

(63)

# Dolek rozwojowy tarczy nerwu wzrokowego z makulopatią – opis przypadku

## *Congenital pit of the optic nerve head with maculopathy – a case report*

Ewa Poppe, Marzena Sajkowska, Krzysztof Bandzul

Z Oddziału Okulistycznego Szpitala Wojewódzkiego w Łomży  
Kierownik: dr n. med. Ewa Poppe

<b>Streszczenie:</b>	Celem doniesienia jest omówienie przypadku dołka rozwojowego tarczy n. II (ODP) u 51-letniego mężczyzny, z uchwyceniem momentu remisji zmian potwierdzonych badaniem OCT. Diagnozę postawiono na podstawie oftalmoskopii pośredniej i badania OCT. Dolek rozwojowy tarczy nerwu wzrokowego (n. II) to rzadka anomalia o podłożu genetycznym – mutacja genu <i>PAX 2</i> . Lokalizacja patologii i jej objawy są przyczynami trudności diagnostycznych, sugerują centralną surowiczą choroidopatię lub jaskrę. Nowoczesne, nieinwazyjne techniki diagnostyczne wykazały dwuwarstwową strukturę oraz nieprawidłowości na styku ciała szkliste–siatkówka o różnym charakterze. Obecność dołka rozwojowego tarczy n. II ma znaczenie prognostyczne co do rozwoju innych schorzeń siatkówki – np. otworu w plamce. Tylko w 25% przypadków dochodzi do samoistnej remisji objawów, pozostałe przypadki wymagają monitoringu i stosowania różnych metod leczniczych z witrektomią włącznie.
<b>Słowa kluczowe:</b>	dolek rozwojowy tarczy n. II, surowicze odwarstwienie siatkówki, makulopatia.
<b>Summary:</b>	The aim of the article is to present the case of a fifty years old man suffering from congenital pit of the optic head with remission confirmed by OCT examination. The diagnosis was established after indirect ophthalmoscopy and OCT. Congenital pit of the head is a rare anomaly caused by the mutation of a <i>PAX 2</i> gene. Location of the pathology and its symptoms cause difficulties in diagnosis and may indicate central serous choroidoretinopathy or glaucoma. Modern and non-invasive techniques show a two-layer structure at the edge of corpus vitreum and retina. Confirmation of congenital pit of the optic head has a prognostic value with other diseases of retina, such as hole of macula. Only 25% of cases have symptoms of remission without treatment. The rest require further monitoring and various methods of treatment, including vitrectomy.
<b>Key words:</b>	Congenital pit of the optic head, serous retinal detachment, maculopathy.

### Wstęp

Dolek rozwojowy tarczy nerwu wzrokowego (Optic Disc Pit – ODP) jest rzadką anomalią. Pierwszy raz opisał ją Wiethe w 1882 r. (1). Powstanie dołka rozwojowego związane jest z mutacją genu *PAX 2* odpowiedzialną za niekompletne zamknięcie się szczeliny płodowej w I trymestrze embriogenezy (2). Histologicznie stwierdzono deficyt blaszki sitowej w obrębie dołka (3). Częstość występowania dołka oceniana jest na 1: 10000, w tym w 10-15% przypadków dołek występuje obustronnie (3). ODP może mieć różne wielkość i głębokość, najczęściej jest zlokalizowany w skroniowej lub dolnej skroniowej części tarczy, ale rzadko (tylko w 20% przypadków) usytuowany jest centralnie (1). W przypadkach, w których dołek jest zlokalizowany na granicy tarczy n. II, często towarzyszy mu okołotarczowy zanik naczyńki ze zmianami barwnikowymi. W ok. 59% oczu z tą anomalią stwierdza się obecność tętnicy rzęskowo-siatkówkowej (1,3).

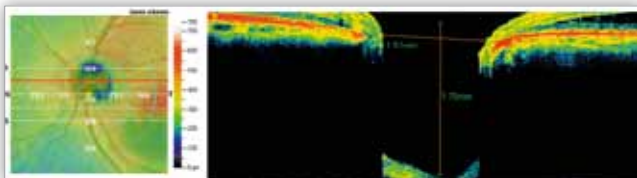
ODP w 25-75% przypadków prowadzi do rozwoju surowicze odwarstwienia siatkówki w okolicach plamkowej i tarczowo-plamkowej oraz do znacznego upośledzenia widzenia (1,3-6). Mechanizm produkcji płynu podsiatkówkowego i miejsce, w którym jest on produkowany, nadal są kontrowersyjne. Najbardziej prawdopodobna jest teoria, która zakłada, że płyn podsiatkówkowy pochodzi z ciała szklistego, skąd przez ODP dostaje się do

przestrzeni podsiatkówkowej. Rzadziej akceptowane są teorie o istnieniu nieprawidłowych połączeń dołka z przestrzenią podpajęczynówkową i wydostawaniu się płynu mózgowo-rdzeniowego tą drogą, czy też o przesięgu z nieprawidłowych naczyń krwionośnych w obrębie dołka (1,7). Badania biochemiczne składu płynu podsiatkówkowego nie potwierdziły, że pochodzi on z przestrzeni podpajęczynówkowej, natomiast badania angiograficzne siatkówki i naczyńki nie wykazały obecności naczyń w dołku. Wprowadzenie do diagnostyki techniki OCT dostarczyło nowych danych wskazujących na patogenezę tej choroby. Lincoff i wsp. (5) po analizie badań OCT opisali dwuwarstwową strukturę ODP połączonego z makulopatią. Według nich początkowo następuje rozdzielanie wewnętrznych warstw siatkówki połączonych z dołkiem, a następnie dochodzi do odwarstwienia zewnętrznych warstw. Bonnet, Gass i Gordon (1) w swoich publikacjach zasugerowali obecność traktacji wirtualnych w okolicy plamkowo-tarczowej, ułatwiały one drenaż płynu pod siatkówkę zwłaszcza wtedy, gdy ciało szkliste się poruszało, natomiast Brown i wsp. (4) podnieśli problem tylnego odłączenia ciała szklistego (PVD) w rozwoju tej patologii. Theodosiadis i wsp. (1) w ok. 75% badanych przez siebie przypadków makulopatii z ODP potwierdzili obecność nieprawidłowości w ciele szklistym takich jak częściowe lub całkowite PVD, trakcje witeomakularne lub włókienkowate sploty szklistki na dołku rozwojowym. Ci sami autorzy zwrócili

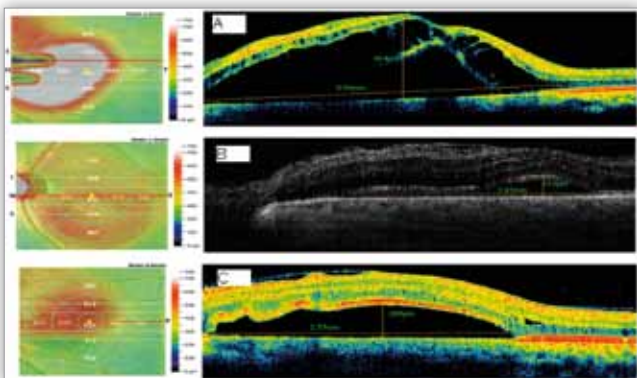
uwagę na fakt, że w ok. 25% oczu z rozwiniętą makulopatią z ODP dochodzi do rozwoju częściowych lub pełnościennych otworów w plamce, co znacznie pogarsza rokowanie utrzymania użytecznej ostrości widzenia. Przeprowadzona przez Meyera i wsp. (6) szczegółowa analiza grubości warstwy włókien nerwowych w okolicy tarczowo-plamkowej wykazała, że u części pacjentów z ODP uległa ona ścieńczeniu i redukcji. Badacze uznali, że okolica ta może być miejscem „zmniejszonej odporności” i może odegrać znaczącą rolę w rozwoju spontanicznego rozwarstwienia siatkówki, które towarzyszy ODP. Bezobjawowy ODP bywa wykryty przypadkowo podczas badania okulistycznego. Obniżenie ostrości wzroku następuje wraz z rozwojem makulopatii. Obraz dna oka często mylnie sugeruje centralną surowiczą choroidopatię, a zmiany w polu widzenia mogą naśladować ubytki wywołane jaskrą. Wątpliwości rozstrzyga badanie angiografii fluoresceinowej z typową początkową fazą hypofluorescencji i późną fazą hyperfluorescencji dołka oraz badania struktury siatkówki i tarczy nerwu wzrokowego w OCT.

### Opis przypadku

Mężczyzna (lat 51) został przyjęty na oddział okulistyczny z powodu znacznego stopnia obniżenia widzenia w OL, które utrzymywało się od ok. 7 dni. W wywiadzie odnotowano, że w ostatnim roku miały miejsce kilkudniowe epizody znacznego pogorszenia widzenia OL z samoistną poprawą, pacjent nie był diagnozowany ani leczony przez okulistę, nie miał dolegliwości ogólnych, nie przyjmuje żadnych leków. Przyjmując pacjenta, stwierdzono: V (tablica Snellena) do dali OP 1,0 s.c., OL 0,08 k.n.p., do bliży OP 0,5 cc +2,0, OL nie czyta; wartości ciśnień śródgałkowych OP – 19,0 mmHg, OL – 19,0 mmHg. Refrakcja w granicach normy. Odcinki przednie obojga oczu w ocenie biomikroskopowej – w normie, oftalmoskopia pośrednia: OP – obraz dna w granicach normy, OL – tarcza n. II okrągła, biała,



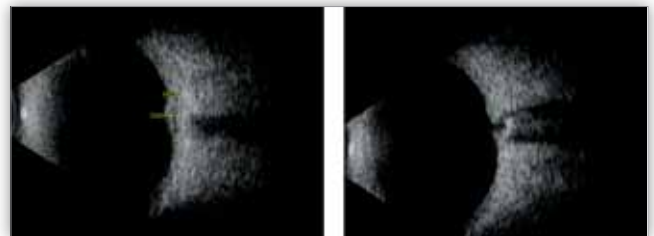
Ryc 1. OCT tarczy n. II OL.  
Fig. 1. OCT of optic nerve head OS.



Ryc 2. Zmiany widoczne w badaniu OCT OL w kolejnych dniach – a. w 1. dobie, b. w 2. dobie, c. w 40. dniu.  
Fig. 2. Changes in the OCT OS in the following days – a. first day, b. second day, c. 40 days.

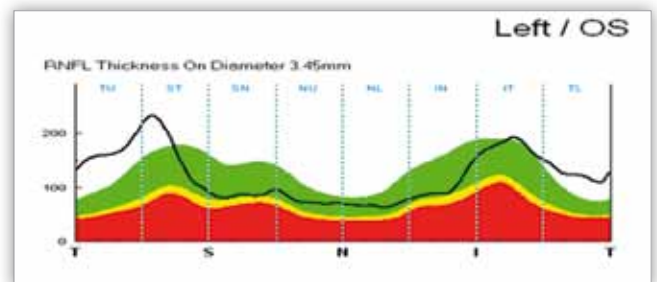
granice wyraźne, z centralnym dużym zagłębieniem, na brzegu zagłębienia widoczne pnie dużych naczyń, pierścieni neuroretinalny III°; naczynia tętnicze z cechami zmian miażdżycowych, naczynia żyłne ugięte na skrzyżowaniach a–v; siatkówka na obszarze obejmującym plamkę i okolicę plamkowo-tarczową dyskowato uniesiona, na pozostałym obszarze różowa, przyłożona. W dniu przyjęcia wykonano badania OCT, USG-B, GDX. W badaniu OCT stwierdzono w OL cechy rozwarstwienia siatkówki z przestrzenią płynową na obszarze obejmującym plamkę i okolicę plamkowo-tarczową oraz znaczne zagłębienie w obrębie tarczy n. II o wymiarach: średnica ok. 1,51 mm, głębokość ok. 1,75 mm (ryc. 1, 2).

W badaniu USG-B OL: struktura o hiperechogenicznym obrysie z hipoechogenicznym wnętrzem w rzucie plamki oraz obszar hipoechogeniczny odpowiadający zagłębieniu w tarczy n. II; OP – badanie w normie (ryc. 3).



Ryc 3. USG OL w dniu przyjęcia pacjenta.  
Fig. 3. US exam of the fundus OS at the day of admission.

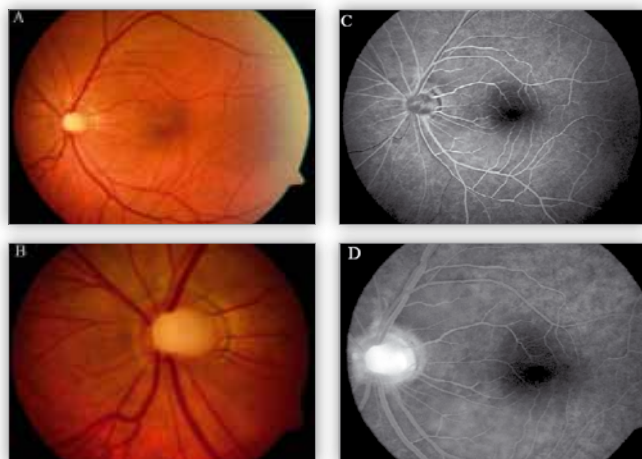
Wyniki badania GDX obojga oczu w normie (ryc. 4).



Ryc 4. GDX tarczy n. II.  
Fig. 4. GDX of optic nerve head.

W drugiej dobie hospitalizacji w godzinach porannych obserwowano u pacjenta samoistne, stopniowe zmniejszanie się uniesienia siatkówki, stwierdzono je oftalmoskopią pośrednią i udokumentowano kontrolnymi badaniami OCT, które wskazały, że nastąpiła poprawa widzenia ( $V = 0,3$ ). Wykonano angiografię fluoresceinową, która wykazała: w OL – nieregularną hyperfluorescencję obejmującą pęczek tarczowo-plamkowy i dołek; w fazach późnych – widoczną hyperfluorescencję ODP (ryc. 5).

Profil ciśnienia śródgałkowego w OP i OL utrzymywał się na poziomie 15-18 mmHg. Badanie perymetrii OL wykazało tylko poszerzenie się plamy ślepej. Przeprowadzono szczegółową diagnostykę laboratoryjną, nie wykazała ona istotnych przesunięć, które odbiegałyby od obowiązujących norm. Badania w kierunku boreliozy, toksoplazmozy dały wyniki ujemne. RTG klatki piersiowej, USG jamy brzusznej oraz konsultacje interdyscyplinarne nie wykazały zmian. W pierwszej dobie hospitalizacji zalecono



**Ryc 5.** Fotografia dna OL – a., fotografia tarczy n. II OL – b., angiografia fluoresceinowa OL (31 sekunda) – c., angiografia fluoresceinowa OL (5 i 32 minuta) – d.

**Fig. 5.** The fundus of the right eye – a., image of the optic nerve head OS – b., fluorescein angiography OS (31 sec.) – c., fluorescein angiography OS (5 and 32 min.) – d.

ogólnie antybiotykoterapię, leki resorbujące oraz miejscowo steroidoterapię; leczenie kontynuowano do dnia, w którym pacjenta wypisano. W kolejnych dniach hospitalizacji oprócz poprawy stanu miejscowego odnotowano polepszenie parametrów wzrokowych – do 0,7 w dniu wypisu. Pacjent pozostaje nadal pod kontrolą naszej placówki.

### Omówienie

W makulopatii z ODP samoistne przyłożenie się siatkówki, wchłonięcie się płynu podsiatkówkowego i poprawa widzenia występują w ok. 25% przypadków (7). Pacjenci ci wymagają systematycznych badań kontrolnych, np. co 3 miesiące, w celu monitorowania remisji. W większości przypadków z tą patologią prognoza zachowania dobrej ostrości wzroku bez leczenia jest relatywnie zła. W literaturze opisywane są różne metody leczenia. W przypadku pogorszenia się ostrości wzroku stosuje się laseroterapię wzdłuż skroniowego brzegu tarczy (1,5,7). Według niektórych autorów (1,5) profilaktyczna barykada tych punktów może znacznie zredukować potrzebę późniejszego stosowania bardziej inwazyjnych metod, do których zaliczamy iniekcje gazu CP bez laseroterapii lub z laseroterapią oraz witektoomię tylną połączoną z tamponadą gazem i endolaseroterapią. Jail i wsp. (8) opisali nową metodę leczenia makulopatii w przebiegu ODP poprzez drenaż płynu podsiatkówkowego z użyciem kaniuli 42 gauge. Podczas omawiania leczenia tej choroby metodą witektoemii zwraca się uwagę na to, że wysoki odsetek powodzeń jest związany z usunięciem trakcji witreoretinalnych w dołku

w czasie zabiegu – potwierdza to udział ciała szklistego w patogenezie choroby (1,5,9). Opisywany przez nas przypadek samoistnego przyłożenia się siatkówki w przebiegu makulopatii z ODP jest interesujący ze względu na rzadkość występowania, nietypowe położenie i wielkość dołka. W badaniu kontrolnym po 6 tygodniach ostrość wzroku OL utrzymuje się nadal na takim samym poziomie jak w dniu wypisu, ale w badaniu OCT obserwujemy istniejące na małym obszarze rozwarstwienie zewnętrznych warstw siatkówki. Prawdopodobnie w przyszłości pacjent będzie wymagał zastosowania jednej z wymienionych wyżej metod leczenia.

### Piśmiennictwo:

1. Theodosiadis PG, Grigoropoulos VG, Emfietzoglou J, Theodosiadis GP: *Vitreous findings in optic disc pit maculopathy based on optical coherence tomography*. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2007, 245, 1311-1318.
2. Krawczyński M: *Powstawanie wad wrodzonych przebiegu rozwoju narządu wzroku cz II. Podłoże genetyczne okulogenezy wrodzone wady rozwojowe*. KI Oczna 2003, 105(3-4), 207-210.
3. Wojtulewicz M, Marcinkiewicz W, Stankiewicz A, Rękas M, Kosatka M: *Powstawanie wad wrodzonych tarczy nerwu wzrokowego. Cz. II. wady wrodzone tarczy nerwu wzrokowego z nieprawidłową wielkością tarczy*. KI Oczna 2003, 105 (6), 437-442.
4. Brown GC, Shields JA, Goldberg RE: *Congenital pits of the optic head; clinical studies in human*. Ophthalmology 1980, 87, 51-65.
5. Lincoff H, Schiff W, Krivoy D, Ritch R: *Optic coherence tomography of optic disc pit maculopathy*. Am J Ophthalmol 1996, 122(2), 264-266.
6. Meyer CH, Rodriguez EB, Schmidt JC: *Congenital optical nerve head pit associated with reduced retinal nerve fibre thickness at the papillomacular bundle*. Br J Ophthalmol 2003, 87, 1300-1301.
7. Kański J: *Okulistyka Kliniczna*. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2009.
8. Jail A, Stavrakas P, Dhawakir-Scala FE, Patton N: *Drainage of subretinal fluid in optic pit maculopathy using subretinal 42 gauge cannula*. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2010, 248, 751-753.
9. Lincoff H, Kreissig I: *Optical coherence tomography in pneumatic displacement of optic pit maculopathy*. Br J Ophthalmol 1998, 82, 367-372.

The study was originally received 25.06.2011 (1237)/  
Praca wpłynęła do Redakcji 25.06.2011 r. (1237)  
Accepted for publication 31.10.2011/  
Zakwalifikowano do druku 31.10.2011 r.

### Reprint requests to/ Adres do korespondencji:

dr n. med. Ewa Poppe  
Oddział Okulistyczny  
Szpital Wojewódzki w Łomży  
ul. Piłsudskiego 11  
18-400 Łomża  
okulistykalomza@gmail.com