

(62)

Zespół przetrwałego unaczynienia płodowego – obraz kliniczny i trudności diagnostyczne

Persistent fetal vasculature syndrome – clinical image and diagnostic difficulties

Monika Modrzejewska, Ewelina Lachowicz, Danuta Karczewicz, Ewa Sawińska

Z Katedry i Kliniki Okulistyki Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie

Z Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 2 w Szczecinie

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Danuta Karczewicz

- Streszczenie:** Celem badań było przedstawienie zróżnicowanego obrazu klinicznego zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego (persistent fetal vasculature syndrome – PFVS), określanego również mianem przetrwałego hiperplastycznego pierwotnego ciała szklistego (persistent hyperplastic primary vitreous body – PHPVB) obserwowanego w grupie niemowląt i dzieci starszych.
- Materiał i metody:** retrospektywnie przeanalizowano historie choroby czworga dzieci, u których na dnie oczu obserwowano zmiany charakterystyczne dla tylnej postaci zespołu przetrwałego hiperplastycznego ciała szklistego. Przeprowadzono podstawowe badania okulistyczne oraz wykonano badania genetyczne, cytogenetyczne i laboratoryjne w celu wykluczenia współistniejących schorzeń bakteryjnych, wirusowych, pasożytniczych, jak też wrodzonych patologii rozwojowych oczu oraz zmian nowotworowych siatkówkowo-naczyniówkowych okresu niemowlęcego. Obrazy z dna oka archiwizowano za pomocą aparatu Ret-Cam II. W celu określenia wymiaru osiowego galek ocznych i wykluczenia okulistycznych schorzeń współistniejących wykonano badania ultrasonograficzne (USG-A, USG-B i USG-kolor Doppler).
- Wyniki:** w badaniu oftalmoskopowym obserwowano różne obrazy kliniczne tylnej postaci przetrwałego hiperplastycznego ciała szklistego. Zaobserwowane zmiany obejmowały błonę włóknisto-naczyniową biegnącą od tarczy nerwu wzrokowego (n. II) w kierunku rąbka zębatego siatkówki, towarzyszące rozwarstwienie siatkówki, zauważono obecność przetrwałej tętnicy ciała szklistego lub różnokształtnych mas pozasoczewkowych. W oczach dotkniętych chorobą obserwowano współistnienie małowocza, zaćmy, jaskry, ogniska degeneracyjnego siatkówki, rozwarstwienia siatkówki i wylewów doszkliskowych. Zez i oczopląs oraz wada serca w postaci przetrwałego krążenia płodowego towarzyszyły zmianom okulistycznym. W diagnostyce różnicowej wykluczono choroby zapalne i uwarunkowane genetycznie.
- Wnioski:** charakterystyczne objawy kliniczne i wyniki badań obrazowych potwierdziły rozpoznanie przetrwałego hiperplastycznego pierwotnego ciała szklistego (PHPVB). Sugerowane rozpoznanie zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego (PFVS) należy potwierdzić uzupełnioną diagnostyką w kierunku innych wad rozwojowych – ocznych i układowych.
- Słowa kluczowe:** zespół przetrwałego unaczynienia płodowego, przetrwałe hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste, objawy kliniczne, diagnostyka, leczenie.
- Summary:** **Purpose:** The aim of this review is to present cases of clinically differentiated picture of persistent fetal vasculature syndrome – PFVS (also called persistent hyperplastic primary vitreous body – PHPVB) observed in group of infants and children.
- Material and methods:** Case records of four children with characteristic changes of posterior form of persistent fetal vasculature syndrome, which were observed on fundus of the eyes, were analyzed retrospectively. Routine ophthalmological examination, genetic, cytogenetic and laboratory tests towards coexisting bacterial, viral and parasitic diseases and congenital anomaly of the eye or chorioretinal neoplastic changes of neonatal period were performed. Ophthalmological changes were archived using Ret-Cam II apparatus (Clarity Medical Systems). Measurement of the axial diameter of the eyes and exclusion coexisting ocular disease by ultrasonography (A-scan US i B-scan US and color Doppler ultrasonography – CDU), were performed.
- Results:** Different clinical image of posterior form of persistent hyperplastic primary vitreous body was observe in ophthalmological examination. Changes such as fibrovascular tissue connecting optic disc (n. II) with ora serrata of the retina coexisting with retinoschisis, retrolental mass or persistent hyaloid artery were observed. Additionally concomitant features in pathological eyes were: iris hypoplasia, corectopia, microphthalmia, congenital cataract, secondary glaucoma, degeneration or retinoschisis and intravitreal haemorrhage. Strabismus, nystagmus and heart disease in the form of persistent fetal circulation were associated with ophthalmological changes. Inflammatory and genetically determined diseases were excluded in differential diagnosis.
- Conclusions:** The diagnosis of persistent hyperplastic primary vitreous body (PHPVB) was confirmed by characteristic clinical symptoms and results of the additional research. Suggestion of recognition of this syndrome (PHPVB) as well as persistent fetal vasculature syndrome (PFVS) should be implemented diagnostics towards other optic and systemic development defects.
- Key words:** persistent fetal vasculature syndrome, persistent hiperplastic primary vitreous body, clinical symptoms, diagnosis, treatment.

Wstęp

Zespół przetrwałego unaczynienia płodowego (persistent fetal vasculature syndrome – PFVS), określane również mianem przetrwałego hiperplastycznego pierwotnego ciała szklonego (persistent hyperplastic primary vitreous body – PHPVB) jest rzadkim schorzeniem powstającym w wyniku zaburzonego zaniku pierwotnego ciała szklonego, któremu towarzyszyć mogą nieprawidłowy rozwój soczewki oraz wtórne zmiany chorobowe w siatkówce lub w innych strukturach gałki ocznej (1-3). W piśmiennictwie opisywane są postaci tego schorzenia – izolowana oraz towarzysząca innym zaburzeniom okulistycznym. Najczęściej PFVS spotykany jest u dzieci przedwcześnie urodzonych, jego patogeneza nie jest ostatecznie wyjaśniona (1,3). Jedną z hipotez jest genetyczne uwarunkowanie schorzenia, w którym obok dziedziczenia autosomalnie dominującego i recesywnego najczęściej spotyka się sporadyczną postać zespołu. W niektórych przypadkach mutacja genów odpowiedzialnych za chorobę Norrie'ego i współtowarzyszące jej pseudoglioma lub rodzinna wysiękowa witreoretinopatia, które są niezbędne do regresji pierwotnego ciała szklonego, oraz brak proteiny Arf tumor-suppressor uznawane są za czynniki patogenetyczne tego zespołu (1,2). Niektóre badania wskazują na wpływ kokainy i LSD (dietyloamid kwasu lizergowego) stosowanych w czasie ciąży na wystąpienie tej anomalii rozwojowej (1,4).

Doniesienia w piśmiennictwie nt. przypadków dzieci z rozpoznaniem klinicznym przetrwałego hiperplastycznego ciała szklonego (PHPVB) w okresach niemowlęcym i wczesnodziecięcym są nieliczne, dlatego też autorzy tej pracy przedstawili retrospektywną analizę grupy młodych pacjentów z obrazem zmian chorobowych, który jest charakterystyczny dla tej jednostki chorobowej, omawiając jednocześnie zagadnienia związane z jej różnicowaniem.

Pacjenci i metody

Analizą objęto grupę 4 dzieci w wieku od 1. do 7. roku życia (średnia wieku 3,5 roku), u których rozpoznano zespół przetrwałego unaczynienia płodowego. Wiek urodzeniowy w badanej grupie wahał się w granicach 35-40 Hbd (średnio 38,25 Hbd), waga urodzeniowa mieściła się w granicach 1900-2850 g (średnio 2462,5 g). W grupie czworga analizowanych dzieci troje zostało urodzonych o czasie, a tylko jedno przedwcześnie, przy czym dzieci nr 1 i nr 3 zostały urodzone za pomocą cięcia cesarskiego, natomiast dzieci nr 2 i nr 4 – siłami natury. Okresy ciąży i okołoporodowy w omawianych przypadkach przebiegały bez powikłań, natomiast u noworodka wczesniacze obserwowano zespół zaburzeń oddychania z krwawieniem dokomorowym. Charakterystykę analizowanej grupy przedstawiono w tabeli I.

Cecha/ Feature	Liczba dzieci/ Number of children			
	Dziecko 1./ Child 1	Dziecko 2./ Child 2	Dziecko 3./ Child 3	Dziecko 4./ Child 4
Poród/ Delivery	cięcie cesarskie/ caesarean section	naturalny/ natural	cięcie cesarskie/ caesarean section	naturalny/ natural
Wiek w okresie ustalenia rozpoznania (lata)/ Age in moment of identify of disease (year)	6 miesięcy/ 6 months	3. miesiąc życia/ 3-rd month	3. miesiąc życia/ 3-rd month	7 lat/ 7 years
Hbd (tydz.) (week)	39	40	35	39
Średnia waga urodzeniowa (g)/ Average weight of birth (g)	2300	2850	1900	2800
Ostrość wzroku w czasie rozpoznania/ Visual acuity in time of diagnosis	okiem chorym nie wodzi za przedmiotem/ sick eye do not follow objects	okiem chorym nie wodzi za przedmiotem/ sick eye do not follow objects	wodzi bardzo słabo gałkami ocznymi za przedmiotem/ poorly following movements of the eyes	OP 1,0 OL (oko chore – bps/ sick eye – wlp)
Ostrość wzroku w okresie kolejnej obserwacji/ Visual acuity during follow-up	4 lata/ 4 years oko chore – bps/ sick eye – wlp	3 lata/ 3 years oko chore – bps/ sick eye – wlp	3 lata/ 3 years zmiany chorobowe obuocznego/ both eyes lesions OP c.c 0,1 OL cc 0,1	7 lat/ 7 years oko chore – bps/ sick eye – wlp
Przedni odcinek/ Anterior segment	granice normy/ standard borders	granice normy/ standard borders	OP/OL – hipoplazja zrębu tęczówki, szczelina tęczówki, ektopia źrenicy, zaćma wrodzona biegunowa przednia/ RE/LE – iris hypoplasia, iris coloboma, ectopic pupil, congenital polar anterior cataract	OL – poszerzona reaktywna źrenica/ LE – dilatated reactive pupil
Dno oka/ Fundus of eye	OP – rozwarstwienie siatkówki, wybroczyny krwotoczne przedsiatkówkowe/ retinodschisis, petechie epiretinalis	OL – białe masy zasoczkowe przesłaniające wgląd w dno oka, gdy źrenica jest wąska, fragmentarycznie	OL – białe masy pozasoczkowe zlokalizowane na obwodzie siatkówki, szczelina tarczy nerwu wzrokowego,	OL – ciąg tkanki włóknistej idący od tarczy nerwu wzrokowego i białe masy zasoczkowe/

Cecha/ Feature	Liczba dzieci/ Number of children			
	Dziecko 1./ Child 1	Dziecko 2./ Child 2	Dziecko 3./ Child 3	Dziecko 4./ Child 4
	OL – ciąg szkliskowo-siatkóvkowy idący od tarczy n. II w kierunku rąbka zębatego, białe masy zasoczewkowe, rozwarstwienie siatkówki towarzyszące błonom włóknistym obejmujące rozległy obszar siatkówki/ LE – fibrous tissue stretched from optic disc to ora serrata with white, elevated mass located in a peripheral area of the retina	widoczna przetrwała tętnica ciała szklistego/ LE – white conglomerate behind the lens covering the fundus when the pupil is constricted, fragmentaric visible persistent hyaloid artery	liczne zmiany zwyrodnieniowe siatkóvkowo-naczynióvkowe/ LE – white I conglomerates behind the lens ocated periferically on the retina, coloboma of the optic nerve, multiple vasculo-retinales degeneraciones	fibrous tissue stretched from optic disc and white colglomerates behind the lens
USG-A oko chore/ US-A affected eye Długość gałek ocznych (mm)/ Axial length (mm)	OP / RE – 17,8 mm OL / LE – 18 mm	OP / RE – 18,1 mm OL / LE – 16,3 mm	OP / RE – 17,5 mm OL / LE – 14,0 mm	OP/ RE – nie badano/ RE not examined OL / LE – 18 mm
USG-B oko chore/ US-B affected eye	hyperechogeniczne, nieregularne masy zasoczewkowe, ciąg włóknisty biegnący do tarczy nerwu wzrokowego/ hyperechogenic, irregular conglomerates behind the lens, fibrous tissue stretched to the optic disc w oku towarzyszącym hypoechogeniczne wakuole w szklisce/ hypoechogenic vacuolisations in the vitreous body	hyperechogeniczne, nieregularne masy zasoczewkowe, dodatkowo ciąg hyperechogeniczny od tarczy n. II do tylnej powierzchni soczewki sugerujący obecność tętnicy płodowej/ hyperechogenic, irregular conglomerates behind the lens, additional fibrous tissue stretched from the optic disc to the posterior part of the lens suggesting presence of hyaloid artery	hyperechogeniczne, nieregularne masy zasoczewkowe/ hyperechogenic, irregular conglomerates behind the lens	hyperechogeniczne, nieregularne masy zasoczewkowe, ciąg włóknisty biegnący do tarczy nerwu wzrokowego/ hyperechogenic, irregular conglomerates behind the lens, fibrous tissue stretched to the optic disc
USG Doppler color – oko chore/ US color Doppler – affected eye	nie wykonywano/ not performed	potwierdzono przepływ w ciągu włóknistym pozasoczewkowym jako płodową tętnicę szkliski/ considered blood flow in the fibrous tissue behind the lens as the hyaloid artery	nie wykonywano/ not performed	nie wykonywano/ not performed
Schorzenia współistniejące u dziecka/ Coexisting diseases at child	małocze, zez, oczopląs/ microphthalmus, strabismus, nystagmus	małocze, zez, oczopląs/ microphthalmus, strabismus, nystagmus	małocze, PDA + Pfo, wnetrostwo prawostronne/ microphthalmus, PDA + Pfo, cryptorchidism on the right side	małocze, zez, oczopląs/ microphthalmus, strabismus, nystagmus
Badania genetyczne w kierunku Rb Genetic tests towards Rb	nie wykonano/ not performed	nie stwierdzono mutacji/ mutation not concerned	nie stwierdzono mutacji/ mutation not concerned	nie stwierdzono mutacji/ mutation not concerned
Przeciwciała anty Toxoplasma gondii/ Anti Toxo antibodies	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)
Przeciwciała anty Rubella/ Anti rubella antibodies	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(+) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)
Przeciwciała anty CMV/ Anti CMV antibodies	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)
Przeciwciała anty Borrelia burgdorferi/ Anti Borrelia antibodies	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-) wątpliwy/ uncertain	IgG(-) IgM(-)
Przeciwciała anty Toxocara canis/ Anti toxocara antibodies	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)	IgG(-) IgM(-)

Tab. I. Charakterystyka grupy dzieci z PHPVB.

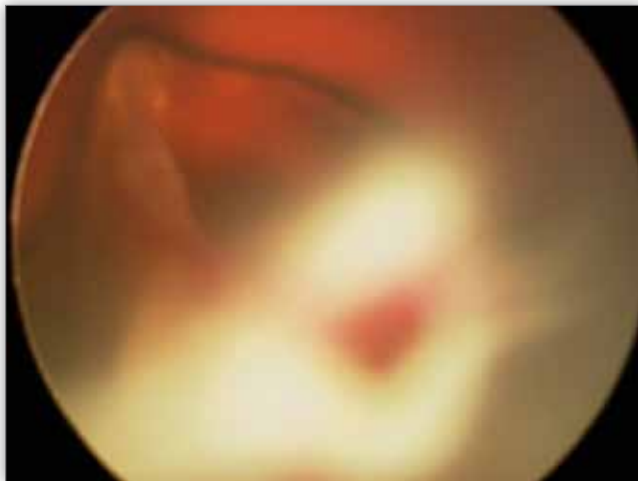
Tab. I. Characteristic of child's group with PHPVB.

Badanie okulistyczne odcinków oka – przedniego i tylnego – przeprowadzono zgodnie z obowiązującymi standardami. Dno oczu oceniano po mydriazie (Tropicamidum 0,5% i Neosynephrinum 2,5%) z zastosowaniem archiwizacji systemem kamery siatkówkowej Ret-Cam II. Jednocześnie wykonywana była diagnostyka różnicowa schorzeń zapalnych oraz uwarunkowanych genetycznie, których obraz kliniczny mógłby wskazywać na PHPVB (tab. I).

Wyniki

W analizowanej grupie dzieci badanie okulistyczne odcinków gałki ocznej – przedniego i tylnego – wykazało zróżnicowane zmiany chorobowe (tab. I). U trojga z nich występowała postać jednostronna PHPVB, obejmowała tylny odcinek oka, u czwartego dziecka zmiany o charakterze mieszanym lokalizowane były obustronnie. U wszystkich niemowląt obserwowano obecność białej pozasoczewkowej błony, która utrudniała wgląd w dno chorego oka, a umiejscowione poza soczewką masy

w postaci białoszarych ciągów włóknistych przebiegały od tarczy nerwu wzrokowego w kierunku rąbka zębatego (ryc. 1-4). W jednym przypadku ciąg włóknisty obejmował tarczę n. II i tylną powierzchnię soczewki, a w jego przebiegu potwierdzono obecność przepływu naczyniowego w obrazie USG kolor Doppler (ryc. 5). Współistniejącymi objawami klinicznymi, które obserwowano w badanej grupie, były: płaskie odwarstwienie i rozwarstwienie siatkówki (ryc. 4), zaćma wrodzona biegunowa przednia i jaskra wtórna, wylewy doszkliskowe, szczelina tęczówki z ektopią źrenicy (ryc. 6), małowocze (ryc. 7, 8) i niedorozwój gałki ocznej ze zmianami degeneracyjnymi siatkówki i ciała szklistego w postaci hypoechogenicznych przestrzeni o charakterze wakuoli, zez, oczopląs oraz wrodzone wady serca w postaci przetrwałego krążenia płodowego (przetrwały przewód tętniczy Botalla – PDA – i przetrwały otwór owalny – PFO). Ostrość wzroku w oczach dotkniętych schorzeniem aż w trzech przypadkach wynosiła brak poczucia światła, u jednego z dzie-



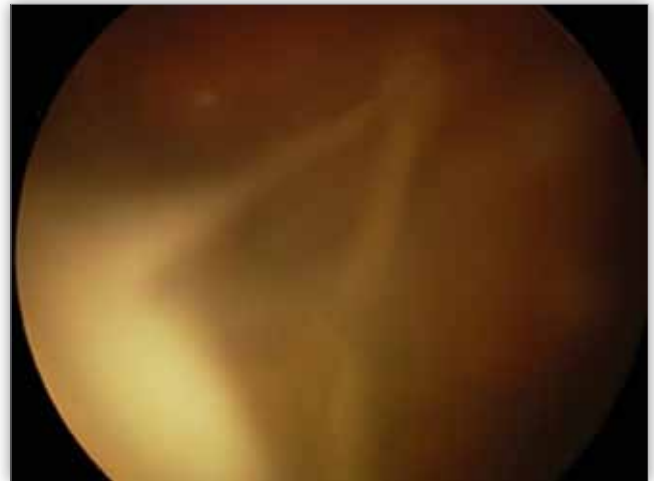
Ryc 1. Tylne postać przetrwałego hiperplastycznego ciała szklistego z typowym skrzydłowato-włóknistym tworem rozciągającym się od tarczy n. II do rąbka zębatego.

Fig. 1. Posterior form of persistent hiperplastic vitreous body with typical fibrous tissue stretched from optic disc to ora serrata.



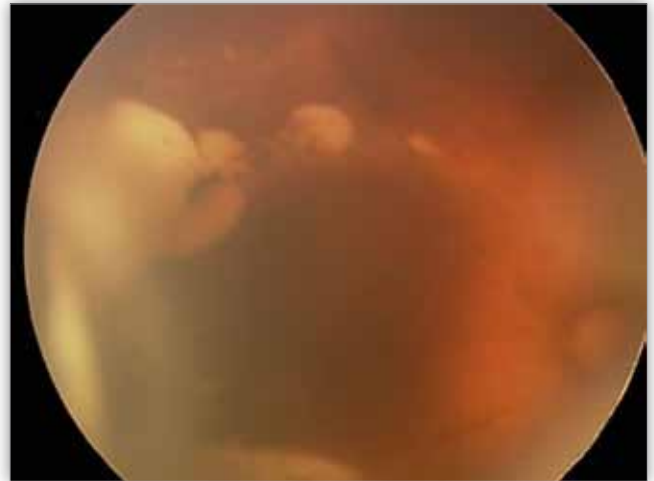
Ryc 2. Białe, puszyste masy pozasoczewkowe z rozwarstwieniem siatkówki na jej obwodzie.

Fig. 2. White, downy retrolental mass with retinoschisis in a peripheral area.



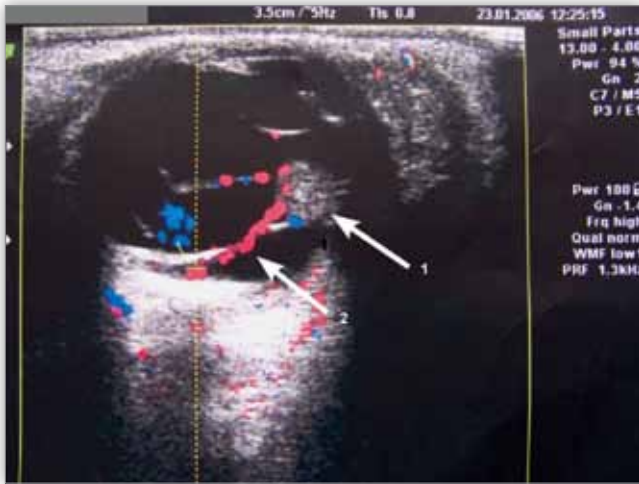
Ryc 3. Obraz włóknistych ciągów, które obejmują tarczę nerwu wzrokowego i ciągną się na obwód siatkówki, z obszarem białych, uniesionych mas pozasoczewkowych, które są zlokalizowane obwodowo w kierunku rąbka siatkówki.

Fig. 3. Fibrous tissue stretched from optic disc to ora serrata with white, elevated mass located in a peripheral area of the retina.



Ryc 4. Liczne białoszare ogniska pozasoczewkowe z sierpowatym rozwarstwieniem siatkówki.

Fig. 4. Numerous, white-gray retrolental tissue and falciform retinoschisis.



Ryc. 5. Hyperplastyczne ciało szkliste (grot strzałki – 1) i przetrwała tętnica ciała szklistego (grot strzałki – 2) w badaniu USG Doppler kolor.

Fig. 5. Persistent hiperplastyczny ciało szkliste (arrow – 1) and persistent hyaloid artery (arrow – 2) in color Doppler imaging examination.



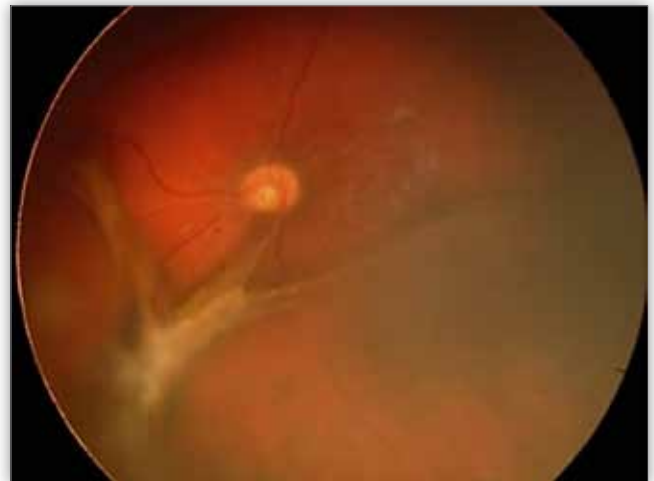
Ryc. 8. Badanie USG-B gałki ocznej i hiperechogeniczna masa pozaszewkowa, która biegnie do okolicy tarczy n. II.

Fig. 8. Hiperechogenic train localized in vitreous cavity connecting optic disc with lens in B-scan US examination of eyeball.



Ryc. 6. Szary odbłask ze źrenicy w obrazie Ret-Cam II.

Fig. 6. Grey reflection from pupil in Ret-Cam II image.



Ryc. 9. Typowy obraz tylnego hyperplastycznego ciała szklistego z towarzyszącym rozległym rozwarstwieniem siatkówki.

Fig. 9. Posterior form of hiperplastyczny ciało szkliste z wide region of retinoschisis.



Ryc. 7. Wynik badania USG-B gałki ocznej ukazujący hiperechogeniczny ciąg w komorze ciała szklistego, który łączy tarczkę n. II z soczewką.

Fig. 7. Hiperechogenic train localized in vitreous cavity connecting optic disc with lens in B-scan US examination of eyeball.

ci po dobraniu najkorzystniejszej korekcji okularowej w obojgu oczach – około 0,1 (tablice Snellena). Badania ultrasonograficzne wykazywały obecność wewnątrzgałkowych, hiperechogenicznych, nieregularnych, uniesionych ponad poziom siatkówki ognisk, które imitowały guz, lub pasmowatych ciągów proliferacyjnych o zwiększonej echogeniczności, które przebiegały od tarczy nerwu wzrokowego w kierunku tylnej powierzchni soczewki i którym towarzyszyło rozwarstwienie siatkówki (ryc. 9). Wymiary osiowe oczu dotkniętych schorzeniem były różne – inne w oczach dzieci w badanej grupie, inne w oczach dzieci zdrowych – oceniano je u dzieci w tym samym wieku, do oceny stosowano metodę USG-A; wymiary przedstawiały się następująco: u dziecka nr 1 (4 lata) – 17,8 mm, u dziecka nr 2 (2 lata) – 16,3 mm, u dziecka nr 3 (1 rok) – 14,0 mm, u dziecka nr 4 (7 lat) – 18 mm (tab. I). W trzech wątpliwych przypadkach co do ustalenia ostatecznego rozpoznania wykonano badania molekularne i cytogenetyczne, na podstawie których wykluczono wewnątrzgałkowy guz o charakterze *retinoblastoma*. W badaniu molekularnym metodą sekwencjonowania genu *RB1* z DNA

genomu wyizolowanego z krwi obwodowej nie stwierdzono mutacji w obrębie promotora i eksonów (1-27) genu *Rb1*. Odczyn immunoenzymatyczne wykonane we wszystkich przypadkach nie wykazały obecności przeciwciał w klasie IgM i IgG przeciwko *Toxoplasma gondii* i *Toxocara canis*. U jednego z dzieci badanie serologiczne było dodatnie dla przeciwciał anty Rubella IgG (+), u innego pacjenta w tej grupie natomiast wynik badania przeciwciał anty *Borrelia burgdorferi* pozostawał wątpliwy (tab. I).

Omówienie

Zespół przetrwałego unaczynienia płodowego na odcinku przednim, nazywany także przetrwałą błoną naczyniową soczewki lub przetrwałą tylną płodową włóknisto-naczyniową pochewką soczewki, spotykany jest z częstością około 25%. Zmiany chorobowe ograniczone tylko do odcinka tylnego gałki ocznej, wobec braku zmian wtórnych w soczewce, występują w około 12% przypadków (1-3). Wczesnymi okulistycznymi objawami klinicznymi, które stwierdza się u pacjentów, są biały odbłask ze źrenicy, zez lub oczopląs. Objawem późnym jest występowanie spistej białej błony nasiatkówkowej lub wrodzonego sierpowatego fałdu siatkówki (70%), który rozciąga się od tarczy nerwu wzrokowego (n. II) aż do rąbka zębatego, z towarzyszącym odwarstwieniem siatkówki lub jej rozwarstwieniem (1,2,3,5). Tę patologię występującą jednostronnie spotyka się w około 90% przypadków, wówczas w oku towarzyszącym obecne są tzw. plamki Mittendorfa (1). Jej obuoczne występowanie jest szacowane na około 10% wszystkich opisywanych przypadków, współistnieją wówczas inne oczne lub układowe wrodzone zmiany rozwojowe, które mogą obejmować anomalie kąta przesączania, rogówkę, twardówkę, hipoplazję zrębu tęczęwki, hipoplazję lub dysplazję nerwu wzrokowego z garbakiem okołotarczowym, zmiany barwnikowe w okolicy plamkowej, a także hipopigmentację plamki i makulopatię barwnikową. Dodatkowymi zmianami rozwojowymi mogą być małowocze, szczelina warg i podniebienia, torbiel pajęczynówki, syndaktylia, mikrocefalia, anomalie serca, atrezja płuc i asplenia (1-3). W odniesieniu do norm wiekowych – spośród wyżej wymienionych anomalii rozwojowych stwierdzono, że u wszystkich dzieci w badanej grupie długość gałki ocznej objętej schorzeniem jest mniejsza niż średnia długość zdrowej gałki ocznej (6). Pozostałe cechy wad rozwojowych oczu u dzieci w tej grupie obejmowały: zaćmę biegunową przednią wrodzoną, hipoplazję zrębu tęczęwki, szczelinę tęczęwki, ektopię źrenicy, dołek rozwojowy tarczy n. II, zmiany degeneracyjne siatkówkowo-naczyniówkowe, zez i oczopląs. Dodatkowymi patologiami rozwojowymi były wnętrostwo, wada serca w postaci przetrwałego przewodu tętniczego Botalla i obecność otworu owalnego. Objawy chorobowe w ciele szklistym i na dnie oka są dość charakterystyczne dla zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego, niemniej jednak dla procesu diagnozy i leczenia PHPVB konieczne jest wykonanie badań laboratoryjnych i obrazowych niezbędnych do diagnostyki różnicowej innych schorzeń okulistycznych o podobnym obrazie klinicznym. W diagnostyce klinicznej PFVS należy różnicować z takimi schorzeniami jak: dysplazja szkliskowo-siatkówkowa towarzysząca zespołom Norriego, Blocha–Sulzbergera i Walkera–Warburga, wrodzone torbiele ciała szklistego, *retinoblastoma*, choroba Coatsa, retinopatia wcześniacza, toxokaroza oczna i wrodzona wysiękowa witreoretinopatia rodzinna (1-4,7).

W szczegółowej nieinwazyjnej, przyżyciowej analizie zawartości i stopnia przezierności ciała szklistego znajdują zastosowanie różne metody diagnostyczne, do których należą: obserwacja oftalmoskopowa ciała szklistego, biomikroskopia świetlna z zastosowaniem soczewek Volka lub czterolusterkowego gonioskopu Zeissa, badanie ultrasonograficzne oraz interferometria laserowa (8). Techniki obrazowe rezonansu magnetycznego (RM) i tomografii komputerowej (TK) jako badania uzupełniające wykonywane są w celu diagnostyki guza wewnątrzgałkowego i potwierdzenia obecności zwapnień w obrębie obserwowanych mas (9). Wskazania do leczenia chirurgicznego (chirurgii witreoretinalnej) powinny być ustalane już w pierwszych miesiącach życia dziecka, aby można było uzyskać użyteczną ostrość wzroku, zapobiegać możliwym powikłaniom lub uzyskać efekt kosmetyczny. Leczenie to w wybranych przypadkach jednostronnych może przynosić dobre efekty rokownicze (1). U pacjentów z obustronnym PHPBV i zmianami na tylnym odcinku oka brak jest korzystnego efektu terapeutycznego. Wykazano, że witektoomia z lensektomią lub bez niej jest korzystną metodą terapeutyczną stosowaną w przypadku obustronnej mieszanej postaci zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego oraz w przypadku postaci tylnej, pod warunkiem zachowania funkcjonalnej ostrości wzroku lub możliwości jej przywrócenia, zahamowania rozwoju jaskry wtórnej lub zaniku gałki ocznej (10). Obecność neowaskularnej błony naczyniowej w przebiegu zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego jest rzadka. W tych przypadkach iniekcja doszkliskowa inhibitorów VEGF, takich jak pegapantib sodium (Macugen), może być skuteczną metodą leczenia tego zespołu nawet u niemowląt (11). Brak odpowiedniego postępowania terapeutycznego powoduje zazwyczaj komplikacje okulistyczne w ciągu pierwszych trzech lat życia dziecka (1). Obejmują one zaćmę i jaskrę wtórną, nawracające krwotoki do komory ciała szklistego i odwarstwienie siatkówki z następowym niedowidzeniem, zezem czy oczopląsem lub nawet z koniecznością enukleacji ślepej gałki ocznej (3). W analizowanych przypadkach u dzieci z tym schorzeniem nie wdrożono leczenia chirurgicznego ze względu na wysokie ryzyko wystąpienia istotnych powikłań wobec braku możliwości uzyskania użytecznej ostrości wzroku.

Wnioski

1. Występowanie leukokorii, oczopląsu i zezu oraz towarzyszących objawów okulistycznych u niemowląt wymaga diagnostyki w kierunku zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego.
2. Pacjenci z zespołem przetrwałego unaczynienia płodowego powinni być diagnozowani w kierunku towarzyszących układowych wad rozwojowych innych narządów.

Piśmiennictwo:

1. Kanigowska K, Gralek M, Klimczak-Ślęczka D, Seroczyńska M: *Persistent hyperplastic primary vitreous-developmental anomaly of the eye in children*. Klin Oczna. 2006, 108(4-6), 225-227.
2. Pollard ZF: *Persistent hyperplastic primary vitreous: diagnosis treatment and results*. Trans Am Ophthalmol Soc 1997, 95, 487-549.
3. Silbert M, Gurwood AS: *Persistent hyperplastic primary vitreous*. Clin Eye Vis Care. 2000, 12(3-4), 131-137.

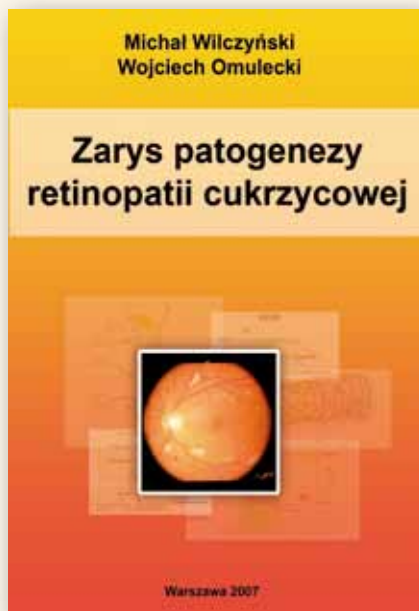
4. Dass AB, Trese MT: *Surgical results of persistent hyperplastic primary vitreus*. Ophthalmology 1999, 106, 280-284.
5. Shastry BS: *Persistent hyperplastic primary vitreous: congenital malformation of the eye*. Clin Experiment Ophthalmol. 2009, 37(9), 884-890.
6. Prost ME, Kocyla-Karczarewicz B, Chipczyńska B i wsp.: *Rozwój gałki ocznej u dziecka*. Warszawa, Instytut Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka 2000, 3-38.
7. Balmer A, Munier F: *Leukokoria in a child: emergency and challenge*. Klin Monbl Augenheilkd. 1999, 214(5), 332-335.
8. Ciszewska J, Kasprzak J, Karwacka E i wsp.: *Metody nieinwazyjnej oceny i rejestracji ciała szklistego. Część I. Badanie przedmiotowe i dokumentacja fotograficzna*. Okulistyka 2004, 4, 35-38.
9. Prokes B, Rehúrek J: *Computer tomography in the diagnosis of persistent hyperplastic primary vitreous body*. Cesk Radiol. 1989, 43(5), 344-348.
10. Walsh MK, Drenser KA, Capone A Jr., Trese MT: *Early vitrectomy effective for bilateral combined anterior and posterior persistent fetal vasculature syndrome*. Retina 2010, 30(4 Suppl), 2-8.
11. Vinekar A, Sund N, Quiram P, Capone A Jr.: *Choroidal neovascular membrane in persistent fetal vasculature syndrome managed with intravitreal pegaptanib sodium in an infant*. Retina. 2010, 30(4 Suppl), 41-44.

Praca wpłynęła do Redakcji 02.03.2011 (1269)
Zakwalifikowano do druku 31.10.2011 r.

Reprint requests to/ Adres do korespondencji:
dr hab. n .med. Monika Modrzejewska
Klinika Okulistyki PUM
al. Powstańców Wlkp. 72
70-111 Szczecin
e-mail: oko@ams.edu.pl

NIŻSZA CENA NIŻSZA CENA

Wydawnictwo OFTAL poleca:



W niniejszej monografii usystematyzowano najnowszą, dynamicznie rozwijającą się wiedzę na temat mechanizmów rozwoju retinopatii cukrzycowej.

Na podstawie najnowszych doniesień z piśmiennictwa światowego dotyczących tego niezwykle złożonego zagadnienia autorzy w zwięzły sposób przedstawiają szereg zjawisk, zarówno o charakterze lokalnym, wewnątrzgałkowym, jak i ogólnoustrojowym, leżących u podstaw tego schorzenia.

Omówiono także podłoże biochemiczne procesów patologicznych w cukrzycy, jak i towarzyszące jej zjawiska immunologiczne. Przedstawiono m.in. udział czynników wzrostu (w tym VEGF), rolę stanu zapalnego i wybranych cytokin, które są przyczyną powikłań okulistycznych cukrzycy i biorą udział w procesie angiogenezy powstałym na jej tle.

Publikacja stanowi kompendium współczesnej wiedzy z zakresu patogenezy retinopatii cukrzycowej, które może być pomocnym źródłem wiedzy zarówno dla okulistów, jak i diabetologów oraz dla lekarzy innych specjalności mających do czynienia z problemami chorych na cukrzycę.

Format 165x235 mm, oprawa miękka, szyta, papier – kreda 115, 116 stron + ryciny kolorowe.

Książkę można nabyć w redakcji „Okulistyki” – **25 PLN brutto**, a także w formie wysyłkowej po wpłaceniu

30 PLN (w tym koszty wysyłki) na konto: BPH PBK S.A. Oddział w Warszawie, Świętokrzyska 12,

Nr: 39 1060 0076 0000 3200 0043 4563 Oftal Sp. z o.o. z dopiskiem ZARYS.