

(130)

# Wrodzona niepostępująca ślepotą nocna

## Congenital stationary night blindness

**Beata Kocyla-Karczmarewicz, Mirosława Grałek,  
Jadwiga Juszek, Agnieszka Trzebicka, Grażyna Sarti**

Z Kliniki Okulistyki Instytutu – Pomnika Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie  
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Mirosława Grałek

**Summary:** Authors present diagnostic procedures and clinical features of the congenital stationary night blindness (CSNB) in 19 patients. Effective therapy of the concomitant ophthalmological pathologies usually improves patient's vision ability.

**Słowa kluczowe:** ślepotą zmierzchowa, dzieci, elektro-negatywny zapis ERG.

**Keywords:** night blindness, children, negative ERG.

### Wstęp

Wrodzona niepostępująca ślepotą nocna (CSNB – congenital stationary night blindness) stanowi grupę chorób dziedzicznych, charakteryzujących się zaburzeniami widzenia zmierzchowego istniejącymi od urodzenia i nie pogłębiającymi się oraz upośledzoną adaptacją do ciemności. Po raz pierwszy została opisana w 1838 roku przez Cuniera'a (wg 8) na podstawie obserwacji siedmiu generacji jednej rodziny, w której występowały osoby ze złym widzeniem o zmierzchu, z zachowanymi prawidłowymi innymi funkcjami układu wzrokowego. W piśmiennictwie zwraca się uwagę na częste współwystępowanie CSNB i krótkowzroczności. Jest to tłumaczone bliskim usytuowaniem genów odpowiedzialnych za oba schorzenia (2,3). CSNB powinna być także brana pod uwagę w diagnostyce oczopląsu (9).

Obecnie wyróżnia się CSNB z prawidłowym obrazem dna oczu oraz CSNB ze zmianami na dnie oczu (ang. Oguchi disease, *fundus albipunctatus*, fleck retina of Kandori) (8,9). CSNB z prawidłowym obrazem dna oczu może dziedziczyć się autosomalnie recesywnie i dominująco lub być recesywnie związane z płcią (6,8,10). Zgodnie z występującymi zmianami w zapisie ERG wyodrębniono dwa typy choroby (6,8,10). Typ I – Riggsa – charakteryzuje się brakiem zapisu skotopowego, typ II – Shuberta-Bornsheina – cechuje się negatywnym zapisem ERG.

### Cel pracy

Celem pracy jest analiza problemów diagnostycznych i postępowania terapeutycznego u dzieci z CSNB, bez zmian na dnie oczu.

### Materiał i metody

Zbadano 19 dzieci, w tym 6 dziewczynek w wieku 8-10 lat oraz 13 chłopców w wieku 4-16 lat, u których postępowanie diagnostyczne pozwoliło rozpoznać wrodzoną niepostępującą ślepotą oczną. Zostały one wyodrębnione z 90-osobowej grupy pacjentów, badanej w latach 1998-2003 w naszej klinice z powodu zaburzeń

widzenia zmierzchowego z nieprawidłowymi zapisami ERG. Ocena obejmowała dane z wywiadu, uwzględniające rodzinne występowanie dolegliwości, oraz stan narządu wzroku. Badanie okulistyczne uwzględniało określenie ostrości wzroku za pomocą tablic Snellena, oznaczenie refrakcji (po porażeniu akomodacji), ocenę odcinka przedniego w lampie szczelinowej, dno oczu metodą bezpośrednią oraz pośrednią, widzenie barwne na tablicach Ischi'hary, angiografię fluoresceinową i badanie ERG. U 16 starszych dzieci wykonano badanie perymetryczne. W celu diagnostyki różnicowej u 7 dzieci badano wywołane potencjały wzrokowe, u 6 – przeprowadzono tomografię komputerową głowy i oczodołów.

Badanie ERG wykonywano aparatem UTAS-2000, standardowym programem, używając stymulacji świetlnej metodą pełnego pola typu Ganzfeld oraz elektrod ERG-Jet, przy znieczuleniu rogówki 0,5% roztworem Alcainy, po rozszerzeniu źrenic, stosując 30-minutowy czas adaptacji do ciemności i 5-minutowy czas adaptacji fotonowej.

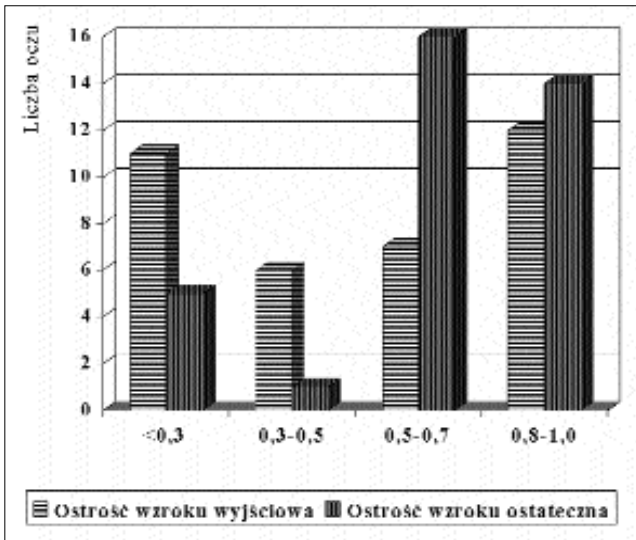
### Wyniki

U 13 pacjentów, oceniając do trzech pokoleń wstecz, potwierdzono rodzinne występowanie schorzenia. Wyniki badań zawarto w tabelach I i II.

Wyjściową i ostateczną ostrość wzroku przedstawiono na ryc. 1.

Poprawę ostrości wzroku uzyskało 14 dzieci po zastosowaniu należytej korekcji okularowej oraz obturacji oka prowadzącego przy stwierdzonym niedowidzeniu i nieprawidłowej fiksacji. U 2 dzieci ostrość widzenia nie uległa poprawie mimo zastosowanego leczenia. U 6 dzieci przeprowadzono leczenie operacyjne zezów, uzyskując równoległe ustawienie gałek ocznych.

U dwojga dzieci stwierdzono w badaniu ERG wygaszony zapis skotopowy (typu I) (ryc. 2) z towarzyszącym obniżeniem amplitudy odpowiedzi fotonowych, bez wydłużonego przewodnictwa, u pozostałych 17 – zapisy elektronegatywne (typu II) (ryc. 3) z prawidłowymi zapisami fotonowymi.

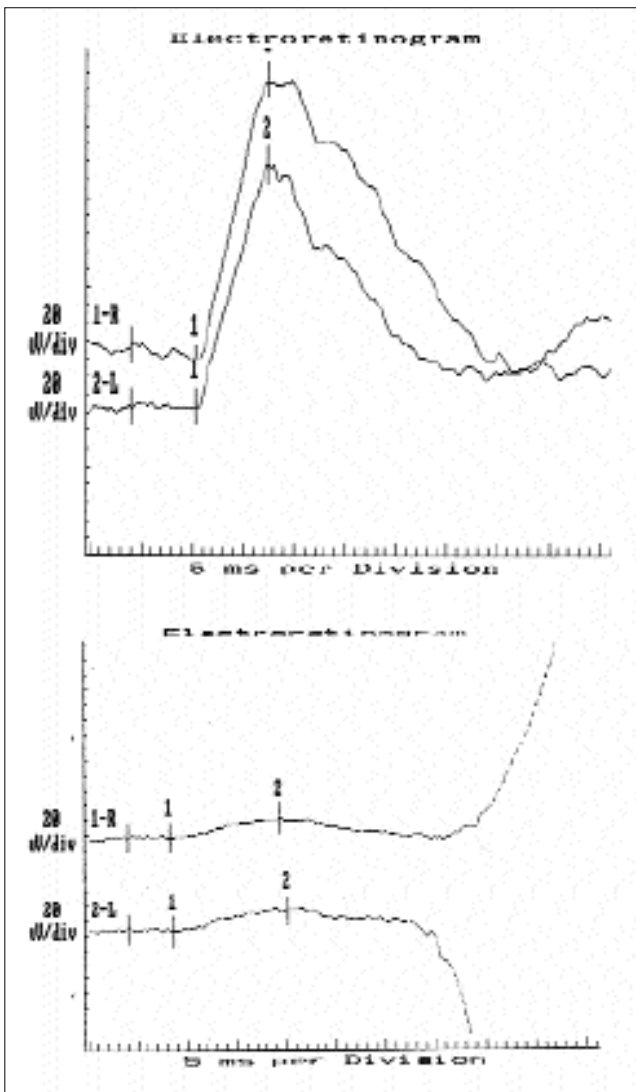


Ryc. 1. Wyniki wyjściowych i ostatecznych pomiarów ostrości widzenia.  
Fig. 1. Results of baseline and final assessment of visual acuity.

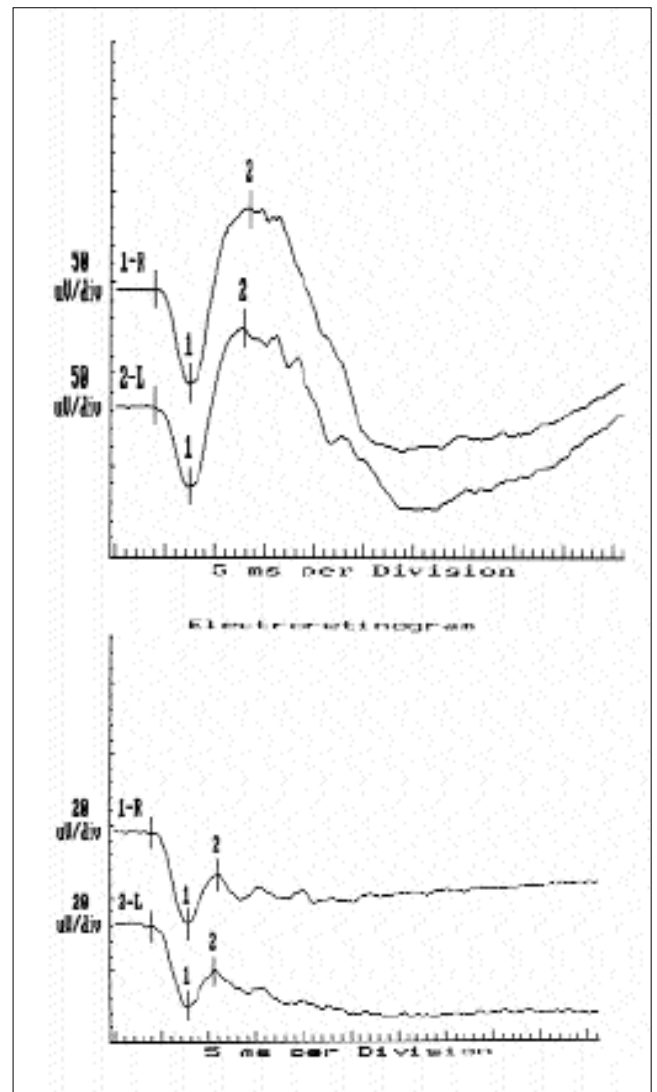
Angiografia fluoresceinowa nie wykazała u żadnego badanego dziecka patologii nabłonka barwnikowego siatkówki.

**Omówienie**

Charakterystyczny wywiad rodzinny, zapisy ERG oraz prawidłowy obraz angiograficzny pozwoliły wykluczyć u omawianych pacjentów występowanie zwyrodnienia barwnikowego siatkówki i rozpoznać mniej uciążliwą życiowo przyczynę złego widzenia zmierzchowego (4). Zwraca uwagę fakt, że mimo znacznej poprawy ostrości widzenia w wyniku postępowania terapeutycznego większość dzieci nie osiągnęła pełnej ostrości wzroku, a u dwóch dziewczynek (siostry) nie uzyskano poprawy widzenia. Na podstawie obrazu klinicznego rozpoznano u nich współistniejącą hipoplazję płamek. W piśmiennictwie brak doniesień o podobnej korelacji. Szukając wytłumaczenia braku pełnej ostrości widzenia u badanych dzieci, należy wziąć pod uwagę możliwość jednoczesnego występowania CSNB i zaburzeń strukturalnych czy funkcjonalnych w płamce. Możliwe, że odpowiedź przyniosą badania skupiające się na zaburzeniach związanych z przenoszeniem pobudzenia



Ryc. 2. Zapis skotopowy z atenuacją, u góry – norma, u dołu – wygaszony zapis skotopowy.  
Fig. 2. Scotopic ERG with attenuation, upper curves: normal, lower curves: absent scotopic ERG.



Ryc. 3. Zapis skotopowy, pobudzenie pojedynczym białym bodźcem bez atenuacji. U góry – norma, zapis dolny – elektroujemny.  
Fig. 3. Scotopic ERG without attenuation. Upper curves – normal. Lower curves – negative ERG.

Parametr kliniczny Clinical measure	Liczba pacjentów No. of pts
prawidłowa ostrość wzroku normal visual acuity	3 (16%)
oczopląs nystagmus	6 (32%)
prawidłowe widzenie barwne normal colour vision	19 (100%)
prawidłowe pole widzenia normal visual field	19 (100%)

Tab. I. Cechy kliniczne pacjentów niewymagające lub niepodlegające terapii.

Tab. I. Clinical measures – normal or untreatable.

pomiędzy fotoreceptorami a komórkami dwubiegunowymi na poziomie kanałów jonowych i ich uwarunkowania genetyczne (1,5,7). Obecnie, po ustaleniu rozpoznania powinno się dążyć do minimalizacji zaburzeń współistniejących, takich jak wady refrakcji, niedowidzenie i zez.

### Wnioski

1. CSNB jest rzadkim schorzeniem występującym rodzinnie, cechującym się charakterystycznym zapisem ERG.
2. Postępowanie terapeutyczne sprowadza się do leczenia współistniejących zaburzeń upośledzających widzenie.

**PIŚMIENICTWO:** 1. Felix R.: *Channelopathies: Ion channel defects linked to heritable clinical disorders*. J. Med. Genet., 2000, 37, 729-740. 2. Hawksworth N. R., Headland S., Good P., Thomas N. S. T., Clarke A.: *A land island eye disease: clinical and electrophysiological studies of a Welsh family*. Br. J. Ophthalmol., 1995, 79, 424-430.

Patologia Abnormality	Przed leczeniem Before treatment	Po leczeniu After treatment
nieprawidłowa ostrość wzroku decreased visual acuity	16 (84%)	14 (74%)
zez / strabismus	6 (32%)	0
niedowidzenie / amblyopia	6 (32%)	0

Tab. II. Wyniki terapii patologii współistniejących z CSNB – liczba pacjentów.

Tab. II. Outcome of treatment of concomitant abnormalities in pts with CSNB (no. of pts).

3. Khouri G., Mets M. B., Smith V. C., Wendell M., Pass A. S.: *X-linked congenital stationary night blindness. Review and report of a family with hyperopia*. Arch. Ophthalmol., 1988, 106, 1417-1422.
4. Koh A. H. C., Hogg C. R., Holder G. E.: *The incidence of negative ERG in clinical practice*. Doc. Ophthalmol., 2001, 102, 19-30.
5. Marmor M. F.: *Lessons from the retinal diaspora*. Br. J. Ophthalmol., 1997, 81, 1027.
6. Noble K. G., Carr R. E., Siegel I. M.: *Autosomal dominant congenital stationary night blindness and normal fundus with an electronegative electroretinogram*. Am. J. Ophthalmol., 1990, 109, 44-48.
7. Rattner A., Sun H., Nathans J.: *Molecular genetics of human retinal disease*. Ann. Rev. Genet., 1999, 33, 89-131.
8. Ryan S. J. (Ed.): *Retina*. Mosby, Tear Book Inc., St Louis, 1994, Vol. 3, Glaser BM (Ed.): *Surgical Retina*: 321-326, 504-508.
9. Shawkat F. S., Kriss A., Thompson D., Russell-Eggitt I., Taylor D., Harris C.: *Vertical or asymmetric nystagmus need not imply neurological disease*. Br. J. Ophthalmol., 2000, 84, 175-180.
10. Taylor D. (Ed): *Paediatric Ophthalmology*. Blackwell Science Ltd., Oxford, 1997, 94-106, 132-142, 558-560.

Praca wpłynęła do Redakcji 16.04.2004 r. (481).

Adres do korespondencji (Reprint requests to):  
Beata Kocyła-Karczmarewicz  
Klinika Okulistyki IP CZD  
al. Dzieci Polskich 20  
04-736 Warszawa