

(64)

# Objawy oczne u dziecka z zespołem Cornelii de Lange

## *Ophthalmologic findings in child in the Cornelia de Lange syndrome*

Danuta Sielicka, Małgorzata Mrugacz, Alina Bakunowicz-Łazarczyk, Dorota Średzińska-Kita

Z Kliniki Okulistyki Dziecięcej z Ośrodkiem Leczenia Zeza  
Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Alina Bakunowicz-Łazarczyk

**Summary:** Purpose: Cornelia de Lange syndrome is a rare disease showing characteristic facial appearance, development delay, low birth weight, skeletal anomaly, hirsutism and various ophthalmologic and hearing findings.  
Material and methods: We described ophthalmologic problems in 2 years old girl.  
Results: We have find arched eyebrows, long lashes, epiphora, ptosis, nystagmus, myopia, and fundus eye changes.  
Conclusions: We recommend early ophthalmologic examination in patients with Cornelia de Lange syndrome.

**Słowa kluczowe:** zespół Cornelii de Lange, oko, dzieci.

**Key words:** Cornelia de Lange syndrome, eye, children.

Zespół Cornelii de Lange stanowi wielonarządowe wrodzone schorzenie charakteryzujące się występowaniem niskiej masy urodzeniowej, zmian dysmorficznych twarzy, hirsutyzmem, nieprawidłowościami kończyn górnych, opóźnieniem umysłowym, dysfunkcją układów pokarmowego, sercowo-naczyniowego i moczowo-płciowego oraz anomaliami narządu wzroku i słuchu (1-7).

### Cel

Celem pracy jest przedstawienie przypadku 2-letniego dziecka z zespołem Cornelii de Lange.

### Opis pacjenta

Dziecko płci żeńskiej urodzone w wyniku trzeciej ciąży, powikłanej zespołem opóźnionego wzrastania płodu, drugiego porodu w 39. tygodniu ciąży, z masą urodzeniową 1950 gramów, 6 punktów w skali Apgar, zostało skierowane do poradni okulistycznej w celu konsultacji. Po urodzeniu zaobserwowano liczne cechy dysmorficzne oraz charakterystyczny mruklawy płacz. W badaniu przedmiotowym stwierdzono małogłowie, niskie owłosione czoło, wygięte łukowato brwi zrosnięte u nasady (*synophrys*), długie wywinięte rzęsy, nos o krótkim grzbiecie i gładkiej rynience, hypoplastyczną zuchwę oraz gotyckie podniebienie. Ponadto zaobserwowano nisko osadzone hypoplastyczne uszy i palce kończyn górnych ze zmacerowanym naskórkiem (szczególnie kciuki). Dziecko kilkakrotnie hospitalizowane w szpitalu rejonowym z powodu nawracających zakażeń układu oddechowego i moczowego, napadu drgawek, słabego przyrostu masy ciała oraz krztuszenia się podczas posiłku. Rozpoznano refleks przełykowo-żołądkowy i zwężenie przełyku. Gdy dziecko osiągnęło 21. miesiąc życia, zostało skierowane do kliniki chorób dzieci w celu pogłębienia diagnostyki. W badaniu pe-

diatrycznym stwierdzono cechy znacznego opóźnienia psychoruchowego – dziewczynka nie chodzi samodzielnie, nie mówi, wykazuje cechy zachowania obsesyjno-nalógowego (uderzanie głową o przedmioty, nawykowe ssanie kciuka i tendencja do samookaleceń). Wykonano badania dodatkowe – w ECHO serca potwierdzono istnienie PDA, PFO, w USG jamy brzusznej zaś wykazano zatarte granice korowo-rdzeniowe obu nerek. W badaniu laryngologicznym stwierdzono niedosłuch obustronny średniego stopnia. W badaniu okulistycznym stwierdzono łukowate brwi, długie rzęsy, nadmierne owłosienie czoła, zwiększenie odległości między wewnętrznymi kątami powiek, opadnięcie powieki w OL, skośne ustawienie szpar powiekowych, nadmierne łzawienie i oczopląs oraz wyrównawcze ustawienie głowy z uniesieniem brody ku górze (ryc. 1). Dodatkowo wykonano badanie okulistyczne. Autorefraktometria (po porażeniu akomodacji atropiną) wykazała krótkowzroczność obojga oczu i astygmatyzm oka prawego: OP -5,50 Dsph -0,25 Dcyl ax 102; OL -4,75 Dsph -1,25 Dcyl ax 90. Pomiar średnicy rogówki wynosił: wymiar poziomy – 9 mm, pionowy – 10 mm w obojgu oczach. W USG w projekcji B nie stwierdzono odchyłań od normy. Biometria wynosiła 24,46 mm w OP, 23,98 mm w OL, pomiar ciśnienia wewnątrzgałkowego zaś – 14 mmHg w obojgu oczach. Odcinek przedni – w granicach normy, ośrodki optyczne – przejrzyste. Dno oczu: tarcza n. II OP bladuróżowa, płaska, granice zachowane, natomiast w OL tarcza n. II nieco bledsza od strony skroni, otoczona dookoła szerokim pierścieniem barwnika w obojgu oczach. Naczynia siatkówkowe o prawidłowych przebiegu i kalibrze. Plamki z nieco zatartym refleksem.

W badaniu ortoptycznym (na podstawie refleksu rogówkowego) stwierdzono zez zbieżny, przeważał w OL. Obecnie dziecko czeka na zabieg korekcji opadania powieki górnej OL.



**Ryc. 1.** Fotografia przedstawiająca dziecko z zespołem Cornellii de Lange.

**Fig. 1.** A photograph showing child with Cornelia de Lange syndrome.

Całokształt obrazu klinicznego wskazuje na istnienie u dziecka zespołu genetycznego w postaci zespołu Cornellii de Lange.

#### Omówienie

Zmiany oczne występujące u naszej pacjentki stanowią typowe objawy w zespole Cornellii de Lange. Wąskie łukowate brwi połączone u nasady (*synophrys*) i długie rzęsy występują w 85-100% przypadków z tym zespołem, natomiast nadmierne łzawienie – u ponad 20% chorych (5). Opadnięcie powieki, najprawdopodobniej spowodowane dysfunkcją mięśnia dźwigacza powieki górnej, spotykane u 7-96% pacjentów, może stanowić łagodny defekt kosmetyczny lub też prowadzić do upośledzenia widzenia (3,4,5). Według Levina i wsp. oczopląs obserwowano u 36% chorych, krótkowzroczność zaś – u 60% pacjentów, spośród których 28% miało wadę powyżej -5 dioptrii (4). Obecność w obrębie tarczy n. II sierpu barwnika (u ponad 80% chorych) jest cechą charakterystyczną obrazu dna oka (5,8).

Pacjenci cierpiący na zespół Cornellii de Lange powinni pozostawać pod ścisłą kontrolą okulisty, ponieważ wczesne wykrycie wady wzroku i zastosowanie odpowiedniej korekcji

zapobiegają niedowidzeniu i ułatwiają rozwój psychomotoryczny. Należy podkreślić, że często noszenie szkieł korekcyjnych stwarza problem natury technicznej, ponieważ chore dzieci z trudem akceptują okulary ze względu na upośledzenie umysłowe oraz zachowania autystyczne, które nie pozwalają, aby w okolicy twarzy pojawiły się jakiegokolwiek nowe przedmioty. Istotny jest również fakt, że z uwagi na upośledzenie umysłowe i utrudniony kontakt pacjenci wymagają przeprowadzenia szczególnego badania okulistycznego w znieczuleniu ogólnym.

Obecnie dziewczynka jest pod opieką poradni specjalistycznych: laryngologicznej, kardiologicznej, alergii pokarmowej, okulisty i genetycznej.

Celem prezentacji ww. przypadku jest zwrócenie uwagi na występowanie poważnych zmian w narządzie wzroku u pacjentów z zespołem Cornellii de Lange, a także na interdyscyplinarny charakter tej jednostki chorobowej. Wczesne badanie okulistyczne jest rekomendowane w przypadku rozpoznania zespołu Cornellii de Lange lub podejrzenia jego występowania.

#### Piśmiennictwo:

1. Schoumans J, Wincent J, Barbaro M, Djureinovic T, Maguire P, Forsberg L, Staff J, Thuresson AC, Borg A, Nordgren A, Malm G, Anderlid BM: *Comprehensive mutational analysis of cohort of Swedish Cornelia de Lange syndrome patients*. Eur J Hum Genet 2007, 15(2), 143-149.
2. Borck G, Zarhrate M, Bonnefont JP, Munnich A, Cormier-Daire V, Colleaux L: *Incidence and clinical features of X-linked Cornelia de Lange syndrome due to SMC1L1 mutations*. Hum Mutat 2007, 28(2), 205-206.
3. Kim T, Park W, Choi W: *A Korean Case of Cornelia de Lange Syndrome*. Korean J of Ophthalmol 2005, 19(2), 153-155.
4. Levin AV, Seidmann DJ: *Ophthalmologic findings in the Cornelia de Lange Syndrome*. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1990, 27, 94-102.
5. Wygnanski-Jaffe T, Shin J, Perruzza E, Abdoell M, Jackson LG, Levin AV: *Ophthalmologic findings in the Cornelia de Lange Syndrome*. J AAPOS 2005, 9(5), 405-415.
6. Kozłowski J, Wierzbza J, Narożny W, Balcerska A, Stankiewicz C, Kuczkowski J: *Stan narządu słuchu u dzieci z zespołem Brachmann-de Lange*. Otolaryngol Pol 2006, LX (4), 577-581.
7. Kalal GI, Raina VP, Nayak VS, Teotia P, Gupta BV: *Cornelia de Lange syndrome: a case study*. Genet Test Mol Biomarkers 2009, 13(1), 15-18.
8. Nicholson DH, Goldberg MF: *Ocular abnormalities in the de Lange syndrome*. Arch Ophtalmol 1966, 76, 214-220.

Praca wpłynęła do Redakcji 28.04.2009 r. (1125)  
Zakwalifikowano do druku 30.10.2009 r.

#### Adres do korespondencji (Reprint requests to):

Danuta Sielicka  
Klinika Okulistyki Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego  
w Białymstoku  
ul. Waszyngtona 17  
15-274 Białystok