

(21)

Barwnikowy okołożyłny zanik siatkówkowo-naczyniówkowy – opis przypadku

Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy – a case report

Ewelina Serkies-Minuth, Kamila Mitrosz, Leopold Glasner, Krystyna Raczyńska

Katedra i Klinika Okulistyki Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Krystyna Raczyńska

Streszczenie: Barwnikowy okołożyłny zanik siatkówkowo-naczyniówkowy jest rzadką, zazwyczaj bezobjawową dystrofią ograniczoną do obszaru okołożyłnego siatkówki. Manifestuje się wolno postępującymi zmianami na dnie oczu – typowo nieobjęującymi plamki i niezagrażającymi utratą widzenia. Opisano przypadek 64-letniego mężczyzny, u którego doszło do nagłego jednostronnego zaniewidzenia i obuocznego dwojenia – rozpoznano obustronny barwnikowy okołożyłny zanik siatkówkowo-naczyniówkowy. Charakterystycznemu, stanowiącemu podstawę rozpoznania obrazowi dna oka towarzyszyły zmiany w plamkach, nieznaczne zblednięcie obu tarcz nerwu wzrokowego oraz umiarkowane zwężenie tętnic siatkówki obojga oczu. Przedstawiony przypadek stwarzał problem diagnostyczny ze względu na nagłą i nietypową symptomatologię.

Słowa kluczowe: zanik siatkówkowo-naczyniówkowy, okołożyłny zanik, *gen CRB1*.

Summary: Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy is a rare dystrophy, which is usually asymptomatic and limited to the paravenous area. Due to the slow progression of eye fundus changes, typically without the macular involvement, pigmented paravenous retinochoroidal atrophy is not thought to be a vision-threatening ocular disease. We report a case of a 64-year-old man with sudden unilateral reduction of vision and binocular diplopia, diagnosed with bilateral pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. The diagnosis was based on a characteristic fundus appearance, additionally accompanied by the bilateral mild macular changes, minor optic disc pallor and moderate retinal artery narrowing. The presented case posed a diagnostic challenge due to the sudden onset and atypical manifestation.

Key words: retinochoroidal atrophy, paravenous atrophy, *CRB1* gene.

Wstęp

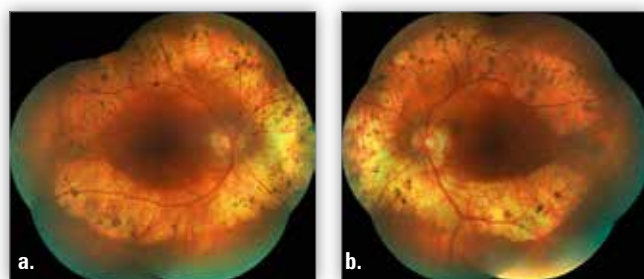
Barwnikowy okołożyłny zanik siatkówkowo-naczyniówkowy (pigmented paravenous retinochoroidal atrophy – PPRCA) jest rzadką, zazwyczaj obustronną dystrofią siatkówki i naczyniówki. Charakteryzuje się symetrycznymi strefami zaniku siatkówkowo-naczyniówkowego wzdłuż przebiegu naczyń żylnych siatkówki z towarzyszącymi im złogami barwnika w kształcie komórek kostnych. Ze względu na wolno postępujący charakter zmian na dnie oczu, zazwyczaj nieobjęujących plamki, schorzenie to nie zagraża utratą widzenia.

Opis przypadku

Do Kliniki Okulistyki Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego został przyjęty 64-letni mężczyzna – powodem było nagłe pogorszenie ostrości wzroku w oku prawym (OP) z towarzyszącym podwójnym widzeniem obuocznym. Badany negował choroby oczu w swojej rodzinie. Podczas przyjmowania pacjenta najlepsza skorygowana ostrość wzroku (best corrected visual acuity – BCVA) w OP wynosiła 0,5–0,6, w oku lewym (OL) – 1,0; ciśnienie wewnątrzgałkowe w obojgu oczach wynosiło 12 mmHg. Ustawienie oraz ruchomość czynna gałek ocznych były prawidłowe. Stwierdzono dwojenie skrzyżowane podczas patrzenia w dół i w prawo. Badanie synoptoforem wykazało ortoforię. Zauważono nieliczne osady barwnikowe na

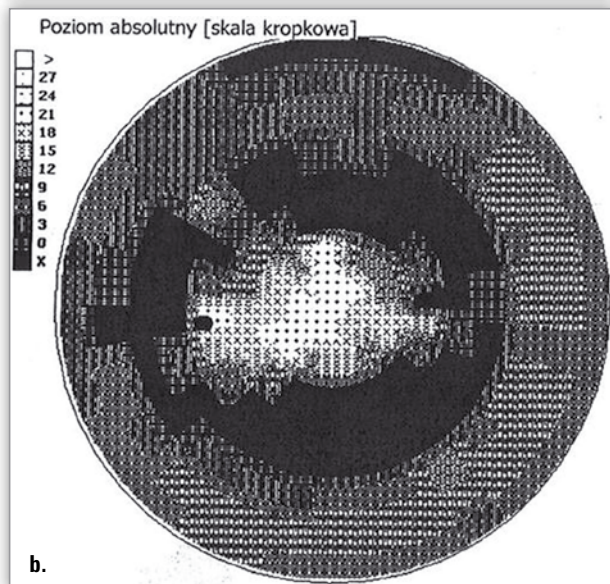
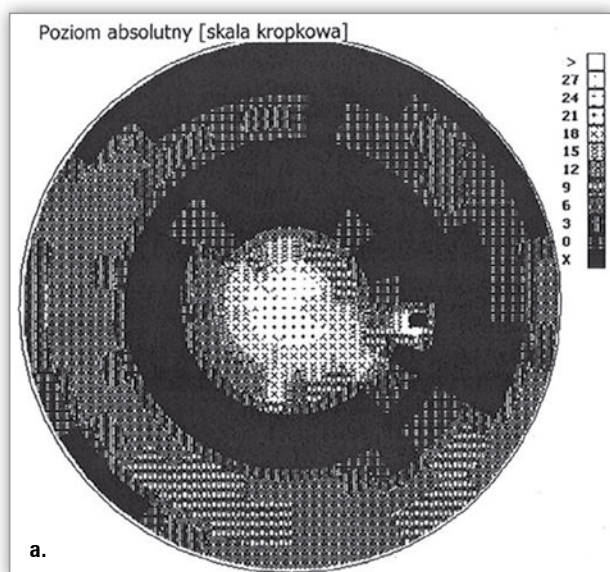
śródbłonku rogówki oraz początkową zaćmę jądrową w obojgu oczach. Badanie dna oka wykazało obustronne zaniki siatkówkowo-naczyniówkowe obejmujące okolicę arkad naczyniowych i tarczy nerwu wzrokowego (n. II) oraz okołożyłne złogi barwnika przypominające kształtem komórki kostne (ryc. 1.). W obojgu oczach zdiagnozowano nieznaczne zblednięcie tarczy n. II, brak prawidłowego odbłasku z okolicy plamkowej – z ogniskami hipopigmentacji, oraz umiarkowane zwężenie tętnic siatkówki.

Perymetria Humphreya wykazała obustronne, koncentryczne ubytki w polu widzenia odpowiadające zanikom siatkówkowo-naczyniówkowym (ryc. 2.). W trakcie badania angiografii fluoresceinowej (fluorescein angiography – FA), po podaniu środka kontrastowego, zaobserwowano hiperfluorescencję na granicy zaników naczyniówkowo-siatkówkowych oraz hipofluorescencję w rzucie złogów barwnika. W obszarze plamkowym obojga oczu stwierdzono ogniska hiperfluorescencji (ryc. 3.). W celu weryfikacji zmian plamkowych wykonano badanie spektralnej optycznej koherentnej tomografii (spectral domain optical coherence tomography – SD-OCT). W badaniu tym stwierdzono obustronnie zwiększoną grubość siatkówki w dołeczku i na znacznym obszarze okołodołkowym oraz sektorowe zmniejszenie grubości siatkówki na obwodzie plamki (ryc. 4.). Elektroretinogram (ERG) OP uwidocznił obniżoną odpowiedź pręcikową, maksymalną, skotopową i czopkową. Zapis wykazał



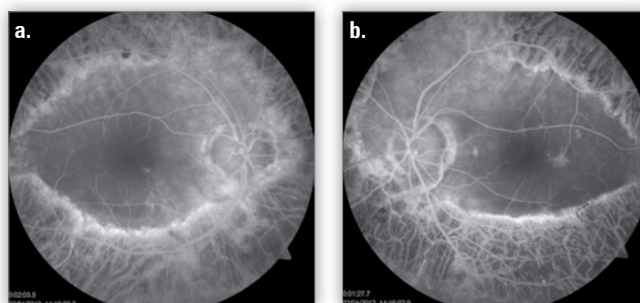
Ryc. 1. Kolorowe zdjęcia dna oka prawego (a) i oka lewego (b) przedstawiające obustronne zaniki siatkówkowo-naczyniówkowe wokół arkad naczyniowych i tarczy nerwu wzrokowego z towarzyszącymi okołozylnymi złogami barwnika w kształcie komórek kostnych.

Fig. 1. Color fundus photographs of the right (a) and left eye (b) showing the areas of bilateral chorioretinal atrophy surrounding vascular arcades and optic disc, with paravenous accumulation of bone corpuscle-shaped pigmentation.



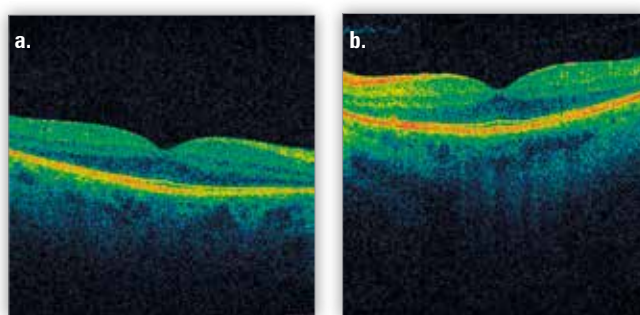
Ryc. 2. Perymetria Humphreya oka prawego (a) i oka lewego (b) ukazująca koncentryczne zawężenie pola widzenia.

Fig. 2. Humphrey's perimetry of the right (a) and left eye (b) reveals concentric visual field defect.



Ryc. 3. Obrazy badań angiografii fluoresceinowej oka prawego (a) i oka lewego (b) przedstawiające hiperfluorescencję na granicy zaników naczyniówkowo-siatkówkowych i w obszarze plamkowym obojga oczu oraz hipofluorescencję w rzucie złogów barwnika.

Fig. 3. Fluorescein angiography of the right (a) and left eye (b) shows hyperfluorescence at the edge of the chorioretinal atrophy and in the macular area; the pigment deposition areas appear hypofluorescent.



Ryc. 4. Spektralna optyczna koherentna tomografia ujawniająca nieznaczne pogrubienie siatkówki centralnej w dołeczku oka prawego (309 μm) (a) i oka lewego (310 μm) (b). Ponadto widoczne są całkowite tylne odłączenie ciała szklistego oraz pojedynczy druz twardy w oku lewym.

Fig. 4. Spectral domain optical coherence tomography exhibits mild central retinal thickening in the foveolas of the right (309 μm) (a) and left eye (310 μm) (b). Moreover, a complete posterior vitreous detachment and a single hard druse are shown in the left eye.

potencjały oscylacyjne o obniżonej amplitudzie. ERG OL przedstawiał znacznie obniżoną odpowiedź pręcikową, natomiast odpowiedzi maksymalna, skotopowa oraz czopkowa mieściły się w dolnych granicach normy. Potencjały oscylacyjne były zachowane i prawidłowe. Wykonano badanie tomokomputerowe głowy bez dożylnie podanego środka kontrastowego – na jego podstawie wysunięto podejrzenie procesu rozrostowego w tylnej jamie czaszki. Badanie rezonansem magnetycznym (magnetic resonance imaging – MRI) z podaniem kontrastu wykluczyło obecność guza. Wyniki badań laboratoryjnych nie wskazywały na obecność istotnych odchyleń od normy.

Przyjmując pacjenta, wykonano badania, w wyniku których stwierdzono nagły, jednostronny spadek ostrości wzroku oraz zblednięcie tarczy n. II OP – postawiono podejrzenie niedokrwiennej neuropatii n. II bez zapalenia tętnic (non-arteritic anterior ischemic optic neuropathy – NA-AION) OP. Włączono steroidoterapię dożylną (metyloprednizolon w dawce 1,0 g/d przez 4 dni), którą kontynuowano domięśniowo, a następnie doustnie (prednizon 30 mg w dawkach malejących). Ponadto włączono leczenie wazodilacyjne oraz suplementację witaminą B₆. Miejscowo do worka spojówkowego obojga oczu podawano niesteroidowy lek przeciwzapalny. Uzyskano stopniową poprawę

ostrości wzroku w OP do 0,8. Miesiąc po zakończonym leczeniu BCVA wynosiła 1,0. Klinicznie utrzymywało się resztkowe двоение obuoczne podczas patrzenia do góry i w prawo.

Omówienie

Barwnikowy okołozłoty zanik siatkówkowo-naczyniówkowy jest rzadkim schorzeniem o nieznanym etiologii. Pierwszy przypadek PPRCA opisano w 1937 roku (1). Nieznany dotychczas obraz dna oczu określono jako zapalenie siatkówkowo-naczyniówkowe (*Retinochoroiditis radiata*). Etiologia PPRCA jest nieznana. McKay i wsp. przedstawili w 2005 roku związek PPRCA z dziedziczeniem autosomalnie dominującym mutacji w genie *CRB1* (Crumbs Homolog 1) (2). W piśmiennictwie opisano związek mutacji w genie *CRB1* z ciężkimi postaciami dystrofii siatkówki takimi jak zwyrodnienie barwnikowe siatkówki oraz wrodzona ślepotą Lebera (3, 4). Z badania przeprowadzonego na modelu mysim wynika, że białko kodowane przez *CRB1* jest niezbędne do utrzymania stabilności błony granicznej zewnętrznej siatkówki (5). Chartier i wsp. w badaniu własnym wskazują, jak znacząca jest rola tego białka w funkcji ochronnej fotoreceptorów polegająca na hamowaniu zależnej od oksydazy produkcji ponadtlenku (6).

Barwnikowy okołozłoty zanik siatkówkowo-naczyniówkowy jest zazwyczaj asymptomatyczny i wykrywany przypadkowo. Niektóre z opisanych w piśmiennictwie przypadków występowania rodzinnego PPRCA wskazują, że to schorzenie u mężczyzn ma cięższy przebieg niż u kobiet (2, 7). Dotychczas opisano jeden przypadek nagłego pogorszenia widzenia, któremu towarzyszył obrzęk plamki jako pierwszy objaw schorzenia (8).

Zgodnie z wiedzą autorów tego raportu nie obserwowano dotychczas двоения w przebiegu PPRCA. W większości opisanych przypadków nie stwierdzano spadku ostrości wzroku. W badaniu oftalmoskopowym tarczy n. II, plamki oraz naczynia siatkówki były niezmiennione, chociaż w niektórych przypadkach obserwowano błądność tarczy, zmiany naczyniowe oraz zmiany w plamkach (7, 9–13). Pole widzenia ulegało zazwyczaj znacznemu koncentrycznemu zawężeniu (9, 12–15).

Rozpoznanie PPRCA stawia się głównie na podstawie charakterystycznego obrazu dna oka. Kiedy ze schorzeniem współistnieją zmiany w plamce, ważne staje się badanie OCT. W obrazie badania FA w fazie tętniczo-żylniej stwierdza się hiperfluorescencję na granicy zaników oraz hypofluorescencję odpowiadającą obszarom złożeń barwnika (13). Wynik badania ERG jest zwykle prawidłowy. Opisywano jednak w przebiegu PPRCA nieprawidłowości w zapisach potencjałów skotopowych i fotopowych (7, 9, 12, 13).

W różnicowaniu należy wziąć pod uwagę zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (retinitis pigmentosa – RP), którego obraz dna oka charakteryzuje się triadą objawów: zmianami barwnikowymi w kształcie komórek kostnych, błądnością tarczy n. II oraz zwężeniem naczyń tętniczych siatkówki. W obrazie dna oka w przebiegu RP rzadko występują rozległe zaniki naczyniówkowo-siatkówkowe charakterystyczne dla PPRCA. Najczęściej chorzy na RP skarżą się – i to już w młodości – na ślepotę zmierzchową, opisywany przez nas pacjent negował takie objawy. Ponadto odległe rokowanie w RP jest złe, w 50. roku życia znaczna część chorych ma ostrość wzroku gorszą niż

5/50. BCVA obojga oczu u opisywanego pacjenta pozostaje stabilna i w 8-miesięcznej obserwacji klinicznej wynosi 1,0. Cechą charakterystyczną obu jednostek chorobowych jest lunetowe zawężenie pola widzenia. W przebiegu PPRCA koncentryczne ubytki pola widzenia odpowiadają obszarom zaników naczyniówkowo-siatkówkowych.

Przedstawiony przypadek stwarzał problem diagnostyczny ze względu na nagłą i nietypową symptomatologię. Na podstawie wywiadu, obrazu klinicznego oraz poprawy stanu klinicznego u naszego pacjenta po zastosowanym leczeniu rozważano współistnienie PPRCA z NA-AION OP. Zwrócono również uwagę na poprawę ostrości wzroku w OP w okresie miesiąca od zakończenia leczenia. Celowość zastosowania steroidoterapii u tego pacjenta wydaje się dyskusyjna.

PPRCA jest zaliczany do grupy rzadkich chorób dystroficznych siatkówki i naczyniówki, których etiologia oraz przebieg pozostają niewystarczająco poznane, przysparza to trudności diagnostycznych oraz leczniczych. Trwają badania nad terapią genową dystrofii siatkówkowej Lebera, otwierają one prawdopodobnie nowe możliwości leczenia PPRCA.

Piśmiennictwo:

1. Brown TH: *Retinochoroiditis radiata*. Br J Ophthalmol. 1937; 21: 645–648.
2. McKay GJ, Clarke S, Davis JA, Simpson DA, Silvestri G: *Pigmented paravenous chorioretinal atrophy is associated with a mutation within the crumbs homolog 1 (CRB1) gene*. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2005; 46: 322–328.
3. den Hollander AI, ten Brink JB, de Kok YJ, van Soest S, van den Born LI, van Driel MA, et al.: *Mutations in a human homologue of Drosophila crumbs cause retinitis pigmentosa (RP12)*. Nat Genet. 1999; 23: 217–221.
4. Lotery AJ, Jacobson SG, Fishman GA, Weleber RG, Fulton AB, Namperumalsamy P, et al.: *Mutations in the CRB1 gene cause Leber congenital amaurosis*. Arch Ophthalmol. 2001; 119: 415–420.
5. Mehalow AK, Kameya S, Smith RS, Hawes NL, Denegre JM, Young JA, et al.: *CRB1 is essential for external limiting membrane integrity and photoreceptor morphogenesis in the mammalian retina*. Hum Mol Genet. 2003; 12: 2179–2189.
6. Chartier FJ, Hardy EJ, Laprise P: *Crumbs limits oxidase-dependent signaling to maintain epithelial integrity and prevent photoreceptor cell death*. J Cell Biol. 2012; 198: 991–998.
7. Bozkurt N, Bavbek T, Kazoko lu H: *Hereditary pigmented paravenous chorioretinal atrophy*. Ophthalmic Genet. 1998; 19: 99–104.
8. Murray AT, Kirkby GR: *Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy: a literature review supported by a unique case and insight*. Eye (Lond). 2000; 14: 711–716.
9. Hernández-Da Mota SE, Chacón-Lara A: *Bilateral pigmented paravenous chorioretinal atrophy: a case report*. Case Report Ophthalmol. 2011; 2: 228–231.
10. Traboulsi EI, Maumenee IH: *Hereditary pigmented paravenous chorioretinal atrophy*. Arch Ophthalmol. 1986; 104(11): 1636–1640.
11. Nucci P, Manitto MP, Piantanida A, Brancato R: *Macular dysplasia and pigmented paravenous retino-choroidal atrophy*. Ophthalmic Genet. 1994; 15: 161–164.

12. Johansen J, Lund-Andersen C, Autzen T: *Pigmented paravenous chorioretinal atrophy*. Acta Ophthalmol (Copenh). 1988; 66: 474–477.
13. Limaye SR, Mahmood MA: *Retinal microangiopathy in pigmented paravenous chorioretinal atrophy*. Br J Ophthalmol. 1987; 71: 757–761.
14. Charbel Issa P, Scholl HP, Helb HM, Fleckenstein M, Inhetvin-Hutter C, Holz FG: *Unilateral pigmented paravenous retino-*

choroidal atrophy. Klin Monbl Augenheilkd. 2007; 224: 791–793.

15. Miller SA, Stevens TS, Myers F, Nieder M: *Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy*. Ann Ophthalmol. 1978; 10: 867–871.

Praca wpłynęła do Redakcji 22.07.2013 r. (1441)
Zakwalifikowano do druku 14.04.2014 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):
lek. Ewelina Serkies-Minuth
Katedra i Klinika Okulistyki GUMed
ul. Mariana Smoluchowskiego 17
80-214 Gdańsk
e-mail: ewelina.serkies@gmail.com

OFTAL Sp. z o.o.

poleca



Janusz Czajkowski

JASKRA U DZIECI I MŁODZIEŻY

etiopatogeneza, metody diagnostyczne, obraz kliniczny, leczenie

Obszerne opracowanie trudnych zagadnień, jakimi są pierwotna jaskra wrodzona i pierwotna jaskra młodzieńcza wraz z nierozwiązanymi jeszcze problemami, których przysparzają one i lekarzom okulistom, i pacjentom.

W książce omówiono:

1. pierwotną jaskrę wrodzoną (niemowlęcą i dziecięcą),
2. pierwotną jaskrę młodzieńczą,
3. społeczne problemy jaskry w wymienionych grupach wiekowych.

Janusz Czajkowski: *Chciałbym, aby treść tej książki ugruntowała świadomość Czytelnika, że jaskra może dotyczyć oczu populacji ludzkiej w każdym wieku, ludzi młodych zatem także. [...]*

Jeżeli książka chociaż w części uczuli czytelników na problemy związane z występowaniem jaskry u pacjentów w wymienionych grupach wiekowych, to spełni ona swą rolę, a założony przez autora cel zostanie osiągnięty.

Format 165x235 mm, oprawa twarda, szyta, papier – kreda, 136 stron, kolorowe ilustracje.

Książkę można nabyć w redakcji OKULISTYKI – 42 PLN brutto,

**a także w formie wysyłkowej po wpłaceniu 47 PLN (w tym koszty wysyłki) na konto wydawcy:
BPH PBK S.A. Oddział w Warszawie, Świętokrzyska 12**

Nr: 39 1060 0076 0000 3200 0043 4563 Oftal Sp. z o. o. (z dopiskiem JASKRA)

NIŻSZA CENA
NIŻSZA CENA