

ANNA LUKASIK-CZEREK

Wrodzone wady rozwojowe układu wzrokowego u dzieci w 13-letnim materiale własnym

CONGENITAL DEVELOPMENTAL ANOMALIES IN CHILDREN IN A PERSONAL MATERIAL OF 13 YEARS

Cases of congenital anomalies of the visual system in children hospitalized in the period 1974-1986 were analyzed. Together 305 cases were analyzed. The most frequently seen congenital anomaly was an unilateral or bilateral cataract (107 cases), further glaucoma (50 cases) and pathological changes caused by *Toxoplasma Gondii* (33 cases). Among principal causes of these anomalies the authoress is citing the rubella and toxoplasmosis.

HASŁA: wady rozwojowe układu wzrokowego, zaćma, jaskra, różyczka, toksoplazmoza

KEY WORDS: developmental anomalies of the visual system, cataract, glaucoma, rubella, toxoplasmosis

Tabela I. Liczba i rodzaj zmian wrodzonych

Rozpoznanie	n
Cataracta	107
Glaucoma	50
Microphthalmus	16
Anophthalmus	1
Ptosis palpebrae superioris	19
Entropion	9
Distichiasis	1
Athresia ducti lacrimalis	7
Megalocornea	5
Leucoma cong.	2
Aniridia	4
Coloboma iridis et chorioideae	7
Chorioretinitis toxopl.	33
Atrophia n. optici (w tym 6 przypadków choroby Lebera)	13
Hypoplasia n. optici	3
Coloboma n. optici	5
Arteria hyaloidea persist.	9
Deg. pigmentosa retinae	10
Morbus Stargardt	12
Albinismus	4
Syndrom Marfana	3
Syndrom Marchesani	1
Razem:	322

Uwaga: część dzieci wykazywała kilka sklasyfikowanych wad, stąd niezgodności liczbowe

zaćmy wrodzonej wykazano zakażenie w okresie płodowym wirusem różyczki. U 3 dzieci (2,3%) matka podawała w wywiadzie gripę w pierwszym trymestrze ciąży; u 2 (1,9%) anomalia uwarunkowana była zakażeniem toksoplazmozowym, 6 przypadków (5,6%) dotyczyło dzieci z ciąży bliźniaczej, a w 14 przypadkach (13%) wykazano nieprawidłowości w przebiegu samej ciąży (krwawienia maciczne, poród wcześniaczy, ciąża przenoszona, zatrucie ciążowe). W pozostałych przypadkach zaćmy wrodzonej (57,9%) wywiad rodzinny i ginekologiczno-płodniczy był bez znaczenia.

Drugim co do częstości schorzeniem jest jaskra wrodzona, stwierdzona u 31 chłopców i 19 dziewczynek. Analizując przypadki jaskry wrodzonej wykazano w 4% jej rodzinne występowanie, 8% dotyczyło dzieci przedwcześnie urodzonych i 4% stanowiły dzieci, u których przy urodzeniu stwierdzono kilkakrotne owinięcie powłoki wokół szyi.

W naszym materiale stosunkowo dużą grupę stanowią dzieci z ciąż powikłanych zakażeniem toksoplazmozowym. Wykazano, że u 41 (13,4%) spośród 305 dzieci zaburzenia w układzie wzrokowym spowodowane były wewnątrzmacicznym zakażeniem zarazkiem *Toxoplasma gondii*. 33 przypadki dotyczyły zmian w obrębie siatkówki i naczyńówki, 4 przypadki małocza, 1 wrodzonego braku tętnówki i 2 zaćmy wrodzonej.

Inne zaburzenia rozwojowe obserwowaliśmy znacznie rzadziej.

Tabela II. Liczba przypadków wad wrodzonych układu wzrokowego w latach 1974-1986

Rok	n	Chłopcy	Dziewczynki
1974	20	12	8
1975	19	11	8
1976	18	10	8
1977	23	14	9
1978	24	14	10
1979	22	12	10
1980	24	13	11
1981	22	13	9
1982	29	17	12
1983	25	15	10
1984	25	14	11
1985	24	14	10
1986	30	19	11
Razem	305	178	127

Poddając analizie częstotliwość występowania wad wrodzonych układu wzrokowego w latach 1974-1986 (tab. II) możemy stwierdzić, że kształtują się one podobnie w poszczególnych latach. Daje się jednak zauważyć wzrost liczby przypadków wad wrodzonych układu wzrokowego w ostatnim pięcioletniu. Tłumaczymy to dwoma faktami — współpracą od 1982 roku z Poradnią Chorób Odwierzających we Wrocławiu oraz objęciem od 1986 roku opieki nad dziećmi ze szkoły dla niewidomych i słabowidzących.

W porównaniu do innych doniesień dotyczących wad wrodzonych układu wzrokowego⁴ również i w naszym materiale zmiany dotyczyły częściej płci męskiej.

Do przedstawionej przez nas pracy włączono przypadki schorzeń genetycznie uwarunkowanych (*degeneratio pigmentosa retinae, morbus Stargardt, morbus Leberi*) w celu podkreślenia stosunkowo częstego ich występowania.

Nie uwzględniono jednak nowotworów układu wzrokowego u dzieci. Bliższe omówienie tego rodzaju zaburzeń będzie tematem odrębnej publikacji.

PISMIENNICTWO

1. Bejnarowicz A. P., Pytlarz E.: Obustronne odwarstwienie siatkówki jako wiodący objaw w zespole Downa. Klin. oczna 85: 227-228 (1983). — 2. Czechowicz-Janicka K., Iwaszkiewicz E.: Choroba Lebera współistniejąca z włóknami mielinowymi. Klin. oczna 44: 173-177 (1974). — 3. Dziuba P., Gierkowa A., Niebrój T., Gluza J.: Badania pediatryczne, genetyczne i dermograficzne u dzieci z jaskrą wrodzoną. Klin. oczna 43: 1023-1027 (1973). — 4. Gerkowicz K.: Wybrane zagadnienia z zakresu anomalii wrodzonych układu wzrokowego. Klin. oczna 87: 271-272 (1985). — 5. Gerkowicz K., Gerkowiczowa T., Szczygielska J., Kuśmirek Z.: Badania nad występowaniem zaćmy wrodzonej, jako objawu embriopatii różyczkowej. Klin. oczna 82: 211-212 (1980). — 6. Gogotkiewicz J., Bernardczykowa A., Wiechowiska A.: Embriopatia rubeolaris. Klin. oczna 85: 123-124 (1983). — 7. Golias-Makowska J.: Dwa przypadki wrodzonej toksoplazmozy. Klin. oczna 34: 165-168 (1964). — 8. Horodeński J.: Megalocornea. Klin. oczna 48: 73-74 (1978). — 9. Hukiewicz J., Łaziuk W.: Osnowy teratologii w sówremniennym aspekcie Arch. Pał. 2: 9 (1971). — 10. Jaroszewicz A., Kossowicz H.: Objawy oczne w homocystynurii. Klin. oczna 41: 853-857 (1971).

11. Jones K., Smith D., Ulleland C.: Pattern of malformation in offspring of chronic mot alcoholic mothers. Lancet 101: 1267-1271 (1973). — 12. Mc Kay Wolffs S.: The ocular manifestations of congenital rubella. J. Ped. Ophthalm. 10: 101-104 (1973). — 13. Krych J.: Zespół szczylin przedniego odcinka oka. Klin. oczna 30: 285 (1960). — 14. Markiewicz C.: Współczesny stan teratologii. Probl. Chir. Dziec. 2: 42-50 (PZWL, Warszawa 1975). — 15. Merz M.: Wrodzone obustronne całkowite zmętnienie rogówki. Klin. oczna 36: 69-72 (1966). — 16. Mirkiewicz-Sieradzka B., Krzystkowska K., Turkowska B.: Zwyrodnienie płamek wrodzone rodzinne, a badania krwi. Klin. oczna 83: 293-295 (1981). — 17. Mirkiewicz-Sieradzka B., Krzystkowska K., Ciechanowska A., Bober-Bilewiczowa B.: Wrodzony niedorozwój tarczy nerwu wzrokowego jako przyczyna obustronnej ślepoty. Klin. oczna 88: 132-134 (1986). — 18. Niebrój T., Norka J.: Stan narządu wzroku u dzieci z ciąż powikłanych toksoplazmozą. Klin. oczna 41: 411-413 (1971). — 19. Niebrój T., Gierkowa A., Norka J.: Stan narządu wzroku u dzieci pochodzących z ciąż prawidłowych i powikłanych. Klin. oczna 42: 417-429 (1972).

Praca wpłynęła: 14.4.1987 (nr 5120).

WRODZONE anomalie układu wzrokowego, a zwłaszcza galki ocznej, przypisuje się głównie dwóm czynnikom: 1) zaburzeniom rozwojowym czy dysplazjom pochodzenia embrionalnego i 2) reakcjom tkanek na wewnątrzmaciczne zapalenia w okresie ciąży. Przykładem zmian należących do pierwszej grupy są szczyliny wrodzone, guzy dermoidalne, *anophthalmus* czy *microphthalmus*. Do drugiej grupy należą pewne uszkodzenia powodowane zapaleniem siatkówki i naczyńówki, podobne do tych, które występują po urodzeniu. Do drugiej grupy należą również pewne formy zaćmy.

Makroskopowo wady wrodzone mogą przedstawiać się w postaci niewykształcenia lub braku części narządu (*aplusia*), niedorozwoju narządu lub jego części (*hypoplasia*), nadmiernego rozwoju (*hypergenesio*), zarośnięcia kanałów (*athresio*), nieprawidłowego ułożenia lub przemieszczenia narządów (*ectopia*), i w wielu innych¹⁴.

Przyczyny wad wrodzonych upatruje się w działaniu następujących czynników etiologicznych: mutacji genów, aberacji chromosomalnych, czynników uszkodzających środowisko wewnątrzmaciczne oraz kombinacji czynników środowiskowych i genetycznych.

Teratogenne czynniki środowiskowe dzieli się na fizyczne, chemiczne, biologiczne i inne⁹.

Do teratogenów fizycznych należą promienie jonizujące, hipoksja, wpływy termiczne i mechaniczne¹⁵. Do chemicznych czynników uszkodzających zalicza się metabolity tkankowe, leki, hormony, nikotynę, alkohol etylowy^{4, 11, 15, 17}. W skład teratogenów biologicznych wpływających na rozwój ontogenetyczny człowieka wchodzi wirus (różyczka, grypa, cytomegalia)^{4-8, 12}, bakterie (listerioza)¹⁴, pierwotniaki (toksoplazmoza)^{4, 7, 9, 18}. W grupie pozostałych czynników wymienia się między innymi wiek matki, liczne ciążę, czynniki psychiczne, zaburzenia w przebiegu ciąży w postaci zatrucia ciążowego i krwawień w pierwszym trymestrze ciąży^{1, 18, 19}.

Czynniki genetyczne odgrywają rolę w wielu wrodzonych anomaljach, ale ich udział jest różny. Są takie zmiany, które całkowicie zależą od konstrukcji genetycznej osobnika oraz takie gdzie istotny jest wpływ zarówno genetyczny jak i środowiskowy. Czynnikiem genetycznym przypisuje się udział w powstawaniu zmian wrodzonych typu abiotrofii, fakomatoz, niektórych nowotworów oraz zespołów chorobowych. Również zmiany biogenetyczne w układzie chromosomów są przyczyną wad typu zaburzeń metabolicznych^{2, 3, 8, 10, 16}.

MATERIAŁ WŁASNY

W latach 1974-1986 hospitalizowano w naszej klinice 305 dzieci wykazujących wady rozwojowe układu wzrokowego. W badanej grupie było 178 chłopców (58,4%) i 127 dziewczynek (41,6%). W 185 przypadkach zmiany dotyczyły obu oczu, natomiast w 120 były jednostronne.

Z zestawienia przedstawionego w tab. I wynika, że najczęściej stwierdzaną wadą wrodzoną układu wzrokowego jest zaćma. Rozpoznano ją u 107 dzieci, w tym u 41 dziewczynek i 66 chłopców. Z wywiadu uzyskanego od rodziców dzieci z zaćmą wrodzoną w 10 przypadkach (9,3%) stwierdzono jej rodzinne występowanie. W tym samym procencie przypadków, jako przyczynę

Z Kliniki Okulistycznej AM we Wrocławiu, kierownik: prof. dr med. Piotr Hańczyk

Reprint requests to: Dr med. Anna Łukasik-Czerek, ul. Prusa 63 m. 7; 50-316 Wrocław, Poland