Klin. oczna 94: 32—33 (1992)

ROMAN GOŚ, ZOFIA KRAWCZYKOWA
i JAN TRZCIŃSKI

Zespół Sticklera

STICKLER'S SYNDROME

Stickler's syndrome or congenital, progressive arthro-ophthalmopathy refers to disturbances of the connective tissue of the organism but mainly the articulo-osseous and visual systems. In the visual system one discovers a congenital high myopia, pathological changes in the vitreous in the form of membranes and proliferative bands as well as retinal detachment. A metabolic defect concerning the hyaluronic acid and the collagen of the 2-d type is assumed to be the cause of this syndrome.

HASŁA: zwyrodnienie ciała szklistego i siatkówki, odwarstwienie siatkówki, zmiany w układzie kostno-stawowym

KEY WORDS: hyaloidoretinal degeneration, detachment of retina, orthopaedic changes

ZESPÓŁ *Sticklera* jest dziedzicznym, postępującym schorzeniem tkanki łącznej całego ustroju [1, 8, 9]. Objawy wchodzące w skład tego zespołu są bardzo liczne i w różnym stopniu dotyczą poszczególnych narządów. W zakresie układu wzrokowego stwierdza się wrodzoną, wysoką krótkowzroczność ze zwyrodnieniem szklistkowo-siatkówkowym w postaci pasm i błon niekiedy pokrywających, zwłaszcza skroniową część siatkówki [4, 7, 9]. Często występuje odwarstwienie siatkówki z dużymi przedarciami stwarzające trudności w leczeniu operacyjnym [5, 6]. Ponadto obserwuje się podwichnięcie soczewek, w których stwierdza się półksiężycowate lub nieregularnego kształtu zmętnienia w skroniowo-górnej części [4, 9]. W układzie kostno-stawowym występuje nadmierna giętkość, a także objaw tzw. „przeskakiwania" oraz poranna sztywność stawów [1, 8, 9]. Budowa ciała podobna jest jak u osób ze zespołem *Marfana* [4]. Podkreśla się także charakterystyczny wygląd twarzy, na który składa się spłaszczenie nasady nosa, niedorozwój szczęki, zmarszczka nakątna, cofnięcie podbródka, mała górna warga. Wśród zmian laryngologicznych obserwowano rozszczep nadmiernie wysklepionego podniebienia, nieprawidłowy zgryz i osłabienie słuchu [1, 8, 9].

W naszej klinice zespół ten rozpoznano u 9 osób: 7 mężczyzn i u 2 kobiet, w wieku 15—45 lat. Badaniem okulistycznym u wszystkich chorych stwierdzono średniego lub wysokiego stopnia krótkowzroczność (6,0—18,0 D). U 2 osób soczewki były podwichnięte, natomiast u 5 badanych stwierdzono różnego stopnia zmętnienia soczewek (w 1 przypadku — zaćma dojrzała, u 2 nieregularne zmętnienia w górno-skroniowych częściach i u 2 osób wzmożona opalescencja). U wszystkich chorych ciało szkliste wykazywało wyraźne cechy destrukcji z licznymi pasmami i błonami niekiedy stykającymi się z siatkówką na znacznej przestrzeni. U 4 osób stwierdzono całkowite odwarstwienie siatkówki, u 3 było ono ograniczone do dwóch kwadrantów a u 2 płasko odwarstwiona siatkówka obejmowała niewielką przestrzeń. Należy podkreślić, że u 2 osób odwarstwienie siatkówki przebiegało z nieoznaczalnym ciśnieniem śródgałkowym, co było powodem odstąpienia od zabiegu operacyjnego. U 4 operowanych chorych w trakcie zakładania nadtwardówkowej plomby sylikonowej stwierdzono znacznego stopnia ścieńczenie twardówki objawiające się tworzeniem garbiaków w czasie zakładania szwów. U 3 chorych z dobrym efektem wykonano laserokoagulację.

Z odchyleń od normy w zakresie układu kostno-stawowego u 6 osób stwierdzono budowę podobną do zespołu *Marfana*. U wszystkich chorych zaobserwowano nadmierną wiotkość, tzw. przeskakiwanie stawów; 4 chorych wykazywało charakterystyczne cechy budowy twarzy, a mianowicie spłaszczenie nasady nosa, niedorozwój szczęki, cofnięcie podbródka. Nie stwierdzono zaburzeń słuchu. W 4 przypadkach udało się ustalić dziedziczny charakter zespołu.

Przedstawieni przez nas chorzy w większości wykazywali cechy charakterystyczne dla opisanego w 1965 roku przez *Sticklera* zespołu nazwanego dziedziczną, postępującą artro-oftalmopatią. Zaburzenia tkanki łącznej dotyczące narządu wzroku występują w tym zespole głównie w postaci wrodzonej, wysokiej krótkowzroczności, zmian zwyrodnieniowych siatkówki i ciała szklistego często prowadzących do jej odwarstwienia. Potwierdza się opinia *Jalkha* i współpr. [6], że leczenie odwarstwienia siatkówki w tych przypadkach należy do wyjątkowo trudnych problemów.

Bardzo ciekawych spostrzeżeń dotyczących bliższego poznania istoty zespołu *Sticklera* dostarczyły prace *Blaina* i współpr. [2, 3], którzy identyczne zmiany jak u ludzi w zespole *Sticklera* stwierdzili u labradorskich psów myśliwskich [2, 3]. Autorzy ci są zdania, że najistotniejsze wydają się być zmiany w zakresie ciała szklistego, co zgodne byłoby z naszymi klinicznymi spostrzeżeniami. Uważają oni także, że przyczyną tego zespołu może być defekt metaboliczny wspólny dla tkanki łącznej oka i układu szkieletowego, a mianowicie kwasu hialuronowego i II typu kolagenu.

Być może, że badania biochemiczne na tym modelu doświadczalnym przyniosą rozwiązanie tego ciekawego problemu.

Zespół ten nie zawsze musi zawierać pełny zestaw opisanych objawów. Zdaniem *Spallone'a* [9], co potwierdzają także nasze obserwacje, zbyt rzadko ten zespół jest właściwie rozpoznawany.

Z Kliniki Okulistycznej WAM w Łodzi, kierownik: prof. dr med. *Zofia Krawczykowa*

Reprint requests to: Doc. dr med. *Roman Goś*, ul. Andersena 23 a; *90-001 Łódź*, Poland

PIŚMIENNICTWO

1. *Blair N. P., Alber D. M., Leberfarb R. M.:* Hereditary progressive arthro-ophthalmology of Stickler. Amer. J. Ophthal. *88:* 876—888 (1979). — 2. *Blair N. P., Dodge J. T., Schmidt G.:* Rhegmatogenes retinal detachment in Labrador retreviers. I. Development of retinal tears and detachment. AMA Arch. Ophthal. *103:* 842—847 (1985). — 3. *Blair N. P., Dodge J. T., Schmidt G.:* Rhegmatogenes retinal detachment in Labrador retrievers. II. Proliferative vitreoretinopathy. AMA Arch. Ophthal. *103:* 848—854 (1985). — 4. *Cotlier E., Reinglass H.:* Marfan-like syndrome with lens involvement. AMA Arch. Ophthal. *93:* 93—106 (1975). — 5. *Criswick V. G., Schepens C. L.:* Familiar exudative vitreoretinopathy. Amer. J. Ophthal. *68:* 578—594 (1969). — 6. *Jalkh A. E., Avila M. P., Schepens C. L., Azzolini C., Duncan J. E., Trempe C. L.:* Surgical treatment of proliferative vitreoretinopathy. AMA Arch. Ophthal. *102:* 1135—1139 (1984). —

7. *Nicholson D. H., Galvis V.:* Criswick-Schepens syndrome (familiar exudative vitreoretinopathy). AMA Arch. Ophthal. *102:* 1519—1522 (1984). — 8. *Regenbogen L., Godel A.:* Hereditary vitreoretinal degeneration, cleft lip and palate, deafness, and skeletal dysplasia. Amer. J. Ophthal. *89:* 414—418 (1980). — 9. *Spallone A.:* Stickler's syndrome a study of 12 families. Brit. J. Ophthal. *71:* 504—509 (1987).

Praca wpłynęła: 16.10.1989 (nr 5622).

(cd. ze str. 22)

TILANUS M. D., HOYN C., DEUTMAN A. F., CRUYSBERG J. R. M., AANDEKERK A. L.: Wrodzone połączenia tętniczo-żylne i ewolucje 2 typów przeciekających tętniaków siatkówkowych *(Congenital arteriovenous communications and the development of two types of leaking retinal macroaeneurysms).* Amer. J. Ophthal. *112:* 31—33 (1991).

Połączenia tętniczo-żylne w siatkówce są wrodzonymi wadami w systemie żylnym. Większość przypadków jest jednostronna. Obecność naczyń włosowatych pomiędzy głównymi naczyniami, ich rozmiary, liczba i lokalizacja w siatkówce określa rozległość oraz możliwość powikłań. Tętniaki siatkówki są nabytymi rozszerzeniami ścian naczyń. Cukrzyca, zamknięcie żyły siatkówkowej i podsiatkówkowa neowaskularyzacja mogą odgrywać rolę w patogenezie. Dodatkowo nadciśnienie tętnicze, zaawansowany wiek i uogólniona miażdżyca mają wpływ na stan ściany naczynia. Autorzy leczyli pacjenta z rzadkimi, wrodzonymi połączeniami tętniczo-żylnymi w jednym oku oraz z 2 tętniakami zlokalizowanymi pomiędzy żyłą i tętnicą dolnoskroniową. Jeden tętniak samoistnie zamknął się. Drugi tętniak leczony był laserem ponieważ przeciekał, a płyn i wysięk sięgały aż do plamki. Po leczeniu laserem tętniak zamknął się bez zaczopowania tętnicy.

Małgorzata Guzińska

18. Chirurgia, znieczulenie

RUELLAN Y. M., HAMARD H., NICOL J. L., MIR F.: Powikłania fakoemulsyfikacji *(Complications de la phaco-emulsification).* Ophtalmologie *5:* 239—240 (1991).

Autorzy przestudiowali retrospektywnie 235 zabiegów fakoemulsyfikacji. Śródoperacyjnie w 10,6% przypadków stwierdzono przerwanie torebki tylnej bez upływu szklistki, w 9,3% przypadków zanotowano przerwanie torebki tylnej z upływem szklistki. W 90,6% operowanych przypadkach można było wszczepić sztuczną soczewkę do komory tylnej. Powikłania pooperacyjne stwierdzono w co najmniej 6 miesięcznym okresie obserwacji. W 3 przypadkach był to obrzęk torbielowaty plamki, w 2 przypadkach odwarstwienie siatkówki.

Zofia Donotek-Barecka

BILLOTTE C., LETESSIER J. B., TESTEMALE P.: Ekstrakcja zewnątrztorebkowa z implantacją u pacjentów z pseudoeksfoliacją torebki soczewki *(Extraction extra-capsulaire avec implantation et pseudo-exfoliation capsulaire).* Ophtalmologie *5:* 252—254 (1991).

Autorzy przedstawili serię 71 przypadków po zabiegu usunięcia zaćmy z wszczepieniem implantu do komory tylnej u pacjentów z pseudoeksfoliacją torebkową. Wiek chorych średnio wynosił 82,5 lat. Zaćma była częściowa lub całkowita. Bardzo często stwierdzano wzmożone ciśnienie wewnątrzgałkowe, dlatego w 16 przypadkach wykonano zabieg łączony — usunięcie zaćmy z trabekulektomią. Powikłania śródoperacyjne spowodowane były niedostatecznym rozszerzeniem źrenicy i kruchością torebkowo-obwódkową. Chodzi tu o przerwanie albo o otwory torebki tylnej. Najczęstszym powikłaniem pooperacyjnym była deformacja źrenicy — 23 przypadki, rzadziej obrzęk torbielowaty plamki — 2 przypadki, zapalenie błony naczyniowej — 3 przypadki, zaćma wtórna — 2 przypadki. Uzyskana ostrość wzroku i wartości ciśnienia wewnątrzgałkowego były zadowalające. Autorzy podkreślają zalety zabiegu zewnątrztorebkowego usunięcia zaćmy u tych pacjentów; tym większe, że ryzyko wystąpienia objawów jaskry jest duże.

Zofia Donotek-Barecka

BOUREAU C., LOYER J. P., OUNNAS N., TOROSSIAN T.: Krwotok wypierający *(L'hemorragic expulsive).* Ophtalmologie *5:* 287—289 (1991).

Krwotok wypierający jest ciężkim powikłaniem w chirurgii okulistycznej. Autorzy przeanalizowali 35 przypadków krwotoku wypierającego w chirurgii odcinka przedniego gałki ocznej (27 zaćm, 7 zabiegów łączonych i 1 trabekulektomia). Wiek chorych wahał się między 24 a 91 rokiem życia, większość pacjentów liczyła sobie ponad 70 lat. Czynniki ryzyka znaleziono w ponad 90% przypadków. Są to: jaskra — 11 przypadków, krótkowzroczność — 9 przypadków, zaawansowany wiek (ponad 80 lat) — 13 przypadków, zaburzenia sercowo-naczyniowe — 17 przypadków. Typ znieczulenia (ogólne, miejscowe) nie odgrywał roli. Skoki ciśnienia tętniczego, pobudzenie po zabiegu, wymioty mogą być czynnikami usposabiającymi do krwotoku wypierającego. W przypadku zagrożenia krwawieniem wypierającym dożylne wstrzyknięcie Lenitralu (trójnitrogliceryny) obniżającego ciśnienie przepływu naczyniówkowego zmniejsza ciężkość tego powikłania. Szybkie i dobre zamknięcie rany operacyjnej wpływa również na polepszenie rokowania. Punkcja śródoperacyjna krwiaka naczyniówkowego pozostaje rzeczą dyskusyjną, gdyż może być to zabieg niebezpieczny, prowokujący powtórne krwawienie w otwartym jeszcze oku. Należy więc ją stosować wyłącznie w przypadkach niezbędnych do zamknięcia brzegów rany. Aby poprawić rokowanie wskazane jest wykonanie powtórnego zabiegu w każdym możliwym przypadku. Najlepszą techniką wydaje się być witrektomia skojarzona z punkcją krwiaków naczyniówkowych. Ażeby uniknąć nawrotowego krwawienia niezbędna jest końcówka ze stałym wlewem, utrzymująca niezmienne ciśnienie wewnątrzgałkowe.

Zofia Donotek-Barecka