

SIĄTKOWCZAK jest rzadkim nowotworem, a jego wczesne objawy w postaci leukokorii i zeza nie są charakterystyczne, dlatego też rozpoznanie nastęrcza nieraz wiele trudności. Zmniejszył je postęp metod diagnostycznych, zwłaszcza wprowadzenie ultrasonografii i tomografii komputerowej, jednakże pomyłki diagnostyczne, zwłaszcza rozpoznania fałszywie dodatnie, nadal opisuje się w piśmiennictwie. Siątkowczak należy różnicować z różnymi schorzeniami: wadami wrodzonymi siatkówki i ciała szklonego^{1,2,3,4,5}, chorobą Lebera-Coatsa^{2,3,4}, chorobą Hippel-Landau'a³, zapaleniem błony naczyniowej^{1,2,3,4,5}, zakażeniem pasożytem *Toxocara canis*¹², schorzeniami układowymi^{4,13} oraz innymi nowotworami^{4,5}.

Znaczenie rozstrzygające ma nadal badanie histopatologiczne gałki ocznej.

BADANIA WŁASNE

Analizowany materiał obejmuje 283 dzieci, które w latach 1968—1987 skierowane były do Kliniki Okulistycznej w Krakowie z rozpoznaniem siątkowczaka, guza rzekomego lub zmian siątkowkowych wymagających diagnostyki różnicowej. Wśród tych dzieci było 156 chłopców i 127 dziewczynek w wieku od 2,5 miesiąca do 8,5 lat. W 155 przypadkach zmiany były obustronne, w 128 jednostronne. Wszystkie dzieci były badane klinicznie w znieczuleniu ogólnym, wykonywano też diafanoskopię, w większości przypadków ultrasonografię, a w ostatnich latach także badanie przy pomocy tomografii komputerowej.

W przypadkach zmian obustronnych rozpoznanie choroby oka następowało w pierwszych miesiącach życia, w jednostronnych często później, nawet w 2 do 3 roku życia.

Gdy zmiany stwierdzano w obu oczach, usuwano z reguły oko gorsze, a wyniki badania histopatologicznego, za wyjątkiem nielicznych przypadków, potwierdziły obecność nowotworu złośliwego. W przypadkach jednostronnych stopień zaawansowania był z reguły tak duży, że oko usuwano. Badanie histopatologiczne przeprowadzono w Instytucie Patologii AM w Krakowie. W 32 przypadkach (11,4%) rozpoznawanych początkowo jako siątkowczak rozpoznano inne schorzenia, których zestawienie zawarto w tab. I.

W 4 przypadkach (1,4%), w których nie rozpoznano metodami klinicznymi siątkowczaka, badanie mikroskopowe ujawniło obecność tego nowotworu.

Tabela I. Rozpoznanie histopatologiczne w przypadkach siątkowczaka rzekomego

Rodzaj zmian	n	%
Wrodzone zmiany w siatkówce i w ciele szklonym	15	50,0
Stany zapalne siatkówki i błony naczyniowej, jaskra	6	18,8
Choroba Lebera-Coatsa	3	9,4
Wczesniactwo	2	6,2
Zespoły chorobowe	2	6,2
Inne nowotwory	3	9,4
Razem	32	100,0

Z Kliniki Okulistycznej AM w Krakowie, kierownik: prof. dr med. Helena Żygulska-Machowa

Reprint requests to: Prof. dr med. Helena Żygulska-Machowa, Rynek Kleparski 6 m. 2; 31—150 Kraków, Poland

HELENA ŻYGULSKA-MACHOWA, ZBIGNIEW MACIEJEWSKI i MARIA SADOWSKA

Trudności i błędy w rozpoznawaniu siątkowczaka

DIFFICULTIES AND FAULTS IN THE DIAGNOSIS OF RETINOBLASTOMA

The authors analyzed the results of the clinical and histopathological examination of the eyes of 283 children with an initially diagnosed intraocular tumor. In 32 cases (11.4 p.c.) there was no retinoblastoma but a congenital retinal dysplasia, vitreal dysplasia, Leber-Coats disease, chronic inflammatory conditions, or retinopathy of prematurity. Three eyes exhibited rare forms of intraocular tumors. In 4 cases among 283 (1.4 p.c.) the diagnosis was erroneously negative. One suspected the Leber-Coats, Hippel-Lindau disease or posterior uveitis. The pathological examination revealed the presence of retinoblastoma.

HASEŁA: siątkowczak, siątkowczak rzekomy, choroba Lebera-Coatsa, wady wrodzone siatkówki, wady wrodzone ciała szklonego, zapalenie błony naczyniowej, retinopatia wcześniaków

KEY WORDS: retinoblastoma, pseudoretinoblastoma, Leber-Coats disease, congenital anomalies of the retina, congenital anomalies of the vitreous, posterior uveitis, retinopathy of prematurity

OMÓWIENIE

Jak widać z tab. I w naszym materiale fałszywie dodatnie rozpoznania kliniczne dotyczyły 11,4% przyp. Wśród 65 chorych opisanych przez Balmera i współpr.¹ było 10% siątkowczaków rzekomych, zaś wśród chorych Charlina² stwierdzono 10,5% błędnych rozpozn. Są to dane bardzo zbliżone do naszych. Natomiast wg Hamburga³ 23 z 91 przyp. (25,1%) stanowiły tzw. pseudoglioma. W rozległym zestawieniu Howarda i Ellswortha¹⁰ (500 przyp.) aż 53% stanowiły guzy rzekome.

W naszym materiale najczęściej, gdyż u 50% chorych, guz wewnątrzgałkowy imitowały rozległe zmiany w siatkówce i w ciele szklonym, w 10 przypadkach — jednostronne, a w 6 obustronne, co bardzo utrudniało rozpoznanie. W obrazie klinicznym dominowały zmiany przypominające egzofityczny wzrost siątkowczaka lub też unaczynione, guzowate lub guzowato-błoniaste twory, widoczne tuż za soczewką. W jednym przypadku obraz kliniczny do tego stopnia przypominał siątkowczak, że ze względu na obecność jednego guza zastosowano leczenie płytkami z kobaltem radioaktywnym i fotokoagulację. Brak poprawy i dalszy rozwój zmian spowodował decyzję o wyluszczeniu oka.

Spośród 16 przypadków, 2 ze względu na obustronność zmian, obraz kliniczny, histologiczny i współistnienie zaburzeń w rozwoju dziecka zaliczyliśmy do dysplazji typu Reesego^{12,13}, zaś 2 do zwłóknienia siatkówki masywnego, opisanego również przez Reesego i wiążącego się z wylewaniami krwawymi do wnętrza oka¹⁴. W jednym przypadku stwierdziliśmy typowe przetrwałe ciało szklone, zaś w jednym rozległe zaniki siatkówki i naczyniówki w obu oczach.

Zmiany kliniczne były często tak zaawansowane, że rozpoznanie natrafiało na duże trudności nawet po wyluszczeniu oka i badaniu histopatologicznym.

Opisywano przeważnie rozległe odwarstwienie siatkówki z jej znacznym zwyrodnieniem, często rozrost gleju, zwłóknienie, wylewy krwawe, a nawet ogniska martwicy i zwapnienia, co w ocenie radiologicznej było powodem rozpoznawania siątkowczaka. Niekiedy stwierdzano cechy zapalenia nieswoistego. Histopatolodzy zmiany te rozpoznawali jako dysplazję siatkówki lub pseudoglioma.

W zestawieniu Howarda i Ellswortha¹⁰ zmiany siątkowkowe stwierdzano jedynie w 9,5%, zaś przetrwałe ciało szklone w 19% oczu podejrzanym o siątkowczak, lecz w materiale Hamburga³ spośród przypadków rzekomego siątkowczaka najwięcej było wrodzonych anomalii siątkowkowo-szklistkowych i choroby Coatsa.

Przeprowadzając diagnostykę różnicową należy pamiętać, że zdarzają się przypadki współistnienia siątkowczaka i przetrwałego pierwotnego ciała szklonego¹¹, oraz że siątkowczak może wzrastać nietypowo⁴, naciekowo, imitując inne choroby siatkówki.

Drugą co do częstości zmianą (18,8%) przypominającą siątkowczak były stany zapalne i jaskra następcza. Wystąpiły one w jednym przypadku w obu oczach, zaś w pięciu w jednym oku. Oczy usuwano ze względu na nieodwracalne zmiany, podwyższone ciśnienie i praktyczną ślepotę.

Badanie histopatologiczne ujawniło w tkankach oka zmiany pozapalne i wtórne zwyrodnieniowe.

U jednego z dzieci tomografia komputerowa ujawniła masy hiperdensyjne z obszarami silniejszego wysycenia, co przemawiało za obecnością siątkowczaka. U dziecka tego wykazano jednak dodatni test ELISA z antygenem larwy *Toxocara canis*, co wyjaśniło obraz kliniczny. W gałce ocznej stwierdzono ogniska martwicy i dużą liczbę eozynofili. U drugiego dziecka z tej grupy kalafiorowate masy wewnątrz oka imitowały siątkowczak.

W materiale Howarda i Ellswortha¹⁰ stany zapalne w 17,5% były przyczyną mylnego rozpoznania siątkowczaka, z tego 6,5% stanowiły zakażenia pasożytnicze. Margo i współpr.¹² podkreślają trudności diagnostyczne w przypadkach zapalenia wewnątrzgałkowego ze stwierdzeniami, nawet przy zastosowaniu tomografii komputerowej. Rozpoznanie częstego obecnie zakażenia *Toxocara canis* ułatwia badanie testem ELISA.

Chorobę Lebera-Coatsa stwierdziliśmy w 9,4% naszych przypadków.

Retinopatia wcześniaków jeszcze rzadziej, gdyż tylko w 6,2% była przyczyną błędnego rozpoznania. Tymczasem wg danych Howarda i Ellswortha¹⁰ opublikowanych w 1965 r. w 13,5% stwierdzono retinopatię wcześniaków. W materiale Charlina² spośród 8 błędnych rozpozn. siątkowczaka w 5 stwierdzono chorobę Coatsa. Również Offret i Hays¹³ wymieniają na pierwszym miejscu te dwa schorzenia jako źródło pomyłek diagnostycznych. Różnice te w stosunku do naszych danych świadczą o postępie badań diagnostycznych w ostatnim dwudziestolecu.

W pojedynczych przypadkach (6,2%) w naszym materiale przyczyną mylnej diagnostyki siątkowczaka były zespoły chorobowe, w tym zespół Norriego. W trzech przypadkach (9,4%) wykryto rzadkie nowotwory siatkówki (yołk sac tumor, Schwannoma, glioneuroma parva).

Spośród 283 przyp. tylko w 4 (1,4%) rozpoznanie siątkowczaka było fałszywie ujemne. W jednym przyp. u 4

letniego dziecka zmiany w jednym oku przypominały naczyniakowatość siatkówki prosówkowatą. Obraz ultrasonograficzny był niecharakterystyczny. Jedynie obecność zwapnień w obrazie tomograficznym skłoniła nas do usunięcia oka, w którym badanie histopatologiczne wyjaśniło siątkowczak. U drugiego dziecka w leczeniu otwartym rozpoznano również chorobę Lebera. Po przyjęciu do kliniki wykryto mały, typowy dla siątkowczaka guz w drugim oku. Usunięto oko ze zmianami zaawansowanymi, a badanie histopatologiczne pozwoliło na ustalenie rozpoznania i odpowiednie leczenie. W trzecim z omawianych przypadków guz jednego oka przypominał zmiany typowe dla choroby Hippel-Landaua. Dalszy przebieg kliniczny pozwolił na rozpoznanie siątkowczaka i skuteczne leczenie. Podobne przypadki opisywali Bedford i McFaul³. U czwartego dziecka obraz kliniczny przypominał zapalenie przedniej części błony naczyniowej z wysiękiem, co opóźniło wyluszczenie oka. Przypadki takie opisywali Haik i współpr.⁸, Richards¹⁵, Balmer i współpr.², Flick i Schwab⁷. Rozpoznanie może być wtedy bardzo trudne, gdyż konglomeraty komórek nowotworowych mogą przypominać osady i wysięk. Niekiedy dopiero nakłucie przedniej komory i badanie płynu ujawnia właściwy charakter choroby.

Reasumując należy stwierdzić, że mimo bardzo dużego postępu w diagnostyce siątkowczaka w części przypadków rozpoznanie jest nadal mylne. Szczególnie groźne dla chorego jest rozpoznanie fałszywie ujemne, dlatego w każdym przypadku konieczna jest wnikliwa analiza danych. Oczy praktycznie ślepe i podejrzone a obecność siątkowczaka należy bezwzględnie usuwać i poddawać badaniu histopatologicznemu.

PISMIENNICTWO

1. Appelboom T., Durso F.: Retinoblastoma presenting as a total hypHEMA. Ann. Ophthalm. 17: 508—510 (1985).
2. Balmer A., Cailloud C., Uffer S., Munier F.: Retinoblastoma and pseudoglioma: a clinical and pathological study. (W druku).
3. Bedford M.A., McFaul P.A.: Retinal vascular changes in untreated retinoblastoma (resemblance to von Hippel-Landau disease). Brit. J. Ophthalm. 53: 382—387 (1969).
4. Best W., Rentsch F.: Über das „Pseudogliom“ bei der Incontinentia Pigmenti. Klin. Mbl. Augenhk. 164: 19—32 (1974).
5. Charlin C.: Erreurs de diagnostic clinique dans certains tumeurs endoculaires malignes. AMA Arch. Ophthalm. 33: 103—108 (1973).
6. Farkas T.G., Mausolf F.A.: Unusual subretinal seeding of retinoblastoma. Amer. J. Ophthalm. 65: 545—548 (1968).
7. Flick H., Schwab B.: Das infiltrativ wachsende Retinoblastom — eine schwierige Differentialdiagnose. Klin. Mbl. Augenhk. 177: 220—224 (1981).
8. Haik B.G., Dunleavy S.A., Cooke C., Ellsworth R.M., Abramson D.H., Smith M.E., Karcioğlu Z.A.: Retinoblastoma with anterior chamber extension. Ophthalmology 94: 367—370 (1987).
9. Hamburg A.: Pseudoglioma. Ophthalmologica 146: 355—357 (1963).
10. Howard G.M., Ellsworth R.M.: Differential diagnosis of retinoblastoma. A statistical survey of 500 children. Amer. J. Ophthalm. 60: 610—618 (1965).
11. Liang J.C., Augsburger J.J., Shields J.A.: Diffuse infiltrating retinoblastoma associated with persistent primary vitreous. J. Pediatr. Ophthalm. 22: 31—33 (1985).
12. Margo C.E., Katz N.N.K., Wertz F.D., Dorwarr R.H.: Sclerosing endophthalmitis in children: computed tomography with histopathologic correlation. J. Pediatr. Ophthalm. 20: 180—184 (1983).
13. Offret G., Hays C.: Tumeurs de l'oeil et des annexes oculaires, 284—289 (Masson, Paris 1971).
14. Orłowski W.J.: Encyklopedia objawów okulistycznych w zespołach układowych. 228 (PZWL, Warszawa 1973).
15. Richards W.W.: Retinoblastoma simulating uveitis. Amer. J. Ophthalm. 65: 427—431 (1968).

Praca wpłynęła: 12.9.1988 (nr 5399).