляют собой липогранулемы.

В основе заболевания лежит дефицит фермента церамидазы, которая обеспечивает распад гликопротеидов, что обуславливает нарушение обмена липидов и мукополисахаридов с отложением в тканях внутренних органов, нервной системы и глаза атипичных мукополисахаридно-липопротеидных комплексов.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с различными видами липоидозов.

Описал в 1959 г. американский педиатр Sidney Farber (1903–1973).

### ФАРДЬЮ АМИОТРОФИЯ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развивающейся при этом заболевании двусторонней катарактой.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Атрофия мышц проксимальных отделов рук, а позже ног, генерализованная мышечная слабость, кардиопатия, нарушение глотания.

В биоптатах мышц обнаруживают увеличение количества жировой и соединительной ткани, накопление в саркоплазме гранулярно-клеточного электронноплотного материала.

Описал французский невропатолог Michel Fardeau (под. 1929).

### ФАЦИО – ЛОНДЁ СИНДРОМ, бульбарный юношеский прогрессирующий паралич

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены поражением отводящих нервов и характеризуются ограничением подвижности глазных яблок кнаружи, сходящимся косоглазием, усилением двоения при взгляде кнаружи.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Вызваны поражением двигательных ядер тройничного, лицевого, языко-глоточного и подъязычного нервов. У больных перекошен рот, сглажена носогубная складка, затруднено жевание, часто наблюдаются дисфагия, дизартрия. Характерны также слабость и гипотония мышц рук.

Заболевание дебютирует в возрасте 2–12 лет. Течение быстро прогрессирующее. Прогноз неблагоприятный.

Патоморфологически определяют утрату клеток в двигательных ядрах черепно-мозговых нервов и в клетках передних рогов спинного мозга в шейном и грудном отделах.

Патогенез заболевания неясен. Болезнь рассматривается многими авторами как бульбоспинальная форма синдрома Верднига – Гофманна.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами *Гийена – Барре – Штроля, Ландри* и др.

Описали итальянский врач М. Fazio в 1892 г. и французский врач Paul Londe в 1894 г.

### ФЭГЕЛЕРА СИНДРОМ (1), посттравматический пламенный невус

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Односторонняя пигментация и телеангиэктазии кожи век, возможен гомолатеральный синдром *Бернара – Горнера*.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Односторонняя гиперемия меняющейся интенсивности, напоминающая географическую карту и локализирующая-

ся в области иннервации тройничного нерва. В дальнейшем в этой зоне появляются гиперпигментация, умеренная отечность и телеангиэктазии. Отмечается гиперестезия этой области, нередко дисдиадохокинез.

Синдром обусловлен травмой тройничного нерва. Часто возникновение синдрома связывают с травматическим повреждением верхней части тела.

Описал в 1949 г. немецкий дерматолог Ferdinand Fegeler (род. 1920).

### **ФЕГЕЛЕРА СИНДРОМ (2), синдром крылонёбного узла**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Одностороннее усиленное слезотечение, гипер- или гипестезия, а иногда парестезия роговицы на одноименной стороне.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Рецидивирующая, а затем постоянная односторонняя припухлость и эритема лица, боль в области верхней челюсти, парестезии кожи лица и обильное выделение слизи из ноздри на стороне поражения.

Синдром обусловлен раздражением крылонёбного узла. Развивается чаще у женщин в период менопаузы и как осложнение синусита.

Описал F. Fegeler.

### **ФЕЕРА БОЛЕЗНЬ, акродиния**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Выраженная светобоязнь, слезотечение, блефароспазм, резь в глазах, конъюнктивальная инъекция, иногда мириады. Возможно развитие кератита, редко неврита зрительного нерва.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Замечаются в первые годы жизни: ребенок становится плаксивым, с выраженным негативизмом, исчезает стремление к играм, развивается трихотилломания. Характерны полиформные изменения кожи конечностей с сильным зудом и болями, резкая гиперемия или цианоз, похолодание кожи кистей и стоп, влажность ("руки прачки") или чрезмерная сухость кожи рук. Возможно образование язв с последующей гангреной и отторжением фаланг пальцев. Часто наблюдаются тахикардия, артериальная гипертензия (преимущественно диастолическая), мышечная гипотония, парезы, параличи, иногда судорожные припадки, плохой сон, отсутствие аппетита, похудание, потливость; иногда стоматит, усиленная саливация, язвы на слизистой оболочке рта, выпадение зубов.

Болезнь развивается преимущественно у детей до 5 лет.

Прогноз в большинстве случаев благоприятный, однако при тяжелом течении и развитии осложнений возможен летальный исход.

Патоморфологически выявляют диффузные воспалительные изменения в головном и спинном мозге, симпатических и парасимпатических ганглиях.

Этиология неясна. В отдельных случаях выявлено хроническое отравление ртутью. Не исключают роли инфекции (неизвестного вируса), обменных нарушений, гиповитаминоза В<sub>6</sub>. Некоторые исследователи считают, что основой болезни является нейроаллергическая реакция организма на различные вредности.

Болезнь описал в 1922–1923 гг. швейцарский педиатр Emil Feer-Sulzer (1864–1955).

### ФЕЙГЕНБАУМА СИМПТОМ

Желтое окрашивание задних отделов глазного дна, наблюдаемое при офтальмоскопии с сильным источником света (до 500 Вт).

Возможно у больных сахарным диабетом. Обусловлено нарушением жирового обмена у больных диабетом.

Описал французский офтальмолог А. Feigenbaum в 1949 г.

### ФЕЙНМЕССЕРА – ЦЕЛИГА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Обусловлены сходящимся косоглазием.

**Общие проявления.** Тугоухость, вызванная аномалиями развития внутреннего уха, недоразвитие или полное отсутствие ногтей.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Встречающиеся сочетания синдрома с поли- или синдактилией наследуются по аутосомно-доминантному типу.

Описали израильские оториноларингологи Moshe Feinmesser и Silvin Zelig.

### ФЁЛЛИНГА БОЛЕЗНЬ, фенилпировиноградная олигофрения, фенилкетонурия

**Глазные симптомы.** Голубая радужка, светобоязнь, слабая пигментация глазного дна; возможны глазодвигательные нарушения, косоглазие, нистагм.

**Общие проявления.** Характерен внешний вид больных: светлые волосы, слабая пигментация кожи (дети всегда светлее своих родителей и здоровых братьев и сестер); часто брахицефалия, “заячья губа”, “волчья пасть”, spina bifida; нередко от больных исходит специфический “затхлый мышиный” запах. В первые 2–3 месяца жизни большинство детей выглядят совершенно здоровыми. Ранним симптомом является рвота. К 6 месяцам жизни у 20–50 % больных появляются экзематозные изменения кожи, дерматиты, иногда склередема. В этом же возрасте выявляется задержка психического развития, которая, нарастая, приводит почти всегда к тяжелому слабоумию – имбецильности или идиотии. Развивается полиформный судорожный синдром. Со стороны двигательной сферы отмечаются симптомы мышечной дистонии, повышение сухожильных рефлексов, задержка моторного развития, в более позднем возрасте – спастико-атактическая походка, нарушение координации. У большинства больных на ЭЭГ регистрируется пароксизмальная активность.

В плазме крови определяют увеличение концентрации фенилаланина до 15–20 мг% (при норме 2,5 мг%), снижение содержания тирозина. В моче обнаруживают фенилпировиноградную, фенилуксусную и фенилмолочную кислоты.

Описанные биохимические нарушения возникают в первые дни после рождения, достигают максимума на 1–2-й неделе и сохраняются при отсутствии лечения на протяжении всей жизни больного.

Прогноз относительно благоприятный при условии начала лечения на первом месяце жизни ребенка.

При патоморфологическом исследовании обнаруживают демиелинизацию преимущественно в области хиазмы, зрительных нервов, глиозное перерождение и некоторое уменьшение массы мозга.



В основе патогенеза заболевания лежит отсутствие или инактивация фермента печени фенилаланин-4-гидроксилазы, что приводит к блокированию превращения фенилаланина в тирозин. Накопление в тканях мозга недоокисленных продуктов обмена (кетокислот) блокирует ферментный метаболизм мозга, что приводит к формированию высших психических функций. Отмечена корреляция между выраженностью биохимического дефекта и тяжестью клинических проявлений.

Частота фенилкетонурии среди новорожденных составляет в среднем 1 : 10 000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с гиперфенилаланинемией, нередко наблюдаемой у недоношенных детей в связи с недостаточностью фермента фенилаланин-4-гидроксилазы и обычно исчезающей в течение 1–3 месяцев, иногда после назначения аскорбиновой кислоты.

Впервые описал в 1934 г. норвежский врач Ivar Asbjørn Fölling (род. 1888).

### ФЭЛТИ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Эписклерит, дистрофия роговицы, иридоциклит; возможно развитие осложненной катаракты; радужка обычно атрофична, зрачковые реакции вялые. Чаще поражаются оба глаза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Полиартрит преимущественно мелких сосудов кистей и стоп с различной степенью выраженности, различные системные проявления ревматоидного артрита: подкожные узелки, полиневропатия, выраженная мышечная атрофия, быстрая потеря массы, генерализованная лимфаденопатия, гепатоспленомегалия (масса селезенки часто увеличена в 4 раза по сравнению с нормой), полисерозит, миокардит. Более чем у половины больных отмечаются признаки синдрома *Сьёгрена* (ксеродерматоза).

В крови обнаруживают лейкопению (менее 2000 лейкоцитов в 1 мкл крови) и нейтропению; в красном костном мозге – миелоидную гиперплазию с относительным увеличением количества незрелых форм.

Синдром развивается у больных ревматоидным артритом (как правило, при наличии в сыворотке крови ревматоидного фактора) в среднем через 10 лет после начала заболевания.

Прогноз для жизни в основном относительно благоприятный, но при присоединении инфекционных осложнений – тяжелый.

В развитии синдрома придают значение циркулирующим иммунным комплексам, нарушающим функции нейтрофилов и способствующим их ускоренному фагоцитозу (прежде всего в селезенке), а также гуморальным и клеточным факторам, угнетающим созревание лейкоцитов в костном мозге и вызывающим развитие нейтропении.

Синдром наблюдается примерно у 1 % больных ревматоидным артритом. Чаще болеют женщины в возрасте 50 лет и старше.

Дифференцировать с лимфаденитом другой этиологии, туляремией, бруцеллезом, лимфогранулематозом, инфекционным мононуклеозом и др.

Впервые синдром описал в 1924 г. американский врач Augustus Roi Felty (род. 1895).

### ФЭРСТЕРА СИМПТОМ (1)

Раздражение зрительных рецепторов сильным или мигающим светом может вызвать неприятное ощущение и даже сильную боль в одной поло-

вине тела. Такие же явления может вызвать раздражение слуховых и вкусовых рецепторов.

Возникает при поражении таламуса.

Описал немецкий невропатолог Otfried Foerster (1873–1941).

### **ФЁРСТЕРА СИМПТОМ (2)**

Приступообразное спастическое отклонение глаз и застывание их в положении крайнего отведения.

Возникает при геморрагических инсультах, спинной сухотке.

Описал O. Foerster.

### **ФЁРСТЕРА СИМПТОМ (3)**

Границы поля зрения каждого глаза при исследовании объектом, движущимся от центра к периферии, оказываются шире, чем при движении того же объекта от периферии к центру.

Встречается при неврастении. В меньшей степени наблюдается и у здоровых людей. Четкого объяснения симптома нет.

Описал немецкий офтальмолог R. Foerster в 1874 г.

### **ФЁРСТЕРА СИФИЛИТИЧЕСКИЙ ДИФFUЗНЫЙ ХОРИОРЕТИНИТ**

Проявляется диффузным отеком сетчатки и диска зрительного нерва, иногда ретинальными кровоизлияниями. В стекловидном теле (преимущественно в задних слоях) определяется тонкая диффузная взвесь, нередко более грубые плавающие хлопья. В этой стадии при исследовании поля зрения часто определяют кольцевидную скотому (симптом Ферстера). При разрешении острой фазы процесса на глазном дне формируются множественные частично пигментированные участки атрофии собственно сосудистой оболочки. Поражается пигментный эпителий – происходит перераспределение пигмента, который собирается в глыбки различных размеров, образующие скопления во внутренних и средних слоях сетчатки. Наблюдается диффузное обесцвечивание хориоидеи. Видны измененные сосуды ее в виде белых полос или лент. Сифилитическим изменениям сетчатки нередко сопутствует васкулит.

Прогноз серьезный. Возможна атрофия диска зрительного нерва.

Описал R. Foerster.

### **ФЁРСТЕРА – ФУКСА СИМПТОМ**

Пятно темного, иногда черного цвета в макулярной области размером 1–2 диска зрительного нерва. Вокруг него возможны кровоизлияния и транссудативный отек сетчатки, лучше различимый при офтальмохромоскопии.

Симптом возникает при близорукости высокой степени в случаях атрофии нервных элементов сетчатки в области желтого пятна и замещения их пигментом, а также в случаях развития экссудативно-геморрагической отслойки нейрорепителия, замещающейся впоследствии фиброваскулярным рубцом с отложением пигмента.

“Черное пятно” в макулярной области описал впервые R. Foerster в 1862 г. Транссудативный выпот в области макулы описал в 1901 г. австрийский офтальмолог Ernst Fuchs (1851–1930).

### ФИЛАТОВА СИМПТОМ

С зажмуренными глазами ребенок не может удержать более 15 с язык в выsunутом положении.

Наблюдается у больных малой (ревматической, обыкновенной) хореей.

Описал отечественный педиатр Нил Федорович Филатов (1847–1902).

### ФИЛАТОВА – ПФЕЙФФЕРА БОЛЕЗНЬ, инфекционный мононуклеоз, железистая лихорадка, доброкачественный лимфобластоз

**Глазные симптомы.** Умеренная пастозность век, иктеричность склер и кожи век, конъюнктивит. Очень редко возникают ирит, иридоциклит, перифлебит, кровоизлияния в сетчатку. При развитии такого осложнения, как менингоэнцефалит, возможны нейроофтальмологические симптомы: глазодвигательные нарушения, птоз, лагофтальм, мидриаз, диплопия, нистагм.

**Общие проявления.** Обычно острое начало с субфебрильной (редко высокой) температурой тела, выраженной потливостью, явлениями умеренной интоксикации, безболезненным или малоболезненным увеличением шейных лимфатических узлов, чаще в виде цепочки по заднему краю грудино-ключично-сосцевидной мышцы или у сосцевидного отростка, гиперемией зева и гиперплазией миндалин. Иногда развивается лакунарная или фолликулярная, редко некротическая ангина. Больные обычно дышат через рот при свободных носовых ходах и отсутствии выделений из носа (“сухое” поражение носоглотки). Нередко появляются высыпания, как при крапивнице, кори или скарлатине. Часто развивается гепатоспленомегалия, у некоторых больных выявляются признаки гепатита. Возможны серозный менингит, менингоэнцефалит.

При исследовании крови в разгар болезни обнаруживают умеренный лейкоцитоз (10–20 тыс. в 1 мкл) и выраженные изменения формулы крови: нейтропению с ядерным сдвигом влево и высокий относительный (до 90 %) и абсолютный мононуклеоз с наличием атипичных мононуклеаров.

Болеют преимущественно дети и лица молодого возраста. Прогноз, как правило, благоприятный. Заболевание обычно заканчивается в течение 3–6 недель. Летальные исходы редки. Причинами смерти могут быть вторичные инфекционные осложнения, менингоэнцефалиты, спонтанный разрыв селезенки, удушье вследствие обширного отека гортани.

Предполагают вирусную этиологию болезни. Входными воротами возбудителя являются зев, носоглотка. В патогенезе заболевания имеет значение генерализованная гиперплазия лимфоидной и ретикулярной ткани под влиянием возбудителя, которая и определяет появление в крови атипичных мононуклеаров.

Дифференцировать с дифтерией, ангинами, ангинозно-бубонной формой туляремии, болезнями кровяной системы (острыми лейкозами, агранулоцитозом), вирусным гепатитом, эпидемическим паротитом и др.

Инфекционный мононуклеоз как самостоятельная инфекционная болезнь впервые описан Н. Ф. Филатовым в 1885 г. под названием “идиопатическое воспаление шейных лимфатических желез”. В 1889 г. немецкий терапевт Emil Pfeiffer (1846–1921) описал эту же болезнь как “железистую лихорадку”, отметив возможность развития у больных полиаденита и ангины. В 1909 г. Y. Burns и в 1921 г. H. Tidy обратили внимание на увеличение количества лейкоцитов в крови больных железистой лихорадкой.

### ФИННЕРТИ СИМПТОМ

Выраженный спазм артерий и ишемический отек сетчатки с множественным световым рефлексом, создающих впечатление, что сетчатка покрыта тонкой прозрачной пленкой.

Возникает при гломерулонефрите и нефропатии беременных, иногда при опухолях мозгового вещества надпочечников.

Описал Finnerty в 1954 г.

### ФЙША – РЕНВИКА СИНДРОМ

Глазные симптомы. Гетерохромия радужек.

Общие проявления. Врожденная тугоухость с развитием глухоноты, высокое небо, белая прядь волос спереди.

Наследование аутосомно-доминантное.

Данный синдром является вариантом синдрома *Клейна – Ваарденбурга*.

Описали американские оториноларингологи L. Fisch и T. K. Renwick.

### ФЙШЕРА СИНДРОМ (1)

Глазные симптомы. Наружная офтальмоплегия, чаще обоих глаз, с сохранением иногда движений вниз; замедление реакций зрачков и миоз при вовлечении в процесс внутриглазных мышц; возможна диплопия.

Общие проявления. Остро наступающие после катара верхних дыхательных путей мозжечковая атаксия, генерализованная арефлексия, односторонний (чаще) или двусторонний парез или паралич лицевого нерва. В отдельных случаях наблюдаются мигрирующие парестезии туловища и конечностей. Изредка развиваются симметричные вялые параличи. Возможна белково-клеточная диссоциация в ликворе.

Прогноз благоприятный. Через 2–3 недели наступает выздоровление. Проявления этого синдрома напоминают синдром *Гийена – Барре – Штроля*, и, по словам автора, данный синдром представляет собой “необычный вариант” острого идиопатического полирадикулоневрита.

Дифференцировать с синдромами *Гийена – Барре – Штроля*, *Гайе – Вернике*, кровоизлияниями, инфарктами и опухолями ствола мозга и др.

Описал американский невропатолог Miller Fischer в 1956 г.

### ФЙШЕРА СИНДРОМ (2),

Бушке – Фишера синдром

Глазные симптомы. Отек век, редкие ресницы и брови.

Общие проявления. Ладонный и подошвенный кератоз с гипергидрозом, онихогрифоз, переходящий в онихолизис, скудный рост волос, утолщение дистальных фаланг пальцев кистей и стоп. Возможны умственная отсталость, ксеродермия, прогерия.

Болезнь начинается в раннем возрасте.

Предполагают, что клинические проявления обусловлены врожденной недостаточностью щитовидной железы.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал немецкий дерматолог H. Fischer (1884–1943).

### ФЛАТАУ – КУЙМОВА СИМПТОМ

Расширение зрачков при интенсивном пассивном наклоне головы.  
Наблюдается у больных менингитом.

Описали в 1932 г. независимо друг от друга польский невропатолог Edward Flatau (1869–1932) и отечественный невропатолог Дмитрий Тарасович Куимов (1897–1971).

### ФЛЕЙШЕРА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ (1)

Характеризуется появлением в 5–10-летнем возрасте в поверхностных слоях роговицы беловатых пятен, постепенно сливающихся между собой и слегка возвышающихся над поверхностью роговицы. Зрение снижается, больных беспокоят светобоязнь, слезотечение. В последующем возникают изъязвления роговицы, постепенно трансформирующиеся в помутнения. К 30-летнему возрасту зрение иногда снижается до светоощущения.

Наследование аутосомно-доминантное.

Дистрофия роговицы Флейшера весьма схожа с пятнистой дистрофией роговицы *Гренува – Фера*.

Описал немецкий офтальмолог Bruno Fleischer (род. 1874).

### ФЛЕЙШЕРА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ (2)

Представляется множественными точечными поражениями боуеновой мембраны коричневого цвета, сходящимися к центру роговицы и имеющими вихревидную форму.

Заболевание наследственное.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал В. Fleischer.

### ФЛЕЙШЕРА ДУГА РОГОВИЦЫ

Представляет собой пигментное кольцо желто-коричневого цвета, расположенное в зоне боуеновой оболочки у основания кератоконуса. Эпителий над ним не изменен.

Возникновение кольца обусловлено циркулярными разрывами и надрывами боуеновой оболочки при прогрессировании кератоконуса и отложением в них гемосидерина.

Описал В. Fleischer.

### ФЛИННА – ЭЙРДА СИНДРОМ, нейроэктодермальная дисплазия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Катаракта, атипичный пигментный ретинит, миопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Двусторонняя неврогенная глухота, атаксия, периферические невриты, судорожные припадки, умственная отсталость. Отмечаются признаки нарушения трофики тканей (изъязвление и атрофия кожи, слизистой оболочки полости рта), облысение, кариес зубов, тугоподвижность суставов, кистозные изменения в костях.

Болезнь начинается в раннем детстве, глухота наступает обычно в 7-летнем возрасте.

Патоморфологически обнаруживают двустороннюю атрофию коры надпочечников, базофильную гиперплазию гипофиза.

Заболевание обусловлено аутосомно-доминантным геном. Сочетание ряда признаков напоминает синдромы *Вернера*, *Рефсума* и *Коккейна*, однако наследование этих синдромов носит аутосомно-рецессивный характер.

Описали в 1965 г. американские невропатологи P. Flynn и Robert Burns Aird (род. 1903).

### **ФОВИЛЛЯ СИНДРОМ (1), понтинный альтернирующий синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Паралич или парез периферического типа отводящего нерва на стороне поражения, паралич взора в сторону очага поражения, паралитическое сходящееся косоглазие, иногда лагофталм на стороне поражения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Поражение лицевого нерва с явлениями периферического пареза лицевой мускулатуры, гемипарез или гемиплегия и гемианестезия или гемигипестезия по центральному типу на противоположной стороне.

Синдром возникает при локализации патологического процесса (тромбоз базилярной артерии, нарушение кровообращения в парамедианных или длинных огибающих артериях, глиома моста, метастазы рака, саркома и др.) в области нижнего отдела (основания) моста, на одной его стороне.

Описал в 1858 г. французский невропатолог и психиатр Achille Louis Foville (1799–1878).

### **ФОВИЛЛЯ СИНДРОМ (2)**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Парез или паралич взора в горизонтальной плоскости при сохранности конвергенции и движений глазных яблок вверх и вниз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Возникают иногда в виде пареза или паралича лицевой мускулатуры.

Синдром обусловлен двусторонним поражением каудальной части покрышки моста вблизи от дна IV желудочка мозга.

Описал A. L. Foville.

### **ФОВИЛЛЯ – ВИЛЬСОНА СИНДРОМ**

Представляет собой комплекс **г л а з н ы х с и м п т о м о в** у больных рассеянным склерозом: слабость наружных прямых мышц глаз, слабая конвергенция, диссоциированный нистагм одного отведенного кнаружи глаза.

Описали A. L. Foville и английский невропатолог Samuel Alexander Kinnier Wilson (1877–1937).

### **ФОГТА БОЛЕЗНЬ, Фогта наследственная дистрофия роговицы**

Помутнение центральных участков боуеновой мембраны роговиц обоих глаз в виде мозаично расположенных чаще мелких, реже более крупных разной формы помутнений, разделенных прозрачными участками ткани, создающее впечатление крокодиловой кожи.

Возникает преимущественно у пожилых людей. Иногда сочетается с гипоплазией радужек мегалокорнеа, лентовидным кератитом. Нередко

такие изменения отмечаются в атрофированных слепых глазах. В этих случаях происходит нарушение связи стромы и боуеновой оболочки, а в дальнейшем — кальцификация роговицы в этой зоне.

Предполагают аутосомно-доминантное наследование.

Описал в 1930 г. швейцарский офтальмолог Alfred Vogt (1879–1943).

### **ФОГТА ДИСТРОФИЯ ЭНДОТЕЛИЯ РОГОВИЦЫ, старческая капельная роговица**

Характеризуется вакуолеобразными изменениями эндотелиальных клеток, особенно в центральной зоне роговицы, выступающими в переднюю камеру в виде капель. Выявляют легкий отек стромы и появление вакуолей в ней, умеренную перикорнеальную инъекцию. Тактильная чувствительность роговицы резко снижена. Больных беспокоят светобоязнь, слезотечение, резь и умеренная боль в глазу.

Возможно развитие данной болезни в эндотелиально-эпителиальную дистрофию роговицы.

Описал A. Vogt в 1921 г.

### **ФОГТА СИМПТОМ**

Заключается в появлении легкой запотелости эндотелия и нежных складок десцеметовой оболочки на спокойном глазу с прозрачной стромой за несколько недель до первых существенных клинических проявлений паренхиматозного сифилитического кератита.

Обнаруживают при исследовании под шелевой лампой.

Описал A. Vogt.

### **ФОГТА СИНДРОМ**

Образование наслоений в виде круглого плечатого диска светлосерого цвета в центре передней капсулы хрусталика соответственно ширине зрачка и более светлой пленки на периферии капсулы, легко обнаруживаемой при расширении зрачка. Зона, соответствующая месту соприкосновения радужки и хрусталика, свободна от наслоений (стирается при игре зрачка). Кроме того, отмечено образование нежных светло-голубых волокнистых хлопьев на зрачковом крае радужки.

Данный симптомокомплекс выявлен автором у больных глаукомой. А. Фогт считал глаукому в этих случаях не причиной, а результатом образования наслоений (псевдоэксфолиаций или эксфолиаций псевдокапсулярных). Такой форме глаукомы было дано название “Glaucoma capsulocuticularis”.

Описал A. Vogt в 1925 г.

### **ФОГТА “СОТОВАЯ МАКУЛА”**

Множественные мелкие полости (кисты) в макулярной области, создающие ячеистый рисунок. Выраженность морфологических изменений может быть различной, что и обуславливает многообразие клинической картины: от мегаморфонсий и искажения формы предметов до значительного ухудшения остроты зрения, а при разрыве кисты — угрозы возникновения отслойки сетчатки.

Причиной возникновения макулярных кист часто являются увеиты, в т. ч. и периферические.

Описал А. Vogt.

### **ФОГТА ЦЕНТРАЛЬНАЯ ПОРОШКООБРАЗНАЯ КАТАРАКТА, катаракта Кошпок**

Врожденная стационарная, обычно двусторонняя катаракта, характеризующаяся пылевидным беловатым помутнением эмбрионального ядра хрусталика.

Описал А. Vogt у членов семьи по фамилии Корпок.

### **ФОГТА – КОЯНАГИ – ХАРАДЫ СИНДРОМ, увекутаный синдром, нейродерматоуеит**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обычно через 2–4 недели после начала заболевания, иногда на фоне улучшения общего состояния, появляется быстро прогрессирующее ухудшение зрения. На глазном дне обнаруживаются явления нейроретинита, отека сетчатки, диффузного воспаления сосудистой оболочки со слабо пигментированными желтоватыми очагами вокруг диска зрительного нерва. Нередко процесс осложняется обширной серозной отслойкой сетчатки преимущественно в нижних отделах глазного дна. Стекловидное тело диффузно мутнеет. На высоте патологических проявлений в заднем отделе глазного яблока или по мере стихания их развивается тяжелый пластический или серозный иридоциклит. Появляется резкая гипотония глазного яблока, обусловленная понижением продукции внутриглазной жидкости. В дальнейшем, как правило, развивается осложненная катаракта, а в отдельных случаях – вторичная глаукома. Воспалительные явления постепенно стихают, стекловидное тело просветляется, отслоенная сетчатка прилегает. Однако часто заболевание заканчивается полной или почти полной слепотой вследствие вторичной атрофии зрительного нерва и вторичной глаукомы. Характерным является поседение ресниц и бровей, наблюдаемое в период разгара увеального процесса или во время регресса его. Страдают, как правило, оба глаза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В начальном (менингеальном) периоде отмечаются головные боли, рвота, повышение температуры тела, слабость, боли в суставах. В дальнейшем обычно на фоне стихания увеита появляются повышенная чувствительность к звукам (особенно высоким тонам), переходящая у половины больных в дизакузию и глухоту. Причиной нарушения слуха является поражение лабиринта или слухового нерва. Спустя 4–6 недель слух обычно восстанавливается. Наблюдаются симметрично расположенные (преимущественно на кистях) участки витилиго, поседение и выпадение волос на голове. В большинстве случаев через полгода после окончания увеального процесса волосы восстанавливают нормальную структуру и цвет, облысение исчезает. У некоторых больных отмечаются психические расстройства.

В ликворе выявляют белково-клеточную диссоциацию и лимфоцитарную клеточную реакцию. Давление ликвора повышено.

Болезнь начинается чаще в возрасте 30–40 лет, описаны случаи заболевания детей. Мужчины болеют чаще, чем женщины.

Прогноз для жизни благоприятный, для зрения чрезвычайно серьезный.

При гистологическом исследовании выявляют диффузную инфильтрацию увеального тракта лимфоцитами и эпителиоидными клетками, содер-



жащими гранулы меланина. Изменения напоминают картину симпатической офтальмии.

Существуют вирусная, аллергическая и эндокринная (гипофизарно-таламические расстройства) теории происхождения синдрома. В настоящее время большинство авторов рассматривают синдром как аутоиммунное заболевание, при котором индуцирующий антиген относят к меланоцитам. Предполагают, что вирусные инфекции выступают в роли “пускового” повреждающего фактора.

Некоторые исследователи склонны разделять этот синдром на два самостоятельных: синдром Фогта – Коянаги и синдром Харады, как правило, на основании того, что при синдроме Фогта – Коянаги преимущественно поражается передний отдел глазного яблока, а при синдроме Харады – задний. Однако большинство ученых считают, что разграничение этих синдромов неоправданно. Для этих заболеваний было предложено общее название “увеоэнцефалит”.

А. Vogt в 1906 г. впервые описал сочетание тяжелого двустороннего иридоциклита с поседением ресниц. В 1914 г. японский офтальмолог Yoshizo Koyanagi (род. 1880) описал сочетание двустороннего увеита с поседением ресниц и бровей, поседением и выпадением волос на голове и дизакузией. В 1926 г. японский офтальмолог Е. Nagada сообщил о неврологических и кожных проявлениях у больных с подобным симптомокомплексом.

### ФОДЕРÉ СИМПТОМ

Припухлость нижних век. Является возможным признаком нефропатии или конституционального лимфостаза.

Описал французский врач François Emmanuel Fodéré (1764–1835).

### ФÓКСА – ФÓРДАЙСА БОЛЕЗНЬ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Желтоватые узелки в ткани переходных складок, гиперемия конъюнктивы, слизь, иногда образование пленок на конъюнктиве, субъективно проявляющиеся зудом и жжением в глазах.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Плотные конические красноватые зудящие узелки в подмышечных впадинах, на лобке, около сосков кружки; очаговое облысение, гипергидроз, цианоз пальцев.

Заболевание семейно-наследственное, относится к дерматозам неясной этиологии.

Возникновение болезни связывают с заболеванием органов пищеварительной системы.

Описали американские дерматологи G. H. Fox (1846–1937) и J. A. Fordyce (1858–1925).

### ФÓРНЕЯ – РÓБИНСОНА – ПÁСКУ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются появлением желтоватых пятен (веснушки) на радужках обоих глаз.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденный митральный порок сердца, тугоухость или полная глухота вследствие отосклероза, синостоз шейных позвонков, запястных и предплюневых костей, веснушки на лице. Больные отличаются низким ростом.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описали американские педиатры William R. Forney, Saul J. Robinson, Delmer J. Pascoe в 1966 г.

### **ФОРСИУСА – ЭРИКСОНА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Альбинизм глазного дна, гипоплазия желтого пятна, астигматизм, миопия, горизонтальный нистагм, относительная центральная скотома, дисхроматопсия, светобоязнь, реактивное слезотечение. Цвет радужек, окраска кожи и волос нормальные.

**О б щ е е с о с т о я н и е** не страдает.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

Описали финский офтальмолог Henrik Runar Forsius (род. 1921) и финский генетик Aldur W. Eriksson.

### **ФОССИУСА КОЛЬЦО,**

#### **Фоссиуса кольцевидная катаракта**

Представляет собой пигментный отпечаток зрачкового края радужки на передней капсуле хрусталика, слегка проминирующий в переднюю камеру. В редких случаях наблюдается легкое, концентричное соответственно пигментному отпечатку, помутнение передних слоев хрусталика.

Возникает преимущественно при контузии глазного яблока. На зрительные функции не влияет. Рассасывается через несколько дней или недель.

Описал в 1906 г. немецкий офтальмолог A. Vossius (1855–1925).

### **ФОТЕРГИЛЛА СИНДРОМ,**

#### **невралгия тройничного нерва**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Односторонняя сильная боль в зоне иннервации I ветви тройничного нерва, резкая болезненность в надглазничной точке в месте перегиба n. supraorbitalis через верхний край глазницы, снижение или отсутствие конъюнктивального и роговичного рефлексов, светобоязнь, слезотечение. Возможно развитие нейрорепаралитического кератита.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Покраснение, потливость и повышение температуры кожи лица соответствующей стороны, часто гиперестезия и боль в зоне иннервации пораженных ветвей тройничного нерва и значительная болезненность при пальпации в местах выхода нервных ветвей. Как правило, отмечается повышенное слюноотделение.

Этиологические факторы многообразны (воспалительные заболевания придаточных полостей носа, инфекционные заболевания, нарушение обмена веществ, интоксикации и т. д.).

Дифференцировать с синдромами *Сладера*, *Хортон* и др.

Описал английский врач John Fothergill (1712–1780).

### **ФРАНК-КАМЕНЕЦКОГО СИНДРОМ**

Двусторонняя резкая гипо- или аплазия стромы радужки. Зрачковая зона радужки представляется голубоватым, желтоватым или сероватым кольцом с ровной или ватообразной поверхностью и резко контрастирует с цилиарной зоной, имеющей шоколадно-коричневый цвет вследствие обна-

жения пигментного листка радужки. Только иногда сохраняются частично волокна стромы, экранирующие пигментный листок. На поверхности радужки видны обнаженные сосуды, идущие преимущественно в радиальном направлении. Пигментная кайма радужки неравномерно гипертрофирована, а иногда отсутствует вовсе. В прикорневой зоне радужки иногда наблюдается недифференцированная губчатая мезодермальная ткань желтоватого или оранжевого цвета. Нередко отмечается переднее прикрепление радужки к трабекулярной зоне. Наблюдаются аномалии зрачка (деформация, дистопия), частичная аниридия, врожденный иридодиализ (иридодиастаз), возможно образование сквозных дефектов в радужке (ложный зрачок с пигментной каймой).

Описанные выше изменения могут быть выявлены в раннем детстве. В возрасте 10–20 лет обычно развивается глаукома с гидрофтальмом (иногда значительно раньше или позже). Поскольку гидрофтальм развивается постепенно и не бывает значительным, часто отсутствуют или слабо выражены такие признаки классической врожденной глаукомы, как трещины десцеметовой оболочки, отек роговицы, значительное расширение лимба, светобоязнь, слезотечение.

Болеют только лица мужского пола. Женщины-кондукторы передают мутантные гены половине своих дочерей и половине сыновей. Таким образом, риск носительства патологического гена для дочерей и заболевания сыновей составляет 50 %. Заболевание передается по рецессивному, сцепленному с X-хромосомой типу.

Дифференцировать с синдромом *Rigera*, эссенциальной мезодермальной дистрофией радужки.

Описал в 1924 г. отечественный офтальмолог Захарий Григорьевич Франк-Каменецкий (1874–1951).

### ФРА́НКЛЬ-ХО́ХВАРТА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Застойные диски зрительных нервов, ограничения движения глазных яблок кверху, концентрическое сужение поля зрения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Двусторонняя глухота, атаксия, различные признаки гипопитуитаризма (мышечная слабость, похудание, сухость и дряблость кожи, редкие ломкие волосы, очаги облысения на лобке и в подмышечных впадинах, зябкость и др.).

Наблюдается при редко встречающейся опухоли шишковидного тела (эпифиза).

Описал австрийский невропатолог Lothar von Frankl-Hochwart (1862–1914).

### ФРАНСУА́ СИНДРОМ,

Франсуа – Нитенса (Неетена) синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Скопление множества мелких сероватого цвета помутнений различной формы, расположенных в строме центральной зоны роговицы обоих глаз, часто образующих фигуру в виде диска. Эпителий, боуменова и десцеметова оболочки, эндотелий остаются интактными. Воспалительных явлений нет. Зрение практически не страдает. Беспокоит иногда легкая светобоязнь из-за рассеяния света. Прогрессирования процесса не отмечено. Описаны случаи этого заболевания у лиц

разного возраста. Подобные своеобразные дегенеративные изменения получили название “семейная крапчатая дистрофия стромы роговицы”.

**Общие проявления.** Остеохондральная дистрофия дистальных отделов конечностей, сопровождающаяся иногда патологическими переломами костей. Симметричные ксантомы на тыльных поверхностях пальцев и локтевых суставов, на спинке носа и на ушных раковинах.

Гистологически в строме роговицы обнаруживают очаги деструкции и отложения аморфного вещества.

Заболевание обусловлено наследственным липоидозом.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описали в 1956 г. бельгийский офтальмолог E. Jules François (род. 1907), а в 1957 г. E. J. François совместно с A. Neetens.

### **ФРАНСУА – ХОСТРЕЙТА СИНДРОМ, ото-мандибулярный синдром**

**Глазные симптомы.** Врожденная колобома радужки, гипоплазия зрительного нерва. Поражаются оба глаза.

**Общие проявления.** Аплазия или атрезия наружного слухового прохода (чаще правого). Гипоплазия верхней челюсти, клювовидный нос, создающие впечатление “птичьего лица”, расщепление верхнего неба. Умственное развитие, как правило, задержано.

Наследование аутосомно-доминантное.

Описали E. J. François и Haustrate.

### **ФРАНЧЕСКЕТТИ БОЛЕЗНЬ, желтопятнистая дистрофия Франческетти**

Характеризуется появлением в заднем полюсе глаза желто-белых очажков различной величины, формы и плотности с нечетко контурированными краями, местами сливающихся между собой и напоминающих колонии стафилококка, а иногда прожилки на мраморе. Область центральной ямки, а нередко все желтое пятно остаются интактными. Через 15–20 лет после начала заболевания могут развиваться процессы, вызывающие диспигментацию или гиперпигментацию макулярной области. Ретинальные сосуды и диск зрительного нерва обычно не изменены. Острота зрения не страдает, если в процесс не вовлечена макула. Но и при патологических изменениях макулярной области острота зрения долгое время может оставаться удовлетворительной (0,5–0,7 единицы). Флюоресцентная ангиография выявляет длительное интенсивное свечение желтопятнистых очажков, начинающееся в ранней артериальной фазе.

Заболевают молодые люди преимущественно в 15–25-летнем возрасте.

Гистологически выявляют отложения кислых мукополисахаридов в клетках пигментного эпителия с последующей их десквамацией. Нейроэпителий, мембрана Бруха, хориоидея остаются нормальными.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с дистрофией *Штаргардта*.

Описал в 1953 г. швейцарский офтальмолог Adolphe Franceschetti (1896–1968).

### ФРАНЧЕСКЕТТИ СИМПТОМ

Постоянные или периодические сверлящие движения пальцами в области глаз и давление на глазные яблоки.

Наблюдается у детей при врожденной или рано приобретенной слепоте (чаще встречается при врожденной катаракте).

Описал в 1939 г. А. Franceschetti.

### ФРАНЧЕСКЕТТИ СИНДРОМ (1)

Рецидивирующие эрозии роговицы, развивающиеся после малейшей травмы. Преимущественное развитие их сразу же после пробуждения позволило предположить, что дистрофический эпителий во время сна прилипает к конъюнктиве века и при открывании глаза отделяется от роговицы.

Наблюдается чаще у детей 4–6-летнего возраста. С возрастом эти явления уменьшаются, а после 50 лет встречаются очень редко.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал А. Franceschetti.

### ФРАНЧЕСКЕТТИ СИНДРОМ (2)

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Округлые и нитевидные белесоватые помутнения в глубоких слоях стромы роговицы. Дистрофические изменения стабильны и не вызывают существенных субъективных ощущений.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются очаговым или диффузным ихтиозом кожи.

Заболевание наследственное.

Описал А. Franceschetti.

### ФРАНЧЕСКЕТТИ – БИШЛЕРА СИНДРОМ, узелковый некротический склерит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются развитием эписклерита с выраженными явлениями и образованием в эписклере, чаще недалеко от лимба, единичных, резко болезненных при пальпации узелков красноватого цвета с желтоватым центром. Узелки вскоре рассасываются, на их месте появляются серые участки истонченной, нередко эктазированной склеры. В некоторых случаях узлы распадаются с прободением склеры и развитием увеальных грыж. Конъюнктив над участками прободения склеры разрушается. Сектор роговицы, прилежащий к очагу поражения, инфильтруется и мутнеет. Все эти явления сопровождаются сильной болью в глазу. Зрение понижается умеренно, при вовлечении в воспалительный процесс внутренних оболочек глаза возможно значительное снижение зрительных функций. Обычно заболевание протекает более благоприятно, чем синдром перфорирующей склеромалиции (синдром *Ван-дер-Хуве*). Нередко наступает самопроизвольное клиническое выздоровление.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Ревматическая симптоматика разной выраженности, септический эндокардит, эндокринные расстройства, связанные с поражениями поджелудочной железы, гипопифиза, яичников.

В этиологии придают значение ревматизму, различным инфекциям, коллагенозу.

Чаще страдают молодые люди 18–20 лет, независимо от пола.

Дифференцировать с другими разновидностями склеромалязий.  
Описали А. Franceschetti и V. Bischler в 1950 г.

### **ФРÉДЕРИКСОНА СИНДРОМ**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Инфильтраты различной величины в роговице, микроаневризмы сосудов сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Генерализованное увеличение лимфатических узлов, гипертрофия нёбных миндалин, гепатоспленомегалия, иногда полиневриты. В некоторых случаях наблюдаются коронарная недостаточность, стеноз легочной артерии.

**Кр о в ь:** гипохолестеринемия, гипертриглицеридемия, полное отсутствие  $\alpha_1$ -липопротеинов, повышенное количество непрямого билирубина, повышенная активность липопротеиназы.

Заболевание проявляется в различном возрасте и обусловлено наследственным дефектом синтеза липопротеинов.

Предполагают аутосомно-рецессивный тип наследования.

Описал американский врач D. S. Frederickson.

### **ФРÉЙЗЕРА СИНДРОМ,**

**криптофтальма-синдактилии синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Недоразвитие или отсутствие глазного яблока, сочетающиеся с недоразвитием, уродством или отсутствием век и глазной щели, недоразвитием или отсутствием слезоотводящих путей, полным или частичным отсутствием бровей. Иногда – гипертелоризм. Криптофтальм может быть одно- и двусторонним.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Наиболее постоянным признаком является кожная синдактилия на руках и ногах. Часто отмечаются низкий рост волос на латеральных поверхностях лба, гипоплазия крыльев носа, срединная расщелина лица, расщелина нёба, аномалии ушных раковин, атрезия наружного слухового прохода и дефекты среднего уха. Нередко наблюдают стеноз и атрезию гортани, аномалии почек, атрезию ануса, паховые грыжи. У мальчиков обычно бывает крипторхизм, иногда гипоспадия. У девочек – гипертрофия клитора, сращение малых срамных губ, атрезия влагалища, двурогая матка, деформация фаллопиевых труб.

Заболевание представляет собой комплекс наследственных аномалий.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с анкилоблефароном.

Описал американский генетик С. R. Fraser в 1962 г. Подобный синдром описал бельгийский офтальмолог E. J. François.

### **ФРЁЛИХА ФЕНОМЕН,** **“время Фрёлиха”**

При освещении глаза узким лучом света, перемещающимся с достаточной скоростью по сетчатке неподвижного глаза, первое ощущение света возникает не в том месте, на которое раньше всего действовал раздражитель, а в зоне, находящейся на некотором расстоянии от него по ходу движения луча.

Явление объясняется тем, что для фоторецепторов, первыми воспринимающих раздражитель, он оказывается допороговым (из-за своей крат-

ковременности) и становится пороговым (надпороговым) лишь для следующих фоторецепторов, на которые он действует более длительно. Таким образом, в основе феномена лежит накопление раздражения или его суммирование фоторецепторами сетчатки по ходу движения светового луча. Величина смещения зависит от количества энергии раздражителя и от скорости движения по сетчатке.

Время Фрѐлиха является составляющей латентного периода (вместе со временем “латентной ошибки”) зрительного анализатора или времени зрительного ощущения.

Описал австрийский невропатолог и фармаколог Alfred Fröhlich (1871–1953).

### **ФРЕНКЕЛЯ СИНДРОМ**

Расширение зрачка и (или) его деформация вследствие разрыва зрачкового края или иридодиализа; иридоплегия; подвывих и субкапсулярные помутнения хрусталика; кровоизлияния в переднюю и заднюю камеры глаза. После обширных кровоизлияний возможно развитие картины пигментозного ретинита.

Возникает после контузий глазного яблока.

Описал французский офтальмолог Henri Frenkel.

### **ФРИАСА СИНДРОМ,**

**синдром множественных птеригиумов, птоза и аномалий конечностей**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, антимоноголоидный разрез глазных щелей.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Множественные птеригиумы в области шеи, коленных и локтевых суставов, камптодактилия, сколиоз, нарушение сегментации позвонков, дисплазия костей таза.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромом Эскобара.

Описал Frias.

### **ФРИДЕНВАЛЬДА СИНДРОМ**

При попытке поднять опущенное вследствие птоза веко глазное яблоко поворачивается в сторону, открывается рот и высовывается язык.

Является вариантом глазных синкинезий.

Описал Friedenwald.

### **ФРИДМАНА СИНДРОМ (1),**

**пикнолепсия**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Во время припадка глазные яблоки повернуты кнутри, иногда закатываются вверх. Отмечают “застывший” взгляд.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Во время припадка голова обычно запрокинута, лицо бледное, мышечный тонус понижен или повышен, но потери равновесия и клонических судорог не возникает. Возможны вегетативные реакции. После припадка больной продолжает прерванное занятие или разговор, припадка не помнит. Изменений интеллекта не наблюдается. Припадки длятся несколько секунд, частота их переменна, иногда до

100 и более в сутки. Припадок почти всегда можно спровоцировать гипервентиляцией. Бромиды не предотвращают наступления припадков.

Начало заболевания в возрасте 4–11 лет, припадки прекращаются с наступлением половой зрелости.

Этиология и патогенез синдрома изучены недостаточно.

Дифференцировать с эпилепсией (особенно *petit mal*), синдромом Веста, синдромом нарколепсии.

Впервые описал и дифференцировал с эпилепсией в 1911 г. немецкий невропатолог Max Friedmann (1858–1925). Название “пиклолепсия” предложил Schröder в 1916 г.

### ФРЙДМАНА СИНДРОМ (2), посттравматическая энцефалопатия

**Глазные симптомы.** Гиперемия диска зрительного нерва, иногда с мелкими кровоизлияниями.

**Общие проявления.** Постоянное чувство “тяжелой головы”, приступообразная головная боль и головокружение, появляющееся при наклоне туловища и движении головой; легкая утомляемость, бессонница, заторможенность речи, ослабление воли, снижение способности к запоминанию, тоска, страх. При легком надавливании на сонные артерии появляются выраженный цианоз лица и головокружение.

В ликворе иногда выявляют повышенное содержание белка.

Синдром наблюдается после сотрясения мозга.

Обусловлен нарушением микроциркуляции в сосудах мозга с резким расширением капилляров (иногда в 10–20 раз по сравнению с нормой) и капиллярными геморрагиями.

Описал M. Friedmann в 1883 г.

### ФРЙДМЕНА – РОЯ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Обусловлены сходящимся косоглазием.

**Общие проявления.** Умственная отсталость (тяжелая олигофрения), расстройства речи, повышенные сухожильные рефлексы, положительный симптом *Бабинского*, косолапость.

Характерным является отсутствие тенденции к прогрессированию.

Неврологические и психические расстройства являются наследственными. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими формами олигофрении, с синдромом *Литтла*.

Описали американские психиатры A. P. Friedman и J. E. Roy в 1944 г.

### ФРЙДРЕЙХА СИНДРОМ, атаксия спинально-мозжечковая

**Глазные симптомы.** У 10 % больных понижение зрения и центральные скотомы вследствие атрофии зрительных нервов и тапеторетинальной дегенерации сетчатки, возможные глазодвигательные нарушения вследствие пареза или паралича экстраокулярных мышц, очень редко врожденная катаракта.

**Общие проявления.** Начинаются с расстройства глубокой чувствительности, сухожильной арефлексии, сенситивной (заднестолбовой) атаксии, обусловленных поражением задних столбов спинного мозга и сочетающихся с прогрессирующими мозжечковыми симптомами (скандированная



речь, мышечная гипотония, дизметрия, интенционное дрожание). Постепенно нарастают признаки поражения пирамидной системы — повышение глубоких рефлексов, патологические стопные рефлексы. Нарушается слух, развиваются костные деформации (кифосколиоз, “стопа Фридрейха” — полая стопа с высоким сводом и когтеобразными пальцами, особенно I пальцем), возможны врожденные пороки сердца, хронический миокардит, слабоумие, психопатии.

У больных может быть снижена глюкозотолерантность, и в 10 % случаев обнаруживают явления манифестного диабета.

Заболевание проявляется в возрасте 7—13 лет. Течение заболевания медленно прогрессирующее.

Патоморфологически выявляют дегенерацию и демиелинизацию задних и боковых столбов спинного мозга, атрофию мозжечка, демиелинизацию верхних ножек мозжечка и зубчатого ядра.

Заболевание наследственное. Тип наследования обычно аутосомно-рецессивный. Описаны родословные с наследованием, сцепленным с X-хромосомой, а также с аутосомно-доминантным типом наследования.

Дифференцировать с рассеянным склерозом, сухоткой спинного мозга, опухолями мозжечка и спинного мозга, синдромами *Луи-Бар*, *Дежерина — Сотта* и др.

Описал в 1861 г. немецкий терапевт Nikolaus Friedreich (1825—1882). В 1963 г. Sutherland с соавт. описали вариант болезни Фридрейха с отсутствием реакции зрачков на свет и конвергенцию, но с сохраненной аккомодацией.

**ФРИМЕНА — ШЕЛДОНА СИНДРОМ,**  
кранио-карпо-тарзальная дисплазия,  
синдром “свистящего лица”

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, энтофтальм, эпикантус, блефарофимоз, сходящееся косоглазие.

**Общие проявления.** Характеризуются аномалиями лица: маленький нос с узкими носовыми ходами, длинный фильтр, небольшой рот с маленькой верхней губой, микрогения. Своеобразное строение рта и губ создают впечатление, что больной свистит. Характерными также являются деформации рук — ульнарная девиация пальцев, обусловленная поражением локтевого нерва, контрактуры II—V пальцев в метакарпофалангеальных суставах, большие пальцы в положении приведения (руки в виде крыльев ветряной мельницы). Возможна косолапость. Рост немного ниже нормы. Умственное развитие обычно нормальное. Продолжительность жизни не изменена.

Тип наследования аутосомно-доминантный. Предполагают существование аутосомно-рецессивных форм.

Дифференцировать с синдромом *Ларсена*.

Описали английский ортопед E. A. Freeman и английский педиатр J. H. Sheldon в 1938 г.

**ФРОЛИКА СИНДРОМ,**  
остеогенез несовершенный врожденный,  
остеогенез несовершенный летальный

**Глазные симптомы.** Голубые склеры вследствие истончения склеры и просвечивания через нее сосудистой оболочки, иногда истончение роговицы, мегалокорнеа, гипертелоризм.

**Общие проявления.** Множественные переломы конечностей и ребер уже во время родов; дети рождаются часто с деформацией таза, позвоночника, лопаток, короткими и деформированными конечностями с поперечными складками (псевдомикромелия). Череп мягкий, фиброзный – *caput membraenseum* (“каучуковая голова”), незакрывшиеся швы и роднички. Лицо маленькое, часто наблюдается расщепленное небо, микрогнатия, уплощение лица. Могут быть рахитоподобные изменения ребер, гидроцефалия. Вследствие аномалий черепа возможны внутричерепные кровоизлияния и повреждения мозговых структур во время родов. Мягкость костей грудной клетки может приводить к тяжелым нарушениям дыхательной системы.

Рентгенологически кости черепа имеют мозаичную структуру, что позволяет диагностировать синдром внутриутробно.

Ребенок часто рождается мертвым или погибает вскоре после рождения.

Гистологически в костях обнаруживают истончение коркового слоя, трабекулярных и спонгиозных зон костей. В метафизах костей находят только кальцинированный хрящ и полное отсутствие костной ткани или остеоида. Содержание кальция и фосфора в костях нормальное, однако общее количество солей снижено. В других тканях определяются только аргирофильные ретикулиновые волокна, зрелый коллаген отсутствует.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал голландский анатом Willem Vrolik (1801–1863).

### ФРОМАНА СИМПТОМ

Сочетание неполного смыкания век с отклонением глазного яблока вверх на стороне поражения.

Возникает при парезе круговой мышцы век.

Описал французский врач Jules Froment.

### ФУА СИНДРОМ,

**Бонне синдром, синдром тромбоза пещеристого синуса**

**Глазные симптомы.** Офтальмоплегия вследствие поражения III, IV и VI черепных нервов и веностатическое пучеглазие на стороне тромбоза пещеристого синуса; нередко симптомы поражения симпатической иннервации глаза, отек век, боли в области лба и глазницы.

**Общие проявления.** Заключаются в клинической картине поражения тройничного нерва, вегетативных нарушениях на пораженной стороне.

Описал в 1926 г. французский невропатолог Charles Foix (1882–1927) и в 1955 г. французский офтальмолог Paul Bonnet (1884–1959).

### ФУКСА БОЛЕЗНЬ (1),

**извилистая (дольчатая) атрофия сосудистой оболочки и сетчатки**

Начинается с детства. Наиболее характерным в начальной стадии заболевания является возникновение ночной слепоты. Заболевание прогрессирует медленно, десятилетиями. В последующем постепенно падает острота зрения, концентрически сужается поле зрения, определяется парамакулярная скотома, нарушается по типу тританомалии цветовое зрение. Уже в раннем возрасте значительно изменяется ЭРГ от субнормальной до нерегистрируемой.

На глазном дне у экватора появляются желтовато-белые круглые, с четкими границами, изредка сливающиеся очаги атрофии. В области очагов просматриваются крупные хориоидальные сосуды, иногда в виде белых полос вследствие уменьшенного кровотока. Хориоретинальные очаги, постепенно сливаясь, в виде гирлянд приближаются к заднему полюсу глазного дна. Отмечаются сужение ретинальных сосудов и постепенно нарастающая хориоретинальная дегенерация вокруг диска зрительного нерва. Характерным признаком заболевания является возникающая в этот период вельветоподобная нежнозернистая пигментация в макулярной зоне и в зоне сохранившейся сетчатки на крайней периферии между экватором и зубчатой линией. В терминальной стадии вельветоподобная пигментация усиливается, появляются множественные блестящие кристаллы, сосуды сетчатки и хориоидеи становятся невидимыми. Острота зрения падает до светоощущения или исчезает вовсе. Часто наблюдаются высокая миопия и осложненная катаракта. Поражение всегда двустороннее и асимметричное.

В основе заболевания лежит дефект энзима орнитинаминотрансферазы.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с хориоидеремией.

Впервые болезнь описал в 1895 г. австрийский офтальмолог Ernst Fuchs (1851–1930). Он же дал ей название “*atrophia gygata chorioidei et retinae*”. K. Takki и Simell в 1974 г. обнаружили у больных повышенное в 10–20 раз по сравнению с нормой содержание аминокислоты орнитина в плазме крови, моче, ликворе и влаге передней камеры.

### ФУ́КСА БОЛЕЗНЬ (2),

**Фукса сифилитический неврит зрительного нерва, neuritis papulosa**

Характеризуется образованием на диске зрительного нерва опухолеподобного массивного экссудата серовато-белого цвета, значительно проминированного в стекловидное тело, возникновением кровоизлияний вокруг диска, хориоретинальных воспалительных очагов и изменений в желтом пятне в виде фигуры звезды, а в задних отделах стекловидного тела — интенсивных помутнений. Острота зрения резко снижена, секторообразные выпадения и центральные скотомы в поле зрения, иногда сужение границ поля зрения. После рассасывания экссудата на диске и помутнений в стекловидном теле образуется (или завершается образование) соединительный тяж, исходящий из диска и идущий к одному из хориоретинальных очагов (превратившихся в атрофические). Зрительные функции значительно улучшаются. Заболевание развивается на одном глазу.

Патоморфологических данных о характере изменений при этом заболевании нет.

Описал E. Fuchs в 1926 г.

### ФУ́КСА ДИКТИОМА,

**медуллоэпителиома, диктиоцитома**

Новообразование представляет собой белую беспигментную массу, не имеющую определенной формы, исходящую из беспигментного эпителия недифференцированной части сетчатки, выстилающей плоскую часть ресничного тела. Диктиома распространяется в переднюю и заднюю камеры глаза, блокирует пути оттока внутриглазной жидкости и вызывает повышение ВГД. В запущенных случаях иногда прорастает во внутренние

структуры глазного яблока, заполняя полость стекловидного тела, приводя к увеличению глазного яблока. В отдельных случаях опухоль прорастает склеру и выходит под конъюнктиву.

Диктиома относится к очень редким новообразованиям. Она занимает промежуточное положение между доброкачественной и злокачественной опухольями, относится к опухолям с местнодеструктурирующим ростом. Чаще встречается у детей в возрасте 1–9 лет.

Прогноз для жизни чаще благоприятный, хотя описаны случаи гибели больных в связи с прорастанием опухоли в мозг.

При гистологическом исследовании выявляют схожесть диктиомы с эмбриональной сетчаткой.

В отличие от ретинобластомы диктиома не передается по наследству и не бывает двусторонней.

Описал E. Fuchs. Американский офтальмолог A. B. Reese в 1957 г. описал случай диктиомы с локализацией в области диска зрительного нерва.

### **ФУКСА ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ ЭПИТЕЛИАЛЬНАЯ**

Характеризуется отеком и медленно прогрессирующим помутнением роговицы преимущественно в центральной зоне и нижних отделах. Эпителий буллезно изменен, имеются его надрывы и неравномерная истыканность. Чувствительность резко снижена. Воспалительные явления выражены слабо или отсутствуют. Зрение значительно снижено.

Дистрофия развивается чаще как вторичное явление на глазах с тяжелым увеитом или глаукомой, а также после травматично выполненной экстракции катаракты, но может быть и самостоятельным заболеванием преимущественно у пожилых людей, чаще у женщин, и в этих случаях почти всегда двусторонней.

В дальнейшем было выяснено, что первично изменяется эндотелий, а строма и эпителий вовлекаются в процесс вторично. Через дефекты эндотелия влага передней камеры просачивается в строму, вызывает ее отек, деструкцию и мелкие очаги некроза.

B. Graves (1924) высказал предположение, что эпителиальная дистрофия является поздним проявлением эндотелиальной дистрофии.

Описал E. Fuchs в 1910 г.

### **ФУКСА КЕРАТИТ ГЛУБОКИЙ ПУСТУЛИФОРМНЫЙ**

Характеризуется появлением в глубоких слоях роговицы на ее периферии инфильтратов в виде точек и полосок, трансформирующихся в очаги желтого цвета, напоминающие пустулы. В отдельных случаях образуется единичный, центрально расположенный инфильтрат. Роговица утолщена, поверхность ее матовая, без изъязвлений. На эндотелии роговицы появляются преципитаты, в передней камере – вязкий гипопион. Инфильтраты иногда замещаются интенсивными стойкими помутнениями; возможно развитие вторичной глаукомы, стафиломы роговицы. Описаны случаи атрофии глазного яблока из-за хронического циклита. Обычно поражается один глаз, в исключительно редких случаях – оба.

Кератит развивается при вторичном или третичном сифилисе. Специфическая терапия дает хороший и быстрый эффект.

Патогенез заболевания не выяснен. Спирохет ни в инфильтрате, ни в гипопионе обнаружить не удавалось.

Описал E. Fuchs в 1915 г.

### **ФУКСА КЕРАТИТ ПОВЕРХНОСТНЫЙ ТОЧЕЧНЫЙ**

Характеризуется появлением множества мелких эпителиальных или субэпителиальных помутнений, сопровождающихся светобоязнью, слезотечением, невралгическими болями, умеренным понижением чувствительности роговицы. Заболевание двустороннее, протекает длительно, с ремиссиями и рецидивами.

Установлена тесная связь точечного поверхностного кератита с герпетической инфекцией. Аналогичная морфологическая картина наблюдается и при других вирусных инфекциях (эпидемический кератоконъюнктивит, трахома, конъюнктивит с включениями).

Заболевание описал E. Fuchs в 1889 г., когда он впервые наблюдал вспышку кератоконъюнктивита, впоследствии (1941) названного эпидемическим. Он же дал название болезни — “keratitis punctata superficialis”.

### **ФУКСА СИМПТОМ, Грефе ложный симптом**

Заключается в парадоксальном поднимании опущенного верхнего века у больных с птозом и парезом (параличом) нижней прямой мышцы одного глаза при взгляде вниз и в сторону от больного глаза.

Возникает у больных сифилисом, при травмах черепа, интракраниальных опухолях и аневризмах. Появление его объясняют парадоксальными связями нижней и внутренней прямых мышц глаза с мышцей, поднимающей верхнее веко в результате дефективной регенерации глазодвигательных нервов после какого-то болезненного процесса.

Описан в 1893 г. после смерти Albrecht Graefe австрийским офтальмологом Ernst Fuchs (1851–1930).

### **ФУКСА СИНДРОМ, гетерохромия Фукса, гетерохромный циклит Фукса**

Характеризуется обесцвечиванием радужки, анизокорией с более широким зрачком на больном глазу из-за атрофии сфинктера, наличием преципитатов на задней поверхности роговицы, развитием осложненной катаракты и нередко вторичной глаукомы. Процесс чаще односторонний. Описаны случаи двустороннего синдрома с обычно в разной степени обесцвеченной радужкой и двусторонним неодинаковым помутнением хрусталиков. Встречается и heterochromia inversa, когда преципитаты, катаракта и глаукома обнаруживаются в глазу с более темной радужкой. Темный цвет радужки в этих случаях обусловлен просвечиванием пигментного листка вследствие значительной атрофии стромы радужки. При гетерохромном циклите ткань радужки представляется разреженной и прозрачной, что является отличием от циклитов другого генеза. Чаще атрофия радужки касается зрачковой зоны. В этих случаях в развитой стадии болезни сфинктер радужки выглядит беловатым кольцом, в котором просвечивают ее сосуды. Реже атрофируются цилиарная зона радужки, еще реже ее корень и пигментная кайма.

Преципитаты на задней поверхности роговицы обычно мелкие, сероватого цвета, не пигментированные и практически никогда не сливающиеся. Влага передней камеры прозрачная, лишь иногда слегка опалесцирует. Характерно отсутствие задних синехий. В некоторых случаях обнаруживаются пылевидные помутнения в стекловидном теле.

Катаракта начинается с нежных помутнений в виде глыбок, пятнышек, полосок в задних корковых слоях хрусталика. Со временем они сливаются и задняя кора хрусталика приобретает вид пемзы, как при чашеобразной катаракте. Процесс заканчивается полным помутнением хрусталика.

Наибольшую опасность для зрения представляет глаукома, протекающая как по типу открытоугольной, так и по типу закрытоугольной, но в том и другом случае с выраженной ретенцией оттока, обусловленной склерозом трабекул, облитерацией интратрабекулярных пространств и гиалиновой мембраны на внутренней поверхности трабекул.

Возможны дистрофические изменения роговицы в виде субэпителиальных беловатых крошкообразных отложений, эпителиопатии, понижения чувствительности и ускоренного высыхания роговицы, обусловленные нарушением ее иннервации.

Характерной для синдрома Фукса является своеобразная форма кровоизлияния в переднюю камеру после ее пункции – появление через несколько секунд тонкой ниточки крови, исходящей из угла передней камеры на стороне, противоположной проколу (симптом *Амслера*, 1957). Образующаяся небольшая гифема обычно рассасывается в течение нескольких часов. Предполагают, что развитие нитчатых кровоизлияний связано с нарушением симпатической иннервации стенок сосудов радужки и цилиарного тела, проявляющимся в их расширении и повышенной проницаемости.

Болезнь начинается преимущественно в 20–30-летнем возрасте. Этиология до сих пор неясна. Автор предполагал, что в возникновении синдрома повинен неизвестный токсин, действующий на плод в утробе матери. Позднее придавали значение туберкулезной и сифилитической инфекции. Однако гистологические исследования многих авторов не выявили признаков воспаления. В настоящее время в патогенезе болезни основное значение придают дисфункции нервной системы, особенно патологии симпатической иннервации, часто обусловленной нарушением развития спинного мозга на уровне цилиоспинального центра и поражением заднего шейного симпатического нерва. На основании этого синдром Фукса расценивают как нейровегетативный синдром. Патологические изменения тканей глаза, в т. ч. осложненная катаракта и вторичная глаукома, являются результатом нейродистрофических процессов в переднем отделе сосудистого тракта.

Предполагают доминантный тип наследования со слабой пенетрантностью.

Описал E. Fuchs в 1906 г.

### ФУРНЬЕ СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Глазодвигательные нарушения, обусловленные парезом или параличом глазодвигательного и отводящего нервов. Иногда лагофтальм и сопутствующие ему слезотечение, симптомы высыхания роговицы из-за поражения лицевого нерва. Постоянно больные ощущают мелькание и “летающие мушки” перед глазами.

**Общие проявления.** Сильная головная боль, головокружение, рассеянность, проходящие психические расстройства, снижение памяти и интеллекта, заикание, астенция, проходящие гемипарезы.

Наблюдается в поздней стадии сифилитического менингоэнцефалита.

Дифференцировать с менингоэнцефалитами и хроническими менингитами другой этиологии.

Описал в 1912 г. французский дерматолог Jean Alfred Fournier (1832–1915).



### ХАГЕМАНА – ПОЧТМАН СИНДРОМ, синдром цилиарного узла

**Глазные симптомы** различны при выключении цилиарного ганглия (состояние неврологического дефицита) и при раздражении (ирритации) его.

В первом варианте поражения цилиарного узла наблюдаются односторонний умеренный миоз, отсутствие реакций зрачка на цвет и конвергенцию, слабость или паралич аккомодации, гипестезия роговицы с возможными дистрофическими изменениями ее, расширение сосудов сетчатки и понижение давления в центральной артерии сетчатки. Возможна умеренная гипотензия глазного яблока. Отмечены случаи неврита зрительного нерва. Больных обычно беспокоит боль в глубине глазницы и головная боль.

Заболевание развивается быстро, длительность его и интенсивность проявлений различны. В некоторых случаях выздоровление наступает через 2–3 дня или 1–2 недели, чаще болезненные явления удерживаются несколько недель или месяцев. Особенно длительно сохраняется парез аккомодации. Нередко отмечаются рецидивы заболевания. Синдром в этом варианте обусловлен выключением или гибелью ганглиозных клеток цилиарного узла.

Во втором варианте поражения цилиарного узла (при раздражении его) наблюдаются сужение зрачка, выраженные дистрофические изменения роговицы, повышение давления в центральной артерии сетчатки, иногда временное повышение ВГД.

На разных стадиях заболевания возможно превалирование либо процессов ирритации, либо процессов угнетения цилиарного узла.

Причиной синдрома могут быть инфекционные заболевания (особенно грипп и герпес), воспалительные процессы в придаточных пазухах носа и в глазнице, травма орбитальной области.

Описали Hageman в 1959 г. и отечественный офтальмолог С. М. Почтман в 1958–1965 гг. На возможность изолированного поражения цилиарного ганглия указывали немецкие офтальмологи А. Elschning в 1923 г., С. Behr и Н. Wilbrandt в 1927 г.

### ХАКИМА РЕАКЦИЯ, малигнолипия

Метод диагностики злокачественных новообразований, основанный на обнаружении в сыворотке крови, а также во влаге передней камеры, в стекловидном теле и субретинальной жидкости фосфолипида (малигнолипина), являющегося, по некоторым данным, продуктом жизнедеятельности клеток опухоли.

Реакция заключается в изменении цвета этих жидкостей и стекловидного тела на сиреневый – слабо положительная (+), фиолетовый – положительная (++) или темно-фиолетовый – резко положительная (+++) при прибавлении к ним специального реактива, если в глазу или глазнице имеется меланобласта.

Реакция наиболее информативна при исследовании стекловидного тела.

Описал Nakim в 1956 г.

### **ХАЛЛЕРМАННА – ШТРАЙФФА – ФРАНСУА СИНДРОМ,**

**Ульриха – Фремери-Дона синдром, окуло-мандибуло-фациальный синдром, дизморфия мандибуло-окуло-фациальная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характерными являются врожденная катаракта и микрофтальм. Часто наблюдаются редкие ресницы и брови, колобомы век, микрокорнеа, глаукома. Возможны птоз, опущенные наружные углы глазных щелей, косоглазие, голубая окраска склер, макрокорнеа или кератоглобус, гетерохромия и (или) атрофия радужек, атрофия хориоидеи вокруг диска зрительного нерва. Поражаются оба глаза.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Дисцефалия с гипоплазией нижней челюсти, тонким клювовидным носом, выступающими лобными и теменными буграми создают впечатление “птичьего лица”. Больные пропорционально низкого роста. Возможны микроцефалия, деформация шейных позвонков, сколиоз, узкая грудная клетка. Характерны гипотрихоз, участки алопеции на голове, очаговая атрофия кожи головы, атрофичная красновато-цианотичного цвета кожа носа. Нередко наблюдаются зубы у новорожденных, неправильный рост зубов, дополнительные зубы, гипоплазия эмали, микростомия, высокое арковидное нёбо. Особенности строения лицевого черепа и часто наблюдающееся сужение верхних дыхательных путей могут вызывать затруднение дыхания и obstructивное апноэ во время сна. Отмечаются гипогенитализм, крипторхизм. Умственное развитие обычно нормальное, но в отдельных случаях описывают умственную отсталость от умеренной дебильности до имбецильности.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Некоторые исследователи в этиологии заболевания предполагают роль аутосомно-доминантного гена с варьирующей экспрессивностью. Отмечены спорадические случаи заболевания.

Дифференцировать с нижнечелюстно-лицевым дизостозом, глазо-зубо-костной дисплазией, синдромом Секкеля – Одри, прогерией, пикнодизостозом.

Впервые описан французским дерматологом Ch. Audry в 1893 г. Более подробно описан и выделен в самостоятельную нозологическую форму в 1948 г. немецким офтальмологом Wilhelm Hallermann (род. 1909) и швейцарским офтальмологом E. B. Streiff (род. 1908). Бельгийский офтальмолог E. J. François (род. 1907) в 1958 г., а также немецкие педиатры O. Ullrich и Fremery-Dohna в 1953 г. выступили в печати с сообщениями о якобы новых, открытых ими синдромах. Однако они представляли собой дальнейшее уточнение и детализацию синдрома Халлерманна – Штрайффа.

### **ХАЛЬГРЕНА СИНДРОМ,**

**акустико-ретино-церебеллярная дегенерация**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В раннем детстве развиваются пигментная дегенерация сетчатки и катаракта. Зрение постепенно понижается до слепоты.



**Общие проявления.** Врожденная глухота, прогрессирующая атакия преимущественно мозжечкового характера. При отоневрологическом исследовании выявляют нарушение функции вестибулярного аппарата. Нередко наблюдаются кифосколиоз, полая стопа.

Популяционная частота 3 : 100 000. Наибольшее число случаев заболевания описано в Швеции.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал шведский врач Hallgren в 1958 г.

**ХАНТА СИНДРОМ,**  
синдром коленчатого узла, невралгия коленчатого узла  
или промежуточного нерва

**Глазные симптомы.** Односторонние боли вокруг глаза и слезотечение, горизонтальный спонтанный нистагм.

**Общие проявления.** Односторонние жгучие боли в ухе и в области сосцевидного отростка с иррадиацией боли на все лицо, в затылок, шею и плечо. Высыпания (herpes zoster) на передней поверхности ушной раковины, в наружном слуховом проходе, на барабанной перепонке, на мягком небе, небных миндалинах и языке (в зоне иннервации промежуточным нервом). Гипестезия уха и языка. Расстройство саливации. Снижение восприятия высоких звуков, шум в ушах. Часто возникает преходящий паралич лицевого нерва.

Продолжительность заболевания от нескольких дней до нескольких недель.

Предполагают вирусную этиологию синдрома.

Дифференцировать с другими видами невралгии.

Описал в 1907 г. американский невропатолог James Ramsay Hunt (1874–1937).

**ХАРБИЦА – МЮЛЛЕРА СИНДРОМ,**  
наследственная идиопатическая гиперхолестеринемия

**Глазные симптомы.** Папулезные или туберозные ксантомы на веках обоих глаз. Преждевременное образование старческой дуги роговицы.

**Общие проявления.** Такие же ксантомы на локтях и коленях. Возможна стенокардия вследствие ксантоматоза венечных сосудов. В крови увеличено содержание холестерина, витамина А и каротинов.

Болезнь часто начинается в молодом возрасте, иногда в детстве.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описали в 1938 г. норвежские терапевты Francis Harbitz (1867–1950) и Carl Arnoldus Müller (род. 1886).

**ХАРТРИДЖА ЭФФЕКТ ОБУСЛОВЛИВАНИЯ**

Эффект обусловливания может быть положительным, отрицательным или нейтральным.

Одновременная экспозиция двух желтых тест-объектов усиливает цвета обоих (положительное обусловливание). Одновременная экспозиция желтого и синего тест-объектов подавляет восприятие обоих цветов, и тест-объекты воспринимаются как бесцветные (отрицательное обусловливание). Одновременная экспозиция желтого и красного тест-объектов может при-

вести к тому, что желтый тест-объект остается таким же бесцветным, каким он казался ранее (нейтральное обусловливание) или будет казаться красным (положительное обусловливание).

Эффект тесно связан с феноменом Фика (Fick A. E., 1888), заключающимся в том, что два тест-объекта одного цвета настолько маленькие, что они кажутся бесцветными при раздельном видении, воспринимаются как окрашенные, когда видны одновременно.

Эффект обусловливания неустойчив, зависит от многих переменных величин: длины волны, чистоты цвета, интенсивности цвета, расстояния, отдаленности двух объектов друг от друга и т. д.

Описал английский физиолог Н. Hartridge в 1947 г.

### **ХАТЧИСОНА СИНДРОМ, саркомы надпочечника синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В случаях метастазирования злокачественной опухоли в череп возможны экзофтальм, нарушение функций глазодвигательных мышц, обширные кровоизлияния под кожу век (экхимозы). При медленном течении болезни иногда развивается вторичная глаукома.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** В начальной стадии болезни отмечаются боли в костях и суставах, субфебрильная температура тела, увеличенная СОЭ, анемия, диспротеинемия. По мере развития болезни обнаруживают множественные метастазы, преимущественно в костях черепа и длинных трубчатых костях, которые создают характерную клиническую картину.

В отличие от синдрома Пеппера (W. Pepper) метастазирования в органы брюшной полости не отмечено.

Синдром является проявлением злокачественной гормонально неактивной опухоли мозгового слоя надпочечников или пограничного симпатического ствола.

Болеют только маленькие дети.

Описал в 1907 г. английский врач Robert Grieve Hutchison (1871–1943).

### **ХВОСТКА СИМПТОМ, лицевой феномен**

Сокращение мышц верхнего века наряду с сокращением всех мышц, иннервируемых лицевым нервом при ударе молоточком по скуловой дуге впереди наружного слухового прохода в области деления лицевого нерва на основные ветви (в области “гусиной лапки”). Это так называемый симптом Хвостека I степени.

Свидетельствует о повышенной нервно-мышечной возбудимости.

Наблюдается при гипопаратиреозе, неврозах, эпилепсии, анемии, туберкулезе.

Описал в 1875 г. австрийский хирург Franz Chvostek (1835–1884).

### **ХЁЕРФОРДТА СИНДРОМ, увеопаротит, лихорадка увеопаротитная**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Иридоциклит, глазодвигательные нарушения, диплопия и птоз, обусловленные поражением глазодвигательно-

го нерва. Возможны конъюнктивит, кератит, неврит зрительного нерва. Поражение может быть как односторонним, так и двусторонним.

**Общие проявления.** Характерными являются плотная (узловая) инфильтрация околушных желез, субфебрильная температура тела, увеличение лимфатических узлов на шее и в надключичной области, а также медиастанальных лимфатических узлов. Как правило, наблюдается поражение черепных нервов (чаще лицевого, реже слухового и блуждающего), ствола мозга и спинномозговых нервов, признаки менингеального раздражения. Нередко отмечают воспаление грудных желез, яичников или яичек, диффузную инфильтрацию легочной паренхимы, изменения функций печени. Указанные явления сопровождаются плохим аппетитом, похуданием, головной болью, симптомами вегетативной дистонии.

Прогноз, как правило, благоприятный.

Полагают, что данное заболевание является саркоидозом. В этиологии его ведущее значение, по мнению многих авторов, играет вирусная инфекция.

Дифференцировать с хроническим вирусным паротитом, синдромом *Микулича* и др.

Описал в 1909 г. датский офтальмолог Christian Frederik Heerfordt (1871–1953).

### **ХЕЙКОКА – ВЬЛЬСОНА СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Снижение остроты зрения, концентрическое сужение поля зрения, гемералопия вследствие атипичной пигментной дегенерации сетчатки (изменения представляют собой мелкие пигментные отложения разнообразной формы, сочетающиеся с точечными отложениями белого цвета – “соль с перцем”). Иногда наблюдается светобоязнь. Страдают оба глаза.

**Общие проявления.** Полиневрит различной степени выраженности; атаксия, выраженная дизартрия; аносмия, тугоухость вследствие аномалий развития внутреннего уха. Как правило, у больных развивается сахарный диабет. Часто наблюдаются тахикардия, слабо выраженный ихтиоз.

Предполагают аутосомно-рецессивный тип наследования.

Описали английский педиатр J. В. Неускок и английский невропатолог J. Wilson.

### **ХЕЛЬМХОЛЬЦА – ХАРРИНГТОН СИНДРОМ**

**Глазные симптомы.** Обусловлены врожденным помутнением роговиц у детей.

**Общие проявления.** Скафоцефалия, поясничный кифоз, короткие конечности, тугоподвижность суставов, гепатоспленомегалия, умственная отсталость.

Заболевание врожденное.

Описали американские педиатры Henri Frederic Helmholtz (род. 1892) и Ethel Harrington.

### **ХЕНДА – ШЮЛЛЕРА – КРИСЧЕНА БОЛЕЗНЬ,**

**гистиоцитоз X, липоидный гранулематоз, липогранулематоз, хронический системный прогрессирующий гистиоцитоз**

**Глазные симптомы.** Одно- или двусторонний экзофтальм с ограничением подвижности глазного яблока вследствие образования в костях

глазницы опухолевых гранулематозных разрастаний. В некоторых случаях при разрушении костей глазницы может возникнуть экзофтальм или опущение глазного яблока. Иногда наблюдаются ксантомы в коже век.

О б щ и е п р о я в л е н и я. Характеризуются признаками поражения плоских костей и несахарного диабета. Многообразие клинической картины объясняется множественностью опухолевых образований в различных тканях организма. При разрушении турецкого седла наблюдается нарушение функции гипофиза, гипоталамуса с явлениями несахарного диабета. Механическое сдавление головного мозга гранулематозными массами, развивающимися из костной ткани, мозговых оболочек, эндотелия сосудов, приводит к появлению неврологических нарушений в виде поражения лицевого нерва, снижения слуха, мозжечковых расстройств, нистагма, пирамидной симптоматики. При деструкции костей челюсти возникают расшатывание и выпадение зубов, оголение корней зубов, развиваются вторичный гингивит, стоматит. При вовлечении в процесс легких отмечаются кашель, одышка. Примерно у половины больных наблюдаются поражения кожи в виде ксантом желто-коричневого цвета, везикул, изъязвлений, геморрагий. Возможна диссеминация процесса с поражением лимфатических узлов, печени, селезенки и других органов. В редких случаях возникают патологические переломы трубчатых костей, компрессионные переломы позвонков.

В крови обнаруживают повышенное количество холестерина и липопротеинов, иногда отмечаются умеренная анемия, панцитопения; в костномозговом пунктате – сохранность мегакариоцитов, иногда инфильтрация гистиоцитарными клетками. На рентгенограммах черепа и других костей выявляют очаги остеопороза неодинаковой интенсивности с неровными контурами (“череп в виде географической карты”).

Микроскопически опухолевидные гранулематозные разрастания состоят из гистиоцитов с примесью лимфоцитов, плазматических клеток, эозинофильных лейкоцитов. Характерно наличие большого числа ксантомных клеток – макрофагов с пенистой вакуолизированной за счет накопления холестерина и холестерин-эстеров цитоплазмой.

Заболевание наиболее часто встречается у детей в возрасте 4–5 лет, чаще у мальчиков. При позднем дебюте заболевания эндокринные нарушения, как правило, отсутствуют. Течение обычно хроническое, медленно прогрессирующее. Прогноз в большинстве случаев благоприятный (при рациональном лечении), ухудшается при поражении легких и присоединении интеркуррентных заболеваний.

Этиология и патогенез до конца не изучены. Предполагают вирусную этиологию, связывают развитие болезни с иммунологической недостаточностью. Некоторые авторы считают, что возникновению заболевания способствует неадекватный ответ организма на какую-либо инфекцию. Не исключают, что в основе заболевания лежит расстройство функции системы мононуклеарных фагоцитов и нарушение жирового обмена.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими формами гистиоцитоза X (болезнь *Леттерера – Сиве*, эозинофильная гранулема), болезнью *Ниманна – Пика*, врожденным сифилисом.

Впервые описал в 1893 г. американский педиатр Alfred Hand (1868–1949). В 1916 г. австрийский невропатолог и психиатр Arthur Schüller (1874–1958) и в

1919 г. американский врач Henry Asbury Christian (1876–1951) выделили триаду симптомов при этой болезни: дефект плоских костей, экзофтальм и несахарный диабет.

### ХЕРРЕНШВАНДА СИНДРОМ

Гетерохромия радужек в результате нарушения симпатической иннервации. На стороне поражения радужка светлее. Нередко сочетается с синдромом *Бернара – Горнера* (птоз, миоз, экзофтальм) на той же стороне.

Описал в 1918 г. немецкий офтальмолог F. Hergenschwand (род. 1881).

### ХЕРРИКА СИНДРОМ,

анемия Херрика, серповидно-клеточная анемия

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В легких случаях выявляют извитость сосудов сетчатки (*tortuositas vasorum retinae*), расширение вен и небольшие участки ишемии сетчатки на периферии. При утяжелении процесса появляются микроаневризмы, телеангиэктазии и новообразованные сосуды в сетчатке. Участки ишемии сетчатки становятся более обширными и выраженными. Возможна ограниченная отслойка сетчатки. В тяжелых случаях возникают пре-, интра- и субретинальные кровоизлияния, тромбоз центральной вены сетчатки, непроходимость отдельных артерий сетчатки, застойный диск зрительного нерва, кровоизлияния в стекловидное тело, пролиферирующий ретинит. В некоторых случаях на крайней периферии глазного дна видны довольно протяженные участки сосудов сетчатки белого цвета. Белую окраску сосудов объясняют находящимися в них гемолитически распавшимися эритроцитами.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Желтуха, гепатоспленомегалия, увеличение лимфатических узлов, инфантилизм, болевые кризы, характеризующиеся острой болью в участке эритростаза или инфаркта, лейкоцитозом и лихорадкой. В течении болевых кризов различают 3 фазы: ишемическую (длительностью 2–6 ч), инфарктную (длительностью от 24 до 72 ч), микроэмболическую (длительностью до 1 недели и более).

Ишемическая фаза характеризуется болями в трубчатых костях, позвоночнике и суставах. Она является обратимой. Инфарктной фазе свойственны боли во многих костях и суставах, потливость, лейкоцитоз, иногда усиление анемии; микроэмболической – закупорка сосудов в различных органах и тканях. В зависимости от локализации тромбозов выявляют несколько синдромов – грудной, абдоминальный, мозговой, мышечно-скелетный и др.

В крови – нормохромная анемия с умеренным макроцитозом, анизопойкилоцитозом, серповидными эритроцитами, полихромазией. Лейкоцитоз со сдвигом влево в период гемолитических кризов.

Патоморфологически выявляют застой или, наоборот, чрезвычайное малокровие внутренних органов вследствие блокады сосудов агглютинированными эритроцитами; тромбоз сосудов и инфаркты внутренних органов, сморщенную (вследствие множественных инфарктов) селезенку.

Причиной развития болезни является генная мутация, приводящая к синтезу аномального гемоглобина S. Эритроциты, содержащие такой гемоглобин, приобретают серповидную форму, а в их мембране откладывается кальций. Вследствие этого они становятся ригидными, теряют пластические свойства, закупоривают капилляры и гемолизируются. Образование

серповидных эритроцитов усиливается при снижении напряжения кислорода в тканях, снижении рН крови, замедлении кровотока, гипоксии и гипоксемии, при дегидратации организма и повышении температуры тела.

Болезнь встречается у 40 % населения некоторых районов Центральной Африки, с меньшей частотой у негров Западной Африки, Индии, Ближнего и Среднего Востока.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с болезнью *Боткина*, желтухами иного происхождения, другими формами гемолитических анемий, острым ревматизмом, ревматоидным артритом и др.

Впервые описал в 1910 г. американский терапевт James Bryan Herrick (1861–1954).

### ХЕРТОВА СИМПТОМ

Полное или частичное выпадение бровей в наружных третях.

Наблюдается при гипоталамо-гипофизарной недостаточности (гипопитуитаризме), аллергическом диатезе.

Описал бельгийский врач Eugene Louis Chretien Hertoghe (1860–1928).

### ХОДЖКИНА БОЛЕЗНЬ,

лимфогранулематоз, злокачественная гранулема, хронический злокачественный лимфоматоз

**Глазные симптомы.** Встречаются довольно часто и зависят от локализации лимфогранулематозных образований. При локализации пораженной лимфоидной ткани в глазнице и в слезной железе развиваются экзофтальм со смещением глазного яблока, нарушением его подвижности, диплопия, сдавление зрительного нерва, а иногда его атрофия. Возможно возникновение гранулем в веках, конъюнктиве, радужке, сосудистой оболочке, сетчатке – с соответствующими косметическими или функциональными дефектами этих структур.

**Общие проявления.** Характеризуются динамичностью и многообразием вследствие поражения различных органов, тканей и групп лимфатических узлов. В большинстве случаев наблюдается хроническое течение болезни с ограниченным поражением одной группы лимфатических узлов. Острый лимфогранулематоз протекает с высокой температурой, увеличением лимфатических узлов, печени, селезенки, выраженной анемией, похуданием, астенией, анорексией, кожным зудом. При генерализации процесса усиливаются симптомы общей интоксикации, в процесс вовлекаются различные органы и системы (кожа, кости, легочная ткань, средостение, желудочно-кишечный тракт и др.) Поражение оболочек основания головного мозга вызывает нарушение функции черепных нервов, особенно часто глазодвигательного, тройничного, лицевого, слухового. Лимфогранулематозные узлы могут сдавливать сосуды головного и спинного мозга, вызывая ишемические очаги. Возможны эпилептиформные припадки. Давление лимфогранулематозных узлов на нервные корешки, сплетения и периферические нервные стволы часто приводят к тяжелым невралгиям или невритам.

При генерализованных формах болезни часто обнаруживают нейтрофильный лейкоцитоз со сдвигом формулы влево, лимфоцитопению, увеличенную СОЭ, гиперфибриногемию и гипер- $\alpha_2$ -глобулинемию.

Микроскопическая картина характеризуется разрастаниями лимфоидных и плазматических клеток, гистиоцитов, фибробластов, эозинофильных и нейтрофильных лейкоцитов, пролиферацией клеток эндотелия сосудов. В совокупности это создает картину, напоминающую по виду строение грануляционной ткани. Специфичными для лимфогранулематоза являются клетки Березовского – Штернберга, отличающиеся гигантским размером цитоплазмы и ядер (диаметр ядер 40–80 мкм), а также признаками деления ядра без деления цитоплазмы. Встречаются и так называемые клетки Ходжкина – гигантские одноядерные клетки, являющиеся, по видимому, предшественниками клеток Березовского – Штернберга, но лишенные признаков деления ядра.

Заболевают в любом возрасте, чаще мужчины. Самая высокая заболеваемость отмечается в возрасте от 20 до 35 и старше 50 лет.

Прогноз зависит от клинической стадии, активности процесса и морфологического типа лимфогранулематоза. Летальный исход наступает в период генерализации болезни.

Этиология не выявлена. Полностью не отрицают вирусную и генетическую теорию происхождения заболевания. В соответствии с Международной классификацией опухолей кроветворной и лимфоидной ткани (ВОЗ, 1976) лимфогранулематоз является разновидностью злокачественной лимфомы.

В патогенезе болезни большое значение придают иммунологическим изменениям, особенно нарушению функции Т-лимфоцитов, что выражается в подавлении клеточного иммунитета, высокой чувствительности больных к вирусным и грибковым инфекциям.

В ряде случаев выявляют аутосомно-рецессивный тип наследования.

Дифференцировать с реактивной гиперплазией лимфоидной ткани различной этиологии, специфическими лимфаденитами, лимфосаркомой, ретикулосаркомой и др.

Впервые описал в 1832 г. английский врач Thomas Hodgkin (1798–1866). В 1890 г. отечественный врач С. Я. Березовский обнаружил у больных лимфогранулематозом гигантские многоядерные клетки и высказал предположение об опухолевой природе этого заболевания. В 1898 г. немецкий патолог К. Sternberg (1872–1935) подробно описал нефрологическую картину болезни и так же, как С. Я. Березовский, выявил в гранулематозной ткани характерные гигантские клетки, которые в дальнейшем получили название "клетки Березовского – Штернберга".

### ХОЙПАХА СИМПТОМ

Широкие глазные щели, создающие впечатление экзофтальма.

Наблюдается при истерии.

Описал Нурпаш.

### ХОЛМСА СИНДРОМ

Нарушение зрительной пространственной ориентации: больной не способен определять расстояние, форму и размеры предметов на расстоянии. Расстройства аккомодации и конвергенции. Отсутствие мигательного рефлекса.

Возникает при двустороннем поражении теменных и затылочных долей мозга.

Описал английский невропатолог Gordon Morgan Holmes (1876–1965).

### ХОЛЬМГРЕНА ФЕНОМЕН, феномен изменения цвета окрашенного света

При медленном движении по сетчатке точно сфокусированного пучка лучей желтого цвета (как монохроматического, так и с более широким диапазоном волн) некоторые испытуемые видят при одном его положении красный цвет, а при других – оранжевый, желтый или зеленый. Пучок лучей кажется красным, если зрение осуществляется областью центральной ямки. Он может казаться оранжевым, желтым и даже зеленым, если осуществляется парафовеальной областью или периферией сетчатки.

Объясняют наличием в сетчатке глаза человека гроздьев рецепторов разного типа (одни – особенно чувствительные к красным лучам, другие – к зеленым, третьи – к синим лучам).

Описал F. Holmgren в 1884 г.

### ХОРТОНА СИНДРОМ,

**Бинга – Хортон синдром, Хортон мигрень, гистамино-цефалгический синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Приступообразная резкая боль в глазнице и вокруг глаза, припухание век, гиперемия конъюнктивы, обильное слезотечение на той же стороне.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Кратковременная односторонняя очень сильная боль в височной области и в области верхней челюсти, распространяющаяся в область затылка, шеи, плеча. Боль сопровождается выделением слизи из соответствующей половины носа или отеком слизистой с затруднением носового дыхания, усиленной потливостью и расширением сосудов височной области.

Синдром обычно возникает внезапно ночью, через 1–2 ч после наступления сна, длится от 15 мин до нескольких часов. Приступы болей почти всегда локализуются в одной и той же области. В вертикальном положении боль несколько уменьшается. Болеют преимущественно мужчины пожилого возраста.

Причиной синдрома считают острое расширение внутричерепных сосудов в результате воздействия гистаминовых веществ. Немалую роль в возникновении заболевания играют эмоциональные факторы. У многих больных приступ может быть искусственно вызван подкожным введением гистамина и успешно купирован адреналином, эрготамином или антигистаминными средствами.

Дифференцировать с классической формой мигрени, синдромами *Сладера, Чарлина*.

Впервые описал в 1913 г. швейцарский невропатолог Robert Bing (1878–1956). Детально изучил и описал в 1941 г. американский врач Bayard Taylor Horton (род. 1895).

### ХОРТОНА – МАГАТА – БРАУНА СИНДРОМ,

**артериит гигантоклеточный, артериит гранулематозный, височный артериит**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Примерно у половины больных развиваются через 4–5 недель после начала заболевания, а у 15 % больных являются дебютом болезни. Значительно понижается острота зрения. В поле зрения определяются центральные скотомы, гемиянопические выпадения, возможно значительное концентрическое сужение поля зре-



ния. Нередко зрение быстро (через полторы-две недели после начала его снижения) падает до нуля. Причиной слепоты является либо ишемическое поражение зрительного нерва вследствие нарушения кровообращения в глазничных и заднересничных артериях, либо острая ишемия сетчатки, вызванная непроходимостью центральной артерии сетчатки. Возможно развитие передней ишемической нейропатии с ишемией сетчатки. Офтальмокопические определяются проминирующий с нечеткими границами восковидный диск зрительного нерва, мутно отечная сетчатка, особенно в перипапиллярной зоне, резко суженные артерии и широкие, полнокровные вены сетчатки, нередко геморрагии и экссудаты. Процесс завершается часто атрофией зрительного нерва. На ЭРГ выявляют снижение или полное угасание биопотенциалов. Иногда наблюдаются птоз, нарушение функций глазодвигательных мышц вследствие недостаточного кровоснабжения их.

Поражаются обычно оба глаза с некоторым (от нескольких дней до нескольких месяцев) разрывом во времени.

**Общие проявления.** В продромальной стадии, остро или подостро начинающейся и продолжающейся несколько недель или месяцев, наблюдаются общая слабость, бессонница, тошнота, потеря аппетита, похудание, субфебрильная температура, множественные миалгии и артралгии. Этот симптомокомплекс некоторые авторы называют “ревматической полимиалгией”. В дальнейшем появляется постоянная сильная боль ноющего и пульсирующего характера в лобной, височной, теменной и реже в затылочной областях головы. Часто, особенно ночью, боли приступообразно обостряются до нестерпимых, приобретаая стреляющий и жгучий характер. В височной области появляются жгутообразные извитые плотные красные, резко болезненные при пальпации воспаленные артерии. Пульсация артерий отсутствует – артерии затромбированы. При распространении процесса на артерии лица появляются острые спонтанные боли в этой области, особенно в жевательных мышцах и в языке, заставляющие больных на время прекратить жевание и разговор. При поражении магистральных артерий шеи и интракраниальных сосудов развивается диффузная цереброваскулярная недостаточность с изменениями психики или локальная церебральная ишемия, проявляющаяся очаговыми неврологическими симптомами. Возможны генерализованные или фокальные эпилептические припадки. Реже поражаются аорта, сосуды сердца, почек, печени, селезенки, конечностей и кожи.

Заболевают преимущественно в возрасте 60–70 лет, женщины несколько чаще, чем мужчины. Продолжительность болезни колеблется от 6 месяцев до 2 лет, редко дольше, а чаще 8–12 месяцев. Описаны случаи рецидива болезни.

Прогноз для жизни серьезен, в 10 % случаев отмечается летальный исход, обусловленный чаще внутрочерепными кровоизлияниями, реже кардиальными осложнениями, разрывом аневризмы аорты, амилоидозом печени и селезенки. Для зрения прогноз плохой.

При патогистологическом исследовании выявляют своеобразный деструктивно-продуктивный васкулит преимущественно артерий головы с локализацией воспалительных изменений, главным образом, в средней оболочке, разрушением эластических и мышечных структур и разрастанием полиморфноклеточных грануляций с гигантскими многоядерными

клетками. Гистохимически определено, что этим процессам предшествует мукоидное набухание стенок сосудов и пропитывание их плазменными белками, вслед за которыми часто развивается фибриноидный некроз артерий.

Этиология не установлена. Большинство авторов относит заболевание к системным васкулитам, некоторые – к аутоиммунным процессам.

В патогенезе придают значение возрастным изменениям и расстройству функции *vasa vasorum*.

Дифференцировать с невралгиями тройничного и затылочного нервов, синдромом *Хортон*, гнойным синуситом лобной и верхнечелюстной пазух, синус-тромбозом кавернозного синуса, менингитом.

Детально описали и предложили термин “височный артериит” в 1932 г. американские врачи В. Т. Horton, Т. В. Magath и G. E. Brown (1885–1935). Однако еще Али Ибн-Иса из Багдада в X веке наблюдал больных с заболеванием височных артерий и расстройством зрения и обратил внимание на улучшение состояния больного после удаления измененных височных артерий. В 1890 г. английский хирург, офтальмолог и дерматолог Jonathan Hutchinson описал случай височного артериита. Термин “гигантоклеточный артериит” на основании характерной патогистологической картины предложил J. R. Gilmour в 1941 г.

### ХОТЦЕНА (ЧОТЗЕНА) СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Косоглазие, гипертелоризм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Акроцефалия, асимметрия челюстей, тонкий длинный нос, синдактилия II и III пальцев рук и III и IV пальцев ног.

Синдром представляет собой комплекс наследственных аномалий. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал немецкий педиатр F. Chotzen.

### ХОФТА СИНДРОМ, гиполипидемия семейная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены иногда развивающейся при этом заболевании пигментной дегенерацией сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Резкая задержка роста и психического развития. Сухая ихтиозная кожа с эритематозно-сквамозными высыпаниями. Тотальная лейконихия.

Кровь: гиполипемия с уменьшением всех фракций липидов, кроме  $\beta$ -липопротеина; гиперфосфатемия, гликолабильность. Моча: аминокислотурия, индолурия. Повышена канальцевая реабсорбция фосфатов.

В основе заболевания лежит нарушение обмена триптофана с вторичной недостаточностью кинуренина и его производных, особенно никотиновой кислоты, кофермента ДРН и ТРН. В результате этого замедляется синтез холестерина и жирных кислот, ограничиваются окислительное фосфорилирование и гликолабильность.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с  $\alpha$ ,  $\beta$ -липопротеинемией, непереносимостью фруктозы.

Описал бельгийский педиатр С. Hoofit в 1962 г.



### ЦА́НЕНА – РА́УСИНА МАКУЛЯРНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ СЕТЧАТКИ

Проявляется жалобами на понижение зрения разной степени и образованием в области желтого пятна слегка проминирующего в стекловидное тело круглого или овального диска размером от 0,3 до 2,0 PD желтого, оранжевого или красного цвета, окруженного светлой каймой. Возможны кровоизлияния в этой области. В дальнейшем развивается макулярная дегенерация сетчатки со значительным понижением зрения.

Некоторые исследователи считают заболевание кистозной дегенерацией желтого пятна с расположением кисты под пигментным эпителием сетчатки. Патогенез не установлен. Возможны поражения мембраны Бруха и пигментного эпителия.

Отмечен семейный характер заболевания. Предполагают аутосомно-доминантный тип наследования. Заболевание редкое. До 1970 г. описано всего 5 случаев.

Впервые описали Zanen, Rausin в 1950 г.

### ЦИ́НССЕРА – КО́УЛА – Э́НГМЕНА СИНДРОМ, дискератоз врожденный

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обильное слезотечение, обусловленное атрезией слезных точек. Дистрофические изменения кожи век, приводящие иногда к их вывороту. Блефарит, буллезный конъюнктивит, лейкоплакия конъюнктивы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Серо-коричневая пигментация кожи с атрофическими участками гипопигментации. Гиперкератоз и гипергидроз ладоней и стоп. Дистрофические изменения ногтей, часто их разрушение и исчезновение. Истончение и выпадение волос. Кариес зубов. Возможны изъязвления слизистой оболочки полости рта, трещины в углах рта и вокруг заднего прохода, трещины уретры с частичным заращением наружного отверстия. В отдельных случаях – гипогенитализм, врожденные грыжи, дисфагия, дисплазия зубов.

**Кр о в ь:** агранулоцитоз, злокачественная нейтропения, тромбопения. Рентгенологически выявляют остеопороз.

Выраженные клинические симптомы обычно появляются в возрасте 10–15 лет. Гиперпигментацию кожи иногда отмечают при рождении ребенка.

Болеют мальчики.

Тип наследования X-сцепленный рецессивный.

Дифференцировать с эктодермальной дисплазией.

Описали в 1910 г. немецкий дерматолог Ferdinand Zinsser (1865–1952), в 1926 г. американские дерматологи Harold Newton Cole (род. 1884) и Martin Feeney Engman (1869–1953). Первое сообщение принадлежит E. Lenglet (1903).

### ЦИРПКОВСКОГО – МАРГОЛИСА СИНДРОМ, альбинизм кожный с очагами гиперпигментации и глухотой

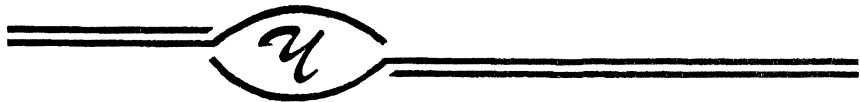
**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Нередко наблюдается гетерохромия радужек. Признаки глазного альбинизма отсутствуют.

**Общие проявления.** Общая депигментация кожи и волос (за исключением кожи ягодиц и мошонки) при рождении. В дальнейшем на конечностях, иногда на туловище появляются симметричные, разной величины и формы очаги гиперпигментации, создающие впечатление леопардовой шкуры. У всех больных наблюдаются наследственная неврогенная глухота и гипофункция вестибулярного аппарата.

Альбинизм обусловлен нарушением синтеза пигмента кожи.

Тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. У гетерозиготных женщин может быть снижение слуха.

Описали израильские дерматологи Leo Zirpkowski и Margolis.



### ЧАМЛИНА СИМПТОМ

При сдавлении зрительного нерва одновременно с периферическим дефектом, соответствующим области повреждения, может возникать центральная скотома.

Описал М. Chamlin в 1957 г.

### ЧАРЛИНА СИНДРОМ, синдром цилиарного узла, синдром носо-ресничного нерва

Особенности клинической картины определяются преимущественным поражением различных ветвей носо-ресничного нерва (длинных ресничных нервов или подблокового нерва) или ресничного узла.

При поражении длинных ресничных нервов возникают приступы мучительных болей стягивающего характера в глазном яблоке и в глубине глазницы. Боли чаще возникают вечером, ночью или утром; продолжительность их от нескольких часов до нескольких суток. Боли сопровождаются обильным слезотечением, светобоязнью, отечностью вокруг глаза, гиперемией конъюнктивы, снижением или отсутствием корнеального и конъюнктивального рефлекса, нарушением реакции зрачка на свет. При преимущественном поражении подблокового нерва характерна выраженная гиперемия конъюнктивы и резкая болезненность при пальпации в области внутреннего угла глазной щели. В случаях вовлечения в процесс ресничного узла болевой синдром значительно усиливается, нередко развиваются герпетический кератит, иридоциклит, а в тяжелых случаях – гнойная язва роговицы с гипопионом, неврит зрительного нерва. Глазные проявления сочетаются с выраженным набуханием слизистой оболочки носа или обильным выделением слизи из носа на пораженной стороне.

Процесс обычно односторонний, но может быть двустороннее проявление синдрома. Течение синдрома хроническое, с длительными (2–3 года) ремиссиями. Чаще наблюдаются стертые формы с менее выраженной клинической симптоматикой. Синдром возникает преимущественно в 35–40-летнем возрасте.

В возникновении синдрома Чарлин придавал основное значение гипертрофии одной из раковин, искривлению носовой перегородки, синуси-

там, заболеванию зубов. В настоящее время первостепенную роль отводят воспалительным заболеваниям этмоидальной пазухи. Атеросклероз внутренней сонной артерии, васкулиты (особенно аллергические), менингиты, диабет, сифилис, грипп, травмы черепа и глазницы также могут быть причинами развития синдрома.

Дифференцировать с невралгией тройничного нерва, синдромом *Сладера*, *Хортон*а, острым приступом глаукомы. Отличительной особенностью синдрома является исчезновение всех симптомов или явное улучшение состояния больного после анестезии слизистой оболочки носа 5 % раствором кокаина гидрохлорида (дифференциально-диагностический признак).

Детально описал в 1931 г. чилийский офтальмолог Carlos Charlin (род. 1886). Первое описание синдрома (1927) принадлежит американскому отоларингологу Greenfield Sluder (1868–1928).

### **ЧЕДИАКА – ХИГАШИ СИНДРОМ, Чедиака – Хигаши аномалия лейкоцитов**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обесцвечивание радужек, слабая пигментация глазного дна, бледность дисков зрительных нервов, сочетающаяся со светобоязнью, нистагмом, косоглазием. Часто наблюдаются уменьшение слезопродукции, перикорнеальная инъекция, помутнение роговицы.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерна склонность к банальным инфекциям, часто осложняющимся сепсисом. Развивается гепатоспленомегалия, лимфаденопатия, желтуха, гипергидроз, неврологические изменения (центральная и периферическая нейропатия, мышечная слабость, судороги, нарушение нервной проводимости). Часто возникают анемия, тромбоцитопения, нейтропения. Может развиваться злокачественная лимфома. В большинстве случаев лица, страдающие этим синдромом, являются альбиносами или очень светлыми блондинами.

Патологоанатомически выявляют инфильтрацию радужки, сосудистой оболочки, печени, селезенки, лимфатических узлов, костного мозга, почечных канальцев и нервных клеток незрелыми лимфоидными клетками и гистиоцитами.

Болеют дети. Прогноз неблагоприятный. Лечение дает временное улучшение. Дети погибают в возрасте до 7 лет, главным образом в связи с развивающимся сепсисом из-за нарушения защитной функции лейкоцитов.

Причиной заболевания считают патологию лизосом, значительное повышение активности неспецифической  $\alpha$ -нафтилацетатэстеразы и кислой фосфатазы в аномальных гранулах лейкоцитов, а также нарушение метаболизма сфинголипидов в лейкоцитах. Это приводит к качественным изменениям всех форм лейкоцитов. В цитоплазме гранулоцитов, лимфоцитов и моноцитов выявляют шаровидные азурофильные образования размером 2–5 мкм. Проявления альбинизма являются следствием патологической агрегации меланосом (цитоплазматических структур меланоцитов, в которых осуществляется синтез меланина).

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с другими типами глазо-кожного альбинизма, агранулоцитозом *Костманна*.

Детально описали кубинский врач Moises Chediak в 1952 г. и японский врач O. Higashi в 1954 г. Первые описания синдрома принадлежат Ceser (1943) и Steinbrinck (1948).

### ЧЕРВЕНКИ СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Дегенеративные изменения в сетчатке, миопия, деструкция стекловидного тела. Иногда помутнение хрусталика. Возможна отслойка сетчатки.

**Общие проявления.** Расщепление нёба (“волчья пасть”), гипоплазия верхней челюсти.

Заболевание является разновидностью гиалоидно-ретиальной дегенерации. Проявляется в детском возрасте. Течение болезни медленно прогрессирующее с относительно благоприятным прогнозом.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал американский генетик Jaroslav Cervenka (род. 1933). Семейные формы болезни и их подробную клиническую картину описал Conek с соавт. в 1971 г.

### ЧЕРНОГУБОВА – ЭЛРСА – ДАНЛОСА СИНДРОМ, десмогенез несовершенный, Русакова десмогенез несовершенный

Представляет собой группу заболеваний соединительной ткани, поражающих кожу, суставы, сосуды и различающихся по клинической картине, типу наследования и биохимическому дефекту.

**Глазные симптомы.** Характерны для VI и VII типов заболевания. Патогномичными признаками являются тонкая, голубая склера; тонкая роговица, а порой кератоконус; эктопия хрусталика; ангиоидные полосы и хориоретинальные кровоизлияния вследствие дегенерации мембраны Бруха и эластических волокон хориоидальных и цилиарных сосудов. Даже небольшие травмы могут привести к разрыву роговицы и склеры, отслойке сетчатки. Часто наблюдаются гипертелоризм, эпикантус, избыточная эластичность кожи век; иногда птоз, экзофтальм, косоглазие, анисокория. Заболевание может осложниться глаукомой, пролиферирующим ретинитом, дегенерацией желтого пятна.

**Общие проявления.** Все типы заболевания характеризуются гиперрастяжимостью и ранимостью кожи, гиперподвижностью суставов, слабостью связок, легкой ранимостью сосудов. Оттягивая кожу плеча, большой может прикрыть ею затылок и темя. Характерно, что кожа легко возвращается в исходное положение. Однако малейшие травмы могут привести к разрывам и даже отрывам лоскутов кожи. Раны заживают плохо с образованием неполноценных, тонких, легко рвущихся рубцов. В области суставных сгибов кожа истончена, напоминает папиросную бумагу. Часто здесь имеются множественные рубцы. Резко выражен мраморный рисунок кожи на конечностях. Под кожей в областях давления (колени, пятки, локти) образуются псевдоопухли, представляющие собой некротизированную жировую клетчатку или лимфоэктазии. Легкие ушибы, падения вызывают образование геморрагий в коже и под кожей. Часто наблюдается варикозное расширение вен нижних конечностей.

Патологическая слабость и чрезмерная растяжимость капсулярного и соединительнотканного аппарата суставов (“каучуковые”, “гуттаперчевые” люди) создают условие для спонтанных вывихов и подвывихов суставов (в т. ч. позвоночника) с последующей их деформацией. Нередко наблюдается выраженный сколиоз.

Поражение сосудистой системы (наиболее характерное для IV типа заболевания) выражается в развитии аневризм аорты и множественных

аневризм мелких артерий. Спонтанные разрывы аневризм ведут к образованию гематом в коже, мышцах, внутренних органах, являются причиной профузных послеродовых, желудочных кровотечениях, кровоизлияний в мозг. Разрывы крупных сосудов (аорта, почечные, подключичные и др. артерии) приводят к смертельным кровотечениям.

Почти у половины больных наблюдается поражение внутренних органов в виде пороков сердца, стеноза легочной артерии, бронхоэктазов, грыжи диафрагмы, дивертикулов кишечника и мочевого пузыря. VII тип болезни характеризуется сочетанием типичных симптомов с низким ростом. Для VIII типа заболевания характерным является тяжелый периодонтоз с ранней потерей зубов.

Заболевание проявляется с рождения или в раннем детском возрасте. Большинство детей рождаются недоношенными из-за преждевременного разрыва плодного пузыря. Болезнь длится всю жизнь. Летальный исход нередко обусловлен разрывами крупных сосудов или кровоизлияниями в жизненно важные органы.

Микроскопически выявляют резкое уменьшение количества коллагеновых волокон в коже, связках, сосудах, внутренних органах. Строение коллагеновых волокон преимущественно обычное, однако иногда отмечают гомогенизацию, миксоматозный отек, фрагментацию и распад волокон на тонкие фибриллы.

В основе заболевания лежит врожденное нарушение развития коллагеновых структур в разных органах. Коллаген в норме представлен 4 различными видами. I и III виды присутствуют во всех соединительных тканях, II специфичен для хрящевой ткани, IV вид – коллаген основных мембран.

Тип наследования аутосомно-доминантный для I, II, III типов. Предполагают, что в их основе лежат различные аминокислотные замещения в молекулах коллагена I вида. IV тип болезни, отличающийся особенно злокачественным течением, наследуется аутосомно-рецессивно; в основе его патогенеза лежит отсутствие в соединительной ткани коллагена III вида. V тип наследуется рецессивно, сцепленно с X-хромосомой. У таких больных определяют дефицит фермента лизилоксидазы в фибробластах кожи. VI тип наследуется аутосомно-рецессивно; у больных снижено содержание гидроксизина в коллагене I вида. VII и VIII типы наследуются также аутосомно-рецессивно. В основе патогенеза лежит нарушение превращения проколлагена в коллаген (I вид коллагена у больных представлен главным образом проколлагеном).

Популяционная частота 1 : 100 000.

Дифференцировать с синдромом расслабленной кожи, синдромами *Ларсена*, *Лобштейна*, *Марфана*.

Впервые описал отечественный ученый А. Черногулов в 1892 г. Более подробно синдром описан в 1901 г. датским дерматологом Edvard Ehlers (1863–1937) и в 1908 г. французским врачом Henri Alexandre Danlos (1844–1912). Термин “десмогенез несовершенный” ввел в 1951 г. отечественный патологоанатом и судебный медик Арсений Васильевич Русаков (1885–1953).

### ЧИЖА СИМПТОМ

Серо-свинцовый блеск глаз.

Наблюдается у больных эпилепсией.

Описал отечественный психиатр и психолог Владимир Федорович Чиж (1855–1922).



### ШАГАСА (ЧАГАСА) БОЛЕЗНЬ, американский трипаносомоз

**Глазные симптомы.** При внедрении паразита через слизистую оболочку глаза первичный аффект проявляется симптомокомплексом *Романы*: конъюнктивит, выраженный отек век, увеличение околушной железы. В дальнейшем возможно развитие дакриоцистита, стромального или диффузного сосудистого кератита с выраженным помутнением роговицы, иридоциклита, заднего увеита. При поражении центральной нервной системы на глазном дне развиваются соответствующие патологические изменения.

**Общие проявления.** Болезнь начинается с недомогания, головной боли, мышечных болей, озноба, увеличения лимфатических узлов. На месте внедрения трипаносом образуется воспалительный инфильтрат, напоминающий по внешнему виду фурункул, но никогда не нагнаивающийся. Увеличиваются печень и селезенка. Границы сердца расширяются, выслушиваются приглушенные тоны, иногда ритм галопа. Нарастает сердечная недостаточность. Наиболее тяжелым проявлением острой стадии болезни является менингоэнцефалит, почти всегда оканчивающийся летально. Возможны орхит, эпидидимит, паротит. Острая стадия болезни продолжается 4–5 недель, после чего клинические проявления затухают и болезнь принимает хроническое течение. В этой стадии больного беспокоят изменения со стороны сердца и пищеварительного тракта.

Инкубационный период составляет 5–14 дней. Прогноз всегда серьезный. Своевременно начатое лечение снижает летальность до 10 %.

Возбудителем болезни является *Trypanosoma cruzi* Chagas. Переносчики возбудителя – летающие клопы, нападающие на человека ночью. Они кусают спящих людей чаще в лицо, особенно в губы, отчего получили название “поцелуйных клопов”. Болезнь широко распространена в большинстве стран Южной и Центральной Америки. По данным ВОЗ (1985) трипаносомами инфицированы около 20 млн. человек. Полагают, что после заражения человек остается инфицированным всю жизнь, но только у 5–15 % развивается клиническая картина болезни.

Впервые в 1907 г. бразильский врач С. Chagas (1879–1934) обнаружил в кишечнике летающих клопов трипаносому *Trypanosoma cruzi*, а в 1909 г. описал заболевание человека, при котором выделил идентичную трипаносому.

### ШАРКО БОЛЬШАЯ ИСТЕРИЯ

**Глазные симптомы.** Характеризуются нередко возникающим снижением зрения различной степени вплоть до амавроза, сужением поля зрения, блефароспазмом.

**Общие проявления.** Выраженные двигательные расстройства (истерические припадки, разнообразные параличи, парезы, мышечные контрактуры, гиперкинезы и т. д.) и нарушения функций органов чувств (глухота, потеря обоняния, вкуса, снижение чувствительности или полная анестезия на тактильные, температурные или болевые раздражители).

Описал французский невропатолог Jean Martin Charcot (1825–1893).



### ШАРКО СИМПТОМ

Более высокое стояние брови на стороне периферического пареза мимических мышц и более низкое ее расположение при их контрактуре.

Наблюдается при периферическом поражении лицевого нерва.

Описал J. M. Charcot.

### ШАРКО СИНДРОМ (1), мерцательной скотомы синдром, транзиторной амблиопии синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Периодическое появление участков выпадения в парацентральной зоне поля зрения и световых мельканий перед глазами в виде блестящих изломанных линий, звездочек, колец, точек, иногда окрашенных в различные цвета. Нередко скотомы увеличиваются настолько, что острота зрения значительно на короткое время снижается.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характерны головные боли типа гемикрании. Возможны тошнота, рвота, гемипарезы, гемипарезы.

Страдают обычно молодые люди. Со временем приступы становятся более короткими и менее выраженными, а к 40–50 годам вовсе исчезают. В отдельных случаях синдром является ранним признаком опухолей или абсцессов мозга.

Причиной развития синдрома является спазм ветвей задней мозговой артерии под воздействием аллергических, эндокринных, температурных и др. влияний.

Описал J. M. Charcot. Первое сообщение о мерцательной скотоме (1733) принадлежит немецкому анатому A. Vater (1684–1751).

### ШАРКО СИНДРОМ (2), офтальмоплегическая мигрень

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Через некоторое время после повторяющихся приступов мигрени появляется птоз, затем последовательно возникают мидриаз, нарушение аккомодации и парез наружных мышц глазного яблока (внутренняя прямая мышца вовлекается в процесс очень редко). Нередко наблюдаемое восстановление функций мышц происходит в том же порядке – исчезают птоз и мидриаз, нормализуется аккомодация, восстанавливаются движения глазного яблока.

Симптомы возникают на стороне гемикрании.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Мигреноподобные головные боли, тошнота, рвота. Иногда парез лицевого нерва.

Синдром возникает вследствие расстройства кровообращения в области ядер и нервных стволов глазодвигательных нервов. Причиной расстройств могут быть аневризмы, начинающийся множественный склероз, полиомиелит, вирусный энцефалит, а также аллергические, токсические, эндокринные факторы.

Подробно описал болезнь и назвал ее офтальмоплегической мигренью J. M. Charcot в 1890 г. Первое сообщение об идентичном заболевании принадлежит Саундби (1882).

### ШАРКО ТРИАДА

Нистагм, скандированная речь, интенционное дрожание.

Возникает при преимущественном поражении ядерных образований варолиева моста и его связей с мозжечком, когда одновременно страдают

пирамидные и мозжечковые пути и их ядра. Чаше встречается при мосто-мозжечковой форме рассеянного склероза.

Описал J. M. Charcot в 1865 г.

### ШАРКО–ВЕЙСА – БЕЙКЕРА СИНДРОМ, синдром каротидного синуса, сосудистый вагусный синдром

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Ощущение “летающих мушек” и мелькания в глазах, нередко нарушение цветоощущения и снижение зрения на стороне сдавливаемого синуса.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Внезапно наступающие приступы головокружения с головной болью, шумом в голове, болью в области сердца, чувством страха, сердцебиением, одышкой, иногда потерей сознания, судорогами и преходящими гемипарезами конечностей.

Эти проявления возникают при надавливании на область каротидного синуса, а иногда при внезапном повороте головы. Возникновение синдрома обусловлено патологически повышенной рефлекторной чувствительностью в области каротидных синусов с преимущественным проявлением ваготонии.

Дифференцировать с абсансами и малыми припадками эпилепсии, пикнолепсией (синдромом *Фридмана*), синкопальными состояниями при патологии сердца и крупных магистральных сосудов, истерией.

Первое сообщение о синдроме (1866) принадлежит чешскому врачу и физиологу J. N. Czermak (1828–1873). Более подробно этиологию, патогенез и клинические разновидности синдрома описали J. M. Charcot в 1872 г. и американские врачи Soma Weiss (1898–1942), James Baker в 1933 г.

### ШАРКО – ВЮЛЬПИАНА БОЛЕЗНЬ, рассеянный склероз, множественный склероз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Ретробульбарный неврит с побледнением височных половин дисков зрительных нервов, снижением остроты зрения, центральной скотомой, концентрическим сужением полей зрения на цвета. Глазодвигательные нарушения, обусловленные преимущественным поражением отводящего и несколько реже глазодвигательного нервов, проявляющиеся паралитическим косоглазием и диплопией. Характерен мелкоразмашистый асимметричный нистагм, иногда фиксационный нистагм без тонического компонента. Больной не может самостоятельно произвести сочетанные движения глаз при сохранности способности фиксировать взором движущийся предмет (синдром *Бильшовского*). Ранним признаком рассеянного склероза является перифлебит сетчатки с инфильтратами вокруг мелких вен, состоящими из лимфоидных элементов и плазматических клеток. Нередко удается вызвать у больных корнео-мандибулярный рефлекс, заключающийся в отклонении нижней челюсти в противоположную сторону при раздражении роговицы одного из глаз. Выявляют изменения зрительных вызванных корковых потенциалов (увеличение латентности основного позитивного компонента ( $P_{100}$ ) ЗВКП, расщепление компонента  $P_{100}$  с образованием трехфазного комплекса волн).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются необычайно многообразием, обусловленным наличием множественных очагов поражения в центральной и периферической нервной системе, демиелинизирующим характером заболевания, расстройством функций регулирующих систем (нервной, эндокринной, иммунной) и нарушением метаболических процессов.

Заболевание наблюдается преимущественно в возрасте от 20 до 40 лет. Женщины болеют несколько чаще. Наиболее типично ремиттирующее течение болезни. Периоды стабильного состояния после ремиссии могут быть от нескольких месяцев до нескольких десятилетий. Первая ремиссия чаще бывает более длительной, чем последующие. В эти периоды выраженность симптомов болезни значительно уменьшается, а иногда симптомы могут полностью исчезать. Улучшение состояния больных некоторые исследователи объясняют ремиелинизацией нервных структур. Реже наблюдается прогрессирующее течение, характеризующееся неуклонным нарастанием признаков поражения нервной системы.

Прогноз в отношении жизни, как правило, благоприятный. Большинство больных в течение первых 3–5 лет становятся инвалидами. Летальный исход иногда наступает в результате острых бульбарных нарушений.

Патологоанатомически обнаруживают резкое истончение зрительных нервов, очаговые поражения различных отделов центральной нервной системы, в основе которых лежат процессы демиелинизации в сочетании с гибелью олигодендроглиоцитов при длительной сохранности осевого цилиндра нервного волокна. Выявляют признаки атрофии головного (особенно в основании варолиева моста и в области конвексимальной поверхности больших полушарий) и спинного мозга с хаотично разбросанными склеротическими бляшками.

В этиологии заболевания придают значение вирусам кори, аденовирусам, вирусам простого герпеса и эпидемического паротита. Учитываются иммуногенетические аспекты. В патогенезе основную роль отводят метаболическим нарушениям. Некоторые исследователи обнаружили избирательную потерю миелина в очагах демиелинизации в связи с его расщеплением протеолитическими ферментами. Не исключают значения задержки возрастной инволюции вилочковой железы и частой гиперплазии ее у больных рассеянным склерозом.

Дифференцировать с семейным спастическим параличом, гепатоцеребральной дистрофией, семейной атаксией *Фридрейха*, наследственной мозжечковой атаксией *Пьера Мари*, ревматизмом, сифилисом, токсоплазмозом, бруцеллезом и др.

Отдельные клинические и морфологические проявления рассеянного склероза были описаны в 1835 г. французским патологом и анатомом J. Cruveilhier (1791–1874), в 1856 г. австрийским патологом С. Rokitsansky (1804–1878), в 1863 г. немецким врачом Е. V. Leyden (1832–1910). Как самостоятельное заболевание рассеянный склероз выделен в 1868 г. французскими невропатологами J. M. Charcot и Edme Felix Alfred Vulpian (1826–1887). Они подробно описали его проявления и стертые формы. Диагностическое значение глазных симптомов отметил в 1889 г. немецкий офтальмолог Wilhelm Uhthoff (1853–1927).

### **ШАРКО – КОЖЕВНИКОВА БОЛЕЗНЬ, амиотрофический боковой склероз**

**Глазные симптомы.** Наблюдаются иногда при бульбарной и высокой (церебральной) формах болезни. Обусловлены лагофтальмом вследствие пареза лицевого нерва. Часто вызывается корнео-мандибулярный рефлекс. Поражение внутренних и наружных мышц глаза не характерно.

**Общие проявления.** Различают четыре формы заболевания в зависимости от характера основных симптомов.

При *высокой (церебральной)* форме поражаются пути от коры больших полушарий до стволовых структур. Характеризуется псевдобульбарными расстройствами, резко выраженной спастичностью и умеренной атрофией мышц конечностей. Длительность заболевания 4–5 лет.

При *бульбарной форме* поражаются ядра языко-глоточного, блуждающего, подъязычного и иногда лицевого нервов. Наблюдаются расстройства глотания, нарушение речи, дыхания, выпадение глоточного и небного рефлексов, поражение мышц языка. Длительность заболевания 4–6 лет.

*Шейно-грудная форма* характеризуется поражением шейных и грудных сегментов спинного мозга. Наблюдаются атрофия мышц и парезы дистальных отделов рук. Происходит западение межкостных промежутков кисти, уплощение ладони по типу “обезьянья кисть” или “выеденная ладонь”. Постепенно атрофия мышц распространяется на мышцы плеча, плечевого пояса. Длительность заболевания 8–10 лет.

*Пояснично-крестцовая форма* клинически проявляется атрофией мышц и парезами дистальных отделов нижних конечностей. Процесс имеет восходящий характер. Длительность заболевания 10–12 лет.

В крови обнаруживают понижение уровня альбуминов, повышение уровня глобулинов, тирозина и гистидина; в моче – повышение содержания аргинина и лейцина.

Болезнь начинается в возрасте 25–65 лет; течение болезни прогрессирующее, без ремиссий. Прогноз неблагоприятный. Летальный исход наступает от паралича дыхательного центра и от присоединившейся вторичной инфекции.

Гистологическое исследование выявляет дегенеративные изменения в моторных клетках передних рогов спинного мозга, столбе Кларка, пирамидных клетках Бетца в передней центральной извилине, ядрах черепно-мозговых нервов, клетках Пуркинье мозжечка, зубчатых ядрах и оливах.

Этиология окончательно не установлена. Большинство спорадических случаев вызывается экзогенным фактором (вирус). Болезнь относят к группе “медленных инфекций” нервной системы.

Встречается с частотой 1,4–6 случаев на 100 тыс. человек. На острове Гуам (Марианские острова) 10 % жителей умирают от этой болезни.

В семейных случаях, составляющих в среднем 5–7 %, наследуется по аутосомно-доминантному типу с неполной пенетрантностью.

Дифференцировать с подострым и хроническим полиомиелитом, синдромом Гийо-Барре, рассеянным склерозом, сифилитическими заболеваниями спинного мозга, псевдобульбарным параличом и др.

Впервые описали в 1869 г. французские невропатологи J. M. Charcot и Alexis Joffroy (1844–1904). В 1883 г. отечественный невропатолог и психиатр Алексей Яковлевич Кожевников (1836–1902) дал более полное описание болезни. Бульбарная форма амиотрофического бокового склероза наиболее полно исследована швейцарским психиатром Karl Gustav Young (1875–1961).

**ШАРКО – МАРИ – ТУТА – ГОФФМАННА БОЛЕЗНЬ,  
амиотрофия наследственная, невральная, атрофия мышечная  
перонеального типа**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наблюдаются при наиболее тяжелых формах болезни, наследующихся по аутосомно-рецессивному типу. Характерны атрофия зрительных нервов, парезы или параличи экстраокулярных мышц, экзофтальм, горизонтальный нистагм.

**Общие проявления.** Слабость в ногах, быстрая утомляемость, парестезии. Затем присоединяются симметричные атрофии дистальных отделов нижних конечностей. В первую очередь поражаются разгибатели и абдукторы стопы, в результате чего стопа свисает, появляется характерная походка – степпаж. Сгибатели стопы и приводящие мышцы поражаются позже. Атрофия мышц стопы приводит к когтевидной установке пальцев и деформации стопы, напоминающей стопу Фридриха. При атрофии всех мышц голени образуется “болтающаяся” стопа. Появляется симптом “топания” – больному легче ходить, чем стоять (сенситивная атаксия). Атрофия может распространяться на нижнюю часть бедер. Форма ноги в этих случаях напоминает опрокинутую бутылку. Через несколько лет атрофия распространяется и на верхние конечности. В первую очередь поражаются мелкие мышцы кисти, в результате чего она приобретает форму “обезьяньей лапы” или “когтевидной кисти”. Постепенно в процесс вовлекаются мышцы предплечья и редко – мышцы плеча. Несмотря на выраженную атрофию мышц, больные в течение длительного времени сохраняют работоспособность. Проксимальные отделы конечностей в подавляющем большинстве случаев остаются сохраненными. Процесс не распространяется также на мышцы туловища, шеи и головы.

В ранней стадии заболевания отсутствуют ахилловы рефлексy. Постепенно угасают и другие сухожильные рефлексy. В отдельных случаях наблюдается патологический симптом Бабинского. Типичными являются резко выраженные фасцикулярные подергивания в мышцах конечностей. Характерны мышечные боли на холоде (“крампи”), дистальная гипестезия по периферическому типу вначале в ногах, затем в руках (по типу “чулок” и “перчаток”). В ряде случаев отмечаются трофические нарушения – отек и цианоз кожных покровов конечностей.

Характерной особенностью электромиограммы является наличие отдельных пиков (“ритм частогокола”) – денервационный характер кривой, снижение скорости проведения сигнала по периферическим нервам.

Болезнь начинается обычно до наступления половой зрелости. Течение медленно прогрессирующее.

При патогистологическом исследовании обнаруживают изменения осевых цилиндров и шванновской оболочки периферических нервов, изменения в переднем роге, дегенерацию задних и боковых столбов. Изменения в мышцах носят вторичный характер. Отмечаются пучковый характер атрофий, гиперплазия соединительной ткани, в более поздних стадиях – гиалиновая дегенерация, распад мышечных волокон.

Основной тип передачи – аутосомно-доминантный с пенетрантностью патологического гена 83 %. В некоторых семьях заболевание наследуется по рецессивному X-сцепленному типу. В этих случаях течение заболевания у мальчиков более тяжелое, чем у девочек.

Дифференцировать с синдромом *Дежерина – Сотта*, Дюшена – Арана, дистальной миопатией *Гоффманна*, хронической полиневропатией и др.

Первое сообщение о болезни (1884) принадлежит немецкому невропатологу Friedrich Schultze (1848–1934). Более подробно независимо друг от друга и под разными названиями это заболевание описали в 1886 г. французские невропатологи J. M. Charcot и Pierre Marie (1853–1940) и английский невропатолог Howard Tooth (1856–1925). В 1889 г. немецкий невропатолог Johan Hoffmann (1857–1919) опубликовал первую большую обобщающую работу по этому вопросу.

### ШАЯ – ДРЕЙДЖЕРА СИНДРОМ, ортостатический гипотензивно-дискинетический синдром

**Глазные симптомы.** Нарушение реакции зрачков на свет и аккомодацию, анизокория, атрофические изменения радужки.

**Общие проявления.** Характеризуются сочетанием признаков паркинсонизма с врожденными вегетативными нарушениями. Типичными являются ортостатическая артериальная гипотензия (без учащения пульса), ангидроз, красный разлитой дермографизм, расстройства функции тазовых органов, атаксия, признаки поражения пирамидных путей, атрофия мышц конечностей. У мужчин часто первыми признаками синдрома являются нарушения половых функций, а у женщин – головокружение и повышенная утомляемость.

Синдром развивается в зрелом возрасте, чаще у мужчин, имеет прогрессирующее течение и неблагоприятный прогноз. Больные умирают при явлениях бульбарного или псевдобульбарного паралича.

Этиология и патогенез детально не изучены. Считают, что синдром обусловлен поражением в области черного вещества, нижних олив, заднего ядра блуждающего нерва и изменениями клеток переднего столба, латерального межуточного вещества и мотонейронов спинного мозга. В этих структурах при патоморфологическом исследовании обнаруживают наибольшие изменения.

Предполагается аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.

Дифференцировать со спинальной амиотрофией Верднига – Гоффманна, синрингомиелией, синдромом дизрафического статуса.

Описали в 1960 г. американские невропатологи George Milton Shy (1919–1967) и Glenn Albert Drager (род. 1917).

### ШАЯ – МЭЙДЖИ МИОПАТИЯ, центрального стержня болезнь

**Глазные симптомы.** Обусловлены лагофталмом вследствие поражения круговой мышцы век.

**Общие проявления.** Мышечная гипотония при рождении, задержка двигательного развития, слабость проксимальных мышц конечностей. Иногда отмечают слабость мышц шеи. Сухожильные рефлексy сохранены или слегка понижены. Мышечных атрофий обычно не бывает. Часто имеются деформации скелета (кифосколиоз, деформации стоп и др.). Ходить больные начинают в возрасте 4–5 лет.

Течение заболевания стационарное без тенденции к прогрессированию. В некоторых случаях наблюдается со временем некоторое улучшение.

Гистологически в мышцах, в волокнах I типа, обнаруживают гомогенную центральную зону дезинтеграции; волокна II типа полностью отсутствуют.

Первичный биохимический дефект не выявлен. Предполагают, что он обуславливает отсутствие волокон II типа (быстрых волокон) и вторичное неспецифическое перераспределение активности ферментов в мышце.

Тип наследования аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью.

Описали американские невропатологи G. M. Shy и Magee в 1956 г.

### ШВА́РЦА – ДЖА́МПЕЛА СИНДРОМ, миотония хондродистрофическая

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Короткая и узкая глазная щель (блефарофимоз), блефароспазм, гипертрихоз век, интермиттирующий птоз, микрокорнеа, ювенильная катаракта, миопия высокой степени, иногда микрофтальм.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Низкий рост, множественные скелетные деформации (короткая шея, дорсальный кифоз или сколиоз, “куриная” грудь, дисплазия тазобедренного сустава), характерное, с маленькими ртом и подбородком и печальным выражением, лицо. В первые два года жизни появляется миотония; иногда отмечается истинная гипертрофия мышц или гипоплазия и атрофия мышечных волокон. Миотонические реакции провоцируются эмоциональным напряжением и не зависят от охлаждения и уровня калия в сыворотке крови. Часто отмечаются низкий уровень роста волос на шее, низко расположенные уши, паховые и пупочные грыжи, гипоплазия гортани со стридорозным дыханием, гипоплазия яичек, слабость сфинктеров с интермиттирующим недержанием мочи и кала, ригидность суставов. Интеллект сохранен.

Наблюдается преимущественно у лиц, родившихся с массой тела ниже нормы.

Гистологическое и гистохимическое исследования выявляют атрофию, фиброз, инфильтрацию жира и избыточное накопление гликогена в мышцах.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с артрогрипозом, врожденной миотонической дистрофией, синдромом Секкеля и др.

Описали американские врачи Oscar Schwartz и R. Jampel в 1962 г.

### ШЕ́ЙЕ БОЛЕЗНЬ, мукополисахаридоз V типа

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены помутнением роговиц, особенно выраженным на периферии.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Вальгусное искривление коленных суставов, деформация стоп, ограничение подвижности большинства суставов. У больших специфическое широкое лицо; наблюдаются гирсутизм, утолщение кожи на пальцах. Часто развивается склероз со стенозированием и (или) регургитацией аортального клапана. Интеллект обычно не страдает.

Течение заболевания медленно прогрессирующее. Прогноз для жизни относительно благоприятный.

Болезнь обусловлена дефицитом α-L-идуронидазы – фермента, ответственного за катаболизм кислых мукополисахаридов. Дефицит, однако, менее выражен, чем при синдроме *Гурлер – Пфаундлера – Эллиса*.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал в 1962 г. американский офтальмолог Harold Scheie (род. 1909).

### ШЕ́ЙНЕРА ФЕНОМЕН (1)

При аккомодации происходит сужение зрачка, при дезаккомодации – расширение.

Описал в 1619 г. немецкий офтальмолог Scheiner (1575–1650).

## ШЕЙНЕРА ФЕНОМЕН (2)

Параллельные лучи света, проникающие в глаз через два отверстия, диаметром не более 0,8 мм каждое, расстояние между которыми не превышает ширины зрачка, при эмметропии соединяются на сетчатке, и предмет видится одиночным; при аметропии объект наблюдения двоятся. Соответствующие пробные стекла диплопию устраняют.

Применяется для диагностики всех видов аметропии.

Описал Scheiner в 1619 г.

## ШЕНЛЕЙНА – ГЕНОХА БОЛЕЗНЬ, васкулит геморрагический

**Глазные симптомы.** Характеризуются геморрагическими высыпаниями на конъюнктиве, веках, в отдельных случаях – кровоизлияния в слой нервных волокон сетчатки.

**Общие проявления.** Весьма разнообразны. В связи с преимущественным поражением органов и тканей различают четыре формы заболевания. *Простая форма* характеризуется высыпаниями на коже трансудативно-экссудативного, а затем геморрагического типа. Нередко пурпура сопровождается зудом, парестезиями, ангионевротическими отеками. У пожилых людей пурпура нередко носит некротический или буллезно-некротический характер. При *ревматоидной форме* происходят кровоизлияния в суставы, преимущественно коленные, с небольшим выпотеванием серозного экссудата. Суставной синдром через несколько дней или недель, как правило, исчезает. Деформации и нарушения подвижности суставов не происходит. *Абдоминальная форма* (вздутый напряженный и болезненный живот, страдальческий вид больного, частый и малый пульс, иногда кровавая рвота, свежая кровь в кале или мелена) обусловлена трансудативно-геморрагическими высыпаниями на слизистой оболочке желудка и кишечника. Почечный синдром различной выраженности протекает по типу острого или хронического гломерулонефрита, который развивается чаще всего на 2–4 неделе заболевания и характеризуется микро- или макрогематурией, протенурией, цилиндрурией. При *молниенной форме* наблюдаются все описанные проявления, но в более тяжелой форме. Летальный исход может наступить через несколько дней после начала заболевания.

Болезнь рассматривают как асептическое воспаление мелких сосудов, обусловленное повреждающим действием иммунных комплексов и нарушением внутрисосудистой свертываемости крови. Большинство авторов рассматривают геморрагический васкулит как неспецифический синдром, возникающий в результате гиперергической сосудистой реакции организма на различные инфекционно-токсические факторы. Заболевание относят к иммуноаллергическим, связанным с системным поражением соединительной ткани.

Болезнь чаще всего приобретенная. Известны случаи нескольких заболеваний в одной семье. Семейное распространение геморрагического васкулита встречается только при простой форме, которая отличается легким течением. Тип наследования не установлен.

Дифференцировать с тяжело протекающими симптоматическими васкулитами при туберкулезе, злокачественных опухолях, саркоидозе Бека, лимфогранулематозе и др.



Первое сообщение о болезни принадлежит Р. Виллану (1808), отметившему, что геморрагии на коже могут сочетаться с болями в животе, меленой, отеками. В 1837 г. немецкий терапевт Johann Lucas Schönlein (1793–1864) описал ревматоидную форму болезни. Абдоминальную форму описал в 1868 и 1874 гг. немецкий педиатр Eduard Heinrich Henoch (1820–1910). Клиническую картину генерализованного васкулита описали в 1940 г. отечественные терапевты А. Н. Крюков (1878–1952) и К. Н. Агамалов.

### **ШЕРА ДИСТРОФИЯ, поздний разлитой хориоваскулосклероз**

Проявляется возникновением обширной (3–4 PD) зоной депигментации заднего полюса глаза с хорошо видимыми грубо склерозированными сосудами хориоидеи, белыми очагами фиброзной ткани, мелкими геморрагиями, участками скопления пигмента. Границы зоны нечеткие, фестончатые. Сосуды сетчатки резко сужены, склерозированы. Нередко наблюдается побледнение диска зрительного нерва вследствие его частичной атрофии склеротического характера. Эти изменения сочетаются обычно с выраженной старческой дугой роговицы, атрофией радужки, помутнением хрусталика. Острота зрения снижается до малых сотых единицы.

Дистрофия Шерера является одной из поздних “сухих” форм склеротических дистрофий желтого пятна и развивается обычно у лиц в возрасте 65–70 лет и старше. Полагают, что возникновение дистрофии обусловлено преимущественными атеросклеротическими изменениями хориоидеи в заднем полюсе глаза, причиной которых является выраженный атероматоз задней артерии, склероз и сужение ее ветвей.

Описал Scherer в 1936 г.

### **ШЕРЕШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА СИНДРОМ, хромосома X моносомия синдром, агенезия яичников, сексогенная карликовость**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Сразу после рождения отмечают: сросшиеся брови, антимонголоидный разрез глазных щелей, эпикантус, птоз, иногда гипертелоризм, лагофтальм, незначительный экзофтальм. В более старшем возрасте выявляют снижение остроты зрения, нарушение цветоощущения по типу дейтеранопии, сужение полей зрения, расстройство бинокулярного зрения, косоглазие, понижение чувствительности и облаковидные помутнения роговицы, смещение зрачков кнутри, помутнение хрусталиков, колобому сосудистой оболочки, пигментную дистрофию сетчатки, бледность дисков зрительных нервов, сужение артерий сетчатки. Редко наблюдаются микрофтальм, колобомы век и радужки, юношеская глаукома.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Малая масса при рождении (у 30 % новорожденных масса не превышает 2500 г). Лимфоидный отек кистей и стоп, сохраняющийся в течение нескольких недель или месяцев после рождения. Характерны задержка роста (средний рост взрослых больных – 140 см) с диспропорциональным развитием и аномалиями развития скелета (короткая шея, укорочение ног с запоздалым окостенением хрящей эпифизарной зоны, относительно широкий плечевой пояс, воронкообразная грудная клетка, узкий таз, деформация суставов, X-образное искривление голеней, полидактилия, синдактилия). Полуопущенные веки и углы рта придают лицу своеобразное вялое выражение (“лицо сфинкса”). Часто

наблюдаются крыловидные кожные складки на шее, низкая линия роста волос, гипоплазия или гипертрофия ногтевых пластинок, ярко пигментированные родимые пятна на туловище и шее.

Для девочек патогномичным является коарктация аорты или легочных артерий. Часто наблюдаются стеноз легочной артерии, дефект межжелудочковой перегородки, незаращение боталлова протока, аномалии мочевой системы.

Выявляется диссоциированный инфантилизм – органы, созревание которых обусловлено эстрогенами (молочные железы, малые срамные губы, влагалище, матка), остаются инфантильными, в то время как признаки, обусловленные действием андрогенов (большие срамные губы, волосяной покров на лобке и в подмышечных впадинах), не имеют отклонений от нормы. Женщины обычно фригидны, стерильны, у них отсутствует половое влечение.

Выраженной умственной отсталости обычно не отмечается, однако больные часто застенчивы, неэмоциональны, легко поддаются влиянию.

Синдром обусловлен отсутствием в кариотипе одной X-хромосомы. Является хромосомной болезнью женщин. Частота синдрома среди новорожденных составляет в среднем 0,03 %, а среди больных олигофренией – вдвое выше.

Дифференцировать с синдромом Нунан, дисгенезией гонад.

Впервые описал в 1925 г. отечественный эндокринолог Николай Адольфович Шерешевский (1885–1961). В 1938 г. американский эндокринолог Henry Hubert Turner (род. 1892) подробно описал 7 больных и выделил характерную для синдрома триаду симптомов: половой инфантилизм, кожные крыловидные складки на боковых поверхностях шеи и деформацию локтевых суставов.

### ШЁФЕРА СИНДРОМ,

Турена – Сулиньяка врожденный гиперэктодермоз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены нередко развивающейся катарактой.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Кератодермия, гипергидроз, рассеянный фолликулярный кератоз с участками точечной алопеции.

Описали немецкий дерматолог E. Schäfer, а затем французские дерматологи A. Touraine (1883–1961) и Soullignac.

### ШИЛЬДЕРА БОЛЕЗНЬ,

периаксиальный диффузный лейкоэнцефалит, прогрессирующая лейкопатия мозга

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наиболее ранними являются расстройства зрения в виде гомонимной или квадрантной гемианопсии. В последующем развивается амавроз центрального происхождения с сохраненной реакцией зрачков на свет вследствие диффузной демиелинизации затылочных долей головного мозга. На глазном дне выявляют незначительный симметричный отек дисков зрительных нервов (при нормальном давлении цереброспинальной жидкости). Возможны значительное понижение зрения и даже слепота вследствие развития ретроульбарного неврита и образования очагов демиелинизации в хиазме.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** У взрослых болезнь начинается обычно с изменения личности, снижения работоспособности, нарушения пове-

дения, приступов возбуждения с галлюцинаторным синдромом, нарастания апатии. По мере развития болезни все больше снижается интеллект, развивается центральное снижение слуха, появляются полиморфные судороги с потерей сознания, тремор рук, хореоатетоз, гиперкинезы в мышцах языка, тяжелые двигательные нарушения (центральные тетрапарезы и тетраплегии). Развивается псевдобульбарный синдром, проявляющийся дизартрией, дисфагией, дистонией, рефлексом автоматизма, насильственного плача и смеха. Возникает центральный паралич мышц лица. В терминальной стадии больные полностью обездвижены, резко выражена хакексия.

У детей болезнь нередко начинается остро с повышения температуры тела, головной боли, тошноты, приступов неадекватного возбуждения, сменяющегося вялостью, заторможенностью. Изменяется поведение ребенка, речь становится бедной, с элементами псевдобульбарной дизартрии. В отличие от взрослых, у детей двигательные нарушения чаще проявляются статической и динамической атаксией, а центральные параличи обычно носят характер моноплегий и гемиплегий. В терминальной стадии появляются частые миоклонические судороги во всем теле.

Заболевание развивается, как правило, в детском и молодом возрасте. Течение болезни неуклонно прогрессирующее, иногда относительно стационарное с ремиссиями и обострениями. Прогноз неблагоприятный.

При патогистологическом исследовании обнаруживают множественные, различной величины очаги демиелинизации с воспалительной инфильтрацией в различных структурах головного и спинного мозга.

Этиология и патогенез окончательно не установлены. Предполагают инфекционно-аллергический характер заболевания. Не исключают роли вирусов как пускового фактора гиперергического аутоиммунного процесса, а также дефектов иммунной системы приобретенного и врожденного характера.

В отдельных случаях предполагают аутосомно-рецессивный тип наследования.

Дифференцировать в ранней стадии с невралгией, истерией, шизофренией, а в дальнейшем – с опухолью головного мозга, рассеянным склерозом, синдромами *Шольца – Бильшовского*, *Шольца – Ван-Богарта*, *Пелицеуса – Мерцбахера* и др.

Впервые описал и выделил как самостоятельную болезнь Р. F. Schilder в 1912 г.

### ШИЛЬДЕРА СИМПТОМ

Резкий поворот головы при закрытых глазах в позе Ромберга вызывает отклонение рук в сторону поворота и приподнимание руки на стороне поражения.

Возникает при поражении мозжечка.

Описал в 1912 г. американский невропатолог и психиатр Paul Ferdinand Schilder (1886–1940).

### ШИЛЯЕВА СИМПТОМЫ

Оценка степени термического поражения век: если пленка легко снимается и под ней оказывается депигментированная мокнущая розовая поверхность, ожог относится ко II степени; если струп снимается лишь частично, а под ним обнаруживается более глубокий дефект и кровотечение из кожных капилляров, ожог относится к IIIa степени; если же при этом нет кровотечения из капилляров, ожог следует отнести к IIIб степени.

Описал в 1972 г. отечественный офтальмолог Виталий Гаврилович Шиляев (род. 1926).

### ШИЛЯЕВА ФЕНОМЕН

Заключается в том, что роговица, помутневшая при свежем ожоге, остается почти полностью прозрачной для инфракрасных лучей. Это позволяет с помощью инфракрасного диагностического прибора распознавать многие внутриглазные патологические изменения. Например, в фокальном инфракрасном свете иридодиализ выглядит так же, как при обычном исследовании, а гифема через мутную роговицу представляется не черным, а белым или серым пятном.

Описал В. Г. Шиляев в 1962 г.

### ШИРМЕРА БОЛЕЗНЬ, травматический нитевидный кератит

Характеризуется понижением зрения, перикорнеальной инъекцией сосудов, отеком роговицы с образованием тонких пересекающихся линий, являющихся складками десцеметовой мембраны. Особенно отчетливо складки десцеметовой оболочки видны в проходящем свете и при исследовании с помощью щелевой лампы.

Возникает чаще после контузии глазного яблока.

Описал немецкий офтальмолог О. Schirmer.

### ШИРМЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Односторонняя врожденная глаукома и гидрофтальм, иногда ангиоматоз хориоидеи.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Пламенный невус на лице (на стороне пораженного глаза).

Предполагают аутосомно-доминантное наследование.

Является одной из неполных форм синдрома *Стерджа – Вебера – Краббе*.

Описал в 1860 г. немецкий офтальмолог Rudolf Schirmer (1831–1896).

### ШЛИХТИНГА ЗАДНЯЯ ПОЛИМОРФНАЯ ДИСТРОФИЯ РОГОВИЦЫ

Характеризуется развитием в десцеметовой оболочке очень маленьких образований, напоминающих пузырьки, возникновением помутнений в глубоких слоях стромы и отеком роговицы. Внешне, вследствие полиморфных помутнений, роговица напоминает географическую карту. Зрение нередко значительно снижено.

Гистологически выявляют структурные изменения задней пограничной мембраны с бородавчатыми утолщениями, вакуолеобразные изменения клеток заднего эпителия, отложения солей кальция в глубоких слоях собственного вещества роговицы.

Заболевание относится к дистрофиям роговицы, первично поражающим заднюю пограничную мембрану.

Дистрофия обычно наследственная, но наблюдаются и спорадические случаи.

Описал Schlichting.

### ШМИДА – ФРАКАРО СИНДРОМ, синдром “кошачьего глаза”

**Глазные симптомы.** Колобомы радужки и сосудистой оболочки (обычно двусторонние), гипертелоризм, антимоноголоидный разрез глазных щелей, эпикантус. Иногда косоглазие, катаракты, микрофтальм.

**Общие проявления.** Характерна атрезия ануса, сочетающаяся с ректовагинальной или ректоперитонеальной фистулой. Часто наблюдаются преаурикулярные кожные выросты, ямочки и фистулы, низко расположенные деформированные ушные раковины. Отмечаются сердечно-сосудистые аномалии почек и мочевых путей. Возможны микроцефалия, микрогнатия, аномалии ребер, полупозвонки, вывих бедра. Почти у всех больных отмечается умственная отсталость. Описывают излюбленную позу больных — на спине с согнутыми коленями и приведенными стопами.

У большинства больных выявляют частичную трисомию с добавочной маленькой метацентрической хромосомой. Происхождение добавочной хромосомы не установлено, однако некоторые данные указывают на то, что синдром “кошачьего глаза” является синдромом частичной трисомии 22.

Заболевание редкое.

Описали W. Schmid и M. Fracaro в 1965 г.

### ШНИДЕРА КЕРАТИТ, задний герпес роговицы

Характеризуется образованием в центре роговицы в ее глубоких слоях помутнения, сопровождающегося складками десцеметовой оболочки и возникновением на эндотелии мелких желтоватых блестящих пузырьков, выступающих в переднюю камеру. Часто каждый пузырек окружен сероватым кольцом помутнения. Иногда пузырьки группируются в виде островков или лент. Чувствительность роговицы понижена. Иногда развивается серозный или серозно-фибринозный иридоциклит. Течение заболевания вялое и длительное со склонностью к рецидивам и ремиссиям. Чаше поражается один глаз.

Заболевание является редкой формой глубокого герпетического кератита. Некоторые исследователи считают, что при этой форме кератита герпетический вирус проникает в роговицу из влаги передней камеры, в которую попадает через кровеносные сосуды.

Описал в 1924 г. швейцарский офтальмолог W. Schnyder (под. 1892).

### ШНИДЕРА КРИСТАЛЛИЧЕСКАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ РОГОВИЦЫ

Двустороннее симметричное поражение роговиц, характеризующееся образованием в центральной зоне передних слоев стромы и боуеновой оболочки дисковидного или кольцевидного помутнения, состоящего из тонких игольчатых полихроматических кристаллов. Иногда помутнение распространяется на более глубокие слои паренхимы роговицы. Чувствительность роговицы снижена. Явлений раздражения глаза не наблюдается. Острота зрения умеренно снижена.

Заболевание начинается в детском возрасте.

При гистологическом исследовании выявляют деструкцию боуеновой мембраны и поверхностных (чаще) слоев стромы, увеличение числа темных клеток в базальном слое эпителия роговицы. Гистохимически опреде-

ляют, что кристаллы состоят из холестерина, в зоне помутнения обнаруживают отложения нейтрального жира.

Болезнь связывают с выявляемой у ряда больных дислипидемией – нарушением содержания в крови холестерина, триглицеридов и фосфолипидов. При попытках улучшить зрение пересадкой роговицы наблюдали отложения холестерина в трансплантате.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Описал W. Schnyder в 1939 г.

### ШОЛЬЦА – БИЛЬШОВСКОГО БОЛЕЗНЬ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Атрофия зрительных нервов со значительным нарушением зрения с исходом в слепоту.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Деменция, судороги, корковая глухота, расстройства артикуляции, парезы черепных нервов, центральные параличи, хореоатетоз. Проявляется у детей в возрасте 8–11 лет.

В основе заболевания лежит семейная прогрессирующая атрофия головного мозга, главным образом третьего слоя коры полушарий большого мозга и ганглиозных клеток сетчатки. Является формой болезни Шоба с медленно прогрессирующим течением.

Описали в 1925 г. немецкий психоневролог Willibald Scholz (род. 1889) и немецкий нейроморфолог Max Bielschowsky (1869–1940).

### ШОЛЬЦА – ГРИНФИЛДА ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ, лейкодистрофия метахроматическая, диффузный мозговой склероз

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Выраженное снижение зрительных функций, нередко слепота вследствие атрофии зрительных нервов.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Различаются в зависимости от формы заболевания.

1. Инфантильная метахроматическая лейкодистрофия, развивающаяся чаще в возрасте 12–16 месяцев, проявляется нарушением психомоторного развития (дети перестают ходить, плохо стоят, в 2–2,5 года не могут самостоятельно сидеть), мышечной гипотонией, дизартрией, расстройством глотания, судорогами, ухудшением слуха. Больные апатичны, у них нарушена способность концентрировать внимание, утрачивается интерес к окружающему. Летальный исход наступает до 5-летнего возраста.

2. Ювенильная форма болезни проявляется в возрасте 4–10 лет преимущественно атаксией и нарушением походки.

3. Взрослая форма болезни развивается после 16 лет и характеризуется психическими изменениями, нарастанием деменции.

Ювенильная и взрослая формы болезни отличаются относительно медленным прогрессированием. Продолжительность жизни составляет иногда до 10 лет и больше после начала заболевания. В терминальной стадии развиваются децеребрационная ригидность, хахексия.

В крови и моче повышено содержание сульфатидов. В ликворе увеличено количество белка, наблюдается клеточно-белковая диссоциация.

При гистологическом исследовании обнаруживают множественные очаги демиелинизации в базальных ганглиях, белом веществе обоих полушарий мозга, мозжечке, продолговатом и спинном мозге. Гистохимически в ткани мозга выявляют уменьшение количества липидов и относительное

повышение уровня сульфатидов. Характерной особенностью болезни является коричневое окрашивание сульфатидных гранул, хотя при гистологическом исследовании применяется как краситель голубой толуидин (феномен метахромазии).

В основе болезни лежит врожденный дефицит активности энзима цебробридисульфатазы, что приводит к прогрессирующей обширной демиелинизации, спонгиозной дистрофии ткани мозга и к отложению в виде гранул продуктов обмена — сульфатидов в различных структурах центральной нервной системы, сетчатке, канальцах почек, лейкоцитах.

Популяционная частота 1 : 40 000.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с синдромами *Краббе — Бенеке*, *Пелицеуса — Мерицахера*, рассеянным склерозом и др.

Описали в 1925 г. W. Scholz и в 1933 г. английский невропатолог J. G. Greenfield (1884—1958).

### ШПАНЛАНГА — ТАШПЕЙНЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены развивающимся кератитом.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Ладонно-подошвенный кератоз в виде мелких множественных участков ороговения на ладонях и диффузного ороговения на подошвах. Гипергидроз, тотальная или очаговая плешивость.

Синдром обусловлен эктодермальной дисплазией.

Тип наследования не установлен.

Дифференцировать с другими видами кератозов.

Описали в 1927 г. австрийский офтальмолог Herbert Spanlang и в 1937 г. австрийский дерматолог Josef Tarpeiner (род. 1909).

### ШРЁДЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены кровоизлияниями в сетчатку и зависят от их локализации и интенсивности.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Артериальная гипертензия, скрытый диабет, быстро развивающееся ожирение (нередко после родов, в период менопаузы, после гинекологических операций и т. п.), гирсутизм, стрии, лобный гиперостоз.

В секрете потовых желез понижено содержание хлорида натрия.

Развивается у больных с гормональной дисфункцией вследствие повышенной деятельности коркового вещества надпочечников.

Описал американский врач Henry A. Schroeder (род. 1906).

### ШТАРГАРДТА ДЕГЕНЕРАЦИЯ ЖЕЛТОГО ПЯТНА, дегенерация желтого пятна юношеская

Проявляется в возрасте 8—15 лет умеренным понижением остроты зрения (до 0,2—0,5), нарушением цветоощущения. При тщательном исследовании у половины больных выявляют центральную скотому. На глазном дне обнаруживают легкую крапчатость или звездообразную лучистость в зоне центральной ямки. По мере развития болезни в макулярной области формируется нечетко контурированный с фестончатыми краями серо-

розовый атрофический, иногда с металлическим блеском очаг размером 1–1,5 PD, острота зрения понижается до 0,1–0,2 единицы, увеличивается центральная скотома. К 20–25 годам острота зрения падает до сотых долей единицы, сужаются поля зрения, нередко появляется ночная слепота. В заднем полюсе глазного дна отмечается зона депигментации с серебристым блеском, размером 4–5 PD. Через сетчатку в этой зоне видны сосуды хориоидеи. Нередко в заднем полюсе глаза образуются желтопятнистые очажки, подобные очажкам при дистрофии *Франческетти*, а на периферии глазного дна выявляется депигментация пигментного эпителия. Отмечаются легкая бледность диска зрительного нерва, незначительное сужение артерий сетчатки.

В ранней стадии заболевания возможны изменения макулярной ЭРГ, в дальнейшем снижение волн “а” и “b”, а также уменьшение коэффициента Ардена. Флюоресцентная ангиография выявляет чрезвычайно яркое и длительное свечение макулярной зоны и очагов депигментации пигментного эпителия вне ее.

При гистологическом исследовании обнаруживают деструкцию нейроэпителия в макулярной и парамаккулярной зонах, десквамацию, а иногда пролиферацию клеток пигментного эпителия, гиалиноз и фиброз мембраны Бруха. В патогенезе заболевания основное значение придают наследственной неполноценности сосудов сетчатки и хориоидеи.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. В отдельных случаях при этой форме наследования наблюдается сочетание с невралгическими нарушениями в виде наследственной атаксии, альбинизма, олигофрении. Возможно и аутосомно-доминантное наследование с более поздним проявлением заболевания, более благоприятным течением и высоким уровнем зрительных функций.

Описал в 1909 г. немецкий офтальмолог Karl Bruno Stargardt (1875–1927). Он определил это заболевание как одну из наиболее частых форм “семейной наследственной дегенерации желтого пятна”.

### ШТЭЙНЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены пигментной дегенерацией сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Врожденные односторонний гигантизм отдельных частей тела (особенно лица), микроцефалия, гиподонтия, дисплазия зубной эмали, синдактилия, дистрофия ногтей и кожи, шизофрения.

Предполагают, что это сочетание наследственных аномалий пигментной дегенерации сетчатки и шизофрении наследуется аутосомно-рецессивно.

Описал немецкий невропатолог Gabriel Steiner (под. 1883).

### ШТЭЛЛЬВАГА СИМПТОМ

Редкие и неполные мигательные движения в сочетании с ретракцией верхнего века.

Наблюдается при гипертиреозе, болезни *Паркинсона*, энцефалическом паркинсонизме (акинетико-ригидном синдроме), периферическом параличе лицевого нерва.

Описал в 1869 г. австрийский офтальмолог Carion Karl Stellwag (1823–1904).



### ШТЁРНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Быстро прогрессирующее исчезновение реакций зрачков на свет и конвергенцию.

**Общие проявления.** Тяжелое слабоумие, повышенные хватательные и губные рефлексы.

Наблюдается при двусторонней симметричной атрофии таламуса (зрительного бугра).

Описан в 1939 г. немецким врачом К. Stern.

### ШТЁХЕЛИНА – ФРЙДЖЕРО – ЛЕВÍ СИНДРОМ

Приступы насильственного закатывания глаз вверх и запрокидывания головы. Длятся от нескольких секунд до нескольких минут. Сопровождаются вегетативными расстройствами.

Наблюдается у больных в хроническом периоде эпидемического энцефалита (болезни *Экономо*).

Описали в 1920 г. швейцарский психиатр John Eugen Staechelin (род. 1891), в 1921 г. Frigerо и в 1922 г. французский врач Gabriele Levi (1896–1935).

### ШТИЛЛИНГА – ТЮРКА – ДУЪЙНА (ДУАНА) СИНДРОМ, синдром ретракции глазного яблока

Характеризуется полным или частичным отсутствием отведения глазного яблока, сочетающимся с ретракцией глаза в орбиту и сужением глазной щели при приведении. При попытке отведения обычно происходит некоторое выпячивание глазного яблока и расширение глазной щели. При приведении глазное яблоко часто отклоняется вверх, реже вниз. Конвергенция ослаблена.

Синдром обычно односторонний. В основе заболевания – гиалиновое перерождение наружной прямой мышцы глазного яблока.

Синдром может сочетаться с глухонемой, синдромом *Клиппеля – Фейля*, болезнью *Литтла*, микроцефалией, слоистой катарактой.

Тип наследования аутосомно-доминантный. Действие гена частично ограничено полом. Встречается преимущественно у девочек.

Синдром описали немецкий офтальмолог J. Stilling (1842–1915), швейцарский офтальмолог S. Turk и американский офтальмолог Alexander Duane (1858–1926).

### ШТОКЕРТА ФЕНОМЕН ЗАСЫПАНИЯ

При фиксации взора больной засыпает. В момент засыпания могут наблюдаться нистагм, косоглазие.

Наблюдается в хронической стадии эпидемического энцефалита при повреждении структур вокруг сильвиева водопровода и ядер ствола мозга (красного, лентиккулярного, гипоталамуса, глазодвигательных нервов).

Описал немецкий невропатолог Franz Gunter Stockert (1899–1967).

### ШТРЕМЕЛЯ СИМПТОМ ФИКСАЦИИ ВЗОРА

Если пациенту, сидящему напротив врача и фиксирующему взглядом лицо последнего, поворачивать голову из стороны в сторону со скоростью примерно 0,5–1 с на каждый поворот, то при наличии зрения пациент невольно постоянно фиксирует лицо врача и глаза плавно перемещаются в

орбитах. У истинного слепого плавность перемещения глаз отсутствует, а у мнимо слепого глазные яблоки совершают только прерывистые скачкообразные движения.

Симптом может быть полезен для распознавания симуляции слепоты.

Описал отечественный офтальмолог А. Х. Штремель в 1951 г.

### **ШТРЮМПЕЛЛЯ – ЛЕЙХТЕНШТЕРНА ЭНЦЕФАЛИТ, острый геморрагический энцефалит, болезнь Херста**

**Глазные симптомы.** Глазодвигательные нарушения, нистагм. Нередко застойные диски зрительных нервов вследствие отека мозга.

**Общие проявления.** В продромальном периоде, продолжающемся около 2 недель, отмечаются недомогание, субфебрильная температура тела, катаральные явления в верхних дыхательных путях. Ухудшение наступает остро с сильной головной боли, рвоты, озноба, повышения температуры до 39–40 °С. Развивается отек мозга. Возникают эпилептиформные судорожные приступы, нарушение сознания, бред, нарушения в двигательной сфере, расстройств речи, нарушения чувствительности и координации. При нарастании отека развивается коматозное состояние с необратимыми нарушениями жизненно важных функций.

В крови нейтрофильный лейкоцитоз. В ликворе – умеренный цитоз, часто примесь крови. Давление ликвора повышено, посев стерилен.

Заболевание длится от нескольких дней до нескольких недель. Прогноз неблагоприятный. Описаны случаи молниеносного течения болезни. Чаще болеют лица молодого возраста.

При гистологическом исследовании выявляют резко выраженное полнокровие сосудов, отек и фибриноидный некроз стенок мелких артерий и вен, их тромбоз, множественные кровоизлияния и очаги размягчения в ткани мозга.

В основе заболевания лежит гиперергическая реакция центральной нервной системы на различные вирусы.

Дифференцировать с мозговой пурпурой, обусловленной анафилаксией, с другими формами первичных энцефалитов.

Патологоанатомическая картина была описана в 1891 г. во время эпидемии заболевания в Западной Европе немецким терапевтом и невропатологом Adolf Strümpell (1853–1925) и в 1892 г. немецким терапевтом Otto Leichtenstern (1845–1900). Клинические проявления детально описал в 1941 г. E. W. Hurst.

### **ШУЛЬПИНОЙ СИМПТОМ (1), симптом монетного столбика**

Сегментарное расслоение кровяного столба в сосуде сетчатки вследствие агрегации эритроцитов. Скопления эритроцитов чередуются со светлыми промежутками, заполненными плазмой крови. Наблюдается при остром нарушении кровообращения в сетчатке.

Описала в 1974 г. отечественный офтальмолог Нина Борисовна Шульпина (род. 1922).

### **ШУЛЬПИНОЙ СИМПТОМ (2)**

Изменение цвета центральной ямки сетчатки на очень насыщенный вишнево-красный, синюшный и фиолетовый служит предвестником плохого прогноза для зрения.

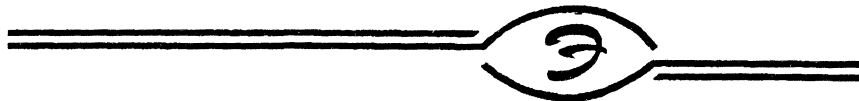
Наблюдается при органической закупорке ствола центральной артерии сетчатки.

Описала Н. Б. Шульпина в 1981 г.

### **ШУРЫГИНА РЕФЛЕКС, улиткозрачковый рефлекс**

Быстрое сужение зрачков с последующим их медленным расширением при внезапном воздействии громкого (не менее 35 дБ) звука.

Описал отечественный врач Николай Александрович Шурыгин (1858–1910).



### **ЭБНИ ЯВЛЕНИЕ**

Заключается в том, что цветовой тон многих спектральных излучений изменяется, если к этим излучениям добавить белый свет. Так, например, красные и зеленые цвета желтеют, синие тона приобретают фиолетовый оттенок.

Описал английский ученый W. Abney в 1913 г.

### **ЭВАЛЬДА ЗАКОН**

Вестибулярный нистагм направлен в сторону того полукружного канала, в котором ток лимфы направлен к ампуле.

Описал немецкий физиолог J. R. Ewald (1855–1921).

### **ЭДВАРДСА СИНДРОМ, синдром хромосомы 18 трисомии**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Гипертелоризм, эпикантус, короткие глазные щели, птоз, микрофтальм при относительно большой роговице, экзофтальм, помутнение роговицы, колобомы сосудистой оболочки и диска зрительного нерва, атрофия диска зрительного нерва, гипопигментация сетчатки.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Недостаточная масса тела новорожденного (обычно менее 2500 г) при нормальной продолжительности беременности. Наиболее характерна мышечная гипертония, вследствие которой конечности согнуты и приведены к туловищу, имеется флексорная деформация пальцев рук. Свообразен внешний вид больных: микроцефалия, выступающий затылок, птичий профиль, микрогнатия, микростомия, низко расположенные деформированные ушные раковины, короткая грудина, гипоплазия сосков и сосковый гипертелоризм, синдактилия (особенно II и III пальцев), короткий I палец стопы. Часто наблюдаются пороки сердца, двойная почка, гетеротопия поджелудочной железы, паховые и пупочные грыжи, дисплазия тазобедренных суставов, гипоплазия ногтей, крипторхизм, выпадение прямой кишки. Иногда встречается стеноз наружного слухового прохода с потерей слуха, фокомелия, вывих бедра, гипертрофия клитора, двурогая матка, атрезия ануса.

Большая часть больных погибает в первые 6 месяцев жизни. Только один из ста больных доживает до 10 лет.

При патоморфологическом исследовании обнаруживают гипоплазию мозжечка, отсутствие мозолистого тела, микрогирию, олигогирию, внутреннюю гидроцефалию.

Этиология неизвестна. Предрасполагающим фактором является немолдой возраст матери.

Популяционная частота 1 : 2500–7000.

Девочки заболевают примерно в 3 раза чаще, чем мальчики. Наибольшая частота рождения детей с синдромом Эдвардса приходится на май – сентябрь.

При кариологическом исследовании детей в большинстве случаев обнаруживают регулярную трисомию 18-й хромосомы.

Дифференцировать с синдромами *Патау*, *Вольфа – Гиршхорна*.

Описал американский педиатр J. H. Edwards в 1960 г.

### ЭДЕЛЬМАНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Глазодвигательные нарушения вследствие парезов и параличей экстраокулярных мышц.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Представляют собой сочетание неврологических, психических и кожных симптомов с хроническим панкреатитом: кахексия, полиневриты, вестибулярные расстройства, петехиальные кровоизлияния, атрофия кожи, фоликулярный гиперкератоз, различные расстройства психики, симптомы хронического панкреатита.

Описал австрийский врач Adolf Edelmann (1885–1939).

### ЭДЕРА ДАЙТОНА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Голубая окраска склер.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Характеризуются отосклерозом и симптомами несовершенного остеогенеза.

Описал английский оториноларинголог Adair Ch. A. Dighton (род. 1885). По мнению многих авторов, несовершенный остеогенез включает и отосклероз, и голубые склеры.

### ЭЙДИ – ЗЕНГЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Зрачок на свету умеренно расширяется и не суживается даже при воздействии сильного светового раздражения; содружественная зрачковая реакция на свет отсутствует; при этом реакция на лекарственные средства, расширяющие или суживающие зрачок, нормальная. Различают *миотоническую реакцию* зрачков, характеризующуюся замедленным сужением при конвергенции и замедленным расширением при последующем переходе глаз в обычное положение, а также *нейротоническую реакцию*, проявляющуюся в замедленном сужении зрачка при освещении глаза и замедленном расширении после прекращения освещения.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Часто отсутствуют сухожильные рефлексы на конечностях, особенно коленные.

Синдром чаще отмечают у женщин в возрасте 20–40 лет.

Этиология неизвестна. Синдром часто выявляют при врожденной миотонии, прогрессирующей мышечной атрофии, некоторых формах энцефалита, herpes zoster ophthalmicus. Наблюдаются наследственные формы синдрома. В этих случаях он обусловлен селективной дегенерацией ганглиев задних корешков спинного мозга и цилиарного ганглия.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Подробно описан в 1931 г. английским невропатологом William Adie (1886–1935). Первые сообщения о нем были в 1902 г. у немецких невропатологов Max Nonne (1861–1959) и A. Sanger (1860–1921).

### ЭЙЗЕНМЕНГЕРА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Цианоз кожи и краев век, гиперваскуляризация конъюнктивы, склеры лимба, структур угла передней камеры. Цианоз глазного дна, гиперваскуляризация диска зрительного нерва и сетчатки. Артериолы II порядка начинаются непосредственно на диске зрительного нерва и обильно ветвятся. Наблюдаются дефекты развития глаз: большие глазные щели (более 33 мм длиной и 10 мм шириной), необычно длинные ресницы (до 15 мм), остаточная зрачковая мембрана, так называемые стекловидные тельца – беловатые глыбчатые помутнения на передней пограничной мембране стекловидного тела (copruscula hyaloidea).

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Начинаются с первых дней жизни: одышка, отказ от кормления, плохое общее развитие. Позднее развиваются цианоз, пальцы в виде барабанных палочек, полицитемия, появляется склонность к малоподвижным играм.

Причинами синдрома являются врожденный дефект межжелудочковой перегородки и большое сопротивление в легочном кругу кровообращения, вызывающие гипертрофию правого желудочка, смещение аорты вправо, иногда расширение легочной артерии.

Описал австрийский врач Victor Eisenmenger (1864–1932).

### ЭЙЛЕНБУРГА СИНДРОМ,

парамитония врожденная Эйленбурга, адинамия эпизодическая наследственная

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Характеризуются блефароспазмом под воздействием холода.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Судорожное сокращение мышц лица (создается впечатление, что большой гримасничает), глотки, кистей даже при кратковременном воздействии холода. В тепле мышцы расслабляются. Возможен вялый паралич с исчезновением глубоких сухожильных рефлексов.

Синдром может развиваться под влиянием холодового воздействия различного характера (купание в холодной воде, пребывание под холодным дождем, питье холодной воды).

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромом *Томсена*, столбняком и др.

Описал в 1886 г. немецкий невропатолог Albert Eulenburg (1840–1917).

### ЭКОНОМО ЛЕТАРГИЧЕСКИЙ ЭНЦЕФАЛИТ, эпидемический летаргический энцефалит

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** В остром периоде нередко наблюдается симптом *Зильберласт – Занд*. Развивается окулолетаргический синдром, для которого в остром периоде характерны: диплопия, спастический миоз, вскоре сменяющийся мидриазом, птоз, параличи экстраокулярных мышц, расходящееся косоглазие, нарушение конвергенции, паралич акко-

модации, снижение или выпадение зрачковых реакций, расстройство ассоциированных движений глазных яблок, паралич зрения (чаще вертикальный). Позднее частое сочетание с поражением других черепно-мозговых нервов обуславливает возникновение симптомов *Бертельсона – Тома*, *Глонти*, *Штокерта*, симптома качания *Вартенберга* (синкинезия *Лещенко*), синдрома *Штехелина – Фриджеро – Леви*. В большинстве случаев по мере выздоровления глазные симптомы постепенно регрессируют. Однако могут наблюдаться и достаточно стойкие остаточные явления в виде парезов отдельных экстраокулярных мышц, недостаточности конвергенции. Возможны и пароксизмальные расстройства – так называемые “судороги зрения”, сопровождающиеся страхом, приступы насильственного отведения глазных яблок, как правило, вверх, с фиксацией их в этом положении в течение нескольких секунд или минут. Кроме того, долго могут наблюдаться неустойчивость при закрытых глазах, а также окуло-статический феномен – неустойчивость и даже падение при пробе на конвергенцию.

**Общие проявления** Инкубационный период составляет 4–20 дней. Слабость, головная боль, катаральные явления, субфебрильная температура в начальной стадии заболевания. Позже – бессонница, инверсия сна, подъем температуры тела до 38 °C и выше. В острой стадии все движения больного замедлены, наблюдаются общее понижение тонуса, астения, адинамия. В отдельных случаях болезнь начинается с психических нарушений – делириозного синдрома, вербальных и тактильных галлюцинаций или ступорозного состояния, снижения психической активности, подавленно-дисфорического настроения. Возможно возникновение миоклоний, хореоформных подергиваний, тиков, икоты. Нередко отмечаются парестезии, невралгии, нарушение слуха, шум в ушах, вегетативные расстройства (повышенное слюноотделение, сальность лица).

Хроническая стадия характеризуется синдромом паркинсонизма и нейроэндокринными расстройствами. Наблюдается снижение уровня побуждений (безынициативность, безразличие, безучастность, обеднение и замедленность мышления, речи, внимания), а у детей – психопатоподобные расстройства, психический инфантилизм. При тяжелом течении болезни отмечаются расстройства частоты и ритма дыхания, сердечной деятельности, бульбарные нарушения. Смерть наступает при явлениях гипертермии (свыше 41 °C), профузной потливости, коллапса, дыхательной недостаточности. Средняя летальность достигает 30 %. Возможно развитие атипичной формы болезни – вестибулярной формы в сочетании с глазодвигательными расстройствами.

В крови отмечают снижение гемоглобина, умеренный нейтрофилез, сменяющийся относительным лимфоцитозом. СОЭ часто увеличена, в поздних стадиях замедлена. В ликворе иногда повышено содержание белка, незначительный лимфоцитарный плеоцитоз; давление ликвора чаще нормальное.

При гистологическом исследовании выявляются сосудисто-инфильтративные изменения, мелкие кровоизлияния в среднем мозге, таламусе, гипоталамусе, сером веществе продолговатого мозга, варолиева моста, ядрах мозжечка. Наиболее часто поражаются черное вещество среднего мозга и центральное серое вещество покрышки среднего мозга, окружающее сильвиев водопровод.

Этиология и пути распространения болезни до настоящего времени не установлены. Существовавшие предположения об этиологической роли вируса гриппа и вируса простого герпеса не подтвердились. Многие авторы считают возбудителем болезни фильтрующийся вирус.

Заболевают в основном лица в возрасте 20–40 лет. Жители городов болеют в 5–6 раз чаще. Максимум заболеваемости приходится на зимний период.

В патогенезе заболевания предполагают первично гематогенное и лимфогенное распространение вируса, длительное нахождение его в структурах нервной системы, придают значение аутоиммунным процессам.

Заболевание как самостоятельную нозологическую форму описал в 1917 г. австрийский невропатолог, грек по происхождению Constantin Economo (1876–1931). Первые описания болезни, сходной с эпидемическим летаргическим энцефалитом, сделаны в 1673–1675 гг. английским врачом Th. Sydenham (1624–1689).

### ЭКОНОМО ТРИАДА

Сочетание глазодвигательных нарушений, лихорадки и патологической сонливости у больных эпидемическим летаргическим энцефалитом в остром периоде болезни.

Описал С. Economo в 1917 г.

### ЭЛДРИДЖА – БЕРЛИНА – МАК-КЬЮСИКА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Обусловлены высокой миопией.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Нейросенсорная тугоухость (без вестибулярных нарушений), выявляемая в раннем возрасте и почти не прогрессирующая; задержка развития речи, иногда аутизм, снижение интеллекта.

Мужчины и женщины страдают одинаково часто.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описали в 1968 г. американский генетик и невропатолог Roswell Eldridge (род. 1934), американский оториноларинголог Charles Berlin (род. 1933), американский генетик и кардиолог Victor Almon McKusick (род. 1921).

### ЭЛЛИНГСОНА СИНДРОМ

Проявляется увеитом, внутриглазной гипертензией, гифемой.

Возникает в сроки до 12 месяцев после имплантации преимущественно переднекамерных интраокулярных линз (ИОЛ), иногда развивается и после имплантации заднекамерных линз при их смешанной фиксации (особенно при постоянной травматизации радужки или цилиарного тела).

Основными причинами возникновения синдрома являются: 1) контакт и сращение волокон стекловидного тела с опорными элементами ИОЛ; 2) значительная травматизация тканей глаза во время операции; 3) неправильное положение ИОЛ в глазу; 4) повышенная чувствительность больного к материалу, из которого изготовлена ИОЛ, или явное токсическое воздействие материала на внутриглазные структуры.

Частота возникновения синдрома составляет 0,4–1,2 %.

Впервые описал американский офтальмолог F. T. Ellingson в 1977 г.

### ЭЛСАХИ – УОТЕРСА СИНДРОМ, брахио-скелето-генитальный синдром

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм,птоз, сходящееся косоглазие, нистагм.

**Общие проявления.** Брахицефалия, гипоплазия средней части лица, широкая переносица, широкий кончик носа, мандибулярный прогнатизм, высокое арковидное нёбо с подслизистой расщелиной, расщелина язычка, гипоплазия дентина, воронкообразная грудная клетка, мошоночная гипоспадия. Характерны дефекты артикуляции, гнусавый голос, судороги, умственная отсталость.

При рентгенологическом исследовании выявляют множественные кисты челюстей, слияние позвонков С<sub>2</sub> и С<sub>3</sub>.

Предполагают аутосомно-рецессивный тип наследования.

Дифференцировать с синдромом *Халлерманна – Штрайффа – Франсуа*, гипертелоризмом с аномалией пищевода и гипоспадией и др.

Описали N. Elsayh и W. Waters в 1971 г.

### ЭЛЬШНИГА СИМПТОМ, Эльшнига пятна

Заключается в образовании на глазном дне черных изолированных, слегка проминирующих пятен, окаймленных желтоватым или красноватым ободком; реже очаги имеют желтую или красную окраску и окружены пигментом.

Пятна представляют собой очаги пролиферации пигментного эпителия с депигментацией вокруг них или участки депигментации пигментного эпителия со скоплением пигмента по периферии. Причинами их возникновения являются нарушения кровообращения в хориоидее вследствие атеросклероза средних и мелких артерий, закупорки капилляров.

Наблюдается при далеко зашедшей гипертонической ретинопатии, альбуминурическом ретинохориоидите. Является плохим прогностическим признаком для жизни.

Описал в 1904 г. австрийский офтальмолог Anton Philipp Elschmig (1863–1939).

### ЭЛЬШНИГА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Удлиненные глазные щели со смещением их наружных углов книзу, выворот нижних век, иногда гипертелоризм.

**Общие проявления.** Расщепление верхней губы и нёба.

Встречается редко. Тип наследования не выяснен.

Описал A. P. Elschmig.

### ЭЛЬШНИГА – ЗИГРИСТА СИНДРОМ,

Эльшнига – Меркулова синдром, Денни-Брауна синдром, офтальмо-гемиплегический (амавроитико-гемиплегический, оптико-пирамидный) синдром

**Глазные симптомы.** Быстрая стойкая или кратковременная потеря зрения на стороне поражения, гомонимная гемианопсия на противоположной очагу поражения стороне. В случаях с кратковременной потерей зрения обычно не удается обнаружить какие-либо изменения на глаз-



ном дне. При длительном значительном снижении зрения или амаврозе выявляют "вишневую косточку" в макулярной области, ишемический отек сетчатки и диска зрительного нерва, суженные сосуды сетчатки, а в поздних стадиях – атрофию зрительного нерва и облитерированные сосуды сетчатки.

**Общие проявления.** Гемипарез или гемиплегия по центральному типу, иногда гемигипестезия на противоположной стороне, центральный парез лицевого нерва также на противоположной стороне. Часто сенсорная и моторная афазия; аграфия, акалькулия, алексия, аутопагнозия, интенционное дрожание, эпилептические припадки.

Наблюдается при нарушении проходимости внутренней сонной артерии, раздражении каротидного синуса, находящегося в районе бифуркации общей сонной артерии. Стойкое нарушение зрения обусловлено полным нарушением проходимости центральной артерии сетчатки.

Первые описал А. Р. Elschnig в 1893 г., затем швейцарский офтальмолог А. Siegrist (род. 1865), английский невропатолог Derek Ernest Denny-Brown (род. 1901), в 1935 г. отечественный офтальмолог Иван Иосифович Меркулов (1897–1981). Отечественный невропатолог Евгений Владимирович Шмидт (1905–1985) описал клинические формы синдрома в зависимости от места и характера поражения внутренней сонной артерии, ввел термин "оптико-пирамидный синдром".

### ЭННЕБЭРА СИМПТОМ

Возникновение нистагма при изменении давления в наружном слуховом проходе или при надавливании на козелок.

Обусловлен повышенной подвижностью стремени в связи с развивающимся специфическим периоститом.

Наблюдается нередко при раннем врожденном сифилисе.

Описал бельгийский оториноларинголог Camille Hennebert (1867–1954).

### ЭННЕБЭРА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Колобомы радужек.

**Общие проявления.** Микрогнатия, микрогения, аплазия или дисплазия ушных раковин.

Тип наследования не установлен.

Описал С. Hennebert.

### ЭНРОТА СИМПТОМ

Припухлость верхних век в виде подушечек.

Наблюдается при диффузном токсическом зобе.

Описал финский офтальмолог E. Enroth (род. 1879).

### ЭНСЛИНА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Наиболее постоянный – экзофтальм. Возможны: нейроретинит, перипапиллярная пигментная атрофия сетчатки, отечный, бледно-зеленоватого цвета диск зрительного нерва, спазм артерий и полнокровные вены сетчатки. Эти изменения являются причиной амблиопии, амавроза, нистагма, косоглазия, мидриаза с отсутствием реакции зрачка на свет.

Общие проявления. Башенный череп, аденоиды.

Заболевание врожденное. Одни авторы полагают, что первичной причиной синдрома являются аденоидные разрастания, которые нарушают нормальное дыхание и приводят к деформации головы, лицевого скелета (преимущественно глазниц) и патологии глаз. Другие исследователи считают, что вся триада симптомов (башенный череп, экзофтальм и аденоиды) развиваются одновременно.

Описал немецкий патолог Enslin в 1904 г.

### ЭПШТЕЙНА СИМПТОМ

При волнении верхние веки не опускаются, что придает лицу выражение страха.

Наблюдается у детей при невротических состояниях.

Описал австрийский педиатр Alois Epstein (1849–1918).

### ЭРБА – КРУЗОНА СИНДРОМ, паралич Эрба спинальный, сифилитический спинальный паралич

Глазные симптомы. Положительный симптом *Аргайлла Робертсона*, нередко наблюдается синдром *Бернара – Горнера*.

Общие проявления. Медленно прогрессирующие пирамидные нарушения в сочетании с проводниковой гемигипестезией, нарушения мочеиспускания.

Описали немецкий терапевт и невропатолог Wilhelm Heinrich Erb (1840–1921) и французский невропатолог Octave Crouzon (1874–1938).

### ЭРБА – ОПЕНГЕЙМА – ГОЛЬДФЛАМА СИНДРОМ, псевдопаралитическая злокачественная миастения, миастения семейная, миастенический бульбарный паралич

Глазные симптомы. Диплопия, птоз, косоглазие; в дальнейшем возможна полная наружная офтальмоплегия.

Общие проявления. Характеризуются патологической утомляемостью отдельных групп мышц (в ранних стадиях заболевания – чаще всего жевательной мускулатуры и мышц глотки). Могут поражаться шейные группы мышц и мышцы конечностей. После нагрузки нередко появляются псевдопараличи, исчезающие после отдыха. По мере развития болезни появляются бульбарные симптомы (дисфагия, дизартрия).

Течение заболевания хроническое с укорачивающимися со временем ремиссиями и удлиняющимися рецидивами. Синдром часто сочетается с гиперплазией или с опухолью вилочковой железы. Смерть обычно наступает от паралича дыхания, сердечной недостаточности или присоединившихся инфекционных заболеваний легких.

При жизни выявляют высокое содержание калия в мышцах и низкое в крови, значительную креатинурию. Электромиографическое исследование обнаруживает миастеническую реакцию.

В этиологии придают значение гиперплазии вилочковой железы, аутоиммунным процессам, присутствию антител в скелетной и сердечной мускулатуре. В патогенезе главным считают патологию нервно-мышечной передачи возбуждения и расстройство образования ацетилхолина.

В большинстве случаев заболевание sporadическое. Женщины болеют в 2 раза чаще мужчин. Семейные случаи миастении отличаются более ранним

началом (обычно в первой декаде жизни), почти полным отсутствием прогрессирования, хорошим прогнозом, отсутствием в крови противомышечных антител. В этих случаях мужчины и женщины поражаются с равной частотой. Тип наследования в некоторых семьях аутосомно-рецессивный, в других – аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью.

Дифференцировать с синдромом бульбарного паралича, полиневритами, другими синдромами миопатии, глиомой продолговатого мозга.

Описали в 1878 г. W. H. Erb, в 1900 г. немецкий невропатолог Hermann Oppenheim (1858–1919) и в 1903 г. польский невропатолог Samuel Goldflam (1852–1932).

### ЭРБА – РОТА МИОПАТИЯ, миопатия юношеская

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Птоз, диплопия.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Атрофия мышц плечевого и тазового пояса (наблюдаются симптомы “свободных надплечий”, “крыловидных лопаток”, “осиной галии”, “утиной походки”). Отмечаются атрофия лобных мышц (симптом “полированного лба”), слабость жевательных мышц (“губы тапира”, симптом “поперечной улыбки”). Постепенно угасают периостальные, коленные и сухожильные рефлексy. Наблюдаются вегетативные расстройства – акроцианоз, мраморный цвет кожи, похолодание конечностей, гипергидроз, запоры.

Начало заболевания в возрасте 10–20 лет; течение медленно прогрессирующее. Возможна полная обездвиженность больного, а также дыхательная недостаточность в связи с поражением межреберных мышц и диафрагмы. Мужчины болеют в 2 раза чаще женщин.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Дифференцировать с полиомиелитом, клещевым энцефалитом, миелополиневритом и др.

Описали в 1879 г. W. H. Erb и в 1890 г. отечественный невропатолог Владимир Карлович Рот (1848–1916).

### ЭРДГЕЙМА СИНДРОМ

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Наиболее часто наблюдается битемпоральная гемианопсия, реже гомонимная гемианопсия или слепота одного глаза с височными дефектами поля зрения другого глаза, очень редко битемпоральное сужение, двусторонние центральные скотомы, верхняя квадратная битемпоральная гемианопсия и другие изменения полей зрения. Острота зрения постепенно снижается, иногда до слепоты одного или обоих глаз. На глазном дне чаще наблюдается простая атрофия зрительного нерва, реже застойные диски, в единичных случаях – синдром *Фостера Кеннеди* и вторичная атрофия зрительных нервов. Возможны поражения глазодвигательного аппарата, диплопия, анизокория без расстройства зрачковых реакций. Характер этих изменений зависит от направления и темпа роста опухоли (краниофарингиомы). Наиболее часто краниофарингиома вызывает поражение хиазмы путем непосредственного давления на нее.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Обусловлены в основном эндокринными расстройствами вследствие понижения функций гипофиза (отставание в росте, адипозогенитальная дистрофия, несахарный диабет, сонливость) и внутричерепной гипертензией (головная боль, тошнота, рвота и др.).

Рентгенологически выявляют расширение и нередко деструкцию турецкого седла.

Болезнь начинается в детском или юношеском возрасте. Причиной ее является краниофарингиома – эмбриогенная опухоль, развивающаяся из эмбриональных остатков гипофизарного хода (кармана Ратке). Опухоль нередко обызвествляется или кистозно перерождается.

Описал австрийский патолог Jakob Erdheim (1874–1937).

### ЭРЛИХА – ТЮРКА КАПЕЛЬНАЯ ЛИНИЯ

Наблюдаемое в норме отложение блуждающих элементов крови (лейкоцитов) на задней поверхности роговицы, в нижних ее отделах строго по вертикальной линии. Эти отложения (обычно в количестве 10–30 элементов) представляются полупрозрачными в проходящем свете и приобретают вид белых точек при осмотре в прямом фокальном свете. Эндотелий роговицы в зоне их расположения не изменен. У пожилых людей в этой зоне часто откладывается пигмент, мигрирующий с задней поверхности и зрачкового края радужки, а также элементы отслоившейся капсулы хрусталика. Они могут создавать фигуру, напоминающую веретено (“веретено” *Крукенберга*) или треугольник с вершиной, обращенной кверху. В этой же зоне, часто значительно большей, чем линия, и называемой “треугольник Эрлиха – Тюрка”, при воспалительных заболеваниях радужки и цилиарного тела наблюдается отложение преципитатов.

Отложение различных элементов именно в этой зоне связывают с охлаждением камерной влаги и замедлением вследствие этого скорости ее тока вдоль задней поверхности роговицы.

Описали в 1906 г. немецкий врач, микробиолог и биохимик P. Ehrlich (1854–1915) и швейцарский офтальмолог S. Türk.

### ЭСПИДОРА-ЛУКЕ СИНДРОМ, офтальмологический сальвиев синдром

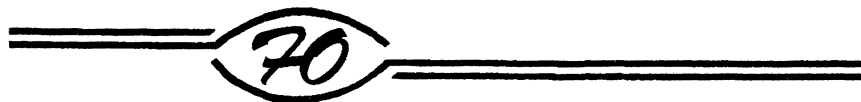
**Глазные симптомы.** Характеризуются амврозом на стороне поражения.

**Общие проявления.** Гемипарез на противоположной стороне. Возможны моторная афазия и некоторые другие симптомы бассейна средней мозговой артерии (например, нарушение письма, счета, чтения).

Развитие амвроза автор объясняет эмболией глазной артерии, а причиной контралатерального гемипареза считает рефлекторный спазм средней мозговой артерии.

Дифференцировать с интермиттирующим каротидным синдромом средней мозговой артерии.

Описал в 1934 г. чилийский офтальмолог Cristobal Espidora-Luque (род. 1896).



### ЮИНГА СИМПТОМ

Мягкая припухлость и повышенная чувствительность при пальпации в верхней части глазницы.

Наблюдается при нарушении оттока содержимого из соответствующей лобной пазухи.

Описал американский офтальмолог А. Е. Ewing (1855–1929).

### ЮШЕРА СИНДРОМ

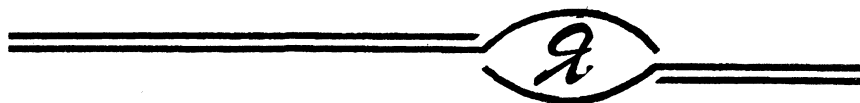
**Глазные симптомы.** Обусловлены дегенерацией сетчатки.

**Общие проявления.** Прогрессирующая потеря слуха, вестибулярные нарушения, обусловленные дегенеративными изменениями слухового нерва.

Начинается в детском возрасте.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Описал Juscher в 1964 г.



### ЯДАССОНА – ЛЕВАНДОВСКОГО СИНДРОМ, поликератоз врожденный, пахионихия врожденная

**Глазные симптомы.** Дистрофия роговицы, нередко с ее утолщением, кератит, катаракта. Возможны: блефароконъюнктивит, выпадение ресниц и бровей. Описана частичная атрофия зрительных нервов.

**Общие проявления.** Значительное прогрессирующее утолщение ногтей и их необычная форма в виде когтей. Иногда наблюдается гипоплазия и даже отсутствие ногтей. Часто отмечаются паронихии, ладонный и подошвенный гиперкератоз, нередко осложняющийся появлением буллезных пузырей, фолликулярный кератоз в области локтевых и коленных суставов, подмышечных впадинах, в области гениталий, гипергидроз, склонность к абсцессам потовых желез, дистрофия волос. Как правило, имеются лейкоплакии языка, слизистой оболочки полости рта, носовых ходов, уголков рта, гортани. Отмечаются раннее прорезывание зубов, гипоплазия эмали, ранний кариес и выпадение зубов. Больные обычно умственно отсталые (иногда до степени имбецильности).

Заболевание начинается с рождения или в раннем детстве. Чаще болеют мужчины.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Дифференцировать с синдромами Шёффера, Цинссера – Коула – Энгмена.

Описали в 1906 г. немецкие дерматологи Joseph Jadasson (1863–1936) и Felix Lewandowsky (1879–1921).

### ЯКОБСЕНА – БРОДВАЛЛА СИНДРОМ

**Глазные симптомы.** Иридоциклит и задний увеит с прогрессирующим ухудшением зрения.

**Общие проявления.** Дисплазия и снижение концентрационной способности почек. Аномалии скелета (genu valgum, полая стопа) и зубов – в возрасте 9 месяцев уже прорезываются все зубы, постоянные зубы появляются в возрасте 3 лет, а в 12-летнем возрасте начинается реторция корней зубов. Часто наблюдается отит с понижением слуха.

Обнаруживают нарушение эритропоза с анизоцитозом, гипохромную анемию.

Предполагают аутосомно-рецессивный тип наследования.

Описали норвежские врачи Ditlef Jacobsen и Erling K. Brodwall в 1974 г.

### **ЯКОБСОНА СИНДРОМ**

Характеризуется обширным мелкоклеточным помутнением стекловидного тела почти правильной шарообразной формы, локализующимся перед центральной зоной сетчатки, и полной прозрачностью периферических отделов стекловидного тела. Возможен отек сетчатки в заднем полюсе; периферия глазного дна без патологических изменений. Острота зрения значительно снижена (в большей степени из-за центрального помутнения стекловидного тела).

Синдром является одной из форм поражения заднего отдела глазного яблока при приобретенном сифилисе.

Описал J. Jacobson в 1859 г.

### **ЯКОВЛЕВА ФЕНОМЕН**

Под влиянием слуховых раздражителей происходит расширение полей зрения на синий и зеленый цвета, сужение на оранжевый. Поле зрения на красный цвет не изменяется.

Описал отечественный физиолог П. А. Яковлев в 1940 г.

### **ЯКШ-ВАРТЕНХОРСТА – МЕЙЕНБУРГА – АЛЬХЕРРА – ЮЛИНГЕРА СИНДРОМ,**

**полихондропатии синдром, хондромалиции синдром**

**Г л а з н ы е с и м п т о м ы.** Двусторонние, рецидивирующие эписклериты и склериты, трудно поддающиеся лечению. Реже наблюдаются иридоциклиты.

**О б щ и е п р о я в л е н и я.** Сопровождающиеся болями и высокой температурой рецидивы размягчения и разрушения хрящей носа, ушных раковин, гортани, трахеи, суставов. Развиваются асфиксия, резкое ограничение движений в суставах, образуются деформации ушных раковин, седловидный нос. Возникают атрофические изменения в мышцах проксимальных отделов конечностей и туловища. В отдельных случаях развиваются миокардиты и эндокардиты с поражением митральных клапанов, аневризмы аорты и отходящих от нее артерий. Часто обнаруживают расстройства функций печени и почек, нарушение углеводного обмена, анемию, эозинофилию, гаммаглобулинемию, серологические данные о положительном ревмофакторе.

При морфологическом исследовании хрящей выявляют фибриноидное набухание, абсцетоподобное перерождение клеток, образование пустот и замещение хряща грануляционной тканью. Гистохимическое исследование обнаруживает уменьшение в хрящах хондроитинсерной кислоты (в склере ее содержание увеличено).

В этиопатогенезе заболевания придают значение нарушению хондроитинсернокислого обмена и ревматизму.

Описали в 1923 г. чешский терапевт Rudolf Jaksch-Wartenhorst (1855–1947) и в 1936 г. швейцарские патологи Hans von Meyenburg (род. 1887) и E. Uehlinger, швейцарский врач Franz Altherr.

**ЯНСЕНА ХОНДРОДИСПЛАЗИЯ МЕТАФИЗАРНАЯ,  
врожденный метафизарный дизостоз Янсена**

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, экзофтальм.

**Общие проявления.** Резкое отставание в росте за счет укорочения и искривления конечностей. Рост взрослых больных 100–120 см. Руки значительно короче ног. Отмечается увеличение и контрактуры суставов, особенно тазобедренных и коленных, плосковальгусная деформация стоп. Дети ходят на согнутых ногах, туловище наклонено вперед, руки висят спереди. Наблюдается брахидактилия, особенно укорочены концевые фаланги пальцев. Лицевые аномалии включают широкую уплощенную переносицу, микрогению, аномалии прикуса. Возможна глухота. Нередко отмечаются переломы костей вследствие их деминерализации.

В крови определяют повышенное содержание кальция. Рентгенологически в период новорожденности выявляют неравномерность метафизов, их веретенообразность, разреженность костной ткани, сетевидный рисунок костей черепа. У взрослых больных – чашеобразное расширение метафизов, нарушение энхондрального окостенения, истончение костей свода черепа, уменьшение высоты тел позвонков.

**Характер первичного дефекта не установлен.**

**Тип наследования аутосомно-доминантный.**

**Дифференцировать с другими типами метафизарной хондродисплазии.**

Описал в 1934 г. голландский ортопед Mark Jansen (1863–1935).

## УКАЗАТЕЛЬ ЭПОНИМОВ ПО ПРЕИМУЩЕСТВЕННОМУ ПОРАЖЕНИЮ КАКОЙ-ЛИБО СИСТЕМЫ ОРГАНИЗМА

### Нервная система

- Авеллиса синдр.  
Айкарди синдр.  
Альперса б.  
Альсгеймера б.  
Амиота синдр.  
Ангельмана синдр.  
Анджелуччи синдр.  
Антоня синдр.  
Антоня – Бабинского синдр.  
Аргайлла Робертсона синдр.  
Аргайлла Робертсона обратный синдр.  
Арнольда – Киари синдр.  
Атаассио смпт.  
Ашнера – Даньини синдр.  
Бабинского – Вакеза синдр.  
Бабинского – Нажотта синдр.  
Балинта синдр.  
Бало – Галлервордена б.  
Барре синдр. дисгармонический  
Барре – Ли синдр.  
Барре – Рейза – Маргулиса триада  
Бассена – Корншвейга синдр.  
Баттена атаксия мозжечковая  
врожденная  
Баттена – Шпильмейера – Фогта смпт.  
Белла синдр.  
Бенедикта синдр.  
Бера синдр. ( 1 )  
Берчи-Роше синдр.  
Бершера б.  
Биккерстафа – Клоузэйка энцефалит  
Бильшовского – Доллингера б.  
Бильшовского – Янского форма  
амавротической идиотии  
Бимонда синдр. ( 1 )  
Бимонда синдр. ( 3 )  
Бинсвангера синдр.  
Блоха – Сульцбергера синдр.  
Бонне – Дешома – Бланка синдр.  
Боннье синдр.  
Борриеса синдр.  
Брауна синдр. ( 2 )  
Брауна – Симмерса синдр.  
Бриссо б.  
Бробента синдр.  
Брунса синдр.  
Бурденко – Крамера синдр.  
Бурневилля – Прингла б.  
Вакеза – Эсмейна синдр.  
Валленберга – Захарченко синдр.  
Ван-Богарта синдр.  
Ван-Богарта – Бертрана синдр.  
Ван-Богарта – Диври синдр.  
Ван-Богарта – Шерера – Эпштейна  
синдр.  
Вебера – Гюблера – Жандрена синдр.
- Вейла синдр.  
Верне – Сикара – Колле синдр.  
Вестфалья – Вильсона – Коновалова б.  
Вилларе синдр.  
Виллвонсидера синдр.  
Винкельмана б.  
Гайе – Вернике синдр.  
Галлервордена – Шпатца б.  
Гарднера – Тернера синдр.  
Гарсена синдр.  
Гасперини синдр.  
Гейденгайна синдр.  
Гейне – Медина б.  
Гентингтона хорей  
Герстмана синдр.  
Гертвига – Мажанди смпт.  
Гийена – Барре – Штроля синдр.  
Гиппеля – Линдау синдр.  
Гланцманна – Салана дифтерийная  
полинейропатия  
Глика синдр.  
Годтфредсена синдр.  
Гопалана синдр.  
Гоффманна бульбарно-паралитическая  
миопатия  
Гоше б.  
Градениго синдр.  
Грассе синдр.  
Грегга синдр.  
Грефе миопатия  
Гринфилда синдр.  
Грунера – Бертолотти синдр.  
Гуревича смпт.  
Д'Акоста синдр.  
Давиденкова смпт.  
Де Барси – Моана – Дирка синдр.  
Девика синдр.  
Дежана синдр.  
Дежерина синдр. теменно-затылочный  
Дежерина – Русси синдр.  
Дежерина – Сотта синдр.  
Дежерина – Тома б.  
Дежерин-Клюмпке синдр.  
Денди – Уокера синдр.  
Денни – Марфана синдр.  
Денни-Брауна синдр.  
Дерри б.  
Джефферсона синдр. ( 1 )  
Ди Георге синдр.  
Дюшена синдр.  
Жако синдр.  
Жерлье синдр.  
Зейтельбергера синдр.  
Йироута синдр.  
Кенни синдр.  
Кербера – Салюса – Эльшнига синдр.



- Киари синдр.  
 Кило – Невина синдр. (1)  
 Кило – Невина синдр. (2)  
 Киудэ – Краббе синдр.  
 Клаутона паралич  
 Клейна смпт.  
 Клемма синдр.  
 Клода синдр.  
 Кнаппа синдр.  
 Когана синдр.  
 Колле смпт.  
 Колле – Гоффманна синдр.  
 Котлиера смпт.  
 Краббе – Бенеке б.  
 Краузе – Риза синдр.  
 Крейтцфельда – Якоба синдр.  
 Кросса – Мак-Кьюсика – Брина  
 синдр.  
 Кубика – Адамса синдр.  
 Куленкампффа – Тарнова синдр.  
 Кунта – Мальбрана – Манцетти синдр.  
 Курца синдр.  
 Куссмауля – Мейера б.  
 Куфса б.  
 Кушинга синдр. (1)  
 Лайла синдр.  
 Ламберта – Итона карциноматозная  
 нейромиопатия  
 Ларюэля синдр.  
 Лафоры – Унферрихта синдр.  
 Лебера б. (1)  
 Лебера детский тапеторетинальный  
 амавроз  
 Ленобля – Обино синдр.  
 Лермитта галлюциноз  
 Ли б.  
 Либмана – Сакса б.  
 Лионне синдр.  
 Литтла б.  
 Луи-Бар синдр.  
 Мак-Кенса синдр.  
 Манна синдр.  
 Маньковского смпт.  
 Марбурга пентада  
 Марбурга триада  
 Мари Пьера синдр.  
 Мари – Бовери б.  
 Мари – Се синдр.  
 Маринеску – Шегрена синдр.  
 Маркиафавы – Биньями синдр.  
 Маркова секстада  
 Марфана синдр. (2)  
 Мёбиуса синдр. (1)  
 Мёбиуса синдр. (2)  
 Мейжа спазм  
 Менкеса синдр.  
 Мийяра – Гюблера синдр.  
 Милликена – Сикерта синдр.  
 Монакова синдр.  
 Морганьи – Адамса – Стокса синдр.  
 Моркио б.  
 Невина синдр.
- Нильсена синдр. (2)  
 Нормана – Вуда амавротическая  
 идиотия  
 Нормана – Ландинга б.  
 Нотнагеля синдр.  
 Обаля синдр.  
 Опальского синдр.  
 Оппенгейма синдр.  
 Остина сульфатидоз юношеский  
 Паллистера W синдр.  
 Паля – Нотнагеля синдр.  
 Панкоста синдр.  
 Парино синдр.  
 Паркинсона б.  
 Парри – Ромберга синдр.  
 Пеллицеуса – Мерцбахера б.  
 Пенфилла синдр.  
 Пётцля криз  
 Пётцля синдр.  
 Прево смпт.  
 Раймона синдр.  
 Раймона – Сестана синдр.  
 Рансема – Зимена – Кинга синдр.  
 Редлиха – Флатау б.  
 Реклинггаузуена б.  
 Ремака синдр.  
 Рефсума синдр.  
 Риддока синдр.  
 Розе синдр. тетании  
 Ромберга б.  
 Русси – Леви синдр.  
 Сестана – Шене синдр.  
 Сильвестера амиотрофия  
 Симмондса синдр.  
 Сладера синдр.  
 Сокольского – Буйо б.  
 Сотоса синдр.  
 Стерджа – Вебера – Краббе синдр.  
 Стила – Ричардсона – Ольшевского синдр.  
 Съёгрена синдр. (2)  
 Сэнгера – Брауна синдр.  
 Такаясу синдр.  
 Тейлора синдр.  
 Терри синдр.  
 Терсия синдр.  
 Терсона синдр.  
 Тея – Сакса б.  
 Фанкони – Прадера синдр.  
 Фара синдр.  
 Фарбера синдр.  
 Фацио – Лонде синдр.  
 Фегелера синдр. (1)  
 Фегелера синдр. (2)  
 Феера б.  
 Фёллинга б.  
 Фишера синдр. (1)  
 Флинна – Эйрда синдр.  
 Фовилля синдр. (1)  
 Фовилля синдр. (2)  
 Фовилля – Вильсона синдр.  
 Фотергилла синдр.  
 Фридмана синдр. (1)

- Фридмана синдр. ( 2)  
 Фридмена – Роя синдр.  
 Фридрейха синдр.  
 Фурнье синдр.  
 Хальгрена синдр.  
 Ханта синдр.  
 Хеерфордта синдр.  
 Хейкока – Вильсона синдр.  
 Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
 Хортонна синдр.  
 Хортонна – Магата – Брауна синдр.  
 Чедиака – Хигаши синдр.  
 Шарко большая истерия  
 Шарко синдр. ( 1)  
 Шарко синдр. ( 2)  
 Шарко триада  
 Шарко – Вольпиана б.  
 Шарко – Кожевникова б.
- Шая – Дрейджера синдр.  
 Шая – Мэйджи миопатия  
 Шварца – Джампела синдр.  
 Шильдера б.  
 Шольца – Бильшовского б.  
 Шольца – Гринфилда лейкоцистрофия  
 Штрюмпелля – Лейхтенштерна  
 энцефалит  
 Эдвардса синдр.  
 Эдельмана синдр.  
 Эйди – Зенгера синдр.  
 Эйленбурга синдр.  
 Экономо летаргический энцефалит  
 Эльшнига – Зигриста синдр.  
 Эрба – Крузона синдр.  
 Эрдгейма синдр.  
 Эспилдора-Луке синдр.

*НЕРВНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА*

- Алажуанина синдр.  
 Баттена атаксия мозжечковая  
 врожденная  
 Баттена синдр.  
 Белла синдр.  
 Боуэна синдр.  
 Вебера – Гюблера – Жандрена синдр.  
 Гамсторп б.  
 Гоффманна бульбарно-паралитическая  
 миопатия  
 Дежерина – Сотта синдр.  
 Дюшена – Гринингера б.  
 Кернса – Ши синдр.  
 Кило – Невина синдр.
- Конна синдр.  
 Краузе б.  
 Куршманна – Баттена – Штейнерта б.  
 Ландри синдр.  
 Ландузи – Дежерина форма миопатии  
 Лундберга синдр.  
 Розенберга – Чуториена синдр.  
 Поу – Серадель миопатия  
 Скелси миопатия  
 Томсена б.  
 Фардью амиотрофия  
 Шарко – Мари – Тута – Гоффманна б.  
 Эрба – Оппенгейма – Гольдфлама синдр.  
 Эрба – Рота миопатия

*ВЕГЕТАТИВНАЯ СИСТЕМА*

- Амслера смпт.  
 Аргайлла Робертсона синдр.  
 Бабинского – Нажотта синдр.  
 Барре – Ли синдр.  
 Бернара Клода синдр.  
 Бернара – Горнера синдр.  
 Брауна синдр. ( 2)  
 Бремера синдр.  
 Бумке смпт.  
 Валленберга – Захарченко синдр.  
 Венсана – Алажуанина синдр.  
 Верковича смпт.  
 Верне – Сикара – Колле синдр.  
 Вибо синдр.  
 Вилларе синдр.  
 Гейне – Медина б.  
 Генеля смпт.  
 Готтфредсена синдр.  
 Дежерина – Русси синдр.  
 Дежерин-Клюмпке синдр.  
 Дюшена – Гринингера б.  
 Квинке отек
- Кеннона синдр.  
 Колле – Гоффманна синдр.  
 Краупы – Познера – Шлоссманна синдр.  
 Крея – Леви синдр.  
 Кубика – Адамса синдр.  
 Ландри синдр.  
 Леви смпт.  
 Марфана синдр. ( 2)  
 Меньера б.  
 Наффингера синдр.  
 Опальского синдр.  
 Панкоста синдр.  
 Пассова синдр.  
 Протопопова синдр.  
 Пти синдр.  
 Райли – Дея синдр.  
 Рассела синдр.  
 Редлиха – Флатау б.  
 Рейно б.  
 Ромберга б.  
 Росса синдр.  
 Сержана синдр.

Сестана – Шене сндр.  
 Сладера сндр.  
 Толоса – Ханта сндр.  
 Фегелера сндр. (1)  
 Фуа сндр.  
 Фукса сндр.  
 Хагмана – Почтман сндр.

Херреншванда сндр.  
 Шарко – Вейса – Бейкера сндр.  
 Шая – Дрейджера сндр.  
 Штехелина – Фриджеро – Леви сндр.  
 Эрба – Крузона сндр.  
 Эрба – Рота миопатия

### Эндокринная система

Аддисонова б.  
 Альберс-Шенберга б.  
 Альстрема – Хальгрена сндр.  
 Альгеймера б.  
 Арройо смпт.  
 Ашара – Тьера сндр.  
 Баржона – Лестраде – Лабожа сндр.  
 Бауманна – Депери сндр.  
 Беквита – Видемана сндр.  
 Берардинелли сндр.  
 Берьесона – Форсмана – Лемана сндр.  
 Бимонда сндр. (2)  
 Бюрнье сндр.  
 Ван-Бюхема сндр.  
 Венсана – Алажуанина сндр.  
 Вернера сндр.  
 Гирке б.  
 Гиша сндр.  
 Грейвса б.  
 Ди Георге сндр.  
 Донохью сндр.  
 Дюшена – Гризингера б.  
 Жозефа сндр.  
 Иценко – Кушинга б.  
 Каллмена сндр.  
 Киари – Фроммеля сндр.  
 Клайнфелтера сндр.  
 Конна сндр.  
 Курциуса сндр. (1)  
 Курциуса сндр. (2)  
 Курциуса сндр. (3)  
 Куршманна – Баттена – Штейнерга б.  
 Лоренса – Муна – Барде – Бидля сндр.  
 Лундберга сндр.  
 Мараньона сндр.  
 Маринеску – Шегрена сндр.  
 Мартина – Олбрайта сндр.

Марфана сндр. (1)  
 Морганьи – Стюарта – Мореля сндр.  
 Мориака сндр.  
 Мюллера – Метцгера сндр.  
 Новохатского – Килимника сндр.  
 Новохатского – Пономарчука смпт.  
 Олбрайта сндр.  
 Оппенгейма сндр.  
 Пархона сндр.  
 Пейджа сндр.  
 Пеллиши сндр.  
 Пенфилда сндр.  
 Пеххранца – Бабинского – Фрелиха сндр.  
 Прадера – Вилли сндр.  
 Принса сндр.  
 Рассела сндр.  
 Раца – Тури сндр.  
 Риделя струма  
 Ромберга б.  
 Ротмунда сндр.  
 Симмондса – Глинского сндр.  
 Стерджа – Вебера – Краббе сндр.  
 Сфорции сндр.  
 Торна сндр.  
 Турена – Соланта – Голе сндр.  
 Фанкони – Прадера сндр.  
 Фишера сндр. (2)  
 Флинна – Эйрда сндр.  
 Франкль-Хохварта сндр.  
 Франкетти – Бишлера сндр.  
 Хатчисона сндр.  
 Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
 Хертога смпт.  
 Шерешевского – Тернера сндр.  
 Шрёдера сндр.  
 Эрдгейма сндр.

### ТИРЕОТОКСИКОЗ

Абади смпт.  
 Базедова б.  
 Балле смпт.  
 Беккера смпт.  
 Бирх-Гиршфельда смпт. (2)  
 Бостона смпт.  
 Брама смпт.  
 Брейтмана смпт.  
 Гисмана – Заттлера смпт.  
 Гиффорда смпт.

Говена смпт.  
 Гольдциера смпт.  
 Грефе смпт. (1)  
 Гриффита смпт.  
 Дальримпла смпт.  
 Еллинека смпт.  
 Жоффруа смпт.  
 Заттлера – Кохера смпт.  
 Зенгера – Энрота смпт.  
 Ибн-Сины Абу-Али смпт.

Йендрассика смпт.	Рабиновича смпт. (1)
Клаусса смпт.	Розенбаха смпт. (1)
Книса смпт.	Сентона смпт.
Коузна смпт. (1)	Сикара смпт.
Коузна смпт. (2)	Снеллена смпт. (1)
Кохера смпт.	Спектора смпт.
Леви смпт.	Сукера смпт.
Манна смпт.	Телле признак
Мараньона смпт.	Тополянского смпт.
Мёбиуса смпт.	Уайлдера смпт.
Мульвани смпт.	Штельвага смпт.
Попова смпт. (1)	Энрота смпт.
Попова смпт. (2)	

### САХАРНЫЙ ДИАБЕТ

Кацнельсона смпт. разрыва перифовеальной сосудистой аркады	Окано смпт. "доклинической" диабетической ретинопатии
Кацнельсона – Дудниковой смпт.	Рисмана смпт.
Киммелстила – Уилсона смпт.	Танбриджа – Пэлли б.
Мориака смпт.	Фейгенбаума смпт.
	Хейкока – Вильсона смпт.

### Кровь и кроветворная система

Аддисона – Бирмера б.	Кули анемия
Архангельского смпт.	Лаурела – Эриксона смпт.
Бинга – Неля смпт.	Леттерера – Сиве б.
Вакеза – Ослера б.	Минковского – Шоффара смпт.
Вальденстрема смпт.	Норума б.
Верльгофа б.	Ослера – Рандю б.
Вискотта – Олдрича смпт.	Россолимо – Бехтерева смпт.
Гайсбека смпт.	Таратыиова б.
Германски – Пудлака смпт.	Фанкони анемия апластическая
Гибсона смпт.	Херрика смпт.
Гоше б.	Цинссера – Коула – Энгмена смпт.
Гюнтера б.	Чедиака – Хигаши смпт.
Даймонда – Блекфэна анемия	Шульпиной смпт. (1)
Костманна смпт.	

### Сердечно-сосудистая и дыхательные системы

Адамюка – Рельмана – Гвиста смпт.	Куссмауля – Мейера б.
Бабинского – Вакеза смпт.	Лаурела – Эриксона смпт.
Банти б.	Либмана – Сакса б.
Бенье – Бека – Шаумана б.	Лукина – Либмана признак
Вегенера б.	Мартореля смпт.
Гайсбека смпт.	Мауджери смпт.
Гибсона смпт.	Морганьи – Адамса – Стокса смпт.
Грегга смпт.	Моркио смпт.
Гренблад – Страндберга смпт.	Опальского смпт. невротический
Гунна – Салюса смпт.	Паля – Нотнагеля смпт.
Жена смпт.	Пейджа смпт.
Картагенера смпт.	Пенфилда смпт.
Кеннона смпт.	Пипера смпт.
Когана смпт.	Райли – Дея смпт.
Конна смпт.	Сокольского – Буйо б.
Кривелье – Баумгартена смпт.	Тота смпт.

Фабри б.  
 Фанкони – Прадера синдр.  
 Фанкони – Шлезингера синдр.  
 Форнея – Робинсона – Паску синдр.  
 Чериогубова – Элерса – Данлоса синдр.  
 Шагаса б.

Шейе б.  
 Шерешевского – Тернера синдр.  
 Эйзенменгера синдр.  
 Экоиомо летаргический энцефалит  
 Якш-Вартеихорста – Мейенбурга –  
 Альхерра – Юлингера синдр.

#### НАРУШЕНИЯ КРОВООБРАЩЕНИЯ

Авеллиса синдр.  
 Аксенфельда – Шюренберга синдр.  
 Антона синдр.  
 Бабинского – Нажотта синдр.  
 Барре – Ли синдр.  
 Бенедикта синдр.  
 Бонне синдр.  
 Брейна смпт.  
 Бюргера синдр.  
 Вагенера синдр.  
 Вакеза – Эсмейна синдр.  
 Валленберга – Захарченко синдр.  
 Вальденстрема синдр.  
 Ван-Богарта – Диври синдр.  
 Гайе – Вернике синдр.  
 Герстмана синдр.  
 Гертвига – Мажанди смпт.  
 Гиппеля – Линдау синдр.  
 Готвальда – Храста синдр.  
 Грунера – Бертолотти синдр.  
 Дегоса – Делора – Трико синдр.  
 Дежерина – Русси синдр.  
 Джефферсона синдр. ( 1 )  
 Джефферсона синдр. ( 2 )  
 Джефферсона – Бонне синдр.  
 Илза б.  
 Йироута синдр.  
 Качнельсона смпт. разрыва  
 перифовеальной сосудистой аркады  
 Кеннеди – Уортиса смпт.  
 Киари синдр.  
 Киудэ – Краббе синдр.  
 Клейна смпт.  
 Клиппеля – Треноне – Вебера синдр.  
 Клода синдр.  
 Когана б.  
 Кокциуса фмн.  
 Коутса б.  
 Кроу смпт.  
 Крювелье – Баумгартена синдр.  
 Кубика – Адамса синдр.

Курциуса синдр. ( 2 )  
 Куссмауля – Мейера б.  
 Лебера б. ( 2 )  
 Лебера милиарные микроаневризмы  
 Лермитта галлюциноз  
 Луи-Бар синдр.  
 Марторелля синдр.  
 Мийяра – Гюблера синдр.  
 Монакова синдр.  
 Наффцигера синдр.  
 Опальского синдр.  
 Ослера – Рандю б.  
 Парино синдр.  
 Пётцля криз  
 Пётцля синдр.  
 Прево смпт.  
 Рабиновича смпт. ( 2 )  
 Раймона синдр.  
 Раймона – Сестана синдр.  
 Рейно б.  
 Ремизова смпт. "кобры"  
 Рота – Бильшовского синдр.  
 Рустицкого – Калера б.  
 Солсбери – Мелвина смпт.  
 Старлинга фмн.  
 Такаясу синдр.  
 Терсона синдр.  
 Толоса – Ханта синдр.  
 Фабри б.  
 Фара синдр.  
 Фовилля синдр. ( 1 )  
 Фуа синдр.  
 Херрика синдр.  
 Хортона – Магата – Брауна синдр.  
 Шарко синдр. ( 1 )  
 Шарко синдр. ( 2 )  
 Шарко – Вейса – Бейкера синдр.  
 Шерера дистрофия  
 Эльшнига – Зигриста синдр.  
 Эспилдора-Луке синдр.

#### Пищеварительный тракт

Аддисона – Бирмера б.  
 Ано – Мак-Магона – Танхаузера  
 синдр.  
 Боуэна синдр.  
 Вестфalia – Вильсона – Коновалова б.  
 Данболта – Клосса синдр.

Дегоса – Делора – Трико синдр.  
 Криглера – Найяра синдр.  
 Крона б.  
 Крювелье – Баумгартена синдр.  
 Ниманна – Пика б.  
 Опица – Фриаса синдр.

Пейтца – Турена – Егерса сндр.  
Россоломо – Бехтерева сндр.

Фанкони – Прадера сндр.  
Шенлейна – Геноха б.

### Почки и мочеполовая система

Абдергальдена – Фанкони сндр.  
Альпорта сндр.  
Байуотерса сндр.  
Бехчета б.  
Бойхиса сндр.  
Боуэна сндр.  
Дени – Корбела сндр.  
Жена сндр.  
Жиммелстила – Уилсона сндр.  
Локена – Сениора сндр.  
Лоу сндр.  
Мак-Кенса сндр.  
Макла – Уэльса сндр.

Нотнагеля сндр.  
Олсона сндр.  
Рейтера б.  
Ремака сндр.  
Фабри б.  
Фанкони нефронофтиз  
Фанкони – Шлезингера сндр.  
Финиерти смпт.  
Халлерманна – Штрайффа – Франсуа сндр.  
Шенлейна – Геноха б.  
Якобсена – Бродвалла сндр.

### Опорно-двигательный аппарат

Аарскога сндр.  
Альберс-Шенберга б.  
Бартенверфера сндр.  
Бехтерева – Штрюмпелля – Мари б.  
Блегвада – Хакстхаузуна сндр.  
Брайцева – Лихтенстайна б.  
Бушке – Оллендорфф сндр.  
Бэкуина – Эйгера сндр.  
Ван-дер-Хуве – Де Клейна сндр.  
Вернера сндр.  
Винчестер сндр.  
Волкова б.  
Гриньолю сндр.  
Дента – Фридмена сндр.  
Жена сндр.  
Клаттона сндр.  
Книста б.  
Коиради – Хюнермана сндр.  
Литтла б.  
Лоу сндр.  
Мари – Лери сндр.  
Марфана сндр. ( 1 )  
Мелника – Нидлса остеоплазия  
Митенса – Вебер сндр.  
Олбрайта сндр.

Осгуда – Шлаттера б.  
Педжета б.  
Пюретика сндр.  
Рейтера б.  
Розенберга – Чуториена сндр.  
Роя сндр.  
Сокольского – Буйо б.  
Сорсби сндр.  
Стиклера сндр.  
Стилда сндр.  
Страсберджера – Хокинса – Элдриджа сндр.  
Таратынова б.  
Темтами сндр.  
Турена – Соланта – Голе сндр.  
Фабри б.  
Фелти сндр.  
Франсуа сндр.  
Фролика сндр.  
Хельмхольца – Харрингтон сндр.  
Черногубова – Элерса – Данлоса сндр.  
Шейе б.  
Шенлейна – Геноха б.  
Эдера Дайтона сндр.

### Кожа, ногти, волосы, слизистые оболочки

Алибера б.  
Андогского сндр.  
Баадера сндр.  
Базена сндр.  
Баматтера сндр.  
Бенье б.  
Бенье – Бека – Шаумана б.  
Бехчета б.

Блоха – Сульцбергера сндр.  
Бушке – Оллендорфф сндр.  
Бьёрнстада сндр.  
Ван-Богарта – Шерера – Эпштейна сндр.  
Ван-ден-Боша сндр.  
Вернера сндр.  
Вискотта – Олдрича сндр.  
Гебры б.

- Гетчинсона – Гилфорда б.  
 Гольца – Горлина сндр.  
 Гренблад – Страндберга сндр.  
 Гриньолю сндр.  
 Гюнтера б.  
 Данболта – Клосса сндр.  
 Девержи сндр.  
 Дегоса – Делора – Трико сндр.  
 Дохи – Комая сндр.  
 Дюбрея предракровый меланоз  
 Дюринга б.  
 Жильбера – Лербулле сндр.  
 Ито гипомеланоз  
 Капоши б.  
 Капоши – Юлиусберга сндр.  
 Квинке отек  
 Клаустона сндр.  
 Когоя б.  
 Козловой сндр.  
 Коккейна сндр. ( 1 )  
 Костманна сндр.  
 Криста – Сименса сндр.  
 Лайелла сндр.  
 Левера буллезный пемфигиод  
 Либмана – Сакса б.  
 Лорта-Жакоба дерматит  
 Лофорда сндр.  
 Лохейзена сндр.  
 Малерба эпителиома кожи  
 Мартореля сндр.  
 Менкеса сндр.  
 Мибелли сндр.  
 Миллса сндр.  
 Мишера б.  
 Мишера сндр.  
 Негели – Блоха – Ядассона сндр.  
 Нильсена сндр. ( 1 )  
 Нонне – Милроя – Мейжа сндр.  
 Обаля сндр.  
 Одри сндр.  
 Ота – Ито меланоз окуло-дермальный  
 Пейтца – Турена – Егерса сндр.  
 Принса сндр.  
 Пюретика сндр.  
 Райли – Смита б.  
 Раца – Тури сндр.  
 Рейно б.  
 Рейтера б.  
 Реклингхаузена б.  
 Рия кератоз  
 Рихнера – Ханхарта сндр.  
 Робле б.  
 Ромберга б.  
 Россолимо – Бехтерева сндр.  
 Россолимо – Мелькерсона – Розенталя  
 сндр.  
 Ротмунда сндр.  
 Роя сндр.  
 Руда сндр.  
 Рэппа – Ходжкина б.  
 Сабуро сндр.  
 Савина сндр.  
 Сименса сндр.  
 Сименса – Шёфера сндр.  
 Стерджа – Вебера – Краббе сндр.  
 Съегрена сндр. ( 1 )  
 Такаясу сндр.  
 Тибьержа – Вейссенбаха сндр.  
 Томсона сндр. ( 1 )  
 Турена – Соланта – Голе сндр.  
 Унны сндр.  
 Урбаха – Вите б.  
 Фабри б.  
 Фанкони – Прадера сндр.  
 Фегелера сндр. ( 1 )  
 Феера б.  
 Фейнмессера – Целига сндр.  
 Фелти сндр.  
 Фишера сндр. ( 2 )  
 Флинна – Эйрда сндр.  
 Фогта – Коянаги – Харады сндр.  
 Фокса – Фордайса б.  
 Франческетти сндр. ( 2 )  
 Ханта сндр.  
 Харбица – Мюллера сндр.  
 Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
 Цинссера – Коула – Энгмена сндр.  
 Цирпковского – Марголиса сндр.  
 Черногубова – Элерса – Данлоса сндр.  
 Шенлейна – Геноха б.  
 Шёфера сндр.  
 Шпанланга – Таппейнера сндр.  
 Эдельмана сндр.  
 Ядассона – Левандовского сндр.

### Челюстно-лицевая область, ЛОР-органы

- Аарскога – Скотта сндр.  
 Амальрика сндр.  
 Ашера сндр.  
 Ашера – Лаффера сндр.  
 Баадера сндр.  
 Баржона – Лестраде – Лабожа сндр.  
 Барре – Рейза – Маргулиса триада  
 Беквита – Видемана сндр.  
 Бехчета б.  
 Бикслера сндр.  
 Ваарденбурга сндр.  
 Вегенера б.  
 Верокаи смпт.  
 Вилдерванка сндр. ( 1 )  
 Виткопа – Зальманна сндр.  
 Гареля смпт.  
 Гасперини сндр.  
 Геринга смпт.  
 Гетчинсона триада  
 Глазера сндр.  
 Дебре сндр.  
 Дебре – Лаури – Лиэлла сндр.

Когаиа синдр.  
 Коллиера синдр.  
 Костена синдр.  
 Костманна синдр.  
 Крея – Леви синдр.  
 Маршалла синдр.  
 Менгеля – Конигсмарка – Берлина –  
 Мак-Кьюсика синдр.  
 Микулича синдр.  
 Олсона синдр.  
 Оппенгейма нейропатия  
 Резерфорд синдр.  
 Рэппа – Ходжжина б.  
 Симмондса синдр.  
 Стиклера синдр.

Танбриджа – Пэлли б.  
 Фанкони – Альбертини – Цельвегера  
 синдр.  
 Филатова – Пфейффера б.  
 Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
 Хортонна синдр.  
 Чарлина синдр.  
 Червенки синдр.  
 Эдера Дайтона синдр.  
 Эльшнига синдр.  
 Эннебера синдр.  
 Энслина синдр.  
 Якобсена – Бродвалла синдр.  
 Якш-Вартенхорста – Мейенбурга –  
 Альхерра – Юлингера синдр.

### Нарушение обмена веществ

Абдергальдена – Фанкони синдр.  
 Бассена – Корнцвейга синдр.  
 Бернетта синдр.  
 Бессмана – Болдвина синдр.  
 Бильшовского – Доллингера б.  
 Венсана – Алажуанина синдр.  
 Вестфалья – Вильсона – Коновалова б.  
 Виллвонсидера синдр.  
 Галлервордена – Шпатца б.  
 Гопалана синдр.  
 Гоше б.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Дерри б.  
 Жильбера – Лербулле синдр.  
 Иценко – Кушинга б.  
 Кайзера – Флейшера смпт.  
 Киммелстила – Уилсона синдр.  
 Коккейна синдр. ( 1 )  
 Костманна синдр.  
 Кунта – Мальбрана – Манцетти синдр.  
 Лафоры – Унферрихта синдр.  
 Лоренса – Муна – Барде – Бидля синдр.  
 Лоу синдр.  
 Марото – Лами б.  
 Марфана синдр. ( 1 )  
 Менкеса синдр.  
 Месманна – Уилке эпителиальная  
 дистрофия роговицы  
 Мориака синдр.  
 Моркио б.

Моркио синдр.  
 Ниманна – Пика б.  
 Нормана – Ландинга б.  
 Норума б.  
 Олбрайта синдр.  
 Остина сульфатидоз юношеский  
 Пархона синдр.  
 Пелицеуса – Мерцбахера б.  
 Рефсума синдр.  
 Рифкинда смпт.  
 Сандхоффа амавротическая идиотия  
 Санфилиппо синдр.  
 Слая б.  
 Тея – Сакса б.  
 Торна синдр.  
 Урбаха – Вите б.  
 Фабри б.  
 Фанкони – Альбертини – Цельвегера синдр.  
 Фарбера синдр.  
 Фёллинга б.  
 Фредериксона синдр.  
 Фукса б. ( 1 )  
 Харбица – Мюллера синдр.  
 Шарко – Вюльпиана б.  
 Шейе б.  
 Шнидера кристаллическая дегенерация  
 роговицы  
 Якш-Вартенхорста – Мейенбурга –  
 Альхерра – Юлингера синдр.

### АВИТАМИНОЗЫ

Аддисона – Бирмера б.  
 Барлоу б.  
 Бассена – Корнцвейга синдр.  
 Искерского – Гюббенета – Бито смпт.

Крона б.  
 Россолимо – Бехтерева синдр.  
 Руда синдр.

### Инфекционные, вирусные, грибковые и паразитарные заболевания

Амальрика синдр.  
 Апера синдр.  
 Бейля б.

Биккерстаффа – Клоуэйка энцефалит  
 Брутона б.  
 Буля б.



Буше – Гзелля б.  
 Бюсакка смпт. (2)  
 Вартенберга смпт. качания  
 Васильева – Вейля б.  
 Видровитца смпт.  
 Галезовского – Парино смдр.  
 Гансена б.  
 Гейне – Медина б.  
 Герберта смпт.  
 Гийена – Барре – Штроля смдр.  
 Гланцманна – Салана дифтерийная  
 полинейропатия  
 Глонти смпт.  
 Градениго смдр.  
 Грегга смдр.  
 Дебре смдр.  
 Жерлье смдр.  
 Занд – Зильберласт смпт. (1)  
 Иенсена околосочковый  
 ретинохориоидит  
 Капоши – Юлиусберга смдр.  
 Кёппе смпт. (2)  
 Киари – Авчына смпт.  
 Клемма смдр.  
 Костманна смдр.  
 Коха – Уикса б.  
 Крейтцфельда – Якоба б.  
 Куимова – Керера смпт.  
 Лайелла смдр.  
 Ландри смдр.  
 Ларюэля смдр.  
 Лебера ретинопиллит

Лермитта галлюциоз  
 Лешенко синкинезия  
 Лионне смдр.  
 Пика смпт.  
 Рейтера б.  
 Робле б.  
 Розе смдр. тетании  
 Романьи смдр.  
 Рота септического ретинит  
 Сандерса смдр.  
 Саньяла конъюнктивит  
 Сейбина – Фельдмана смдр.  
 Сержана смдр.  
 Стилла смдр.  
 Тауссига смпт.  
 Филатова – Пфейффера б.  
 Франческетти – Бишлера смдр.  
 Хагемана – Почтман смдр.  
 Ханта смдр.  
 Хеерфордта смдр.  
 Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
 Ходжкина б.  
 Шагаса б.  
 Шарко – Вюльпиана б.  
 Шарко – Кожевникова б.  
 Шнидера кератит  
 Штехелина – Фриджеро – Леви смдр.  
 Штрюмпелля – Лейхтенштерна  
 энцефалит  
 Экономо летаргический энцефалит  
 Экономо триада

### СИФИЛИС

Антона – Бабинского смдр.  
 Аргайлла Робертсона смдр.  
 Архангельского смпт.  
 Бабинского – Вакеза смдр.  
 Байярже смпт.  
 Балинского смпт.  
 Бергера смпт.  
 Генеля смпт.  
 Гетчинсона триада  
 Говерса смпт.  
 Грефе смпт. (2)  
 Денни – Марфана смдр.  
 Клаттона смдр.

Клаустона паралич  
 Крайтон-Брауна смпт.  
 Марфана смдр. (2)  
 Маутнера точечный кератит  
 Паля – Нотнагеля смдр.  
 Пела смдр.  
 Ферстера сифилитический диффузный  
 хориоретинит  
 Фукса б. (2)  
 Фукса смпт.  
 Фурнье смдр.  
 Эннебера смпт.  
 Якобсона смдр.

### Психические заболевания

Атанасио смпт.  
 Балинта смдр.  
 Бало – Галлервордена б.  
 Барре смпт. (1)  
 Бильшовского – Доллингера б.  
 Бинга – Неля смдр.  
 Бинсвангера смдр.  
 Брашфилда – Уайета врожденный  
 ангиоматоз

Бурневила – Прингла б.  
 Верагута смпт.  
 Вестфалья смпт.  
 Вильбрандта смпт.  
 Гайе – Вернике смдр.  
 Гентингтона хороя  
 Герстмана смдр.  
 Грефе – Съёргена смдр.  
 Грефе – Ушера смдр.

Д'Акоста синдр.  
 Дауна б.  
 Крейтцфельда – Якоба б.  
 Крома синдр.  
 Лафоры – Унферрихта синдр.  
 Лиссауэра синдр.  
 Лундберга синдр.  
 Паркинсона б.  
 Пика смпт.

Протопопова синдр.  
 Рансема – Зимея – Кинга синдр.  
 Редлиха смпт.  
 Ремака синдр.  
 Стила – Ричардсона – Ольшевского  
 синдр.  
 Шильдера б.  
 Штейнера синдр.  
 Эдельмана синдр.

### Новообразования

Бера синдр. (2)  
 Брашфила – Уайета врожденный  
 ангиоматоз  
 Брилла – Симерса б.  
 Бюрне синдр.  
 Вегенера б.  
 Волкова смпт. левостороннего медленно  
 прогрессирующего экзофтальма  
 Гарсена синдр.  
 Гертвига – Мажанди смпт.  
 Гирша синдр.  
 Говерса – Патона – Кеннеди синдр.  
 Готтфредсена синдр.  
 Горлина – Гольца синдр.  
 Денни-Брауна синдр.  
 Дюбрея предраковый меланоз  
 Йироута синдр.  
 Капоши б.  
 Кербера – Салюса – Эльшнига синдр.  
 Киари – Фроммеля синдр.  
 Кнаппа синдр.  
 Когана б.  
 Кохановского смпт.  
 Куимова – Керера смпт.  
 Кушинга синдр. (2)

Ламберта – Итона карциноматозная  
 нейромиопатия  
 Лофорда синдр.  
 Малерба эпителиома кожи  
 Меркулова синдр.  
 Мийяра – Гюблера синдр.  
 Миллса синдр.  
 Ота – Ито меланоз окуло-дермальный  
 Панкоста синдр.  
 Парино синдр.  
 Пенфила синдр.  
 Прево смпт.  
 Рансема – Зимена – Кинга синдр.  
 Рассела синдр.  
 Риделя струма  
 Рота – Бильшовского синдр.  
 Рохон-Дювиньо синдр. (2)  
 Сержана синдр.  
 Стерджа – Вебера – Краббе синдр.  
 Таратынова б.  
 Толоса – Ханта синдр.  
 Трона синдр.  
 Хатчисона синдр.  
 Ходжкина б.

### Интоксикации и травмы

Байуотерса синдр.  
 Беарда синдр.  
 Берчи-Роше синдр.  
 Гуревича – Манна смпт.  
 Ламберта – Итона карциноматозная  
 нейромиопатия  
 Лермитта галлюциноз  
 Манна синдр.  
 Манна – Гуревича синдр.  
 Мари – Се синдр.  
 Маркиафавы – Биньями синдр.

Новохатского – Килимника синдр.  
 Принса синдр.  
 Пурчера б.  
 Рейтера смпт.  
 Ремака синдр.  
 Седана смпт.  
 Фегелера синдр. (1)  
 Фридмана синдр. (2)  
 Фукса смпт.  
 Чамлина смпт.

### Ретикуло-эндотелиальная система, васкулиты, коллагенозы

Бенье – Бека – Шаумана б.  
 Вегенера б.  
 Гоше б.  
 Илза б.

Куссмауля – Мейера б.  
 Либмана – Сакса б.  
 Фарбера синдр.  
 Франческетти – Бишлера синдр.

Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
Ходжкина б.

Хортон – Магата – Брауна синдр.  
Шенлейна – Геноха б.

### Иммунная система

Бенье – Бека – Шаумана б.  
Бехчета б.  
Вегенера б.  
Вискотта – Олдрича синдр.  
Грейвса б.  
Ди Георге синдр.  
Дюринга б.  
Илза б.  
Квинке отек  
Кириляйса синдр.  
Лайелла синдр.  
Ламберта – Итона карциноматозная  
нейромиопатия  
Левера буллезный пемфигоид  
Либмана – Сакса б.

Луи-Бар синдр.  
Рейтера б.  
Савина синдр.  
Стилла синдр.  
Сьёгрена синдр. (1)  
Фелти синдр.  
Фогта – Коянаги – Харады синдр.  
Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
Ходжкина б.  
Хортон – Магата – Брауна синдр.  
Шарко – Вюльпиана б.  
Шенлейна – Геноха б.  
Шильдера б.  
Эрба – Оппенгейма – Гольдфлама синдр.

## УКАЗАТЕЛЬ ЭПОНИМОВ ПО ПРЕИМУЩЕСТВЕННОМУ ПОРАЖЕНИЮ АНАТОМИЧЕСКИХ ОТДЕЛОВ ОРГАНА ЗРЕНИЯ

### Глазница, величина и положение глазного яблока

- Аарскога – Скотта сндр.  
Альберс-Шенберга б.  
Апера сндр.  
Апельта – Геркена – Ленца сндр.  
Базедова б.  
Бартенверфера сндр.  
Беквита – Видемана сндр.  
Бикслера сндр.  
Бонне – Дешома – Бланка сндр.  
Ван-Богарта – Озе сндр.  
Ван-Бюхема сндр.  
Вегенера б.  
Видемана сндр.  
Видемана – Хальтенмюллера сндр.  
Вилдерванка сндр. (2)  
Вольфа – Гиршхорна сндр.  
Вуда сндр.  
Геринга смпт.  
Гетчинсона – Гилфорда б.  
Гисмана – Заттлера смпт.  
Гольденара сндр.  
Гольтца – Горлина сндр.  
Горлина сндр.  
Горлина – Гольтца сндр.  
Горлина – Коуэна сндр.  
Горлина – Чаудри – Мосса сндр.  
Грейвса б.  
Грейга сндр.  
Грубера сндр.  
Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
Гюнтера сндр.  
Даймонда – Блекфэна анемия  
Де Барси – Моана – Дирка сндр.  
Де Ланге сндр.  
Де Майера б.  
Де Майера сндр.  
Дежана сндр.  
Джаберга – Хейуорда сндр.  
Ди Георге сндр.  
Донохью сндр.  
Дубовица сндр.  
Жозефа сндр.  
Зекела – Вирхова сндр.  
Ибн-Сины Абу-Али (Авиценны) смпт.  
Квинке отек  
Клейна – Ваарденбурга сндр.  
Книста б.  
Коллиера сндр.  
Конради – Хюнермана сндр.  
Коффина – Лоури сндр.  
Коффина – Сириса сндр.  
Краузе – Риза сндр.  
Кросса – Мак-Кьюсика – Брина сндр.  
Крузона сндр.  
Кули анемия  
Кушинга сндр. (2)  
Ларсена сндр.  
Лежена сндр. (1)  
Ленца сндр.  
Лохёйзена сндр.  
Манна сндр.  
Мараньона сндр.  
Мардена – Уокера сндр.  
Мари – Бовери б.  
Мари – Лери сндр.  
Маршалла сндр.  
Маршалла – Смита сндр.  
Мейер-Швиккерата – Грютериха – Вейерса сндр.  
Мелника – Нидлса остеоплазия  
Минковского – Шоффара сндр.  
Мишера б.  
Мора сндр.  
Морганьи – Турнера – Олбрайта – Мартина сндр.  
Моркио б.  
Ноя – Лаксовой сндр.  
Олбрайта сндр.  
Опица сндр. тригоноцефалии  
Опица – Каведжиа сндр.  
Опица – Фриаса сндр.  
Патау сндр.  
Педжета б.  
Пена – Шокейра сндр.  
Пенфилда сндр.  
Пинского сндр.  
Поттера сндр.  
Рассела – Сильвера сндр.  
Реклингхаузена б.  
Риделя струма  
Робена сндр.  
Роберта сндр.  
Робинова сндр.  
Ромберга б.  
Рохон-Дювиньо сндр. (1)  
Рохон-Дювиньо сндр. (2)  
Рубинстайна – Тейби сндр.  
Рустичкого – Калера б.  
Санфилиппо сндр.  
Сладера сндр.  
Слая б.  
Сотоса сндр.  
Станеску дизостоз  
Сфорцини сндр.  
Сэтре – Хотцена сндр.  
Таратынова б.  
Тейби сндр.  
Темтами сндр.  
Терсила сндр.  
Толоса – Ханта сндр.

Томсона синдр. (1)  
Томсона синдр. (2)  
Тоста синдр.  
Улььриха – Нунан синдр.  
Улььриха – Фейхтигера синдр.  
Фанкони анемия апластическая  
Фрейзера синдр.  
Фримена – Шелдона синдр.  
Халлерманна – Штрайффа – Франсуа  
синдр.

Хенда – Шюллера – Крисчена б.  
Ходжкина б.  
Хотцена синдр.  
Чарлина синдр.  
Шерешевского – Тернера синдр.  
Эдвардса синдр.  
Элсахи – Уотерса синдр.  
Энслина синдр.  
Юинга смпт.  
Янсена хондродисплазия метафизарная

### Вспомогательный аппарат глаза (веки, глазная щель, слезные органы, слезоотводящие пути)

Аксенфельда – Шюренберга синдр.  
Алибера б.  
Альберс-Шенберга б.  
Амиота синдр.  
Ашера – Лаффера синдр.  
Барре смпт. (3)  
Бартенверфера синдр.  
Белла синдр.  
Бенджамина синдр.  
Бенье – Бека – Шаумана б.  
Берьсона – Форсмана – Лемана синдр.  
Бонневи – Улььриха синдр.  
Боуэна синдр.  
Бриссо б.  
Бриссо – Мари синдр.  
Бушке – Оллендорфф синдр.  
Ваарденбурга синдр.  
Вейерса – Тира синдр.  
Верругута смпт.  
Вилдерванка синдр. (2)  
Вильямса синдр.  
Винцента – Алажуанина синдр.  
Вуда синдр.  
Галезовского – Парино синдр.  
Гамсторп б.  
Гансена б.  
Германа – Паллистера – Тидди –  
Опица синдр.  
Гийена – Барре – Штроля синдр.  
Глазера синдр.  
Гольденара синдр.  
Горбаня смпт. (2)  
Грефе миопатия  
Гюнтера б.  
Дауна б.  
Де Ланге синдр.  
Де Майера синдр.  
Дебре – Лаури – Лиэлля синдр.  
Девержи синдр.  
Джаберга – Хейуорда синдр.  
Ди Георге синдр.  
Дубовица синдр.  
Дутеску – Гриву синдр.  
Дюбрея предраковый меланоз  
Дюшена синдр.  
Жерлье синдр.  
Жильбера – Лербулле синдр.

Жозефа синдр.  
Зекела – Вирхова синдр.  
Капоши б.  
Капоши – Юлиусберга синдр.  
Карпенгера синдр.  
Квиике отек  
Кило – Невина синдр. (1)  
Клейна – Ваарденбурга синдр.  
Коккейна синдр. (2)  
Колле смпт.  
Костелло синдр.  
Костманна синдр.  
КOFFина – Лоури синдр.  
КOFFина – Сириса синдр.  
Кохена синдр.  
Крайтон-Брауна смпт.  
Крея – Леви синдр.  
Криста – Сименса синдр.  
Кули анемия  
Ландузи – Дежерина форма миопатии  
Лежена синдр. (1)  
Лежена синдр. (2)  
Лорта-Жакоба дерматит  
Мардена – Уокера синдр.  
Мебиуса синдр. (1)  
Менгеля – Конигсмарка – Берлина –  
Мак-Кьюсика синдр.  
Менде синдр.  
Мийяра – Гюблера синдр.  
Микулича синдр.  
Миллера – Дикера синдр.  
Мишера б.  
Молденхауэра синдр.  
Мора синдр.  
Нагера акрофациальный дизостоз  
Никавы – Куроки синдр.  
Нильсена синдр. (1)  
Нонне – Милроя – Мейжа синдр.  
Нотнагеля синдр.  
Опица синдр. тригоноцефалии  
Опица – Каведжиа синдр.  
Опица – Фриаса синдр.  
Паллистера W синдр.  
Папийон-Леажа – Псома синдр.  
Паркинсона б.  
Парри – Ромберга синдр.  
Патау синдр.

- Пейджа сндр.  
 Пеифилда сндр.  
 Петцетакиса сндр.  
 Пинского сндр.  
 Поляка фнм.  
 Принса сндр.  
 Пфейффера сндр.  
 Пюретика сндр.  
 Райли – Дея сндр.  
 Рассела – Сильвера сндр.  
 Робинава сндр.  
 Розенбаха смпт. (1)  
 Романыи сндр.  
 Россолимо – Бехтерева сндр.  
 Россолимо – Мелькерсона – Розенталя сндр.  
 Ротшильда смпт.  
 Рохон-Дювиньо сндр. (1)  
 Рохон-Дювиньо сндр. (2)  
 Роя сндр.  
 Рубинстайна – Тейби сндр.  
 Савина сндр.  
 Саньяла конъюнктивит  
 Сименса сндр.  
 Скелси миопатия  
 Сладера сндр.  
 Смит – Лемли – Опица сндр.  
 Сомова смпт. транзиторный  
 окуломоторный  
 Сотоса сндр.  
 Стерджа – Вебера – Краббе сндр.  
 Стивенса – Джонсона сндр.  
 Султанова смпт.  
 Съегрена сндр. (1)  
 Сэнгера – Брауна сндр.  
 Сэтре – Хотцена сндр.  
 Тейби сндр.  
 Тейлора сндр.  
 Томсена б.  
 Томсона сндр. (2)  
 Тоста сндр.  
 Турена – Соланта – Голе сндр.  
 Ульриха сндр.  
 Ульриха – Нуан сндр.  
 Ульриха – Фейхтигера сндр.  
 Унны сндр.  
 Урбаха – Вите б.  
 Фанкони – Альбертини – Цельвегера сндр.  
 Фанкони – Шлезингера сндр.  
 Фегелера сндр. (1)  
 Фегелера сндр. (2)  
 Феера б.  
 Филатова – Пфейффера б.  
 Фишера сндр. (2)  
 Фодере смпт.  
 Фрейзера сндр.  
 Фриаса сндр.  
 Харбиза – Мюллера сндр.  
 Хертога смпт.  
 Хортона сндр.  
 Цинссера – Коула – Энгмена сндр.  
 Чарлина сндр.  
 Шарко сндр. (2)  
 Шарко – Кожевникова б.  
 Шая – Мэйджи миопатия  
 Шварца – Джампела сндр.  
 Шенлейна – Геноха б.  
 Шершевского – Тернера сндр.  
 Штельвага смпт.  
 Эдвардса сндр.  
 Эйленбурга сндр.  
 Эльшнига сндр.  
 Эрба – Рота миопатия

### Глазодвигательный аппарат

- Аарскога сндр.  
 Аксенфельда – Шюренберга сндр.  
 Алажуанина сндр.  
 Ангельмана сндр.  
 Антона – Бабинского сндр.  
 Арнольда – Киари сндр.  
 Балле смпт.  
 Бара смпт.  
 Барре смпт. (2)  
 Барре сндр. дисгармонический  
 Баттена атаксия мозжечковая  
 врожденная  
 Белоуса смпт.  
 Бенедикта сндр.  
 Бера сндр. (2)  
 Биккерстаффа – Клоуэйка энцефалит  
 Бильшовского (А.) сндр.  
 Бильшовского (А.) – Фишера – Когана смпт.  
 Бильшовского (М.) смпт.  
 Бимонда сндр. (1)  
 Бинсвангера сндр.  
 Бонневи – Ульриха сндр.  
 Боннье сндр.  
 Брауна сндр. (1)  
 Брауна – Симмерса сндр.  
 Брунса сндр.  
 Ваарденбурга сндр.  
 Вакеза – Эсмейна сндр.  
 Вебера – Гюблера – Жандрена сндр.  
 Вегенера б.  
 Веллигса сндр.  
 Верокаи смпт.  
 Видемана сндр.  
 Вилдерванка сндр. (1)  
 Виллвонсидера сндр.  
 Вильямса сндр.  
 Винцента – Алажуанина сндр.  
 Вольфа – Гиршхорна сндр.  
 Гайе – Вернике сндр.

- Гарсена синдр.  
 Гасперини синдр.  
 Гейне – Медина б.  
 Гентингтона хорей  
 Гертвига – Мажанди смпт.  
 Гибсона синдр.  
 Годтфредсена синдр.  
 Горлина – Гольтца синдр.  
 Готвальда – Храста синдр.  
 Гоффманна бульбарно-паралитическая  
     миопатия  
 Гоше б.  
 Градениго синдр.  
 Грассе синдр.  
 Грефе б. (1)  
 Грефе миопатия  
 Грунера – Бертолотти синдр.  
 Давиденкова смпт.  
 Де Ланге синдр.  
 Дежерина – Сотта синдр.  
 Дежерина – Тома синдр.  
 Денди – Уокера синдр.  
 Денни-Брауна синдр.  
 Джефферсона синдр. (1)  
 Джефферсона синдр. (2)  
 Джефферсона – Бонне синдр.  
 Джонсона синдр.  
 Дюшена – Гринингера б.  
 Жако синдр.  
 Жена синдр.  
 Зейтельбергера синдр.  
 Иценко – Кушинга б.  
 Кербера – Салюса – Эльшнига синдр.  
 Кернса – Сейра синдр.  
 Кернса – Ши синдр.  
 Кило – Невина синдр. (1)  
 Кило – Невина синдр. (2)  
 Клейна смпт.  
 Клемма синдр.  
 Клиппеля – Фейля б.  
 Клода синдр.  
 Когана б.  
 Коллиера синдр.  
 Кохена синдр.  
 Краузе б.  
 Крейтцфельда – Якоба б.  
 Криглера – Найяра синдр.  
 Крузона синдр.  
 Кубика – Адамса синдр.  
 Куленкампфа – Тарнова синдр.  
 Курциуса синдр. (3)  
 Кушинга синдр. (1)  
 Кушинга синдр. (2)  
 Лайла синдр.  
 Ламберта – Итона карциноматозная  
     нейромиопатия  
 Ландри синдр.  
 Ландузи – Дежерина форма миопатии  
 Лежена синдр. (1)  
 Лежена синдр. (2)  
 Ленобля – Обино синдр.  
 Литтла б.  
 Луи-Бар синдр.  
 Лундберга синдр.  
 Манна синдр.  
 Мардена – Уокера синдр.  
 Мари Пьера синдр.  
 Маринеску – Шегрена синдр.  
 Маркиафавы – Биньями синдр.  
 Маркова секстада  
 Мартина – Олбрайта синдр.  
 Мёбиуса синдр. (1)  
 Мёбиуса синдр. (2)  
 Меньера б.  
 Мийяра – Гюблера синдр.  
 Милликена – Сикерта синдр.  
 Митенса – Вебер синдр.  
 Монакова синдр.  
 Морганьи – Адамса – Стокса синдр.  
 Морганьи – Стюарта – Мореля синдр.  
 Морганьи – Турнера – Олбрайта –  
     Мартина синдр.  
 Нильсена синдр. (1)  
 Нильсена синдр. (2)  
 Нотнагеля синдр.  
 Олбрайта синдр.  
 Опица синдр. тригоноцефалии  
 Опица – Каведжиа синдр.  
 Опица – Фриаса синдр.  
 Париоо синдр.  
 Парри – Ромберга синдр.  
 Педжета б.  
 Пелицеуса – Мерцбахера б.  
 Пеллицио синдр.  
 Пётцля синдр.  
 Поу – Серадель миопатия  
 Прадера – Вилли синдр.  
 Прево смпт.  
 Принса синдр.  
 Пфейффера синдр.  
 Раймона синдр.  
 Раймона – Сестана синдр.  
 Редлиха – Флатау б.  
 Реклинггаузена б.  
 Риделя струма  
 Розе синдр. тетании  
 Ромберга б.  
 Рота – Бильшовского синдр.  
 Рохон-Дювиньо синдр. (1)  
 Рохон-Дювиньо синдр. (2)  
 Рустицко – Калера б.  
 Скепсы миопатия  
 Смига – Лемли – Опица синдр.  
 Сокольского – Буйо б.  
 Сомова смпт. отрицательной  
     конвергенции  
 Стила – Ричардсона – Ольшевского синдр.  
 Страсберджера – Хокинса – Элдриджа  
     синдр.  
 Сэнгера – Брауна синдр.  
 Сэтре – Хотцена синдр.  
 Терсила синдр.  
 Толоса – Ханта синдр.  
 Томсона синдр. (2)

Торна синдр.  
 Ульриха синдр.  
 Утхоффа смпт.  
 Утхоффа смпт. непостоянного зрения  
 Фанкони анемия апластическая  
 Фанкони – Шлезингера синдр.  
 Фацио – Лонде синдр.  
 Фейнмессера – Целига синдр.  
 Фишера синдр. (1)  
 Фовилля синдр. (1)  
 Фовилля синдр. (2)  
 Фовилля – Вильсона синдр.  
 Франкль-Хохварта синдр.  
 Фридмана синдр. (1)  
 Фридмена – Роя синдр.  
 Фуа синдр.  
 Фурнье синдр.  
 Хатчисона синдр.

Хеерфордта синдр.  
 Хеида – Шюллера – Крисчена б.  
 Ходжкина б.  
 Хотцена синдр.  
 Шарко синдр. (2)  
 Шарко – Вольпиана б.  
 Шарко – Мари – Тута – Гоффманна б.  
 Штехелина – Фриджеро – Леви синдр.  
 Штилинга – Тюрка – Дуэйна синдр.  
 Штрюмпелля – Лейхтенштерна  
 энцефалит  
 Эдельмана синдр.  
 Экономо летаргический энцефалит  
 Экономо триада  
 Элсахи – Уотерса синдр.  
 Эрба – Оппенгейма – Гольдфлама синдр.  
 Эрба – Рота миопатия

### Конъюнктивa, склера

Абдергальдена – Фанкони синдр.  
 Аддисонова б.  
 Аммона смпт.  
 Анджелуччи синдр.  
 Баадера синдр.  
 Базана синдр.  
 Бейля б.  
 Блегда – Хакстхаузенa синдр.  
 Брайцева – Лихтенштейна б.  
 Брутона б.  
 Буля б.  
 Бушке – Оллендорфф синдр.  
 Бюсакка смпт. (1)  
 Ван-дер-Хувe синдр.  
 Ван-дер-Хувe – Де Клейна синдр.  
 Васильева – Вейля б.  
 Видмарка б.  
 Волкова б.  
 Гайсбека синдр.  
 Галезовского – Парино синдр.  
 Гебры б.  
 Гольдциера смпт.  
 Гоше б.  
 Данболта – Клосса синдр.  
 Дебре синдр.  
 Дента – Фридмена синдр.  
 Дюбрея предракoвый меланоз  
 Дюринга б.  
 Искерского – Гюббенета – Бито  
 смпт.  
 Киари – Авцины смпт.  
 Когоя б.  
 Кокциуса фнм.  
 Коха – Уикса б.  
 Крювелье – Баумгартена синдр.  
 Кунта – Мальбрана – Манцетти  
 синдр.  
 Лайелла синдр.  
 Ларше смпт.

Лебера б. (2)  
 Левера буллезный пемфигоид  
 Лорта-Жакоба дерматит  
 Лукина – Либмана признак  
 Моракса – Аксенфельда  
 конъюнктивит  
 Оппенгейма нейропатия  
 Ослера – Рандю б.  
 Ота – Ито меланоз окуло-дермальный  
 Пейтца – Турена – Егерса синдр.  
 Пика смпт.  
 Пюретика синдр.  
 Рейно б.  
 Рейтера б.  
 Реклингхаузенa б.  
 Ремизова смпт. “кобры”  
 Романын синдр.  
 Россолимо – Бехтерева синдр.  
 Рэппа – Ходжкина б.  
 Сандерса синдр.  
 Саньяла конъюнктивит  
 Сокольского – Буйо б.  
 Сомова – Бржеского смпт. капельно-  
 болевой  
 Стивенса – Джонсона синдр.  
 Съегрена синдр. (1)  
 Фабри б.  
 Фанкони – Прадера синдр.  
 Филатова – Пфейффера б.  
 Фокса – Фордайса б.  
 Франческетти – Бишлера синдр.  
 Фролика синдр.  
 Черногубова – Элерса – Данлоса  
 синдр.  
 Шенлейна – Геноха б.  
 Эдера Дайтона синдр.  
 Эйзенменгера синдр.  
 Якш-Вартенхорста – Мейенбурга –  
 Альхерра – Юлингера синдр.



## Роговица

- Абдергальдена – Фанкони синдр.  
 Аксенфельда смпт. (2)  
 Альстрема – Ольсена синдр.  
 Арльта кератит  
 Аткинса смпт.  
 Базена синдр.  
 Баматтера синдр.  
 Батлера смпт.  
 Белла синдр.  
 Бенке – Тиля синдр.  
 Берардинелли синдр.  
 Бернетта синдр.  
 Бибера б.  
 Биетти б. (1)  
 Биетти б. (2)  
 Биетти дистрофия роговицы  
 Биетти синдр.  
 Бимонда синдр. (3)  
 Боуэна б.  
 Брунати смпт.  
 Бюклерса – Рейса дегенерация  
 роговицы  
 Валле синдр.  
 Ван-дер-Хуве – Де Клейна синдр.  
 Вегенера б.  
 Вестфалья – Вильсона – Коновалова б.  
 Винчестер синдр.  
 Вискотта – Олдрича синдр.  
 Виткопа – Зальманна синдр.  
 Волкова – Ушакова смпт.  
 Гааба дегенерация роговицы  
 Гааба смпт. (1)  
 Гебры б.  
 Герберта смпт.  
 Гетчинсона триада  
 Гирке б.  
 Гольдберга синдр.  
 Голя смпт.  
 Горлина синдр.  
 Горлина – Чаудри – Мосса синдр.  
 Гоше б.  
 Градениго синдр.  
 Грейвса б.  
 Греноува дистрофия роговицы  
 узелковая  
 Греноува – Фера дистрофия роговицы  
 пятнистая  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Гюнтера б.  
 Де Барси – Моана – Дирка синдр.  
 Дебре – Лаури – Лиэлля синдр.  
 Диммера б.  
 Зальцманна дистрофия роговицы  
 Заттлера смпт.  
 Кайзера – Флейшера смпт.  
 Капоши – Юлиусберга синдр.  
 Клаттона синдр.  
 Клеефельда интерстициальный  
 кератит  
 Коби дистрофия роговицы  
 Когана дистрофия роговицы кистозная  
 микроскопическая  
 Когана синдр.  
 Козловой синдр.  
 Коутса белые кольца роговицы  
 Коха – Уикса б.  
 Крона б.  
 Кросса – Мак-Кьюсика – Бриана  
 синдр.  
 Крукенберга смпт.  
 Лайелла синдр.  
 Мак-Кенса синдр.  
 Марото – Лами б.  
 Марфана синдр. (2)  
 Маутнера точечный кератит  
 Мейер-Швиккерата – Грютериха –  
 Вейерса синдр.  
 Месманна – Уилке эпителиальная  
 дистрофия роговицы  
 Мибелли синдр.  
 Минковского – ШOFFара синдр.  
 Митенса – Вебер синдр.  
 Мишера б.  
 Моракса – Аксенфельда язва роговицы  
 Морена разъедающая язва  
 Моркио синдр.  
 Нормана – Ландинга б.  
 Норума б.  
 Обалья синдр.  
 Одри синдр.  
 Петерса синдр.  
 Пиллея синдр.  
 Пинского синдр.  
 Пипера синдр.  
 Райли – Дея синдр.  
 Резерфорд синдр.  
 Ригера синдр.  
 Рила кератоз  
 Рифкинда смпт.  
 Рихнера – Ханхарта синдр.  
 Роберта синдр.  
 Робле б.  
 Розенталя – Клепфера синдр.  
 Россоломо – Мелькерсона – Розенталя  
 синдр.  
 Савина синдр.  
 Сандерса синдр.  
 Сильвермена синдр.  
 Сименса синдр.  
 Сомова – Бржеского фильтрационный  
 смпт.  
 Стели – Гудзона линия  
 Стилла синдр.  
 Сьёгрена синдр. (1)  
 Сьёгрена – Ларссона синдр.  
 Терриена б.  
 Ульриха – Фейхтигера синдр.  
 Унны – Тоста синдр.  
 Урбаха – Вите б.  
 Фабри б.

Фегелера синдр. (2)  
 Фелти синдр.  
 Флейшера дистрофия роговицы (1)  
 Флейшера дистрофия роговицы (2)  
 Флейшера дуга роговицы  
 Фогта б.  
 Фогта дистрофия эндотелия роговицы  
 Фогта смпт.  
 Франсуа синдр.  
 Франческетти синдр. (1)  
 Франческетти синдр. (2)  
 Фредериксона синдр.  
 Фролика синдр.  
 Фукса дистрофия роговицы  
 эпителиальная  
 Фукса кератит глубокий  
 пustuлиформный  
 Фукса кератит поверхностный точечный  
 Халлерманна – Штрайффа – Франсуа  
 синдр.  
 Харбица – Мюллера синдр.  
 Хельмхольца – Харрингтон синдр.  
 Чарлина синдр.  
 Черногубова – Элерса – Данлоса синдр.  
 Шагаса б.  
 Шварца – Джампела синдр.  
 Шейе б.  
 Шиялева фзм.  
 Ширмера б.  
 Шлихтинга задняя полиморфная  
 дистрофия роговицы  
 Шнидера кератит  
 Шнидера кристаллическая дегенерация  
 роговицы  
 Шпанланга – Таппейнера синдр.  
 Эдвардса синдр.  
 Эрлиха – Тюрка капельная линия  
 Ядассона – Леваидовского синдр.

### Радужка, цилиарное тело

Аксенфельда синдр.  
 Амслера смпт.  
 Бенье – Бека – Шаумана б.  
 Бехтерева – Штрюмпелля – Мари б.  
 Бехчета б.  
 Биетти синдр.  
 Бимонда синдр. (2)  
 Брашфила смпт.  
 Бюсакка смпт. (2)  
 Вулфа – Доловица – Олдэса синдр.  
 Гансена б.  
 Гриньоло синдр.  
 Кёппе смпт. (1)  
 Кёппе смпт. (2)  
 Краупы – Познера – Шлоссманна синдр.  
 Локшина смпт.  
 Маньковского смпт.  
 Мейер-Швиккерата – Грютериха –  
 Вейерса синдр.  
 Миллера синдр.  
 Минковского – Шоффара синдр.  
 Ота – Ито меланоз окуло-дермальный  
 Петерса синдр.  
 Рейтера б.  
 Ригера синдр.  
 Робле б.  
 Стилла синдр.  
 Фелти синдр.  
 Фиша – Ренвика синдр.  
 Форнея – Робинсона – Паску синдр.  
 Франк-Каменецкого синдр.  
 Франсуа – Хострейта синдр.  
 Френкеля синдр.  
 Фукса диктиома  
 Фукса синдр.  
 Хеерфордта синдр.  
 Цирпковского – Марголиса синдр.  
 Шмида – Фракаро синдр.  
 Эннебера синдр.  
 Якобсена – Бродвалла синдр.

### Хрусталик, стекловидное тело

Адамока – Эльшнига смпт.  
 Альпорта синдр.  
 Андогского синдр.  
 Бенсона б.  
 Бенье б.  
 Берардинелли синдр.  
 Биккеля – Терсби-Пелхема синдр.  
 Блегвада – Хакстхаузена синдр.  
 Блоха – Сульцбергера синдр.  
 Вагнера б.  
 Васильева – Вейля б.  
 Вейлля – Марчезани синдр.  
 Вернера синдр.  
 Вестфалья – Вильсона – Коновалова б.  
 Водовозова синдр.  
 Вольфа – Гиришорна синдр.  
 Гельмгольца фзм. (1)  
 Гельмгольца фзм. (2)  
 Гесса фзм. (1)  
 Гесса фзм. (2)  
 Гетчинсона – Гилфорда б.  
 Гибсона синдр.  
 Гольдманна – Фавра синдр.  
 Грегга синдр.  
 Грефе – Съёгрена синдр.  
 Гроба синдр.  
 Дауна б.  
 Денни – Марфана синдр.

Гольдманна – Фавра сндр.  
 Грегга сндр.  
 Грефе – Съегрена сндр.  
 Гроба сндр.  
 Дауна б.  
 Денни – Марфана сндр.  
 Зальманна фнм.  
 Земмеринга смпт. кольца  
 Ирвина – Гасса сндр.  
 Кириляйса сндр.  
 Клаутона сндр.  
 Клиппеля – Треноне – Вебера сндр.  
 Коккейна сндр. (1)  
 Конради – Хюнермана сндр.  
 Краузе – Риза сндр.  
 Крома сндр.  
 Куршманна – Баттена – Штейнерга б.  
 Лаурела – Эриксона сндр.  
 Лебехова смпт. (1)  
 Лежена сндр. (2)  
 Лоу сндр.  
 Лундберга сндр.  
 Мари Пьера сндр.  
 Мари – Лери сндр.  
 Маринеску – Шегрена сндр.  
 Мартина – Олбрайта сндр.  
 Марфана сндр. (1)  
 Маршалла сндр.  
 Миллера сндр.  
 Мишера сндр.  
 Морганиева катаракта  
 Мориака сндр.  
 Норри б.  
 Патау сндр.

Пау фнм.  
 Пена – Шокейра сндр.  
 Пинского сндр.  
 Реклингхаузена б.  
 Рихнера – Ханхарта сндр.  
 Робена сндр.  
 Ротмунда сндр.  
 Сабуро сндр.  
 Сильвермена сндр.  
 Сименса – Шефера сндр.  
 Стилла сндр.  
 Съегрена сндр. (2)  
 Терри сндр.  
 Терсона сндр.  
 Тибержа – Вейссенбаха сндр.  
 Уэбстера смпт. "капли масла в воде"  
 Фардью амииотрофия  
 Флинна – Эйрда сндр.  
 Фогта сндр.  
 Фогта центральная порошкообразная  
 катаракта  
 Фогта – Коянаги – Харады сндр.  
 Фоссиуса кольцо  
 Френкеля сндр.  
 Фукса сндр.  
 Халлермана – Штрайффа – Франсуа  
 сндр.  
 Хальгрена сндр.  
 Червенки сндр.  
 Черногубова – Элерса – Данлоса сндр.  
 Шварца – Джампела сндр.  
 Шефера сндр.  
 Ядассона – Левандовского сндр.  
 Якобсона сндр.

### Сетчатка, сосудистая оболочка

Абдергальдена – Фанкони сндр.  
 Адамюка – Рельмана – Гвиста смпт.  
 Аддисона – Бирмера б.  
 Айкарди сндр.  
 Аксенфельда смпт. (1)  
 Альстрема – Ольсена сндр.  
 Альстрема – Хальгрена сндр.  
 Амальрика сндр.  
 Архангельского смпт.  
 Ашара – Тьера сндр.  
 Ашера сндр.  
 Ашнера сндр.  
 Байуотерса сндр.  
 Банти б.  
 Бассена – Корнцвейга сндр.  
 Баттена сндр.  
 Баттена – Шпильмейера – Фогта  
 амаврогическая идиотия  
 Бенье – Бека – Шаумана б.  
 Бера дегенерация желтого пятна  
 Бессмана – Болвина сндр.  
 Беста б.

✓Бехчета б.  
 Биетти б. (2)  
 Бильшовского – Доллингера б.  
 Бильшовского – Янского форма  
 амаврогической идиотии  
 Бинга – Неля сндр.  
 Блоха – Сульцберга сндр.  
 Бойхиса сндр.  
 Бонне б.  
 Бонне сндр.  
 Бонне – Дешома – Бланка сндр.  
 Бурневила – Прингла б.  
 Буше – Гзелля б.  
 Бэкуина – Эйгера сндр.  
 Бюргера сндр.  
 Вагнера б.  
 Вайса рфл. сетчатки световой  
 Вакеза – Ослера б.  
 Вальденстрема сндр.  
 Ван-Богарта – Шерера – Эпштейна  
 сндр.  
 Васильева – Вейля б.

- Водовозова пылевидное помутнение сетчатки  
 Водовозова смпт. (1)  
 Водовозова сндр.  
 Водовозова – Свердлина смпт.  
 Водовозова – Свердлина смпт-мы  
 Волкова фнм. псевдорасширения слепого пятна  
 Гааба дистрофия хориоретинальная атеросклеротическая  
 Гааба смпт. (2)  
 Гайдингера фнм.  
 Галлервордена – Шпатца б.  
 Гасса б.  
 Гасса идиопатические юктафовеальные телеангиэктазии  
 Гертнера смпт. миопической дегенерации сетчатки  
 Гетчинсона – Тея б.  
 Гиппеля – Линдау сндр.  
 Гольдберга смпт.  
 Гольдберга сндр.  
 Гольдманна – Фавра сндр.  
 Гольца – Горлина сндр.  
 Гоше б.  
 Гренблад – Страндберга сндр.  
 Грефе б. (1)  
 Грефе б. (2)  
 Грефе – Съёгрена сндр.  
 Грефе – Ушера сндр.  
 Гульда смпт.  
 Гунна смпт. зрачковый  
 Гунна – Салюса смпт.  
 Гунтера сндр.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Далена – Фукса смпт.  
 Дежерина – Тома б.  
 Джаннини фнм.  
 Диаллина – Амальрика сндр.  
 Дойна б.  
 Дохи – Комя сндр.  
 Дыбова – Наковой фнм.  
 Зигриста смпт. пигментных полос  
 Зигриста сндр. посттравматической ретинопатии  
 Иванова – Блессига дегенерация сетчатки  
 Илза б.  
 Ирвина – Гасса сндр.  
 Ито гипомеланоз  
 Йенсена околосоочковый ретинохориоидит  
 Кандори коллоидная дистрофия сетчатки  
 Картагенера сндр.  
 Кацнельсона смпт. разрыва перифовеальной сосудистой аркады  
 Кацнельсона – Дудниковой смпт.  
 Кёнига эффект  
 Кернса – Сейра сндр.  
 Киммелстила – Уилсона сндр.  
 Кириляйса сндр.  
 Китахары смпт.  
 Клайнфелтера сндр.  
 Коккейна сндр. (1)  
 Конна сндр.  
 Коутса б.  
 Коутса смпт.  
 Краузе – Риза сндр.  
 Крона б.  
 Кроу смпт.  
 Кули анемия  
 Куита – Юниуса б.  
 Курциуса сндр. (2)  
 Куршмания – Баттена – Штейнерга б.  
 Куссмауля – Мейера б.  
 Куфса б.  
 Лафоры – Унферрихта сндр.  
 Лебера детский тапеторетинальный амавроз  
 Лебера ретинопапиллит  
 Леттерера – Сиве б.  
 Либмана – Сакса б.  
 Локена – Сениора сндр.  
 Лоренса – Муна – Барде – Бидля сндр.  
 Лофорда сндр.  
 Магдера фнм.  
 Мари Пьера сндр.  
 Мартореля сндр.  
 Маршалла сндр.  
 Маутнера б.  
 Менкеса сндр.  
 Мидзуо фнм.  
 Мидзуо – Накамуры смпт.  
 Миллса сндр.  
 Морганьи – Турнера – Олбрайта – Мартина сндр.  
 Морена дегенерация сетчатки  
 Моркио б.  
 Ниманна – Пика б.  
 Новохатского – Пономарчука смпт.  
 Нормана – Вуда амавротическая идиотия  
 Нормана – Ландинга б.  
 Норри б.  
 Огути б.  
 Окано смпт. “доклинической” диабетической ретинопатии  
 Олсона сндр.  
 Осгуда – Шлаттера б.  
 Ослера – Рандю б.  
 Панса сндр.  
 Пархона сндр.  
 Патау сндр.  
 Пау склеротические ареалы  
 Пейнса сндр.  
 Примроза фнм.  
 Пурчера б.  
 Рабиновича смпт. (2)  
 Рейно б.  
 Рефсума сндр.  
 Робена сндр.  
 Робле б.  
 Рота пятна

Рота септический ретинит  
 Руда синдр.  
 Руккера смпт.  
 Сандхоффа амавротическая идиотия  
 Сейбина - Фельдмана синдр.  
 Скепенса периферический увеит  
 Снеллена смпт. (2)  
 Сокольского - Буйо б.  
 Солсбери - Мелвина смпт.  
 Сорсби б. (1)  
 Сорсби б. (2)  
 Сорсби б. (3)  
 Сорсби синдр.  
 Стерджа - Вебера - Краббе синдр.  
 Стиклера синдр.  
 Съегрена ретикулярная  
 тапеторетинальная дистрофия  
 Съегрена - Ларссона синдр.  
 Сэнгера - Брауна синдр.  
 Такаюсу синдр.  
 Терри синдр.  
 Терсона синдр.  
 Тея смпт.  
 Тея - Сакса б.  
 Торна синдр.  
 Тота смпт.  
 Ульриха - Фейхтигера синдр.  
 Фабри б.  
 Фанкони нефронофтиз  
 Фанкони - Прадера синдр.  
 Фарбера синдр.  
 Ферстера сифилитический диффузный  
 хориоретинит  
 Ферстера - Фукса смпт.

Финнерти смпт.  
 Флинна - Эйрда синдр.  
 Фогта "сотовая макула"  
 Фогта - Коянаги - Харады синдр.  
 Форсуса - Эриксона синдр.  
 Франческетти б.  
 Фредериксона синдр.  
 Фридрейха синдр.  
 Фукса б. (1)  
 Фукса б. (2)  
 Хальгрена синдр.  
 Хейкока - Вильсона синдр.  
 Херрика синдр.  
 Хортона - Магата - Брауна синдр.  
 Хофта синдр.  
 Цанена - Раусина макулярная  
 дегенерация сетчатки  
 Червенки синдр.  
 Черногубова - Элерса - Данлоса синдр.  
 Шерера дистрофия  
 Шерешевского - Тернера синдр.  
 Ширмера синдр.  
 Шмида - Фракаро синдр.  
 Шрёдера синдр.  
 Штаргардта дегенерация желтого пятна  
 Штейнера синдр.  
 Шульпиной смпт. (1)  
 Шульпиной смпт. (2)  
 Эйзенменгера синдр.  
 Эллинсона синдр.  
 Эльшнига смпт.  
 Эльшнига - Зигриста синдр.  
 Юшера синдр.  
 Якобсена - Бродвалла синдр.

### Зрительный путь

Альберс-Шенберга б.  
 Альцгеймера б.  
 Апера синдр.  
 Арнольда - Киари синдр.  
 Бало - Галлервордена б.  
 Банти б.  
 Баржона - Лестраде - Лабожя синдр.  
 Барре - Ли синдр.  
 Бассена - Корнцвейга синдр.  
 Баттена - Шпильмейера - Фогта  
 амавротическая идиотия  
 Бера смпт. (1)  
 Бера синдр. (1)  
 Бессмана - Болдвина синдр.  
 Бильшовского - Янского форма  
 амавротической идиотии  
 Бирх-Гиршфельда смпт. (1)  
 Бойхиса синдр.  
 Борриеса синдр.  
 Брауна - Симмерса синдр.  
 Брейна смпт.  
 Брунса синдр.  
 Бурневила - Прингла б.  
 Бюрнье синдр.

Вагенера синдр.  
 Ван-Богарта синдр.  
 Ван-Богарта - Бертрана синдр.  
 Ван-Богарта - Шерера - Эпштейна  
 синдр.  
 Ван-Бюхема синдр.  
 Ван-дер-Хуве смпт.  
 Вернике смпт.  
 Видемана - Хальтенмюллера синдр.  
 Водовозова смпт. (2)  
 Водовозова смпт. (3)  
 Водовозова - Свердлина смпт.  
 Водовозова - Свердлина смпт-мы  
 Волкова смпт. повышенной  
 податливости решетчатой  
 мембраны ДЗН к компрессии  
 Гарднера - Тернера синдр.  
 Гареля смпт.  
 Гарсена синдр.  
 Гирша синдр.  
 Глика синдр.  
 Говерса - Патона - Кеннеди синдр.  
 Готфредсена синдр.  
 Гольдберга смпт.

- Гольцца – Горлина синдр.  
 Гопалана синдр.  
 Готвальда – Храста синдр.  
 Грейвса б.  
 Грейга синдр.  
 Грефе б. (1)  
 Гринфилда синдр.  
 Гульда смпт.  
 Гунна смпт. зрачковый  
 Гунтера синдр.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Гюнтера синдр.  
 Девика синдр.  
 Дегоса – Делора – Трико синдр.  
 Дежерина – Согта синдр.  
 Денди – Уокера синдр.  
 Дерри б.  
 Жако синдр.  
 Зейтельбергера синдр.  
 Йироута синдр.  
 Кербера – Салюса – Эльшнига синдр.  
 Кестенбаума смпт. (1)  
 Кестенбаума смпт. (2)  
 Киари синдр.  
 Клаустона паралич  
 Коккейна синдр. (1)  
 Конради – Хюнермана синдр.  
 Краббе – Бенеке б.  
 Крона б.  
 Крузона синдр.  
 Куршманна – Баттена – Штейнерта б.  
 Куфса б.  
 Кушинга синдр. (2)  
 Ларюэля синдр.  
 Лебера б. (1)  
 Ли б.  
 Лионне синдр.  
 Марбурга пентада  
 Марбурга триада  
 Мари Пьера б.  
 Мари Пьера синдр.  
 Мари – Се синдр.  
 Марфана синдр. (2)  
 Меркулова синдр.  
 Мишера б.  
 Морганьи – Стюарта – Мореля синдр.  
 Моркио синдр.  
 Невина синдр.  
 Негели – Блоха – Ядассона синдр.
- Ниманна – Пика б.  
 Нормана – Вуда амавротическая  
 идиотия  
 Нормана – Ландинга б.  
 Оппенгейма синдр.  
 Остина сульфатидоз юношеский  
 Паля – Нотнагеля синдр.  
 Педжета б.  
 Пелицеуса – Мерцбахера б.  
 Пена – Шокейра синдр.  
 Пехкранца – Бабинского – Фрѐлиха  
 синдр.  
 Райли – Смита б.  
 Рансема – Зимена – Кинга синдр.  
 Рассела синдр.  
 Ремака синдр.  
 Робле б.  
 Розенберга – Чуториена синдр.  
 Россолимо – Мелькерсона – Розенталя  
 синдр.  
 Рохон-Дювиньо синдр. (2)  
 Сандхоффа амавротическая идиотия  
 Симмондса синдр.  
 Сокольского – Буйо б.  
 Танбриджа – Пэлли б.  
 Терсила синдр.  
 Тей – Сакса б.  
 Трона синдр.  
 Ульриха – Фейхтигера синдр.  
 Фара синдр.  
 Фогта – Коянаги – Харады синдр.  
 Франкль-Хохварта синдр.  
 Франсуа – Хострейта синдр.  
 Фридмана синдр. (2)  
 Фридрейха синдр.  
 Фукса б. (2)  
 Ходжкина б.  
 Хортона – Магата – Брауна синдр.  
 Чамлина смпт.  
 Шарко – Вюльпиана б.  
 Шарко – Мари – Тута – Гоффманна б.  
 Шильдера б.  
 Шольца – Бильшовского б.  
 Шольца – Гринфилда лейкодистрофия  
 Штрюмпелля – Лейхтенштерна  
 энцефалит  
 Эдвардса синдр.  
 Эрдгейма синдр.

### Аномалии рефракции

- Ван-Богарта – Озе синдр.  
 Ван-ден-Боша синдр.  
 Гертнера смпт. миопической  
 дегенерации сетчатки  
 Гроба синдр.  
 Дашевского фнм. дивергентной  
 дезаккомодации  
 Жозефа синдр.
- Кенни синдр.  
 Клиппеля – Фейля б.  
 Книста б.  
 Кохена синдр.  
 Криста – Сименса синдр.  
 Курца синдр.  
 Марфана синдр. (2)  
 Маршалла синдр.

Новохатского – Розенберга фзм.  
 Олсона сндр.  
 Рубинштейна – Тейби сндр.  
 Стиклера сндр.  
 Страсберджера – Хокинса – Элдриджа  
 сндр.  
 Томсона сндр. (1)

Флинна – Эйрда сндр.  
 Форсуса – Эриксона сндр.  
 Фукса б. (1)  
 Червенки сндр.  
 Шварца – Джампела сндр.  
 Элдриджа – Берлина – Мак-Кьюсика  
 сндр.

### Нарушения офтальмотонуса

Ашера – Клейнерта фзм.  
 Бонневи – Ульриха сндр.  
 Боуэна сндр. множественных  
 аномалий  
 Брашфилда – Уайета врожденный  
 ангиоматоз  
 Бродского смпт. кажущегося  
 увлажнения глаза  
 Бьернстада сндр.  
 Бьеррума смпт.  
 Ваарденбурга сндр.  
 Вейерса – Тира сндр.  
 Веллигса сндр.  
 Вилдерванка сндр. (1)  
 Волкова смпт. повышенной  
 податливости решетчатой  
 мембраны ДЗН к компрессии  
 Головина смпт. (1)  
 Головина смпт. (2)  
 Горникера – Тиля сндр.  
 Грэдла фзм.  
 Дени – Корбела сндр.  
 Зейделя скотома  
 Кальфы смпт.  
 Каминской-Павловой смпт.  
 Каминской-Павловой фзм. поршня  
 Каминской-Павловой фзм. "усталости  
 зрачка"  
 Каплан смпт. эмиссария  
 Кёппе смпт. (1)  
 Клиппеля – Треноне – Вебера сндр.  
 Краузе – Риза сндр.  
 Краузы – Познера – Шлоссманна  
 сндр.

Куршманна – Баттена – Штейнерта б.  
 Лаврентьевой смпт.  
 Лоу сндр.  
 Лофорда сндр.  
 Макла – Уэльса сндр.  
 Мейер-Швиккерата – Грютериха –  
 Вейерса сндр.  
 Мея смпт.  
 Миллера сндр.  
 Мусабейли смпт.  
 Мюллера – Метцгера сндр.  
 Новохатского смпт. (2)  
 Пагеништехера – Маклакова фзм.  
 Ремизова смпт. "кобры"  
 Ремизова фзм. обесцвечивания  
 эписклеральных вен  
 Рённе смпт.  
 Ригера сндр.  
 Робена сндр.  
 Робертса сндр.  
 Стерджа – Вебера – Краббе сндр.  
 Сугара б.  
 Ульриха сндр.  
 Ульриха – Нуиан сндр.  
 Фанкони – Прадера сндр.  
 Фогта сндр.  
 Фогта – Коянаги – Харады сндр.  
 Франк-Каменецкого сндр.  
 Фукса сндр.  
 Халлерманна – Штрайффа – Франсуа  
 сндр.  
 Ширмера сндр.  
 Эллингсона сндр.

### Зрительные нарушения

Авеллиса сндр.  
 Аддисона – Бирмера б.  
 Аксенфельда фзм.  
 Альперса б.  
 Альстрема – Ольсена сндр.  
 Альстрема – Хальгрена сндр.  
 Альцгеймера б.  
 Амальрика сндр.  
 Антона сндр.  
 Антона – Бабинского сндр.  
 Апера сндр.  
 Арнольда – Киари сндр.

Ашера сндр.  
 Байуотерса сндр.  
 Бало – Галлервордена б.  
 Барре – Ли сндр.  
 Бассена – Корнцвейга сндр.  
 Баттена сндр.  
 Баттена – Шпильмейера – Фогта  
 амавротическая идиотия  
 Бауманна – Депери сндр.  
 Белостоцкого смпт.  
 Бера дегенерация желтого пятна  
 Бера смпт. (1)

- Бера сндр. (1)  
 Берлина смпт. контузионного "отека"  
 сетчатки  
 Берчи-Роше сндр.  
 Бершера б.  
 Бессмана - Болдвина сндр.  
 Беста б.  
 Бехчета б.  
 Биетти б. (2)  
 Бильшовского - Доллингера б.  
 Бильшовского - Янского форма  
 амавротической идиотии  
 Бонне б.  
 Бонне тип галлюцинаций  
 Брейна смпт.  
 Буше - Гзелля б.  
 Бюргера сндр.  
 Бюрные сндр.  
 Вагенера сндр.  
 Вагнера б.  
 Вакеза - Ослера б.  
 Ван-Богарта сндр.  
 Ван-Богарта - Бертрана сндр.  
 Ван-Богарта - Диври сндр.  
 Веве дистрофия паравенозная  
 Вейерса - Тира сндр.  
 Веллигса сндр.  
 Вернике смпт.  
 Вилдervанка сндр. (2)  
 Вильбрандта смпт.  
 Вильдбергера - Нимейера б.  
 Винкельмана б.  
 Винчестер сндр.  
 Виткопа - Зальманна сндр.  
 Гааба дегенерация роговицы  
 Гааба дистрофия хориоретинальная  
 атеросклеротическая  
 Гааба смпт. (1)  
 Галлервордена - Шпатца б.  
 Гарднера - Тернера сндр.  
 Гасса б.  
 Гасса идиопатические юктафовеоальные  
 телеангиэктазии  
 Гейденгайна сндр.  
 Германски - Пудлака сндр.  
 Герстмана сндр.  
 Гетчинсона - Тей б.  
 Гийена - Алажуанина - Матье сндр.  
 Глика сндр.  
 Годтфредсена сндр.  
 Гольдманна - Фавра сндр.  
 Гольтца - Горлина сндр.  
 Гопалана сндр.  
 Грейвса б.  
 Грефе б. (2)  
 Грефе - Сьегрена сндр.  
 Гринфилда сндр.  
 Грунера - Бертолотти сндр.  
 Гунтера сндр.  
 Д'Аоста сндр.  
 Девика сндр.  
 Дежерина сндр. теменно-затылочный  
 Дежерина - Русси сндр.  
 Дежерина - Тома б.  
 Дени - Корбела сндр.  
 Дерри б.  
 Дойна б.  
 Жако сндр.  
 Жерлье сндр.  
 Ирвина - Гасса сндр.  
 Йенсена околосоочковый  
 ретинохориоидит  
 Каллмена сндр.  
 Кандори коллоидная дистрофия  
 сетчатки  
 Кернса - Сейра сндр.  
 Киари сндр.  
 Киари - Фроммеля сндр.  
 Китахары смпт.  
 Киудэ - Краббе сндр.  
 Клефельда интерстициальный кератит  
 Козловой сндр.  
 Коккейна сндр. (1)  
 Краббе - Бенске б.  
 Краузе - Риза сндр.  
 Крейтцфельда - Якоба б.  
 Кросса - Мак-Кьюсика - Брина сндр.  
 Кубика - Адамса сндр.  
 Кунта - Юниуса б.  
 Курца сндр.  
 Курциуса сндр. (1)  
 Курциуса сндр. (3)  
 Куршманна - Баттена - Штейнерта б.  
 Куссмауля - Мейера б.  
 Куфса б.  
 Лафоры - Унферрихта сндр.  
 Лебера б. (1)  
 Лебера детский тапеторетинальный  
 амавроз  
 Лебера миллиарные микроаневризмы  
 Ли б.  
 Лионне сндр.  
 Локена - Сениора сндр.  
 Лоренса - Муна - Барде - Бидля сндр.  
 Мак-Кенса сндр.  
 Мари Пьера б.  
 Маркова секстада  
 Маутнера б.  
 Менкеса сндр.  
 Меркулова сндр.  
 Монакова сндр.  
 Морганы - Адамса - Стокса сндр.  
 Моргани - Стюарта - Мореля сндр.  
 Моркио б.  
 Невина сндр.  
 Ниманна - Пика б.  
 Новохатского смпт. (1)  
 Новохатского смпт. (2)  
 Новохатского - Килимника сндр.  
 Новохатского - Розенберга фм.  
 Нормана - Вуда амавротическая  
 идиотия  
 Норри б.  
 Обалья сндр.



Огути б.  
 Олбрайта синдр.  
 Опальского синдр. невротический  
 Оппенгейма синдр.  
 Пейнса синдр.  
 Пеллици синдр.  
 Пётцля криз  
 Пётцля синдр.  
 Пехкранца – Бабинского – Фрёлыха  
 синдр.  
 Пика смпт.  
 Пипера синдр.  
 Рассела синдр.  
 Раца – Тури синдр.  
 Рейтера смпт.  
 Рефсума синдр.  
 Риддока синдр.  
 Рохон-Дювиньо синдр. (2)  
 Сандхоффа амаврогическая идиотия  
 Симмондса синдр.  
 Симмондса – Глинского синдр.  
 Сорсби б. (1)  
 Сорсби синдр.  
 Стиклера синдр.  
 Суона смпт.  
 Такаюсу синдр.  
 Терри синдр.  
 Терриена б.

Тея – Сакса б.  
 Трона синдр.  
 Утхоффа смпт. непостоянного зрения  
 Фарбера синдр.  
 Флейшера дистрофия роговицы (1)  
 Франкль-Хохварта синдр.  
 Фридрейха синдр.  
 Фукса б. (1)  
 Хальгрена синдр.  
 Хейкока – Вильсона синдр.  
 Холмса синдр.  
 Хортон – Магата – Брауна синдр.  
 Цанена – Раусина макулярная  
 дегенерация сетчатки  
 Шарко большая истерия  
 Шарко синдр. (1)  
 Шарко – Вейса – Бейкера синдр.  
 Шарко – Вьюлиана б.  
 Шерера дистрофия  
 Шерешевского – Тернера синдр.  
 Шильдера б.  
 Шлихтинга задняя полиморфная  
 дистрофия роговицы  
 Шольца – Бильшовского б.  
 Шольца – Гринфилда лейкодистрофия  
 Эльшнига – Зигриста синдр.  
 Эрдгейма синдр.  
 Эспилдора-Луке синдр.

### Зрачковые расстройства

Айкарди синдр.  
 Аргайлла Робертсона синдр.  
 Аргайлла Робертсона обратный синдр.  
 Арройо смпт.  
 Атанасио смпт.  
 Бабинского – Вакеза синдр.  
 Байярже смпт.  
 Балинского смпт.  
 Барре смпт. (1)  
 Белоглазова признак  
 Бера смпт. (2)  
 Бергера смпт.  
 Бинсвангера синдр.  
 Бродбента синдр.  
 Бумке смпт.  
 Бухмана смпт.  
 Вейзенбурга – Сикара – Робино  
 синдр.  
 Венсана – Алажуанина синдр.  
 Верковича смпт.  
 Вернике смпт.  
 Вестфалья смпт.  
 Винцента – Алажуанина синдр.  
 Гайе – Вернике синдр.  
 Гетчинсона смпт.  
 Грефе б. (1)  
 Грунера – Бертолотти синдр.  
 Гуддена смпт.  
 Зелигмюллера смпт.  
 Кеннеди – Уортиса смпт.

Кеннона синдр.  
 Кербера – Салюса – Эльшнига синдр.  
 Клемма синдр.  
 Кнаппа синдр.  
 Коуэна смпт. (1)  
 Коуэна смпт. (2)  
 Курца синдр.  
 Лаврентьевой смпт.  
 Ландольфи признак  
 Леви смпт.  
 Ли б.  
 Мауджери синдр.  
 Мёбиуса синдр. (2)  
 Мейера смпт.  
 Милликена – Сикерта синдр.  
 Морганьи – Адамса – Стокса синдр.  
 Нотнагеля синдр.  
 Петцетакиса синдр.  
 Поттера синдр.  
 Протопопова синдр.  
 Редлиха смпт.  
 Розе синдр. тетании  
 Росса синдр.  
 Русси – Леви синдр.  
 Симмондса – Глинского синдр.  
 Сомова смпт. транзиторный  
 окуломоторный  
 Фишера синдр. (1)  
 Хагемана – Почтман синдр.  
 Шая – Дрейджера синдр.

Штерна синдр.  
Эйди – Зенгера синдр.

Экономо летаргический энцефалит  
Эрба – Крузона синдр.

### Аккомодация и конвергенция

Ашара – Тьера синдр.  
Барре – Ли синдр.  
Барре – Рейза – Маргулиса триада  
Беарда синдр.  
Видровитца смпт.  
Гельмгольца фнм. (1)  
Гельмгольца фнм. (2)  
Гесса фнм. (1)  
Гесса фнм. (2)  
Гланцманна – Салана дифтерийная  
полинейропатия  
Д'Акоста синдр.

Лайла синдр.  
Ламберта – Итона карциноматозная  
нейромиопатия  
Литгла б.  
Луи-Бар синдр.  
Мёбууса смпт.  
Морганьи – Стоарта – Мореля синдр.  
Опальского синдр. невротический  
Парино синдр.  
Седана смпт.  
Холмса синдр.  
Шарко синдр. (2)

### Физиологические, физические, фотохимические явления, рефлексы, симптомы, феномены

Ананьева фнм.  
Ангельмана синдр.  
Ауберта – Фёрстера фнм.  
Бенхэма фнм.  
Бертельсона – Тома “кукольных глаз” рфл.  
Бехтерева рфл. круговой мышцы глаза  
Бехтерева смпт. (2)  
Бецоляда – Брюкке эффекты  
Боровского рфл.  
Боткина смпт.  
Бродского смпт. кажущегося  
увлажнения глаза  
Вартенберга глабеллярный рфл.  
Вейлля рфл.  
Вестфалья – Пильтца смпт. (1)  
Вестфалья – Пильтца смпт. (2)  
Вестфалья – Пильтца фнм.  
Водака рфл.  
Гааба рфл.  
Гайдингера фнм.  
Галасси рфл.  
Гийена рфл. назопальпебральный (2)  
Гиффорда рфл.  
Императори рфл.  
Кёнига эфф.  
Керера рфл.  
Кириллова фнм.  
Кравкова фнм.  
Кравкова – Семеновской фнм.  
Лазарева фнм. влияния зрения на слух  
Мак-Карти надглазничный рфл.  
Максвелла пятно  
Мариотта пятно  
Моро рфл.

Пейпера глазной фнм.  
Петцетакиса орбитальный рфл.  
Пильтца веко-зрачковый рфл. (1)  
Пильтца веко-зрачковый рфл. (2)  
Пильтца рфл. (1)  
Пильтца рфл. (2)  
Пульфриха стереозэффект  
Пуркинье фнм. сосудистого дерева  
Пуркинье фосфен давления  
Пуркинье эфф.  
Пуркинье – Сансона фнм. физический  
Рейли фнм. ночной близорукости  
Ригеля фнм. зрачковый  
Робертсона смпт.  
Руджери рфл.  
Соколова эфф.  
Стайлса – Кроуфорда дирекциональный  
эфф.  
Тиндаля фнм.  
Треквейра «остров зрения»  
Трокслера фнм.  
Турне зрачковая реакция  
Уила фнм.  
Фрёлиха фнм.  
Хартриджа эфф. обусловливания  
Хольмгрена фнм.  
Шейнера фнм. (1)  
Шейнера фнм. (2)  
Штремеля смпт. фиксации взора  
Шурыгина рфл.  
Эбни явление  
Эвальда закон  
Яковлева фнм.

### Патологические рефлексы, симптомы, феномены

Астахова смпт.  
Аствацатурова рфл. назолабиальный

Ауберта фнм.  
Ашнера – Даньини синдр.

- Белла фнм. (1) синкинетический  
 Белла фнм. (2) обратный  
 Бертельсона – Тома “кукольных глаз”  
 рфл.  
 Бехтерева смпт. (1)  
 Бильшовского (А.) смпт.  
 Бильшовского (М.) смпт.  
 Боголепова дистанс-окулярный  
 рфл.  
 Боголепова смпт. гипотонии век  
 Боголепова смпт. реперкуссивный  
 вегетативный  
 Богорада смпт. “крокодиловых” слез  
 Брикнера смпт.  
 Бускайно смпт.  
 Вагнер-Яурегга смпт. (1)  
 Вагнер-Яурегга смпт. (2)  
 Вартенберга вибрации век смпт.  
 Вартенберга смпт.  
 Вартенберга смпт. качания  
 Вартенберга смпт. поражения  
 мимических мышц  
 Вейсмана смпт.  
 Вейсса смпт.  
 Вилли смпт.  
 Гийена рфл. назопальпебральный (1)  
 Глонти смпт.  
 Говена смпт.  
 Говерса смпт.  
 Горнера смпт.  
 Грейсера смпт.  
 Грефе смпт. (2)  
 Гриффита смпт.  
 Гунна смпт. зрачковый  
 Гунна смпт. синкинетический  
 Гуревича смпт.  
 Гюйе синкинезия  
 Джанкара смпт.  
 Дюпюи-Дютана – Сестана смпт.  
 Занд – Зильберласт смпт. (1)  
 Занд – Зильберласт смпт. (2)  
 Зельдера рфл. корнео-маидибулярный  
 Зильберласт – Занд смпт.  
 Золдана синкинезия орально-  
 пальпебральная  
 Йоза – Стерлинга смпт.  
 Кальбаума смпт. галлюцинаций  
 Кнуса смпт.  
 Котлиера смпт.  
 Кохановского смпт.  
 Краузе – Утхоффа смпт.  
 Куимова – Керера смпт.  
 Ласега смпт.  
 Лебехова фнм.  
 Лежандера смпт.  
 Лермуайе признак  
 Лешенко синкинезия  
 Либрейха смпт.  
 Липмания фнм.  
 Локшина смпт.  
 Луи-Бар смпт.  
 Люце смпт.  
 Магдера фнм.  
 Манна – Гуревича смдр.  
 Мари Пьера смпт.  
 Марин-Амата смдр.  
 Маркова смпт. мелькания  
 Мейера смпт.  
 Миллса смдр.  
 Мондонези смпт.  
 Московского смпт.  
 Негро смпт.  
 Новохатского – Розенберга фнм.  
 Парро смпт.  
 Попова смпт. (1)  
 Попова смпт. (2)  
 Равийо смпт.  
 Розе – Найлена смпт.  
 Розенбаха смпт. (2)  
 Роке смпт. (1)  
 Роке смпт. (2)  
 Ромберга смпт.  
 Русси смпт. “спирали”  
 Сентона смпт.  
 Сестана смпт.  
 Сквайра смпт.  
 Сомаги смпт.  
 Стенли – Байзе фнм.  
 Сукера смпт.  
 Сэлмена смпт.  
 Турне смпт.  
 Ферстера смпт. (1)  
 Ферстера смпт. (2)  
 Ферстера смпт. (3)  
 Филатова смпт.  
 Флатау – Куимова смпт.  
 Франческетти смпт.  
 Фриденвальда смдр.  
 Фромана смпт.  
 Фукса смпт.  
 Хвостека смпт.  
 Хойпаха смпт.  
 Чижа смпт.  
 Шарко смпт.  
 Шильдера смпт.  
 Штокерта фнм. засыпания  
 Эннебера смпт.  
 Эпштейна смпт.

### Новообразования глаза

- Боуэна б.  
 Брилла – Симмерса б.  
 Бурневила – Прингла б.  
 Волкова смпт. полутени  
 Лебера б. (2)  
 Лофорда смдр.  
 Миллса смдр.  
 Новохатского смпт. (1)

Стерджа – Вебера – Краббе синдр.  
Фукса диктиома

Хакима реакция

### Травмы глаза

Барбеля смпт.  
Берлина смпт. контузионного “отека”  
сетчатки  
Волкова – Горбаня – Джалиашвили  
фнм. “стеклянной палочки”  
Волкова – Ушакова смпт.  
Габа смпт. (2)  
Гейликмана смпт.  
Горбаня смпт. (1) подвижности  
инородного тела в глазу  
Захарова фнм.  
Зейделя смпт.  
Зёммерринга смпт. кольца  
Зигриста синдр. посттравматической  
ретинопатии  
Лебехова смпт. (1)

Лебехова смпт. (2)  
Лебехова смпт. (3)  
Линника смпт.  
Припечек смпт.  
Сомова смпт. транзиторный окуло-  
моторный  
Сомова – Бржеского фильтрационный  
смпт.  
Ушакова смпт. (1)  
Ушакова смпт. (2)  
Фоссиса кольцо  
Франческетти синдр. (1)  
Френкеля синдр.  
Шиляева смпт.  
Шиляева фнм.  
Ширмера б.

### Окуло-орбитальные боли

Барре – Ли синдр.  
Бурденко – Крамера синдр.  
Бюклера – Рейса дегенерация  
роговицы  
Вейзенбурга – Сикара – Робино  
синдр.  
Вейла синдр.  
Вибо синдр.  
Гарсена синдр.  
Глазера синдр.  
Глика синдр.  
Градениго синдр.  
Гуревича – Манна смпт.  
Джефферсона синдр. (1)  
Иглтона смпт.  
Костена синдр.  
Куимова – Керера смпт.  
Кушинга синдр. (2)

Манна синдр.  
Оппенгейма нейропатия  
Пела синдр.  
Рабиновича смпт. (1)  
Рассела синдр.  
Савина синдр.  
Сладера синдр.  
Сомова – Бржеского смпт. капельно-  
болевой  
Тауссига смпт.  
Толоса – Ханта синдр.  
Феера б.  
Фотергилла синдр.  
Франческетти – Бишлера синдр.  
Фуа синдр.  
Ханта синдр.  
Хортона синдр.  
Чарлина синдр.

## УКАЗАТЕЛЬ ЭПОНИМОВ ПО НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНОМУ ПРИЗНАКУ БОЛЕЗНИ

### Дефекты умственного развития

- Аарскога синдр.  
Айкарди синдр.  
Альцгеймера б.  
Барре смтг. (1)  
Баттена синдр.  
Баттена – Шпильмейера – Фогта  
    амавротическая идиотия  
Беквита – Видемана синдр.  
Бенджамина синдр.  
Бера синдр. (1)  
Бершера б.  
Берьесона – Форсмана – Лемана синдр.  
Бессмана – Болвина синдр.  
Бильшовского – Янского форма  
    амавротической идиотии  
Бимонда синдр. (1)  
Бимонда синдр. (2)  
Бинсвангера синдр.  
Блоха – Сульбергера синдр.  
Брауна синдр. (2)  
Брашфилда – Уайета врожденный  
    ангиоматоз  
Бурневила – Прингла б.  
Ван-Богарта – Диври синдр.  
Ван-Богарта – Озе синдр.  
Ван-Богарта – Шерера – Эпштейна  
    синдр.  
Ван-ден-Боша синдр.  
Видемана синдр.  
Вилдervанка синдр. (2)  
Виллвонсидера синдр.  
Вильямса синдр.  
Вольфа – Гиршхорна синдр.  
Галлервордена – Шпатца б.  
Гейденгайна синдр.  
Гентингтона хорей  
Гетчинсона – Гилфорда б.  
Гибсона синдр.  
Гирке б.  
Гольдберга синдр.  
Гольденара синдр.  
Гольдманна – Фавра синдр.  
Гольтца – Горлина синдр.  
Грегга синдр.  
Грейвса б.  
Грейга синдр.  
Грефе – Съегрена синдр.  
Грефе – Ушера синдр.  
Гунтера синдр.  
Дауна б.  
Де Барси – Моана – Дирка синдр.  
Де Ланге синдр.  
Де Майера синдр.  
Дежерина – Тома б.  
Дени – Корбела синдр.  
Дени – Марфана синдр.
- Дерри б.  
Дохи – Комая синдр.  
Дубовица синдр.  
Жена синдр.  
Жозефа синдр.  
Зейтельбергера синдр.  
Зексла – Вирхова синдр.  
Ито гипомеланоз  
Карпентера синдр.  
Картагенера синдр.  
Кернса – Сейра синдр.  
Клайнфелтера синдр.  
Клаусона паралич  
Клиппеля – Фейля б.  
Коккейна синдр. (1)  
Костелло синдр.  
КOFFина – Лоури синдр.  
Кохена синдр.  
Краббе – Бенеке б.  
Краузе – Риза синдр.  
Крейтцфельда – Якоба б.  
Криста – Сименса синдр.  
Кросса – Мак-Кьюсика – Брина синдр.  
Крузона синдр.  
Курциуса синдр. (1)  
Курциуса синдр. (3)  
Куршманна – Баттена – Штейнерта б.  
Куфса б.  
Ларсена синдр.  
Лебера детский тапеторетинальный  
    амавроз  
Лежена синдр. (1)  
Ленца синдр.  
Локена – Сениора синдр.  
Лоренса – Муна – Барде – Бидля синдр.  
Мари Пьера б.  
Маркиафавы – Биньями синдр.  
Марфана синдр. (2)  
Маршалла – Смита синдр.  
Мёбиуса синдр. (1)  
Менде синдр.  
Менкеса синдр.  
Миллера синдр.  
Миллера – Дикера синдр.  
Митенса – Вебер синдр.  
Мишера синдр.  
Невина синдр.  
Ниикавы – Куроки синдр.  
Ниманна – Пика б.  
Нормана – Вуда амавротическая  
    идиотия  
Норри б.  
Одри синдр.  
Опица синдр. тригоноцефалии  
Опица – Каведжиа синдр.  
Остина сульфатидоз юношеский

Паллистера W сндр.  
 Панса сндр.  
 Пейнса сндр.  
 Петерса сндр.  
 Пинского сндр.  
 Прадера - Вилли сндр.  
 Пфейффера сндр.  
 Райли - Дея сндр.  
 Резерфорд сндр.  
 Реклингхаузуена б.  
 Рихнера - Ханхарта сндр.  
 Робена сндр.  
 Рубинстайна - Тейби сндр.  
 Руда сндр.  
 Сандхоффа амавротическая идиотия  
 Санфилиппо сндр.  
 Сейбина - Фельдмана сндр.  
 Смита - Лемли - Опица сндр.  
 Сотоса сндр.  
 Стерджа - Вебера - Краббе сндр.  
 Съёгрена сндр. (2)  
 Съёгрена - Ларссона сндр.

Тейби сндр.  
 Терсила сндр.  
 Тея - Сакса б.  
 Томсона сндр. (2)  
 Унны - Тоста сндр.  
 Фабри б.  
 Фара сндр.  
 Фарбера сндр.  
 Фёллинга б.  
 Фишера сндр. (2)  
 Флинна - Эйрда сндр.  
 Франсуа - Хострейта сндр.  
 Фридмена - Роя сндр.  
 Фридрейха сндр.  
 Хельмхольца - Харрингтон сндр.  
 Шмида - Фракаро сндр.  
 Шольца - Бильшовского б.  
 Шольца - Гринфилда лейкоцистрофия  
 Элдриджа - Берлина - Мак-Кьюсика  
 сндр.  
 Ядассона - Левандовского сндр.

### Карликовость или низкий рост

Баматтера сндр.  
 Бартенверфера сндр.  
 Берьесона - Форсмана - Лемана сндр.  
 Биккеля - Терсби-Пелхема сндр.  
 Бикслера сндр.  
 Бюрнье сндр.  
 Вильямса сндр.  
 Винчестер сндр.  
 Германа - Паллистера - Тидди -  
 Опица сндр.  
 Гетчинсона - Гилфорда б.  
 Гольдберга сндр.  
 Гольца - Горлина сндр.  
 Грейга сндр.  
 Грефе - Съёгрена сндр.  
 Дауна б.  
 Де Барси - Моана - Дирка сндр.  
 Де Ланге сндр.  
 Дени - Корбела сндр.  
 Донохью сндр.  
 Дубовица сндр.  
 Зекела - Вирхова сндр.  
 Кенни сндр.  
 Кернса - Сейра сндр.  
 Клейна - Ваарденбурга сндр.  
 Книста б.  
 Коккейна сндр. (1)  
 Костелло сндр.  
 Коффина - Лоури сндр.  
 Криста - Сименса сндр.  
 Крома сндр.  
 Кули анемия  
 Лежена сндр. (1)  
 Ленца сндр.  
 Локена - Сениора сндр.  
 Лоренса - Муна - Барде - Бидля сндр.

Лоу сндр.  
 Маринеску - Шегрена сндр.  
 Марото - Лами б.  
 Мартина - Олбрайта сндр.  
 Маршалла сндр.  
 Менгеля - Конигсмарка - Берлина -  
 Мак-Кьюсика сндр.  
 Менде сндр.  
 Миллера сндр.  
 Митенса - Вебер сндр.  
 Молденхауэра сндр.  
 Мора сндр.  
 Морганьи - Турнера - Олбрайта -  
 Мартина сндр.  
 Моркио сндр.  
 Ниикавы - Куроки сндр.  
 Нильсена сндр. (1)  
 Нонне - Милроя - Мейжа сндр.  
 Остина сульфатидоз юношеский  
 Прадера - Вилли сндр.  
 Пюретика сндр.  
 Рассела - Сильвера сндр.  
 Ригера сндр.  
 Рихнера - Ханхарта сндр.  
 Робинова сндр.  
 Ротмунда сндр.  
 Рубинстайна - Тейби сндр.  
 Слая б.  
 Смита - Лемли - Опица сндр.  
 Станеску дизостоз  
 Съёгрена - Ларссона сндр.  
 Тейби сндр.  
 Темтами сндр.  
 Томсона сндр. (1)  
 Ульриха - Нуан сндр.  
 Фанкони анемия апластическая

Фанкони нефронофтиз  
 Фанкони – Альбертини – Цельвегера синдр.  
 Фанкони – Шлезингера синдр.  
 Фара синдр.  
 Форнея – Робинсона – Паску синдр.  
 Халлерманна – Штрайффа – Франсуа синдр.

Черногубова – Элерса – Данлоса синдр.  
 Шварца – Джампела синдр.  
 Шерешевского – Тернера синдр.  
 Эрдгейма синдр.  
 Янсена хондродисплазия  
 метафизарная

### Акромегалия

Берардинелли синдр.  
 Ван-Бюхема синдр.  
 Козловой синдр.  
 Курциуса синдр. (1)

Мари Пьера синдр.  
 Мюллера – Метцгера синдр.  
 Одри синдр.  
 Розенталя – Клепфера синдр.

### Череп (форма, величина)

Апера синдр.  
 Бикслера синдр.  
 Бимонда синдр. (2)  
 Боуэна синдр.  
 Бремера синдр.  
 Ваарденбурга синдр.  
 Вейлля – Марчезани синдр.  
 Вернера синдр.  
 Видемана синдр.  
 Видемана – Хальтенмюллера синдр.  
 Вольфа – Гиршхорна синдр.  
 Германа – Паллистера – Тидди –  
 Опица синдр.  
 Гетчинсона – Гилфорда б.  
 Гибсона синдр.  
 Гольтца – Горлина синдр.  
 Грейга синдр.  
 Грубера синдр.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Гюнтера синдр.  
 Де Ланге синдр.  
 Де Майера б.  
 Джаберга – Хейуорда синдр.  
 Дубовица синдр.  
 Дутеску – Гриву синдр.  
 Жозефа синдр.  
 Зекела – Вирхова синдр.  
 Карпентера синдр.  
 Клейна – Ваарденбурга синдр.  
 Коккейна синдр. (1)  
 Костелло синдр.  
 Коффина – Сириса синдр.  
 Краузе – Риза синдр.  
 Крузона синдр.  
 Курциуса синдр. (3)  
 Ларсена синдр.  
 Лежена синдр. (1)  
 Лежена синдр. (2)

Ленца синдр.  
 Мардена – Уокера синдр.  
 Маринеску – Шегрена синдр.  
 Маршалла – Смита синдр.  
 Миллера синдр.  
 Миллера – Дикера синдр.  
 Нормана – Вуда амаврогическая  
 идиотия  
 Ноя – Лаксовой синдр.  
 Опица синдр. тригоноцефалии  
 Опица – Каведжиа синдр.  
 Остина сульфатидоз юношеский  
 Патау синдр.  
 Пинского синдр.  
 Пфейффера синдр.  
 Пюретика синдр.  
 Райли – Дея синдр.  
 Рассела – Сильвера синдр.  
 Ригера синдр.  
 Рубинштейна – Тейби синдр.  
 Сейбина – Фельдмана синдр.  
 Сотоса синдр.  
 Станеску дизостоз  
 Сэтре – Хотцена синдр.  
 Тейби синдр.  
 Терри синдр.  
 Терсия синдр.  
 Ульриха – Фейхтигера синдр.  
 Фанкони анемия апластическая  
 Фара синдр.  
 Феллинга б.  
 Фролика синдр.  
 Халлерманна – Штрайффа – Франсуа  
 синдр.  
 Хотцена синдр.  
 Штейнера синдр.  
 Эдвардса синдр.  
 Энслина синдр.

### Специфическое лицо

Боуэна синдр.  
 Ван-Богарта – Озе синдр.

Вильямса синдр.  
 Гетчинсона – Гилфорда б.

Гирке б.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Де Ланге синдр.  
 Донохью синдр.  
 Дутеску – Гриву синдр.  
 Иценко – Кушинга б.  
 Книста б.  
 Коккейна синдр. (1)  
 Костелло синдр.  
 Коффина – Лоури синдр.  
 Коффина – Сириса синдр.  
 Криста – Сименса синдр.  
 Крузона синдр.  
 Ландузи – Дежерина форма миопатии  
 Ларсена синдр.  
 Лежена синдр. (1)  
 Ленца синдр.  
 Марото – Лами б.  
 Мартина – Олбрайта синдр.  
 Марфана синдр. (1)  
 Маршалла синдр.  
 Мейер-Швиккерата – Грютериха –  
 Вейерса синдр.  
 Мелника – Нидлса остеоплазия  
 Миллера – Дикера синдр.  
 Мориака синдр.  
 Моркио б.

Ниикавы – Куроки синдр.  
 Нормана – Ландинга б.  
 Опица синдр. тригоноцефалии  
 Опица – Каведжиа синдр.  
 Остина сульфатидоз юношеский  
 Паллистера W синдр.  
 Рассела – Сильвера синдр.  
 Рихнера – Ханхарта синдр.  
 Робинова синдр.  
 Рубинстайна – Тейби синдр.  
 Слая б.  
 Сотоса синдр.  
 Тейби синдр.  
 Темтами синдр.  
 Томсона синдр. (1)  
 Томсона синдр. (2)  
 Уллриха – Нуан синдр.  
 Уллриха – Фейхтигера синдр.  
 Фанкони – Шлезингера синдр.  
 Франсуа – Хострейта синдр.  
 Фримена – Шелдона синдр.  
 Фролика синдр.  
 Халлерманна – Штрайффа – Франсуа  
 синдр.  
 Шварца – Джампела синдр.  
 Шейе б.  
 Шерешевского – Тернера синдр.

### Аномалии развития прочие

Аарскога синдр.  
 Апера синдр.  
 Аппельта – Геркена – Ленца синдр.  
 Беквита – Видемана синдр.  
 Берардинелли синдр.  
 Берьсона – Форсмана – Лемана синдр.  
 Бимонда синдр. (2)  
 Блоха – Сульцбергера синдр.  
 Бонневи – Уллриха синдр.  
 Боуэна синдр.  
 Боуэна синдр. множественных аномалий  
 Брайцева – Лихтенстайна б.  
 Бремера синдр.  
 Бурневила – Прингла б.  
 Ваарденбурга синдр.  
 Ван-Богарта – Озе синдр.  
 Вейерса – Тира синдр.  
 Вейлля – Марчезани синдр.  
 Видемана синдр.  
 Видемана – Хальтенмюллера синдр.  
 Вилдерванка синдр. (1)  
 Вилдерванка синдр. (2)  
 Вильямса синдр.  
 Вольфа – Гиришорна синдр.  
 Вулфа – Доловица – Олдэса синдр.  
 Германа – Паллистера – Тидди –  
 Опица синдр.  
 Гируда – Мартине – Делюха синдр.  
 эксперим.  
 Гольденара синдр.  
 Гольтца – Горлина синдр.

Горлина синдр.  
 Горлина – Гольтца синдр.  
 Горлина – Коуэна синдр.  
 Горлина – Чаудри – Мосса синдр.  
 Грегга синдр.  
 Грейга синдр.  
 Гроба синдр.  
 Грубера синдр.  
 Гунтера синдр.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Гюнтера синдр.  
 Дауна б.  
 Де Барси – Моана – Дирка синдр.  
 Де Ланге синдр.  
 Де Майера б.  
 Джаберга – Хейуорда синдр.  
 Донохью синдр.  
 Дубовица синдр.  
 Дутеску – Гриву синдр.  
 Жозефа синдр.  
 Зекела – Вирхова синдр.  
 Ито гипомеланоз  
 Карпентера синдр.  
 Картагенера синдр.  
 Клипеля – Треноне – Вебера синдр.  
 Клипеля – Фейля б.  
 Козловой синдр.  
 Коккейна синдр. (1)  
 Коккейна синдр. (2)  
 Костелло синдр.  
 Коффина – Лоури синдр.



- Коффина – Сириса синдр.  
 Кохена синдр.  
 Краузе – Риза синдр.  
 Криста – Сименса синдр.  
 Кули анемия  
 Кундрата синдр.  
 Курциуса синдр. (1)  
 Курциуса синдр. (3)  
 Ларсена синдр.  
 Лежена синдр. (1)  
 Лежена синдр. (2)  
 Ленца синдр.  
 Лоренса – Муна – Барде – Бидля  
 синдр.  
 Мардена – Уокера синдр.  
 Маршалла – Смита синдр.  
 Мебиуса синдр. (1)  
 Мейер-Швиккерата –Грютериха –  
 Вейерса синдр.  
 Мелника – Нидлса остеоплазия  
 Менде синдр.  
 Миллера синдр.  
 Миллера – Дикера синдр.  
 Минковского – Шоффара синдр.  
 Молденхауэра синдр.  
 Мора синдр.  
 Морганьи – Турнера – Олбрайта –  
 Мартина синдр.  
 Моркио б.  
 Моркио синдр.  
 Нагера акрофациальный дизостоз  
 Ниикавы – Куроки синдр.  
 Нильсена синдр. (1)  
 Нонне – Милроя – Мейжа синдр.  
 Нормана – Ландинга б.  
 Ноя – Лаксовой синдр.  
 Опица синдр. тригоноцефалии  
 Опица – Каведжиа синдр.  
 Опица – Фриаса синдр.  
 Паллистера W синдр.  
 Панса синдр.
- Папийон-Леажа – Псома синдр.  
 Патау синдр.  
 Пейнса синдр.  
 Пена – Шокейра синдр.  
 Петерса синдр.  
 Пиллея синдр.  
 Пинского синдр.  
 Поттера синдр.  
 Поу – Серадель миопатия  
 Прадера – Вилли синдр.  
 Пфейффера синдр.  
 Рассела – Сильвера синдр.  
 Ригера синдр.  
 Робена синдр.  
 Робертса синдр.  
 Робинова синдр.  
 Рубинстайна – Тейби синдр.  
 Сандхоффа амавротическая идиотия  
 Санфилиппо синдр.  
 Сильвермена синдр.  
 Слая б.  
 Смита – Лемли – Опица синдр.  
 Станеску дизостоз  
 Сэтре – Хотцена синдр.  
 Тейби синдр.  
 Темтами синдр.  
 Томсона синдр. (2)  
 Ульриха синдр.  
 Ульриха – Нуан синдр.  
 Ульриха – Фейхтигера синдр.  
 Фанкони анемия апластическая  
 Фрейзера синдр.  
 Фриаса синдр.  
 Фримена – Шелдона синдр.  
 Хотцена синдр.  
 Шерешевского – Тернера синдр.  
 Шмида – Фракаро синдр.  
 Штейнера синдр.  
 Эдвардса синдр.  
 Янсена хондродисплазия  
 метафизарная

### Понижение слуха, глухота

- Альстрема – Хальгрена синдр.  
 Амальрика синдр.  
 Ашера синдр.  
 Баржоиа – Лестраде – Лабожа синдр.  
 Боннье синдр.  
 Ваарденбурга синдр.  
 Вилдерванка синдр. (1)  
 Вилдерванка синдр. (2)  
 Вулфа – Доловица – Олдэса синдр.  
 Гасперини синдр.  
 Германа – Паллистера – Тидди –  
 Опица синдр.  
 Гетчинсона триада  
 Гольдберга синдр.  
 Горлина – Коуэна синдр.  
 Градениго синдр.  
 Грегга синдр.
- Грефе – Съёгрена синдр.  
 Грефе – Ушера синдр.  
 Гунтера синдр.  
 Гурлер – Пфаундлера – Эллиса б.  
 Диаллина – Амальрика синдр.  
 Доловитца – Олдэса синдр.  
 Зейтельбергера синдр.  
 Кернса – Сейра синдр.  
 Клаттона синдр.  
 Клейна – Ваарденбурга синдр.  
 Клиппеля – Фейля б.  
 Книста б.  
 Когана синдр.  
 Коккейна синдр. (1)  
 Коккейна синдр. (2)  
 Костена синдр.  
 Крузона синдр.

Кубика – Адамса синдр.  
 Куфса б.  
 Кушинга синдр. (1)  
 Ли б.  
 Лоренса – Муна – Барде – Бидля синдр.  
 Макла – Уэльса синдр.  
 Манна синдр.  
 Маршалла синдр.  
 Мёбиуса синдр.  
 Мейер-Швиккерата – Грютериха –  
 Вейерса синдр.  
 Менгеля – Конигсмарка – Берлина –  
 Мак-Кьюсика синдр.  
 Менде синдр.  
 Мора синдр.  
 Моркио синдр.  
 Нагера акрофациальный дизостоз  
 Ниманна – Пика б.  
 Норри б.  
 Нотнагеля синдр.  
 Панса синдр.  
 Папийон-Леажа – Псома синдр.  
 Педжета б.  
 Пейнса синдр.  
 Пеллици синдр.  
 Рефсума синдр.  
 Розенберга – Чуториена синдр.  
 Санфилиппо синдр.

Сильвестера амиотрофия  
 Страсберджера – Хокинса – Элдриджа  
 синдр.  
 Тейби синдр.  
 Тица синдр.  
 Томсона синдр. (2)  
 Ульриха – Фейхтигера синдр.  
 Фейнмессера – Целига синдр.  
 Фиша – Ренвика синдр.  
 Флинна – Эйрда синдр.  
 Фогта – Коянаги – Харады синдр.  
 Форнея – Робинсона – Паску синдр.  
 Франкль-Хохварта синдр.  
 Фридрейха синдр.  
 Хальгрена синдр.  
 Хейкока – Вильсона синдр.  
 Цирпковского – Марголиса синдр.  
 Шарко большая истерия  
 Шильдера б.  
 Шольца – Бильшовского б.  
 Шольца – Гринфилда лейкодистрофия  
 Эдвардса синдр.  
 Элдриджа – Берлина – Мак-Кьюсика  
 синдр.  
 Юшера синдр.  
 Якобсена – Бродвалла синдр.  
 Янсена хондродисплазия  
 метафизарная

### Альбинизм

Вулфа – Доловица – Олдэса синдр.  
 Германски – Пудлака синдр.  
 Доловитца – Олдэса синдр.  
 Клейна – Ваарденбурга синдр.  
 Менде синдр.

Тица синдр.  
 Фёллинга б.  
 Форсиуса – Эриксона синдр.  
 Цирпковского – Марголиса синдр.  
 Чедиака – Хигаши синдр.

## ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

- АБА́ЗИ́Я** (abasia; a- + греч. basis – шаг) неспособность ходить, связанная с расстройствами равновесия тела или двигательными нарушениями нижних конечностей
- АГЕНЕ́ЗИЯ** (agenesia; a- + греч. genesis – происхождение, развитие); син. АПЛА́ЗИЯ общее название аномалий развития (отсутствие части тела, органа или его части, какой-либо ткани)
- АГНО́ЗИ́Я** (agnosia; a- + греч. gnōsis – познание) нарушение процесса узнавания предметов и явлений при сохранности сознания и функции органов чувств
- АГРА́ФИ́Я** (agraphia; a- + греч. graphō – писать, изображать) нарушение способности писать правильно по смыслу и форме при сохранности двигательной функции руки
- АДИАДО́ХОКИНЕ́З** (adiadochokinesis; a- + *диадохкинез*) невозможность быстро совершать чередующиеся противоположные по направлениям движения (например, пронацию и супинацию, сгибание и разгибание)
- АЗО́СПЕРМИ́Я** (azoospermia; a- + греч. zōon – живое существо + sperma – семя, сперма) отсутствие сперматозоидов в сперме
- АКА́ЛЬКУЛИ́Я** (acalculia; a- + лат. calculo – считать) нарушение способности производить арифметические действия
- АКА́НТО́З** (acanthosis; греч. akantha – шип, острое) утолщение эпидермиса и эпителия слизистых оболочек с удлинением межсосочковых отростков
- АКА́НТО́ЛИЗ** (acantholysis; греч. akantha + lysis – разрушение, расстройство) дегенеративное изменение шиповатого слоя эпидермиса (разрушение межклеточных мостиков, изменение ядер и цитоплазмы клеток)
- АКА́ТИЗИ́Я** (acathisia; a- + греч. kathisis – усаживание) неусидчивость больного с постоянным стремлением к движениям, сопровождающаяся мучительным чувством дискомфорта
- АКРОДИ́НИ́Я** (acrodynia; греч. akros – крайний, отдаленный, высокий + odynē – боль) болезнь неясной этиологии, характеризующаяся изменениями психики, сердечно-сосудистыми нарушениями, полиморфными изменениями кожи конечностей с сильным зудом, парезами, параличами
- АКРООСТЕО́ЛИЗ** (acroosteolysis; греч. akros + osteon – кость + lysis) разрушение костной ткани дистальных отделов конечностей без замещения пораженного участка другой тканью
- АКРОПАРЕ́СТЕЗИ́Я** (acroparæsthesia; греч. akros + paræsthēsis – ложное ощущение) спонтанно возникающее ощущение онемения, покалывания, жжения, ползания мурашек в дистальных отделах конечностей
- АКРО́ЦЕФАЛИ́Я** (acrocephalia; греч. akros- + kēphalē – голова) высокий череп конической формы, несколько уплощенный в передне-заднем направлении (аномалия развития)
- АЛЕКСИ́Я** (alexia; a- + греч. lexis – речь, слово), син. СЛЕПО́ТА СЛОВЕСНА́Я расстройство чтения, обусловленное нарушением понимания текста
- АЛЕКСИ́Я ВЕРБА́ЛЬНАЯ** (a. verbalis; лат. verbalis – словесный) А., связанная с нарушением понимания смысла фраз или отдельных слов
- АЛЕКСИ́Я ЛИТЕРА́ЛЬНАЯ** (a. litteralis; лат. litteralis – буквенный) А., связанная с нарушением узнавания отдельных букв, цифр и других знаков

- АЛЛÉЛИ** (греч. allelon – формы состояния одного и того же гена, обуславливающие фенотипические различия особей взаимно, друг от друга); син. **ГЕНЫ АЛЛЕЛЬНЫЕ**
- АМИОТРОФÍЯ** (amyotrophia; a- + греч. mys, myos – мышца + trophē – питание) нарушение питания мышцы, сопровождающееся истончением мышечных волокон и уменьшением сократительной способности
- АНОДОНТÍЯ** (anodontia; ан- + греч. odus, odontus – зуб); син. **АДЕНТИЯ** отсутствие всех или нескольких зубов
- АНОЗОГНОЗÍЯ** (anosognosia; a- + греч. nosos – болезнь + gnōsis) отсутствие сознания своего дефекта (снижения зрения, слуха, паралича и т. д.)
- АНОРЕКСÍЯ** (anorexia; ан- + греч. orexis – аппетит) отсутствие аппетита при наличии физиологической потребности в питании
- АНОСМÍЯ** (anosmia; ан- + греч. osmē – обоняние) отсутствие обоняния
- АНТИМОНГОЛОИДНОЕ РАСПОЛОЖЕНИЕ ГЛАЗНЫХ ЩЕЛЕЙ** наружные углы глазных щелей опущены
- АПРÁКСÍЯ** (apraxia; a- + греч. praxis – действие) нарушение способности производить целенаправленные действия
- АПРÁКСÍЯ ИДЕАТОРНАЯ** (a. ideatoria; греч. idea – идея, образ) А., обусловленная неспособностью планировать последовательность простых действий, необходимых для выполнения сложного двигательного акта
- АРИНЭНЦЕФАЛÍЯ** аномалии обонятельных луковиц, борозд, трактов и пластинок головного мозга
- АРТРОГРИПÓЗ** (arthrogryposis; греч. arthron – сустав + grypōsis – искривление) врожденные множественные контрактуры суставов вследствие недоразвития мышц конечностей
- АСТÁЗÍЯ** (astasia; a- + греч. stasis – стояние) расстройство движений, выражающееся в неспособности стоять без поддержки
- АСТЕРЕОГНОЗ** (astereognosis; a- + греч. stereo – твердый, объемный, пространственный + gnōsis) неспособность различать предметы путем ощупывания при сохранности всех форм чувствительности
- АТАКСÍЯ** (ataxia – греч. беспорядок, отсутствие координации) вид расстройства моторики, выражающийся в нарушении координации движений
- АТРОФОДЕРМÍЯ** (atrophodermia; a- + греч. trophē + derma – кожа) общее название группы болезней и синдромов, характеризующихся атрофией кожи
- АУТИЗМ** (autismus; греч. autos – сам) погружение в мир личных переживаний с утратой интереса к реальности
- АУТОТОПАГНОЗÍЯ** (autotopagnosia; греч. autos + topos – место, положение + агнозия) нарушение ориентировки по отношению к частям собственного тела
- АФÁЗÍЯ** (aphasia; a- + греч. phasis – речь) нарушение речи, выражающееся в утрате способности произвольной речи или способности понимать чужую речь
- АХОНДРОПЛАЗÍЯ** (achondroplasia; a- + греч. chondros – хрящ + plasis – формирование, образование) нарушение косто-хрящевого развития, проявляющееся короткими конечностями и деформацией конечностей и позвоночника

- БРАДИКИНЕЗИЯ** (bradykinesia; греч. bradys – медленный + kinēsis – движение) общая замедленность движений
- БРАДИЛАЛИЯ** (bradylalia; греч. bradys + lalia – речь) замедленность речи, обусловленная затруднениями артикуляции
- БРАХИДАКТИЛИЯ** (brachydactylia; греч. brachys – короткий + daktylos – палец); син. **КОРОТКОПАЛОСТЬ** врожденное укорочение пальцев рук и ног
- VASA VASORUM** мелкие кровеносные сосуды, разветвляющиеся в стенках артерий и вен
- ГАМАРТОМА** (hamartoma; греч. hamartia – погрешность, недостаточность + oma – суффикс, означающий “новообразование”, “опухоль”) узловое опухолевидное образование, возникающее в результате нарушения эмбрионального развития тканей и органов
- ГАРГОИЛИЗМ** (франц. gargouille) общее название мукополисахаридозов I и II типа
- ГЕМИАСОМАТОАГНОЗИЯ** (греч. hemi – половина + a- + soma, somatos – тело + агнозия) утрата представления о левой половине тела
- ГЕМИБАЛЛИЗМ** (hemiballismus; греч. hemi- + ballismos – подпрыгивание, пляска) гиперкинез конечностей на одной стороне, характеризующийся грубыми размахистыми бросковыми и вращательными движениями
- ГЭНУ ВАЛГУМ** (лат. genu – колено + valgus – изогнутый наружу) такая деформация коленного сустава, при которой угол между бедром и голенью открыт наружу
- ГЭНУ ВАРУМ** (varus – изогнутый внутрь) деформация коленного сустава – угол между бедром и голенью открыт кнутри
- ГЭНУ РЕКУРВАТУМ** (recurvatus – согнутый назад, искривленный) деформация коленного сустава с образованием угла между бедром и голенью, открытого кпереди
- ГЕТЕРОГЕННЫЙ** (heterogenēs; греч. heteros – другой, разный + genos – род, происхождение) имеющий различное происхождение, разнородный
- ГЕТЕРОМОРФНЫЙ** (heteromorphos; греч. heteros + morphē – вид, форма) отличающийся от нормального вида (типа, формы)
- ГИНЕКОТРОПИЗМ** (греч. gynē, gynaiikos – женщина + tropos – поворот, направление) избирательная направленность (тяготение) к особям женского рода
- ГИПЕРКИНЕЗ** (hyperkinesis; греч. hyper- + kinēsis) чрезмерные насильственные движения вследствие непроизвольных сокращений мышц
- ГИПЕРОСТÓЗ** (hyperostosis; греч. hyper- + osteon) патологическое разрастание нормальной костной ткани
- ГИПЕРТЕЛОРИЗМ** (hypertelorismus; греч. hyper- + tēle – далеко + horismos – разделение, разграничение) ненормально большое расстояние между какими-либо парными органами. Чаще применяется в отношении глаз

- ГИПОГОНАДИЗМ** (hypogonadismus; hypo- + но-волат. gonas, gonadis – половая железа) недоразвитость половых органов и вторичных половых признаков, обусловленная пониженной секрецией половых гормонов
- ГИПОПИТУИТАРИЗМ** (hypopituitarismus; hypo- + glandula pituitaria – гипофиз) недостаточность функции гипофиза
- ГИПОПЛАЗИЯ** (hypoplasia; греч. hypo- + plasis – образование, формирование); син. **ГИПОГЕНЕЗИЯ** недоразвитие органа, части тела или целого организма
- ГИППУС** (hippus; греч. hippos – лошадь) приступообразное (по ассоциации со скачками лошади) быстро сменяющееся ритмическое сужение и расширение обоих зрачков, не зависящие от внешних воздействий
- ГИРСУТИЗМ** (hirsutismus; лат. hirsutus – волосатый, косматый) избыточное оволосение у женщин
- ДЕЛЁЦИЯ** (лат. deletio – уничтожение) потеря части хромосомы или хроматиды (одной из двух продольных структурных и функциональных единиц хромосомы)
- ДЕТЕРМИНАЦИЯ** (determinatio) ограничение, определение, обусловливание
- ДИАДОХОКИНЕЗ** (diadochokinesis; греч. diadochos – сменяющийся + kinesis) способность быстро совершать чередующиеся противоположные по направлению движения
- ДИАСТЕМА** (diastema; греч. diastema – промежуток, расстояние) щель между центральными резцами верхней челюсти
- ДИЗАКУЗИЯ** (dysacusia; греч. dys- – приставка, означающая “затруднение”, “нарушение функции” + akusis – слух) расстройство слуха
- ДИЗАРТРИЯ** (dysarthria; dys- + греч. arthroo – произносить членораздельно) расстройство артикуляции – неясная, замедленная или прерывистая, часто с носовым оттенком речь
- ДИЗОСТÓЗ** (dysostosis; dys- + греч. osteon) аномалии развития костей скелета, лежащие в основе семейных наследственных болезней костной системы
- ДИСГЕНЕЗИЯ** (dysgenesis; dys- + греч. genesis); син. **ДИСПЛАЗИЯ** нарушение развития органов или тканей в ходе эмбриогенеза и в постнатальном периоде
- ДИСМОРФОПСИЯ** (dysmorphopsia; dys- + греч. morphē + orpsis – зрение); син. **МЕТАМОРФОПСИЯ** нарушение зрительного восприятия – искажение формы и размеров видимых предметов
- ДИССОЦИАЦИЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ** расстройство одних видов чувствительности при сохранности других
- ДИСТИРЕОЗ** (dysthyreosis; dys- + анат. glandula thyroidea – щитовидная железа) синдром, характеризующийся одновременным наличием симптомов гипер- и гипотиреоза

- ДИСТОНИЯ ТОРСИОННАЯ** (dystonia torsionica; dys- + греч. tonos – напряжение + лат. torsio – вращение, скручивание) нерегулярно повторяющиеся изменения тонуса в различных мышцах туловища и конечностей
- ДИСФАГИЯ** (dysphagia; dys- + греч. phagein – есть, глотать) расстройство глотания
- ДИСФОНИЯ** (dysphonia; dys- + греч. phōnē – голос) расстройство голосообразования, выражающееся в хрипоте, слабости и вибрации голоса
- ДИСХОНДРОПЛАЗИЯ** (dyschondroplasia; dys- + греч. chondros + plasis) нарушение роста и развития хрящевой и костной ткани
- ДИСХРОМАТОПСИЯ** (dyschromatopsia; dys- + греч. chrōma – цвет + opsis) нарушение цветового зрения
- ДРОЖАНИЕ ИНТЕНЦИОННОЕ** (tremor intentionalis); син. ДРОЖАНИЕ КИНЕТИЧЕСКОЕ дрожание, возникающее при выполнении целенаправленных движений и обычно усиливающееся в конце двигательного акта
- ИЗОСТЕНУРИЯ** (isosthenuria; греч. isos – равный + sthenos – сила + uron – моча) выделение мочи с постоянным удельным весом
- ИМПРИНТИНГ** (англ. imprint – фиксировать, оставлять след) запечатление в памяти ребенка раннего возраста отличительных признаков воздействующих на него жизненно важных факторов (объектов)
- КАМПТОДАКТИЛИЯ** (camptodactylia; греч. kampō – гнуть, сгибать + daktylos) врожденная сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов пальцев кисти
- КАТАБОЛИЗМ** (греч. katabolē – сбрасывание вниз) совокупность реакций обмена веществ в организме, заключающихся в образовании простых веществ из более сложных, т. е. соответствующих диссимиляции
- КОНФАБУЛЯЦИИ** (confabulationes; лат. confabulatio – беседа) нарушение памяти у психически больного, при котором вымышленные события принимают форму воспоминаний
- КРИПТОФТАЛЬМ** (cryptophthalmus; греч. kryptos – скрытый, тайный + ophthalmos – глаз) недоразвитие или отсутствие глазного яблока, век и глазной щели
- КСЕРОСТОМИЯ** (xerostomia; греч. xeros – сухой + stoma – рот) сухость во рту, обусловленная гипофункцией слюнных желез
- ЛЕЙКОНИХИЯ** (leuconychia; греч. leukos – белый + onyx, onychos – ноготь) возникновение на ногтевой пластинке белых пятен или полосок, обусловленное появлением мельчайших пузырьков воздуха между слоями ногтя
- ЛЕЙКОПЛАКИЯ** (leucoplakia; leukos + греч. plakion – пластинка) молочно-белые пятна с ороговлением эпителия на слизистых оболочках
- ЛЕНТИГЛОБУС** (lentiglobus; лат. lens, lentis – линза + globus – шар) шаровидное выпячивание передней и (или) задней поверхности хрусталика
- ЛЕНТИКОНУС** (lenticonus; lentis + греч. konos – конус) конусовидное выпячивание передней или задней поверхности хрусталика

- ЛЕОНТИАЗИС** (leontiasis; греч. leon, leotos – лев) гипертрофия и деформация мягких тканей лица, придающая ему сходство с мордой льва
- ЛИССЭНЦЕФАЛИЯ** (lissencephalia; греч. lissos – гладкий + enkephalos – головной мозг); син. АГИРИЯ врожденное отсутствие извилин коры больших полушарий головного мозга
- ЛОБУЛЯЦИЯ ЯЗЫКА** (анат. lobulus – доля) раздвоение языка на доли
- МЕГАЛОМАНИЯ** (megomania; греч. megas, megalu – большой + mania); син. БРЕД ВЕЛИЧИЯ бред, характеризующийся грандиозным преувеличением своих возможностей, духовных и физических сил, социального положения
- МЕНИНГОЦЕЛЕ** (meningocele; греч. meningos – мозговая оболочка + kēlē – взбухание, грыжа) спинно- или черепно-мозговая грыжа
- МИКРОГЕНИЯ** (microgenia; греч. mikros – малый + genys – челюсть, нижняя челюсть) малые размеры нижней челюсти
- МИКРОГИРИЯ** (microgyria; греч. mikros + анат. gyrus cerebri – извилина большого мозга) малые размеры мозговых извилин при значительном увеличении их количества
- МИКРОГНАТИЯ** (micrognathia; греч. mikros + gnathos – верхняя челюсть) малые размеры верхней челюсти
- МИКРОТИЯ** (microtia; греч. mikros + otos – ухо) малые размеры ушной раковины
- МОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗНЫХ ЩЕЛЕЙ** опущены внутренние углы глазных щелей
- МОНИЛЕТРИКС** (monilethrix; лат. monile – ожерелье + греч. thrix – волос) четкообразная или веретенообразная наследственная дистрофия, сухость и ломкость волос
- МУТИЛЯЦИЯ** (mutilatio – лат. “укорочение”, “обрезывание”); син. АМПУТАЦИЯ ПАТОЛОГИЧЕСКАЯ самопроизвольное отторжение некротизированной конечности, органа, ткани
- НАНИЗМ** (nanismus; греч. panos – карлик) ненормально низкий рост человека (для мужчин ниже 130 см, для женщин ниже 120 см), обусловленный поражением желез внутренней секреции
- НИКТУРИЯ** (nycturia; греч. nyctos – ночь, темнота + uron) выделение большого количества суточной мочи ночью, а не днем
- ОКСИЦЕФАЛИЯ** (oxyscephalia; греч. oxys – острый + kephalē) высокий конический череп (см. *Акроцефалия*)
- ОЛИГОАРТРИТ** (греч. oligos – малый, немногочисленный, незначительный + arthron) поражение небольшого числа (двух-трех) суставов
- ОЛИГОДАКТИЛИЯ** (oligodactylia; греч. oligos + daktylos) неполное количество пальцев кистей или стоп
- ОЛИГОДЕНТИЯ** (oligodontia; греч. oligos + лат. dens, dentis – зуб) неполное количество зубов



- ОЛИГОКИНЕЗИ́Я** (oligokinesia; греч. oligos + kinēsis) малоподвижность, скованность движений
- ОНИХОГРИФÓЗ** (onychogryphosis; греч. onyx, onychos + gryphōsis) деформация ногтя, выражающаяся в его удлинении, утолщении и изогнутости подобно когтю зверя или птицы
- ОПИСТОТÓНУС** (opisthotonus; греч. opisthen – сзади, назад + tonos) тоническое сокращение мышц спины и шеи, приводящее к запрокидыванию головы, вытягиванию конечностей
- ОСТЕОГЕНÉЗ** (osteogenesis; греч. osteon + genesis) процесс костеобразования
- ОСТЕОПСАТИРÓЗ** (osteopsathyrosis; греч. osteon + psathyros – хрупкий, ломкий) наследственная повышенная ломкость костей и обусловленные этим деформации скелета вследствие нарушения остеогенеза
- ПАРОКСИ́ЗМ** (paroxysmus; греч. paroxysmos – острый приступ болезни) внезапное приступообразное возникновение или усиление признаков болезни
- ПАХИАКРÍЯ** (греч. pachys – толстый, увеличенный в объеме, твердый + akros) чрезмерный рост выступающих частей тела
- ПАХИДЕРМÍЯ** (pachydermia) гипертрофия и гиперплазия кожи
- ПАХИОНИХÍЯ** (pachyonichia) утолщение эпидермиса под ногтевой пластинкой
- ПЕНЕТРА́НТНОСТЬ ГЕНА** (лат. penetrans – проникающий) вероятность (частота) проявления признака у носителей доминантного гена или у лиц, гомозиготных по рецессивному гену
- ПЕРОМЕЛÍЯ** (peromelia; греч. peros – изувеченный + melos – часть тела, конечность) малая длина конечностей при нормальных размерах туловища
- ПЕРСЕВЕРÁЦИЯ ЗРИТЕЛЬНАЯ** (лат. perseveratum – упорно держаться, продолжаться); син. **ПАЛИНОПСИЯ** (palinopsia; греч. palin – вновь, опять, снова + opsis) сохранение или повторное возникновение зрительного образа предмета после его исчезновения из поля зрения
- ПЕРСЕВЕРÁЦИЯ МЫШЛЕНИЯ** (лат. perseveratio) расстройство мышления, при котором многократно повторяются одни и те же представления, мысли, слова
- ПЕРСИСТЭ́НЦИЯ** (лат. persisto – оставаться, пребывать постоянно) замедленное обратное развитие органа, в норме подвергающегося атрофии (напр., вилочковой железы, фолликула яичника)
- ПИКНОДИЗОСТÓЗ** (рус. podystosis; греч. ruknos – плотный, крепкий, частый + *дизостоз*) множественные выраженные деформации скелета
- ПИКНОЛЕПСÍЯ** (pucnolepsia; греч. ruknos + lepsis – приступ, схватывание) форма эпилепсии у детей, проявляющаяся множественными короткими припадками, имеющими четкую своеобразную клиническую картину
- ПЛАТИБАЗÍЯ** (platybasia; греч. platys – плоский, широкий + basis – основание) уплощение основания черепа с деформацией большого затылочного отверстия
- ПЛЕЙОТРОПÍЯ** (греч. pleiōn – больший + tropos) влияние одного и того же гена на несколько фенотипических признаков

- ПОЛИДАКТИЛИ́Я** (polydactylia) многопалость, наличие более пяти пальцев на кисти или стопе
- ПОЛИДИПСИ́Я** (polydipsia; греч. poly + dipsa – жажда) повышенное потребление жидкости вследствие усиленной жажды
- ПОЛИСОМИ́Я** (греч. poly + soma – тело) наличие лишних хромосом в хромосомном наборе
- ПОЛИФА́ГИЯ** (греч. poly + phagein) чрезмерное потребление пищи
- ПРОГЕНИ́Я** (progenia; греч. pro- – приставка, означающая “предшествующий чему-либо” + genys – нижняя челюсть) чрезмерное развитие и выступание нижней челюсти вперед
- ПРОГЕРИ́Я** (progeria; греч. progērōs – преждевременно состарившийся) состояние организма, характеризующееся преждевременным старением
- РЕГУРГИТА́ЦИЯ** (франц. regurgitation; лат. re- – приставка, означающая “противоположное действие” + gurgitus – хлынувший) перемещение содержимого полого органа в направлении, противоположном физиологическому
- РЕДУ́КЦИЯ** (лат. reductio – возвращение, восстановление) полная утрата органа, ткани или уменьшение размеров, упрощение структуры их в результате филогенеза
- РЕТРОГЕНИ́Я** (retrogenia) сдвиг нижней челюсти кзади при ее нормальных размерах
- РЕТРОГНАТИ́Я** (retrognatia) сдвиг верхней челюсти кзади при ее нормальных размерах
- СИДЕРОПЕ́НИЯ** (sideropenia; греч. siderōs – железо + penia – бедность, недостаток) пониженное содержание железа в плазме крови
- СИМФАЛАНГИ́Я** (symphalangia; греч. sym- – приставка, означающая “одновременность”, “взаимодействие” + phalanx, phalangos – фаланга пальца); син. ОРТОДА́КТИЛИЯ сращение фаланг пальцев
- СИНАРТРО́З** (греч. synarthrosis – неподвижное сочленение) неподвижное сращение костей в суставе
- СИНДАКТИ́ЛИЯ** (syndactylia; syn (sym) + daktylos) полное или частичное сращение соседних пальцев
- СИНКИНЕЗИ́Я** (synkinesia; syn + kinēsis) произвольное содружественное движение одной конечности в ответ на произвольное движение другой конечности
- СИНКОПÉ** (syncope; греч. synkopē – обморок) внезапная кратковременная потеря сознания
- СИНОПСИ́Я** (synopsia) возникновение цветовых ощущений при прослушивании музыки (реже других звуков)
- СИНОСТО́З** (synostosis) сращение отдельных костей между собой
- СКАФОЦЕФА́ЛИЯ** (scaphocephalia; греч. scaphē – ладья + kephalē) удлинненный череп с выступающим гребнем на месте преждевременно заросшего сагиттального шва

- СКЛЕРЕДЕ́МА** (scleroedema; греч. sklēros – твердый, плотный + oídema – отек) быстро развивающийся диффузный болезненный плотный отек лица, шеи, верхней части туловища
- СКЛЕРОНИХИ́Я** (scleronychia) гипертрофия ногтевых пластинок с утолщением, уплотнением, легким отделением от ногтевого ложа
- СПЛАНХНОМЕГАЛИ́Я** (splanchnomegalia; греч. splanchna – внутренности + megas, megalu) чрезмерно большие размеры и масса внутренних органов
- SPÍNA BÍFIDA** (лат. spina – хребет, ось, bifidus – разделенный надвое) неполное закрытие позвоночного канала
- СТЕАТОРÉЯ** (steatorrhea; греч. steatos – жир + rhoia – течение, истечение) повышенное содержание в кале нейтрального жира, жирных кислот или мыл
- "СТОПÁ ФРЙДРЕЙХА"** деформация стопы, характеризующаяся ее укорочением, чрезмерно высоким сводом, неправильным положением пальцев
- СТРÍДОР** (лат. stridor – шум, шипение) свистящий шум, возникающий во время вдоха вследствие резкого сужения просвета гортани, трахеи или бронхов
- ТАЛАСС** (греч. thalassa – море) составная часть сложных слов, означающая "относящийся к морю", "морской"
- ТЕЛЕКА́НТ** (греч. tēle – далеко + kanthos – угол глазной щели) смещение внутренних углов глазных щелей кнаружи при нормально расположенных орбитах
- ТРАНСЛОКА́ЦИЯ В ГЕНЕТИКЕ** изменение структуры хромосом вследствие перемещения генетического материала
- ТРАНСЛОКА́ЦИЯ СБАЛАНСИРОВАННАЯ** транслокация, при которой после ближайшего мейоза (деления гаметоцитов) и оплодотворения количество генетического материала не изменяется
- ТРИГОНОЦЕФА́ЛИЯ** (trigopcephalia; греч. trigōnon – треугольник + kephalē) форма черепа, характеризующаяся широкой затылочной и узкой лобной частью
- ТРИСОМИ́Я В ГЕНЕТИКЕ** вид полисомии, при которой имеются три гомологичные хромосомы
- ТРИХОТИЛЛОМА́НИЯ** (греч. thrix, trichos + tillō – выдергивать + mania) навязчивое выдергивание волос на голове или других местах собственного тела
- ФЕТА́ЛЬНЫЙ** (лат. fetus – потомство) относящийся к плоду, характерный для плода
- ФЕТОПАТ́ИЯ** (лат. fetus + греч. pathos – страдание, болезнь) болезни плода, возникающие с начала 4-го лунного месяца внутриутробного развития
- ФИЛЬТР** расстояние от нижненисовой точки до красной каймы верхней губы
- ФОКОМЕЛИ́Я** (phocomelia; греч. phōke – полень + melos) отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей
- ХЕЙЛО́З** (cheilosis; греч. cheilos – губа) гиперемия, шелушение, трещины в области красной каймы губ
- ХОЛЕЛИТИА́З** (греч. cholē – желчь + lithos – камень) желчнокаменная болезнь

- ЦЕБОЦЕФАЛИЯ** (ceboccephalia; греч. kébos – обезьяна + kēphalē) “обезьянья” голова
- ЭКЗАНТЕМА** (exanthema; греч. exanthēma – сыпь, высыпание) общее название сыпей на коже
- ЭКСИКОЗ** (exsiccosis; лат. exsicco – сушить, высушивать) резкое уменьшение содержания воды в организме – обезвоживание организма
- ЭКТОПИЯ** (греч. ektopios – удаленный от своего места) врожденное или приобретенное смещение органа или ткани в необычное место
- ЭКТРОПИОН** (греч. ektropō – выворачивать) в офтальмологии – выворот века
- ЭКХИМОЗ** (греч. ekchymōsis – проливать жидкость, кровь) обширное кровоизлияние в кожу или слизистую оболочку
- ЭЛЕФАНТИАЗ** (греч. elephas, elephantos – слон) значительное увеличение объема нижних конечностей (иногда других частей тела) с трофическими нарушениями кожи
- ЭМБРИОПАТИЯ** (греч. embryoon – зародыш, утробный плод + pathos) аномалии, возникающие в период эмбрионального развития
- ЭХОЛАЛИЯ** (греч. ēcho – эхо, отголосок + lalia) произвольное повторение психически больным слов и фраз, услышанных от других лиц
- ЭХОПРАКСИЯ** (греч. ēcho + praxis – действие) произвольное повторение психически больным жестов и движений окружающих его лиц

## СПИСОК ОСНОВНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

- Авербах М. Н.* Офтальмологические очерки. – М.: Медгиз, 1949. – 788 с.
- Аветисов Э. С.* Дисбинокулярная амблиопия и ее лечение. – М.: Медицина, 1968. – 208 с.
- Аветисов Э. С.* Содружественное косоглазие. – М.: Медицина, 1977. – 312 с.
- Аветисов Э. С.* Близорукость. – М.: Медицина, 1986. – 240 с.
- Актуальные проблемы офтальмологии/* Под ред. М. М. Краснова, А. П. Нестерова, С. Дыбова. – М.: Медицина, 1981. – 304 с.
- Алаев А. Н., Сперанский В. С.* Зарубежные и отечественные анатомы. – Изд-во Саратовского ун-та, 1977. – 216 с.
- Ананьев Б. Г.* Пространственное различие. – Л., 1955.
- Антелава Д. Н., Пивоваров Н. Н., Сафоян А. А.* Первичная отслойка сетчатки. – Тбилиси: Сабчота Сакартвело, 1986. – 160 с.
- Ариаудов Г. Д.* Медицинская терминология. На пяти языках. – София: Медицина и физкультура, 1966.
- Архангельский В. Н.* Морфологические основы офтальмоскопической диагностики. – М., 1960.
- Атлас глазных болезней/* Под ред. Н. А. Пучковской. – М.: Медицина, 1981. – 368 с.
- Бадалян Л. О.* Неврологические синдромы при болезнях сердца. – М.: Медицина, 1975.
- Бехтерев В. М.* Избранные произведения. М., 1954.
- Бинг Р., Брюкнер Р.* Мозг и глаз: Пер. с нем. – Л.: Медгиз, 1959. – 194 с.
- Биран В. Н.* Редкие офтальмологические заболевания, синдромы и симптомы. – Минск: Беларусь, 1974. – 176 с.
- Болезни плода, новорожденного и ребенка. Нозология, диагностика, патологическая анатомия: Справочное пособие/* Под ред. Е. Д. Черствого, Г. И. Кравцовой. – Минск: Вышэйшая школа, 1991. – 478 с.
- Большая медицинская энциклопедия.* – 3-е изд./ Под ред. Б. В. Петровского. – М.: Сов. энциклопедия, 1974–1988.
- Бочков Н. Н., Захаров А. Ф., Иванов В. И.* Медицинская генетика. – М.: Медицина, 1984.
- Бровкина А. Ф.* Новообразования орбиты. – М.: Медицина, 1974. – 256 с.
- Бунин А. Я., Кацнельсон Л. А., Яковлев А. А.* Микроциркуляция глаза. – М.: Медицина, 1984. – 176 с.
- Бытченко Д. А.* Редкие ЛОР-заболевания. Симптомы и синдромы. – Кишинев: Картя Молдовеняскэ, 1968.
- Водовозов А. М.* Офтальмохромоскопия. Атлас. – М.: Медицина, 1969. – 168 с.
- Водовозов А. М.* Световые рефлексы глазного дна: Атлас. – М.: Медицина, 1980. – 224 с.
- Водовозов А. М.* Исследования дна глаза в трансформированном свете. – М.: Медицина, 1986. – 256 с.
- Волков В. В., Горбань А. И., Джалишвили О. А.* Клиническое исследование глаза с помощью приборов. – Л.: Медицина, 1971. – 328 с.
- Волков В. В., Никитин И. М.* Глазная симптоматика в эпонимах. – Л.: Медицина, 1972. – 176 с.
- Волков В. В., Сухина Л. Б., Устинова Е. И.* Глаукома, преглаукома, офтальмогипертензия. – Л.: Медицина, 1985. – 216 с.
- Волков В. В., Шиляев В. Г.* Комбинированные поражения глаз. – Л.: Медицина, 1976. – 160 с.
- Волков В. В., Шиляев В. Г.* Методы исследования и дифференциальная диагностика при экзофтальмах. – Л.: ВМА, 1985. – 64 с.
- Горбач И. Н.* Критерии диагностики в неврологии. Нозоматика. – Минск: Вышэйшая школа, 1997. – 324 с.
- Грегг Дж.* Опыты со зрением: Пер. с англ. – М.: Мир, 1970. – 200 с.
- Грегори Р. Л.* Глаз и мозг. Психология зрительного восприятия: Пер. с англ. – М.: Прогресс, 1970. – 272 с.
- Гринштейн А. М.* Пути и центры нервной системы. – М., 1946.
- Губа Г. П., Губа С. Г.* Справочник по неврологической семиологии. Симптомы, синдромы, функциональные пробы. Изд. 3-е. – Киев: Академпрэсс, 1996. – 444 с.
- Гуськов В. С.* Терминологический словарь психиатра. – М.: Медицина, 1965.
- Дашевский А. И.* Новые методы изучения оптической системы глаза и развития его рефракции. – Киев, 1956.
- Демидов В. Е.* Как мы видим то, что видим. – М.: Знание, 1979. – 208 с.

- Живков Е., Денев Вл., Големинова Р.* Глазные симптомы в общей диагностике. – София: Медицина и физкультура, 1967. – 368 с.
- Зайцева Н. С., Кацнельсон Л. А.* Увеиты. – М.: Медицина, 1984. – 320 с.
- Зальцманн М.* Анатомия и гистология человеческого глаза в нормальном состоянии: Пер. с нем. – М., 1913.
- Земцова М. И., Каплан А. И., Певзнер М. С.* Дети с глубокими нарушениями зрения. – М., 1967.
- Золотарева М. М.* Офтальмологические симптомы при болезнях ЛОР-органов и полости рта. – Минск: Беларусь, 1969. – 152 с.
- Золотарева М. М.* Избранные разделы клинической офтальмологии. – Минск: Беларусь, 1973. – 220 с.
- Золотарева М. М., Рабинович М. Б.* Офтальмологические симптомы при различных заболеваниях организма. – Минск: Беларусь, 1965. – 224 с.
- Казаченок Т. Г.* Анатомический словарь. Латинско-русский. Русско-латинский. – Минск: Вышэйшая школа, 1976. – 400 с.
- Калинин А. П., Можеренков В. П., Прокофьева Г. Л.* Офтальмоэндокринология. – М.: Медицина, 1998. – 160 с.
- Кацнельсон Л. А., Форофопова Т. И., Бунин А. Я.* Сосудистые заболевания глаза. – М.: Медицина, 1990. – 272 с.
- Ковалевский Е. И.* Глазные болезни. Атлас. – М.: Медицина, 1985. – 280 с.
- Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанева Е., Блишников О. Е.* Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Практика, 1996. – 416 с.
- Комаров Ф. И., Нестеров А. П., Марголис М. Г., Бровкина А. Ф.* Патология органа зрения при общих заболеваниях. – М.: Медицина, 1982. – 288 с.
- Коробко Б. Г.* Глубинное зрение. – Симферополь, 1946.
- Коробко Б. Г.* О зрительной темновой адаптации. – Л.: Медгиз, 1958. – 248 с.
- Котельянский Э. О.* Внутриглазные опухоли. – М.: Медицина, 1974. – 224 с.
- Кравков С. В.* Глаз и его работа. – М. – Л., 1950.
- Кравков С. В.* Цветовое зрение. – М.: АН СССР, 1951. – 176 с.
- Кроль А. Г.* Паренхиматозный кератит. – М., 1955.
- Кроль М. Б., Федорова Е. А.* Основные неврологические синдромы. – М.: Медицина, 1966.
- Кучеровский М. Я., Финкель В. И.* Основные симптомы и синдромы при поражении нервной системы. – Кишинев, 1968.
- Лазовский И. Р.* Справочник клинических симптомов и синдромов. – М.: Медицина, 1981. – 512 с.
- Лайбер Б., Ольбрих Г.* Клинические синдромы: Пер. с нем. – М.: Медицина, 1974. – 480 с.
- Лебехов П. И.* Прободные ранения глаз. – Л.: Медицина, 1974. – 208 с.
- Левкова Э. Ф.* Опухоли глаза. – М.: Медицина, 1973. – 216 с.
- Ленц В.* Медицинская генетика: Пер. с нем. – М.: Медицина, 1984. – 448 с.
- Майчук Ю. Ф.* Паразитарные заболевания глаз. – М.: Медицина, 1988. – 288 с.
- Мартынов Ю. С., Малкова Е. В., Чекнова Н. С.* Изменения нервной системы при заболеваниях внутренних органов. – М., 1980.
- Матишин И. М., Ольшанецкий А. А., Глузман А. М.* Симптомы и синдромы в хирургии. – Киев: Здоров'я, 1975.
- Меркулов И. И.* Клиническая офтальмология. Кн. вторая. – Харьков, 1971. – 332 с.
- Мерфи Э. А., Чейз Г. А.* Основы медико-генетического консультирования. – М.: Медицина, 1979. – 398 с.
- Наследственные болезни: Справочник/ Под ред. Л. О. Бадаляна.* – Ташкент: Медицина, 1980. – 415 с.
- Нестеров А. П.* Первичная глаукома. – М.: Медицина, 1982. – 288 с.
- Нестеров А. П., Бунин А. Я., Кацнельсон Л. А.* Внутриглазное давление. Физиология и патология. – М.: Медицина, 1974. – 382 с.
- Новохатский А. С.* Клиническая периметрия. – М.: Медицина, 1973. – 132 с.
- Новохатский А. С., Пономарчук В. С.* Заболевания глаза при патологии вегетативной нервной системы. – Киев: Здоров'я, 1988. – 128 с.
- Опухоли глаза, его придатков и орбиты/ Под ред. Н. А. Пучковской.* – Киев: Здоров'я, 1978. – 232 с.
- Офтальмогериятрия/ Под ред. Н. А. Пучковской.* – М.: Медицина, 1982. – 304 с.
- Патология органа зрения при общих заболеваниях у детей/ Под ред. Е. И. Ковалевского.* – М.: Медицина, 1978. – 318 с.

- Пачес А. И., Бровкина А. Ф., Зиангорова Г. Г.* Клиническая онкология органа зрения. – М.: Медицина, 1980. – 328 с.
- Пильман Н. Н.* Практические вопросы детской офтальмологии. – Киев: Здоров'я, 1967. – 212 с.
- Поляк Б. Л.* Военно-полевая офтальмология. – Л.: ВМА, 1953. – 308 с.
- Поляк Б. Л.* Повреждения органа зрения. – Л.: Медицина, 1972. – 416 с.
- Попеску О.* Синдромы в педиатрии. – Бухарест: Медицинское издательство, 1977. – 478 с.
- Пулатов А. М., Нухифоров А. С.* Справочник по семиотике нервных болезней: неврологические симптомы и синдромы. – Ташкент: Медицина, 1983. – 200 с.
- Пучковская Н. А., Войно-Ясенский В. В.* Вторичные дистрофические и структурные изменения в переднем отделе глаза. – М.: Медицина, 1985. – 192 с.
- Пэттен Б. М.* Эмбриология человека/ Пер. с англ. – М., 1959. – 728 с.
- Раднот М.* Офтальмологическая патология. – Будапешт, 1958. – 268 с.
- Раднот М.* Атлас глазных болезней. Том I-II. – Будапешт, 1962–1963.
- Романовский В. Е.* Диагностический справочник клинических синдромов: Пособие для практического врача. – Ростов на Дону: Феникс, 1997. – 416 с.
- Самойлов В. И.* Синдромологическая диагностика заболеваний нервной системы. Т. I–II. – СПб.: Специальная литература, 1998.
- Сергиевский Л. И.* Содружественное косоглазие и гетерофории. – М., 1951.
- Сергиенко Н. М.* Офтальмологическая оптика. – М.: Медицина, 1991. – 144 с.
- Сидоров Э. Г., Мирзоянц М. Т.* Врожденная глаукома и ее лечение. – М.: Медицина, 1991. – 208 с.
- Скоромец А. А.* Топическая диагностика заболеваний нервной системы. Руководство для врачей. – Л.: Медицина, 1989.
- Словарь-справочник синдромов и симптомов заболеваний:* Пер. с польск./ Под ред. М. Фейгина. – Варшава, 1962. – 240 с.
- Смирнов В. А.* Зрачки в норме и патологии. – М., 1953.
- Сомов Е. Е.* Введение в клиническую офтальмологию. – СПб, 1993. – 200 с.
- Сомов Е. Е., Бржеский В. В.* Слеза (физиологические методы исследования, клиника). – СПб.: Наука, 1994. – 156 с.
- Сорокина Т. С.* История медицины. – М.: ПАИМС, 1994. – 384 с.
- Терапевтическая офтальмология/* Под ред. М. Л. Краснова, Н. Б. Шульпиной. – М.: Медицина, 1985. – 560 с.
- Тихомиров П. Е.* Патология и терапия слезоотводящих путей. – Л., 1949. – 128 с.
- Топическая диагностика заболеваний и травм нервной системы/* Под ред. Г. А. Акимова, Л.: ВМА, 1989. – 224 с.
- Трон Е. Ж.* Глаз и нейрохирургическая патология. – Л.: Медицина, 1966. – 492 с.
- Трон Е. Ж.* Заболевания зрительного пути. – Л.: Медицина, 1968. – 552 с.
- Устинова Е. И.* Методы ранней диагностики глаукомы. – Л.: Медицина, 1966. – 192 с.
- Фастовец Л. Д.* Глазные симптомы в клинике внутренних болезней. Справочник. – Кишинев: Карта Молдовеняскэ, 1983. – 116 с.
- Федоров С. Н., Егорова Э. В.* Ошибки и осложнения при имплантации искусственного хрусталика. – М., 1992. – 244 с.
- Филиппенко В. И., Старчак Т. И.* Заболевания и повреждения роговицы. – Киев: Здоров'я, 1987. – 160 с.
- Хартридж Г.* Своевременные успехи физиологии зрения: Пер. с англ. – М.: Издательский, 1952. – 326 с.
- Хьюбел Д.* Глаз, мозг, зрение: Пер. с англ. – М.: Мир, 1990. – 240 с.
- Цукер М. Б.* Клиническая невропатология детского возраста. – М.: Медицина, 1986.
- Чирковский В. В.* Трахома. – Л.: Медгиз, 1953. – 244 с.
- Шамшинова А. М., Волков В. В.* Функциональные методы исследования в офтальмологии. – М.: Медицина, 1998. – 416 с.
- Шевелёв И. Н.* Грыжа стекловидного тела. Алма-Ата: Казахстан, 1983. – 160 с.
- Шершевская О. Н.* Изменения органа зрения при некоторых сердечно-сосудистых заболеваниях. – М., 1964.
- Шершевская С. Ф.* Васкулиты и дистрофии сетчатой и сосудистой оболочек глаза. – Кемерово: Кн. изд-во, 1983. – 104 с.
- Шубладзе Н. И.* Краткий словарь клинических терминов и важнейшие симптомы и симптомокомплексы, встречающиеся в практике офтальмолога. – Сухуми, 1967.
- Шульпина Н. Б.* Биомикроскопия глаза. – М.: Медицина, 1974. – 264 с.
- Энциклопедический словарь медицинских терминов.* Том I-III/ Под ред. Б. Н. Петровского. – М.: Сов. энциклопедия, 1982–1984.

- Aimes A.* Maladies et syndromes rares ou peu connus. – Paris: Masson, 1959.
- Carter Ch. H.* Handbook of Mental Retardation Syndromes. – Illinois, 1966.
- Durham R.* Encyclopedia of Medical Syndromes. – New York, 1962.
- Gorlin R. J., Pindborg J. J.* Syndromes of the Head and Neck. – New York – Toronto – London, 1964.
- Jablonski St.* Illustrated Dictionary of Eponymic Syndromes and Diseases and their Synonyms. – Philadelphia – London – Toronto, 1969.
- Leiber B., Olbert Th.* Die Klinischer Eponyme. Medizinische Eigennamendegriffe in Klinik und Praxis. – München – Berlin – Wien, 1968.
- Magalini S. I.* Dictionary of Medical Syndromes. – Philadelphia – Toronto, 1971.
- Pschyrembel W.* Klinisches Wörterbuch mit Klinischen Syndromen. – Berlin: Walter de Gruyter, 1975.
- Robertson W. M. E., Robertson H. F.* Diagnostic Signs, Reflexes and Syndromes. – Philadelphia, 1947.
- Stefani F. H., Hasenfratz G.* Macroscopic Ocular Pathology. An Atlas Including Correlations with Standardized Echography. – Berlin – Heidelberg – New York – London – Paris – Tokyo: Springer-Verlag, 1984.
- Thiel R.* Atlas der augenkrankheiten. – Leipzig: Georg Thieme, 1947.
- Witkowski R., Prokop O.* Genetik erblicher Syndrome und Missbildungen. – Berlin: Akademie Verlag, 1974.

## СПРАВОЧНИК

**КОРОВЕНКОВ Руслан Иванович**

## СПРАВОЧНИК

*по офтальмологической семиологии*

## ЭПОНИМЫ