

(10)

# Centralna otoczkowa dystrofia naczyńówki u rodzeństwa z towarzyszącym wrodzonym brakiem włosów

## *Central aleolar choroidal dystrophy in sibilings coexisting with alopecia*

Joanna Brydak-Godowska, Ewa Dróbecka-Brydak, Maria Paćkowska, Dariusz Kęcik

Z Katedry i Kliniki Okulistyki Akademii Medycznej w Warszawie  
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Dariusz Kęcik

**Summary:** Central areolar choroidal dystrophy is localized in macular region and is characterized by atrophy of pigment epithelium, photoreceptors and choriocapillaris. This paper presents the history of two sibilings at the age of 23 and 30, with central aleolar choroidal dystrophy coexisting with alopecia. The results of erg, eog and fluorescein angiography are presented. Conclusion: The results of therapy for glaucoma associated with the Sturge-Weber syndrome are often disappointing.

**Słowa kluczowe:** centralna otoczkowa dystrofia naczyńówki, łysienie, erg, eog, angiografia fluoresceinowa.

**Key words:** central areolar choroidal dystrophy, alopecia, erg, eog, fluorescein angiography.

Centralna otoczkowa dystrofia naczyńówki (central aleolar choroidal dystrophy) po raz pierwszy została opisana przez Nettleshipa w 1884 roku. Należy ona do rzadkich dystrofii plamki, dziedziczonych w sposób autosomalnie dominujący, recesywny lub sporadyczny (wg 1). Charakteryzuje ją obustronny zanik nabłonka barwnikowego, fotoreceptorów i choriokapilarów w okolicy plamkowej. W obrębie zmian zanikowych wielkości od 1 do 3 tarcz ostro odgraniczonych od normalnej siatkówki widoczne są naczynia naczyńówki. Zmiany oftalmoskopowe, początkowo mało zaawansowane, ujawniają się między 2. a 4. dekadą życia. Progresja zmian zanikowych postępuje powoli, towarzyszą jej skargi pacjenta na pogorszenie ostrości wzroku (2).

Centralna otoczkowa dystrofia naczyńówki (c.o.d.n.) występuje rzadko, a współistnienie jej z łysieniem to przedmiot pojedynczych doniesień w literaturze światowej (3).

**Celem pracy** jest przedstawienie 2 przypadków c.o.d.n. skojarzonej z wrodzonym brakiem włosów przy zachowanych brwiach i rzęsach.

Siostra (lat 23) i brat (lat 30) zostali skierowani do kliniki w celu przeprowadzenia badań diagnostycznych obustronnych zmian stwierdzanych w okolicach plamkowych, będących przyczyną postępującego obniżania się ostrości wzroku. Pierwsze objawy (pogorszenie widzenia, dyskretne zmiany na dnie oczu) wystąpiły u obu pacjentów w wieku szkolnym (8-10 lat) i stopniowo nasilały się. Oprócz zmian ocznych od urodzenia stwierdzano u nich brak włosów na głowie przy zachowanych brwiach i rzęsach.

### Przypadek I – pacjent, lat 30

Vod = 0,2 knp    Snod = 0,75 knp    Tod = 17 mmHg  
Vos = 0,1 z 2 m    Snos = 3,0 knp    TOS = 16 mmHg

Odcinki przednie, soczewki, ciała szkliste bez zmian.

Dno oczu: tarcze n. II bez zmian. Przebieg i kaliber naczyń prawidłowe. W bieżących tylnych widoczne duże ogniska za-

niku siatkówki i naczyńówki, przegrupowania barwnika i duże naczynia naczyńówki. Obwód siatkówki prawidłowy.

Zmiany na dnie oczu przedstawiają ryciny 1 i 2.

W badaniu angiografii fluoresceinowej w obojgu oczach stwierdzono narastającą hiperfluorescencję w biegunie tylnym związaną z zanikiem choriokapilarów i nabłonka barwnikowego, widoczne duże naczynia naczyńówki oraz ścięczenie siatkówki. Naczynia tętnicze prawidłowe.

Zmiany na dnie oczu w badaniu angiografii fluoresceinowej przedstawiają ryciny 3 i 4.

### Przypadek II – pacjentka, lat 23

Vod = 0,1 knp    Snod = 3,0 knp    Tod = 17 mmHg  
Vos = 2/25 knp    Snos = 3,0 knp    Tod = 17 mmHg

Odcinki przednie, soczewki, ciała szkliste bez zmian.

Dno oczu: tarcze n. II bez zmian. Przebieg i kaliber naczyń prawidłowe. W biegunach tylnych widoczny zanik siatkówki i naczyńówki oraz przegrupowania barwnika, a także duże naczynia naczyńówki. Na obwodzie siatkówki widoczne skupiska barwnika.

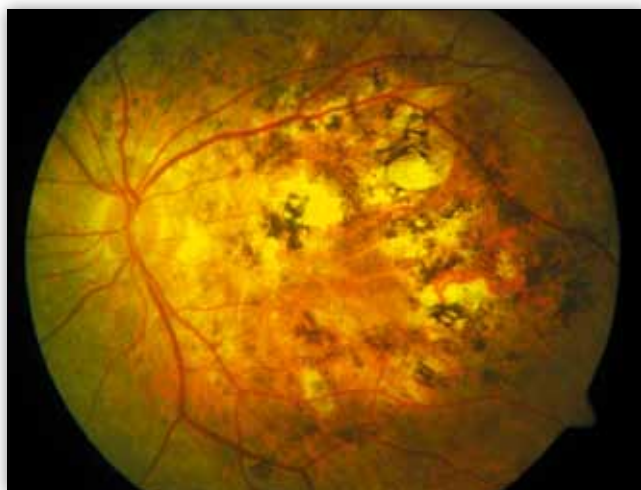
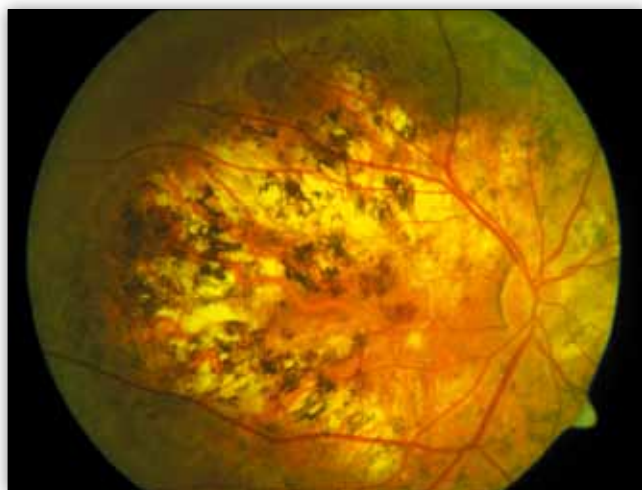
Zmiany na dnie oczu przedstawiają ryciny 5 i 6.

Angiografii fluoresceinowej nie wykonano z powodu uczulenia pacjentki na kontrast.

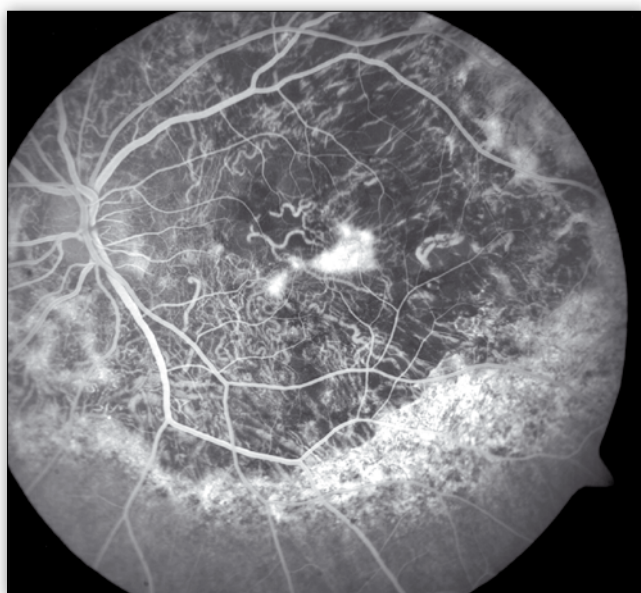
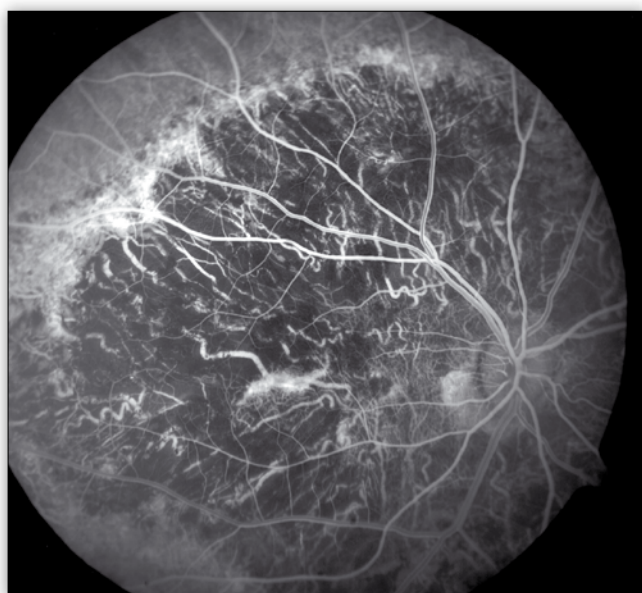
W badaniu OCT, wykonanym na aparacie STARTUS OCT, u rodzeństwa stwierdzono uogólnione ścięczenie siatkówki w biegunie tylnym, najbardziej widoczne w okolicach dołeczka.

Zmiany na dnie oczu u 23-letniej pacjentki w badaniu OCT przedstawiają ryciny 7 i 8.

W badaniach elektrofizjologicznych, wykonanych wg standardu ISCEV na aparacie EPIC 2000 LKC, stwierdzono obustronne obniżenie odpowiedzi fotopowej, odpowiedź skotopowa pozostawała w granicach normy, a w badaniu eog wartość współczynnika Ardena była prawidłowa u obojga chorych.



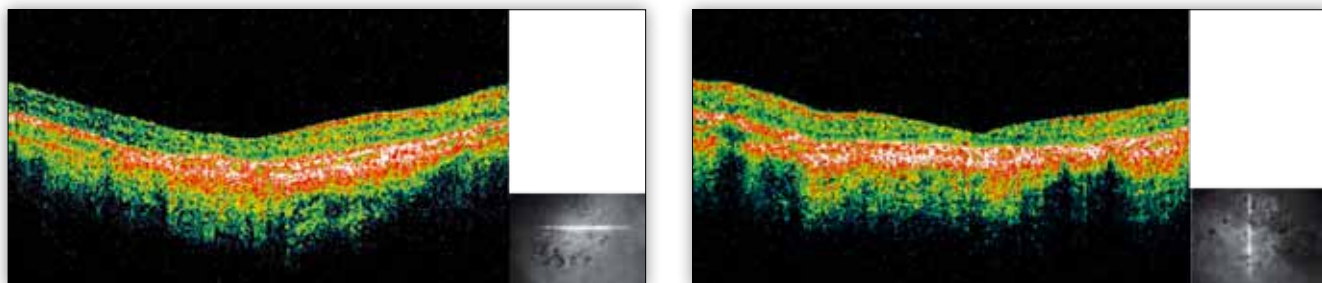
Ryc. 1, 2. Rozległy obszar atrofii siatkówkowo-naczyniówkowej w biegunie tylnym. Widoczne naczynia naczyniówki.  
Fig. 1, 2. Area of atrophy in the posterior pole. Choroidal vessels are visible.



Ryc. 3, 4. W fazie wczesnej widoczne wypełnianie dużych i średnich naczyń naczyniówki oraz wyraźna hiperfluorescencja w fazach późnych związana z zanikiem nabłonka barwnikowego i zastojem fluoresceiny w głębszych warstwach naczyniówki i twardówce.  
Fig. 3, 4. The filling of large and medium-sized choroidal vessels within atrophic area of RPE and choriocapillaris. Intense hyperfluorescence in the late transit caused by late staining at the deeper choroid and sclera.



Ryc. 5, 6. Obszar atrofii siatkówkowo-naczyniówkowej w plamce.  
Fig. 5, 6. Area of atrophy in the macula.



**Ryc. 7, 8.** Obszar o wzmożonym współczynniku odbicia z poziomu nabłonka barwnikowego (błony Brucha) choriokapilarów odpowiada atrofii. Zmniejszenie grubości siatkówki sensorycznej w doleczku (do  $50\ \mu$ ) z zanikiem fotoreceptorów.

**Fig. 7, 8.** Highly reflective signal from the choroid due to the attenuation of the RPE/ Bruch's membrane/ choriocapillaris – decrease in retinal thickness to  $50\ \mu$ .

Badanie pola widzenia, wykonane na aparacie Dicon, wykazało u rodzeństwa mroczki centralne, korespondujące z obszarami zaniku naczyńówki.

### Omówienie

Centralna otoczkowa dystrofia naczyńówki (central areolar choroidal dystrophy) – w przeciwieństwie do dystrofii uogólnionych, obejmujących całą naczyńówkę (chorioideremia, zanik girlandowaty naczyńówki i siatkówki) – należy do dystrofii ograniczonych, zlokalizowanych w okolicy plamkowej.

Hoyng i Deutman wyróżniają 4 stadia w przebiegu c.o.d.n.:

- 1) niewielkie okołoplamkowe zmiany na poziomie nabłonka barwnikowego;
- 2) zaniki nabłonka barwnikowego układają się w kształt centkowany i otaczają plamkę;
- 3) zanik choriokapilarów dookoła plamki;
- 4) zanik choriokapilarów w centrum plamki (4).

Badania elektrofizjologiczne (erg, eog), przeprowadzone w początkowych stadiach choroby, zazwyczaj nie wykazują odchyleń od normy, jednakże w miarę jej postępu obserwuje się zmiany w zapisie erg, zwłaszcza dotyczące odpowiedzi fotopowej. Eog nie ulega zmianie.

Angiografia fluoresceinowa w początkowych stadiach choroby wykazuje hiperfluorescencję w miejscach ubytków nabłonka barwnikowego, w stadiach późniejszych widoczny jest całkowity zanik nabłonka barwnikowego i choriokapilarów (1,2).

Z przeprowadzonego wywiadu rodzinnego wynika, że spośród ośmiorga rodzeństwa (5 synów w wieku 24-35 lat, 3 córki w wieku 23-29 lat) poza wyżej opisanymi problemami ze wzrokiem ma 24-letni brat, u którego również występuje wrodzony brak włó-

sów. Pacjent nie zgłosił się na badanie. Rodzice są ogólnie zdrowi i niespokrewnieni. Rodzeństwo oczekuje na badania genetyczne.

Przedstawione przez nas przypadki rodzinnej centralnej otoczkowej dystrofii naczyńówki skojarzonej z wrodzonym brakiem włosów należą do niezwykle rzadkich.

Obserwacja okulistyczna całej rodziny będzie kontynuowana w celu ewentualnego wczesnego wykrycia zmian oftalmoskopowych u innych jej członków.

### Piśmiennictwo:

1. Nagasaka K., Horiguchi M., Shimada Y., Yuzawa M.: *Multifocal Electroretinograms in Cases of Central Areolar Choroidal Dystrophy*. Investigative Ophthalmology and Visual Science, 2003, 44, 1673-1679.
2. Gass J.D.: *Stereoscopic Atlas of macular disease diagnosis and treatment. Fourth edition* Copyright 1997 by Mosby, INC., 334-336.
3. Da Gruz L., McAllister L.: *An Australian family with macular dystrophy linked to autosomal recessive alopecia universalis*. Br. J. Ophthalmol., 2001, 85:238
4. Hoyng CB, Deutman AF.: *The development of central areolar choroidal dystrophy*. Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol., 1996, 34, (2), 87-93.

**X Jubileuszowe Sympozjum Sekcji Zapobiegania Ślepotcie i Rehabilitacji Słabowidzących, PTO, Warszawa, 5-6 listopada 2004 r.**

Praca wpłynęła do Redakcji 05.12.2006 r. (906)  
Zakwalifikowano do druku 20.12.2006 r.

**Adres do korespondencji (Reprint to requests):**  
dr n. med. Joanna Brydak-Godowska  
ul. Wojciechowskiego 39 m. 103  
02-495 Warszawa