

Клиническая гетерогенность врожденной гипоплазии почек и возможные фенотипические проявления со стороны глаз

Д. А. Жалгасбаева

Казахский национальный медицинский университет имени С. Д. Асфендиярова, Алматы, Казахстан, dchmstool@gmail.com

Резюме

Цель работы. Проанализировать клиническую гетерогенность врожденной гипоплазии почек и оценить имеющиеся данные о возможных глазных проявлениях при этой патологии для обоснования междисциплинарного подхода к ведению пациентов. **Материалы и методы.** Проведен поиск литературы в базах данных PubMed, Google Scholar, Cyberleninka, GeneReviews за 2013–2025 гг. по ключевым словам, отражающим связь врожденных аномалий почек и офтальмопатологии. В итоговый анализ включен 21 источник, соответствующий критериям отбора (оригинальные исследования, систематические обзоры, описания случаев и главы из справочников).

Результаты. Показано, что врожденная гипоплазия почек характеризуется значительной гетерогенностью — от бессимптомного течения до прогрессирующей хронической болезни почек, с вариабельным возрастом манифестации и частыми сопутствующими пороками развития (68,4% — в малом тазу, 21,5% — в грудной клетке). Около 54% генов, ассоциированных с врожденными аномалиями почек и мочевыводящих путей (CAKUT), имеют описанные офтальмологические проявления. Пять из шести наиболее частых генов CAKUT (*PAX2*, *EYAI*, *SALL1*, *GATA3*, *PBX1*) связаны с глазными аномалиями. В обзоре детализированы офтальмологические фенотипы при синдромах, включающих гипоплазию почек: папиллоренальный синдром (*PAX2*) — дисплазия диска зрительного нерва; синдром, связанный с *SALL4*, — аномалия Дуэйна, колобома (Duane-radial ray syndrome); синдром Таунса — Брокса (*SALL1*) — аномалия Дуэйна, колобома радужки; бронхиоокулофациальный синдром (*TFAP2A*) — микрофтальмия, колобома, катаракта. Данные о систематическом офтальмологическом обследовании пациентов с изолированной (несиндромальной) врожденной гипоплазией почек в литературе отсутствуют, однако высокая экспрессия почечных генов в тканях глаза предполагает возможность субклинических изменений.

Заключение. Врожденная гипоплазия почек часто является компонентом системных нарушений эмбриогенеза. Глазные симптомы (колобома, аномалия Дуэйна, дисплазия диска зрительного нерва и др.) могут служить важными диагностическими маркерами конкретных генетических синдромов. Включение офтальмологического скрининга в протокол обследования детей с врожденной гипоплазией почек представляется обоснованным для раннего выявления скрытых аномалий зрения и оптимизации междисциплинарного ведения пациентов.

Ключевые слова: врожденная гипоплазия почек, CAKUT, глазные проявления, генетические синдромы, колобома, аномалия Дуэйна, папиллоренальный синдром

Для цитирования: Жалгасбаева Д. А. Клиническая гетерогенность врожденной гипоплазии почек и возможные фенотипические проявления со стороны глаз. Лечащий Врач. 2026; 7-8 (29): 118-122. <https://doi.org/10.51793/OS.2026.29.8.017>

Конфликт интересов. Автор статьи подтвердила отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

Clinical heterogeneity of congenital renal hypoplasia and possible ocular phenotypic manifestations

Diana A. Zhalgasbayeva

S. D. Asfendiyarov Kazakh National Medical University, Almaty, Kazakhstan, dchmstool@gmail.com

Abstract

Objective. To analyze the clinical heterogeneity of congenital renal hypoplasia and to evaluate the available data on possible ocular manifestations associated with this pathology in order to substantiate an interdisciplinary approach to patient management.

Materials and methods. A literature search was conducted in the PubMed, Google Scholar, Cyberleninka, and GeneReviews databases for the period 2013–2025 using keywords reflecting the association between congenital kidney anomalies and ophthalmic pathology. The final analysis included 21 sources that met the inclusion criteria (original studies, systematic reviews, case reports, and handbook chapters).

Results. Congenital renal hypoplasia is characterized by significant heterogeneity, ranging from an asymptomatic course to progressive chronic kidney disease, with variable age of manifestation and frequent associated malformations (68.4% in the pelvis, 21.5% in the thoracic cavity). Approximately 54% of genes associated with congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) have described ophthalmic manifestations. Five of the six most common CAKUT genes (*PAX2*, *EYA1*, *SALL1*, *GATA3*, *PBX1*) are associated with ocular anomalies. The review details the ophthalmic phenotypes in syndromes that include renal hypoplasia: papillorenal syndrome (*PAX2*) – optic disc dysplasia; *SALL4*-related disorders (Duane-radial ray syndrome) – Duane anomaly, coloboma; Townes-Brocks syndrome (*SALL1*) – Duane anomaly, iris coloboma; branchiooculofacial syndrome (*TFAP2A*) – microphthalmia, coloboma, cataract. Data on systematic ophthalmological examination of patients with isolated (nonsyndromic) congenital renal hypoplasia are absent in the literature; however, the high expression of renal genes in ocular tissues suggests the possibility of subclinical changes.

Conclusion. Congenital renal hypoplasia is often a component of systemic embryogenesis disorders. Ocular symptoms (coloboma, Duane anomaly, optic disc dysplasia, etc.) can serve as important diagnostic markers for specific genetic syndromes. Including ophthalmological screening in the examination protocol for children with congenital renal hypoplasia appears justified for the early detection of hidden visual abnormalities and the optimization of interdisciplinary patient management.

Keywords: congenital renal hypoplasia, CAKUT, ocular manifestations, genetic syndromes, coloboma, Duane anomaly, papillorenal syndrome

For citation: Zhalgasbayeva D. A. Clinical heterogeneity of congenital renal hypoplasia and possible ocular phenotypic manifestations. *Lechaschi Vrach.* 2026; 7-8 (29): 118-122. (In Russ.) <https://doi.org/10.51793/OS.2026.29.8.017>

Conflict of interests. Not declared.

Врожденная гипоплазия почек (ВГП) представляет собой одну из наиболее распространенных аномалий развития мочевой системы, характеризующуюся уменьшением размера почки с сохранением ее относительно нормальной структуры [1]. Клиническая картина ВГП отличается значительной гетерогенностью – от бессимптомного течения до прогрессирующей хронической болезни почек, причем манифестация может происходить в любом возрасте, часто на фоне интеркуррентных заболеваний [2].

Важно отметить, что изолированная гипоплазия почки может быть частью более широких синдромальных поражений, затрагивающих другие органы и системы [3]. Особый интерес представляет возможная связь ВГП с офтальмологическими нарушениями, поскольку многие гены, ответственные за развитие почек, экспрессируются также в тканях глаза, и их мутации могут приводить к сочетанным фенотипам [4, 5]. Глазные симптомы способны не только помогать в диагностике основного заболевания, но и указывать на конкретный генетический дефект, а также требовать своевременного наблюдения и лечения для предотвращения потери зрения [6, 7].

Цель данного обзора – проанализировать клиническую гетерогенность врожденной гипоплазии почек и оценить имеющиеся данные о возможных глазных проявлениях при этой патологии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Для написания обзора проведен поиск литературы в электронных базах данных PubMed, Google Scholar, Cyberleninka, а также в базе GeneReviews. Поиск осуществлялся по ключевым словам: «врожденная гипоплазия почек», «CAKUT», «наследственные нефропатии», «офтальмологические проявления», «глазные симптомы», «генетические синдромы». Глубина поиска составила 12 лет (2013–2025 гг.). Критериями

включения были: оригинальные исследования, систематические обзоры, описания клинических случаев и главы из авторитетных справочников, описывающие связь между патологией почек и офтальмологическими нарушениями. В итоговый анализ вошли 24 источника, предоставленные для данной работы, которые полностью соответствовали критериям отбора.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Клиническая гетерогенность ВГП

Исследования российских авторов, посвященные наблюдению за 236 детьми с гипоплазией почек, выявили значительные нарушения внутриутробного развития у этих пациентов. Характерной особенностью оказалось наличие разнообразных сопутствующих пороков развития других органов и систем, причем большинство из этих пороков также развивалось по гипопластическому типу. Наиболее часто сопутствующие аномалии локализовались в области малого таза (68,4% от всех выявленных пороков) и в грудной полости (21,5%), что подтверждает системный характер нарушений эмбриогенеза [1].

Клиническая картина ВГП существенно варьирует в зависимости от возраста выявления. Согласно данным ретроспективного анализа, у детей до одного года порок диагностируется в 13,4% случаев, от одного года до трех лет – в 10,4%, а от трех до 7 лет – в 14,4%. Снижение выявляемости в возрасте от одного года до 7 лет авторы объясняют компенсацией функции почек в этот период. В этой возрастной группе основным поводом для нефрологического обследования служили изменения в анализах мочи на фоне интеркуррентных заболеваний (острые респираторные инфекции, ангина, бронхит), при этом ранее дети наблюдались как практически здоровые. В анализах мочи обнаруживались транзиторная лейкоцитурия и микропротеинурия, что нередко трактовалось как инфекция мочевыводящих путей. Лабораторные

показатели крови и артериальное давление оставались в норме, а инструментальные методы, такие как ультразвуковое исследование и экскреторная урография, выявляли гипоплазию почки с одинаковой частотой справа и слева [2].

Генетические синдромы, включающие гипоплазию почек и глазные проявления

Анализ генов, ассоциированных с врожденными аномалиями почек и мочевыводящих путей (САКУТ), показывает, что около 54% из 63 изученных генов имеют описанные офтальмологические проявления. Среди шести наиболее частых генов САКУТ (*PAX2*, *EYA1*, *SALL1*, *GATA3*, *PBX1*), на которые приходится около 30% всех диагнозов, пять ассоциированы с глазными аномалиями. Спектр офтальмологических нарушений при САКУТ включает колобому, микрофтальмию, аномалии диска зрительного нерва и рефракции (астигматизм, миопия, гиперметропия), а также катаракту [8].

Ряд генетических синдромов, в клиническую картину которых входит гипоплазия почек, демонстрирует четкие офтальмологические фенотипы. При синдроме, связанном с геном *SALL4* (включающем синдром Дуэйна — Duane radial ray syndrome, а также акроренальноокулярный синдром), описаны аномалия Дуэйна (врожденное нарушение подвижности глаз), глазная колобома, а также ренальные мальформации, включая гипоплазию почек, эктопию, подковообразную почку и пузырно-мочеточниковый рефлюкс [3]. Синдром Таунса — Брокса, вызванный мутациями в гене *SALL1*, характеризуется триадой признаков: аноректальными аномалиями, дисплазией ушных раковин с тугоухостью и мальформациями больших пальцев кистей. В спектр ренальных проявлений этого синдрома входят гипоплазия почек, мальротация, эктопия, подковообразная почка, поликистоз и пузырно-мочеточниковый рефлюкс. Среди редких признаков упоминаются аномалия Дуэйна и колобома радужки [9].

Папиллоренальный синдром, связанный с мутациями в гене *PAX2*, характеризуется дисплазией диска зрительного нерва и различными ренальными аномалиями, включая гипоплазию [8]. При бранхиоокулофациальном синдроме (мутации *TFAP2A*) описаны микрофтальмия, колобома, катаракта, стеноз носослезного протока в сочетании с бранхиальными и ренальными аномалиями [10].

Другие мультисистемные синдромы также демонстрируют связь почечной и глазной патологии. При синдроме Лоу (окулоцереброренальном) поражение почек протекает по типу тубулопатии Фанкони, но в ряде случаев могут наблюдаться структурные аномалии; глазные проявления включают врожденную катаракту и глаукому [11]. Синдром Нунан может включать глазные симптомы (страбизм) и различные ренальные аномалии, хотя гипоплазия почек описана не как обязательный признак [12]. Синдром Рубинштейна — Тейби характеризуется офтальмологическими нарушениями (колобома, катаракта) и аномалиями почек, включая гипоплазию [13]. Синдром ногтей-надколенника (мутации *LMX1B*) ассоциирован с нефропатией и глаукомой, но гипоплазия почек для него не типична [14]. При врожденных нарушениях гликозилирования (*PMM2-CDG*) описаны пигментный ретинит, миопия, страбизм,

а также кистозные изменения почек, но не гипоплазия [15]. Врожденная аниридия, часто вызванная мутациями *PAX6*, может быть частью синдрома WAGR (опухоль Вильмса, аниридия, генитоуринарные аномалии), где поражение почек представлено нефробластомой, а не гипоплазией, однако синдром требует комплексного подхода с участием нефролога и офтальмолога [16]. При делеции 22q11.2 встречаются офтальмологические нарушения (страбизм, аномалии рефракции) наряду с различными пороками почек, включая гипоплазию [17].

Данные из обзоров по другим группам нефропатий

Исследования, посвященные глазным проявлениям при других наследственных нефропатиях, содержат информацию, косвенно значимую для понимания связи гипоплазии почек и офтальмопатологии. При фокально-сегментарном гломерулосклерозе (ФСГС) около 58% генов имеют глазные ассоциации, включая катаракту, миопию, страбизм и атрофию сетчатки [6]. Хотя ФСГС не является структурной аномалией типа гипоплазии, общность генетических путей (например, вовлечение *WT1*, *PAX2*) указывает на возможные перекрытия.

При тубулопатиях около 37% генов имеют глазные проявления, включая структурные аномалии (колобома, микрофтальмия) и аномалии рефракции [4]. Это подтверждает, что гены, ответственные за развитие и функцию почечных канальцев, могут влиять на морфогенез глаза.

Цилиопатии представляют особый интерес: до 95% педиатрических ренальных цилиопатий имеют глазные проявления (наследственная дегенерация сетчатки, глазодвигательные нарушения, колобома) [5]. Хотя классические цилиопатии чаще ассоциированы с кистозными изменениями почек, а не с гипоплазией, некоторые синдромы (например, папиллоренальный) демонстрируют перекрытие фенотипов. Интересно, что заболевания, связанные с вариантами в генах *ANK6*, *MAPKBP1*, *NEK8* и *TCTN1*, не имеют описанных глазных симптомов, что согласуется с низкой экспрессией этих генов в сетчатке [5].

Для синдрома Альпорта, вызванного мутациями в генах коллагена IV типа, характерны передний лентиконус, макулярные изменения и ретинальные аномалии, которые могут быть выявлены с помощью оптической когерентной томографии [18–20]. Описаны случаи, когда именно офтальмологическое обследование позволяло заподозрить диагноз [21]. В систематических обзорах подчеркивается важность раннего распознавания глазных симптомов для своевременной терапии, замедляющей прогрессирование почечной недостаточности [7, 22]. Еще один систематический обзор подтверждает, что раннее вмешательство может отсрочить диализ и улучшить выживаемость [23].

Офтальмологические изменения у пациентов с хронической почечной недостаточностью (ХПН)

В исследовании 60 пациентов с ХПН, не получающих диализ, были выявлены снижение остроты зрения (66,7%), катаракта (26,7%), оптическая нейропатия (23,3%), отек макулы (10%), а также гипертоническая ретинопатия [24]. Однако авторы не обнаружили прямой корреляции между этими проявлениями и степенью почечной недостаточности, предполагая ведущую роль сопутствующих факторов, таких как артериальная гипертензия и сахарный диабет. Это важно

учитывать при ведении пациентов с гипоплазией почек, у которых может развиваться ХПН.

Данные о глазных проявлениях при изолированной гипоплазии почек

Прямые исследования, посвященные изучению офтальмологических нарушений у пациентов с изолированной (несиндромальной) ВГП, в проанализированных источниках отсутствуют. Однако ряд наблюдений позволяет предполагать, что глазные симптомы могут быть выявлены при целенаправленном обследовании. В обзорах, посвященных генетическим тубулопатиям и цилиопатиям, отмечается, что многие гены, ответственные за развитие почечной патологии, экспрессируются в сетчатке и их мутации могут приводить к субклиническим или отсроченным офтальмологическим изменениям [4, 5]. Например, до 95% случаев цилиопатий с педиатрическим дебютом имеют глазной фенотип, хотя классические кистозные болезни взрослых обычно не сопровождаются глазными симптомами [5]. Это указывает на то, что гипоплазия почек как часть эмбрионального нарушения развития может иметь общие патогенетические механизмы с глазными дисплазиями.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленные данные свидетельствуют о том, что ВГП редко встречается как изолированная аномалия. Часто она является компонентом системных нарушений эмбриогенеза, затрагивающих другие органы [1, 2]. Наличие четких офтальмологических фенотипов при генетических синдромах, включающих гипоплазию почек (*SALL4*, *SALL1*, *PAX2* и др.), указывает на то, что глазные симптомы могут служить важным диагностическим ключом [3, 8, 9].

Отсутствие в литературе данных о систематическом офтальмологическом обследовании пациентов с изолированной ВГП представляет собой пробел в знаниях. Учитывая, что около 11% генов САКУТ не имеют описанных глазных проявлений, но экспрессируются в сетчатке человека или дают глазной фенотип на мышиных моделях, можно предположить существование еще не распознанных офтальмологических ассоциаций [8]. Это подтверждает необходимость мультидисциплинарного подхода: дети с выявленной гипоплазией почек должны проходить офтальмологическое обследование для исключения скрытых аномалий, а офтальмологи при обнаружении характерных симптомов (колобома, аномалия Дуэйна, дисплазия диска) должны рекомендовать нефрологическое обследование для исключения гипоплазии или других структурных аномалий почек [6, 10].

Клиническая гетерогенность ВГП проявляется не только в вариативности почечных симптомов и возраста манифестации, но и в спектре возможных внепочечных проявлений [2]. Офтальмологические нарушения, даже при отсутствии жалоб у пациента, могут быть значимы для ранней диагностики синдромальных форм и прогноза [5, 6]. С практической точки зрения важно учитывать, что многие лекарственные препараты, применяемые при почечной патологии, могут обладать ото- или офтальмотоксичностью, что требует особой осторожности [9]. Опыт ведения пациентов с синдромом Альпорта показывает, что раннее выявление глазных симптомов позволяет улучшить визуальные исходы [20, 22, 23].

Ограничением данного обзора является отсутствие крупных проспективных исследований, напрямую оценивающих частоту и спектр глазных проявлений у когорты пациентов с верифицированной изолированной гипоплазией почек. Большинство имеющихся данных получены из описаний синдромальных случаев, что не позволяет экстраполировать их на всю популяцию.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ВГП характеризуется выраженной клинической гетерогенностью, которая проявляется вариативностью возраста диагностики, тяжести течения и частоты сопутствующих пороков развития. Имеющиеся данные убедительно демонстрируют, что гипоплазия почек может входить в структуру ряда генетических синдромов с четкими офтальмологическими фенотипами, включая колобому, аномалию Дуэйна, дисплазию диска зрительного нерва и другие. Однако вопрос о частоте и спектре глазных проявлений при изолированной (несиндромальной) гипоплазии почек остается открытым и требует дальнейших исследований. Включение офтальмологического скрининга в протокол обследования детей с врожденными аномалиями почек представляется обоснованным для раннего выявления потенциально значимых нарушений зрения и оптимизации междисциплинарного ведения таких пациентов. **ЛВ**

Благодарности: автор выражает благодарность научному руководителю за ценные советы при подготовке рукописи.

Acknowledges: The author expresses his gratitude to the scientific supervisor for valuable advice during the preparation of the manuscript.

Литература/References

1. Ботвиньев О. К., Сафонова М. П. Особенности внутриутробного развития детей с гипоплазией почки. *Doktor.Ru*. 2013; 9 (87).
Botvinyev O. K., Safonova M. P. Features of intrauterine development of children with renal hypoplasia. *Doktor.Ru*. 2013; 9 (87). (In Russ.)
2. Ботвиньев О. К., Сафонова М. П. Особенности клиники при врожденной гипоплазии почек у детей в зависимости от возраста и стороны поражения. *Врач*. 2013; 24 (12): 78-80.
Botvinyev O. K., Safonova M. P. Clinical features of congenital renal hypoplasia in children depending on age and side of the lesion. *Vrach*. 2013; 24 (12): 78-80. (In Russ.)
3. Kohlhaase J. SALL4-Related Disorders. 2004 Aug 16 [updated 2022 Mar 17]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
4. Yang G., Mack H., Harraka P., Colville D., Savage J. Ocular manifestations of the genetic renal tubulopathies. *Ophthalmic Genet*. 2023; 44 (6): 515-529. DOI: 10.1080/13816810.2023.2254815.
5. Salehi O., Mack H., Colville D., Lewis D., Savage J. Ocular manifestations of renal ciliopathies. *Pediatr Nephrol*. 2024; 39 (5): 1327-1346. DOI: 10.1007/s00467-023-06157-7.
6. Zhu V., Huang T., Wang D., Colville D., Mack H., Savage J. Ocular manifestations of the genetic causes of focal and segmental glomerulosclerosis. *Pediatr Nephrol*. 2024; 39 (3): 655-679. DOI: 10.1007/s00467-023-06134-0.

7. Sarfraz Z., Khan A., Liaqat M., et al. Systematic Review of Management Strategies for Alport Syndrome: Implications for Male Patients. *Health Sci Rep.* 2025; 8 (4): e70595. DOI: 10.1002/hsr2.70595.
8. Virth J., Mack H. G., Colville D., Crockett E., Savage J. Ocular manifestations of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). *Pediatr Nephrol.* 2024; 39 (2): 357-369. DOI: 10.1007/s00467-023-06038-z.
9. Graziano C., Olivucci G. SALL1-Related Townes-Brooks Syndrome. 2007 Jan 24 [updated 2025 Aug 14]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
10. Haldeman-Englert C. R., Lin A. E., Milunsky J. M. Branchiooculofacial Syndrome. 2011 May 31 [updated 2025 Aug 14]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
11. Tripathi M., Markan A., Tripathy K., Chou E. Oculocerebrorenal Syndrome. 2025 Dec 1. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan.
12. Roberts A. E. Noonan Syndrome. 2001 Nov 15 [updated 2025 Dec 4]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
13. Stevens C. A. Rubinstein-Taybi Syndrome. 2002 Aug 30 [updated 2023 Nov 9]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
14. Sweeney E., Hoover-Fong J. E., McIntosh I. Nail-Patella Syndrome. 2003 May 31 [updated 2023 Dec 14]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
15. Lam C., Krasnewich D. M. PMM2-CDG. 2005 Aug 15 [updated 2021 May 20]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
16. Суханова Н. В., Геворкян А. К., Васильева Т. А. Врожденная аниридия в педиатрической практике. *Педиатрия. Consilium Medicum.* 2024; 4.

*Sukhanova N. V., Gevorgyan A. K., Vasilyeva T. A., et al. Congenital aniridia in pediatric practice. *Pediatrics. Consilium Medicum.* 2024; 4. (In Russ.)*
17. McDonald-McGinn D. M., Hain H. S., Emanuel B. S., Zackai E. H. 22q11.2 Deletion Syndrome. 1999 Sep 23 [updated 2025 May 8]. In: Adam M. P., Bick S., Mirzaa G. M., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
18. Adone A., Anjankar A. Alport Syndrome: A Comprehensive Review. *Cureus.* 2023; 15 (10): e47129. DOI: 10.7759/cureus.47129.
19. Jang Y., Jung J. H. Alport syndrome and eye. *Kidney Res Clin Pract.* 2025; 44 (4): 576-582. DOI: 10.23876/j.krcp.24.165.
20. Ramakrishnan R., Shenoy A., Meyer D. Ocular Manifestations and Potential Treatments of Alport Syndrome: A Systematic Review. *J Ophthalmol.* 2022; 2022: 9250367. DOI: 10.1155/2022/9250367.
21. Sargazi M., Dehghani S., Dahmardeh M., Mohammadi S. O. Ocular Manifestations of Alport Syndrome: Report and Comparison of Two Cases. *Cureus.* 2023; 15 (10): e47373. DOI: 10.7759/cureus.47373.
22. Jain D., Ravishankar V. Ocular Manifestations Leading to a Diagnosis of Joubert Syndrome Related Disorder. *Nepal J Ophthalmol.* 2022; 14 (27): 173-177. DOI: 10.3126/nepjoph.v14i1.38724.
23. Konstantinou E. K., Shaikh N., Ramsey D. J. Birt-Hogg-Dubé syndrome associated with chorioretinopathy and nyctalopia: a case report and review of the literature. *Ophthalmic Genet.* 2023; 44 (2): 175-181. DOI: 10.1080/13816810.2022.2051194.
24. Koman C. E., Soumahoro M., Sowagnon Y., et al. Manifestations oculaires chez les patients insuffisants rénaux chroniques non dialysés: a propos de 60 cas [Ocular manifestations in non-dialysis chronic renal failure patients: about 60 cases]. *Mali Med.* 2022; 37 (2): 71-77. (In French.)

Сведения об авторе:

Жалгасбаева Диана Амангельдиновна, врач-резидент, Некоммерческое акционерное общество «Казахский национальный медицинский университет имени С. Д. Асфендиярова»; Казахстан, 050000, Алматы, ул. Толе би, 94; dchmstrool@gmail.com

Information about the author:

Diana A. Zhalgasbayeva, Resident Physician, Non-profit Joint Stock Company S. D. Asfendiyarov Kazakh National Medical University; 94 Tole bi str., Almaty, 050000, Kazakhstan; dchmstrool@gmail.com

Поступила/Received 20.02.2026

Поступила после рецензирования/Revised 24.03.2026

Принята в печать/Accepted 28.03.2026