

(93)

Powstawanie wad wrodzonych tarczy nerwu wzrokowego.

Część II. Wady wrodzone tarczy nerwu wzrokowego z nieprawidłową wielkością tarczy

Formation of congenital anomalies of the optic disc Part II. Congenital anomalies of the optic disc with inappropriate disc size

**Małgorzata Wojtulewicz, Władysław Marcinkiewicz,
Andrzej Stankiewicz, Marek Rękas, Mariusz Kosatka**

Z Kliniki Okulistycznej Wojskowego Instytutu Medycznego
Centralny Szpital Kliniczny Ministerstwa Obrony Narodowej w Warszawie
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Andrzej Stankiewicz

Summary: Embryological conditions, each of fifth congenital anomalies of the optic disc from the group of anomalies of inappropriate optic diameter was described. Few available epidemiological data were given. The influence of medications, drugs, intoxications, as well as premature birth on genesis of congenital anomalies was taken into consideration. Malformation of central nervous system was introduced together with clinical syndromes related to congenital anomalies of the optic disc indicating the genetic condition.

Słowa kluczowe: embriogeneza, wady wrodzone tarczy nerwu wzrokowego, szczelina tarczy nerwu wzrokowego, zespół kwiatu powoju, wrodzony dołek tarczy nerwu wzrokowego, tarcza olbrzymia, hipoplazja nerwu wzrokowego, zespół tarczy pochyłej.

Key words: embryogenesis, congenital anomalies of the optic disc, optic disc coloboma, morning glory disc anomaly, optic pit, megalopapilla, optic nerve hypoplasia, congenital tilted disc syndrome.

Wady wrodzone tarczy nerwu wzrokowego mogą być powodem obniżenia ostrości wzroku lub ubytków w polu widzenia. Te upośledzenia rozwojowe powodują, że obraz tarczy może być traktowany w niektórych przypadkach jako tarcza zastoinowa, w innych zaś jako tarcza z patologicznym zagłębieniem jaskrowym. Wady wrodzone tarczy nerwu wzrokowego niekiedy współistnieją z wadami rozwojowymi ośrodkowego układu nerwowego lub układu wzrokowego (1,5,6,10,13,17). Dlatego rozpoznanie cech wrodzonych zaburzeń tarczy determinuje dalsze postępowanie, ważne ze względów terapeutycznych, i związane z tym koszty (5,6,13,17,20).

Wady rozwojowe tarczy nerwu wzrokowego dzielimy na:

- ❖ zmiany barwnikowe,
- ❖ wrodzone nieprawidłowości naczyniowe,
- ❖ zaburzenia dotyczące nieprawidłowej wielkości tarczy nerwu wzrokowego,
- ❖ druzgi głębokie tarczy nerwu wzrokowego,
- ❖ przetrwałe włókna rdzenne (20).

Patogeneza większości wad wrodzonych tarczy nerwu wzrokowego nie jest do końca wyjaśniona i pozostaje wiele spornych kwestii. W pracy omówiono grupę nieprawidłowości rozwojowych tarczy nerwu wzrokowego charakteryzujących się zaburzeniem wielkości tarczy.

Wrodzone malformacje oka powstają w okresie organogenezy, właściwie między 20. a 60. dniem, ale podatność na działanie teratogenów istnieje również w późniejszych okresach rozwoju, czyli w okresie histogenezy (3,16).

W wyniku zaburzenia rozwoju tarczy nerwu wzrokowego może dojść do powstania tarczy o nieprawidłowej wielkości – tarczy dużej lub małej.

Do grupy anomalii mających postać tarczy dużej zalicza się: szczelinę tarczy nerwu wzrokowego, zespół kwiatu powoju, wrodzony dołek tarczy nerwu wzrokowego oraz tarczę olbrzymią (20).

Szczelina tarczy nerwu wzrokowego (optic disc coloboma) (ryc. 1) występuje w postaci typowej lub atypowej (19). Postać typowa powstaje w wyniku nieprawidłowego zamknięcia szczeliny

ocznej, do którego dochodzi około 6. -7. tygodnia ciąży (14). Szczelina lokalizuje się wtedy w części dolno-nosowej i może dotyczyć tarczy nerwu wzrokowego, siatkówki, naczyńki, ciała rzęskowego i tęczówki. Postać atypowa szczeliny ma lokalizację niesugerującą związku ze szczeliną embrionalną (19). W przypadku izolowanej szczeliny tarczy nerwu wzrokowego uszkodzenie w procesie embriogenezy powinno mieć punkt uchwytu pod koniec zamykania się szczeliny embrionalnej (6,15). Objęcie szczeliną sąsiadujących tkanek, czyli siatkówki i naczyńki, sugeruje zadziałanie czynnika szkodliwego nieco wcześniej. W tym przypadku szczelinie tarczy nerwu wzrokowego często towarzyszy małowocze (5,6).

Pollock (1987) w swych badaniach stwierdził, że szczelina tarczy nerwu wzrokowego występuje jednostronnie lub obustronnie z podobną częstością (według 5). Może pojawić się sporadycznie lub być dziedziczna w sposób autosomalny dominujący, co zdarza się w przypadku zmian obustronnych (5,6,19). Szczelina tarczy nerwu wzrokowego może występować również w sprzężeniu z mutacją genu PAX 2 u rodzin z wadami nerek i refluksem pęcherzowo-moczowodowym (5). Szczelinie tarczy mogą towarzyszyć inne zmiany oczne bądź zaburzenia dotyczące ośrodkowego układu nerwowego czy inne zmiany ogólne pod postacią zespołów wad. W celu przejrzystego zobrazowania współistniejących nieprawidłowości zostały one usystematyzowane w tab. I.

Wzrostu się zespołu kwiatu powoju. Obecnie obie anomalie uważa się za zupełnie odrębne, jednak Savelli i Cook (1976) oraz Rosenberg i Burde (1988) opisałi pojedyncze przypadki nałożenia się cech zarówno szczeliny tarczy, jak i zespołu kwiatu powoju (według 5). Te tzw. hybrydy mogą być wynikiem uszkodzenia we wczesnym okresie embriogenezy, które dotyczyło zarówno proksymalnej części szczeliny ocznej, jak i dystalnej części szypuły.

Dowodem na zawiłość problemu jest doniesienie Villalonga Gornesa i wsp. z 1995 r., którzy udokumentowali fotograficznie przypadek szczeliny tarczy nerwu wzrokowego ze współistniejącą torbielą oczodołu, w którym doszło do spontanicznego zamknięcia dużego, dolnego zagłębienia tarczy i przekształcenia się w zespół kwiatu powoju (według 5). **Zespół kwiatu powoju (morning glory syndrome)** (ryc. 2) to anomalia pod postacią dużej, nieprawidłowej tarczy nerwu wzrokowego, leżącej wewnątrz zagłębienia o lejowatym kształcie, wypełnionego tkanką glejową i sięgającego poza granice samej tarczy. Zespół kwiatu powoju w większości przypadków występuje jednostronnie (5,6,17,20). Odnotowano również i obustronne występowanie tej wady, a ostrość wzroku była wówczas prawidłowa lub nieznacznie obniżona (5,6,17). Przypadki obuocznego występowania tej wady przeważnie są dziedziczone i mogą być łączone z wadą linii środkowej części twarzowej czaszki, taką jak przepuklina podstawy mózgu, dość dobrze udoku-

Oczne (ophthalmic)	szczeliny naczyńki, ciała rzęskowego, tęczówki i soczewki, odwarstwienie siatkówki, neowaskularyzacja podsiatkówkowa, dysplazje siatkówki, przetwrała tętnica ciała szklonego, zaćma, zwicnięcie soczewki, stożek tylny soczewki, jaskra związana z nieprawidłowościami przedniego odcinka oka, mikroftalmia, torbiel oczodołu, wady refrakcji (5,8,10,11,20)
Dotyczące oun (associated with CNS)	bezmózgowie, brak ciała modzelowatego, przepuklina podstawy mózgu. (5,20)
Zespoły wad wrodzonych (congenital syndromes)	z. CHARGE (szczelina, wrodzone wady serca, zarośnięcie nozdrzy tylnych i inne anomalie), z. Walkera-Warburga, ogniskowa skórna hipoplazja Goltza, z. Aicardiego, z. Goldenhara, z. liniowych znamion łojowych, z. Patana, z. Edwardsa, z. Meckla-Grubera. (5,10,20)

Tab. I. Zaburzenia towarzyszące szczelinie tarczy nerwu wzrokowego.

Tab. I. Disturbances associated with optic disc coloboma.

Szczelina tarczy nerwu wzrokowego jest często mylona z różnymi dysplazjami tarczy, stąd istnieją pewne trudności w usystematyzowaniu danych, świadczących o jej uwarunkowaniach genetycznych (5). Defekt w tworzeniu i zaniku pierwotnej tarczy Bergmeistera może również dawać anomalię podobną do szczeliny tarczy (19). Von Szly (1924) oraz Goldenhammer i Smith (1975) sądzili, że malformacje tarczy nerwu wzrokowego, łącznie ze szczeliną tarczy, są tylko jedną z wielu manifestacji tej samej anomalii rozwojowej (według 5). Obecnie odchodzi się od takiego stanowiska. Mimo to nadal powszechnie uważa się, że szczelina tarczy nerwu wzrokowego razem z zespołem kwiatu powoju są fenotypowymi ekspresjami tego samego defektu embriogenezy, czyli nieprawidłowego zamknięcia proksymalnej części szczeliny ocznej (5,15). Chociaż pewne cechy zespołu kwiatu powoju i szczeliny tarczy są podobne, to istnieją zaburzenia oczne oraz systemowe, które różnicują zdecydowanie te obie anomalie. Na powstanie szczeliny tarczy nerwu wzrokowego rzutuje głównie dysgeneza proksymalnej części szczeliny ocznej. Nieprawidłowe zaś rozszerzenie dystalnej części szypuły ocznej jest charakterystyczną i niezbędną cechą towarzyszącą two-

mentowana w tym zespole (4,5,17). Anomalia ta jest częściej spotykana u kobiet. Rzadziej występuje u osób rasy czarnej (5,6). Wśród autorów występują różnice poglądów co do ustalenia miejsca i czasu defektu embriogenezy prowadzącego do powstania zespołu kwiatu powoju. Gardner i wsp. (1984) oraz Mafee i wsp. (1987) sugerują, że zespół kwiatu powoju jest tylko fenotypową odmianą defektu związanego ze szczeliną embrionalną (według 5). Inni interpretują występujące w zespole nieprawidłowości naczyniowe, centralną kępkę neurogleju, defekt twardówki oraz obecność tkanki tłuszczowej i mięśni gładkich w okolicy tarczy jako pierwotną nieprawidłowość mezodermalną (5,6). Dempster (1983) próbował pogodzić te poglądy, proponując teorię, że podstawą zaburzenia jest defekt mezodermalny, ale pewne cechy kliniczne wady mogą być wynikiem braku równowagi między wzrostem mezodermy i ektodermy (według 6). Pollock (1987) sugerował, że początkowym zaburzeniem embriogenezy, prowadzącym do rozwoju zespołu kwiatu powoju, jest lejowatego kształtu, nieprawidłowe powiększenie dystalnej części szypuły ocznej i jego połączenie z pierwotnym pęcherzykiem ocznym (według 6). Wówczas wpukle-

Oczne (ophthalmic)	Po tej samej stronie: odwarstwienie siatkówki bez otworu, zwykle obejmujące siatkówkę okołotarczową (udokumentowano nieliczne przypadki odwarstwienia z otworem), surowicze odwarstwienie plamki, anomalie naczyniowe typu pochewki naczyń, nadmierna liczba kapilarów, wysięk i proliferacje podsiatkówkowe wokół tarczy, niedorozwój dołka centralnego, przetrwałe hiperplastyczne ciało szkliste, proliferacje tkanek będących pozostałościami tętnicy ciała szklistego, zaćma, szczelina soczewki, brak tęczówki, naczyniak powieki, wady refrakcji. (2,5,10,11,20). Po stronie przeciwnej: szczelina tarczy nerwu wzrokowego, z. rozszczepienia komory przedniej, mikroftalmia. (11)
Dotyczące oun (associated with CNS)	przepuklina podstawy mózgu z objawami towarzyszącymi (brak ciała modzelowatego, poszerzenie komór bocznych mózgu, niedorozwój przysadki) (2,5,10,11)
Zespoły wad wrodzonych (congenital syndromes)	wady linii środkowej części twarzowej czaszki (m.in. zajęcza warga, rozszczep podniebienia) (2,5,10,11)

Tab. II. Zaburzenia towarzyszące zespołowi kwiatu powoju.

Tab. II. Disturbances associated with morning glory disc anomaly.

nie pęcherzyka ocznego prowadzi do wytworzenia szczeliny zarodkowej, która rozciąga się od powstałego kubka ocznego do dystalnego, rozszerzonego końca szypuły ocznej. Szczelina zarodkowa zamyka się, ale z powodu powiększonego rozmiaru dystalnej części szypuły nie dochodzi do zamknięcia przestrzeni wewnątrz tej części szypuły ocznej, co prowadzi do powstania przetrwałego zagłębienia od strony wejścia nerwu wzrokowego do gałki ocznej. Zgodnie z tą hipotezą nieprawidłowości naczyniowe i neurogleju rozwijają się później, w procesie neurogenetyki i obrazują nieprawidłowy rozwój elementów mezenchymy w otoczeniu pierwotnej dysgenetyki neuroektodermi (5,6,15). Uważa się również, że zespół kwiatu powoju jest poronną postacią pierwotnego, przetrwałego ciała szklistego lub uszkodzeniem pierwotnej tarczy nabłonkowej (17,20). Podnosi się rolę genu PAX 2, który w okresie ciąży ulega ekspresji w polu środkowym i tylnym mózgu, a jest identyfikowany jako główny regulator organogenezy oka i ucha wewnętrznego. Pełni on funkcję czynnika morfogenetycznego, niezbędnego do zamknięcia szczeliny ocznej i cewy nerwowej (2,13).

Polloch (1987) oraz Nucci i wsp. (1990) stwierdzają, że zespół kwiatu powoju, w odróżnieniu od szczeliny tarczy nerwu wzrokowego, zwykle, poza pewnymi wyjątkami, nie towarzyszy wielosystemowym zaburzeniom uwarunkowanym genetycznie (według 5). Przepuklina podstawy mózgu w skojarzeniu z zespołem kwiatu powoju jest dobrze udokumentowana i należy do wad linii środkowej części twarzowej czaszki. Pacjenci z przepukliną mózgową mają szeroką głowę, płaski nos, łagodny hiperteloryzm, zajęczką wargę,

rozszczep podniebienia oraz nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego, wśród których są: brak ciała modzelowatego, poszerzenie komór bocznych mózgu i niedorozwój przysadki. Zespół kwiatu powoju występuje ponadto w skojarzeniu z licznymi towarzyszącymi objawami ocznymi, przedstawionymi w tab. II.

Wrodzony dołek tarczy nerwu wzrokowego (optic pit) (ryc. 3) to kolejna anomalia rozwojowa w grupie dużych tarcz. Dołek tarczy najczęściej występuje w skroniowej części tarczy nerwu wzrokowego, ale może być zlokalizowany w dowolnym sektorze (5,6). Wrodzone dołki tarczy należy różnicować z dołkami nabytymi, które stwierdza się w przypadkach jaskry normalnego ciśnienia – typ ogniskowy, w górnej i dolnej części tarczy (5,6). Dołki tarczy zwykle występują jednostronnie, chociaż Brown i Tasman (1983) w 15% przypadków odnotowali zmiany obustronne (według 5). Histopatologicznie stwierdza się defekt blaszki sitowej w obszarze dołka. Sam dołek ma charakter przepukliny pod postacią kolagenowej kieszonki zawierającej dysplastyczną siatkówkę. Ferry (1963), Brown i Tasman (1983), Irvine i wsp. (1986) oraz Mc. Donald i wsp. (1992) udokumentowali, że przepuklina może sięgać aż do przestrzeni podpajęczynówkowej (według 5).

Wrodzony dołek tarczy nerwu wzrokowego zazwyczaj występuje sporadycznie, chociaż są pojedyncze doniesienia o rodzinnym występowaniu tej anomalii. Jonas i Freisler (1997) opisali przypadek wystąpienia obustronnego, wrodzonego dołka tarczy u homozygotycznego rodzeństwa, sugerując defekt genetyczny (9). Z kolei Babel i Faurpour przedstawili przypadek dziedziczenia

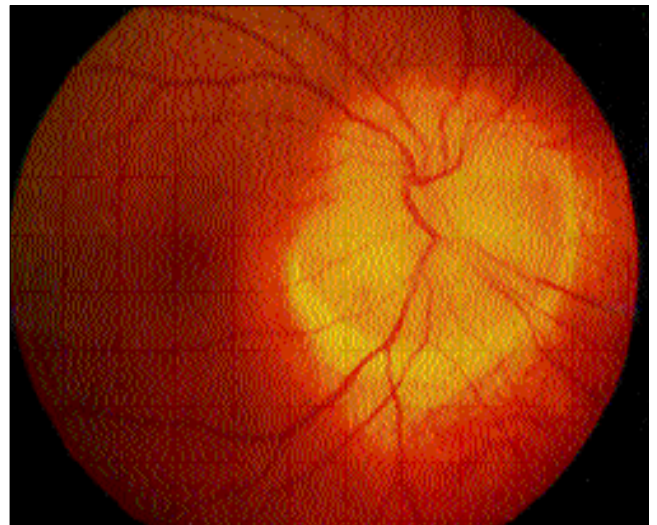
Oczne (ophthalmic)	szczelina tarczy nerwu wzrokowego, szczelina siatkówkowo-naczyniówkowa, krętość naczyń siatkówki, brak refleksu z plamki, albinizm, brak tęczówki, hiperteloryzm, zwężenie szpary powiekowej, mikroftalmia, wysoka krótkowzroczność, astygmatyzm. (5,10,14)
Dotyczące oun (associated with CNS)	przepuklina podstawy mózgu, niedorozwój robaka mózgu, torbielowate rozdęcie komory IV, torbiele tylnego dołu czaszkowego, torbielowate zwyrodnienie mózgu, bezmózgowie, brak przegrody przezroczystej, izolowana niedoczynność przysadki, zmiany rozrostowe w przednich drogach wzrokowych. (10,14,17,20)
Zespoły wad i wrodzone anomalie (congenital syndromes and anomalies)	z. De Morsiera, z. Duana, z. Klippela-Trenauneya-Webera, z. Goldenhara-Gorlina, z. Meckela, z. Dandy'ego-Walkera, z. Dellemana, z. Aicardiego, z. Aperta, z. Pottera, z. szczytu oczodołu, atrofia połowicza twarzy, wady linii środkowej części twarzowej czaszki, płodowy zespół alkoholowy, chondrodysplasia punctata, osteogenesis imperfecta, małopłytkowość immunologiczna noworodków, z. liniowych znamion łojowych. (5,10,14)

Tab. III. Zaburzenia towarzyszące hipoplazji nerwu wzrokowego.

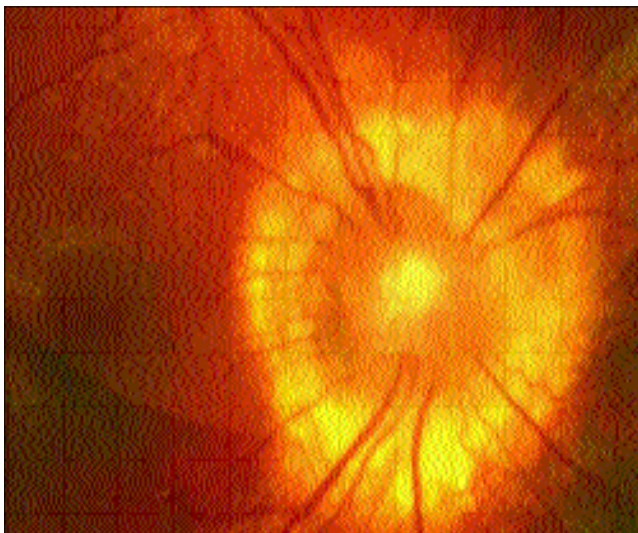
Tab. III. Disturbances associated with optic nerve hypoplasia.



Ryc. 1. Szczelina tarczy nerwu wzrokowego.
Fig. 1. Optic disc coloboma.



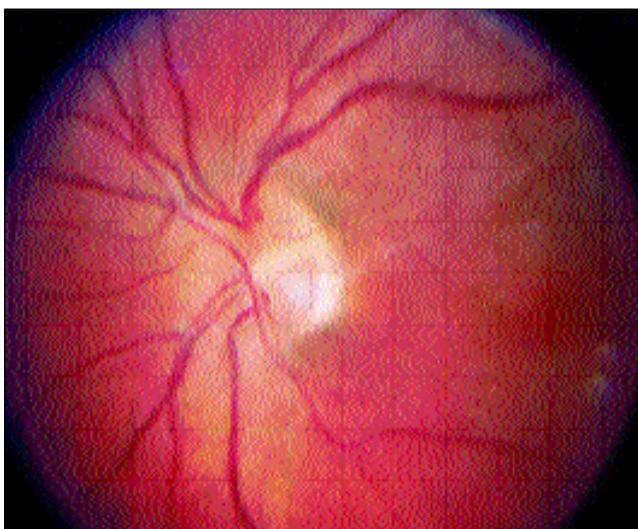
Ryc. 4. Tarcza olbrzymia.
Fig. 4. Megalopapilla.



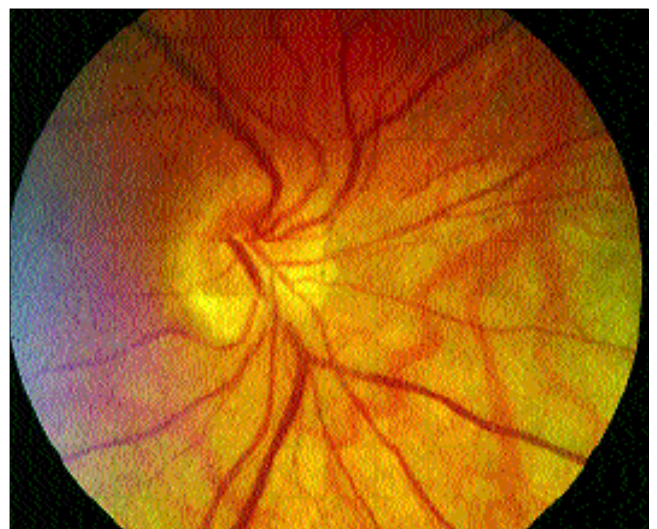
Ryc. 2. Zespół kwiatu powoju.
Fig. 2. Morning glory syndrome.



Ryc. 5. Hipoplazja nerwu wzrokowego.
Fig. 5. Optic nerve hypoplasia.



Ryc. 3. Wrodzony dołek tarczy nerwu wzrokowego.
Fig. 3. Optic pit.



Ryc. 6. Zespół tarczy pochylej.
Fig. 6. Tilted disc syndrome.

dołka tarczy z ojca na córkę (według 19). Te doniesienia są zgodne z badaniami Savella i Cooka, którzy przypadek dziedziczenia dołka w sposób autosomalny dominujący udokumentowali fotograficznie (według 9).

Wrodzony dołek tarczy nerwu wzrokowego zwykle nie jest zwiastunem malformacji ośrodkowego układu nerwowego. Istnieją jednak wyjątki. U nielicznych pacjentów dołek może być skojarzony z przepukliną podstawy mózgu, zespołem Aicardiego albo innymi zaburzeniami ocznymi, tj. szczeliną tęczęwki, naczyniówki, lokalnym defektem warstwy włókien nerwowych siatkówki z korespondującymi zmianami w polu widzenia (9). W prawie 45% przypadków wrodzonego dołka tarczy nerwu wzrokowego rozwija się surowicz obrzęk plamki (6). Zastanawiający jest fakt, że w 59% oczu z tą wadą występuje tętnica rzęskowo-siatkówkowa (6).

Patogeneza tej anomalii jest wciąż niejasna. Niektórzy autorzy uważają ją za łagodniejszą odmianę szczeliny tarczy. Udowadniają to, wskazując, że dołki tarczy i szczeliny tarczy występują w nielicznych przypadkach wspólnie. Powyższe założenia podważane są przez fakt, że dołki tarczy często są zlokalizowane w miejscu niezwiązanym ze szczeliną embrionalną, wyjątkowo rzadko towarzyszą szczelinie tęczęwki lub siatkówki i są zmianami zwykle jednostronnymi, występującymi sporadycznie i niekojarzącymi się z anomaliami układowymi.

Tarcza olbrzymia (megalopapilla) (ryc. 4) to tarcza nerwu wzrokowego o średnicy przekraczającej 2,1 mm, zarówno w pionie, jak i w poziomie. Nie wykazuje cech ani szczeliny tarczy nerwu wzrokowego, ani zespołu kwiatu powoju. Na tarczę olbrzymią składają się dwie odmiany fenotypowe (5,6).

W pierwszej, częściej spotykanej, nieprawidłowo duża tarcza zachowuje właściwą sobie konfigurację. Postać ta występuje zwykle obustronnie i może być mylona z jaskrą normalnego ciśnienia.

Rzadziej spotyka się drugą odmianę tarczy olbrzymiej, z nieprawidłowym zagłębieniem, o lokalizacji innej niż dolna oraz z zatarciem w sąsiedztwie zagłębienia pierścieniem nerwowo-siatkówkowym. Postać tę opisał Slusher i wsp. (1989), sugerując dziedziczenie autosomalne dominujące (według 5). Częstsze występowanie tarczy olbrzymiej odnotowano u tubylców zamieszkujących wyspy Marshalla (5,6).

Postać wrodzoną tarczy olbrzymiej należy różnicować z postacią nabytą, która jest spotykana w przebiegu jaskry normalnego ciśnienia oraz glejaka oczodołu.

Zakłada się, że większość przypadków tarczy olbrzymiej jest odzwierciedleniem statystycznej normy. Prawdopodobny jest również wariant zakładający powstanie tarczy olbrzymiej w wyniku nieprawidłowej migracji aksonów nerwu wzrokowego we wczesnym etapie embriogenezy (5,6). Tarcza olbrzymia rzadko występuje z wadami ośrodkowego układu nerwowego (m. in. przepukliną podstawy mózgu) i spotyka się ją w przypadku wad linii środkowej części twarzowej czaszki (4,5).

Do grupy wad wrodzonych z małą tarczą nerwu wzrokowego należą hipoplazja tarczy nerwu wzrokowego oraz zespół tarczy pochyłej (20).

Hipoplazja nerwu wzrokowego (optic nerve hypoplasia) (ryc. 5) jest obecnie najczęściej rozpoznawaną wrodzoną wadą tarczy nerwu wzrokowego (5,6,17). Czasem myli się ją z zanikiem prostym nerwu wzrokowego. Niedorozwój tarczy nerwu wzrokowego występuje częściej obustronnie, nie jest schorzeniem progresywnym (14). Może być wadą odosobnioną u zdrowego dziecka,

występować w oku prawidłowym lub w oku z dużymi wadami (10). Często, szczególnie w przypadkach obustronnych, stwierdza się wady centralnego układu nerwowego lub zaburzenia w osi podwzgórzowo-przysadkowej (18). Hipoplazja nerwu wzrokowego jest najczęściej idiopatyczna, poza zespołami wad i wrodzonymi anomaliami, którym może towarzyszyć, przedstawionymi w tab. III.

Niektóre doniesienia sugerują dziedziczenie hipoplazji w sposób autosomalny dominujący czy recesywny (7,12,14). Hipoplazja występuje także, choć rzadko, z trisomią 18 i 21 czy chromosomem 13q (6,14). Również specyficzne środki farmakologiczne stosowane przez kobiety w pierwszych tygodniach ciąży mogą doprowadzić do niedorozwoju nerwu wzrokowego. Wymienia się LSD, chininę, kokainę, leki przeciwpadaczkowe, kortykosteroidy, leki odwadniające, insulinę cynkowo-protaminową, środki przeciw przeziębieniu (10,18). Potwierdzono wpływ zakażenia płodu, a także noworodka cytomegalowirusem lub wirusem zapalenia wątroby typu B (6,12). Krause przytacza przebieg przez ciężarną w pierwszym trymestrze ciąży infekcję bakteryjną układu moczowego leczoną nieznanym antybiotykiem (według 12). Statystyki wskazują na częstsze występowanie hipoplazji u dzieci urodzonych przez młode matki z pierwszej ciąży (według 5). Niektóre formy hipoplazji nerwu wzrokowego dotyczą tylko części tarczy. Patognomiczna hipoplazja górnego segmentu nerwu wzrokowego z ubytkiem w dolnej części pola widzenia zdarza się u dzieci kobiet z cukrzycą insulinozależną. Częściowa hipoplazja tarczy jest również kojarzona z wewnątrzmacicznymi urazami siatkówki, nerwu wzrokowego, drogi wzrokowej albo płata potylicznego.

Wcześniejsze badania ograniczały hipoplazję nerwu wzrokowego głównie do uszkodzenia w różnicowaniu komórek zwojowych siatkówki w okresie między 4. a 6. tygodniem ciąży. Ta hipoteza upadła z powodu częstego współistnienia hipoplazji nerwu wzrokowego z innymi nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego (6). Ponadto zaburzenia w różnicowaniu komórek zwojowych siatkówki wydają się niemożliwe przy obecności prawidłowych komórek amakrynowych i komórek poziomych, które wywodzą się z tej samej komórki macierzystej (według 14).

U prawie 45% pacjentów z hipoplazją nerwu wzrokowego występują nieprawidłowości półkul mózgu. Sugeruje to, że pewne przypadki hipoplazji mogą być wynikiem niewyjaśnionego zakłócenia przewodnych mechanizmów neuronalnych, które regulują rozwój półkul mózgu i aksonów nerwu wzrokowego u płodu. Toksyczne substancje albo nieprawidłowości strukturalne mogą powiększać naturalny proces, podczas którego zbędne aksony nerwu wzrokowego ulegają eliminacji, co ma miejsce pomiędzy 16. a 31. tygodniem ciąży – efektem jest hipoplazja nerwu wzrokowego. W celu zobrazowania złożoności tej wady zaburzenia towarzyszące hipoplazji tarczy nerwu wzrokowego wyszczególniono w tab. III.

Zespół tarczy pochyłej (tilted disc syndrome) (ryc. 6) w około 80% przypadków występuje obuocznie, zazwyczaj jako zmiana odosobniona. Udokumentowano jednak przypadki występowania tej anomalii w zespołach wad. Margolis i Szegel (1979) donoszą o zespole tarczy pochyłej u pacjentów z nieprawidłowościami twarzoczaszki, zaliczając do nich zespół Crouzona i Aperta (według 5). Czasami tarcza pochyła w przypadkach bez rozrzedzenia siatkówki występuje u osób z przepukliną podstawy mózgu (Brodsky i wsp., 1995), we wrodzonych guzach przedniej drogi wzrokowej (Taylor, 1982), wrodzonej stacjonarnej ślepcie nocnej sprzężonej z chromosomem X (Hittner i Borda, 1981; Hechenlively i wsp.,

1983), w zespole Ehlersa-Danlosa, rodzinnej dekstrokardii (Fishman i wsp., 1976) (według 12). Rothhoff i Biedner (1979) udokumentowali przypadek pacjenta z obustronną tarczą pochyłą, atrofią połowy twarzy i porażeniem skojarzonego ruchu gałek ocznych (według 5).

Przyczyna występowania zespołu tarczy pochyłej jest ciągle nieznana. Sugeruje się głównie związek patogenetyczny ze szczeliną siatkówkowo-naczyniówkową z uwagi na dolno-nosową lub dolną lokalizację zagłębienia tarczy. Keane (1977), Osher i Schatz (1979) oraz Taylor (1982) sugerują nadsiodłowe uszkodzenie wpływające na proces migracji aksonów nerwu wzrokowego w okresie organogenezy (według 5). Podobną patogenezę przypisują oni również hipoplazji nerwu wzrokowego.

Problematyka wad wrodzonych tarczy jest złożona i zawiera wciąż wiele niejasności. Zauważa się jednak nowy kierunek w spojrzeniu na etiopatogenezę tych wad. Wcześniej większość omawianych tutaj anomalii przypisywano zaburzeniom w procesie zamykania się szczeliny embrionalnej. Zespół kwiatu powoju i szczelinę tarczy traktowano jako odmianę tej samej wady. Na podstawie nowych doniesień, analizując współtowarzyszące zespoły wad oraz uwarunkowania genetyczne, należałoby raczej skłonić się w kierunku stanowiska, które traktuje każdą z anomalii jako całkiem odrębną jednostkę.

PIŚMIENNICTWO: 1. Apple D. J.: *New aspects of colobomas and optic nerve anomalies*. Int. Ophthal. Clin., 1984, 24, 109-121. 2. Bakunowicz-Łazarczyk A., Mrugacz M., Antosiuk R., Scherer-Wollna B.: *Zespół kwiatu powoju – opis przypadku*. Klin. Oczna, 1999, 101, 127-129. 3. Bartel H.: *Embriologia*. PZWL, Warszawa, 1995. 4. Beyer W. B., Quencer R. M., Osher R. H.: *Morning glory syndrome. A functional analysis including fluorescein angiography, ultrasonography and computerized tomography*. Ophthalmology, 1982, 89, 1362-1367. 5. Brodsky M. C.: *Congenital anomalies of the optic disc*. [w:] Walsh and Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology. (red.) N.

R. Miller, N. J. Newman, Williams & Wilkins, Baltimore, 1998, 775-823. 6. Brodsky M. C.: *Congenital optic nerve abnormalities*. [w:] Pediatric ophthalmology and strabismus. (red.) K. W. Wright, Mosby, St. Louis, 1995, 785-799. 7. Hackenbruch Y., Meerhoff E., Besio R., Cardoso H.: *Familial bilateral optic nerve hypoplasia*. Am. J. Ophthal., 1975, 79, 314-320. 8. Hornby S. J., Adolph S., Gilbert C. E., Dandona L., Foster A.: *Visual acuity in children with coloboma*. Ophthalmology, 2000, 107, 511-520. 9. Jonas J. B., Freisler K. A.: *Bilateral congenital optic nerve head pits in monozygotic sibilings*. Am. J. Ophthal., 1997, 124, 844-846. 10. Kański J. J.: *Okulistyka kliniczna*. Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław, 1997. 11. Koenig S. B., Naidich T. P., Lissner G.: *The morning glory syndrome associated with sphenoidal encephalocele*. Ophthalmology, 1982, 89, 1368-1372. 12. Koraszewska-Matuszewska B., Samochowiec-Donocik E., Rokita-Wala I.: *Niedorozwój tarczy nerwu wzrokowego u dzieci*. Klin. Oczna, 1995, 97, 286-289. 13. Krawczyński M. R.: *Wrodzone wady rozwojowe i genetycznie uwarunkowane choroby narządu wzroku: dane epidemiologiczne, zalecenia diagnostyczne i poradnictwo genetyczne*. Rozprawa habilitacyjna. AM Poznań, 2003. 14. Lambert S. R., Hoyt C. S., Narahara M. H.: *Optic Nerve Hypoplasia*. Surv. of Ophthal., 1987, 32, 1-7. 15. Miller N. R.: *Embryology of the visual sensory pathway*. [w:] Walsh and Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology. (red.) N. R. Miller, N. J. Newman, Williams & Wilkins, Baltimore, 1998, 3-23. 16. Pansky B.: *Review of medical embryology*. Macmillan Publishing Co., New York, 1982. 17. Prost M. E.: *Problemy okulistyki dziecięcej*. PZWL, Warszawa, 1998. 18. Sadowska E.: *Wady rozwojowe tarczy nerwu wzrokowego*. Klinika, 1994, 2, 46-48. 19. Savell J., Cook J. R.: *Optic nerve colobomas of autosomal – dominant heredity*. Arch. Ophthal., 1976, 94, 395-400. 20. Turno-Kręcicka A., Barć A., Kański J. J.: *Choroby oczu u dzieci*. Górnicki Wydawnictwo Medyczne, Wrocław, 2002.

Praca wpłynęła do Redakcji 20.08.2003 r. (310).

Adres do korespondencji (Reprint requests to):
lek. med. Małgorzata Wojtulewicz
Klinika Okulistyczna Wojskowego Instytutu Medycznego
ul. Szaserów 128
00-909 Warszawa