

Mikołaj Meller

Przypadek glejaka nerwu wzrokowego w przebiegu choroby Recklinghausena

A case of Recklinghausen's disease with glioma of the optic nerve

Summary. A case of Recklinghausen's disease in a 2.5-year-old girl, with typical skin changes and tumor of the optic nerve is presented. The tumor was excised, preserving the eyeball, and diagnosed histopathologically as glioma. The child remained under control.

Hasła: nerwiakowłókniakowość, fakomatozy, glejaki, guzy oczodołu
Key words: neurofibromatosis, phacomatoses, glioma, orbit's tumors

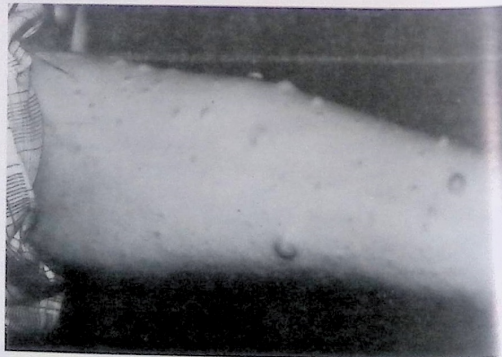
Choroba Recklinghausena należy do grupy fakomatoz, tj. schorzeń powstałych na podłożu anomalii wczesnozarodkowych różnicowania komórek ektodermy płodowej. Jest więc embriopatią uwarunkowaną genetycznie. Przyjmuje się, iż przyczyna tkwi w komórkach nerwowych osłonki Schwanna, a proliferacja elementów włóknistych jest procesem wtórnym, będącym wynikiem zwyrodnienia tkanki nerwowej. Nerwiakowłókniakowość dziedziczy się autosomalnie dominująco^{2,4,5}. Przypadki, gdzie nie udało się ustalić podłoża genetycznego mogą być wynikiem mutacji genu². Nerwiakowłókniakowość jest schorzeniem postępującym, wykazującym znaczną mnogość objawów. Wyodrębniono 8 postaci choroby zależnych od ilości i jakości zmian². W sposób szczególny schorzenie to dotyczy narządu wzroku. Stwierdza się neurumaty Ranke'go, znamiona i guzy spojówki oraz błony naczyniowej, guzy nerwu wzrokowego, zanik n. wzrokowego (jedno- lub częściowo obustronny), porażenia n. odwodzącego, wodooce, jaskrę, zaćmę wrodzoną^{6,7}. Zmiany ogólne manifestują się guzami nerwowo-włóknistymi, naczyniakami, znamionami¹. Opisano również sloniowatość narządów^{4,7}. W prawie wszystkich przypadkach występują plamy o mleczno-kawowym zabarwieniu, często ułatwiające rozpoznanie^{2,6}. Anomalie tkanki kostnej są wynikiem jej zniszczenia lub przerostu. Dysplazja w obrębie kości klinowej powoduje charakterystyczny obraz wytrzeszczu pulsującego^{2,7,11}. Często obserwowaną cechą jest obustronne poszerzenie kanałów nerwu wzrokowego⁹. W grupie 5-10% chorych współistnieją nowotwory ośrodkowego ukła-

du nerwowego rozwijające się wewnątrzczaszkowo (gwiazdki, oponiaki, glejaki). Często dotyczą one nerwu wzrokowego lub słuchowego^{2,10}. W rzadkich przypadkach guz wewnątrzczaszkowy wtórnie zajmuje oczodoł⁵. Zależność pomiędzy glejakami n. II a chorobą Recklinghausena stwierdzono już w 1942 r. na podstawie analizy przypadków¹⁰. Uwagę zwraca fakt, że pod względem histologicznym u dzieci dominują glejaki, u osób dorosłych zaś oponiaki.

Opis przypadku

2,5-letnia dziewczynka została przyjęta na Oddział naszego Szpitala z powodu zęza rozbieżnego prawego oka, który pojawił się kilka miesięcy wcześniej wraz ze stopniowo nasilającym się wytrzeszczem tego oka. W wywiadzie rodzice nie podawali wcześniejszych zaburzeń ze strony narządu wzroku ani innych układów. Rozwój umysłowy i fizyczny dziecka przebiegał prawidłowo. Ojciec dziecka w 7 roku życia był operowany z powodu zęza zbieżnego. W wieku młodzieńczym zauważał pojawiające się na skórze ciała liczne guzy skórne (ryc. 1), częściowo uszypułowane. Matka dziecka była zdrowa. W poprzednich pokoleniach nie stwierdzano podobnych zaburzeń.

Badaniem okulistycznym u dziecka stwierdzono rozbieżne ustawienie gałek ocznych z przemieszczeniem gałki ocznej prawej



Ryc. 1. Zmiany skórne u ojca dziecka.

ku skroni i dołowi. Ponadto stwierdzono wytrzeszcz gałki ocznej prawej (egzofthalmometria OP=17 mm, OL=12 mm przy podstawie 80 mm) i poszerzenie prawej szpary powiekowej (OP=8 mm, OL=6 mm). Średnica rogówek obu oczu wynosiła 11 mm. Badanie biomikroskopowe przedniego odcinka gałek ocznych nie wykazało zmian. Wziernikowo w oku prawym obserwowano delikatne przekrwienie tarczy n.II, zatarcie jej granic i uniesienie o 3 D ponad poziom dna oka. Naczynia żyłne wykazywały mierne poszerzenie, naczynia tętnicze były wąskie. Dno oka lewego nie wykazywało odchyłań od stanu prawidłowego. Na skórze dziecka stwierdzono pojedyncze plamy typu „café au lait” (ryc. 2). Badanie radiologiczne wykazało obustronne poszerzenie kanałów n.II jednakże bez zmian struktury kory w ich obrębie. Kości sklepienia czaszki, oczodoł, okolica siódła tureckiego były prawidłowe. Wykonana tomografia komputerowa głowy ujawniła istnienie procesu rozrostowego powodującego wrzecionowate poszerzenie prawego n.II bez współistnienia destrukcji kostnych oczodołu oraz naciekania gałki ocznej (ryc. 3).



Ryc. 2. Plamy typu „café au lait”.



Ryc. 3. Tomogram komputerowy głowy dziecka.

Układ komorowy mózgu był prawidłowy. Badań audiologicznych nie wykonywano.

Po konsultacji neurochirurgicznej dziecko zakwalifikowano do zabiegu operacyjnego. W kwietniu 1991 r. wykonano w Klinice Neurochirurgii AM w Poznaniu zabieg operacyjny: orbitotomia lateralis transzygomatica orbitae dextrae. Podczas zabiegu usunięto (tkanie guza w całości wraz z nerwem wzrokowym, pozostawiając gałkę oczną. Badaniem histopatologicznym rozpoznano glejak nerwu wzrokowego o I stopniu zaawansowania biologicznego. Dziecko nie wymagało dodatkowej terapii. W trakcie obserwacji pooperacyjnej utrzymywało się opadnięcie powieki górnej OP. Badanie kontrolne wykonane w rok po leczeniu operacyjnym wykazuje nieznaczne rozbieżne ustawienie gałki ocznej prawej (-10°). Stwierdzono ustąpienie wytrzeszczu (egzofthalmometria OPL=12 mm przy podstawie 92 mm, szerokość szpary powiekowej zarówno w prawym jak i w lewym oku wynosi 8 mm). Dotychczas nie zaobserwowano cech zaniku prawej gałki ocznej. Stan ogólny dziecka jest bardzo dobry. Ostrość wzroku oka lewego prawidłowa. Badanie ultrasonograficzne (USG /B/) narządu wzroku nie wykazuje zmian w obrębie nerwu wzrokowego po stronie lewej. Dziecko pozostaje w stałej obserwacji Poradni Przeszpitalnej.

Omówienie

Przedstawiony przypadek dotyczy dziecka z niepełnym zespołem objawów choroby Recklinghausena³, u którego rozpoznanie ustalono na podstawie zmian skórnych (charakterystycznych dla 99% przypadków), wywiadu rodzinnego oraz guza zlokalizowanego w oczodole. U dzieci z chorobą Recklinghausena najczęściej obserwuje się guzy wychodzące z n.II o charakterze glejaków³. Wg *Andler'a* i *Roosen'a*¹ częściej występują guzy okolicy nadsiodłowej, manifestujące się zaburzeniami endokrynologicznymi w postaci przedwczesnego dojrzewania. Postępowanie lecznicze nie jest jednoznaczne. Duże, pojedyncze guzy wymagają usunięcia operacyjnego ze względu na możliwość ich zezłoslwienia^{2,5}. Wg *Pavan-Langston* wskazaniami do usunięcia guza jest poszerzenie kanału n.II i znaczne obniżenie ostrości wzroku. Zabieg powinien być poprzedzony biopsją tkanki guza⁸. Ze względu na mnogość i różnorodność objawów i postępujący charakter schorzenia rokowanie w przypadku choroby Recklinghausena jest niepewne².

Piśmiennictwo

1. *Andler W., Roosen K.*: Zentralnervöse Erkrankungen bei Kindern mit Neurofibromatose von Recklinghausen. *Klin. Padiatrie* 189: 463-466 (1977).
2. *Czochońska J.*: Neurologia dziecięca. 492-495. PZWL Warszawa (1990).
3. *Helveston E.M., Ellis F.D.*: *Pediatric Ophthalmology Practice* 251. C.V. Mosby Co, Saint Louis (1984).
4. *Jamotka J., Czechowa M., Matusik J.*: Zmiany w tęczówce w chorobie Recklinghausena. *Klin. Oczna* 45: 363-368 (1975).
5. *Kałczyński J., Ziemiański A., Perzówna B.*: Przypadek choroby z guzem środkowego dołu czaszki przechodzącym do oczodołu. *Klin. Oczna* 43: 193-197 (1973).
6. *Liebman S., Gellis S.*: *The pediatrician's ophthalmology*. 203: 256-257. C.V. Mosby Co, Saint Louis (1966).
7. *Pau H.*: *Differentialdiagnose der Augenkrankheiten*. 234-235. Georg Thieme Verlag Stuttgart (1974).
8. *Pavan-Langston D.*: *Manual of ocular diagnosis therapy* 64. Little, Brown and Co (1984).
9. *Sachsenweger R.*: *Augenkrankheiten im Kindesalter*. 127-131. 236 VEB Georg Thieme Verlag Leipzig (1973).
10. *Ufermann K.*: Doppelseitige Augenbeteiligung bei der Neurofibromatose von Recklinghausen. *Klin. Mbl. Augenhk.* 161: 305-308 (1972).
11. *Zanella F.E., Kirchoff B.*: Computertomografische Befunde bei Orbitaveränderungen im Rahmen der kindlichen Neurofibromatose. *Klin. Mbl. Augenhk.* 188: 57-59 (1986).

Praca wpłynęła: 25.06.1993.

Z Oddziału Okulistycznego Specjalistycznego Zespołu Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu
Ordynator: dr med. Cyryla Szwarz

Reprint requests to:
Lek. med. Mikołaj Meller
ul. Strzeszyńska 117, 60-479 Poznań