

(50)

Pierwotnie przetrwałe ciało szkliste – wada rozwojowa gałki ocznej u dzieci

Persistent hyperplastic primary vitreous – developmental anomaly of the eye in children

Krystyna Kanigowska, Mirosława Grałek, Dorota Klimczak-Ślącza, Małgorzata Seroczyńska

Z Kliniki Okulistyki Instytutu Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Mirosława Grałek

Summary: Persistent hyperplastic primary vitreus in children continues to be a diagnostic and therapeutic challenge for ophthalmologists. It can occur in isolation, in association with other ocular disorders and rarely as a part of systemic disorder. Characteristic features include microphthalmic eye, white vascularized retrolental tissue with or without a persistent hyaloid artery, centrally dragged ciliary processes, an anteriorly shifted and (or) swollen lens, and varying degrees of lenticular opacification. PHPV is the most common associaton with unilateral cataracts. Differential diagnosis and functional effect of treatment are discussed.

Słowa kluczowe: embriogeneza, zaćma wrodzona, błona zasoczewkowa, ciało rzęskowe, włóknistonacyniowa szypuła szkliskowa, fałd siatkówki.

Key words: embryogenesis, congenital cataract, retrolental tissue, ciliary body, intravitreal fibrovascular stalk, retinal folds.

Pierwotnie przetrwałe ciało szkliste (persistent hyperplastic primary vitreus – PHPV) jest rozwojową anomalią gałki ocznej, powstałą w czasie embriogenezy. Polega na niecałkowitym zaniku pierwotnego ciała szklistego. W 1854 r. Mackenzie (1) po raz pierwszy opisał związek zaćmy wrodzonej jednostronnej z przetrwałym ciałem szklistym pierwotnym i trącję wyrostków rzęskowych. Szkliska pierwotna ma ektodermalne pochodzenie, wywodzi się z płytki soczewkowej i pęcherzyka wzrokowego. W okresie 3-4 tygodni rozwoju embrionalnego tętnica szkliskowa stanowiąca odgałęzienie tętnicy ocznej grzbietowej wnika do kształtującej się gałki przez szczelinę płodową i zbliża do tworzącej się soczewki. W tym czasie zaczyna się formować większa sieć naczyń, znana jako tunika *vasculosa lentis*. W 6. tygodniu życia płodowego (u 13-milimetrowego zarodka) naczynia ciała szklistego, biegnąc z tarczy nerwu wzrokowego, rozgałęziają się wokół soczewki, tworząc pierwotne ciało szkliste. Kielich wzrokowy w 9. tygodniu wypełnia się szkliską wtórną, a układ naczyniowy ciała szklistego otaczający soczewkę zaczyna zanikać. Czasem jednak dochodzi do zaburzeń tego procesu i utrzymania się pozostałości tętnicy szklistej pod postacią włóknistej szypuły biegnącej w stronę tylnej powierzchni soczewki. W rzadkich wypadkach szypuła ta dochodzi do samej soczewki i jest z nią połączona. Na 16. tydzień życia płodowego przypada trzeci etap rozwoju ciała szklistego. Jest to okres wzrostu włókien z okolic rozwijającego się ciała rzęskowego i tęczówki. Nabłonek rzęskowy jest pokryty błoną graniczną wewnętrzną, z której włókna wrastają do szkliski w kierunku soczewki, tworząc w efekcie obwódki rzęskową (więzadelka Zinna). Niedorozwój trzeciorzędowej szkliski może spowodować zupełny brak lub osłabienie obwódki rzęskowej, prowadząc w konsekwencji do podwichnięcia soczewki (2,3). Nieprawidłowości w rozwoju ciała szklistego podczas jednego

z tych 3 etapów mogą powodować zmiany o dużym znaczeniu dla funkcjonowania narządu wzroku po urodzeniu. W czasie narodzin wszystkie pozostałości szkliskowego systemu naczyniowego powinny zaniknąć, pozostawiając jamę złożoną z nieunaczynionej szkliski. Pierwotnie przetrwałe ciało szkliste jest powszechnie klasyfikowane w trzech odmianach. Zależy to od demonstracji w strukturach gałki ocznej, które są objęte nieprawidłowościami. Postać przednia jest nazywana również przetrwałą błoną naczyniową soczewki. Za soczewką (prawidłową, zmętniałą lub resorbującą się) stwierdza się obecność włóknistej, unaczynionej w różnym stopniu błony wciągającej wyrostki rzęskowe. Typowa tylna forma występuje rzadziej. Charakteryzuje się wrodzoną sierpowatą przegrodą siatkówki i wrodzonym fałdem siatkówki, który rozciąga się od tarczy do obwodu siatkówki lub okolicy zasoczewkowej. Objawami współistniejącymi mogą być odwarstwienie siatkówki, hipoplazja lub dysplazja nerwu wzrokowego, zmiany barwnikowe okolicy plamkowej, a także hipopigmentacja plamki lub makulopatia barwnikowa. Przyjmuje się, że „zespół kwiatu powoju” jest formą tylnego pierwotnego przetrwałego hiperplastycznego ciała szklistego (4). Według Pollarda (5) objawem zmiennym dla tylnej formy jest występowanie fałdu siatkówkowego, który stwierdza się w blisko 70% przypadków. Połączenie przedniej i tylnej formy jest najczęściej klinicznie występującą postacią schorzenia. Około 25% wszystkich badanych przedstawia typowy obraz dla PHPV przedniego, występowanie tylnej formy PHPV stwierdzono w 12% przypadków (5). Reszta obejmuje współistnienie przedniej i tylnej formy. Reese (6) w 1955 r. po raz pierwszy opisał szczegóły tej jednostki chorobowej i wiele różnorodnych objawów okulistycznych. Wśród nich wymienić należy zmiany łagodne, takie jak obecność pasemek źrenicznych i/ lub plamki Mittendorfa (punktowate zmętnienia na

tylnej powierzchni torby tylnej soczewki), jak również objawy poważniejsze. Są to lite pozasoczewkowe błony z obecnością unaczynionej szypuły w ciele szklistym lub odwarstwieniem siatkówki. W 85% współistnieje małocze. W 1997 r. Goldberg (7) zaproponował zmianę nazwy z PHPV na PFV (persistent fetal vasculature), zaznaczając, że to określenie lepiej wyjaśnia ewolucję zmian wynikających z niecałkowitej regresji płodowego unaczynienia. Podczas gdy prawie 90% PHPV występuje jednocześnie, w drugim oku często można stwierdzić współistnienie plamki Mittendorfa. Obuoczne występowanie zmian rozwojowych jest rzadkie, nie przekracza 10% wszystkich opisywanych przypadków. Zazwyczaj towarzyszy innym okulistycznym lub systemowym anomalom. Układowe nieprawidłowości są bardzo rzadkie w jednostronnym PHPV, ale w obuocznych przypadkach należy rozważać dysplazję witreoretinalną, taką jak choroba Norriego, zespół Walker-Warburga i inne (wg 8). W opisywanych przez Haddada i wsp. (9) badaniach histopatologicznych w 58% stwierdzono PHPV jednostronne bez współistnienia innych anomalii ocznych, w 31% zmianom jednoocznym towarzyszyły te nieprawidłowości, w 11% stwierdzono występowanie obuoczne w połączeniu z innymi zmianami w narządzie wzroku lub systemowymi zaburzeniami. PHPV najczęściej stwierdza się u dzieci przedwcześnie urodzonych. Brak zaniku unaczynienia szkliskowego znaleziono w 95% u dzieci niedojrzałych i u około 3% pacjentów z prawidłową urodzeniową masą ciała (wg 3). Jakkolwiek PHPV nigdy nie klasyfikowano jako genetycznie uwarunkowanej nieprawidłowości, istnieją doniesienia o występowaniu tego schorzenia w obrębie jednej rodziny. Na tej podstawie sugeruje się możliwość dziedziczenia autosomalnego dominującego lub recesywnego. Stwierdzono również obecność PHPV u dziecka z trisomią 13. pary chromosomów. Opisywane współistnienie z tylną formą PHPV objawów takich, jak szczelina warg i podniebienia, mikrocefalia, wielopalczastość, może również sugerować chromosomalną determinację (wg 3). W większości jednak przypadków etiologia schorzenia pozostaje nieznana. Pojawiają się również spekulacje dotyczące wpływu używania kokainy i LSD w czasie ciąży na wystąpienie tej anomalii rozwojowej u dziecka. Dass i Trese (10) przedstawiają dwoje dzieci z objawami PHPV, których matki w czasie ciąży zażywały narkotyki. Po urodzeniu się dziecka w gałce ocznej dochodzi zazwyczaj do pogłębienia się zmian wrodzonych. Soczewka może być prawidłowej wielkości, ale błona włóknista, obkurczając się, przesuwając przepoń soczewkowo-tęczówkową do przodu, spłyca komorę, ułatwiając tworzenie się rozległych tylnych i przednich zrostów. Jeżeli taki mechanizm zaistnieje w pierwszych miesiącach życia i ulega progresji, zwiększa szansę na wystąpienie jaskry. Wtórnie rozwija się jaskra zamkniętego kąta. PHPV może przekształcać się dość gwałtownie, wywołując jaskrę już w 3. miesiącu życia. Soczewka w tych zmienionych warunkach może ulec również resorpcji, zwiększając wprawdzie głębokość komory, ale istnieje ryzyko dyslokacji ciała rzęskowego i następnej hipotonii. W PHPV wyrostki rzęskowe są typowo wydłużone i łatwe do zaobserwowania przy rozszerzonej źrenicy. Pociągają one bocznie włóknistą tkankę zajmującą przednią część szklistki. Tkanka ta złożona jest z włókien glijowych i elementów naczyń. Niejednokrotnie przylega do tylnej torby soczewki, powodując wewnątrzsoczewkowe wylewy.

Najczęściej dostrzeganymi przez rodziców objawami u dziecka z PHPV są małocze i biała źrenica. Klinicznie objawy przedniego PHPV są według Pollarda (4,5) następujące: biała źrenica, małocze, zaćma, wydłużone wyrostki rzęskowe, spłyczone komora przednia, jaskra, zasoczewkowa włóknista błona, zez, a także wylewy dosoczewkowe i doszkliskowe. Kataraktogeneza może być stymulowana, jeżeli naczynia błony włóknistej przerastają tylną torebkę, prowadząc do pęcznienia soczewki i wywołując jej resorpcję z pozostawieniem zaćmy błoniastej. W odróżnieniu od przedniej formy, tylna dość rzadko wciąga przednią komorę lub soczewkę w kaskadę powikłań. Obecność białej źrenicy u dziecka wymaga przeprowadzenia szczegółowej diagnostyki różnicowej. Białawy refleks źreniczny może występować również w siatkówczaku, chorobie Norriego, wrodzonej zaćmie i retinopatii wcześniaków. Leukokoria w PHPV, zazwyczaj powodowana przez pozasoczewkową błonę i zmętnienie soczewki, występuje wcześniej w życiu niemowlęcym. Badania Howarda i Ellswortha (11) wskazują, że po siatkówczaku PHPV jest najczęstszą przyczyną jednoocznej leukokorii u dzieci. Choroba Norriego jest związana z chromosomem X. Opisuje się ją jako dysplazję siatkówki zwaną *pseudoglioma* z towarzyszącą obuocznie wrodzoną ślepotą. Nietrzymanie barwnika jest rzadką chorobą skóry dotyczącą dziewczynek. W niemal 1/3 przypadków stwierdza się obecność pozasoczewkowych mas. W różnicowaniu nie można zapominać o ocznej postaci toksokarozy, chorobie Coatsa i zapaleniu błony naczyniowej. We wszystkich przypadkach wywiad chorobowy, precyzyjne badanie okulistyczne, badanie ultrasonograficzne, UBM, w wybranych przypadkach CT i MRI ułatwiają postawienie właściwego rozpoznania i ewentualnie rozpoczęcie leczenia. Uważa się, że wskazania do leczenia chirurgicznego w pierwotnie przetrwałym ciele szklistym należy rozpatrywać z trzech powodów. Po pierwsze aby w przyszłości zapobiec następstwom, takim jak jaskra, nawrotowe krwawienia czy bolesny zanik gałki ocznej wymagający jej usunięcia. Po drugie ze względów kosmetycznych w celu poprawy jakości życia dziecka i po trzecie dla uzyskania lepszego widzenia. Komplikacje związane z PHPV pozostawionym bez leczenia chirurgicznego zazwyczaj występują w ciągu pierwszych 3 lat życia. Wczesna chirurgiczna interwencja jest zalecana, ponieważ daje nadzieję na zachowanie gałki ocznej, nawet jeżeli prognozy co do poprawy wzroku są złe. Według Pollarda (4,5) spośród trzech form klinicznych tylko oczy z przednią formą rozwoju zmian mają dobre rokowanie co do poprawy widzenia i możliwości rehabilitacji wzrokowej. Połączenia przednio-tylne i tylne formy wiążą się ze złymi wynikami widzenia. Nawet po zastosowaniu lensektomii i witrektomii w tych przypadkach ruchy ręki przed okiem są najlepszymi wynikami, jakich można oczekiwać. Niemniej jednak złożony zabieg chirurgiczny jest rekomendowany w celu zahamowania rozwoju jaskry wtórnej i zaniku gałki. Innym ważnym czynnikiem sprzyjającym prognozowaniu jest wczesna diagnoza. Leczenie operacyjne należy przeprowadzić we właściwych przypadkach w ciągu pierwszych 3 miesięcy życia, aby jak najszybciej rozpocząć leczenie niedowidzenia. Do wyrównania wady refrakcji najlepiej jest zastosować soczewki kontaktowe lub wewnątrzgałkowe (12). Rehabilitację oka operowanego uzależnia się od agresywności terapii ambliopii. Nie powinna ona przekraczać 50% godzin czuwania przez 3-4 miesiące i musi być stosowana z dużą ostrożnością, aby nie wywołała

niedowidzenia w oku zasłanianym. Taka terapia jest zalecana przez 4-6 godz. dziennie do ukończenia rozwoju widzenia u dziecka. Doniesienia opisujące wyniki funkcjonalne są różne. Jest jasne, że pacjenci z formą przednią mają potencjalnie większe szanse na poprawę widzenia niż ci, u których występują zmiany siatkówkowe i obejmujące nerw. Karr i Scott (13) dokonali porównawczej analizy wyników czynnościowych u 25 dzieci leczonych zachowawczo i 23 leczonych operacyjnie. Po operacji uzyskali w 34,7% przypadków ostrość 0,1. W grupie nieoperowanych taką ostrość udało się zachować u 8% pacjentów. W 1991 r. Pollard (5) stwierdził u 17% pacjentów finalną ostrość 0,2 i lepszą po operacji, wyrównaniu refrakcji i leczeniu niedowidzenia. W 1998 r. Mitra i wsp. (14) przedstawili wyniki czynnościowe u 14 operowanych dzieci, z obiema formami PHPV. Po zastosowaniu leczenia operacyjnego i intensywnej terapii niedowidzenia u 66% dzieci otrzymano użyteczną ostrość wzroku 0,1 lub lepszą. Alexandrakis i wsp. (8) w badaniach porównawczych 2 grup, leczonych operacyjnie i nieleczonych, u 47% pacjentów w grupie operowanej i 12% w grupie nieoperowanej uzyskali ostrość 0,05. Małocze, przedoperacyjne wysiękowe odwarstwienie siatkówki, hipoplazja nerwu II, hipopigmentacja plamki były odpowiedzialne za nie najlepsze wyniki funkcjonalne. Badania tych autorów wskazują, że pacjenci z PHPV są zawsze w grupie ryzyka wystąpienia jaskry wtórnej, wysiękowego odwarstwienia siatkówki i wylewów do szklówki, nawet po zastosowaniu leczenia operacyjnego.

Podsumowując, należy stwierdzić, że wczesna diagnoza jest niezwykle ważna. Podjęcie decyzji o zastosowaniu dość skomplikowanego technicznie leczenia operacyjnego jest bardzo trudne, wymaga pełnej analizy korzyści i ewentualnych komplikacji, które z nim się wiążą. Niemniej jednak wydaje się, że przeprowadzenie leczenia operacyjnego w wyselekcjonowanych przypadkach, wyrównanie powstałej po usunięciu soczewki wady refrakcji i leczenie niedowidzenia stwarzają dziecku z tym wrodzonym schorzeniem szansę na użyteczną ostrość wzroku.

PIŚMIENNICTWO:

1. Mackenzie W.: *A practical treatise on the disease of the eye*. Longman, Orme, Brown, Green and Longman, London, 1854, 757.

2. Adler F.H.: *Fizjologia oka*. PZWL, Warszawa, 1968.
3. Silbert M., Gurwood A.G.: *Persistens hyperplastic primary vitreus*. *Clinical eye and vision care*, 2000, 12, 131-137.
4. Pollard Z.F.: *Persistent hyperplastic primary vitreus: diagnosis, treatment and results*. *Trans. Am. Ophthalmol. Soc.*, 1997, 95, 487-549.
5. Pollard Z.F.: *Results of treatment of persistent hyperplastic primary vitreus*. *Ophthalmic. Surg.*, 1991, 22, 48-52.
6. Reese A.B.: *Persistent hyperplastic primary vitreus*. *The Jackson Memorial Lecture*. *Am. J. Ophthalmol.*, 1955, 40, 317-331.
7. Goldberg M.F.: *Persistent fetal vasculature: an integrated interpretation of signs and symptoms associated with hyperplastic primary vitreus*. *LIV Edward Jackson Memorial Lecture*. *Am. J. Ophthalmol.*, 1997, 124, 587-626.
8. Aleksandrakis G., Scott I.U., Flynn H.W., Murray T.G., Feuer W.J.: *Visual acuity outcomes with and without surgery in patients with persistent fetal vasculature*. *Ophthalmology*, 2000, 107, 1068-1072.
9. Haddad R., Font R.L., Reeser F.: *Persistent hyperplastic primary vitreus. A clinicopathologic study of 62 cases and review of the literature*. *Surv. Ophthalmol.*, 1978, 23, 123-134.
10. Dass A.B., Trese M.T.: *Surgical results of persistent hyperplastic primary vitreus*. *Ophthalmology*, 1999, 106, 280-284.
11. Howard G.M., Ellsward R.M.: *A statistical survey of 500 children. Relative frequency of the lesions which stimulate retinoblastoma*. *Am. J. Ophthalmol.*, 1965, 1, 610-618.
12. Anteby I., Cohen E., Karshai I., BenEzra D.: *Unilateral persistent hyperplastic primary vitreus: Course and outcome*. *J. AAPOS.*, 2002, 6, 92-99.
13. Karr D.J., Scott W.E.: *Visual acuity results following treatment of persistent hyperplastic primary vitreus*. *Arch. Ophthalmol.*, 1986, 104, 662-667.
14. Mitra R.A., Huynh L.T., Ruttum M.S.: *Visual outcomes following lensectomy and vitrectomy for combined anterior and posterior persistent hyperplastic primary vitreus*. *Arch. Ophthalmol.*, 1998, 116, 1190-1194.

Praca wpłynęła do Redakcji 25.05.2005 r. (751).
Zakwalifikowano do druku 24.04.2006 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):
dr n. med. Krystyna Kanigowska
Klinika Okulistyki Instytutu Pomnik
– Centrum Zdrowia Dziecka
al. Dzieci Polskich 20
04-730 Warszawa