

Maria Starzycka, Alina Górnjak-Bednarz, Ewa Ortyl i Adolf Dinter

Przypadek zespołu Stickler'a

A case of Stickler's syndrome

Summary. The authors presented a case of Stickler's syndrome diagnosed in 56-year-old woman referred to the clinic because of cataract in both eyes. After surgery typical vitreo-retinal changes mainly extensive lattice degenerations, pigmentary lesions and preretinal membranes in vitreous were found. Orofacial and musculoskeletal abnormalities confirmed diagnosis.

Hasła: zespół Stickler'a, dziedziczna dysplazja oczno-stawowa

Key words: Stickler's syndrome, hereditary dysplastic arthropathy

Opisany w 1965 r. przez *Stickler'a i wsp.*^{13,14} zespół, określony jako dziedziczna dysplazja oczno-stawowa, w piśmiennictwie okulistycznym zaliczany jest do dystrofii szkliskowo-siatkówkowych. Zaburzenia występujące w tym zespole wskazują na pierwotne uszkodzenie tkanki łącznej, prawdopodobnie wskutek mutacji genu odpowiedzialnego za jej strukturę, w tym produkcję kolagenu typu II. Dziedziczenie w zespole *Stickler'a* jest typu autosomalnie dominującego, z niecałkowitą penetracją i różną ekspresją genów¹².

Wśród zmian do najbardziej typowych należą: dysplazja kręgowo-nasadowa, w której kręgi są spłaszczone i mają nieregularne obrysy oraz w zakresie kości długich zaburzenia w częściach nasadowo-przynasadowych i stawach. Klinicznie stwierdza się skrócenie kończyn dolnych i tułowia oraz nadmierną wiotkość stawów, która prowadzi do wcześniejszego ich zużycia. Opisywane są także nieprawidłowości w obrębie twarzy i jamy ustnej, a mianowicie asymetria, spłaszczenie i niedorozwój twarzy ze skróceniem żuchwy i małą szczęką, rozszczepy podniebienia i anomalie zębów. Niekiedy obraz ten przypomina zespół *Pierre Robin'a*¹².

Objawy oczne w zespole *Stickler'a* są całkowicie podobne do występujących w dystrofii szkliskowo-siatkówkowej *Wagner'a*, opisanej w 1938 r.¹⁶. Należą tu zwyrodnienia ciała szklistego, polegające na

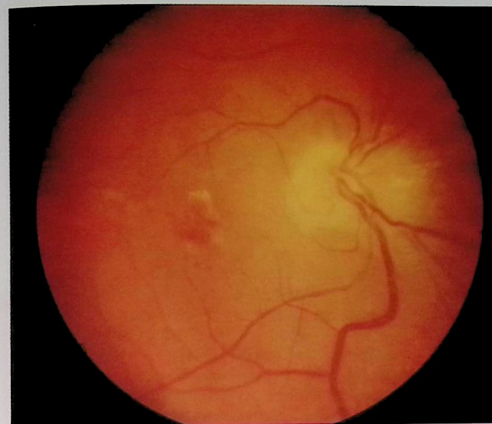
utracie prawidłowej struktury, dającej wrażenie optycznej pustki i występowaniu błon i pasm przypominających welony, przmocowanych jednym końcem do siatkówki. Zwyrodnienia występują także w siatkówce i naczyniówce w postaci zaników i złożeń barwnikowych, umiejscowionych często w sąsiedztwie naczyń, niekiedy bardzo przypominających zmiany w dystrofii barwnikowej siatkówki. Często obserwuje się także zwyrodnienie kraciaste i otwory siatkówki niekiedy prowadzące do jej odwarstwienia. Zależnie od nasilenia zmian szkliskowych lub siatkówkowo-naczyniówkowych niektórzy autorzy^{5,9} wyróżniają dwie postaci choroby *Wagner'a* uważając, typową dla zespołu *Stickler'a*, postać siatkówkową za cięższą, prowadzącą do złe rokującego, złośliwego odwarstwienia siatkówki^{1,10}. Pozostałe objawy ze strony narządu wzroku to: krótkowzroczność o różnym nasileniu, zaćma i jaskra otwartego kąta^{1,12}. Przypadek jaskry krwotocznej w zespole *Stickler'a* opisali *Young i wsp.*¹⁷.

Miejsce zespołu *Stickler'a* w klasyfikacji dystrofii szkliskowo-siatkówkowych nie zostało jednoznacznie określone²⁻⁴. Według *Maumenee*⁹ zespół ten stanowi jedną z sześciu odrębnych jednostek chorobowych, charakteryzujących się zmianami w narządzie wzroku typowymi dla dystrofii *Wagner'a* oraz określonymi zaburzeniami układowymi. Podobne stanowisko zajmowali *Van Nouhuys*¹⁵ i *Deutman*², uważając, że należy rozdzielić zespół *Wagner'a* i tzw. zespoły rozszczepienne z ogólnymi objawami czyli zespół *Stickler'a*. Natomiast *Schepens*¹¹, stosując określenie zespół *Wagner-Stickler* uważa, że zgodnie z obserwacjami wielu autorów, w tym przede wszystkim *Liberfarba i wsp.*⁶⁻⁸ oba zespoły są tym samym schorzeniem, o różnym nasileniu objawów.

Z Katedry i Kliniki Okulistyki AM w Krakowie
Kierownik: prof. dr hab. Helena Żygulska-Mach

Z Kliniki Ortopedii AM w Krakowie
P.o. Kierownika: dr med. Janusz Otfinowski

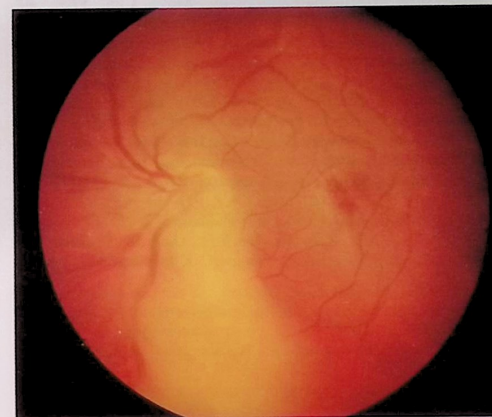
Reprint requests to:
Prof. dr hab. Maria Starzycka
ul. św. Krzyża 5 m. 6, 31-028 Kraków



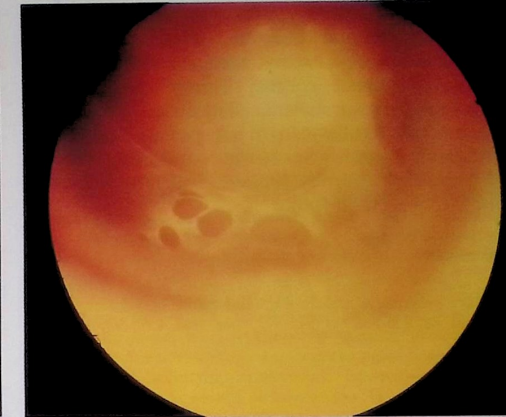
Ryc. 1. Obraz okolicy tarczowo-plamkowej oka prawego.



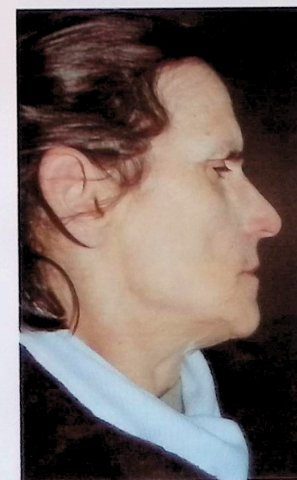
Ryc. 2. Błona w ciele szklistym oka prawego.



Ryc. 3. Obraz okolicy tarczowo-plamkowej oka lewego.



Ryc. 4. Błona w ciele szklistym oka lewego.



Ryc. 5. Chora M. K.

Przypadek własny

Chora M. K., lat 54 została skierowana do kliniki z podejrzeniem odwarstwienia siatkówki w oku prawym, operowanym z powodu zaćmy przed 8-ma miesiącami oraz z zaćmą dojrzałą oka lewego. Badaniem okulistycznym OP stwierdzono w przednim odcinku obraz typowy dla pooperacyjnej bezsoczewkowości, w ciele szklistym obecność licznych zagęszczeń oraz wachlarzowato rozpostartych półprzeźrystych błon z otworami o nieregularnych obrysach. Dno oka: tarcza nerwu wzrokowego o prawidłowych granicach, blade różowa, z naczyniami przebiegającymi początkowo w kierunku nosowym, a następnie ku górze i skroni; w okolicy równika i obwodowo od niego widoczne okrężne rozwarstwienie siatkówki, w plamce drobnotorbielowate zwyrodnienie (ryc. 1 i 2). Po usunięciu zaćmy OL i uzyskaniu wglądu w dno stwierdzono w ciele szklistym namiotowato rozpostartą błonę z otworami oraz zagęszczenia podobne jak w OP (ryc. 3 i 4). Układ naczyń na tarczy nerwu wzrokowego oraz zmiany w plamce były również takie same jak w OP. Rozwarstwienie siatkówki występowało w OL w części skroniowej, na pozostałym obszarze obwodowo widoczne były zmiany zwyrodnieniowe typu szroniastego i kraciastego. Ostrość wzroku z odpowiednią korekcją wynosiła w dal 0,4 w OP i 0,8 w OL, z bliska 0,5 w obu oczach. Wykonane po operacji zaćmy badanie refrakcji wskazuje na niewielkiego stopnia krótkowzroczność. Kilkakrotnie

mierzono ciśnienie wewnątrzgałkowe nie przekraczało wartości 19 mmHg, wahalo się w granicach 11-19 mmHg. W ciągu rocznej obserwacji stan oczu nie uległ zmianie.

Stan ogólny chorej — w wywiadach podała, że od wielu lat leczyc się z powodu dolegliwości stawowych i kilkakrotnie hospitalizowana była na oddziałach reumatologicznych. Badanie pializowane oraz wykonane podstawowe testy laboratoryjne nie internistyczne oraz wykonane podstawowe testy naciśnięciem wykazały odchylenie od stanu prawidłowego poza naciśnięciem ortotetycznym. W obrazie radiologicznym oraz po konsultacji ortopedycznej stwierdzono obustronne zmiany zwyrodnieniowe stawów biodrowych, dysplazję górnych nasad kości udowych oraz nadmierną wiotkość stawów. W zakresie kręgosłupa lędźwiowego widoczny kręgozmyk przedni I₅ w stosunku do S₁ i zmiany zwyrodnieniowe kręgosłupa. Twarz chorej ma charakterystyczny spłaszczony wygląd (ryc. 5).

Wywiad rodzinny, zarówno odnośnie zaburzeń ze strony narządu wzroku, jak i chorób stawów, kręgosłupa itp. jest całkowicie ujemny.

Omówienie

Obserwowane w przedstawionym przypadku objawy stanowią naszym zdaniem podstawę do rozpoznania zespołu *Stickler'a*. W porównaniu z danymi innych autorów nasz przypadek wyróżnia się późnym rozpoznaniem zmian ocznych, właściwie dopiero przy okazji operacji zaćmy, stacjonarnym obrazem dna oka w okresie rocznej obserwacji oraz występowaniem rozwarstwienia siatkówki. W polskim piśmiennictwie okulistycznym nie spotkano doniesień dotyczących zespołu *Stickler'a*, natomiast w roku 1972 przypadek choroby *Wagner'a* opisały *Żygulska-Mach* i *Osterczy-Słwińska*¹⁸.

Piśmiennictwo

1. Blair N.P., Albert D.M., Liberfarb R.M., Hirose T.: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy of Stickler. Amer. J. Ophthalm. 88: 876-888 (1979). — 2. Deutman A.F.: Vitreoretinal

dystrophies. W: Krill's hereditary retinal choroidal disease: clinical characteristics, tom 11: 1043-1108, Harper & Row, Hagerstown (1977). — 2. Godel V., Nemet P., Lazar M.: The Wagner-Stickler syndrome complex. Doc. Ophthalm. 52: 179-188 (1981). — 4. Hamidi-Toosi S., Maumenee I.H.: Vitreoretinal degeneration in spondyloepiphyseal dysplasia congenita. Arch. Ophthalm. 100: 1104-1107 (1982). — 5. Hirose T., Lee K.Y., Schepens C.L.: Wagner's hereditary vitreoretinal degeneration and retinal detachment. Arch. Ophthalm. 89: 176-185 (1973). — 6. Liberfarb R.M., Hirose T.: The Wagner-Stickler syndrome. Birth Defects 18: 525-538 (1982). — 7. Liberfarb R.M., Hirose T., Holmes L.B.: The Wagner-Stickler syndrome-A genetic study. Birth Defects 15: 145-154 (1979). — 8. Liberfarb R.M., Hirose T., Holmes L.B.: The Wagner-Stickler syndrome: A study of 22 families. J. Pediatr. 99: 394-399 (1981). — 9. Maumenee I.H.: Vitreoretinal degeneration as a sing of generalized connective tissue diseases. Amer. J. Ophthalm. 88: 432-449 (1979). — 10. Nielsen C.E.: Stickler's syndrome. Acta Ophthalm. 59: 286-295 (1981).

11. Schepens C.L.: Retinal detachment and allied diseases, 599-614. W.B. Saunders Company, Philadelphia, London (1983). — 12. Schulman J., Merin S.: Hereditary vitreoretinal degenerations. W: Newsome D.A.: Retinal dystrophies and degenerations, 85-104. Raven Press, New York (1988). — 13. Stickler G.B., Belau P.G., Farrell F.J., Jones J.D., Steinberg A.G., Ward L.E.: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. Mayo Clin. Proc. 40: 433-447 (1965). — 14. Stickler G.B., Pugh D.G.: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy II. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case. Mayo Clin. Proc. 42: 495-500 (1967). — 15. Van Nouhuys C.E.: Dominant exudative vitreoretinopathy and other vascular developmental disorders of the peripheral retina, 301-320. Dr W. Junk Publishers The Hague/Boston/London (1983). — 16. Wagner H.: Ein bisher unbekanntes Erbleiden des Auges, beobachtet im Kanton Zurich. Klin. Abl. Augenhk. 100: 840-857 (1938). — 17. Young N.J.A., Hitchings R.A., Sehmi K., Bird A.C.: Stickler's syndrome and neovascular glaucoma. Brit. J. Ophthalm. 63: 826-831 (1979). — 18. Żygulska-Mach H., Osterczy-Słwińska H.: Dystrophia hyaloideo-retinalis Wagneri. Klin. Oczna 42: 1263-1265 (1972)

Praca wpłynęła 9.09.1992.

Renata Wojciechowska, Ewa Zielińska-Pająk i Grażyna Błażejewska-Meller

Metaplazja kostna w gałce ocznej

Bone metaplasia in eyeball

Summary. The case of bone metaplasia with the formation of bone marrow in eyeball tissues, caused by the long-lasting inflammation of choroid, has been presented.

Hasła: przewlekłe stany zapalne naczyńiówki, metaplazja kostna gałki ocznej

Key words: chronic choroiditis, bone metaplasia in eyeball

Nawracające stany zapalne naczyńiówki są przedmiotem licznych doniesień i opracowań. Mogą doprowadzić do wytworzenia w obrębie gałki ocznej, zwykle w przestrzeni między siatkówką a naczyńiówką — tkanki kostnej^{1,4,6,7}.

Celem pracy było przedstawienie przypadku metaplazji kostnej, stwierdzonej w usuniętej gałce ocznej.

Przypadek własny

Pacjentka lat 40, G. K., przyjęta do Kliniki Okulistycznej AM w Katowicach celem usunięcia lewej gałki ocznej.

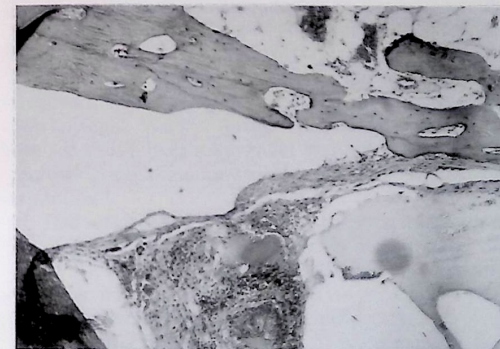
Leczona zachowawczo przez 12 lat, z powodu nawracającego stanu zapalnego naczyńiówki oka lewego o nieustalonej przy-

czynie. Od 3 lat oko lewe bolesne, zadrażnione, bez poczucia światła, wykazywało cechy zaniku.

Stan oczu w dniu przyjęcia:

Vod — 5/5, Vos — b.p.s., Tod- 19 mmHg, Tos — hypotonia. Przedni odcinek oka prawego oraz obraz dna prawidłowy. W badaniu przedniego odcinka oka lewego w biomikroskopie stwierdzono: brzozi powiek przekrwione, spojówki nastrzykane rzęskowo, rogówka gładka, przejrzysta, nieznacznie przymglona w dolnej części, tęczęwka zanikowa z poszerzonymi naczyniami, źrenica zarośnięta, komora przednia spłyciona, na dnie komory widoczny biały, owalny twór imitujący zwapniałe masy soczewkowe, odcinka tylnego gałki ocznej nie udało się ocenić. Biometria gałek ocznych wynosiła: OP — 24,2 mm; OL — 11,4 mm. Badanie ultradźwiękowe w projekcji A+B gałki ocznej lewej wykazało: w komorze przedniej obecne średnio wysokie echo dodatkowe, soczewka prawidłowa, lite proliferacje w ciele szklistym, namiotowate odwarstwienie siatkówki, przestrzeń podsiatkówkowa niejednorodna. W miejscach odpowiadających twardówce obecne skupisko wysokich ech, mogące przemawiać za znacznym pogrubieniem twardówki.

W dodatkowych badaniach laboratoryjnych nie stwierdzono odchylenia od normy. Konsultacja laryngologiczna, stomatologiczna, internistyczna, rtg klatki piersiowej — nie wykazały zmian chorobowych.

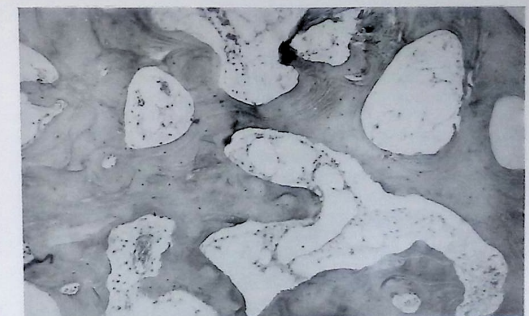


Ryc. 1. Zdjęcie mikroskopowe ściany usuniętej gałki ocznej 40-letniej pacjentki G. H. Powiększenie 120 razy. Barwienie H. E.

Z I Katedry i Kliniki Okulistycznej AM w Katowicach
Kierownik: prof. dr hab. Ariadna Gierek-Lapińska

Z II Katedry i Zakładu Patomorfologii Śląskiej AM w Katowicach

Reprint requests to:
Dr Renata Wojciechowska
ul. Mikusińskiego 15, 40-146 Katowice



Ryc. 2. Zdjęcie mikroskopowe tkanki kostnej z jamami szpikowymi powstałej w ścianie gałki ocznej w wyniku metaplazji u tej samej pacjentki. Powiększenie 200 razy. Barwienie H. E.