

(48) **Rozlany zanik naczyńówki – opis przypadku*****Diffuse atrophy of the choroid – a case report*****Agnieszka Filemonowicz-Skoczek, Agnieszka Kubicka-Trzaska, Izabella Karska-Basta, Joanna Kobylarz, Bożena Romanowska-Dixon**Z Kliniki Okulistyki i Onkologii Okulistycznej Katedry Okulistyki Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie  
Kierownik: dr hab. med. Bożena Romanowska-Dixon**Summary:****Purpose:** The authors present a case of the 66-year-old female patient suffering from the diffuse atrophy of the choroid.**Material and methods:** The 66-year-old woman was referred to the Ophthalmological Clinic in Krakow with the diagnosis of choroideremia. The patient developed central vision problems (mainly in the left eye) and night blindness. We performed following investigations: distance and near visual acuity with Snellen charts, Amsler grid test, the investigation of the anterior and posterior segments of both eyes, and the fluorescein angiography as well as the infrared photo of the fundus. The assessment of ornithine serum level was performed.**Results:** The ophthalmological examination revealed: the distance visual acuity in the RE=0.5, and in the LE=0.25. The near visual acuity in the RE=0.5, in the LE=0.75. The Amsler grid test in the RE showed no pathology but in the LE revealed in the nasal aspect of the central visual field a relative scotoma. Fundoscopy, fluorescein angiography and infrared imaging revealed the broad patch form atrophy of the RPE and choriocapillaris within the whole fundus and also within the macula. The serum level of ornithine was within the normal limits.**Conclusions:** Based on the results of performed investigations the definitive diagnosis of a very rare dystrophy – a diffuse atrophy of the choroid was established.**Słowa kluczowe:**

rozlany zanik naczyńówki, dystrofia naczyńówki.

**Key words:**

diffuse choroid atrophy, choroidal dystrophy.

Rozlany zanik naczyńówki jest rzadko występującą dystrofią naczyńówki dziedziczącą się w sposób autosomalny dominujący. Pierwsze objawy choroby w postaci pogorszenia widzenia centralnego oraz ślepoty zmierzchovej pojawiają się między 4. a 5. dekadą życia. W badaniu okulistycznym początkowo stwierdza się okołotarczowy i pericentryczny zanik nabłonka barwnikowego siatkówki (RPE) oraz warstwy choriokapilarów, który stopniowo obejmuje całe dno oka. W zaawansowanych postaciach choroby dochodzi do zaniku większości dużych naczyń naczyńówki z uwidocznieniem twardówki. Naczynia siatkówkowe mogą być prawidłowe lub nieco zwężone. Rokowanie jest złe, ponieważ następuje wczesne zajęcie procesem chorobowym plamki (1).

Ze względu na rzadkość występowania rozlanej dystrofii naczyńówki postanowiliśmy przedstawić w niniejszym opracowaniu przypadek 66-letniej kobiety, u której rozpoznano to schorzenie na podstawie wyników badania okulistycznego, angiografii fluoresceinowej oraz uzupełniających badań biochemicznych.

**Opis przypadku**

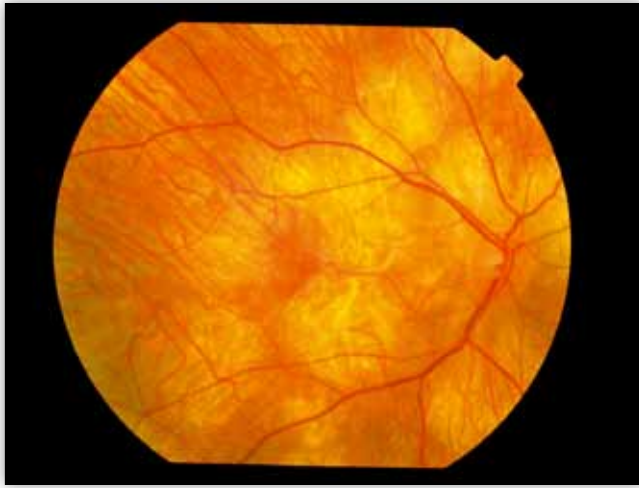
Chora, lat 66, skierowana do Kliniki Okulistyki CMUJ w Krakowie ze wstępnym rozpoznaniem choroideremii, od miesiąca skarżyła się na stopniowe pogorszenie ostrości wzroku oraz obecność szarej, nieruchomej plamy w centralnym polu widzenia, głównie oka lewego. Ponadto u pacjentki występowały utrzymujące się od kilku lat zaburzenia widzenia zmierzchovej.

Chora w przeszłości nie była leczona okulistycznie, nie przechodziła żadnych chorób ogólnych, leków na stałe nie przyjmowała. Wywiad rodzinny w kierunku występowania chorób okulistycznych – ujemny.

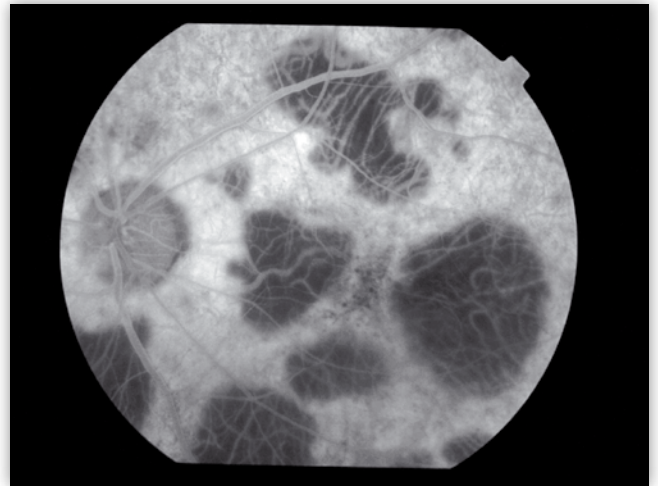
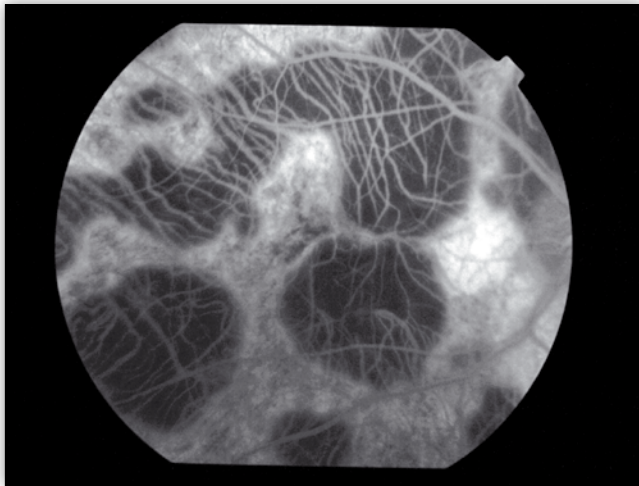
U chorej przeprowadzono następujące badania: ocenę ostrości wzroku w dal i z bliska z użyciem tablic Snellena, test Amslera, pomiar ciśnienia wewnątrzgałkowego, badanie przedniego odcinka i dna oczu oraz angiografię fluoresceinową wraz ze zdjęciem dna oka w świetle podczerwonym. Ponadto oznaczono w surowicy poziom ornityny. Planowano także wykonanie badań genetycznych, jednak ostatecznie pacjentka nie wyraziła na nie zgody.

Na podstawie przeprowadzonego badania okulistycznego stwierdzono: ostrość wzroku w dal oka prawego (PO) -0,5 knp, oka lewego (LO) -0,25 knp, ostrość wzroku z bliska PO -0,5, LO -0,75. Test Amslera PO w normie, LO – w nosowej części plamkowego pola widzenia obecność względnego mroczka. Ciśnienie wewnątrzgałkowe: PO – 15 mmHg oraz LO – 16 mmHg. W przednim odcinku obojga oczu nie stwierdzono odchyień od stanu prawidłowego. Badanie dna oka wykazało występowanie rozległego zaniku RPE oraz naczyń włosowatych naczyńówki w postaci „łat” na całym obszarze dna obojga oczu (ryc. 1a i 1b). W obojgu oczach stwierdzono także zaniki obejmujące okolicę plamkową, większe w oku lewym.

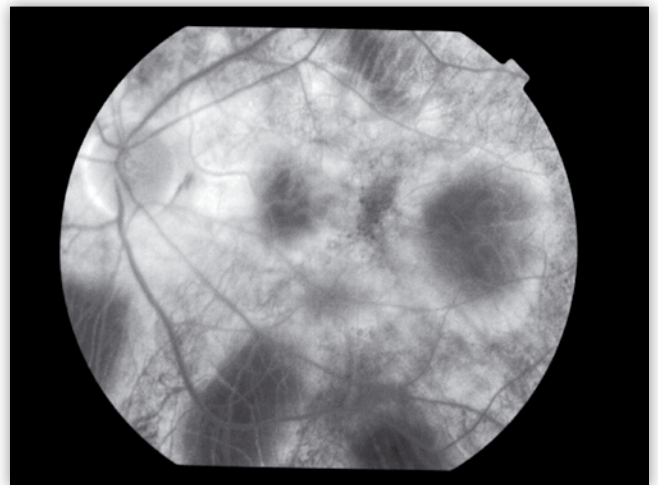
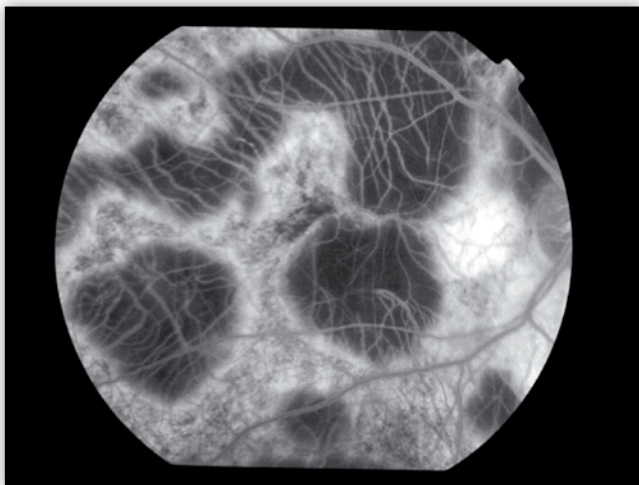
Wczesne i późne fazy angiografii fluoresceinowej (ryc. 2a i 2b oraz 3a i 3b) oraz obrazowanie dna oka w świetle podczerwonym (ryc. 4a i 4b) wykazały występowanie rozległych, róż-



**Ryc. 1a i 1b.** Kolorowa fotografia dna oka prawego i lewego.  
**Fig. 1a and 1b.** The colour picture of the fundus of the right and left eye.



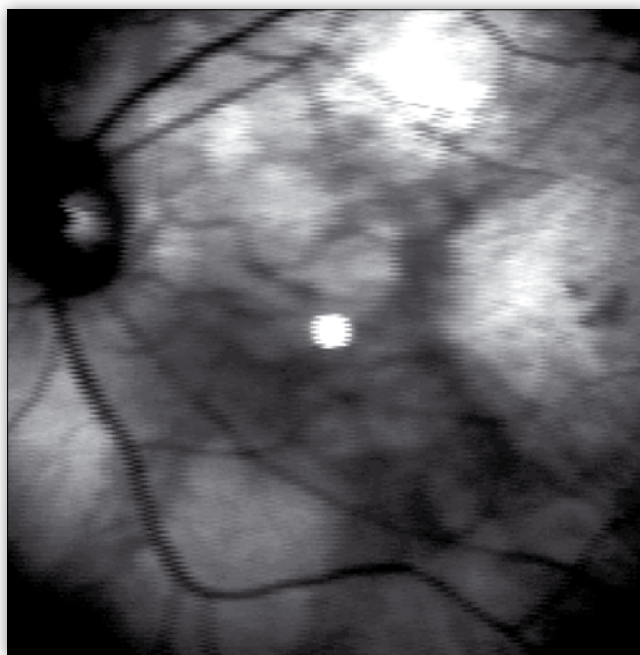
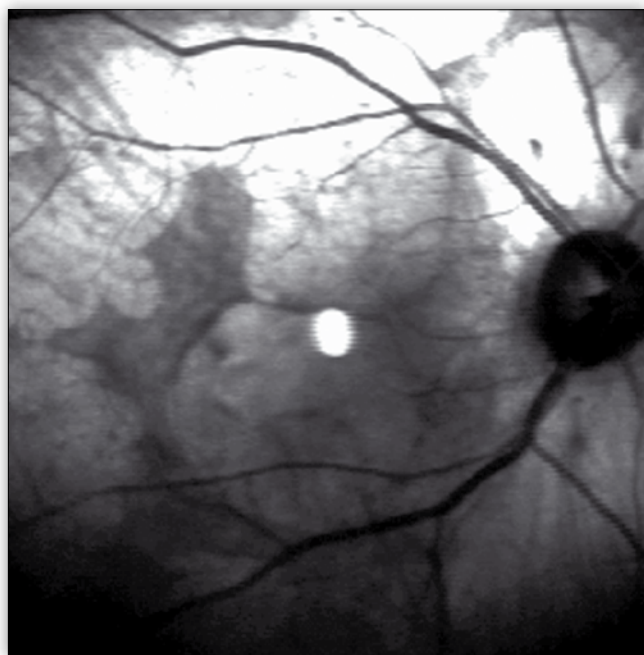
**Ryc. 2a i 2b.** Wczesna faza angiografii fluoresceinowej.  
**Fig. 2a and 2b.** Early phase of fluorescein angiography.



**Ryc. 3a i 3b.** Późna faza angiografii fluoresceinowej.  
**Fig. 3a and 3b.** Late phase of fluorescein angiography.

nego kształtu i wielkości obszarów zaniku RPE oraz naczyń włosowatych naczyniówki na całym obszarze dna oka.

Poziom ornityny w surowicy był prawidłowy i wynosił 87,692 umol/l (norma dla dorosłych kobiet to 36-96 umol/l).



**Ryc. 4a i 4b.** Zdjęcie w świetle podczerwonym prawego i lewego oka.  
**Fig. 4a and 4b.** The infrared photography of the fundus of the right and left eye.

### Omówienie

Objawy podmiotowe i przedmiotowe u chorego z początkowym stadium rozlanej dystrofii naczyńówki są niespecyficzne i mogą prowadzić do postawienia błędnego rozpoznania. W diagnostyce różnicowej rozlanej dystrofii naczyńówki należy uwzględnić choroideremię oraz zanik girlandowaty naczyńówki (1-6).

Choroideremia jest chorobą uwarunkowaną genetycznie (dziedziczenie jest recesywne, sprzężone z chromosomem X), występującą wyłącznie u mężczyzn. Cechą charakterystyczną tej dystrofii jest obecność zaników RPE i choriokapilarów przede wszystkim na środkowym obwodzie dna oka z zaoszczędzeniem obszaru plamkowego do późnych lat życia. Kobiety nosicielki wykazują łagodny, zwykle bezobjawowy plamisty zanik obwodowy RPE i warstwy choriokapilarów oraz nakrapianie nabłonka barwnikowego siatkówki, a ostrość wzroku i pole widzenia pozostają prawidłowe (1,7,8).

W opisanym przez nas przypadku zaniki RPE oraz warstwy choriokapilarów występowały w całym dnie oka oraz obejmowały okolicę plamkową, co jest niezgodne z obrazem klinicznym choroideremii, dlatego też na tej podstawie wykluczono ten typ dystrofii naczyńówkowej.

Zanik girlandowaty siatkówki jest wywołany mutacją genu kodującego główny enzym degradacji ornityny – aminotransferazę ornitynową. Niedobór tego enzymu, markera owej dystrofii, prowadzi do występowania podwyższonego stężenia ornityny w osoczu, moczu, płynie mózgowo-rdzeniowym oraz cieczy wodnistej. Pierwsze objawy choroby pojawiają się wcześniej, bo już w 2. dekadzie życia. Przybierają one postać krótkowzroczności oraz ślepoty zmierzchovej. W obrazie dna oka obserwuje się stopniowo zlewające się plamy obwodowego zaniku naczyńówkowo-siatkówkowego, któremu towarzyszą zmiany zwyrodnieniowe ciała szklonego. Zwykle pomiędzy 4. a 6. dekadą życia, z powodu zaniku geograficznego, występuje „ślepotą prawą” (1,9,10).

U naszej chorej pierwsze objawy choroby pojawiły się znacznie później, ostrość wzroku w dal wynosiła 0,5 i 0,25 odpowiednio dla prawego i lewego oka, zaniki RPE i choriokapilarów obejmowały całe dna oczu, a poziom ornityny w surowicy krwi był prawidłowy, co pozwoliło na wykluczenie girlandowatego zaniku naczyńówki.

Na podstawie przeprowadzonego badania okulistycznego, uzupełnionego o angiografię fluoresceinową oraz badanie poziomu ornityny w surowicy krwi, postawiono rozpoznanie bardzo rzadkiego schorzenia, jakim jest rozlana dystrofia naczyńówki.

### Piśmiennictwo

1. Kański JJ: *Okulistyka kliniczna*. wyd. II polskie, rozdział 15, str. 505-508, Górnicki Wydawnictwo Medyczne, Wrocław, 2005.
2. Hayasaka S, Shoji K, Kanno C, Oura F, Mizuno K: *Differential diagnosis of diffuse choroidal atrophies. Diffuse choriocapillaris atrophy, choroideremia, and gyrate atrophy of the choroid and retina*. Retina 1985, 5(1), 30-37.
3. Noble KG, Carr RE, Siegel IM: *Fluorescein angiography of the hereditary choroidal dystrophies*. Br J Ophthalmol 1977, 61(1), 43-53.
4. Fiore C, Korol S, Santoni G, Daniele S, Babel J: *Degenerative choroidal atrophy (author's transl)* J Fr Ophthalmol 1981, 4(5), 411-420.
5. Kellner U, Tillack H, Renner AB: *Hereditary retinochoroidal dystrophies. Part 1: Pathogenesis, diagnosis, therapy and patient counseling*. Ophthalmologie 2004, 101(3), 307-319.
6. Kellner U, Renner AB, Tillack H: *Hereditary retinochoroidal dystrophies. Part 2: differential diagnosis*. Ophthalmologie 2004, 101(4), 397-412.
7. Hayakawa M, Fujiki K, Hotta Y, Ito R, Ohki J, Ono J, Saito A, Nakayasu K, Kanai A, Ishidoh K, Kominami E, Yoshida K, Kim KC, Ohashi H: *Visual impairment and REP-1 gene mutations in Japanese choroideremia patients*. Ophthalmic Genet. 1999 Jun, 20(2), 107-115.

8. Tallman KB, Haskes C, Perlin RR: *A case study of choroideremia highlighting differential diagnosis and management with Fresnel prism therapy*. J Am Optom Assoc 1996 Jul, 67(7), 421-429.
9. Ohkubo Y, Ueta A, Ito T, Sumi S, Yamada M, Ozawa K, Togari H: *Vitamin B6-responsive ornithine aminotransferase deficiency with a novel mutation G237D*. Tohoku J Exp Med 2005 Apr, 205(4), 335-342.
10. Mayer UM: *Hyperornithinaemia in patients with retinal dystrophy*. Ophthalmologie 2003 Jan, 100(1), 55-61.

**XXVIII Sympozjon Retinologiczny, PTO, Poznań  
12-14.04.2007 r.**

Praca wpłynęła do Redakcji 20.02.2007 r. (928)  
Zakwalifikowano do druku 25.03.2007 r.

**Adres do korespondencji (Reprint requests to):**  
lek. med. Agnieszka Filemonowicz-Skoczek  
ul. Żwirki i Wigury 18/7  
31-465 Kraków



**Komitet Organizacyjny  
II Sympozjonu Sekcji Neurookulistyki  
i Elektrofizjologii Klinicznej  
Polskiego Towarzystwa Okulistycznego**

**Katedra i Klinika Okulistyki PAM  
Al. Powstańców Wielkopolskich 72; 70-111 Szczecin  
tel. (091) 4661293 fax (091) 4661294  
e-mail: sympozjon@ams.edu.pl  
www.ams.edu.pl/oko**



**II SYMPOZJON SEKCJI NEUROOKULISTYKI  
I ELEKTROFIZJOLOGII KLINICZNEJ PTO**

**odbędzie się w dniach 14-15 września 2007 roku w Międzyzdrojach**

**Tematy główne:**

**Diagnostyka elektrofizjologiczna wrodzonych  
i nabytych chorób zwyrodnieniowych siatkówki  
Guzy centralnego układu nerwowego**

**KOMITET ORGANIZACYJNY**

Prof. dr hab. n. med. Olgierd Pałac – przewodniczący  
Prof. dr hab. n. med. Danuta Karczewicz – wiceprzewodnicząca  
Katedra i Klinika Okulistyki Pomorskiej Akademii Medycznej  
Al. Powstańców Wielkopolskich 72;  
70-111 Szczecin  
tel. (0 91) 4661293, fax (0 91) 4661294;  
e-mail: sympozjon@ams.edu.pl

**MIEJSCE OBRAD**

Hotel „Amber Baltic” Promenada Gwiazd 1,  
72-500 Międzyzdroje;  
tel. (0 91) 328 1000;  
fax. (0 91) 328 1022

**INFORMACJE ORGANIZACYJNE**

Zgłoszenia uczestnictwa można dokonać  
tylko w formie elektronicznej na stronie internetowej  
www.ams.edu.pl/oko  
do dnia 31.07.2007 r.

Zgłoszenia pracy/ plakatu zawierające nazwiska autorów,  
tytuł, streszczenie w językach polskim i angielskim  
(max 200 słów) tylko w formie elektronicznej  
prosimy przesyłać na adres: [sympozjon@ams.edu.pl](mailto:sympozjon@ams.edu.pl)  
do dnia 30.06.2007 r.

**Opłata zjazdowa**

Uiszczona **do dnia 30.04.2007 r.:**  
członkowie Sekcji Neurookulistyki i Elektrofizjologii Klinicz-  
nej PTO – 250 PLN  
pozostali uczestnicy 300 PLN  
Uiszczona **po dniu 30.04.2007 r.:**  
członkowie Sekcji Neurookulistyki  
i Elektrofizjologii Klinicznej PTO – 300 PLN  
pozostali uczestnicy 350 PLN  
na konto Komitetu Organizacyjnego  
Bank Zachodni WBK S.A. III Oddział w Szczecinie  
**06 1090 1492 0000 0001 0053 7752**  
z dopiskiem „Sympozjon Neurookulistyki i Elektrofizjologii”  
Bieżące informacje dotyczące Sympozjonu dostępne będą  
na stronie internetowej [www.ams.edu.pl/oko](http://www.ams.edu.pl/oko)

Prof. dr hab. n. med. Danuta Karczewicz  
Wiceprzewodnicząca Komitetu Organizacyjnego  
Prof. dr hab. n. med. Olgierd Pałac  
Przewodniczący Komitetu Naukowego