

Случай из практики

УДК 617.7:616.8

DOI: <https://doi.org/10.25276/2307-6658-2023-4-54-60>

## Нейроофтальмологическая симптоматика при семейной наследственной патологии ЦНС

Е.Э. Иойлева<sup>1, 2</sup>, К.Р. Доценко<sup>1</sup>, Н.А. Гаврилова<sup>2</sup>, А.Ю. Сафоненко<sup>2</sup>, Н.С. Гаджиева<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГАУ «НМИЦ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России, Москва, Россия

<sup>2</sup>Московский государственный медико-стоматологический университет им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

### РЕФЕРАТ

По данным литературы выявлено значительное количество наследственных синдромов, связанных с нейроофтальмологической патологией. В статье рассмотрены результаты обследования двух сестер, 28 и 23 лет, со зрительными нарушениями и неврологической патологией. Наличие однотипных симптомов и клинических проявлений у членов одной семьи имеет, скорее всего, наследственно-врожденный

характер и подлежит расширенному генетическому исследованию. Сочетание аденомы гипофиза, мозжечковой атаксии и врожденной атрофии зрительных нервов у членов одной семьи в рамках дифференциальной диагностики с другими наследственными синдромами в отечественной литературе описано впервые.

**Ключевые слова:** семейные формы аденомы гипофиза, наследственные генетические синдромы, нейроофтальмологическая патология

**Для цитирования:** Иойлева Е.Э., Доценко К.Р., Гаврилова Н.А., Сафоненко А.Ю., Гаджиева Н.С. Нейроофтальмологическая симптоматика при семейной наследственной патологии ЦНС. Российская детская офтальмология. 2023;4(44): 54–60.

DOI: <https://doi.org/10.25276/2307-6658-2023-4-54-60>

**Автор, ответственный за переписку:** Елена Эдуардовна Иойлева, [nauka@mntk.ru](mailto:nauka@mntk.ru)

### ABSTRACT

Case study

#### Neuro-ophthalmological symptoms in familial hereditary pathology of the central nervous system

E.E. Ioyleva<sup>1, 2</sup>, K.R. Dotsenko<sup>1</sup>, N.A. Gavrilova<sup>2</sup>, A.Yu. Safonenko<sup>2</sup>, N.S. Gadzhieva<sup>2</sup>

<sup>1</sup>S. Fyodorov Eye Microsurgery Federal State Institution, Moscow, Russian Federation

<sup>2</sup>The A.I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

According to the literature data, a significant number of hereditary syndromes associated with neuro-ophthalmological pathology have been identified. This article discusses the results of the examination of two sisters, 28 and 23 years old, with visual impairments and neurological pathology. The manifestation of the same type of symptoms and clinical manifestations in members of the same family is most likely hereditary and

subject to extended genetic research. The combination of pituitary adenoma, cerebellar ataxia, and congenital atrophy of the optic nerves in members of the same family in the framework of differential diagnosis with other hereditary syndromes is described in the Russian literature for the first time.

**Key words:** family forms of pituitary adenoma, hereditary genetic syndromes, neuro-ophthalmological pathology

**For citation:** Ioyleva E.E., Dotsenko K.R., Gavrilova N.A., Safonenko A.Yu., Gadzhieva N.S. Neuro-ophthalmological symptoms in familial hereditary pathology of the central nervous system. Rossiyskaya detskaya oftalmologiya. 2023;4(44): 54–60.

DOI: <https://doi.org/10.25276/2307-6658-2023-4-54-60>

**Corresponding author:** Elena E. Ioyleva, [nauka@mntk.ru](mailto:nauka@mntk.ru)

## ВВЕДЕНИЕ

В настоящее время существует множество публикаций, связанных с генетическими исследованиями при различных семейных формах аденом гипофиза (АГ) в рамках наследственных синдромов. По данным иностранных источников, АГ составляют около 14% от первичных опухолей центральной нервной системы (ЦНС) [1]. Также известно, что АГ являются третьими по распространенности среди новообразований ЦНС, где первое и второе место занимают менингиомы и глиомы [2]. По опубликованным данным выявлено, что АГ делятся на негормон-продуцирующие (нефункциональные, 36–54%) и на гормон-продуцирующие (функциональные, 46–64%) [3]. При этом секретируемыми гормонами наиболее часто являются пролактин (32–51%), соматотропный гормон (СТГ) (9–11%) и адренокортикотропный гормон (АКТГ) (3–6%). Редко встречающимися являются АГ, продуцирующие тиреотропный гормон (ТТГ) и гонадотропин (<1% АГ) [4, 5].

Отечественные и зарубежные авторы подразделяют все АГ на спорадические и семейные формы. Подавляющее большинство аденом, а именно 95%, составляют спорадические формы. На долю семейных форм (как изолированных, так и в рамках эндокринных синдромов) приходится всего около 5% от всех случаев АГ [6, 7]. На сегодняшний день этиология спорадических АГ остается малоизученной, однако за последнее десятилетие был выявлен значительный прогресс в изучении наследственных синдромов, при которых наблюдается возникновение АГ [8, 9].

У пациентов с АГ выявляются снижение остроты зрения и различные дефекты в поле зрения, а именно у больных с пролактиномами в соотношении соответственно 70 и 87,5%, а у больных с соматотропиномами – 64 и 76% соответственно [10].

В качестве методов лечения АГ выделяют хирургические и медикаментозные, которые при определенных ситуациях возможно комбинировать. Как правило, неблагоприятное и агрессивное течение АГ со стойкой резистентностью к различным способам лечения чаще всего выявляется у лиц с дебютом заболевания в молодом возрасте и при семейных формах АГ [8]. Сочетание АГ, мозжечковой атаксии и врожденной атрофии зрительных нервов у членов одной семьи в рамках дифференциальной диагностики с другими наследственными синдромами, в связи с редкостью возникновения, в отечественной литературе ранее не описано.

### Клиническое наблюдение

В МНТК «Микрохирургия глаза» (МНТК МГ) обследовалась семья иностранных граждан одной из арабских стран (отец, мать, две сестры, брат), среди которых у двух сестер были зрительных нарушения.

Из анамнеза известно, что родители в этой семье являются двоюродными братом и сестрой. С рождения у обеих сестер были выявлены низкая острота зрения, нистагм, задержка умственного и физического развития. Кроме того, они с детства жаловались на периодические приступы головной боли, шаткость и неустойчивость походки. Выписка от офтальмолога, невролога и эндокринолога с места жительства нет. В МНТК МГ семья прошла полное офтальмологическое обследование, включающее в себя проверку остроты зрения, кинетическую периметрию, измерение внутриглазного давления (ВГД), оптическую биометрию IOL-master, офтальмологический осмотр с офтальмоскопией и фотофиксацией глазного дна на аппарате ZEISS CLARUS 500 Fundus Camera, оптическую когерентную томографию (ОКТ) на аппарате TOPCON. По результатам обследования сестры были направлены на магнитно-резонансную томографию (МРТ) головного мозга, на консультации к неврологу, нейрохирургу и эндокринологу.

*1. Старшая сестра, 28 лет, рост 155 см, масса тела 56 кг.*

Офтальмологический статус: Острота зрения обоих глаз (OU – oculus uterque) – счет пальцев у лица на расстоянии 20 см. Данные периметрии OU: использовалась метка 10/0, выявлен центральный дефект, по периферии сужение полей зрения не выявлено. ВГД: правый глаз (OD) – 19 мм рт.ст., левый глаз (OS) – 17 мм рт.ст. Глубина передней камеры (ПК): OD – 3,33 мм, OS – 3,29 мм. Толщина хрусталика: OD – 3,90 мм, OS – 3,99 мм. Передне-задняя ось глаза: OD – 22,36 мм и OS – 22,06 мм.

Состояние глаза (status oculorum): OU – альтернирующая девиация до +15° по Гиришбергу, горизонтальный нистагм. Радужка спокойная, реакция на свет вялая. Содружественная реакция зрачков на свет сохранена. Оптические среды прозрачные. При офтальмоскопии: OU – диск зрительного нерва (ДЗН) бледный, границы четкие; артерии и вены сужены, макулярные рефлексы сохранены; на периферии сетчатки патологических изменений не выявлено (рис. 1, 2).

Заключение офтальмолога: OU – Атрофия зрительного нерва. Сходящееся косоглазие.

ОКТ макулярной зоны и ДЗН показала истончение слоя нервных волокон и слоя ганглиозных клеток во всех сегментах, истончение сетчатки парафовеально и по краю макулы за счет внутренних слоев.

МРТ головного мозга выявило множественные очаги в веществе головного мозга до 0,3 мм. МРТ-картина в правой половине аденогипофиза с дефицитом адсорбции контрастного агента в указанном очаге после внутривенного контрастного усиления (микроаденома гипофиза) (рис. 3).

Заключение невролога: в позе Ромберга пошатывается, горизонтальный нистагм. Диагноз: Хроническая ишемия мозга. Мозжечковая атаксия.

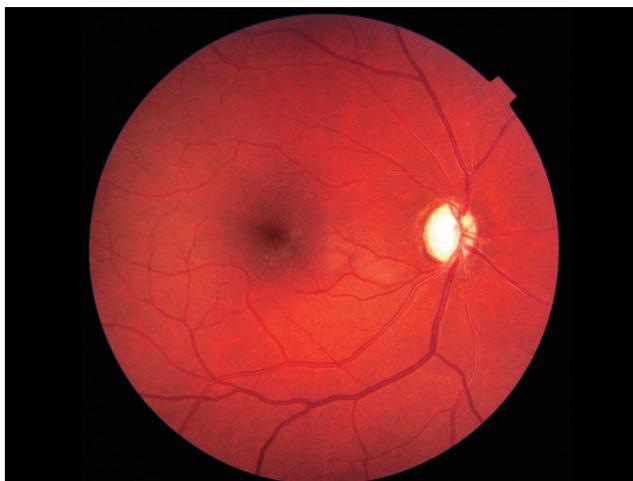


Рис. 1. Цифровое изображение глазного дна правого глаза старшей сестры

Fig. 1. Digital image of the fundus of the elder sister's right eye



Рис. 2. Цифровое изображение глазного дна левого глаза старшей сестры

Fig. 2. Digital image of the fundus of the elder sister's left eye

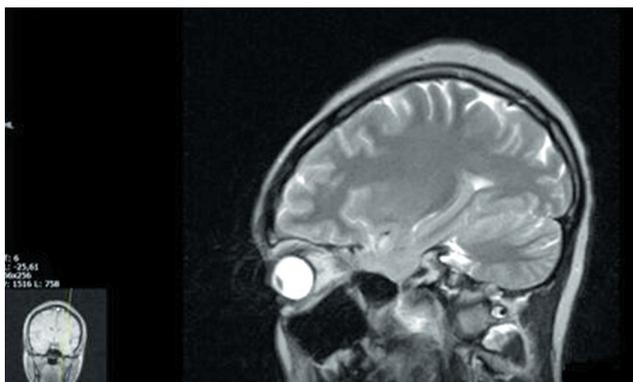


Рис. 3. МРТ-картина головного мозга старшей сестры (описание в тексте)

Fig. 3. MRT-picture of the brain of the elder sister (description in the text)

Микроаденома гипофиза. Повторные синкопальные состояния. Сходящееся косоглазие.

Заключение эндокринолога: анализ крови на гормоны гипофиза без патологии (АКТГ 40 пг/мл, СТГ 5 нг/мл, ТТГ 2 мкМЕ/мл, пролактин 400 мкг/л, фолликулостимулирующий гормон (ФСГ) 3 мЕд/мл, лютеинизирующий гормон (ЛГ) 13 мЕд/мл), что соответствует картине нефункционирующей АГ.

Заключение консилиума нейрохирурга, эндокринолога и невролога: учитывая малые размеры АГ, отсутствие компрессии невралгических структур и гормональных нарушений, показаний для нейрохирургической операции нет. Рекомендовано наблюдение у эндокринолога.

2. Младшая сестра, 23 года, рост 152 см, масса тела 52 кг.

Офтальмологический статус: Острота зрения OU – счет пальцев у лица на расстоянии 20 см. Данные периметрии OU: использовалась метка 10/0, выявлен центральный дефект, по периферии сужение полей зрения не выявлено. ВГД: OD – 14 мм рт.ст., OS – 15 мм рт.ст. Глубина ПК: OD – 3,47 мм, OS – 3,52 мм. Толщина хрусталика: OD – 3,58 мм, OS – 3,57 мм. Передне-задняя ось глаза: OD – 23,01 мм и OS – 23,15 мм.

Status oculorum: OU – альтернирующая девиация до  $-45^\circ$  по Гиршбергу, блуждающие движения глазных яблок, горизонтальный нистагм. Радужка спокойная, реакция на свет вялая. Содружественная реакция зрачков на свет сохранена. Оптические среды прозрачные. При офтальмоскопии: OU – ДЗН бледный, границы четкие; артерии и вены сужены, макулярные рефлексы сохранены; на периферии сетчатки патологических изменений не выявлено (рис. 4, 5).

Заключение офтальмолога: OU – Атрофия зрительного нерва. Расходящееся косоглазие.

ОКТ макулярной зоны и ДЗН показала истончение слоя нервных волокон и слоя ганглиозных клеток во всех сегментах, истончение сетчатки парафовеально и по краю макулы за счет внутренних слоев.

МРТ головного мозга: множественные очаги в веществе головного мозга до 0,3 мм. МРТ-картина увеличения и резкого выбухания верхнего контура гипофиза (микроаденома гипофиза) (рис. 6).

Заключение невролога: в позе Ромберга пошатывается, горизонтальный нистагм. Диагноз: Хроническая ишемия мозга. Мозжечковая атаксия. Микроаденома гипофиза. Расходящееся косоглазие.

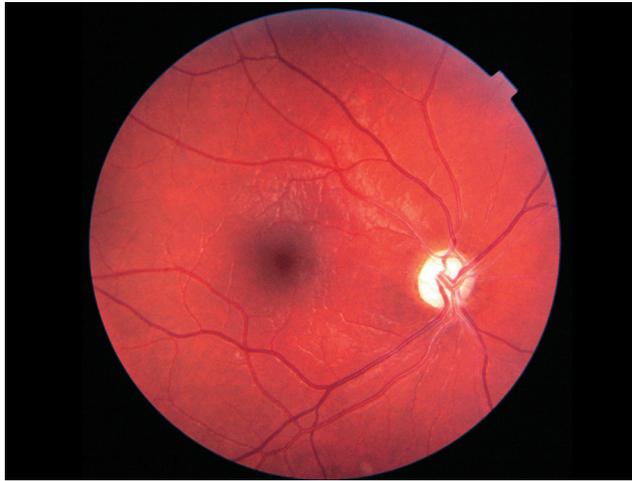


Рис. 4. Цифровое изображение глазного дна правого глаза младшей сестры

Fig. 4. Digital image of the fundus of the younger sister's right eye

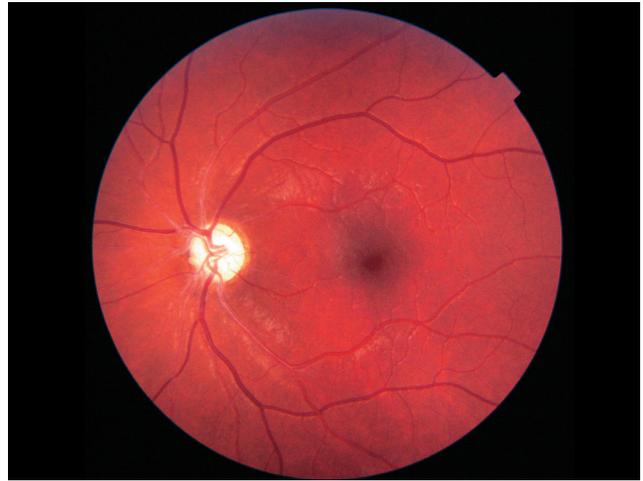


Рис. 5. Цифровое изображение глазного дна левого глаза младшей сестры

Fig. 5. Digital image of the fundus of the younger sister's left eye

Заключение эндокринолога: анализ крови на гормоны гипофиза без патологии (АКТГ 20 пг/мл, СТГ 7 нг/мл, ТТГ 2 мкМЕ/мл, пролактин 350 мкг/л, ФСГ 8 мЕд/мл, ЛГ 1 мЕд/мл), что соответствует картине нефункционирующей АГ.

Заключение консилиума нейрохирурга, эндокринолога и невролога: учитывая малые размеры АГ, отсутствие компрессии невральных структур и гормональных нарушений показаний для нейрохирургической операции нет. Рекомендовано наблюдение у эндокринолога.

### ОБСУЖДЕНИЕ

Представленное клиническое наблюдение является диагностически и прогностически важным, так как, по данным литературы, на долю семейных форм (как изолированных, так и в рамках эндокринных синдромов) приходится всего около 5% от всех случаев АГ [6, 7]. Семейные случаи в настоящее время рассматриваются как генетически детерминированные и имеют наследственный генез. У сестер АГ была выявлена впервые на фоне другой патологии нервной и зрительной систем, которые, скорее всего, имели врожденный генез.

При обследовании сестер современными методами была подтверждена атрофия зрительных нервов. С помощью метода ОКТ выявлены истончение слоя нервных волокон и слоя ганглиозных клеток во всех сегментах, истончение сетчатки парафовеально и по краю макулы за счет внутренних слоев. Учитывая выявленную у сестер АГ, была проведена оценка влияния опухоли на хиазмальную область и зрительный анализатор. В соответствии с

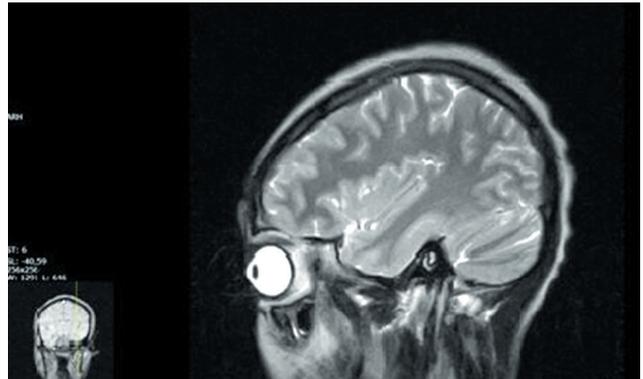


Рис. 6. МРТ-картина головного мозга младшей сестры (описание в тексте)

Fig. 6. MRT-picture of the brain of the younger sister (description in the text)

диагностическими критериями ОКТ, установлено, что при хиазмальной компрессии выявляется снижение показателей толщины слоя нервных волокон (Ganglion Cell Com, GCC) в перипапиллярной и макулярной областях. Также наблюдается асимметричность между показателями толщины GCC в назальной и темпоральной половинах макулярной области сетчатки. Выявлено, что в ряде случаев истончение макулярного комплекса при хиазмальной компрессии предшествует изменениям в поле зрения [11]. Сравнивая эти выводы с результатами ОКТ сестер, установлено, что АГ не является причиной низкой остроты зрения и не оказывает компрессию на хиазмальную область.

Кроме зрительных нарушений у обеих сестер выявлены мозжечковая атаксия, горизонтальный нистагм, косоглазие, хроническая ишемия мозга, которые рассматриваются как врожденная патология.

В доступной литературе не выявлено единого синдрома, который бы сочетал в себе микроаденому гипофиза, мозжечковую атаксию, врожденную атрофию зрительных нервов, горизонтальный нистагм, косоглазие, хроническую ишемию мозга. Выделяют несколько наследственных синдромов, в состав которых входит мозжечковая атаксия и врожденная атрофия зрительных нервов. Наиболее известными среди них являются мозжечковые атаксии, связанные с геном *ATP8A2*, с гетерозиготными вариантами гена *KIF1A*, с геном *ATP1A3*, CAPOS-синдром, синдром Бера, болезнь Краббе. Однако, при более детальном изучении данных видов патологий, установлено, что ни в одном из них не встречается сочетание с микроаденомой гипофиза [12–17]. АГ в рамках наследственных синдромов составляют небольшую долю от всех выявляемых АГ. В научной литературе описано несколько наследственных синдромов, связанных с мутациями определенных генов и возникновением врожденной АГ.

В соответствии с результатами работ иностранных авторов, к наследственным синдромам, в рамках которых могут развиваться семейные формы АГ, относят: синдром множественных эндокринных неоплазий 1-го типа (МЭН 1), синдром множественных эндокринных неоплазий 4-го типа (МЭН 4), Карни-комплекс (Carney complex, CNC) и семейные изолированные АГ (Familial Isolated Pituitary Adenomas, FIPA) [18,19].

Сравнивая клиническую картину, проявляющуюся при данных заболеваниях, с результатами, полученными в ходе обследования пациенток, обнаруженное сходство ограничилось выявлением микроаденомы гипофиза.

Ввиду отсутствия генетического обследования у сестер на момент наблюдения дальнейший научный поиск в данном направлении был затруднен. Семье было рекомендовано пройти консультацию генетика и провести генетическое исследование на выявление специфических маркеров на наличие семейного генетического заболевания. Представленное клиническое наблюдение в этом отношении вызывает большой научный интерес и, несомненно, подлежит дальнейшему исследованию и изучению, в связи с поражением различных отделов головного мозга.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Как следует из данных литературы, значительное количество наследственных синдромов связано с нейроофтальмологической патологией. Сочетание АГ, мозжечковой атаксии и врожденной

атрофии зрительных нервов у членов одной семьи в рамках отдельного наследственного синдрома в доступной литературе не описано, что может являться следствием вероятности существования других, еще не открытых генов, вовлеченных в процесс поражения ЦНС. Генетическое тестирование как минимум одного из членов такой семьи открывает новые возможности для понимания патофизиологических процессов образования сочетанной патологии ЦНС. Поиск новых генов, мутации в которых могут быть причиной развития наследственных форм АГ, является важным и перспективным направлением научных исследований, открывающим новые пути, ведущие к пониманию онкогенеза. Проявление однотипных симптомов и клинических проявлений у членов одной семьи имеет, скорее всего, наследственно-врожденный характер и подлежит расширенному генетическому исследованию. Отмечается важность сбора семейного анамнеза для определения групп риска пациентов, которым показано проведение молекулярно-генетического исследования. Своевременная диагностика и лечение, а также плановое обследование семей из группы риска могут предотвратить дальнейшее ухудшение зрительных функций и улучшить качество жизни пациентов.

### ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Aflori ED, Korbonits M. Epidemiology and etiopathogenesis of pituitary adenomas. *Journal of Neuro-Oncology*. 2014;117(3): 379–394. doi: 10.1007/s11060-013-1354-5
2. Shibui S. The present status and trend of brain tumors based on the data of the Brain Tumor Registry of Japan. *Brain and Nerve*. 2012;64(3): 286–290.
3. Agustsson TT, Baldvinsdottir T, Jonasson JG, Olafsdottir E, Steinthorsdottir V, Sigurdsson G, Thorsson AV, Carroll PV, Korbonits M, Benediktsson R. The epidemiology of pituitary adenomas in Iceland, 1955–2012: A nationwide population-based study. *Eur J Endocrinol*. 2015;173(5): 655–664. doi: 10.1530/eje-15-0189
4. Clayton RN, Raskauskiene D, Reulen RC, Jones PW. Mortality and morbidity in Cushing's disease over 50 Years in Stoke-on-Trent, UK: Audit and meta-analysis of literature. *J Clin Endocrinol Metab*. 2011;96(3): 632–642. doi: 10.1210/jc.2010-1942
5. Назаралиева Э.Т., Черebilло В.Ю., Хачатрян В.А. Современные аспекты изучения аденомы гипофиза и вопросы эпидемиологии. *Современные проблемы науки и образования*. 2021; 4. [Nazaralieva EhT, Cherebillo VYu, Khachatryan VA. Sovremennyye aspekty izucheniya adenoma gipofiza i voprosy ehpidemiologii. *Sovremennyye problem nauki i obrazovaniya*. 2021; 4. (In Russ.)] doi: 10.17513/spno.31051
6. Hernandez-Ramirez LC, Korbonits M. Familial pituitary adenomas. In: Laws ER, Ezzat S, Asa SL, Rio ML, Michel L and Knutzen R, editors. *Pituitary Disorders: Diagnosis and Management*. 1st ed. John Wiley & Sons. 2013;87–110. doi: 10.1002/9781118559406.ch10

7. Мамедова Е.О., Пржиалковская Е.Г., Пигарова Е.А., Мокрышева Н.Г., Дзеранова Л.К., Тюльпаков А.Н. Аденомы гипофиза в рамках наследственных синдромов. Проблемы эндокринологии. 2014;60(4):51–59. [Mamedova EO, Przhialkovskaya EG, Pigarova EA, Mokrysheva NG, Dzeranova LK, Tyulpakov AN. Pituitary adenomas in the framework of hereditary syndromes. Problemy ehndokrinologii. 2014;60(4): 51–59. (In Russ.)]
  8. Далантаева Н.С., Дедов И.И. Генетические и обменные особенности семейных изолированных аденом гипофиза. Ожирение и метаболизм. 2013;2: 35. [Dalantaeva NS, Dedov II. Genetic and metabolic characteristics of familial isolated pituitary adenomas. Obesity and metabolism. 2013;2: 35. (In Russ.)]
  9. Elston MS, McDonald KL, Clifton-Bligh RJ, Robinson BG. Familial pituitary tumor syndromes. Nature Reviews Endocrinology. 2009;5(8): 453–461. doi: 10.1038/nrendo.2009.126
  10. Улитин А.Ю., Олюшин В.Е., Мелькишев В.Ф., Маркова Н.В., Бурнин К.С., Жинжина И.В. Нарушение зрительных функций у больных с гигантскими аденомами гипофиза. Вестник российских университетов. Математика. 2006;4: 451–453. [Ulitin AYU, Olyushin VE, Mel'kishev VF, Markova NV, Burnin KS, Zhinzina IV. Infringement of visual functions among patients with huge pituitary adenomas. Vestnik rossiiskikh universitetov. Matematika. 2006;4: 451–453. (In Russ.)]
  11. Гаврилова Н.А., Иойлева Е.Э., Гаджиева Н.С., Тищенко О.Е., Кутровская Н.Ю., Кузьмина А.В., Зиновьева А.В. Диагностические возможности оптической когерентной томографии сетчатки при компрессии в хиазмально-селлярной области. Офтальмология. 2020;17(1): 5–12. [Gavrilova NA, Ioyleva EE, Gadzhieva NS, Tishchenko OE, Kutrovskaya NYu, Kuz'mina AV, Zinov'eva AV. Diagnostic Possibilities of Optical Coherent Tomography of the Retina during Compression in the Chiasm-Sellar Region. Ophthalmology. 2020;17(1): 5–12. (In Russ.)] doi: 10.18008/1816-5095-2020-1-5-12
  12. Shih GC, Brooks BP. Chapter 134 – Optic Atrophy, Editor(s): David Rimoin, Reed Pteritz, Bruce Korf, Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics (Sixth Edition). Academic Press. 2013: 1–18. doi: 10.1016/B978-0-12-383834-6.00143-9
  13. Guissart C, Harrison AN, Benkirane M, Oncel I, Arslan EA, Chassevent AK, Barañano K, Larrieu L, Iascone M, Tenconi R, Claustres M, Eroglu-Ertugrul N, Calvas P, Topaloglu H, Molday RS, Koenig M. ATP8A2-related disorders as recessive cerebellar ataxia. J Neurol. 2020;267(1): 203–213. doi: 10.1007/s00415-019-09579-4
  14. Berciano J, García A, Infante J. Peripheral nerve involvement in hereditary cerebellar and multisystem degenerative disorders. Handb Clin Neurol. 2013;115: 907–932. doi: 10.1016/B978-0-444-52902-2.00051-5
  15. Nicita F, Ginevrino M, Travaglini L, D'Arrigo S, Zorzi G, Borgatti R, Terrone G, Catteruccia M, Vasco G, Brankovic V, Siliquini S, Romano S, Veredice C, Pedemonte M, Armando M, Lettori D, Stregapede F, Bosco L, Sferra A, Tessarollo V, Romaniello R, Ristori G, Bertini E, Valente EM, Zanni G. Heterozygous KIF1A variants underlie a wide spectrum of neurodevelopmental and neurodegenerative disorders. J Med Genet. 2021;58(7): 475–483. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107007
  16. Salles PA, Mata IF, Brünger T, Lal D, Fernandez HH. ATP1A3-Related Disorders: An Ever-Expanding Clinical Spectrum. Front Neurol. 2021 04;1;12:637890. doi: 10.3389/fneur.2021.637890
  17. Nicolaides P, Appleton RE, Fryer A. Cerebellar ataxia, areflexia, pes cavus, optic atrophy, and sensorineural hearing loss (CAPOS): a new syndrome. J Med Genet. 1996;33(5): 419–421. doi: 10.1136/jmg.33.5.419
  18. Gadelha MR, Trivellin G, Hernández-Ramírez LC, Korbonits M. Genetics of Pituitary Adenomas. 2013;41: 111–140. doi: 10.1159/000345673
  19. Coopmans EC, Korbonits M. Molecular genetic testing in the management of pituitary disease. Clin Endocrinol (Oxf). 2022;97(4): 424–435. doi: 10.1111/cen.14706.
- Информация об авторах**  
**Елена Эдуардовна Иойлева**, д.м.н., профессор, ученый секретарь, профессор кафедры глазных болезней, почетный работник науки и техники РФ, nauka@mntk.ru, <https://orcid.org/0000-0002-2145-1762>  
**Камила Рахимовна Доценко**, ординатор, khikamila@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0002-2145-1762>  
**Наталья Александровна Гаврилова**, д.м.н., профессор, зав. кафедрой глазных болезней, врач-офтальмолог, n.gavrilova@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-0368-296X>  
**Александра Юрьевна Сафоненко**, к.м.н., преподаватель кафедры глазных болезней, врач-офтальмолог, ia567@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-8048-4268>  
**Нурия Саниевна Гаджиева**, к.м.н., доцент кафедры глазных болезней, gazel65@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-4197-1984>
- Information about the authors**  
**Elena E. Ioyleva**, Academic Secretary, Doctor of Medical Science, Professor, nauka@mntk.ru, <https://orcid.org/0000-0001-5943-2463>  
**Kamila R. Dotsenko**, Clinical Resident, khikamila@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0002-2578-2646>  
**Natalia A. Gavrilova**, Doctor of Medical Science, Professor, Head of the Department of Eye Diseases, n.gavrilova@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-0368-296X>  
**Alexandra Yu. Safonenko**, PhD in Medicine, Teacher of the Department, ia567@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-8048-4268>  
**Nuria S. Gadzhieva**, PhD in Medicine, Associate Professor, gazel65@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-4197-1984>
- Вклад авторов в работу:**  
**Е.Э. Иойлева:** идея и концепция публикации, написание текста. редактирование, утверждение окончательного варианта статьи.  
**К.Р. Доценко:** сбор и обработка материала, написание текста.  
**Н.А. Гаврилова:** обработка материала, написание текста.  
**А.Ю. Сафоненко:** сбор и обработка материала, написание текста.  
**Н.С. Гаджиева:** обработка материала, написание текста.

## Случай из практики Case study

### Author's contribution:

**E.E. Ioyleva:** the idea and concept of manuscript, writing, editing, approval of the final version of the article.

**K.R. Dotsenko:** collecting and processing material, writing.

**N.A. Gavrilova:** material processing, text editing.

**A.Yu. Safonenko:** collecting and processing material, writing.

**N.S. Gadzhieva:** material processing, text editing.

**Финансирование:** Авторы не получали конкретный грант на это исследование от какого-либо финансирующего агентства в государственном, коммерческом и некоммерческом секторах.

**Авторство:** Все авторы подтверждают, что они соответствуют действующим критериям авторства ICMJE.

**Согласие пациентов на публикацию:** Письменного согласия на публикацию этого материала получено не было. Он не содержит никакой личной идентифицирующей информации.

**Конфликт интересов:** Отсутствует.

**Funding:** The authors have not declared a specific grant for this research from any funding agency in the public, commercial or not-for-profit sectors.

**Authorship:** All authors confirm that they meet the current ICMJE authorship criteria.

**Patient consent for publication:** No written consent was obtained for the publication of this material. It does not contain any personally identifying information.

**Conflict of interest:** There is no conflict of interest.

*Поступила: 30.05.2023*

*Переработана: 12.11.2023*

*Принята к печати: 15.12.2023*

*Received: 30.05.2023*

*Final revision: 12.11.2023*

*Accepted: 15.12.2023*