

ZACMA wrodzona u dzieci jest jednym z najczęściej spotykanych schorzeń układu wzrokowego. Wczesne rozpoznanie przyczyny i wdrożenie szybkiego, odpowiedniego postępowania leczniczego wielokrotnie zapobiega postępującemu zmętnieniu soczewek.

Przyczyny i patomechanizm powstawania zaćm są różne. Biorą w tym udział czynniki egzogenne i endogenne. Czynniki egzogenne to: zakażenia wewnątrzłonowe — pierwotniakiem *Toxoplasma gondii*¹³, wirusem różyczki^{5, 17, 18}, cytomegalii¹³, herpes simplex⁴, także promieniowanie ultrafioletowe^{7, 10, 12} i leki^{11, 16}.

Do przyczyn endogennych należą schorzenia metaboliczne uwarunkowane defektem enzymatycznym, hormonalnym lub brakiem czynników regulujących procesy metaboliczne w ustroju. Przerwanie cyklu przemiany metabolicznej z powodu braku aktywności enzymu doprowadza do akumulacji substratu lub substratów reakcji, które działają toksycznie na soczewkę np. w galaktozemia — galaktitol^{1, 15}, w cukrzycy sorbitol i fruktoza^{1, 2, 11, 18}.

W niedoczynności przytarczyc niski poziom wapnia i podwyższony poziom fosforu powodują powstanie zwapnień w tkankach poza układem kostnym i często również powodują zmiany w soczewkach^{3-6, 9}.

Celem pracy jest przedstawienie przyczyn zaćm wrodzonych u dzieci w oparciu o wspólny materiał Zespołów Problemowych Okulistycznego i Schorzeń Metabolicznych CZD.

MATERIAŁ I METODYKA

Badaniem objęto 385 dzieci z zaćmami wrodzonymi. U wszystkich stosowano jednakowy schemat prowadzonych badań. Zbierano wywiad rodzinny, ciążyowy i okolorodowy. Oceniano przedmiotowy stan dziecka, wykonano pełne badanie okulistyczne. Oznaczono na czczo w surowicy poziom glukozy, wapnia, mocznika, magnezu, aminokwasów, cholesterolu, w krwinkach czerwonych aktywność enzymu urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanu, w 102 przypadkach galaktokinazę¹, poziom przeciwciał różyczkowych, cytomegalii i odczyn immunofluorescencyjny w kierunku toksoplazmozy. W moczu oznaczano substancje redukujące, aminokwasy, białko.

WYNIKI I OMÓWIENIE

Przyczyny zaćm wrodzonych przedstawiono w tab. I. Zastosowany zestaw badań pozwolił na wykrycie wśród dużej liczby pacjentów jednoznacznie określonych przyczyn metabolicznych zaćm wrodzonych.

Po tlenoterapii dłuższej niż 6 tygodni zaćmy stwierdzono w 4,8% przypadków. Przy utlenianiu polipeptydy torebki soczewki przechodzą z formy sulfhydrylowej w dwusiarczkową. Dochodzi do nagromadzenia związków o wysokim ciężarze cząsteczkowym i przerwania torebki. Ipector A. sugeruje w swojej pracy, że zbyt intensywne utlenianie komponentów torebki soczewki jest czynnikiem inicjującym zaćmę oraz że czynnik utleniający pochodzi ze środowiska zewnętrznego².

Z Oddziału Okulistycznego, kierownik: doc. dr med. Bolesław Kornacki i z Oddziału Metabolicznego Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, kierownik: prof. dr med. Ewa Pronicka

Reprint requests to: Dr Jadwiga Juszek, ul. Akermanńska 5 m. 29; 02-760 Warszawa, Poland

JADWIGA JUSZKO, JOLANTA KUBALSKA
i MIROSLAWA SZRETER

Zaćmy metaboliczne w materiale Centrum Zdrowia Dziecka

METABOLIC CATARACTS IN THE MATERIAL OF CHILDREN'S HEALTH CENTRE

The investigations concerned 385 children with a congenital cataract. It was not possible to establish the causes of the condition in 46.5 p.c. of examined children. The set of examinations which was used was sufficient for an explicit determination of the cause of the metabolic part of congenital cataracts. In galactosaemia opacification of the lens appeared in 64 p.c. of cases, in hypofunction of the parathyroids in 17.8 p.c., in hypoglycaemia in 6.6 p.c., in Lowe's syndrome in 100 p.c. of cases.

HASŁA: zaćmy metaboliczne, przyczyny, niedoczynność przytarczyc, galaktozemia, zespół Lowe'a, tlenoterapia

KEY WORDS: metabolic cataracts, causes, hypofunction of the parathyroids, galactosaemia, Lowe's syndrome

Tabela I

Przyczyny zaćmy	Liczba pacjentów z zaćmą	Odsetek w stosunku do ogólnej liczby pacjentów	Zaćma obu-ocznna	Zaćma jedno-ocznna
Choroby metaboliczne	23	6,0	21	2
Zespoły genetyczne	39	10,0	35	4
Zakażenia wewnątrzłonowe	38	10,0	35	3
Występowanie rodzinne	87	22,6	87	0
Tlenoterapia	19	4,9	18	1
Etiologia nieustalona	179	46,5	165	14
Ogółem	385	100,0	361	24

U 46,5% badanych dzieci nie udało się ustalić przyczyny schorzenia, chociaż w wywiadzie podawano zakażenia górnych dróg oddechowych u matki podczas pierwszych miesięcy ciąży. W pewnym procencie przypadków stwierdzono współistniejące wady w budowie, opóźniony rozwój umysłowy i ruchowy. Mimo wykonanych licznych badań etiologia i patogeniza kryje wiele niejasności. Nowe światło na etiologię tych zaćm wprowadzają prace doświadczalne nad efektami biologicznymi promieni ultrafioletowych^{2, 7, 10, 12}. Promienie ultrafioletowe mogą doprowadzić do zaburzeń funkcji transkrypcyjnych i replikacyjnych kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA) i zaburzeń mechanizmów enzymatycznych w komórce^{7, 10, 12}.

Za szczególnie ważny wśród zastosowanych badań uznać należy dokładny wywiad rodzinny, który ma bardzo duże znaczenie w poradnictwie genetycznym, a szczególnie w wykrywaniu heterozygot^{2, 4, 14}. Dziedziczenie zaćm ma charakter dominujący, recesywny i sprzężony z chromosomem X^{4, 14, 15}.

Jeżeli zaćmie towarzyszą tuż po urodzeniu inne objawy kliniczne — biegunka, wymioty, przedłużająca się żółtaczka, cechy uszkodzenia funkcji wątroby, nerek,

ośrodkowego układu nerwowego — konieczne jest szybkie badanie w kierunku galaktozemia, gdyż wczesne wprowadzone leczenie może zahamować rozwój zaćmy lub nawet doprowadzić do cofnięcia się zmian w soczewce w tej chorobie.

W tab. II przedstawiono procent stwierdzanych zaćm w stosunku do ogólnej liczby przypadków rozpoznanych chorób metabolicznych i genetycznych.

Tabela II

Zaburzenia ogólne	Ogólna liczba przypadków	Liczba dzieci z zaćmą	Odsetek
Galaktozemia klasyczna	25	16	64,0
Hipoglikemia ketotyczna	30	2	6,6
Niedoczynność przytarczyc	28	5	17,8
Zespół Lowe'a	11	11	100,0
Zespół Downa	85	23	27,0
Zespół Conradi-Hunermanna	1	1	100,0
Zespół Hallermann-Streiffa	2	2	100,0
Zespół Bloch-Sulzbergera	1	1	100,0
Zespół Marinesco-Sjögrene	1	1	100,0

W klasycznej galaktozemia stwierdzono 64% zaćm wrodzonych. W 5 przypadkach rozpoznanie było postawione późno między 2 a 4 rokiem życia, a wiadomo, że czynnikiem inicjującym powstanie zaćmy jest nieprawidłowa przemiana galaktozy¹⁻³. Wzrost stężenia galaktozy w soczewce doprowadza do działania enzymu reduktazy aldozowej w obecności koenzymu NADPH, powstaje toksyczny produkt galaktitol. Związek ten nie podlega dalszym przemianom, trudno przenika przez torebkę soczewki, dochodzi do wzrostu ciśnienia osmotycznego, obrzęku i uszkodzenia włókien². W 2 przypadkach galaktozemia obserwowano po zastosowaniu diety całkowite cofnięcie się zmian powstałych w soczewce.

W niedoczynności przytarczyc zaćmę stwierdzono w 17,8%. Jest to dość niski procent w porównaniu z badaniami Pahjola⁶, gdzie zmiany w soczewkach stwierdzono w 58,5% przypadków. W niedoczynności przytarczyc zmiany w soczewce pojawiają się w różnym czasie, od 2 miesięcy do 50 roku życia, związane są z poziomem wapnia, gdy jest on prawidłowy, zmiany w układzie wzrokowym nie występują.

W zespole Lowe'a (zespół oczno-mózgowo-nerkowy) stwierdzono zaćmę w 100% przypadków, co przemawia za defektem genetycznie uwarunkowanym. Do zaburzeń dochodzi we wczesnym okresie embriogenezy. Polegają one na wadliwym formowaniu się, wtórnej degeneracji pierwotnych, tylnych włókien soczewki i w konsekwencji ich zaniku. Soczewka przybiera charakterystyczny cieniutki, dyskoidalny kształt¹⁴.

Mimo licznych badań nad przyczynami zaćm mechanizm powstania zmian w soczewce nie jest jeszcze całkowicie znany. Zwraca się też uwagę na możliwość antygenowego działania białek soczewki^{2, 14}.

PODSUMOWANIE

Największe znaczenie dla ustalenia etiologii zaćmy wrodzonej ma wywiad rodzinny i pełne badanie okulistyczne. We wszystkich przypadkach zaćmy wrodzonej wskazane jest wykluczenie zakażeń wewnątrzłonowych.

Wśród badań metabolicznych najważniejsze są: określenie w surowicy poziomu glukozy, galaktozy, wapnia, fosforu oraz w moczu substancji redukujących, białka i aminokwasów.

Współistnienie zaćmy z innymi objawami klinicznymi szczególnie uszkodzeniem wątroby, ośrodkowego układu nerwowego, nerek sugeruje określoną chorobę metaboliczną.

PIŚMIENNICTWO

- Bożkowska K.: Genetycznie uwarunkowane zaburzenia metaboliczne u dzieci, 308-316 (PZWL, Warszawa 1983). — 2. Clayton R.M., Cuthbert J., Seth J., Phillips C.T., Barholomew R.S., McReid J.: Epidemiological and other studies in the assessment of factors contributing to cataractogenesis. Human cataract formation. Ciba Foundation Symposium 106 July 1984 Pitman Publishing. — 3. Digeorge A.M.: Pediatric Ophthalmology. (Saunders, Philadelphia 1983). — 4. Harley R.: Pediatric Ophthalmology. (Saunders, Philadelphia 1983). — 5. Jam J.S., Pillely P., Gongwar D.N., Dhir S.P., Kaul V.K.: Congenital cataract: etiology and morphology. J. Pediatr. Ophthalm. 20: 238-242 (1983). — 6. Kubalska J., Pieniążek D., Skubiszewska T., Maciejko D., Pronicka E.: Aktywność galaktokinazy we wrodzonych zaćmach u dzieci. Przeg. Ped. 16: 17-20 (1984). — 7. Lisiewicz J., Moszczynski P.: Wpływ promieniowania ultrafioletowego na układ krwiotwórczy i immunologiczny. I. Generatory promieniowania ultrafioletowego, ekspozycja zawodowa, mechanizm działania biologicznego. Przeg. Lek. 42: 668-672 (1985). — 8. Mausolf F.A.: The eye and systemic disease. (Mosby, St. Louis 1980). — 9. Pahjola S.: Ocular manifestation of idiopathic hypoparathyroidism. Acta Ophthalmol. 40: 255-258 (1962). — 10. Parrish J.A., Anderson R., Urbach F., Pitts D.: Biological effects of ultraviolet with emphasis on human responses to longwave ultraviolet. (Willey and Sons, Chichester 1978).
- Skubiszewska T.: Patofizjologia soczewki. Pol. Tyg. Lek. 36: 509-512 (1981). — 12. Smith K.C.: The cellular repair of radiation damage. Sunlight and Man. (University of Tokio Press, Tokio 1974). — 13. Stago S., Reynolds D., Amas C.S.: Auditory and visual defects resulting from symptomatic and subclinical congenital cytomegaloviral and toxoplasma infection. Pediatrics 59: 669 (1977). — 14. Tripathi K.C., Cibis G.W., Tripathi B.J.: Pathogenesis of cataracts in patients with Lowe's Syndrome. Ophthalmology 93: 1046-1051 (1986). — 15. Wells W.W., Pittman T.A., Egan T.J.: The isolation and identification of galactitol from the urine of patients with galactosemia. J. Biol. Chem. 238: 10-14 (1964). — 16. Wojnarowski M., Krukowska K., Trzebiński A., Kuszyk T.: Zaćma podtorebkowa soczewki u dzieci z zespołem nerczycowym leczonym entoncentem. Ped. Pol. 7: 817-819 (1976). — 17. Zimmerman L.E.: Histopathologic basis for ocular manifestation of congenital rubella syndrome. Amer. J. Ophthalm. 63: 837 (1968). — 18. Zygulska-Machowa H.: Soczewka i jej choroby. Okulistyka współczesna (PZWL, Warszawa 1986).

Praca wpłynęła: 20.04.1989 (nr 5548).