

АСОЦИАЦИЯ НА СИНДРОМА НА STRAATSMA С MORNING GLORY АНОМАЛИЯ НА ДИСКА

А. Оскар^{1,2}, П. Импалиатели¹, С. Славчев¹, Н. Велева^{1,2}

¹Очна клиника, УМБАЛ „Александровска“ – София

²Катедра по офталмология, Медицински университет – София

Резюме. Вродените аномалии на папилата на зрителния нерв са група структурни малформации на оптичния диск и перипапиларната зона, които често водят до вродена тежка зрителна увреда или слепота. Те включват колобома, Morning glory аномалия, аплазия или хипоплазия на зрителния нерв, перипапиларни стафиломи, мегалопапила, ямки на оптичния диск, миелинизирани ретинални нервни влакна. Представяме клиничен случай на 3-годишно момче с две различни вродени аномалии на оптичния диск – миелинизирани ретинални нервни влакна и Morning glory синдром в двете очи.

Ключови думи: миелинизирани ретинални нервни влакна, Morning glory диск аномалия, конгенитални аномалии на зрителния диск

ASSOCIATION OF STRAATSMA SYNDROME WITH MORNING GLORY DISC ANOMALY

A. Oscar^{1,2}, P. Impaliateli¹, S. Slavchev¹, N. Veleva^{1,2}

¹Eye Clinic, UMHAT “Alexandrovska” – Sofia

²Department of Ophthalmology, Medical University – Sofia

Abstract. Congenital optic disc anomalies are a group of structural malformations of the optic disc and peripapillary zone, which often cause congenital severe visual impairment or blindness. They are colobomas, Morning glory syndrome, aplasia or hypoplasia of the optic nerve, peripapillary staphylomas, megalopapilla, optic nerve pits, myelinated retinal nerve fibres. We present a case report of a 3-year-old boy with two different congenital anomalies of the optic disc – myelinated retinal nerve fibres and Morning glory disc.

Key words: myelinated retinal nerve fibers, Morning glory anomaly, congenital optic disc anomaly

ВЪВЕДЕНИЕ

Вродените аномалии на папилата на зрителния нерв са група структурни малформации на оптичния диск и перипапиларната зона, които често водят до вродена тежка зрителна увреда или слепота. Те включват колобома, Morning glory аномалия, аплазия или хипоплазия на зрителния нерв, перипапиларни стафиломи, мегалопапила, ямки на оптичния диск, миелинизирани ретинални нервни влакна [1-5]. Напредъкът в невроизобрази-

телните техники и генетичният анализ през последните години спомогнаха значително за разширяване на познанията ни за тях. Освен като изолирана очна патология тези аномалии могат да се наблюдават и в контекста на други увреждания – очни, неврологични и системни. Ето защо тези дефекти трябва да се познават и в синдромните им асоциации, които определят прогнозата и хода на заболяването, който понякога може да е животозастрашаващ [6-8]. Често се наблюдават и редица очни ус-

ложнения, които допълнително задълбочават зрителния дефицит – отлепване на ретината, ретиносхиза, оток на макулата, хориоидална неоваскуларизация и липидна ексудация. Конгениталните аномалии на диска обикновено са едностранни, но не липсват съобщения и за двучно засягане, като в двете очи се наблюдава един и същи дефект [9]. Едновременната изява на две различни аномалии, засягащи една и съща структура в двете очи на един пациент, е изключителна рядкост, представляваща интересна клинична находка [10].

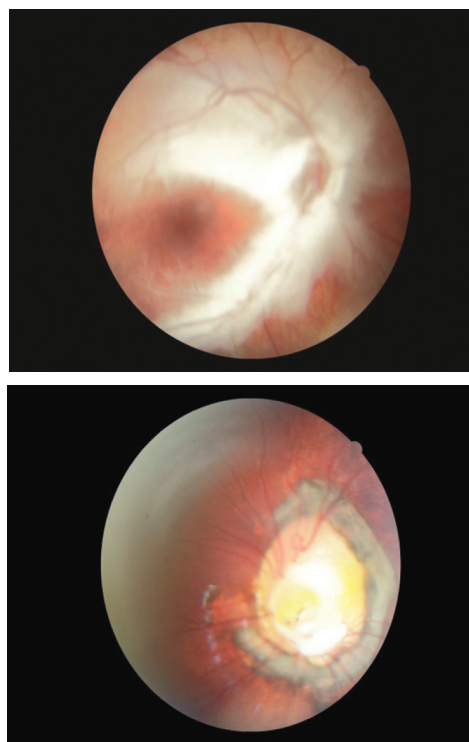
ЦЕЛ

Целта на настоящото изложение е да бъде представен рядък случай на две различни конгенитални аномалии (Morning glory аномалия на диска и миелинизирани ретинални нервни влакна) в двете очи на едно дете.

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Касае се за дете на 3-годишна възраст от мъжки пол, консултирано в Детски очен кабинет, УМБАЛ „Александровска“, по повод кривене на лявото око към носа. Детето е родено на термин от нормално протекла бременност. До този момент не са наблюдавани отклонения във физическото и нервно-психическото му развитие. След проведен обстоен офталмологичен преглед, включващ оценка на зрителна функция, ортоптичен статус, оглед на преден и заден очен сегмент, се установи:

- Много ниска зрителна функция на лявото око – детето фиксира светлина и предмети с дясното око.
- Запазена окуломоторика двучно при наличие на монологичен конвергентен страбизъм на ляво око и предпочитана дясна фиксация.
- Скиаскопична циклоплегична рефракция – миопична рефракция от -11.0 D ДО и хиперметропична рефракция от +4.0 D ЛО.
- Преден очен сегмент и прозрачни очни среди без патологични изменения в двете очи.
- В очното дъно на дясното око се установиха миелинизирани ретинални нервни влакна, а в лявото око – Morning glory аномалия на диска на зрителния нерв. Находката от очните дъна на двете очи е представена на фиг. 1.



Фиг. 1. Миелинизирани ретинални нервни влакна в дясното око и Morning glory аномалия на оптичния диск в лявото око

ОБСЪЖДАНЕ

Засягането на двете очи на един пациент от две различни конгенитални аномалии на една или две очни структури се наблюдава рядко в клиничната практика, като винаги предизвиква клиничен интерес. Находка, подобна на представения клиничен случай, е публикувана от нас през 2019 г. в сп. "Педиатрия" [10]. Съвпадението на двете конгенитални аномалии и мъжкият пол при двете засегнати деца поставят въпроса за търсенето на генетична основа на заболяването.

Миелинизираните нервни влакна на ретината (МРНВ) обикновено са асимптомни едностранни доброкачествени лезии на ретината, срещащи се при 0.57-1% от популацията [11]. Двустранност на процеса е описана при 7.7% от засегнатите [12]. При тази вродена аномалия се наблюдава миелинизация на аксоните на ганглийните клетки в ретината, напред от ламина криброза. Нормалният процес на миелинизация на аксоните започва от външното коленчато тяло, като постепенно напредва по зрителния нерв от 32-рата гестационна седмица до раждането, като спира на

ниво на решетъчната пластинка [12]. Ламина криброза е защитна бариера срещу проникването на миелин в областта на ретината, но при наличие на МРНВ защитата е нарушена, като се наблюдава навлизане на олигодендрцити в ретината, стимулиращи ганглийните клетки да произвеждат миелин [13]. Офталмоскопично МРНВ се представят като сиво-бели добре отграничени участъци – „кръпки“ с „пламъковидни“ или „перести“ граници по протежение на слоя на нервните влакна, маскиращи подлежащите кръвоносни съдове [14]. Най-често аномалията е асимптомна и със статичен характер, като обикновено се открива случайно при преглед по друг повод. МРНВ при повечето пациенти са изолирана очна находка, като в случаите, в които макулата не е обхваната, зрителната острота обикновено е незасегната [14]. Дефектът може да се асоциира с високостепенна миопия. В тези случаи говорим за синдрома на Straatsma – МРНВ, миопия и амблиопия синдром (със или без страбизъм), характеризиращ се с много ниска зрителна функция [15].

Morning glory аномалията (MGA) е рядка конгенитална патология на зрителния нерв, спомената за първи път в немската литература през 1929 г.; след това описана обстойно като отделна нозологична единица от Kindler през 1970 г. [16]. Съвременните проучвания посочват, че първичните мезенхимни аномалии предизвикват аплазия на ламина криброза и непълно затваряне на задната склерална стена, което води до MGA [17]. Обикновено дефектът се наблюдава едностранно, като предилекционно засяга женския пол и бялата раса [18]. MGA се среща при 2.6/100 000 новородени [18]. Офталмоскопски се наблюдава диспластичен диск с увеличени размери с фуниевидна екскавация и с елевирани пигментирани граници. Белезникава глиална тъкан се открива в дъното на диска, което е важен критерий за диагностицирането [19]. Кръвоносните съдове излизат от периферията на екскавацията с радиален ход [19]. Етиологията на заболяването не е известна, като се обсъждат две хипотези [9]. Първата разглежда аномалията като вариант на колобома на зрителния нерв, резултат от незатваряне на ембрионалната цепка, а според втората ано-

малията се дължи на ембрионален дефект в диференциацията на мезенхимната тъкан, водещ до нарушен процес на развитие на задните отдели на склерата и ламина криброза.

Асоциирани очни усложнения при MGA са отлепване на ретината, вродена катаракта, персистираща хиалоидна васкуларизация, хемангиом на клепача и преретинна глиоза [16]. MGA по правило е изолирана находка, но може да се асоциира с лицеви аномалии (хипертелоризъм, заешка уста и вълча уста) и дефекти на централната нервна система (енцефалоцеле, агенезия на корпус калозум, хипопитуаризъм) [1, 2, 9], както и синдрома Моуатоуа, който се характеризира с абнормно стеснение на артериалната съдова система на главния мозък [2].

При нашия пациент наличието на следене и фиксиране на предмети и светлина само с дясното око насочват към много нисък зрителен потенциал на лявото око. Предписаната права оклузия цели да се постигне максималната възможна зрителна острота. Миелинизацията на нервните влакна само по хода на горната и долната съдова дъга на дясното око, без ангажиране областта на макулата, предполага добра зрителна функция в дясното око, но наличието едновременно и на високостепенна миопия насочва към диагнозата синдром на Straatsma. Това от своя страна налага стриктен контрол и редовни офталмологични прегледи поради риска от ниско зрение и в дясното око, което в случая е доминиращо на фона на много ниската зрителна функция в лявото око, резултат от тежката конгенитална аномалия – Morning glory диск аномалия.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представеният клиничен случай е много рядък, описващ две различни конгенитални аномалии, засягащи една и съща структура, в двете очи на един пациент. Подобен клиничен случай е докладван от екип на УМБАЛ „Александровска“ и преди. Познаването на вродените аномалии и колаборацията между отделните специалисти са решаващи за избор на правилна тактика за лечение, проследяване и оценка прогнозата на засегнатите пациенти.

КНИГОПИС

1. Amador-Patarroyo MJ, Pérez-Rueda MA, Tellez CH. Congenital anomalies of the optic nerve. *Saudi J Ophthalmol*, 2015;29(1):32-38. doi:10.1016/j.sjopt.2014.09.011.
2. Basdekidou C, Caputo G. Optic nerve abnormalities in pediatric ocular diseases. In: *Pediatric Retina* (ed. Hartnett ME; Second edition). Lippincott Williams & Wilkins/Wolters Kluwer Se, 2014;16:148-172.
3. Madhubala G, Shashi J, Shivcharan Lal Ch. Congenital anomalies of optic disc: clinical evaluation and effect on visual acuity. *National Journal of Medical and Dental Research*, 2016;4 (3): 173-180.
4. Велева Н. Левкокория – вродена и наследствена патология. София, 2018 г.
5. Taylor D. Developmental abnormalities of the optic nerve and chiasm. *Eye (Lond)*, 2007;21:1271-1284.
6. Dutton GN. Congenital disorders of the optic nerve: excavations and hypoplasia. *Eye (Lond)*, 2004;18(11):1038-1048.
7. Nicholson B, Ahmad B, Sears JE. Congenital optic nerve malformations. *Int Ophthalmol Clin*, 2011;51(1):49-76.
8. Kim MR, Park SE, Oh SY. Clinical feature analysis of congenital optic nerve abnormalities. *Jpn J Ophthalmol*, 2006;50(3):250-255.
9. Brodsky MC. Congenital anomalies of the optic disc. In: *Pediatric Neuro-ophthalmology*. Springer, 2010; 2:59-96.
10. Велева Н, Оскар А. Две различни конгенитални аномалии в очите на едно дете. *Педиатрия*, 2019; (3): 38-40.
11. Straatsma BR, Foos RY, Heckenlively JR, Taylor GN. Myelinated retinal nerve fibers. *Am J Ophthalmol*, 1981;91:25-38.
12. Nangia V, Jonas JB, Khare A et al. Prevalence of myelinated retinal nerve fibres in adult Indians: the Central India Eye and Medical Study. *Acta Ophthalmol*, 2014;92(3):235-6.
13. Williams TD. Medullated retinal nerve fibers: speculations on their cause and presentation of cases. *Am J Optom Physiol Opt*, 1986;63:142-151.
14. Osaguona VB, Uhumwangho OM. Syndrome of myelinated retinal nerve fibres, myopia, amblyopia and strabismus in a Nigerian. *Nigerian Med J*, 2014;55(6):517-518.
15. Dimitrova G, Mihaylova B, Chernodrinska V. A variety of anatomical and clinical manifestations of myelinated retinal nerve fibers. *IJPSI*, 2017;6 (5): 10-14.
16. Kindler P. Morning glory syndrome: unusual congenital optic disk anomaly. *Am J Ophthalmol*, 1970;69(3):376-84.
17. Strominger MB. Morning Glory Syndrome. *American Academy of Ophthalmology*, October 14 2015.
18. Ceynowa DJ, Wickström R, Olsson M et al. Morning Glory Disc Anomaly in childhood – a population-based study. *Acta Ophthalmol*, 2015;93:626-634.
19. Leitch RJ, Winter RM. Midline craniofacial defects and morning glory disc anomaly: a distinct clinical entity. *Acta Ophthalmol Scand Suppl*, 1996;219:16-9.