

(29)

Dystrofia polimorficzna tylna rogówki – opis przypadku

Posterior polymorphous corneal dystrophy – case report

Anna Nowińska¹, Edward Wylęgała^{1,2}, Dariusz Dobrowolski¹

¹ Z Oddziału Okulistycznego Okręgowego Szpitala Kolejowego w Katowicach
Ordynator: prof. dr hab. n. med. Edward Wylęgała

² Z Zakładu Pielęgniarstwa i Społecznych Problemów Medycznych Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Edward Wylęgała

Summary:

Posterior polymorphous corneal dystrophy (PPCD) is a rare, bilateral, congenital disorder. It affects endothelial cells and Descemet's membrane. Slit lamp examination of PPCD shows characteristic bilateral endothelial bands, vesicles, and polymorphous opacities at the level of Descemet's membrane and endothelium, which can be accompanied by iridocorneal peripheral adhesions, iris atrophy, and corectopia. The clinical phenotype of PPCD can vary from relatively benign Descemet's thickening to severe progression towards vision loss from corneal edema or consecutive glaucoma. We present a case report of a 7-years old male patient with left eye corneal edema. Diagnosis of PPCD is made by slit-lam examination accompanied by anterior segment optical coherence tomography (AS OCT), and specular microscopy examination. Examination also revealed corneal changes in left eye of 32-years old patient's mother.

Słowa kluczowe:

dystrofia rogówki, optyczna koherentna tomografia.

Key words:

corneal dystrophy, optical coherence tomography.

Wstęp

Dystrofie rogówki to grupa pierwotnych, genetycznie uwarunkowanych chorób niezwiązanych z wcześniejszym zapaleniem, uszkodzeniem czy chorobą układową. W zależności od lokalizacji zmian patologicznych wyróżniamy dystrofie rogówki przednie, istoty właściwej oraz tylne. Do tej ostatniej grupy należy zaliczyć dystrofię śródbłonkową Fuchsa, wrodzoną dystrofię śródbłonka oraz dystrofię polimorficzną tylną. Pierwszy kliniczny opis dystrofii polimorficznej tylnej został przedstawiony przez Koeppego w 1916 roku pod nazwą *keratitis bullosa interna* (1). Jest to rzadko spotykana choroba, dotycząca obojga oczu, dziedziczona autosomalnie dominująco lub recesywnie, o różnicowanym przebiegu klinicznym, od bezobjawowego po nieodwracalny obrzęk rogówki (2,3,4). Patomechanizm stwierdzanych zmian polega na zastąpieniu prawidłowej pojedynczej warstwy sześciokątnych komórek śródbłonka komórkami o potencjale mitotycznym. Zmienione komórki przypominają komórki nabłonkowe, charakteryzujące się zawartością desmosomów, tonofilamentów i mikrokosmków. Komórki mogą układać się wielowarstwowo, a także rozprzestrzeniać się w obrębie siateczki beleczkowania (4,5). Za pomocą badania w lampie szczelinowej stwierdzamy obustronne, asymetryczne zmiany dotyczące endothelium i błony Descemeta, które obejmują zgrupowania pęcherzyków, szerokie, pasmowate przymglenia o wystrzępionych brzegach oraz rozlane, szarawe, geograficzne zmiany (3,6). U części pacjentów opisywane są obwodowe zrosty tęczów-

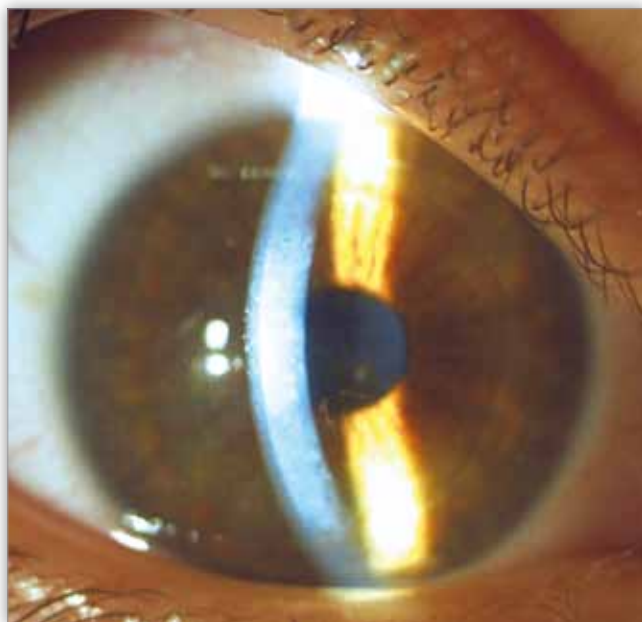
kowo-rogówkowe, przemieszczenie źrenicy czy obecność błon na powierzchni tęczówki (3,6,7). Klinicznym problemem jest obecność obrzęku rogówki oraz współistnienie jaskry. W niektórych rodzinach aż 33% pacjentów z dystrofią polimorficzną tylną wymaga przeszczepu rogówki, a jaskra jest stwierdzana w 40% przypadków (4).

Różnicowanie dystrofii polimorficznej tylnej obejmuje przede wszystkim zespół tęczówkowo-rogówkowo-śródbłonkowy oraz wrodzoną dystrofię śródbłonkową (8,9).

Opis przypadku

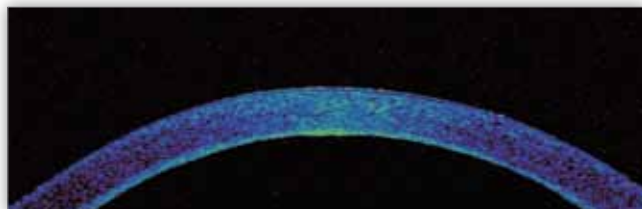
Dziecko, lat 7, zostało skierowane do poradni okulistycznej z powodu stopniowego pogorszenia ostrości wzroku oka lewego trwającego od kilku miesięcy. Chłopiec nie chorował wcześniej ogólnie, wywiad dotyczący wcześniejszych chorób oczu oraz urazów, a także wywiad rodzinny były negatywne. Podczas pierwszego badania ostrość wzroku oka prawego wynosiła 5/50, natomiast oka lewego 1/50. Za pomocą badania w lampie szczelinowej wykazano obustronny centralny obrzęk rogówki, z przewagą oka lewego. W prawym oku na tylnej powierzchni rogówki uwidoczniono wieloogniskowe zmętnienia, a także zmiany o charakterze pęcherzyków (ryc. 1).

Badanie dna oka było możliwe w oku prawym i nie wykazało odchyień od normy. W wykonanym badaniu optycznej koherentnej tomografii przedniego odcinka oka (AS OCT) wykazano zwiększenie grubości centralnej rogówki do 694 μm w oku pra-



Ryc. 1. Zdjęcie prawego oka pacjenta. Widoczne wieloogniskowe zmętnienia, a także zmiany o charakterze pęcherzyków zlokalizowane centralnie w tylnej części rogówki.

Fig. 1. Image of patient's right eye. Multifocal opacities and vesicles in central corneal posterior part.



Ryc. 2. Obraz wysokiej rozdzielczości OCT oka prawego. W obrębie tylnej części rogówki widoczne hiperrefleksyjne pasmo o grubości około 40 μm .

Fig. 2. High resolution OCT scan of patient's right eye. Hiperreflective band 40 μm thick in posterior corneal part.

wym i do 1290 μm – w oku lewym. W obrębie tylnej części rogówki obojga oczu zaobserwowano hiperrefleksyjne pasmo o grubości około 40 μm (ryc. 2).

Badanie rogówki wykonane za pomocą mikroskopu lustrzanego Topcon SP2000 wykazało obszary licznych komórek polimorficznych oraz obecność zmian pęcherzykowych w obrębie sześciokątnych komórek śródbłonka (ryc. 3).

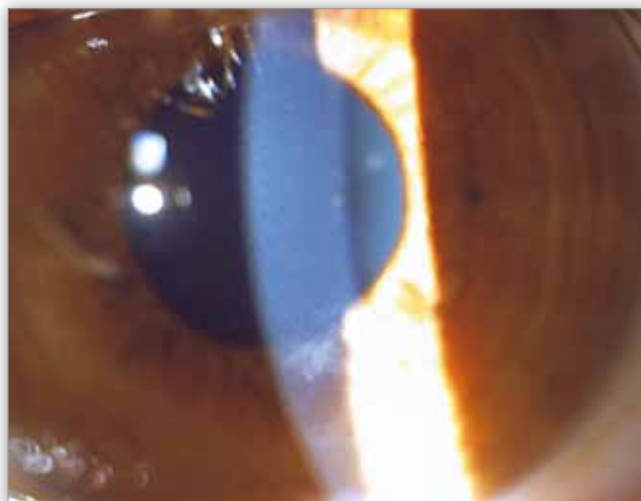
Badanie okulistyczne przeprowadzono również u 32-letniej matki chłopca, która w wywiadzie nie podawała żadnych dolegliwości ze strony oczu. Ostrość wzroku obojga oczu wynosiła 5/5. Ciśnienie wewnątrzgałkowe mierzone aplanacyjnie wg Goldmanna wynosiło w oku prawym 14 mmHg, w oku lewym – 16 mmHg. Za pomocą badania w lampie szczelinowej stwierdzono obecność ogniskowego, pasmowatego przymglenia tylnej części rogówki w oku lewym (ryc. 4).

Badanie oka prawego nie wykazało odchyień od normy. Grubość centralna rogówki w badaniu OCT wynosiła 509 μm w oku prawym i 508 μm w oku lewym. Badanie rogówki wykonane za pomocą mikroskopu lustrzanego wykazało nieliczne skupiska owalnych, metaplastycznie zmienionych komórek śródbłonka w obojgu oczach.



Ryc. 3. Zdjęcie komórek śródbłonka oka prawego. Widoczne rozległy obszar licznych polimorficznych komórek śródbłonka oraz obecność zmian pęcherzykowych w obrębie sześciokątnych komórek śródbłonka.

Fig. 3. Image of endothelial cells of patient's right eye. Area of polymorphic endothelial cells and vesicle-like changes among normal endothelial cells.



Ryc. 4. Zdjęcie lewego oka matki pacjentki. Widoczne ogniskowe przymglenie tylnej części rogówki.

Fig. 4. Image of patient's mother left eye. Localized band in posterior corneal part.

Omówienie

Dystrofia polimorficzna tylna rogówki to choroba dziedziczna charakteryzująca się dużą heterogennością fenotypową oraz genotypową. Geny, których mutacje powodują dystrofię, zlokalizowane są na trzech różnych chromosomach – 20p, 10p i 1p (10,11,12). Heterogenność obrazu klinicznego dotyczy również poszczególnych członków rodziny, co stanowi źródło trudności diagnostycznych (2,3,4). W opisywanym przez autorów przypadku 7-letniego chłopca stwierdzono zaawansowane zmiany pod postacią obrzęku rogówki, podczas gdy u jego 32-letniej matki wykazane zmiany miały charakter bezobjawowy. Przeprowadzenie badania okulistycznego u matki, wraz z oceną komórki śródbłonka, pozwoliło na potwierdzenie wstępnego rozpoznania dystrofii polimorficznej tylnej.

Postawienie właściwej diagnozy umożliwiły wykonane badania dodatkowe. Badanie optycznej koherentnej tomografii przedniego odcinka oka pozwala na bezdotykową morfologiczną i biometryczną ocenę przedniego odcinka oka (13). Badanie rogówki za pomocą mikroskopu lustrzanego wykazuje zmiany w obrębie komórek śródbłonka. W dystrofii polimorficznej tylnej komórki śródbłonka wykazują polimegatyzm i polimorfizm. Mogą się układać w warstwy, tworzyć ogniska w kształcie pęcherzyków, pasm oraz rozlanych zmian geograficznych. Opisywane są również zmiany w obrębie błony Descemeta, takie jak: pogrubienie, pęknięcia, natomiast bardzo rzadko – jej ścięczenie (3,6). W przeprowadzonym u chłopca badaniu OCT wykazano hiperrefleksyjne pasmo grubości około 40 μm , najprawdopodobniej odpowiadające pogrubiałej błonie Descemeta oraz warstwowi patologicznych komórek śródbłonka. OCT wydaje się mało przydatne w bezobjawowych formach dystrofii, gdyż badanie u matki nie wykazało odchyłań od stanu prawidłowego. Charakterystyczne zmiany dystroficzne w obrębie komórek śródbłonka wykazano u obojga pacjentów za pomocą mikroskopu spekulacyjnego. Badanie to ma duże znaczenie w diagnostyce i różnicowaniu dystrofii polimorficznej tylnej, co potwierdzają inni autorzy (7,8,9,14). W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić zespół tęczykowo-rogówkowy, gdyż cechy, takie jak zajęcie komórek śródbłonka, zrosty tęczykowo-rogówkowe czy błony w przedniej komorze, mogą być wspólne dla obu tych schorzeń (7,8,9). Różnicowanie obejmuje również wrodzoną dystrofię śródbłonkową, w której dominującym objawem jest obrzęk rogówki na skutek niedostatecznej liczby komórek śródbłonka. Rozpoznanie dystrofii polimorficznej tylnej należy brać pod uwagę w przypadku zmian zlokalizowanych w tylnej części rogówki, szczególnie obustronnych, bez towarzyszącego zadrażnienia oka. Wydaje się, że podstawowe znaczenie w różnicowaniu odgrywają wywiad kliniczny, rodzinny, badanie oka towarzyszącego oraz zastosowanie dodatkowych badań.

Wnioski

Dystrofia polimorficzna tylna cechuje się dużą zmiennością obrazu klinicznego w obrębie członków jednej rodziny.

Zastosowanie dodatkowych badań, wykonanych za pomocą urządzeń takich jak OCT i mikroskop sekularny, ma duże znaczenie w diagnostyce i różnicowaniu dystrofii polimorficznej tylnej.

Piśmiennictwo:

1. Koeppe L: *Klinische Beobachtungen mit der Nernstspaltlampe und dem Hornhautmikroskop*. Albrecht von Graefes Arch Klin Exp Ophthal 1916, 91, 363-379.
2. Hansen TE: *Posterior polymorphous corneal dystrophy of Schlichting. A clinical study on four families*. Acta Ophthalmol (Copenh) 1983, 61(3), 454-460.
3. Cibis GW, Krachmer JA, Phelps CD, Weingeist TA: *The clinical spectrum of posterior polymorphous dystrophy*. Arch Ophthalmol 1977, 95(9), 1529-1537.
4. Héon E, Mathers WD, Alward WL: *Linkage of posterior polymorphous corneal dystrophy to 20q11*. Hum Mol Genet 1995, 4(3), 485-488.
5. Cheng LL, Young AL, Wong AK: *Confocal microscopy of posterior polymorphous endothelial dystrophy*. Cornea 2005, 24, 599-602.
6. Krachmer JH: *Posterior polymorphous corneal dystrophy: a disease characterized by epithelial-like endothelial cells which influence management and prognosis*. Trans Am Ophthalmol Soc 1985, 83, 413-475.
7. Cibis GW, Krachmer JA, Phelps CD: *Iridocorneal adhesions in posterior polymorphous dystrophy*. Ophthalmology 1976, 81, 770-777.
8. Anderson NJ, Badawi DY, Grossniklaus HE: *Posterior polymorphous membranous dystrophy with overlapping features of iridocorneal endothelial syndrome*. Arch Ophthalmol 2001, 119(4), 624-625.
9. Laganowski HC, Sherrard ES, Muir EG: *Distinguishing features of the iridocorneal endothelial syndrome and posterior polymorphous dystrophy: value of endothelial specular microscopy*. Br J Ophthalmol 1991, 75, 212-216.
10. Heon E, Greenberg A, Kopp KK: *VSX1: A gene for posterior polymorphous dystrophy and keratoconus*. Hum Molec Genet 2002, 11, 1029-1036.
11. Biswas S, Munier F, Yardley J: *Missense mutations in COL8A2, the gene encoding the alpha-2 chain of type VIII collagen, cause two forms of corneal endothelial dystrophy*. Hum Molec Genet 2001, 10, 2415-2423.
12. Krafczak CM, Pawar H, Moroi SE: *Mutations in TCF8 cause posterior polymorphous corneal dystrophy and ectopic expression of COL4A3 by corneal endothelial cells*. Am J Hum Genet 2005, 77, 694-708.
13. Hirano K, Ito Y, Suzuki T: *Optical coherence tomography for the noninvasive evaluation of the cornea*. Cornea. 2001, 20(3), 281-289.
14. Iwaszkiewicz E, Kołodziejczyk W, Czubak M: *Dystrofia polimorficzna tylna rogówki – trudności diagnostyczne*. Klin Oczna. 2003, 105(1-2), 70-72.

Praca wpłynęła do Redakcji 09.04.2008 r. (1031)
Zakwalifikowano do druku 20.04.2009 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):

lek. Anna Nowińska
Oddział Okulistyczny
Okręgowy Szpital Kolejowy
ul. Panewnicka 65
40-760 Katowice