

(66)

Ocena jakości życia 8-letniego dziecka z obustronnym wrodzonym brakiem gałek ocznych

Estimation of the quality of life 8 years old child with bilateral anophthalmia

Dorota Średzińska-Kita, Małgorzata Mrugacz, Alina Bakunowicz-Łazarczyk

Z Kliniki Okulistyki Dziecięcej Uniwersyteckiego Dziecięcego Szpitala Klinicznego w Białymstoku
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Alina Bakunowicz-Łazarczyk

Summary:

Purpose: The main aim of our work was to estimate the physical and psychomotor development and the arrangement to the daily life for a 8 years old girl with inborn bilateral anophthalmia.

Material and methods: The basic ophthalmic, pediatric and neurological examinations were performed with additional genetic and radiological examinations.

Results: The ophthalmic and MRI examination find out the absence of the eyeballs, optic nerves, optic chiasm, optic tracts and optic radiation.

Conclusions: Anophthalmia limits in a big grade an independent life of the child. However, currently the girl's development indicates for good intellectual abilities what is promising for future independent life and professional work.

Słowa kluczowe:

bezocze, rozwój psychomotoryczny, leczenie.

Key words:

anophthalmia, psychomotor development, treatment.

Wstęp

Bezocze (anophthalmia) (OMIM #610093) to wrodzony brak wykształconych gałek ocznych, który może wystąpić jedno- lub obustronnie (1,2). Średnio częstość występowania szacuje się na około 1-2 przypadki na 10 tysięcy żywych urodzeń. Zazwyczaj malformacja ta powstaje na wczesnym etapie embriogenezy (od około 4 tygodnia). Znane są izolowane postaci bezocza lub zespoły wad występujące z bezoczem. W izolowanych przypadkach poza całkowitym brakiem tkanek gałek ocznych w oczodołach nie stwierdza się innych wad narządów wewnętrznych ani cech dymorficznych sugerujących występowanie jakiegoś zespołu genetycznego (3,4,5). Opisywano różne zespoły mnogich wad wrodzonych, w skład których wchodzi bezocze, takie jak np. zespół Patau (trisomia 13 pary chromosomów), zespół triploidii (69 chromosomów), delecja chromosomu 14q22-23 związana z bezoczem i polidaktylią (3), narażenie na promieniowanie X w czasie rozwoju płodowego, infekcje w czasie ciąży (rózyczka, toksoplazmoza) oraz palenie tytoniu. Bezocze ma bardzo heterogenne podłoże genetyczne. Znanych jest wiele genów, których mutacja może doprowadzić do zaburzeń rozwoju gałki ocznej o różnej ekspresji – od małoocza do bezocza. Ostatnio zwraca się szczególną uwagę na następujące geny: *EYA1* (OMIM#601653), *EYA2* (OMIM#601654), *EYA3* (OMIM#601655), *SIX1* (OMIM#601205), *PAX6* (OMIM#607108) oraz *CHX10* (OMIM#142993). Bezocze najczęściej występuje u pacjentów z rodzin obciążonych występo-

waniem małoocza i szczelin struktur gałki ocznej i dziedziczy się w sposób autosomalnie dominujący, recesywny lub recesywny sprzężony z chromosomem X (6,7,8,9).

Cel

Celem pracy jest ocena rozwoju fizycznego i psychomotorycznego oraz stopnia adaptacji do życia codziennego u 8-letniej dziewczynki z wrodzonym, izolowanym, obustronnym brakiem gałek ocznych.

Opis przypadku

Dziecko płci żeńskiej urodzone o czasie w wyniku drugiej ciąży, drugiego porodu w 41. tygodniu ciąży drogami i siłami



Ryc. 1. Jednomiesięczne dziecko z wrodzonym brakiem gałek ocznych.

Fig. 1. A 1 month old child with congenital anophthalmia.

natury. Masa urodzeniowa dziecka – 3900 g, długość ciała – 58 cm, obwód głowy – 35 cm, obwód klatki piersiowej – 34 cm, 9 punktów w skali Apgar (ryc. 1).

W chwili urodzenia dziecka matka miała 24 lata, a ojciec 25 lat.

Badanie przedmiotowe okulistyczne w 1. dobie życia dziecka wykazało wrodzony brak gałek ocznych, szpary powiekowe krótkie, wąskie, brak otworków łzowych, małe i płytkie oczodoły (ryc. 2).



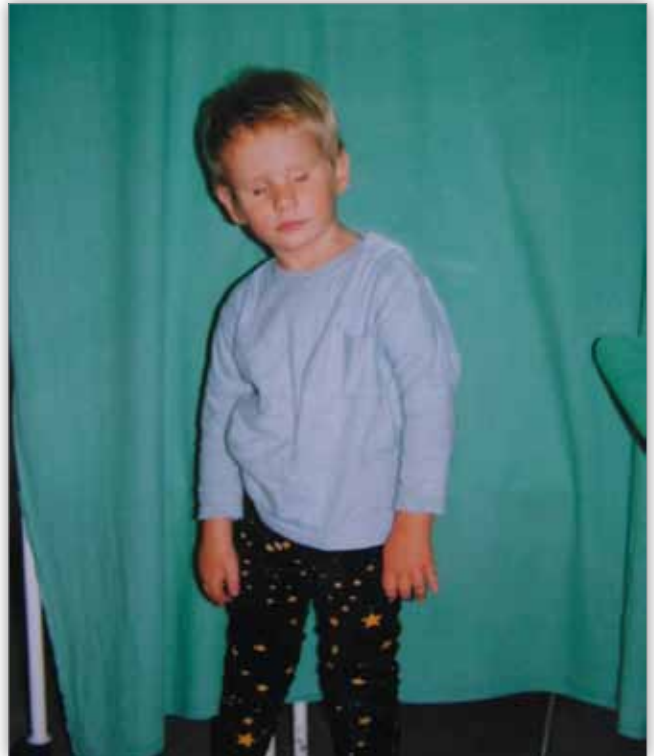
Ryc. 2. Jednomiesięczne dziecko z wrodzonym brakiem gałek ocznych.
Fig. 2. A 1 month old child with congenital anophthalmia.

Poza tym w badaniach pediatrycznym i neurologicznym nie stwierdzono innych odchyśleń od stanu prawidłowego.

Wykonane badanie MR wykazało brak gałek ocznych, nerwów wzrokowych, skrzyżowania nerwów wzrokowych, pasm wzrokowych i promienistości wzrokowych.



Ryc. 3. Sześciolatek z wrodzonym brakiem gałek ocznych.
Fig. 3. A 6 years old child with congenital anophthalmia.



Ryc. 4. Siedmioletnie dziecko z wrodzonym brakiem gałek ocznych.
Fig. 4. A 7.5 years old child with congenital anophthalmia.

W badaniach genetycznych stwierdzono u dziecka prawidłowy kariotyp.

Analiza rodowodowa: matka dziecka i siostra matki mają wadę wymowy, trudności z zapamiętywaniem, ukończyły szkołę specjalną. Starszy brat dziewczynki ma makrocephalię, zaczął mówić w 4. roku życia, ma wadę wymowy, trudności z nauką, napady padaczkowe i jest nadpobudliwy. U młodszej siostry pacjentki stwierdzono opóźniony rozwój psychoruchowy i padaczkę.

Nie stwierdzono występowania chorób oczu w rodzinie.

Rozwój psychomotoryczny dziecka był następujący: w 8. miesiącu życia dziewczynka zaczyna siadać, w 15. miesiącu stoi przy poręczy, zaczyna chodzić z pomocą matki, gdy ma 2,5 roku, samodzielnie – gdy ma 3,5 roku. W 12. miesiącu życia dziewczynka wypowiada pojedyncze słowa, pod koniec 2. roku życia mówi pełnymi zdaniami.

Ze względu na brak gałek ocznych, czyli czynnika stymulującego wzrost oczodołów, istniało niebezpieczeństwo spłykania oczodołów i ich zarośnięcia. W związku z tym pacjentkę skierowano na konsultację i leczenie do Szpitala Chirurgii Plastycznej w Polanicy-Zdroju. W 8. miesiącu życia zaprotezowano oba oczodoły implantami i wykonano tarsorafię. Dziewczynka była operowana w odstępach 1 roku, systematycznie wymieniano implanty oczodołowe na większe, co pozwalało na utrzymanie prawidłowego kształtu oczodołów, umożliwiło ich wzrost i nie dopuściło do deformacji twarzy (ryc. 3, 4).

Obecnie dziewczynka jest sprawna ruchowo, samodzielnie się myje, ubiera, potrafi zawiązać buty, samodzielnie spożywa posiłki, wykonuje proste czynności codzienne (zmywa naczynia, odkurza mieszkanie), od 4 lat samodzielnie jeździ na czterokołowym rowerze po domowym podwórku, bawi się z młodszą siostrą.

Dziecko prawidłowo rozwija się umysłowo, ma dobrą pamięć (chętnie uczy się piosenek i wierszyków), uczestniczy w zajęciach dla dzieci organizowanych przez Polski Związek Niewidomych, tam nauczyło się liczyć, poznawać dźwięki różnych instrumentów, rozpoznawać kształty przedmiotów, tańczyć, rozróżnić różne artykuły spożywcze za pomocą dotyku i węchu.

Od września 2006 r. chodzi do szkoły w Laskach – ma indywidualny tok nauki, nauka ze słuchu i pisma Braille'a.

Na podstawie obserwacji przypadku dziecka z wrodzonym brakiem gałek ocznych można stwierdzić, że jest ono dobrze przystosowane do życia codziennego, w stopniu większym niż osoba, która nagle utraciła wzrok.

Wnioski

1. Anophthalmia ogranicza w dużym stopniu samodzielność życiową dziecka.
2. Dotychczasowy rozwój dziewczynki wskazuje na jej duże możliwości intelektualne, a to umożliwi w przyszłości w miarę samodzielne życie i pracę zawodową.

Piśmiennictwo:

1. Vogt G, Puho E, Czeizel AE: *A population-based case-control study of isolated anophthalmia and microphthalmia*. Eur J Epidemiol 20(11), 939-946.
2. Griepentrog GJ, Lucarelli MJ: *Heritable unilateral clinical anophthalmia*. Ophthal Plast Reconstr Surg 2004, 20(2),166-168.

3. Ahmad ME, Dada R, Dada T, Kucheria K: *14q(22) deletion in a familial case of anophthalmia with polydactyly*. Am J Med Genet 2003,120,117-122.
4. Verma AS, FitzPatrick DR: *Anophthalmia and microphthalmia*. Orphanet J Rare Diseases 2007, 2-47.
5. Li DM: *Choice of proper time for orbital implant in anophthalmia children*. Zhonghua Yan Ke Za Zhi 2007, 43(12), 1060-1063.
6. Shinomiya K, Itsuki N, Kubo M, Shiota H: *Analyses of the characteristics of potential and cross-talk at each electrode in electro-oculogram*. J Med Invest 2008, 55, 120-126.
7. Williams AL, DeSesso JM: *Trichloroethylene and ocular malformations: analysis of extant literature*. Int J Toxicol 2008, 27, 81-95.
8. Kelberman D, de Castro SC, Huang S, Crolla JA, Palmer R, Gregory JW, Taylor D, Cavallo L, Faienza MF, Fischetto R, Achermann JC, Martinez-Barbera JP, Rizzoti K, Lovell-Badge R, Robinson IC, Gerrelli D, Dattani MT: *SOX2 plays a critical role in the pituitary, forebrain, and eye during human embryonic development*. J Clin Endocrinol Metab 2008, 93, 1865-1873.
9. Bakrania P, Efthymiou M, Klein JC, Salt A, Bunyan DJ, Wyatt A, Ponting CP, Martin A, Williams S, Lindley V, Gilmore J, Restori M, Robson AG, Neveu MM, Holder GE, Collin JR, Robinson DO, Farndon P, Johansen-Berg H, Gerrelli D, Ragge NK: *Mutations in BMP4 cause eye, brain, and digit developmental anomalies: overlap between the BMP4 and hedgehog signaling pathways*. Am J Hum Genet 2008, 82, 304-319.

Praca wpłynęła do Redakcji 24.02.2009 r. (1109)
Zakwalifikowano do druku 30.10.2009 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):

dr n. med. Dorota Średzińska-Kita
Klinika Okulistyki Dziecięcej Uniwersyteckiego Dziecięcego Szpitala Klinicznego
ul. Waszyngtona 17
15-274 Białystok

Polskie Towarzystwo Okulistyczne

e-mail: pto@pto.com.pl