

(14)

Wrodzone zaburzenia tarczy nerwu wzrokowego – obserwacje własne

Congenital optic disc anomalies – own observations

Monika Modrzejewska, Ewelina Lachowicz

Katedra i Klinika Okulistyki Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie

Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Kierownik: dr hab. n. med. Wojciech Lubiński, prof. PUM, FEBO

Streszczenie:	Celem pracy jest przedstawienie obrazu klinicznego wad wrodzonych nerwu wzrokowego, które są stosunkowo częste i mogą być przyczyną obniżenia ostrości wzroku oraz ubytków w polu widzenia. Wady te mogą współistnieć z nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego lub innymi strukturami narządu wzroku zarówno wrodzonymi, jak i nabytymi. Niektóre z tych nieprawidłowości mogą być mylnie rozpoznawane jako tarcza zastoinowa lub neuropatia jaskrowa. Aby rozpoznanie wad rozwojowych tarczy nerwu wzrokowego i gałki ocznej, współistniejących z wadami wielonarządowymi, było prawidłowe, konieczne jest zapewnienie pacjentom wielospecjalistycznej opieki medycznej, szczególnie w okresie niemowlęcym.
Słowa kluczowe:	wady rozwojowe tarczy nerwu wzrokowego, wrodzone wady gałki ocznej, diagnostyka różnicowa.
Summary:	The aim of this article is to present a clinical picture of congenital optic nerve anomalies, which occur quite frequently in the general population, may cause low vision and visual field defects. These abnormalities can coexist with central nervous system defects or the other ocular abnormalities. Some of them may be misdiagnosed as papilloedema during the episode of intracranial fluid pressure elevation or glaucomatous neuropathy. Diagnosing the congenital nerve optic disc defects coexisting with multiorgans anomalies requires multidisciplinary medical care especially in babies.
Key words:	developmental optic disc anomalies, congenital eye abnormalities, differential diagnosis.

Wstęp

Wrodzone wady gałki ocznej występują u 2–3% żywo urodzonych noworodków i mogą być wynikiem nieprawidłowego różnicowania struktur gałki ocznej zarówno w okresie embrionalnym, jak i płodowym. Początek rozwoju oka u zarodka ludzkiego przypada na 21.–22. dzień embriogenezy. W 4. tygodniu ciąży pojawia się szypuła oczna, która jest prekursorem nerwu wzrokowego (n. II). Do powstawania anomalii wrodzonych tarczy n. II przyczyniają się m.in.: nieprawidłowe różnicowanie kielicha ocznego podczas zamykania szczeliny płodowej w 7. tygodniu ciąży (szczelina tarczy, dołek rozwojowy), pozostałość unaczynienia ciała szklistego, którego zanik obejmuje okres od 3.–4. miesiąca aż do końcowej fazy życia płodowego, lub inwolucja pierwotnej tarczy Beigmeistera (brodawka Bergmeistera). Anomalie wypełnienia światła szypuły ocznej w 8. tygodniu życia płodowego skutkują powstaniem zespołu kwiatu powoju. Liczba aksonów n. II znacząco zmienia się w okresie płodowym, około 70% aksonów wytworzonych w czasie powstawania pierwotnej drogi wzrokowej zanika na drodze apoptozy. Zaburzenia na różnych etapach rozwoju n. II mogą prowadzić do jego hipoplazji. Nieprawidłowy proces mielinizacji, który rozpoczyna się w 5. miesiącu życia płodowego i przebiega do 1. miesiąca po urodzeniu, może powodować pojawienie się włókien rdzennych (1–3).

Największe ryzyko uszkodzenia struktur oka w okresie organogenezy występuje między 18. a 60. dniem życia płodowe-

go (4). Podłożem występowania tych nieprawidłowości, kiedy zmiany chorobowe są umiejscowione jedno- lub obustronnie, mogą być czynniki genetyczne – sporadyczne lub rodzinne. Podstawową oś kaskady genetycznej regulacji okulogenezy stanowi układ genów *PAX- EYA1/SIX3-DACH1*. Za prawidłowy rozwój n. II odpowiada również oś *BMP4/BMP7/SHH-OPTX2 (SIX6)/PAX 6*. Dużą rolę odgrywa gen *PAX 2*, który pełni funkcję czynnika morfogenetycznego, niezbędnego do zamknięcia szczeliny ocznej i cewy nerwowej (1, 5). Oprócz wymienionych czynników istotną rolę w tworzeniu wad wrodzonych tarczy nerwu wzrokowego odgrywają również czynniki środowiskowe i teratogenne, a wśród nich substancje zakaźne, farmakologiczne, chemiczne lub fizyczne. Potwierdzonymi czynnikami infekcyjnymi są wirusy różyczki, cytomegalii, opryszczki zwykłej oraz krętek kiły. Promieniowanie elektromagnetyczne, toksyny, alkohol oraz cukrzyca u matki są kolejnymi czynnikami mogącymi indukować rozwój wad wrodzonych gałki ocznej u dzieci. Wśród leków wywołujących wady wrodzone nerwu wzrokowego najczęściej wymieniane są: talidomid, preparaty przeciwpadaczkowe, pochodne kumaryny, amiodaron, kokaina, dietyloamid kwasu D-lizergowego (LSD) oraz retinoidy. W 50% przypadków czynnik etiologiczny jest nieznan (1, 6). Anomalie wrodzone tarczy mogą być wadami izolowanymi lub mogą współwystępować z innymi nieprawidłowościami zarówno narządu wzroku, jak i innych narządów, głównie centralnego układu nerwowego (CUN) (2) (tab. I).

Wrodzone anomalie tarczy n. II/ Congenital optic disc anomalies	Współistniejące zaburzenia systemowe/ Systemic findings
Hipoplazja n. II/ Optic nerve hypoplasia	Niedobór hormonu wzrostu/ Growth hormone deficiency Hypotyroidyzm/ Hypothyroidism Hypokortyzolizm/ Hypocortisolism Hyperprolaktynemia/ Hyperprolactinemia Moczówka prosta/ Diabetes insipidus Brak przegrody przezroczystej/ Absence of the septum pellucidum Wodogłowie/ Hydrocephaly Encefalomalacja/ Porencephaly
Zespół kwiatu powoju/ Morning glory syndrome	Niedoczynność przysadki/ Hypopituitarism Przeklinowa przepuklina mózgowa/ Transsphenoidal encephalocele Agenesza segmentu A1 tętnicy przedniej mózgu/ Agenesis of the A1 segment of the anterior cerebral artery Obustronna stenozja tętnicy szyjnej wewnętrznej/ Bilateral stenosis of the internal carotid arteries Choroba Moyamoya/ Moyamoya disease
Szczelina tarczy n. II/ Optic disc coloboma	Przeklinowe encefalocele/ Transsphenoidal encephalocele
Dołek tarczy n. II/ Optic disc pit	Brak/ None
Zespół tarczy pochylej/ Tilted disc	Przeklinowe encefalocele/ Transsphenoidal encephalocele Wrodzone guzy przedniej drogi wzrokowej/ Congenital tumors of the anterior Visual pathways
Pętla naczyniowa przedtarczowa/ Prepapillary vascular loop	Brak/ None
Włókna rdzenne/ Myelinated nerve fibre layer	Brak/ None
Torbiel tarczy n. II/ Optic disc cyst	Brak/ None

Tab. I. Nieprawidłowości systemowe związane z wadami wrodzonymi tarczy n. II.

Tab. I. Systemic findings reported with congenital optic disc anomalies.

Cel

Z uwagi na bardzo rzadkie występowanie wrodzonych wad rozwojowych narządu wzroku oraz nieliczne dane w piśmiennictwie dotyczące tego zagadnienia autorzy doniesienia na podstawie własnych obserwacji przedstawili charakterystykę wad rozwojowych tarczy nerwu wzrokowego, omawiając jednocześnie przyczyny, stan kliniczny i diagnostykę różnicową rozpoznanych nieprawidłowości.

Omówienie

Wady rozwojowe tarczy n. II można podzielić na anomalie dotyczące wielkości tarczy, struktury i obecności nieprawidłowej tkanki (4, 7).

Anomalie związane z rozmiarem tarczy n. II

Aplazja nerwu wzrokowego występuje bardzo rzadko, nie jest dziedziczna, jej etiologia pozostaje nieznana. Charakteryzują ją brak n. II, tarczy n. II, warstwy włókien nerwowych siatkówki, komórek zwojowych i unaczynienia siatkówki. Często jest związana z innymi ocnymi malformacjami takimi jak: małocze, zacięta (100%), anomalie kąta przesączania (100%), dysplazja siatkówki (77%), szczelina przednia (85%), hipoplazja tęczówki (77%), przetrwałe hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste (85%) oraz z wadami CUN, kiedy występuje obustronnie (8).

Hipoplazja n. II jest najczęściej rozpoznawaną wadą tarczy nerwu wzrokowego. Występuje zwykle idiopatycznie, obustronnie, w górnym segmencie i nie wykazuje cech progresji. Histologicznie tkanka nerwowa jest prawidłowo zbudowana, ale wykazuje zredukowaną liczbę aksonów, wynika to z nadnormalnej regresji wewnątrzmacicznej. Spotyka się ją u dzieci urodzonych przez młode matki z pierwszej ciąży. Może być dziedziczna dominująco lub recesywnie, może współwystępować z trisomią 18. i 21. czy chromosomem 13q. Również leki i używki, takie jak LSD, chinina, kokaina, leki przeciwpadaczkowe, kortykosteroidy, leki odwadniające, insulina, środki przeciw przeziębieniu, oraz infekcje CMV i WZW B i urazy wewnątrzmaciczne odgrywają rolę w patogenezie zmian. Substancje toksyczne lub nieprawidłowości strukturalne mogą nasilać naturalny proces eliminacji zbędnych aksonów między 16. a 31. tygodniem ciąży i prowadzić do hipoplazji. Ostrość wzroku jest różna, a prognoza odnośnie do widzenia niepewna. Mogą występować astygmatyzm, zez i niedowidzenie. Często stwierdza się dodatkowe wady CUN (45%) lub zaburzenia endokrynologiczne w osi podwzgórze–przysadka (zespół de Morsiera). Wymaga różnicowania z zanikiem prostym (2–4, 6, 7).

Tarcza olbrzymia to tarcza, której średnica przekracza 2,1 mm. Może występować w 2 postaciach fenotypowych, z prawidłową konfiguracją lub z nieprawidłowym zagłębieniem i zatartym pierścieniem nerwowo-siatkawkowym. Wymaga różnicowania z tarczą olbrzymią nabytą, spotykaną w przebiegu jaskry normalnego ciśnienia lub gglejaka oczodołu. W większości przypadków tarcza olbrzymia jest obustronnym wariantem normy lub powstaje w wyniku nieprawidłowej migracji aksonów nerwu wzrokowego na wczesnym etapie embriogenezy. Rzadko występuje z wadami OUN (3, 4, 7, 9, 10) (ryc. 1.)



Ryc. 1. Tarcza olbrzymia.
Fig. 1. Megalopapilla.

Anomalie dotyczące konformacji tarczy n. II

Zespół tarczy pochyłej w 80% występuje obustronnie, w postaci izolowanej, jest spowodowany skośnym wejściem nerwu wzrokowego do gałki ocznej. Doprowadza to do rzekomego obrotu bieguna górnego tarczy, skrzywienia osi załębień fizjologicznego i uniesienia pierścienia nerwowo-siatkawkowego. Zmiany wynikają z nasiodłowego uszkodzenia, które wpływa na migrację aksonów nerwu wzrokowego. Przyczyną ubytków w górnej skroniowej części pola widzenia jest mroczek refrakcyjny, który powstał w wyniku miejscowej krótkowzroczności osiowej dolnej nosowej części siatkówki, tej, która jest związana z układem tarczy. Rzadko można zaobserwować neowaskularyzację podsiatkówkową i odwarstwienie siatkówki sensorycznej w plamce. Równie rzadko stwierdza się współwystępowanie zespołu tarczy pochyłej z zaburzeniami twarzoczaszki, z przepukliną podstawy mózgu, z guzami przedniej drogi wzrokowej, zespołem Ehlersa-Danlosa, wrodzoną stacjonarną ślepotą nocną sprzężoną z chromosomem X czy rodzinną destrukcją (3, 4, 8).

Szczelina tarczy n. II typowo umiejscowiona jest w części dolnej nosowej, powstaje w wyniku nieprawidłowego zamknięcia szczeliny ocznej około 6.–7. tygodnia ciąży. Histopatologicznie szczelina jest otoczona tkanką tłuszczową i mięśniem gładkim. Szczelina może być częścią ubytku obejmującego błonę naczyniową, siatkówkę lub może przyjąć postać izolowaną, nie dochodzi wówczas do zamknięcia bliższej – proksymalnej – części szczeliny. Nieprawidłowość może występować jedno- lub obustronnie, sporadycznie lub może być dziedziczna AD (2–4, 11). Szczelina tarczy może towarzyszyć nieprawidłowościom innych narządów (zespół CHARGE: coloboma-ubytek, heart disease – wady serca, choanal atresia – zarośnięcie nozdrzy tylnych, mental retardation – opóźnienie rozwoju, genitourinary abnormalities – anomalie układu moczowo-płciowego, ear abnormalities – zaburzenia słuchu) (3, 8). Nie stwierdzono zależności między wyglądem tarczy n. II a ostrością wzroku. Dzieci, u których występuje postać jednostronna, w wieku przedszkolnym prezentują ezotropię i anizotropię. Jako powikłania mogą występować surowicze odwarstwienie siatkówki, rozwarstwienie siatkówki, obrzęk plamki i neowaskularyzacja okołotarczowa naczyńki. Podobny obraz kliniczny obserwuje się w przebiegu zespołu kwiatu powoju, tar-

czy olbrzymiej lub w dołku rozwojowym tarczy oraz w przebiegu zespołu Aicardiiego (3, 6) (ryc. 2.).

Zespół kwiatu powoju w większości przypadków występuje jednostronnie i częściej u kobiet. Wynika z nieprawidłowego zamknięcia szczeliny kielicha wzrokowego lub rozwoju dystalnej jego części, towarzyszą temu nieprawidłowości naczyniowe i neuroglej. Przypadki oboczne mogą współwystępować ze zniekształceniami środkowej części twarzy i zaburzeniami neurologicznymi. Ostrość wzroku jest zazwyczaj obniżona i pogarsza się. W 38% obserwuje się surowicze odwarstwienie siatkówki oraz neowaskularyzację podsiatkówkową (2–4, 6, 8, 12) (ryc. 3.).



Ryc. 3. Zespół kwiatu powoju.

Fig. 3. Morning glory disc anomaly.

Dołek tarczy n. II jest umiejscowiony najczęściej w dolnej skroniowej części tarczy. Występuje z częstością 1: 11000, zwykle jednostronnie w 85%. Przeważnie spotykana jest postać sporadyczna, ale może być dziedziczna. Histopatologicznie obserwuje się defekt blaszki sitowej w obszarze dołka, który ma charakter przepukliny w postaci kolagenowej kieszonki zawierającej dysplastyczną neuroektodermalną tkankę siatkówki i glijową. Może przyjmować kształt okrągły lub rzadziej trójkątny. W 25–75% przypadków rozwija się surowicze odwarstwienie



Ryc. 2. Szczelina tarczy n. II.

Fig. 2. Optic disc coloboma.



Ryc. 4. Dołek tarczy n. II. Brodawka Beigmeistera.

Fig. 4. Optic disc pit. Beigmeister's papilla.

siatkówki, a w 59% obserwuje się obecność tętnicy rzęskowo-siatkówkowej. Ostrość wzroku typowo jest dobra, ale w 50% obserwuje się zmiany w polu widzenia w postaci powiększenia plamy ślepej wraz z paracentralnym łukowatym mroczkiem, należy to różnicować z dołkiem nabytym stwierdzanym w przebiegu jaskry normalnego ciśnienia. Dołek tarczy n. II sporadycznie może towarzyszyć przepuklinie podstawy mózgu i zespołowi Aicardiego (3, 4, 6, 8, 13) (ryc. 4.).

Garbiak okołotarczowy występuje sporadycznie, izolowanie, zwykle jednostronnie. Powstaje w wyniku niekompletnego różnicowania twardówki z komórek tylnego grzebienia nerwowego w 5. miesiącu ciąży. Wygląd tarczy n. II i naczyń siatkówki jest zwykle prawidłowy. Ostrość wzroku jest obniżona najczęściej w przebiegu krótkowzroczności. W polu widzenia może pojawić się mroczek centrocekalny. Rzadko współistnieje z innymi wadami wrodzonymi lub chorobami układowymi (PHACE syndrome – posterior fossa abnormalities or structural brain abnormalities – wady tylnego dołu czaszki lub mózgu, hemangiomas of cervical fascia region – naczyniaki szyjne, arterial cerebrovascular anomalies – wady tętnicy szyjno-mózgowej, cardiac defect – wady serca, aortic coarctation or aortal abnormalitis – koarktaacja lub wady aorty, eye anomalies – wady gałki ocznej). Powikłaniem może być odwarstwienie siatkówki (2, 3, 7) (ryc. 5.).

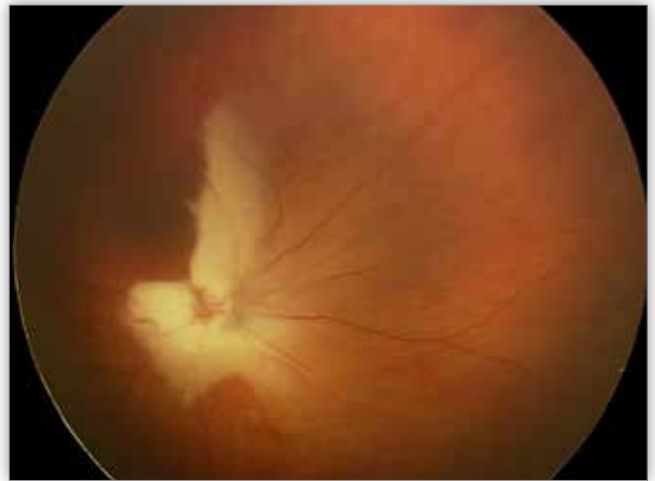


Ryc. 5. Garbiak tarczy n. II.
Fig. 5. Peripapillary staphyloma.

Dysplazja tarczy n. II dotyczy tarczy zniekształconej, zmian opisywanych w jej przebiegu nie można zakwalifikować do żadnej ze znanych anomalii (3, 7).

Anomalie związane z nieprawidłową tkanką na tarczy n. II

Przetrwale **włókna rdzenne** są wynikiem nieprawidłowej mielinizacji części włókien siatkówki. Obserwowane są u 0,3–0,6% populacji, obustronnie zaś występują u 17–20% populacji. Nieprawidłowości te najczęściej są umiejscowione w brzegach tarczy n. II – górnym i dolnym (81%). Włókna rdzenne nie powodują objawów klinicznych, a pogorszenie ostrości wzroku może być spowodowane zajęciem plamki lub niedowidzeniem w wyniku anizotropii z powodu wysokiej jednoocznej krótkowzroczności. W miejscu mielinizacji mogą być obserwowane poszerzenie plamy ślepej i mroczek. Towarzyszące choroby układowe obejmują NF 1 i zespół Gurlina (2, 6, 7, 14) (ryc. 6.).



Ryc. 6. Włókna rdzenne.
Fig. 6. Myelinated nerve fibre layer.

Druzy tarczy nerwu wzrokowego zbudowane są z materiału hialinowo-wapniowego. U 0,3–3,4% populacji są jawne klinicznie i często występują obustronnie. We wczesnym dzieciństwie mogą być ukryte, wówczas naśladują obrzęk tarczy. U ¾ pacjentów obserwowane są peryferyjne ubytki w polu widzenia. Upośledzenie ostrości wzroku zwykle postępuje powoli i asymptotycznie. Druzy mogą współwystępować ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki (RP), pasmami naczyniastymi oraz zespołem Alagille'a. Powikłania występują rzadko w postaci atrofii włókien nerwowych, nowotwórstwa naczyniówkowego okołotarczowego, zamknięcia światła tętnicy i żyły środkowej siatkówki, krwawienia doszkliskowego, makulopatii surowiczej czy przedniej niedokrwiennej neuropatii n. II (AION) (6, 7, 14) (ryc. 7.).

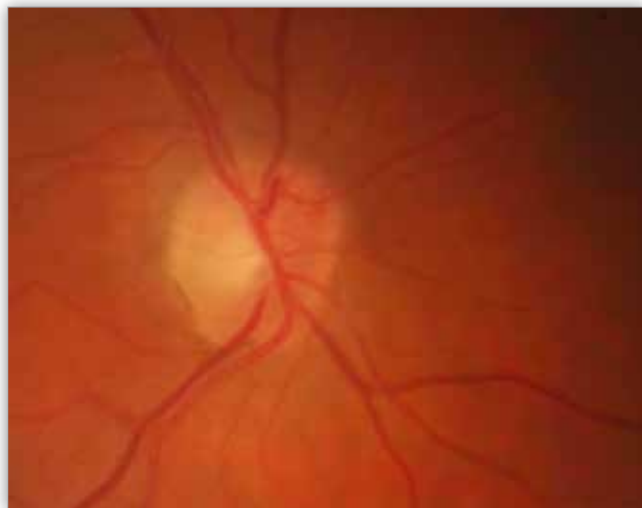


Ryc. 7. Druzy tarczy n. II.
Fig. 7. Optic disc drusen.

Tarcza Bergmeistera jest skutkiem niepełnego zaniku tętnicy płodowej, w którym tkanka glejowa i przedsiatkówkowe beznaczyniowe błony są umiejscowione przed tarczą n. II. Występuje jednostronnie (7, 15) (ryc. 4.).

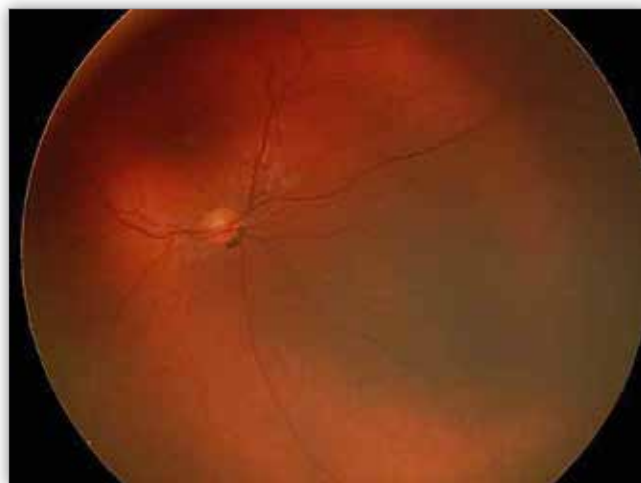
Pętla naczyniowa przedtarczowa jest anomalią naczyń tętniczych siatkówki. Rozciąga się od tarczy n. II w głąb ciała szklistego. Histopatologicznie stwierdzono połączenie pętli z tętnicą środkową siatkówki, brak blaszki elastycznej wewnętrznej,

osłonkę z tkanki łącznej. W większości przypadków obserwuje się współwystępowanie tętnicy rzęskowo-siatkówkowej. Pętla naczyniowa występuje jednostronnie, w 10% przypadków obserwuje się niedrożność tętnicy siatkówki zaopatrującej pętlę lub krwotok do ciała szklistego (2) (ryc. 8.).



Ryc. 8. Pętla naczyniowa.
Fig. 8. Prepapillary vascular loop.

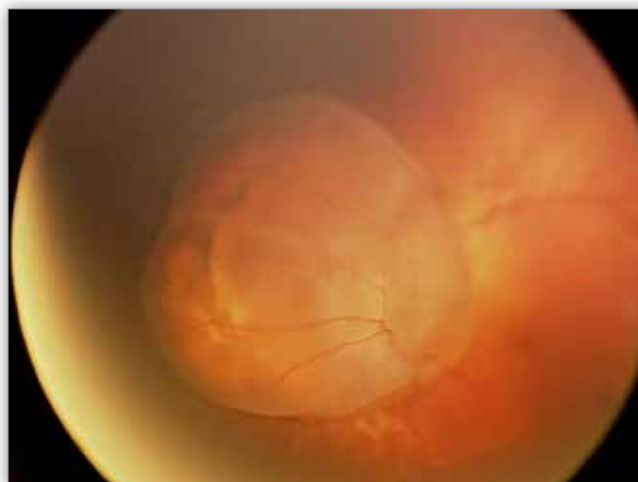
Pigmentacja tarczy występuje jako wada izolowana lub z niedorozwojem tarczy n. II. Wynika z obecności nieregularnych, ziarnistych złogów melaniny, które są zgromadzone przed blaszką sitową. Występuje bardzo rzadko, głównie u dzieci z delecją chromosomu 17. i z zespołem Aicardiego. Przeważnie nie powoduje obniżenia ostrości wzroku. Szare zabarwienie tarczy występuje przejściowo u wcześniaków i albinosów (3) (ryc. 9.).



Ryc. 9. Pigmentacja okołotarczowa.
Fig. 9. Peripapillary pigmentation.

Patogeneza wrodzonej **torbieli tarczy n. II** związana jest z powiększeniem i poszerzeniem pierwotnej osłonki nerwu w wyniku wrodzonego ubytku struktur gałki ocznej w tylnym biegunie i przechodzeniem płynu mózgowo-rdzeniowego przez nieprawidłowo zróżnicowaną tkankę. Wpływ podwyższonego ciśnienia wewnątrzczaszkowego na rozwój tej patologii nie został potwierdzony (16). Powstałe meningocele penetrują najczę-

ściej w kierunku oczodołu. Badania histopatologiczne wykazały, że torbiel może być zbudowana z siatkówkowej tkanki glejowej z proliferacją komórkową, która wywodzi się z linii fibroblastów, gleju i piaszczaka (psammoma). Ponadto zaobserwowano, że pozostałe struktury gałki ocznej w okolicy szczeliny tarczy i torbieli mogą wykazywać nieprawidłową budowę i sprzyjać powstawaniu opisywanych zmian (17). Zmiana jest podobna do przepukliny oponowej tarczy n. II (optic nerve head meningocele – ONHM), która obejmuje nieprawidłowości umiejscowione w tylnym biegunie, takie jak torbiel arachnoidalna, wodniak i otwory przestrzeni podpajęczynówkowej. Zmiany torbielowe związane są z poszerzeniem osłonki n. II i przechodzeniem płynu mózgowo-rdzeniowego do powstałej przestrzeni. Według niektórych badaczy patologia ta może powstać na tle zmian porazowych, pozapalnych, a także guzów nerwu wzrokowego. Naturalny przebieg choroby nie jest jednoznacznie określony, wiąże się to również z niepewnym rokowaniem. Pacjenci z nadwzrocznością i fałdami naczyńki wykazują tendencję do łagodnego przebiegu, chociaż istnieje możliwość utraty widzenia. W niektórych przypadkach zaleca się chirurgiczne odbarczenie n. II, może to wpływać korzystnie na zachowanie użytecznej ostrości wzroku (16). Zmiany torbielowe tarczy n. II mogą współwystępować z zespołem pustego siodła, glejakiem nerwu wzrokowego i neurofibromatozą (11, 16, 17) (ryc. 10.).



Ryc. 10. Torbiel tarczy n. II.
Fig. 10. Optic disc cyst.

Wnioski

Problematyka wad wrodzonych tarczy nerwu wzrokowego pozostaje kontrowersyjna. Ich rzadkie występowanie i etiologia w większości przypadków pozostają nieznanne. Rokowanie odnośnie do widzenia zależy od rodzaju nieprawidłowości. Anomalie te mogą występować jedno- lub obustronnie. U pacjentów z wadami obustronnymi zazwyczaj występuje niska ostrość wzroku i oczopląs. Pogorszenie ostrości wzroku obserwuje się u pacjentów z surowicznym odwarstwieniem siatkówki, atrofią tarczy lub neowaskularyzacją podsiatkówkową powstałą w wyniku wytworzenia się druz tarczy nerwu wzrokowego. Niektóre anomalie, np. włókna rdzenne, nie wykazują cech progresji. Wady CUN oraz zaburzenia wielonarządowe często współistnieją z wadami nerwu wzrokowego. Zniekształcenie tarczy nerwu wzrokowego lub mała tarcza towarzyszą niedorozwojowi półkul

mózgu, przysadki, czy też patologiom struktur wewnątrzczaszkowych (takich jak przegroda przezroczysta i ciało modzelowate). Duża tarcza, która jest charakterystyczna dla zespołu kwiatu powoju, może współwystępować z przepukliną mózgową.

Większość wad wrodzonych tarczy n. II można zdiagnozować już podczas pierwszego badania okulistycznego. Jeśli te nieprawidłowości zostaną potwierdzone, należy rozważyć dobrą taką formę terapii, która zapobiegnie wystąpieniu okulistycznych powikłań czynnościowych i anatomicznych.

Piśmiennictwo:

1. Wojtulewicz M, Marcinkiewicz W, Rekas M, Kosatka M: *Formation of congenital anomalies of the optic disc. Part I. Embryological and genetic aspects of the optic disc and nerve development*. Klin Oczna. 2003; 105(6): 433–436.
2. Al-Mohtaseb Z, Foroozan R: *Congenital optic disc anomalies*. Int Ophthalmol Clin. 2012; 52(3): 1–16.
3. Brodsky MC: *Congenital optic disk anomalies*. Surv. Ophthalmol. 1994; 39(2): 89–112. Erratum in: Surv Ophthalmol 1995; 40(2): 172. Mittelman MH: *Disc hypoplasia and optic atrophy*. Aviat Space Environ Med. 1994; 65(1): 74–76.
4. Wojtulewicz M, Marcinkiewicz W, Stankiewicz A, Rekas M, Kosatka M: *Formation of congenital anomalies of the optic disc. Part II. Congenital anomalies of the optic disc with inappropriate disc size*. Klin Oczna. 2003; 105(6): 437–442.
5. Nallathambi J, Neethirajan G, Shashikant S, Vijayalakshmi P, Sundaresan P: *PAX6 missense mutations associated in patients with optic nerve malformation*. Mol Vis. 2006; 12: 236–242.
6. Cekić S, Stanković-Babić G, Visnjić Z, Jovanović I, Risimić D: *Optic disc abnormalities - diagnosis, evolution and influence on visual acuity*. Bosn J Basic Med Sci. 2010; 10(2): 125–132.
7. Golnik KC: *Congenital optic nerve anomalies*. Curr Opin Ophthalmol. 1998; 9(6): 18–26.
8. Golnik KC: *Cavitary anomalies of the optic disc: neurologic significance*. Curr Neurol Neurosci Rep. 2008; 8(5): 409–413.
9. Sampaolesi R, Sampaolesi JR: *Large optic nerve heads: megalopapilla or megalodiscs*. Int Ophthalmol. 2001; 23(4-6): 251–257.
10. Jonas JB: *Large optic disc*. Arch Ophthalmol. 2008; 126(4): 582.
11. Modrzejewska M, Lachowicz E, Karczewicz D: *Cases of congenital eye malformations in children*. Ann Acad Med Stetin. 2011; 57(1): 17–25.
12. Modrzejewska M, Lachowicz E, Karczewicz D, Sawińska E: *Persistent fetal vasculature syndrome – clinical image and diagnostic difficulties*. Klin Oczna. 2011; 113(10-12): 357–363.
13. Chan RT, Chan HH, Collin HB: *Morning glory syndrome*. Clin Exp Optom. 2002; 85(6): 383–388.
14. Georgalas I, Ladas I, Georgopoulos G, Petrou P: *Optic disc pit: a review*. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2011; 249(8): 1113–1122.
15. Duval R, Hammamji K, Aroichane M, Michaud JL, Ospina LH: *Acquired myelinated nerve fibers in association with optic disk drusen*. AAOPOS. 2010; 14(6): 544–547.
16. Shanmuganathan V, Leatherbarrow B, Ansons A, Laitt R: *Bilateral idiopathic optic nerve sheath meningocele associated with unilateral transient cystoids macular oedema*. Eye. 2002; 16: 800–802.
17. Pedler Ch: *Unusual coloboma of the optic nerve entrance*. Brit J Ophthal. 1961; 45: 803–806.

Praca wpłynęła do Redakcji 16.10.2013 r. (889914)
Zakwalifikowano do druku 09.02.2014 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):
dr hab. n. med. Monika Modrzejewska
Katedra i Klinika Okulistyki PUM
al. Powstańców Wilk 72
70-111 Szczecin
e-mail: monika_modrzej@op.pl