

JEDNOSTRONNA JASKRA WRODZONA Z WOŁOCZEM U DWÓCH SIÓSTR - OPIS PRZYPADKÓW Z DŁUGOTERMINOWĄ OBSERWACJĄ



XII Śląski Meeting Siatkówkowy
25-26 listopada 2021

¹KLINIKA OKULISTYKI DZIECIĘCEJ
KATEDRY OKULISTYKI WNM
ŚLĄSKIEGO UNIwersYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH

²ODDZIAŁ OKULISTYKI DZIECIĘCEJ
UNIwersYTECKIE CENTRUM KLINICZNE
IM. PROF. K. GIBIŃSKIEGO
ŚLĄSKIEGO UNIwersYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH
Kierownik: dr hab. n. med. Erita Filipek

³OKOMEDIS
GABINET OKULISTYCZNO-OPTOMETRYCZNY W WADOWICACH

WSTĘP

- JASKRA WRODZONA PIERWOTNA (JWP) jest najczęstszą postacią jaskry u niemowląt.
- Uznawana jest za jednostkę dziedziczną w sposób autosomalny recesywny, jednak znane są przypadki jej występowania w wyniku genetycznych mutacji *de novo*.
- Powoduje wzrost ciśnienia wewnątrzgałkowego (IOP) na tle wrodzonych anomalii struktur kąta rogówkowo-tęczówkowego i powoduje ciężką neuropatię wzrokową spowodowaną apoptotyczną degeneracją warstwy komórek zwojowych siatkówki.
- W pracy przedstawiamy doniesienie o dwójce rodzeństwa z jednostronną ipsilateralną jaskrą wrodzoną z długoterminową obserwacją 16 i 13 lat.
- Obie siostry w chwili rozpoznania choroby prezentowały przymglenie i obrzęk rogówki oraz dyskretne pojedyncze linie Haaba.
- U obu zabieg trabekulektomii został wykonany w ciągu niespełna 2 miesięcy od rozpoznania i w pierwszych 6-ciu miesiącach życia.

OPIS PRZYPADKU (starsza siostra)

- 5 miesięczna dziewczynka wraz z rodzicami zgłosiła się do Poradni Okulistycznej dla Dzieci (2005 r.) z powodu niewielkiego przymglenia rogówki zauważonego przez pediatrę.
- Wywiad rodzinny pod kątem chorób okulistycznych nie był istotny.
- Podczas badania przedniego odcinka dna oka wykryto pojedyncze linie Haaba oraz przymglenie rogówki oka lewego wynikające z jej obrzęku, a dno oka pozostawało w granicach normy dla wieku. IOP wynosiło odpowiednio: dla oka prawego 14 mmHg, lewego 34 mmHg.
- Średnica rogówki oka lewego wynosiła 13,5 mm. Włączono miejscowe leczenie doraźne (betaxolol + dorzolamid), i przeprowadzono zabieg trabekulektomii z irydektomią przypadkową w 6 miesiącu życia dziecka, dzięki któremu uzyskano normalizację IOP.

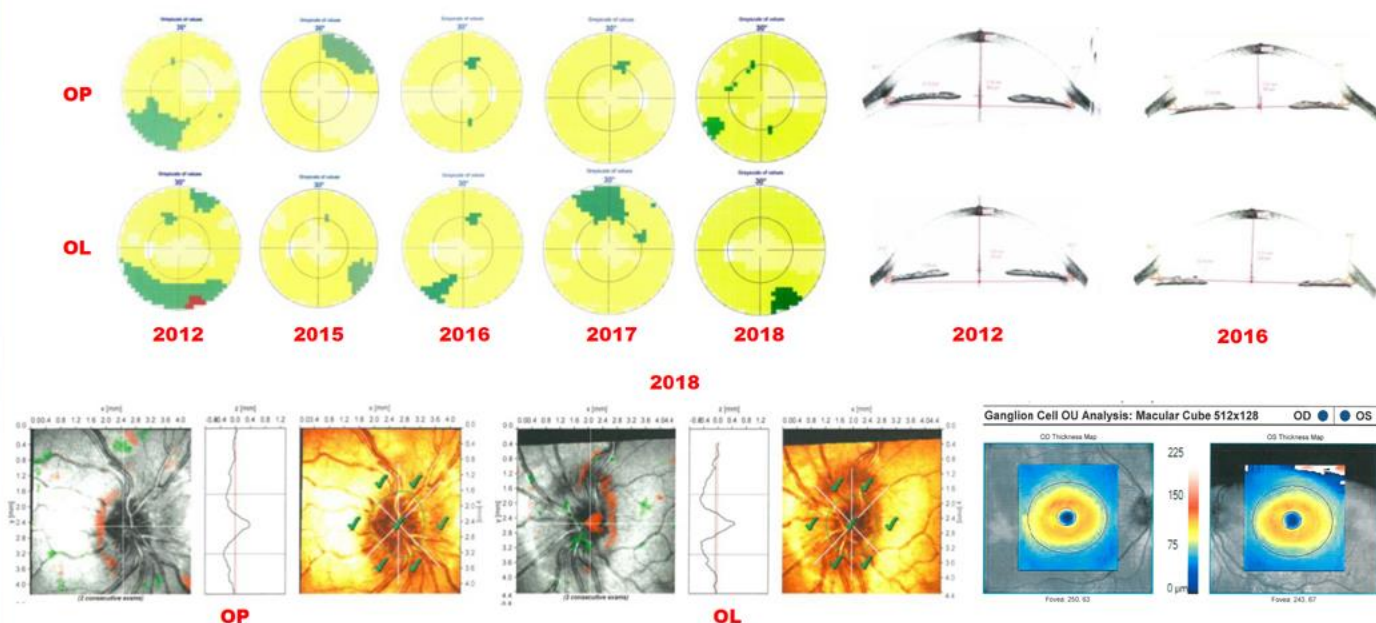


OPIS PRZYPADKU (młodsza siostra)

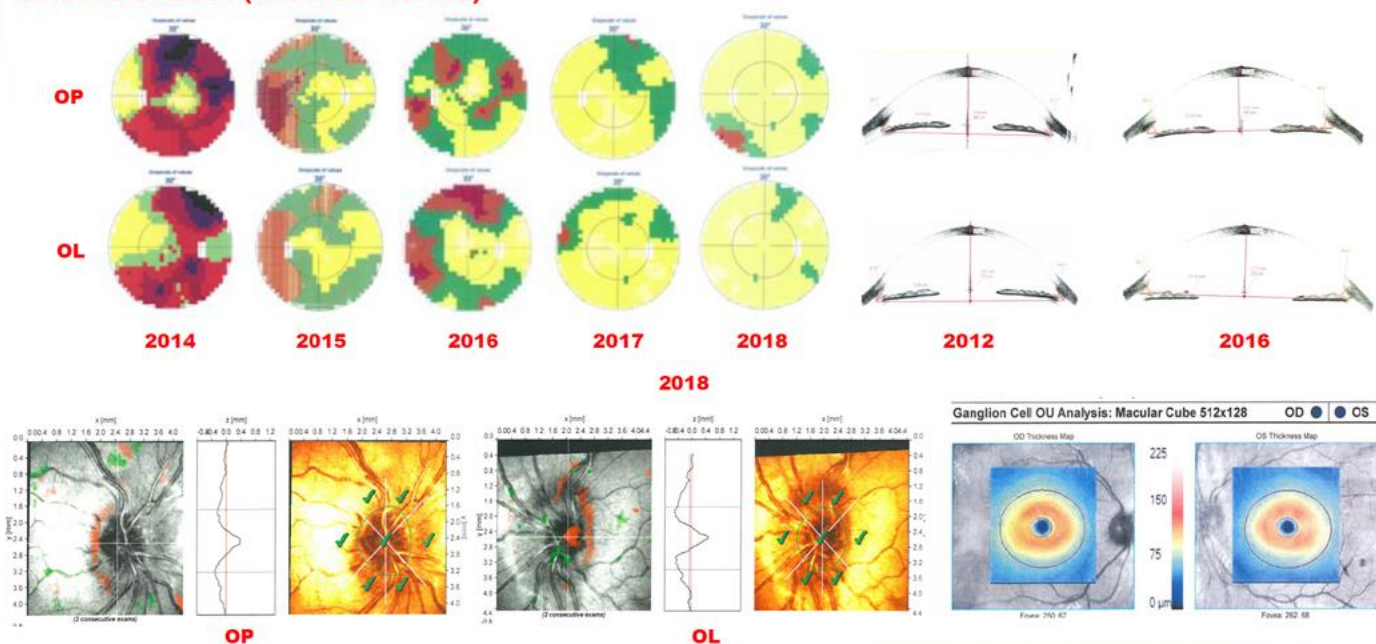
- Identyczna sytuacja dotyczyła siostry pacjentki, która 3 lata później, w wieku 4 miesięcy, również trafiła do tutejszej Poradni (2008 r.) z przymgleniem rogówki oraz dyskretną pojedynczą linią Haaba w badaniu przedniego odcinka oka.
- IOP wynosiło odpowiednio 13 mmHg i 22 mmHg. Średnica rogówki wynosiła 12 mm.
- Z powodu nieskutecznych prób normalizacji IOP za pomocą leków miejscowych (betaxolol), zdecydowano o przeprowadzeniu zabiegu trabekulektomii z irydektomią przypadkową oka lewego również u drugiej pacjentki. Został on przeprowadzony z równie dużą skutecznością jak u starszej siostry.



WYNIKI BADAŃ (starsza siostra)



WYNIKI BADAŃ (młodsza siostra)



PODSUMOWANIE

- U obu pacjentek, w prawie 15 letnim okresie obserwacji nie zauważono ponownego wzrostu ciśnienia wewnątrzgałkowego, pacjentki nie wymagały dodatkowego leczenia farmakologicznego bądź wykonania powtórnego zabiegu przeciwwąskowego, a ciśnienie wewnątrzgałkowe pozostaje stabilne w długim okresie obserwacji.
- U obu dziewczynek nigdy nie zaobserwowano jaskry w prawym oku oraz zmian morfologicznych siatkówki oka lewego, mogących sugerować ponowny wzrost ciśnienia wewnątrzgałkowego lub progresję choroby.
- Istotą wrodzonego charakteru jaskry wrodzonej jest dysgeneza kąta rogówkowo-tęczówkowego, a jej leczenie zależne jest od wieku dziecka w momencie rozpoznania.
- W przypadku pojawienia się objawów w pierwszych latach życia metodą z wyboru jest zabieg chirurgiczny mający na celu wytworzenie nowej drogi odpływu cieczy wodnistej w obrębie kąta rogówkowo-tęczówkowego.
- W rodzinnych przypadkach jaskry wrodzonej jednorodna etiologia nieprawidłowości wraz z genetycznym podłożem pozwalają na uzyskanie doskonałych efektów przy pomocy zastosowania jednakowej metody leczenia u spokrewnionych pacjentów.
- Dzięki trabekulektomii wykonanej w krótkim czasie po rozpoznaniu jaskry wrodzonej u dzieci długoterminowe obserwacje wskazują na długofalową stabilizację ciśnienia wewnątrzgałkowego oraz brak wynikających z niego zmian wtórnych.

