

Bronisława Koraszewska-Matuszewska, Elżbieta Samochowiec-Donocik  
Ewa Pieczara i Małgorzata Papięż

## Występowanie jaskry w fakomatozach

### Glaucoma in phacomatoses

**Summary.** Our clinical material of the last 10 years comprised 8 cases of phacomatoses with glaucoma: 6 children with Sturge-Weber-Krabbe's syndrome and 2 with Recklinghausen's disease. The age of the children was 15 months to 16 years. In 5 children with Sturge-Weber-Krabbe's syndrome glaucoma was found in one eye, in all cases with Recklinghausen disease it was bilateral. The following surgical methods of treatment were applied: trabeculectomy, trabeculectomy with cataract aspiration, cyclocryopapillation and perforative cyclothermy. The normalisation of the intraocular pressure was achieved in 88.9% of cases.

Hasła: zespół Sturge-Weber-Krabbe, choroba Recklinghausena, jaskra, dzieci

Key words: Sturge-Weber-Krabbe Syndrome, Recklinghausen disease, glaucoma, children

Fakomatozy stanowią grupę chorób wrodzonych i dziedzicznych, charakteryzują się występowaniem znamion albo guzów (phakomata) w układzie nerwowym, skórze i oczach<sup>14</sup>. Choroby te zajmują pośrednie miejsce między wadami rozwojowymi a guzami<sup>14</sup>. Obraz kliniczny tej grupy chorób jest bardzo różnorodny<sup>4,11,14,16,17</sup>. Jaskra występuje w fakomatozach w 30 do 71% przypadków<sup>3,14,17</sup>.

Celem naszej pracy była ocena typu jaskry i skuteczności jej leczenia w zespole Sturge-Weber-Krabbe (S.W.K.) i chorobie Recklinghausena (R.). Postać kompletna zespołu S.W.K. jest trójobjawowa. Obejmuje: 1) jednostronne znamię naczyń w skórze twarzy w obszarze unerwianym przez nerw trójdzielny (z wyjątkiem obszaru nerwu żuchwowego), rzadziej w błonie śluzowej nosa, jamy ustnej i spojówce, 2) homolateralny naczynek mózgu z charakterystycznymi zwapieniami w rtg., 3) jednostronny guz naczyniasty naczyniówki z jaskrą<sup>14</sup>.

Chorobę Recklinghausena (neurofibromatosis) cechuje polimorfizm objawów<sup>8,11</sup>. Charakteryzuje się triadą objawową Landowskiego<sup>14</sup>: 1) guzki podskórne (włókniaki), 2) guzy nerwowe włókniakowate — neurofibromaty i nerwiaki — neurinomy często bardzo bolesne, położone na przebiegu nerwów (schwannomata), 3) plamy barwnikowe brunatne lub café' au lait.

Obserwuje się różne odmiany tego schorzenia<sup>2,4,11,16</sup>. Najlepiej zdefiniowane są neurofibromatosis typ I<sup>16</sup> (NF1) i neurofibromatosis typ II<sup>11</sup> (NF2). Neurofibromatosis typ I nazywany zespołem Francois'a<sup>4</sup> charakteryzuje się triadą objawów: 1) jednostronne wodocze, 2) homolateralny nerwiak spłotowaty powieki, 3) homolateralny połowiczy przerost twarzy<sup>16</sup>. Neurofibromatosis typ II obejmuje obustronny acustic neuroma, zaćmę podtorebkową tylną, guzki tęczówkowe Lisch'a<sup>8</sup>, złożone hamartomata nabłonka barwnikowego siatkówki i siatkówki<sup>11</sup>.

### Material i metodyka

W materiale klinicznym ostatnich 10 lat obserwowaliśmy spośród fakomatoz połączonych z jaskrą zespół Sturge-Webera-Krabbe i chorobę Recklinghausena u 8 dzieci (4 dziewczynki, 4 chłopców) w wieku od 15 miesięcy do 16 lat, średnio 6,9 roku. Zespół S.W.K. występował u 6 dzieci (3 dziewczynki, 3 chłopców). W 5 przypadkach jaskra była jednostronna (83%), u jednej dziewczynki obustronna (17%). Choroba R. występowała u 2 dzieci (1 dziewczynka, 1 chłopiec) w wieku 2 lat. W obu przypadkach stwierdziłyśmy jaskrę jednostronną. Poza rutynowym badaniem okulistycznym w wybranych przypadkach wykonano tomografię komputerową głowy i biopsję cienkoigłową guzków powiek. Objawy z jakimi dzieci zgłaszały się do okulisty to: powiększenie gałki ocznej, pogorszenie ostrości wzroku, poszerzone naczynia spojówki i nadtwardówki

„czerwone oko”, oraz skierowanie przez neurologa do badania dna oka z powodu padaczki. Przedstawiono je w tabeli I.

Tabela I  
Przyczyny zgłoszenia się do okulisty

Objawy/liczba dzieci	SWK	R
buphthalmus	2	2
konsultacja okulisty z powodu padaczki	2	—
obniżenie ostrości wzroku	1	—
„czerwone oko”	1	—

SWK — zespół Sturge-Weber-Krabbe  
R — choroba Recklinghausena

Średnica rogówek u badanych dzieci wynosiła 12÷15mm (średnio 12,71 mm), przy czym 12÷13mm w zespole S.W.K., a w chorobie R. 13÷15mm. Długość osi anatomicznej gałki ocznej wynosiła 22,7÷30,7mm (średnio 24,67 mm), w tym w zespole S.W.K.: 22,7÷24,7mm (średnio 23,6 mm), a w chorobie R. 25,5÷30,7mm (średnio 28,1 mm). W leczeniu zastosowano: w zespole S.W.K. w 6 oczach trabekulektomię i w 1 oku trabekulektomię z aspiracją zaćmy i dwukrotnie cyklokriopapilację. W chorobie R. w 1 oku unormowano ciśnienie zachowawczo, u drugiego dziecka w ślepym oku jako kolejny zabieg wykonano 3-krotnie cyklotermię przenikającą. W innym ośrodku wykonano wcześniej u tego dziecka sklerotomię głęboką (c. retroversionem iridis). Okres obserwacji wynosił 1÷10 lat (średnio 4,1 lat). Wczesne i późne powikłania pooperacyjne przedstawiono w tabeli II.

Tabela II  
Powikłania pooperacyjne

Powikłania/liczba oczu	SWK	R
splycenie komory przedniej	3	—
wylew krwi do komory przedniej	1	—
zapalenie tęczówki	—	1
odwarstwienie siatkówki	1	—
nadmierna poduszeczka filtracyjna	1	—

Wśród powikłań pooperacyjnych obserwowano: splycenie komory przedniej (3 gałki oczne), wylew krwi do komory przedniej (1 gałka), zapalenie tęczówki (1 gałka), odwarstwienie siatkówki (1 gałka) oraz nadmierną poduszeczkę filtracyjną (1 gałka).

### Wyniki

Wartość ciśnienia śródgałkowego przed i po leczeniu przedstawiono w tabeli III. Ciśnienie śródgałkowe przed leczeniem wynosiło 24÷43 mm Hg. W okresie obserwacji, który średnio trwał 4 lata,

uzyskano normalizację ciśnienia śródgałkowego w 8 oczach (88,9%), przy czym u jednego chłopca z chorobą R ciśnienie unormowano stosując jedynie miejscowo Oftensin. U jednego dziecka (11,1%) z zespołem S.W.K. w ślepym oku ciśnienie mimo leczenia wynosiło 43 mm Hg. W 5 oczach (62,5%) konieczne było po leczeniu operacyjnym dodatkowe stosowanie Oftensinu. Ostrość wzroku badanych dzieci przedstawiono w tabeli IV. Przed leczeniem 2 oczu wykazywało ślepotę. Poczucie światła obserwowano w 3 oczach, ostrość wzroku od 1/50 do 4/50 zanotowano w 2 gałkach ocznych, 5/8 w 1 oku, 5/6 również w 1 oku. Po zastosowanym leczeniu w 1 oku uzyskano poprawę ostrości wzroku z 4/50 do 5/10. W pozostałych przypadkach nie obserwowano pogorszenia widzenia.

Tabela III  
Ciśnienie śródgałkowe przed i po leczeniu

Ciśnienie śródgałkowe/ liczba oczu	19÷23 mm Hg		24÷43 mm Hg	
	SWK	R	SWK	R
przed leczeniem	—	—	7	2
po leczeniu	6	2	1	—

Tabela IV  
Ostrość wzroku przed i po leczeniu

Ostrość wzroku/ ilość oczu	Brak poczucia światła		Poczucie światła		1/50÷4/50		5/10÷5/8		5/6	
	SWK	R	SWK	R	SWK	R	SWK	R	SWK	R
przed leczeniem	1	1	2	1	2	—	1	—	1	—
po leczeniu	1	1	2	1	1	—	2	—	1	—

### Omówienie

W naszym materiale obserwowaliśmy 2 typy jaskry: z powiększeniem i bez powiększenia gałki ocznej. Orłowski<sup>14</sup> podaje, że jaskra w zespole S.W.K. w 65÷70% występuje z wodoczem, w 30÷35% przypadków jako jaskra prosta. W zespole S.W.K. w 5 oczach (71,4%) u 4 dzieci obserwowano wodocze. Tylko dwoje z tych dzieci zgłosiło się do okulisty z powodu powiększenia gałki ocznej po stronie naczyniaka twarzy zaobserwowanego przez rodziców (ryc. 1, 2). Różnica średnicy rogówek obu oczu u tych dzieci wynosiła 1,5 mm, a różnica długości osi anatomicznej 2,5 i 3,1 mm. Pozostałe dzieci skierowane były przez lekarza szkolnego lub neurologa do konsultacji. Natomiast w materiale prezentowanym przez Sulivana i wsp.<sup>17</sup> wszystkie gałki oczne wykazywały powiększoną średnicę rogówki.

Patogeneza jaskry w zespole S.W.K. nie jest jednoznacznie wyjaśniona<sup>3</sup> i do pewnego stopnia kontrowersyjna<sup>1,3</sup>. Cibis i wsp.<sup>5</sup> wykonywali badania histopatologiczne wycinków z trabekulektomii u chorych z zespołem Sturge-Webera. Zmiany w obrębie beleczkowania były podobne do zmian u ludzi w star-

Z Kliniki Okulistyki Dziecięcej I Katedry Okulistyki Śląskiej AM w Katowicach  
Kierownik: prof. dr hab. Bronisława Koraszewska-Matuszewska

Reprint requests to:  
Prof. dr hab. Bronisława Koraszewska-Matuszewska  
ul. Żwirki i Wigury 15 m. 31, 40-063 Katowice





Ryc. 1. Chłopiec K.J. ur. w 1981 r. z zespołem Sturge-Weber-Krabbe



Ryc. 2. Chłopiec L.T. ur. w 1992 r. z zespołem Sturge-Weber-Krabbe

szym wieku z jaskrą prostą otwartego kąta. *Christensen* i wsp.<sup>6</sup>, na podstawie badania histopatologicznego enukleowanych gałek z powodu masywnego naczyniówkowego krwotoku stwierdzili zmiany patologiczne w kącie przesączania jak w jaskrze wrodzonej. W naszym materiale gonioskopia wykazała poszerzone pętle w naczyń i podstawy tęczówki i obniżenie współczynnika łatwości odpływu u wszystkich badanych dzieci. *Jorgenson, Guthoff*<sup>9,10</sup> uważają, że występująca w zespole Sturge-Webera jaskra wtórna wywołana jest następującymi czynnikami: 1) podwyższone żyłne ciśnienie episkleralne doprowadza do wzmocnienia ciśnienia śródgałkowego, 2) długotrwałe podwyższone ciśnienie w żyłach episkleralnych powoduje wtórnie zmiany w kącie przesączania i zmniejszenie współczynnika odpływu. Podobnie *Phelps*<sup>15</sup> we wszystkich obserwowanych przez siebie przypadkach stwierdził podwyższone ciśnienie w żyłach nadtwardówki.

Panuje pogląd, że rezultaty leczenia zarówno farmakologicznego jak i chirurgicznego jaskry w zespole S.W.K. wydają się być zniechęcające<sup>3,5,15</sup>. Leczenie chirurgiczne wiąże się często z poważnymi powikłaniami pooperacyjnymi<sup>3,5,6,7,15,17</sup>. W naszym materiale obserwovaliśmy utrzymujące się jedynie 1-3 dni po zabiegu operacyjnym spłycenie komory przedniej (42,9%), wylew krwi do komory przedniej (14,3%) i odwarstwienie siatkówki (14,3%). W ostatnim przypadku po leczeniu farmakologicznym uzyskano przyłożenie siatkówki i wykonano laserkoagulację zabezpieczającą laserem argonowym. Z późnych powikłań obserwowano w jednym oku (14,3%) nadmierną poduszczkę filtracyjną, której spłaszczenie uzyskano stosując 2-krotnie krioplikację.

W przedstawionych przypadkach jaskry w zespole S.W.K. uzyskaliśmy normalizację ciśnienia śródgał-

kowego w 85,7% przypadków. Podobne wyniki osiągnęliśmy w leczeniu jaskry wrodzonej u dzieci opisanych w poprzednich naszych pracach<sup>12,13</sup>. *Ali* i wsp.<sup>1</sup> podają 6 przypadków (7 oczu) w wieku od 7 do 38 lat, w których wykonano trabekulektomię uzyskując normalizację ciśnienia w 2 oczach bez stosowania leczenia farmakologicznego, w 4 oczach przy użyciu leków przeciw-jaskrowych, w 1 oku wykonali 3-krotnie trabekulektomię.

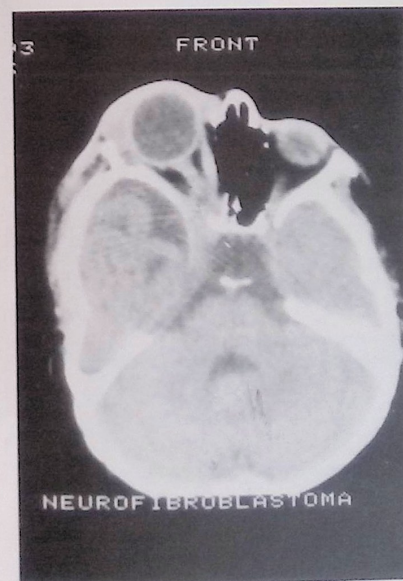
Oba prezentowane przez nas przypadki choroby Recklinghausena zaliczone do typu NF1 połączone były ze znacznym powiększeniem gałki ocznej (średnia długość osi anatomicznej gałki ocznej 28,1 mm). U obojga dzieci zauważone przez matkę powiększenie gałki ocznej było przyczyną zgłoszenia się do okulisty. Różnica w długościach osi anatomicznej gałek ocznych u jednego dziecka wynosiła 11 mm a u drugiego 4,5 mm. W jednym przypadku unormowano ciśnienie stosując miejscowo Oftensin. W obu przypadkach występował ectropion uveae<sup>4,14</sup> (ryc. 3). *Bardelli* i wsp.<sup>2</sup> opisują 2 oczu z jaskrą w chorobie R. z powiększeniem i 1 przypadek bez powiększenia gałki ocznej. Okulista jest często pierwszym lekarzem wykrywającym chorobę R.<sup>8</sup> Jeśli choroba ogranicza się tylko do objawów skórnych, to prognoza jest dobra, przy guzach śródczaszkowych i rdzeniowych zła<sup>11</sup>, gdyż mnogość zmian jest zwykle przeciwwskazaniem do operacji<sup>8</sup>. Stanowi to trudny problem okulistyczny i neurochirurgiczny<sup>8</sup>. Najczęściej prezentowany przypadek dwuletniej dziewczynki ze względu na mnogość zmian w układzie nerwowym nie został zakwalifikowany do leczenia neurochirurgicznego (ryc. 4, 5). Zastosowano chemio i radioterapię. *Polito* i wsp.<sup>16</sup> prezentują w swojej pracy pozytywny efekt zastosowania chirurgii plastycznej w leczeniu neurofibromatoz.



Ryc. 3. Chłopiec A.M. ur. w 1990 r. z chorobą Recklinghausena. Po stronie prawej wodooocze.



Ryc. 4. Dziewczynka B.A. ur. w 1989 r. z chorobą Recklinghausena. Wodooocze, nerwiak spłotowaty powieki, połowicy przrost twarzy i oczodołu po stronie lewej.



Ryc. 5. Dziewczynka B.A. z chorobą Recklinghausena. Obraz tomografii komputerowej głowy.

nej. Trabekulektomia była zabiegiem skutecznym w leczeniu tego typu jaskry. Operacja winna być wykonana wcześniej celem utrzymania użytecznej ostrości wzroku.

#### Piśmiennictwo

1. *Ali M. A., Fahmy I. A., Spaeth G. L.*: Trabeculectomy for glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Ophth. Surg.* 21: 352-355 (1990).
2. *Bardelli A. M., Hadjistilianou T.*: Buphthalmos and progressive elephantiasis in neurofibromatosis. A report of three cases. *Ophth. Pediatr. Genet.* 10: 279-286 (1989).
3. *Bernardczyk-Meller J., Pecold K.*: Etiopatogeneza i leczenie jaskry w zespole Sturge-Webera. *Klin. Oczna* 95: 122-124 (1993).
4. *Burke J. P., Leitch R. J., Talbot J. F., Parsons M. A.*: Chorioidal neurofibromatosis with congenital iris ectropion and buphthalmos relationship and significance. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.* 28: 265-267 (1991).
5. *Cibis G. W., Tripathi R. C., Tripathi B. J.*: Glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology* 91: 1061-1071 (1984).
6. *Christensen G. R., Records R. E.*: Glaucoma and expulsive hemorrhage mechanisms in the Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology* 86: 1360-1366 (1979).
7. *Iwach A. G., Hoskins H. D., Hetherington J., Shaffer R. N.*: Analysis of surgical and medical management of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology* 97: 904-909 (1990).
8. *Janoška H., Czechowa M., Matusik J.*: Zmiany w tęczówce w chorobie Recklinghausena. *Klin. Oczna* 45: 363-368 (1975).
9. *Jorgensen J. S., Guthoff R.*: Die Rolle des episkleralen Vennendrucks bei der Entstehung von Sekundärglaukomen. *Klin. Mbl. Augenhk.* 193: 471-475 (1988).
10. *Jorgensen J. S., Guthoff R.*: Sturge-Weber Syndrom: Glaukom mit erhöhtem episkleralen Vennendruck. *Klin. Mbl. Augenhk.* 191: 275-278 (1987).
11. *Kaye R. D., Rothner A. D., Beauchamp G. R., Meyers S. M., Estes M. L.*: Ocular findings associated with neurofibromatosis type II. *Ophthalmology* 99: 1424-1429 (1992).
12. *Koraszewska-Matuszewska B., Formiška M., Samochowiec-Donocikowa E.*: Trabekulektomia w leczeniu jaskry wrodzonej. *Klin. Oczna* 83: 401-402 (1981).
13. *Koraszewska-Matuszewska B., Samocho-*

#### Podsumowanie

Mechanizm powstawania jaskry w fakomatozach nie jest nadal w pełni wyjaśniony. W naszym materiale częścię obserwowaliśmy jaskrę z powiększeniem gałki ocz-



wiec-Donocik E.: Leczenie jaskry dziecięcej we wrodzonych zespołach chorobowych. Klin. Oczna 91: 141-143 (1989). — 14. Orlowski W. J.: Encyklopedia objawów okulistycznych w zespołach układowych. str. 243-246, 285-289 (PZWL, Warszawa 1973). — 15. Phelps C. D.: The pathogenesis of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. Ophthalmology 85: 276-286 (1978). — 16. Polito E., Leccisotti A., Frezzotti R.: Cosmetic possibilities

and problems in eyelid neurofibromas. Ophth. Pediatr. Genet. 14: 43-50 (1993). — 17. Sullivan T. J., Clarke M. P., Morin J. D.: The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome. J. Pediatr. Ophthal. Strabismus 29: 349-356 (1992).

Praca wpłynęła: 07.04.1994

Bronisława Koraszewska-Matuszewska, Elżbieta Samochowiec-Donocik,  
Erita Filipek i Małgorzata Papież

## Częstość występowania wad wrodzonych narządu wzroku w materiale klinicznym

Incidence of ocular congenital anomalies in clinical material

**Summary.** The aim of the study was to analyse, basing on the clinical material of the years 1987-1992, the congenital ocular anomalies and to compare the results with the observations made 20 years ago. Among the total clinical material of 7333 examined patients in the age from 3 days to 18 years congenital anomalies, including high myopia, were found in 3882 cases (group A). There were 2201 boys and 1681 girls. Group B, without high myopia, comprised 2639 cases of congenital anomalies, 1539 boys and 1100 girls. It was established that the incidences of congenital retinal degenerations and optic nerve atrophy were now higher than in the 1970-s years. About 1/3 of cases with congenital anomalies were those with high myopia.

Hasła: wady wrodzone narządu wzroku, epidemiologia

Key words: ocular congenital anomalies, epidemiology

Wrodzone anomalie układu wzrokowego zajmują w Polsce podobnie jak i w innych krajach rozwiniętych szóste miejsce wśród przyczyn utraty widzenia.

Celem pracy była analiza jakościowa i ilościowa dynamiki częstotliwości wad wrodzonych w materiale Kliniki Okulistyki Dziecięcej Śl. A. M. z lat 1987-1992 oraz porównanie wyników badań z obserwacjami sprzed lat dwudziestu.

### Materiał własny

Badania obejmują wszystkich chorych w wieku od 3 dni do 18 roku życia, u których stwierdzono zaburzenia rozwojowe gałki ocznej i jej aparatu ochronnego.

Materiał analizowano dwukrotnie:

1. Włączając wysoką krótkowzroczność wrodzoną
2. Bez uwzględnienia krótkowzroczności wrodzonej celem porównania podobnego materiału innych autorów.

Z Kliniki Okulistyki Dziecięcej I Katedry Okulistyki Śląskiej AM

Kierownik: prof. dr. hab. Bronisława Koraszewska-Matuszewska

Reprint requests to:

Prof. dr hab. Bronisława Koraszewska-Matuszewska  
ul. Żwirki i Wigury 15 m. 31, 40-063 Katowice

### Wyniki i omówienie

Przebadano 7333 dzieci, wśród których u 3882 w tym 2201 chłopców i 1681 dziewczynek stwierdzono wady rozwojowe z włączeniem wysokiej krótkowzroczności wrodzonej (grupa A), co stanowi 52,94% wszystkich leczonych. Grupa bez krótkowzroczności (grupa B) stanowiła 2639 dzieci (1539 chłopców, 1100 dziewczynek) tj. 35,99% wszystkich analizowanych.

Liczbę i rodzaj zmian wrodzonych narządu wzroku, stwierdzonych w latach 1987-1992 przedstawia tabela I.

Najczęściej obserwowanymi w 1987 roku wadami wrodzonymi narządu wzroku były: zaćma (38,5%) i wysoka krótkowzroczność od -7,0 do -28,0 D (28,7%). Zaćma występowała głównie obocześnie, w części przypadków obserwowano małowocze (4,9%) lub ogólne zaburzenia, np. zespół Downa, zespół Gregga.

Następnym co do częstotliwości zaburzeniem była jaskra wrodzona prosta występująca w aniridii oraz towarzysząca zespołom chorobowym takim jak zespół Sturge-Webera, Lowe'a, Marfana, Recklinghausena.

Zanik wrodzony nerwu wzrokowego stwierdzono w 18 przypadkach; zwyrodnienie tapetoretinalne u 12, a zwyrodnienie plamki u 8 dzieci. Zsumowane zmiany zwyrodnieniowe siatkówki i nerwu wzrokowego zajmują trzecie miejsce w częstotliwości występowania (14,3% przypadków). Wśród przypadków z zanikiem nerwu wzrokowego znajdowała się również atrofia w przebiegu wrodzonego wodogłowia, małogłowia oraz mózgowego porażenia dziecięcego.

WYŁĄCZNY PRZEDSTAWICIEL

# CONSULTRONIX<sup>®</sup> LASERS



TE LASERY  
NIE MAJĄ  
SOBIE RÓWNYCH

**TOMEY** ULTRASONOGRAFY OKULISTYCZNE,  
SYSTEMY DO TOPOGRAFII ROGÓWKI,  
SPECJALISTYCZNA APARATURA DIAGNOSTYCZNA

**SURGIDEV** WSZCZEPIALNE SOCZEWKI WEWNĄTRZGAŁKOWE

**PARADIGM** FAKOEMULSYFIKATORY

**LDT** SYSTEMY DO LASEROWEJ TOPOGRAFII SIATKÓWKI,  
LASEROWY ANALIZATOR WARSTWY WŁÓKNIEN NERWOWYCH  
SIATKÓWKI

ul. Królowej Jadwigi 37b/7, 30-209 Kraków • tel. (0 12) 21 58 10, 21 63 91, 22 86 51; fax: (0 12) 21 71 46

CONSULTRONIX PROWADZI RÓWNIEŻ

BANK SOCZEWEK WSZCZEPIALNYCH

**SURGIDEV<sup>®</sup>**  
CORPORATION

DOSTAWA NA MIEJSCE DO 48 GODZIN OD ZAMÓWIENIA