

ВРОДЕНА ЧАСТИЧНА АТРОФИЯ НА ПАПИЛАТА НА ЗРИТЕЛНИЯ НЕРВ И ДЕФИЦИТ НА АБДУКЦИЯТА: КЛИНИЧНО И НЕВРОИЗОБРАЗЯВАЩО ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВО

А. Цукева¹, А. Капрелян¹, В. Йотова², Г. Георгиев³

Key words: *congenital optic disc atrophy, abduction deficit, leukoencephalopathy*

ВЪВЕДЕНИЕ

Вродената атрофия на папилата на зрителния нерв и дефицитът на абдукцията, в някои случаи представляват клинично и невроизобразяващо предизвикателство. Често тези очни проблеми се асоциират и с други промени в ЦНС. Едностранните очни аномалии, за разлика от двустранните, могат да се проявят покъсно след раждането. Във връзка с изясняване на причините и диференциалната диагноза е необходима подробна информация, свързана с вътреутробни инфекции, патология на бременността, усложнения по време на раждането (1,3,9).

Вродената атрофия на папилата на зрителния нерв засяга в различна степен зрителната острота и представлява сериозен диференциално-диагностичен проблем. Най-честите причини за появата ѝ са Леберовата наследствена оптична невропатия и Спиноцеребеларната атаксия. Вродените аномалии на папилата на зрителния нерв, включващи: хипоплазия, колобома на папилата, перипапилерна стафилома, мегалопапилата, много често обясняват намалената зрителна острота, страбизма и нистагъма при малките деца (2,3,9).

¹Катедра по Нервни болести

²Катедра по Детски болести и медицинска генетика

³Катедра по Образна диагностика
Медицински Университет "Проф. д-р Параскев Стоянов" - Варна

The evaluation of congenital optic disc atrophy, abduction deficit and leukoencephalopathy could be a great clinical challenge for the neuro-ophthalmologist. We present a case of 5-year-old boy with unilateral abduction deficit, partial optic disc atrophy, and MRI white matter supratentorial lesions. Immunological and serological tests were within normal limits. In our study we discuss the differential diagnosis of these congenital neuro-ophthalmological abnormalities, motivating further examinations and management of this heterogenous group.

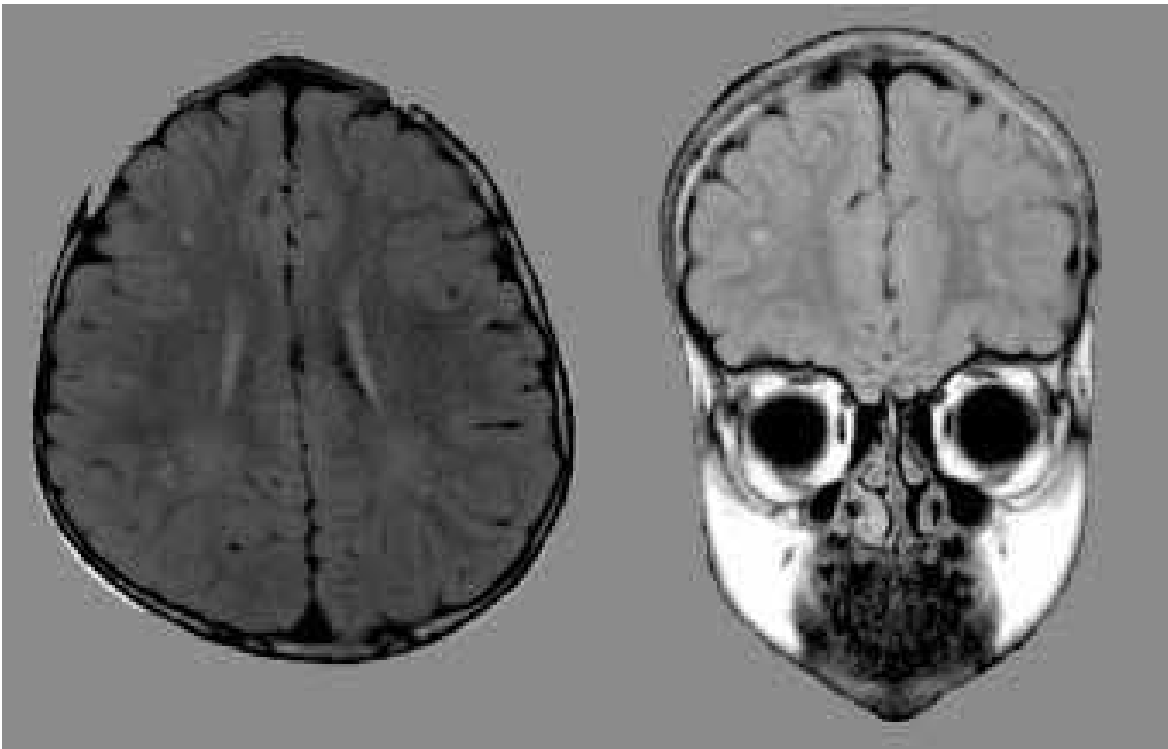
С цел изясняване на причините за вродения дефицит на абдукцията е от голямо значение изследването на зениците, акомодацията, конвергенцията и наличието или липсата на неврологични симптоми, в т.ч. главоболие, хемипареза, пареза на лицевия нерв, атаксия. Вродената пареза/парализа на n.abducens е най-честата краниална пареза в педиатрията. Диференциална диагноза е необходима със синдром на Duane, вродена фиброза на екстрабулбарните мускули, вродена миастения, синдром на Möbius, краниофациални аномалии, синдром при частична/пълна загуба на зрението (1,6,8).

Вродената левкоенцефалопатия е рядка и хетерогенна група заболявания, които могат да се асоциират с описаните очни аномалии. Тук се включват вродената цитомегаловирусна инфекция, вродената мускулна дистрофия, мегаленцефаличната левкоенцефалопатия със субкортикални кисти, прогресивната мултифокална левкоенцефалопатия (4,5,7).

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Представяме дете на 5 години от мъжки пол, родено с тегло 2850 г. от първа нормална бременност и нормално раждане без асфиксия. Детето е с правилно физическо и невро-психическо развитие. Родителите отричат фамилна обремененост. По техни данни и наличната медицинска документация, от раждането детето криви лявото си око навътре. На 3-годишна възраст е установена хиперметропия, кривенето на лявото око е тълкувано като конкомитентен страбизъм, а установеното по-слабо зрение на същото око – като амблиопия. Фундоско-

пръсти пред окото), а при фундоскопията – бледа папила на зрителния нерв в ляво око. Останалият невроофтальмологичен, както и соматичният статуси - са нормални. От проведените лабораторни изследвания: параклиничните и вирусологичните са в норма; имунологичният статус е с данни за нормален хуморален имунитет; ЕЕГ – в границите на нормата за възрастта. От проведената МРТ на главния мозък са налице данни за фокуси на абнормен сигналнен интензитет в бялото мозъчно вещество двустранно супратенториално, обсъден е възможен васкулит (Фиг. 1).



Фиг. 1. МРТ-данни за фокуси на абнормен сигналнен интензитет в бялото мозъчно вещество двустранно супратенториално

пията е описана като нормална. Предписани са очила и провеждането на оклузионна терапия. На 4-годишна възраст детето е консултирано в нашия невроофтальмологичен сектор. Установени са: дефицит на абдукцията за ляво око; нистагъм на двете очи във всички посоки; намалено зрение за ляво око (VOS= брой

При направената контролна МРТ след 1 година, в т.ч. ангио-МРТ, е установен нормален калибър на интракраниалните съдове, а останалите изменения в бялото мозъчно вещество са без промяна. Липсва динамика и в невроофтальмологичния статус.

ОБСЪЖДАНЕ И ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Задълбоченото изследване на вродената атрофия на папилата на зрителния нерв и дефицитът в абдукцията, с изясняване причините за появата, асоциацията с други промени в ЦНС и развитието на симптоматиката във времето, често са трудни и изискват комплексен подход (1,3,9). Представеният случай демонстрира дете с вродена очна патология: дефицит на абдукцията, най-вероятно пареза на n.abducens, частична атрофия на папилата на зрителния нерв, асоциирани с промени в бялото мозъчно вещество. Най-честата причина в подобни случаи е родова травма/асфиксия по време на раждането, за които няма данни. Могат да се обсъждат и други причини, за които в момента също липсва потвърждение: пренатални инфекции, от които най-честата е тази, предизвикана от цитомегаловирус – вирусологичният резултат е негативен; системно заболяване, тип васкулит – отчетен е нормален хуморален имунитет.

Поставянето на точна диагноза в тази хетерогенна група случаи обосновава подробното им проследяване: установяване наличие или липса на развитие на симптоматиката, поява на нова такава, в т.ч. офталмологична или неврологична. Всичко това мотивира разширяване на изследванията и при необходимост - преценка на фактите във времето.

ЛИТЕРАТУРА

1. Bodack M. *Evaluation of abduction deficits in pediatric patients. J of Behavioral Optometry.* 2002; 13(6):143-148.
2. Denne C., Käsmann-Kellner B., Ruprecht K. *Prevalence of optic atrophy and associated ocular and systemic diseases in a department of pediatric ophthalmology. Klin Monbl Augenheilkd.* 2003; 220(11):767-773.
3. Gogate P., Gilbert C., Zin A. *Severe visual impairment and blindness in infants: causes and opportunities for control. Middle East Afr J Ophthalmol.* 2011; 18(2):109-114.
4. Kristjánsdóttir R., Uvebrant P., Wiklund L. *Clinical characteristics of children with cerebral white matter abnormalities. Eur J Paediatr Neurol.* 2000;4(1):17-26.
5. Kumar M., Singh B. *Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts in all three siblings of a non-Aggarwal Indian family. Ann Indian Acad Neurol.* 2012; 15(3):214-217.
6. Miles L., DeGraw T., Dinopoulos A., Cecil K., Van der Knaap M., Bove K. *Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts: a third confirmed case with literature review. Pediatr Dev Pathol.* 2009; 12(3):180-186.
7. Noyola D., Demmler G., Nelson C., Griesser C., Williamson W., Atkins J., Rorelle J., Turcich M., Liorente A., Sellers-Vinson S., Reynolds A., Bale J., Gerson P., Yow M., Houston Congenital CMV Longitudinal Study Group. *Early predictors of neurodevelopmental outcome in symptomatic congenital cytomegalovirus infection. J Pediatr.* 2001; 138(3):325-331.
8. Özdemir M., Garipardiç M. *Benign isolated abducens nerve palsy. Eur J Gen Med.* 2010; 7(2):220-222.
9. Rudanko S., Laatikainen L. *Visual impairment in children born at full term from 1972 through 1989 in Finland. Ophthalmology.* 2004; 111(12):2307-2312.

Адрес за кореспонденция:
доц.д-р Александра Цукева, дм
Катедра по Нервни болести
МУ "Проф. Д-р П.Стоянов"
9002, Варна, ул. Марин Дринов 55
e-mail: al_tz@abv.bg