



Ostrość wzroku u dzieci z wrodzonymi zmianami w narządzie wzroku

Mirosława Grałek, Anna Niwald

Oddział Okulistyki Dziecięcej Uniwersyteckiego Centrum Pediatrii im. M. Konopnickiej
SP ZOZ Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

STRESZCZENIE

W pracy przedstawiono najczęściej spotykane w okulistyce dziecięcej zaburzenia wrodzone, obniżające ostrość wzroku. Omówiono spadek ostrości widzenia spowodowany opadniętą powieką, niedrożnością dróg łzowych, stwardnieniem rogówki, zaćmą

i innymi anomaliami związanymi z soczewką oraz patologiami wrodzonymi w nerwie wzrokowym i siatkówce. Przedstawiono diagnostykę i możliwości leczenia tych nieprawidłowości.

SŁOWA KLUCZOWE: ostrość wzroku, dziecko, wrodzone zmiany oka, diagnostyka, postępowanie.

WPROWADZENIE

Proces widzenia jest złożonym cyklem przemian o różnym charakterze, który w warunkach prawidłowych rozwija się w pierwszych miesiącach życia dziecka oraz utrwała i doskonali w kolejnych latach. Noworodek rodzi się z bezwzględnie odruchem widzenia światła. W miarę dojrzewania narządu wzroku, przebiegającego równoległe z rozwojem psychofizycznym dziecka, wykształca się i doskonali widzenie obuoczne. Na dobre widzenie wpływa nie tylko sprawny stan narządu wzroku, lecz także inne czynniki, takie jak rozwój ogólny dziecka, jego predyspozycje psychiczne, warunki środowiskowe [1]. W procesie widzenia uczestniczą gałki oczne i pozagałkowe struktury anatomiczne, związane z poszczególnymi odcinkami narządu wzroku, czyli aparatu ochronnego oka, gałki ocznej (przedniego i tylnego odcinka), oczodołu, drogi wzrokowej z ośrodkami korowymi mózgu. Promienie świetlne przenikające ze świata zewnętrznego przez źrenicę i przezroczyste ośrodki optyczne ogniskują się na siatkówce, ulegając przemianom fizykochemicznym i biochemicznym w odpowiednich warstwach komórek siatkówki i w nerwie wzrokowym. Następnym etapem jest przetworzenie uzyskanej energii w wyładowania elektryczne w korze mózgowej i ich przekształcenie w bodźce nerwowe. Tok przemian zapoczątkowany pobudzeniem świetlnym siatkówki prowadzi do tworzenia się obrazów świata rzeczywistego i jego odbioru przez dziecko. W rezultacie powstaje i doskonali się fizjologiczne jednoczesne pojedyncze widzenie obuoczne (stereoskopia), zapewniając autonomiczne i wysokiej jakości życie codzienne, naukę szkolną, komfort wyboru kształcenia i zawodu oraz prawidłowe relacje w kontaktach społecznych [2]. Przemiany te mogą być zakłócone przez wrodzone

nieprawidłowości rozwojowe, które obejmują dowolne części tego narządu zmysłu i powodują obniżenie ostrości wzroku, a nawet utratę widzenia. W pracy przedstawiono wybrane zmiany wrodzone w narządzie wzroku u dzieci, wpływające na stan widzenia, spotykane nie tak rzadko w okulistycznej praktyce klinicznej.

Wrodzone opadnięcie powieki (*ptosis*) jest jedną z takich przyczyn [3]. Odnosi się do jednostronnego lub obustronnego opadnięcia górnej powieki, powodującego zwężenie szpary powiekowej i przesłonięcie przez powiekę źrenicy, częściowe lub całkowite. Nawet najwęższa szpara powiekowa pozwala na zachowanie widzenia, choć w znacznie ograniczonym zakresie. Rozwojowe opadnięcie powieki jest widoczne od urodzenia lub ujawnia się w pierwszym roku życia. Wada jest stosunkowo rzadka w porównaniu z innymi wrodzonymi okuopatiami. Całkowita częstość występowania wrodzonego opadnięcia powieki w populacji ogólnej wynosi 0,18–1,41% [4]. Mimo że jest to zasadniczo choroba niepostępująca, może powodować problemy czynnościowe, estetyczne i psychospołeczne u dzieci. Zeng i wsp. wskazują na znaczenie tej wady, szczególnie jednostronnej, na rozwój gałki ocznej i powstanie następczego niedowidzenia (amblyopia) o charakterze organicznym [4]. Niedowidzenie przerywa prawidłowy rozwój szlaku wzrokowego i nieleczone utrzymuje się w wieku dorosłym, przyczyniając się do inwalidztwa wzrokowego ograniczającego możliwości wyboru zawodu i pracy, oraz może stwarzać utrudnienia w innych dziedzinach życia. Niedowidzenie występuje u około 2–5% ogólnej populacji i jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności wzrokowej u dzieci, którą można wyeliminować przez wczesną rozpo-

ADRES DO KORESPONDENCJI

prof. dr hab. n. med. Mirosława Grałek, Oddział Okulistyki Dziecięcej Uniwersyteckiego Centrum Pediatrii im. M. Konopnickiej, SP ZOZ Centralny Szpital Kliniczny UM w Łodzi ul. Spoma 36/50, 91-738 Łódź, e-mail: miroslaw.gralek@wp.pl

znanie i podjęcie odpowiedniego leczenia [5]. Opóźniony rozwój gałki ocznej w następstwie opadnięcia powieki jest spowodowany zachwianiem zależności pomiędzy osiową długością gałki ocznej a promieniem rogówki (*axial length-corneal radius* – AL/CR). Wykazano to w badaniach Zenga i wsp., stosunek AL/CR istotnie dodatnio korelował z nasileniem opadania powieki [4]. Proporcje AL/CR mogą być więc pomocnym wyznacznikiem rozwoju gałki ocznej, choć związek między wrodzonym opadnięciem powieki a wydłużeniem osiowym pozostaje nadal niejednoznaczny. Są prace wskazujące, że wrodzone opadnięcie powieki w niewielkim stopniu wpływa na wydłużenie osiowej długości gałki ocznej [4, 6]. W ciężkich przypadkach opadnięcia powieki ujawnia się nasilona anizometropia, a narażenie na powstanie niedowidzenia i zezą pogłębia się już we wczesnym okresie rozwoju dziecka i może mieć w tym czasie charakter postępujący. U pacjentów z wrodzonym opadnięciem powieki częstość występowania niedowidzenia waha się wg różnych autorów od 14,7% do 43,9%, a anizometropia sięga 24,4% [4, 6]. Powikłania te można zminimalizować lub ich uniknąć poprzez wczesną korekcję chirurgiczną opadniętej powieki. Metody leczenia operacyjnego są różne, zależne od wieku pacjenta, stopnia opadnięcia powieki, czynności mięśnia dźwigacza powieki i preferencji chirurga. Postępowanie pooperacyjne uwzględnia rehabilitację wzrokową wymaganą w przypadku następczych wad refrakcji, niedowidzenia i zezą [6].

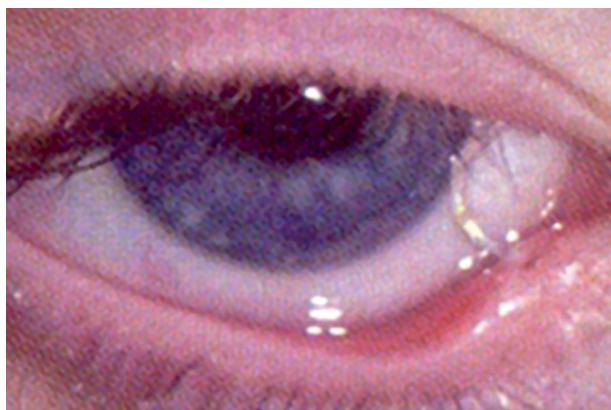
Wrodzona niedrożność dróg łzowych może być kolejną przyczyną zaburzeń widzenia, nie zawsze dostrzeganą w porę, która dotyczy 5–20% dzieci [7, 8]. Nieleczona powoduje zalega-

nie łez i często wydzieliny śluzowej i/lub ropnej na powierzchni rogówki lub gałki ocznej, co może zaburzać prawidłowy rozwój gałki ocznej, a także sprzyjać powstaniu niedowidzenia i wady refrakcji [7, 8]. W pierwszych tygodniach życia, w okresie krytycznego rozwoju widzenia, nadmierny menisk i film łzowy oraz wydzielina zapalna leżąca na rogówce zmieniają moc optyczną przedniej powierzchni gałki ocznej, mogącą skutkować powstaniem wady refrakcji i różnowzroczności z wtórnym niedowidzeniem. W przypadku obustronnej niedrożności istnieje potencjalna możliwość rozwoju niedowidzenia obuocznego. Odpowiednio wczesne podjęcie leczenia, początkowo zachowawczego, a gdy nie przynosi ono rezultatu – działania zabiegowego (sondowanie dróg łzowych, metody chirurgiczne i endoskopowe: marsupializacja worka łzowego, zespolenia nosowo-łzowe, okresowa intubacja dróg łzowych) ogranicza niekorzystne następstwa niedrożności, co do rozwoju funkcji widzenia u dziecka (rycina 1).

Stwardnienie rogówki (sclerocornea) spotykane u dzieci, jest wrodzoną, pierwotną nieprawidłowością rozwojową, w której rogówka i inne elementy przedniego odcinka gałki ocznej nie rozwinęły się prawidłowo, obniżając w znacznym stopniu ostrość wzroku, do ślepoty włącznie (rycina 2) [9, 10].

Występuje z różną częstością. Pantoja i wsp. [10] zaobserwowali w badanej grupie, zamieszkałej w odizolowanym miejscu, na wsi, stosunkowo wysoką częstość występowania tej anomalii – u 1 na 397 osób. Wymieniona wartość kontrastuje z ogólną częstością występowania zmętnień rogówki wynoszącą około 3 na 100 000 żywych urodzeń. Ta anomalia rozwojowa nie postępuje. Jest uwarunkowana genetycznie, może dziedziczyć się autosomalnie dominująco w przypadkach o lżejszym przebiegu lub autosomalnie recesywnie w zaawansowanym procesie. Sclerocornea występuje jako zmiana izolowana lub jest składową zespołów chorobowych. Charakteryzuje się brakiem wyraźnego podziału pomiędzy rogówką i twardówką, ze zmętnieniem rogówki o różnej intensywności. W przypadkach tej nieprawidłowości, spowodowanej obustronnym wrastaniem unaczynionej, nieprzezroczystej tkanki twardówki do obwodowej rogówki, twardówka i rogówka łączą się, bez zaznaczenia granicy pomiędzy tymi strukturami. Brak jest wyraźnego rąbka rogówki rozdzielającego odrębne części gałki ocznej. Istnieją dwa główne typy tej nieprawidłowości, tj. sclerocornea całkowita, obejmująca tkanki całej rogówki, i obwodowa, zajmująca obrzeże rogówki. W całkowitej skleralizacji rogówka jest nieprzezroczysta i unaczyniona, a w typie obwodowym obszar zmiany jest unaczyniony regularnymi arkadami powierzchniowych naczyń twardówkowych. Wada często współistnieje z rogówką płaską. U większości dzieci zmiany wywołane przez stwardnienie rogówki powodują jej całkowite zmętnienie i ślepotę, nie sprawiają trudności diagnostycznych. Pacjenci z obwodowym stwardnieniem mogą mieć użyteczne widzenie, co opóźnia prawidłowe rozpoznanie. Stwardnienie rogówki wymaga różnicowania przede wszystkim z jaskrą wrodzoną, która może stanowić również czynnik etiologiczny obniżenia ostrości wzroku u dzieci (rycina 3).

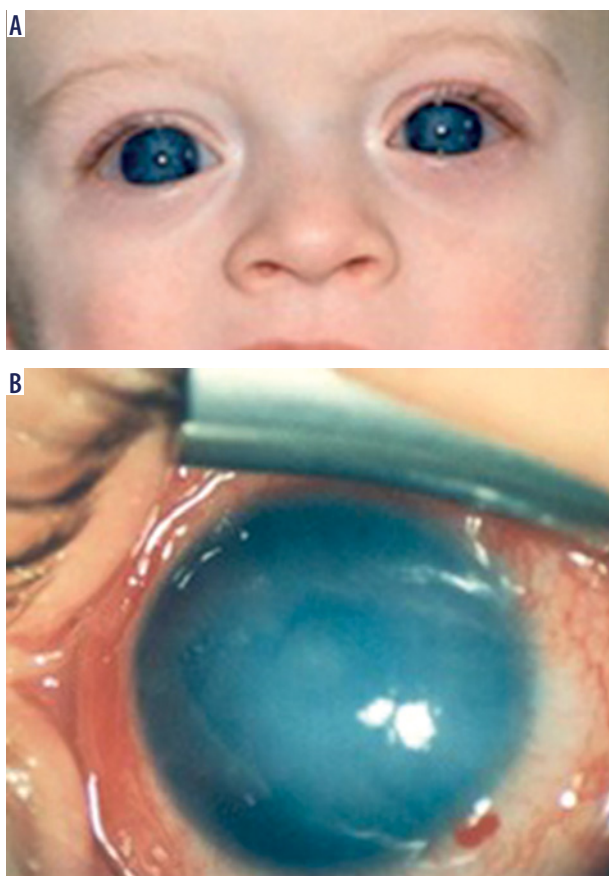
Leczenie stwardnienia rogówki jest głównie operacyjne i polega na jej przeszczepieniu. Keratoplastyka u dzieci jest



Rycina 1. Zaintubowane drogi łzowe, łukowato wygięta rurka intubacyjna



Rycina 2. Sklerotyzacja rogówki lewostronna. Bezocze prawostronne

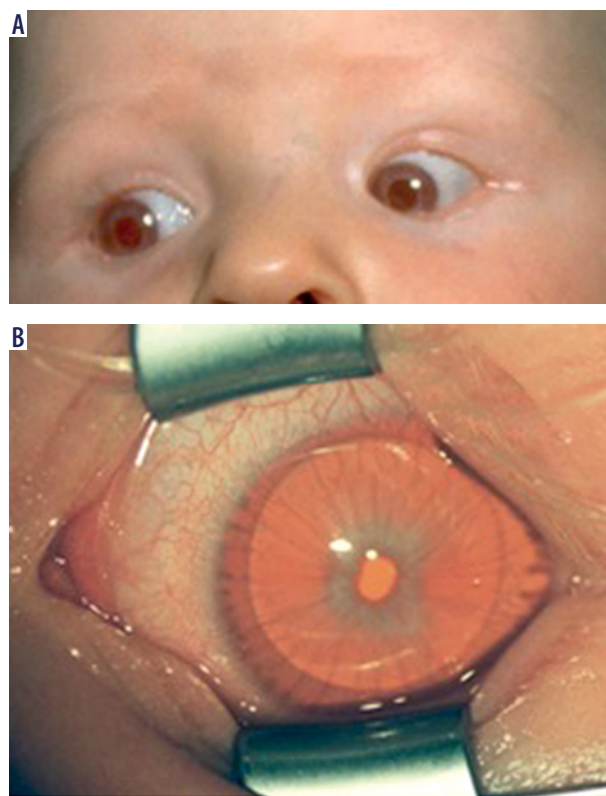


Rycina 3. A) Jaskra wrodzona obuoczną, duże gałki oczne i duże rogówki – „ładne oczy”. B) Ostra jaskra wrodzona, gałka oczna podrażniona, pojedyncza wybroczyna spojówki gałkowej, obrzęk rogówki

dużym wyzwaniem ze względu na techniczną złożoność procedury i wysokie ryzyko odrzucenia przeszczepu [11]. Skuteczne postępowanie związane z keratoplastyką u dzieci, wymaga zindywidualizowanego postępowania klinicznego i chirurgicznego u każdego pacjenta i dalszej długotrwałej rehabilitacji pooperacyjnej [12].

Kolejną wrodzoną nieprawidłowością wpływającą znacząco na ostrość wzroku i komfort widzenia u dzieci jest bielactwo (albinizm) (rycina 4).

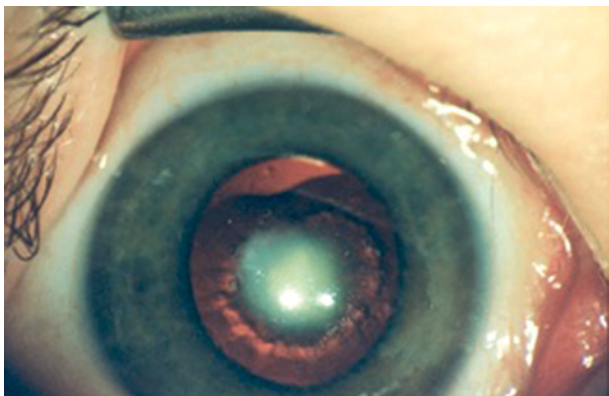
Szacowana częstość występowania bielactwa wynosi 1 na 20 000 osób [13]. Bielactwo oczno-skinne i oczne obejmuje grupę dziedzicznych zaburzeń o charakterze autosomalnie recesywnym lub autosomalnie dominującym u chłopców powiązanych z chromosomem X, cechujących się zmniejszeniem lub brakiem melaniny w tkankach narządu wzroku i innych pigmentowanych strukturach skóry i/lub włosów. W zależności od typu dziedziczenia objawy mogą być nasilone w różnym stopniu. Zmiany oczne występują u wszystkich pacjentów z bielactwem i są charakterystyczne dla tego stanu. Należy do nich światłowstręt, oczopląs, transiluminacja tęczówki, hipopigmentacja dna oczu, niedorozwój centralnej części siatkówki z hipoplazją dołka i zmianami przewodnictwa w nerwie wzrokowym [14]. Następstwem tych nieprawidłowości u dzieci z bielactwem jest obniżenie ostrości wzroku, niekiedy znaczne. Cechy albinizmu skórniego mogą, ale nie



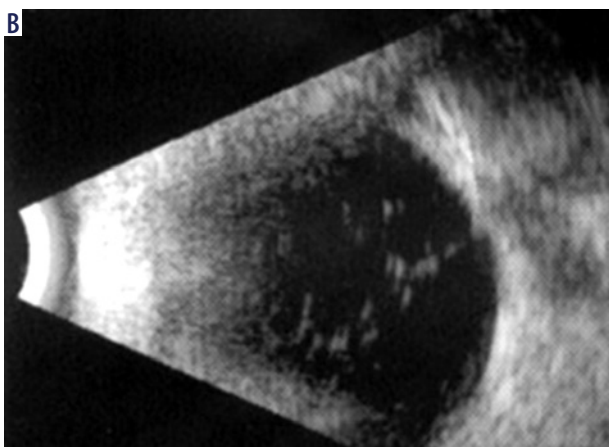
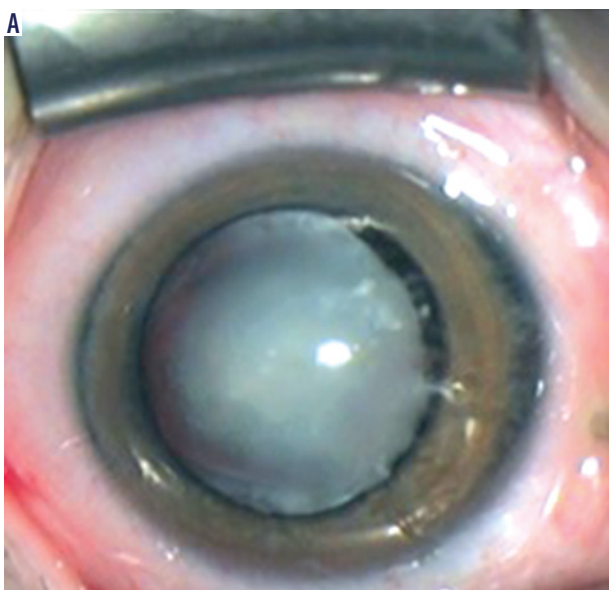
Rycina 4. A) Bielactwo. B) Transiluminacja tęczówki, brak barwnika w strukturach gałki ocznej

muszą być obecne. Leczenie tej patologii jest objawowe, w łagodzeniu objawów stosuje się soczewki kontaktowe kosmetyczne i kolorowe. Zaćma jest następną przyczyną obniżenia ostrości wzroku i zarazem jedną z głównych przyczyn możliwej do uniknięcia ślepoty dziecięcej. Spadek ostrości wzroku w przebiegu zaćmy, nawet w znacznym zmętnieniu soczewki, nigdy nie doprowadza do utraty poczucia światła. Brak poczucia światła świadczy o uszkodzeniu siatkówki, nerwu wzrokowego, kory mózgowej. Zaćma dotyka około 200 000 dzieci na całym świecie, z szacowaną częstością występowania 3–6 przypadków na 10 000 żywych urodzeń [15]. Patogeneza zaćmy jest wieloczynnikowa i nie do końca znana. Większość przypadków (60%) zaćmy wrodzonej ma charakter idiopatyczny. Zaćma może być też uwarunkowana genetycznie, najczęściej jest to dziedziczenie autosomalnie dominujące z występowaniem rodzinnym, zaćma może pojawić się w nieprawidłowościach rozwojowych gałki ocznej, w przebiegu chorób metabolicznych, w zakażeniach wewnątrzmacicznych, szczególnie patogenami z grupy TORCHS. Zaćma dziecięca może być wrodzona, jeśli występuje w 1. roku życia, lub rozwojowa, widoczna po okresie niemowlęcym. Ze zmętniałą soczewką mogą współistnieć nieprawidłowości jej kształtu w postaci ubytku soczewki lub jej przemieszczenie (rycina 5).

Zaćma rozwojowa może postępować w kolejnych latach życia dziecka. Poza zaćmą wrodzoną lub rozwojową u dzieci może pojawić się zaćma nabyta, wikłająca różne stany chorobowe gałki ocznej lub związana z patologią ogólnoustrojową. Zaćmę u dzieci cechuje duże zróżnicowanie morfologiczne,



Rycina 5. Zmętnienie niecałkowite soczewki, szczelina soczewki



Rycina 6. A) Przetwiałe unaczynienie płodowe – PFV, za soczewką lita unaczyniona błona. B) Obraz USG gałki ocznej z PFV, echo przetwiałej tętnicy płodowej

może wystąpić jako zaćma jądrowa, korowa, podtorebkowa. Zmętnienie może obejmować całą soczewkę, jej część centralną lub obwodową, przybierać formę zaćmy klinowej, punktowej, krystalicznej, koralowej, przebiegać wzdłuż szwów soczewkowych lub w innym, dowolnym usytuowaniu i rozległości. Wczesne rozpoznanie i leczenie mają kluczo-

we znaczenie dla zapobiegania rozwojowi nieodwracalnego niedowidzenia, które pojawia się na skutek braku u dziecka bodźców stymulujących widzenie w oku z zaćmą. Jest to niedowidzenie z nieużywania, a brak bodźców wzrokowych wywołuje zespół braku wrażeń wzrokowych (*visual deprivation syndrome*), który dotyka dzieci powyżej 16. tygodnia życia. Centralna zaćma o średnicy większej niż 3 mm, jednostronna zaćma związana z zezem i obustronna zaćma z oczopląsem są uważane za wizualnie znaczące. Podstawowym postępowaniem jest leczenie operacyjne polegające na usunięciu zmętniałej soczewki, z dalszą, bezzwłoczną stałą rehabilitacją narządu wzroku [16, 17]. Zaćma obustronna wymaga operacji w pierwszych tygodniach życia, aby zapobiec deprywacji wzrokowej, z zachowaniem krótkiego odstępu między operacjami usunięcia zmętniałej soczewki (1–2 tygodni) w celu uniknięcia niedowidzenia oka później operowanego. Z zaćmą wrodzoną może łączyć się wrodzone zaburzenie rozwojowe określane mianem pierwotnie przetwiałej tętnicy ciała szklistego (*persistent fetal vasculature – PFV*), znane wcześniej jako pierwotnie przetwiałe ciało szkliste (*persistent hyperplastic primary vitreous – PHPV*) (rycina 6) [17].

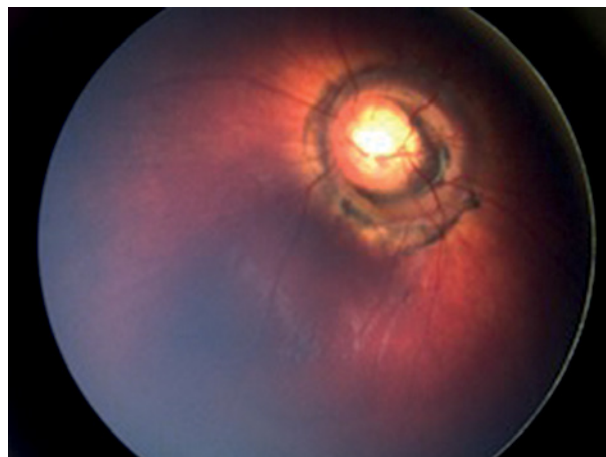
W niektórych przypadkach objawy PFV mogą sugerować zaćmę. Przetwiała tętnica ciała szklistego ma różny obraz kliniczny w zależności od usytuowania i wyglądu przetwiałych zmian naczyniowych. Wyróżnia się trzy rodzaje PFV: postać przednią, tylną i przednio-tylną, rozpoznawaną najczęściej. W przednim PFV może występować płytko komora przednia, poszerzenie naczyń tęczówki, przetwiała włóknista błona naczyniowa soczewki, zaćma i/lub wciągnięcie w proces chorobowy wyrostków rzęskowych. Tworzenie się za soczewką błoniatych struktur i udział w tym procesie zdeformowanych (wciągniętych lub wydłużonych) wyrostków rzęskowych, może sprzyjać powstaniu trakcji, wpływających na zmniejszenie produkcji cieczy wodnistej z ewentualną hipotonią gałki ocznej. Dyskopodobna zaćma błoniasta jest następstwem zmętnienia powstałego po spontanicznej resorpcji zawartości soczewki własnej. Postać tylna PFV cechuje się wrodzoną sierpowatą przegrodą siatkówki, utworzoną przez fałd siatkówki sięgający od tarczy nerwu wzrokowego do obwodu siatkówki lub okolicy za soczewką (cecha typowa dla tej postaci PFV). Inne objawy obejmują trakcje ciała szklistego, błonę epiretinalną i hipoplazję nerwu wzrokowego. Soczewka nie ulega zmętnieniu. Przednio-tylne PFV obejmuje cechy kliniczne zarówno przedniego, jak i tylnego PFV. Wśród objawów występują zmętnienia punktowe torby tylnej soczewki, lita pozasoczewkowa unaczyniona błona, zmiany barwnikowe siatkówki, odwarstwienie siatkówki, hipoplazja lub dysplazja nerwu wzrokowego, biała źrenica, małoocze. Małoocze można spotkać prawie w każdym typie PFV, dotyczy 85% przypadków, występowanie małoocza powoduje niską ostrość wzroku nawet przy prawidłowym postępowaniu leczniczym [18, 19]. Z PFV może współistnieć zespół kwiatu powoju (określany wcześniej nazwą zespołu zorzy polarnej, *morning glory syndrome*), anomalia nerwu wzrokowego, także wpływająca na obniżenie końcowej ostrości wzroku; pierwszy opis tej zmiany podał Kindler w 1970 roku (rycina 7) [16, 17].

Wśród różnych badań, pomocne w rozpoznaniu PFV jest badanie ultrasonograficzne gałek ocznych z oceną przepływów naczyniowych, badanie metodą rezonansu magnetycznego. Przetrwale unaczynienie płodowe i zaćma wymagają uwzględnienia w diagnostyce przedoperacyjnej i w postępowaniu chirurgicznym [20]. Niekiedy dopiero w czasie operacji zaćmy uwidoczni się obecność PFV i to obliuguje do przeprowadzenia dodatkowych działań śródoperacyjnych. Powstała bezsoczewkowość (*aphakia*) jest standardowo korygowana, od około 2. roku życia, wszczępieniem sztucznej soczewki wewnątrzgałkowej, bezpośrednio po usunięciu zaćmy. U niemowląt i małych dzieci stosuje się soczewki kontaktowe lub szkła okularowe o odpowiedniej mocy optycznej wyrównującej powstałą wadę refrakcji (nadwzroczność), z możliwością wszczępienia sztucznej soczewki wewnątrzgałkowej w okresie późniejszym. Szklą okularowe w bezsoczewkowości jednostronnej służą do ćwiczeń niedowidzenia w tym oku. Postęp w technikach chirurgicznych i metodach rehabilitacji optycznej znacznie poprawił anatomiczne i czynnościowe wyniki operacji zaćmy dziecięcej w ostatnich latach [20]. Zmętnienie tylnej torebki i wtórna jaskra są nadal głównymi powikłaniami pooperacyjnymi, wymagającymi odpowiedniego leczenia i długotrwałego nadzoru specjalistycznego u dzieci operowanych z powodu zaćmy we wczesnym okresie życia.

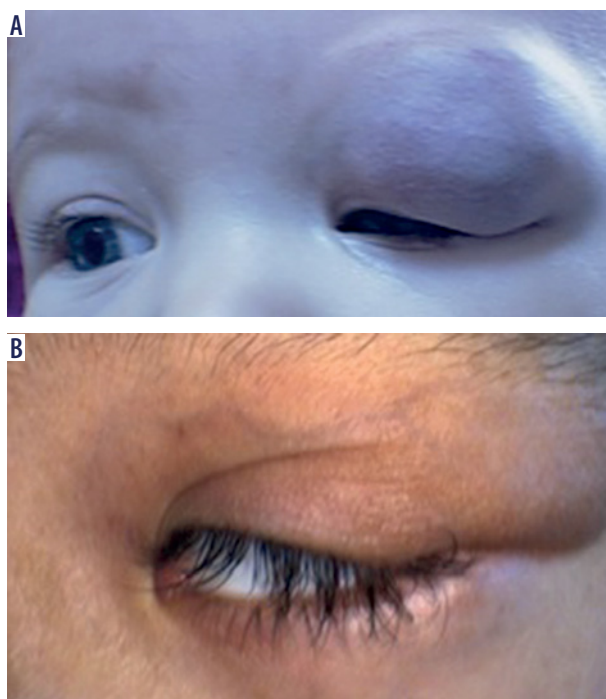
Przyczyną obniżonej ostrości wzroku mogą być inne nieprawidłowości ciała szklistego, obecne w zespołach chorobowych, w tym w zespole Sticklera, związanego z zaburzeniami rozwojowymi tkanki łącznej. Zespół Sticklera ma złożone podłoże genetyczne, większość przypadków jest autosomalna dominująca, ale są też zachorowania ze zmianami o charakterze autosomalnym recesywnym. Główne objawy oczne u małych pacjentów, obejmują krótkowzroczność powyżej $-3,0$ Dsph, zaćmę, odwarstwienie siatkówki. W badaniu w lampie szczelinowej zmiany w ciele szklistym charakteryzują się „optycznie pustym ciałem szklistym” z jałowymi awaskularnymi nitkowatymi i welonowatymi pasmami. Do innych zmian należą zaburzenia budowy szkieletowej, twarozczaszki, powikłania dotyczące ucha wewnętrznego. Objawy występujące w zespole Sticklera wymagają niejednokrotnie różnicowania z innymi układowymi nieprawidłowościami [21].

Odrębną przyczyną zaburzeń widzenia u dzieci mogą być anomalie naczyniowe – guzy naczyniowe, przede wszystkim naczyniaki niemowlęce (wczesnodziecięce) i malformacje naczyniowe, usytuowane w strategicznych okolicach, w obrębie powiek, nagałkowo lub w oczodole [22].

Naczyniaki występują z częstością 5–10% u donoszonych noworodków. W rozwoju guzów naczyniowych istotne znaczenie przypisuje się nieprawidłowym procesom embrio- i angiogenezy i zaburzeniom równowagi czynników pro- i antyangiogennych. Naczyniaki cechują się cyklicznością wzrostu: fazą proliferacji, stabilizacji i regresji. W fazie wzrostu, która zbiega się z okresem kształtowania się widzenia i utrwalania procesów wzrokowych, rozrastające się naczyniaki mogą przemieszczać gałkę oczną, ograniczać jej ruchomość, indukować wystąpienie zez, wytrzeszcz,



Rycina 7. Zespół kwiatu powoju. Tarcza nerwu wzrokowego olbrzymia, zagłębienie tarczy wypełnione tkanką glistkową. Wałowate obramowanie tarczy ze skupiskami barwnika na obwodzie. Promienisty przebieg naczyń siatkówki, wychodzących z tarczy

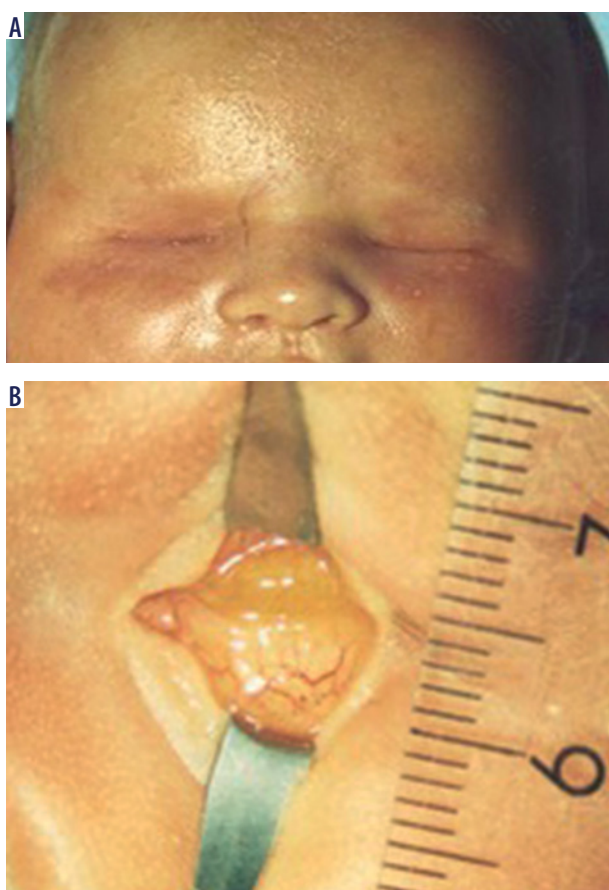


Rycina 8. A) Naczyniak wczesnodziecięcy głęboki powieki górnej i oczodołu lewostronny. B) Malformacja limfatyczna powieki górnej i oczodołu lewostronna

mechaniczne opadnięcie powieki (*pseudoptosis*) spowodowane masą anomalii rozwojowej, co skutkuje zaburzeniami funkcji widzenia. Malformacje naczyniowe, dotyczące 4,5% ogólnej populacji, powstają na skutek miejscowych zaburzeń procesów morfogenezy podczas embrio- i waskulogenezy. Choć są obecne od urodzenia, mogą ujawniać się w późniejszym okresie życia dziecka. Występują w różnych okolicach przestrzeni oczodołu i okołogałkowej, wpływając istotnie na spadek ostrości wzroku. Zarówno naczyniaki niemowlęce, jak i malformacje naczyniowe są często przyczyną dyskomfortu estetycznego i to powoduje zgłoszenie się do lekarza. Rozpoznanie uwzględnia, poza oceną okulistyczną, bada-



Rycina 9. Szczelina siatkówki, naczyńówki i tarczy nerwu wzrokowego



Rycina 10. A) Bezocze obustronne, powieki wpadnięte, po ich rozwarciu brak gałek ocznych, B) Bezocze, pusty, mały, płytki oczodół

nia z zakresu diagnostyki obrazowej: ultrasonograficzne z określeniem przepływów naczyniowych, badanie metodą rezonansu magnetycznego i metodą tomografii komputerowej. Leczenie naczyńiaków obejmuje w pierwszej kolejności postępowanie farmakologiczne – propranolol stosowany doustnie w dawkach wzrastających (od 1 do 2,0–2,5 mg/kg m.c./dobę, w trzech dawkach podzielonych) oraz działania chirurgiczne i laseroterapię. Leczenie malformacji jest



Rycina 11. Małocze prawostronne, w głębi oczodołu mała gałka oczna

przede wszystkim operacyjne, niekiedy włącza się inne metody zabiegowe: skleroterapię i laseroterapię (rycina 8).

Guzy złośliwe wewnątrzgałkowe, a w szczególności siatkówczak (retinoblastoma) mogą być u dzieci najmłodszych ważną przyczyną utraty widzenia, z ewentualnością utraty gałki ocznej włącznie. Stanowią odrębny problem diagnostyczno-terapeutyczny w onkologii narządu wzroku u dzieci [23].

Wrodzone zamiany dotyczące tylnego odcinka gałki ocznej również mogą wpływać niekorzystnie na ostrość wzroku u dzieci. Łączą się z rozwojowymi zmianami siatkówki i nerwu wzrokowego [24]. Są to ubytki wrodzone (*coloboma*) – szczeliny spowodowane wadliwym zamknięciem szczeliny zarodkowej w czasie embriogenezy (rycina 9).

Występowanie *coloboma* może być sporadyczne, dziedziczne lub związane z nieprawidłowościami chromosomalnymi. Usytuowane w okolicach siatkówki odpowiedzialnych za prawidłowe procesy widzenia (dołek plamki, tarcza nerwu wzrokowego) są przyczyną spadku ostrości wzroku i następczych ograniczeń czynnościowych. Typowa *coloboma* obejmuje ubytki występujące w dolno-nosowej części dna oka. Nierzadko nieprawidłowości obejmujące tarczę nerwu wzrokowego, naczyniówkę, siatkówkę, ciało rzęskowe, tęczówkę, soczewkę występują łącznie, tworząc kompleks zmian, które istotnie obniżają ostrość wzroku u dziecka. Szczeliny wrodzone obserwowane w innych okolicach dna oka są określane jako nietypowe. Rozwojowym zaburzeniem plamkowym ze znacznie obniżoną ostrością wzroku może towarzyszyć oczopląs, szczeliny naczyniówki usposabiają do odwarstwienia siatkówki. Diagnostyka tych wrodzonych ubytków obejmuje, poza badaniami okulistycznymi klinicznymi, badania z zakresu diagnostyki obrazowej: ocenę ultrasonograficzną gałek ocznych, badanie metodą optycznej koherentnej tomografii (OCT) plamki i nerwu wzrokowego, badania wzrokowych potencjałów wywołanych. Nie ma leczenia przyczynowego wrodzonych szczelin w obrębie gałki ocznej. Leczenie odwarstwienia siatkówki jest operacyjne z wykorzystaniem nowoczesnych technik chirurgicznych.

Rozpoznanie bezocza (*anophthalmus*), a także małocza (*microphthalmus*) u dzieci jest dramatem dla rodziców, ale przede wszystkim dla małych pacjentów dotkniętych tym ciężkim i nieodwracalnym kalectwem (rycina 10).

Występowanie wymienionych patologii określa się odpowiednio wartością 3 i 14 na 100 000 populacji, chociaż

inne statystyki wskazują, że łączna częstość urodzeń z tymi wadami rozwojowymi wynosi do 30 na 100 000 populacji [25]. Dane epidemiologiczne sugerują, że czynnikami ryzyka wystąpienia bezocza i małowocza są: wiek matki powyżej 40 lat, porody mnogie, niemowlęta przedwcześnie urodzone, z małą masą urodzeniową i niskim wiekiem płodowym. Brak zawiązków tkanek ocznych w oczodole jest definiowany jako bezocze, małowocze jest rozpoznawane w odniesieniu do zmniejszenia jej prawidłowych rozmiarów. Średnie maksymalne prawidłowe długości osi gałki ocznej noworodka i dorosłego człowieka wynoszą odpowiednio około 17 mm i 23,8 mm, średnica rogówki w małowoczu nie przekracza 10 mm. Małowocze rozpoznaje się u 3,2–11,2% dzieci niewidzących (rycina 11).

Łagodnie i umiarkowanie małowocze jest leczone zachowawczo za pomocą konformerów stymulujących tkanki miękkie i kostne oczodołu do wzrostu, z możliwością protezowania. Rozwój widzenia u pacjentów z małowoczem zależy od stanu siatkówki i innych zmian w małej gałce ocznej, na pewno należy maksymal-

nie wykorzystać potencjał małej, źle widzącej, niemniej widzącej gałki ocznej, niekiedy jedynej. W bezoczu leczenie ma na celu poprawę estetyczną poprzez przygotowanie oczodołu i worka spojówkowego do założenia protezy gałki ocznej. Postępowanie medyczne w ciężkiej postaci bezocza i małowocza opiera się na strategiach przebudowy, zwiększeniu przestrzeni endoorbitalnej (za pomocą implantów, ekspanderów i przeszczepów skóry właściwej) oraz odbudowy tkanek miękkich oczodołu, z następczym założeniem protezy gałki ocznej [25].

Podsumowując, każda z wymienionych wrodzonych nieprawidłowości ocznych, może znacząco przyczynić się do obniżenia widzenia lub jego utraty. Zaobserwowane przez rodziców (opiekunów) zmiany w narządzie wzroku u nowo urodzonych dzieci, niemowląt i małych dzieci są wskazaniem do pilnego badania okulistycznego, w celu oceny narządu wzroku i podjęcie działań wynikłych ze stwierdzonych zmian.

OŚWIADCZENIE

Autorzy deklarują brak konfliktu interesów.

Piśmiennictwo

1. Grałek M, Niwald A. Zaburzenia widzenia a rozwój fizyczny i intelektualny dziecka. *Okulistyka* 2022; 25: 11–13.
2. Hatt SR, Leske DA, Castañeda YS i wsp. Association of Strabismus With Functional Vision and Eye-Related Quality of Life in Children. *JAMA Ophthalmol* 2020; 138: 1–8.
3. Wang Y, Xu Y, Liu X i wsp. Amblyopia, Strabismus and Refractive Errors in Congenital Ptosis: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep* 2018; 8: 8320.
4. Zeng XY, Wang JX, Qi XL i wsp. Effects of congenital ptosis on the refractive development of eye and vision in children. *Int J Ophthalmol* 2020; 13: 1788–1793.
5. Grałek M. Niedowidzenie u dzieci – diagnostyka i leczenie. *Okulistyka po Dyplomie* 2022; 12: 21–27.
6. Srinagesh V, Simon JW, Meyer DR, Zobal-Ratner J. The association of refractive error, strabismus, and amblyopia with congenital ptosis. *J AAPOS* 2011; 15: 541–544.
7. Ramkumar VA, Agarkar S, Mukherjee B. Nasolacrimal duct obstruction: Does it really increase the risk of amblyopia in children? *Indian J Ophthalmol* 2016; 64: 496–499.
8. AlHammad F, Al Tamimi E, Yassin S i wsp. Unilateral Congenital Nasolacrimal Duct Obstruction, Is It An Amblyogenic Factor? *Middle East Afr J Ophthalmol* 2018; 25: 156–160.
9. Zhang BN, Chan TCHY, Tam POS i wsp. A Cohesion. Subunit Variant Identified from a Peripheral Sclerocornea Pedigree. *Dis Markers* 2019; 2019: 8781524.
10. Pantoja-Melendez C, Ali M, Zenteno JC. An epidemiological investigation of a Forkhead box protein E3 founder mutation underlying the high frequency of sclerocornea, aphakia, and microphthalmia in a Mexican village. *Mol Vis* 2013; 19: 1866–1870.
11. Pohlmann D, Rossel M, Salchow DJ, Bertelmann E. Outcome of a penetrating keratoplasty in a 3-month-old child with sclerocornea. *GMS Ophthalmol Cases* 2020; 10: Doc35.
12. Di Zazzo A, Bonini S, Crugliano S, Fortunato M. The challenging management of pediatric corneal transplantation: an overview of surgical and clinical experiences. *Jpn J Ophthalmol* 2017; 61: 207–217.
13. Chan HW, Schiff ER, Taylor VK i wsp. Prospective Study of the Phenotypic and Mutational Spectrum of Ocular Albinism and Oculocutaneous Albinism. *Genes (Basel)* 2021; 12: 508.
14. Campbell P, Ellingford JM, Parry NRA i wsp. Clinical and genetic variability in children with partial albinism. *Sci Rep* 2019; 9: 16576.
15. Medsinge A, Nischal K.K. Pediatric cataract: challenges and future directions. *Clin Ophthalmol* 2015; 9: 77–90.
16. Self JE, Taylor R, Solebo L i wsp. Cataract management in children: a review of the literature and current practice across five large UK centres. *Eye (Lond)* 2020; 34: 2197–2218.
17. Solebo AL, Russell-Eggitt I, Cumberland P, Rahi JS. Congenital cataract associated with persistent fetal vasculature: findings from IoLunder2. *Eye (Lond)* 2016; 30: 1204–1209.
18. Prakhungshit S, Berrocal AM. Diagnostic and Management Strategies in Patients with Persistent Fetal Vasculature: Current Insights. *Clin Ophthalmol* 2020; 14: 4325–4335.
19. Fei P, Zhang Q, Li J, Zhao P. Clinical characteristics and treatment of 22 eyes of morning glory syndrome associated with persistent hyperplastic primary vitreous. *Br J Ophthalmol* 2013; 97: 1262–1267.
20. Lubiński W, Kirkiewicz M, Modrzejewska MM, Soszka-Przepiera E. Operacja wrodzonej zaćmy błoniastej u 11-tygodniowego dziecka z przetrwałym unaczynieniem płodowym. *Kinika Oczna* 2022; 124, 1: 36–39.
21. Boothe M, Morris R, Robin N. Stickler Syndrome: A Review of Clinical Manifestations and the Genetics Evaluation. *J Pers Med* 2020; 10: 105.
22. Niwald A, Grałek M. Surgical treatment and other methods of therapeutic management in orbital and periorbital vascular anomalies in children. In: *Ophthalmic Surgery*. Romanowska-Dixon B (ed.). PZWL, Warszawa 2021; 593–610.
23. Ancona-Lezama D, Dalvin LA, Shield CL. Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review. *Indian J Ophthalmol* 2020; 68: 2356–2365.
24. Lingam G, Sen AC, Lingam V i wsp. Ocular coloboma—a comprehensive review for the clinician. *Eye (Lond)* 2021; 35: 2086–2109.
25. Verma AS, FitzPatric DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 47.