

## Choroby siatkówki u dzieci

---

Wady wrodzone .....	180
Retinopatia wcześniaków .....	193
Idiopatyczne zapalenie naczyń, tętniaki i zapalenie siatkówki i nerwu wzrokowego (IRVAN) .....	198
Zespół dziecka potrząsanego .....	199
Albinizm oczny .....	200
Choroba Norriego .....	201
Wrodzona ślepotą Lebera .....	203
Okolozylny barwnikowy zanik siatkówkowo-naczyniówkowy .....	204
Zmiany lite na dnie oka u dzieci .....	204

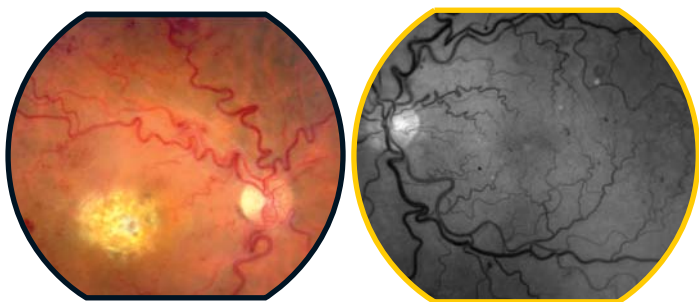
Istnieje szereg zaburzeń dotyczących siatkówki, których występowanie ogranicza się do wieku dziecięcego. Należą do nich wady wrodzone oraz schorzenia dziedziczne. Wiele chorób spotykanych u dorosłych może także wystąpić u dzieci, choć wówczas mogą mieć odmienną prezentację kliniczną. Fotografie dziecięcych schorzeń siatkówki, szczególnie tych występujących rzadko, są głównym narzędziem edukacyjnym w kształceniu młodych okulistów dziecięcych i specjalistów chorób siatkówki w diagnostyce i postępowaniu z tymi pacjentami. Niektóre z tych schorzeń i ich powikłania mogą zagrażać widzeniu, inne zaś mogą jedynie wpływać na ostrość wzroku i pole widzenia.

## Wady wrodzone

Specjalista dziecięcych chorób siatkówki może zaobserwować szereg wad wrodzonych. Należą do nich zaburzenia naczyniowe, zaburzenia nerwu wzrokowego i naczyńiówki.

### Krętość naczyń siatkówki

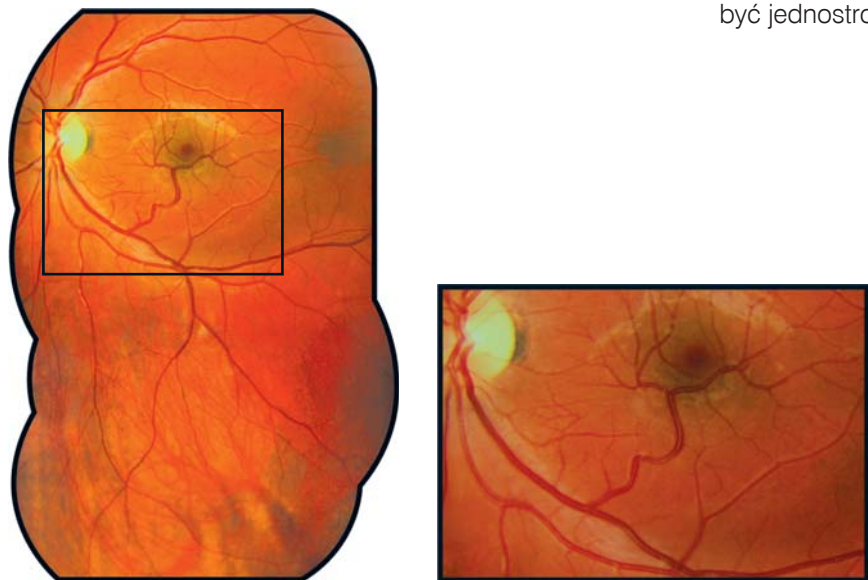
Krętość naczyń siatkówki (*retinal tortuosity*) może być zaburzeniem izolowanym, wadą wrodzoną albo też występować rodzinnie. W oczach z tym schorzeniem mogą się pojawiać krwotoki lub zamknięcie światła naczynia żylnego.



Fotografia przedstawia pacjenta z krętością naczyń siatkówki. W obojgu oczach obecne są rozsiane krwotoki oraz blizna w plamce po przebyłym zatorze tętnicy środkowej siatkówki i przewlekłym obrzęku (po lewej).

### Makronaczynie siatkówkowe

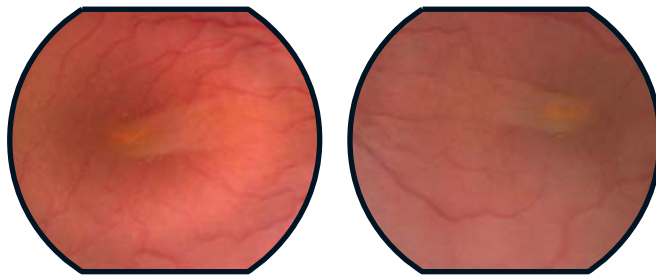
Wrodzone makronaczynie siatkówki (*retinal macrovessel*) to rzadkie schorzenie, w którym występują duże, nieprawidłowe naczynia unaczyniające znaczne obszary dna oka. Mogą obejmować dołek i powodować mroczek (tzw. *angioscotoma*), mogą też spowodować powstanie połączeń naczyń siatkówki z naczyniami rzęskowymi.



To wrodzone makronaczynie unaczynia obwodową część dna oka, przekracza poziomy szew (*raphe*) i biegnie przez plamkę blisko dołka.

### Wrodzone fałdy siatkówki

Wrodzony fałd siatkówki (*congenital retinal fold*) to rzadkie zaburzenie występujące w obrębie tylnego bieguna, wraz z rozgałęzieniami naczyń siatkówkowych, które sięga do tarczy nerwu wzrokowego i rąbka zębatego. Zmianę należy różnicować z masą glejową i przetrwałym unaczynieniem płodowym. Schorzenie może być związane z oczopląsem oraz zaburzeniami widzenia. Możliwa jest też obecność nadwzroczności. Wrodzone fałdy siatkówki występują obustronnie i są symetryczne.



Przedstawiony pacjent miał 18 dioptrii nadwzroczności oraz obustronny, symetryczny wrodzony fałd siatkówki w okolicy plamki.  
Zgoda na publikację: dr Thomas W. Wilson, Geisinger Medical Center, Danville, PA

### Idiopatyczne wrodzone zwłóknienie siatkówki

Idiopatyczne wrodzone zwłóknienie siatkówki (*idiopathic congenital retinal fibrosis*) jest rzadkim schorzeniem, które może być jednostronne i nie zawsze upośledza widzenie.

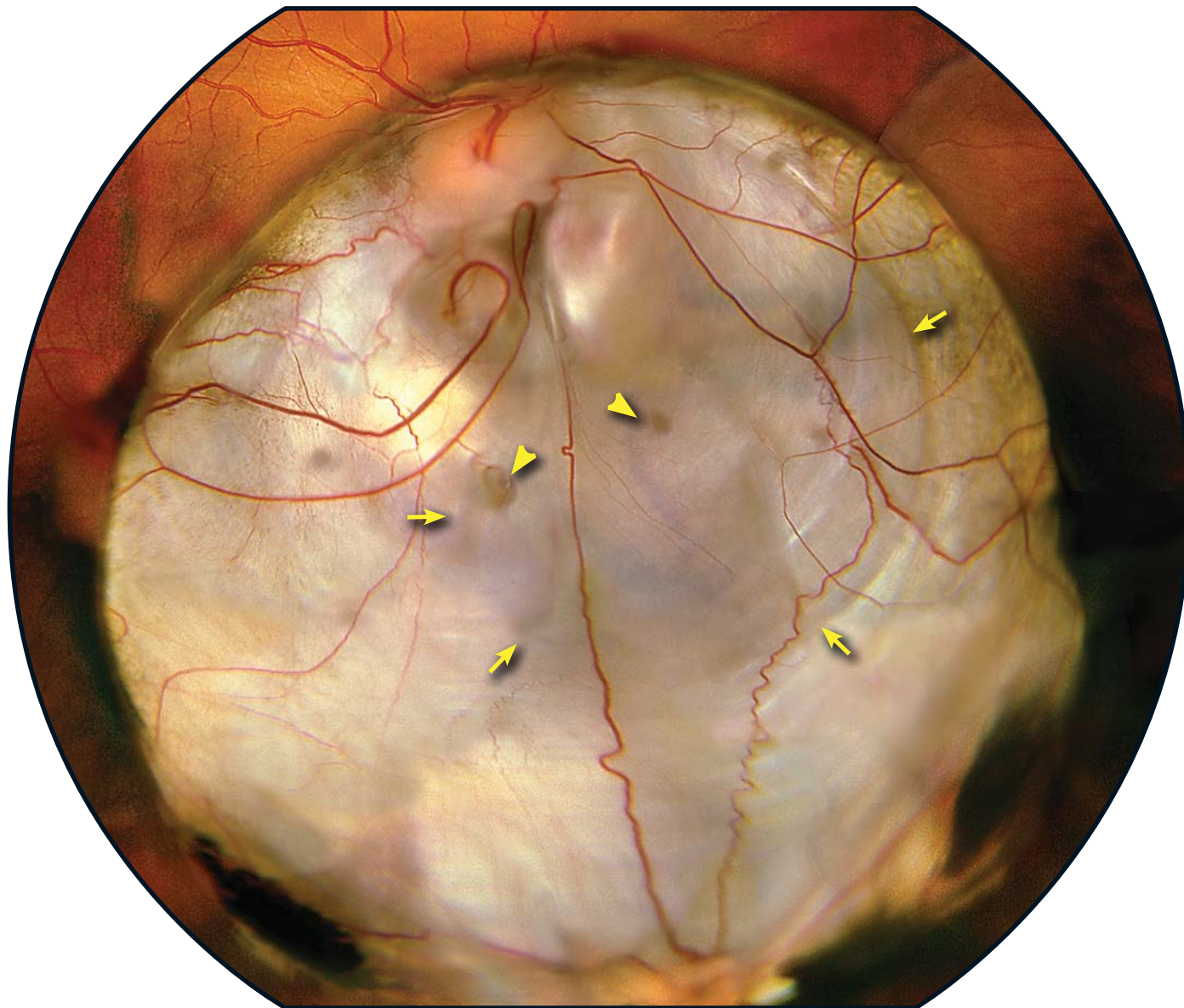


Ten pacjent urodził się z nietypowym idiopatycznym wrodzonym zwłóknieniem siatkówki. Stan kliniczny jest stabilny, bez istotnego wpływu na funkcje wzrokowe.

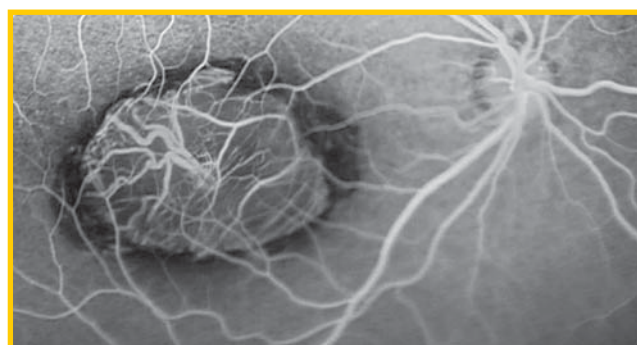
## Szczelina (coloboma)

Szczelina (siatkówki i naczyńówki – *przyp. tum.*) w badaniu oftalmoskopowym może powodować wygląd białej źrenicy (*leukocoria*), co może symulować zmianę guzową, np. siat-

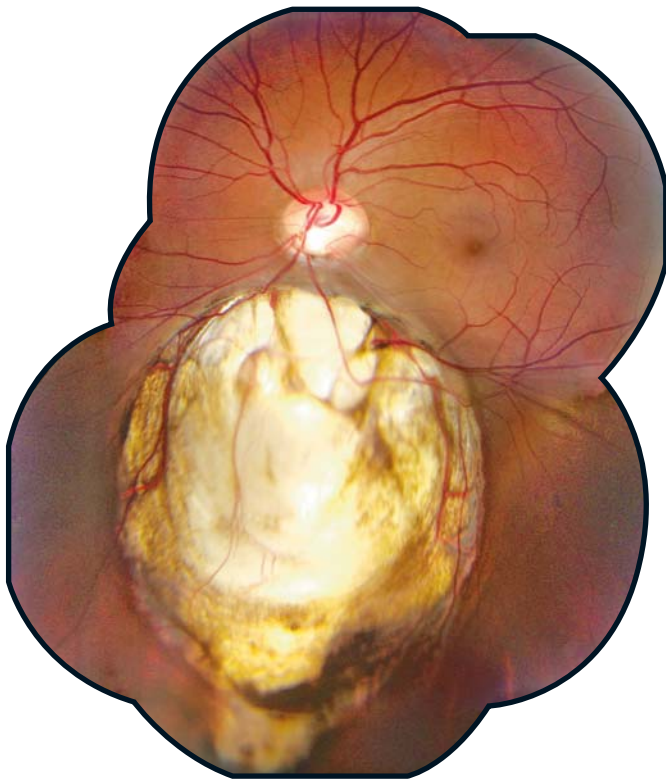
kówcza (*retinoblastoma*). Ta wada wrodzona może obejmować tarczę nerwu wzrokowego, plamkę, naczyńówkę lub różne kombinacje tych struktur.



Zdjęcie przedstawia szczelinę obejmującą tarczę nerwu wzrokowego i naczyńówkę. W centralnej części szczeliny naczyńówki występuje także garbiak (*strzałki*). Kolisto zmiany w obrębie garbiaka (*groty*) mogą odpowiadać przedarciom lub nawet drobnym przetokom do przestrzeni pozagąłkowej. Znacznych rozmiarów szczelina, jak ta przedstawiona na fotografii, może dawać obraz leukokorii lub symulować siatkówcza.



Fotografia dna oka oraz angiografia fluoresceinowa przedstawiają bliznę w plamce u 14-miesięcznego chłopca z wrodzoną toksoplazmozą, symulującą szczelinę. Zmiana jest wklęsła, ma nieregularne i pigmentowane brzegi.



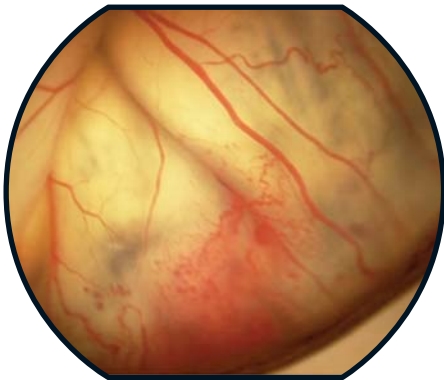
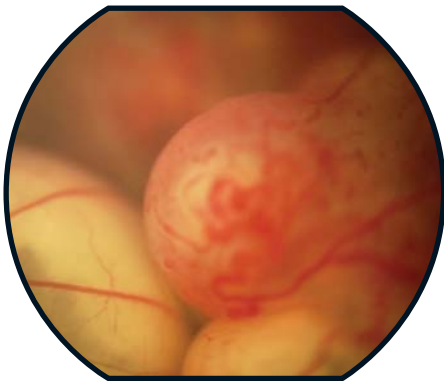
Zgoda na publikację: Ophthalmic Imaging Systems, Inc.



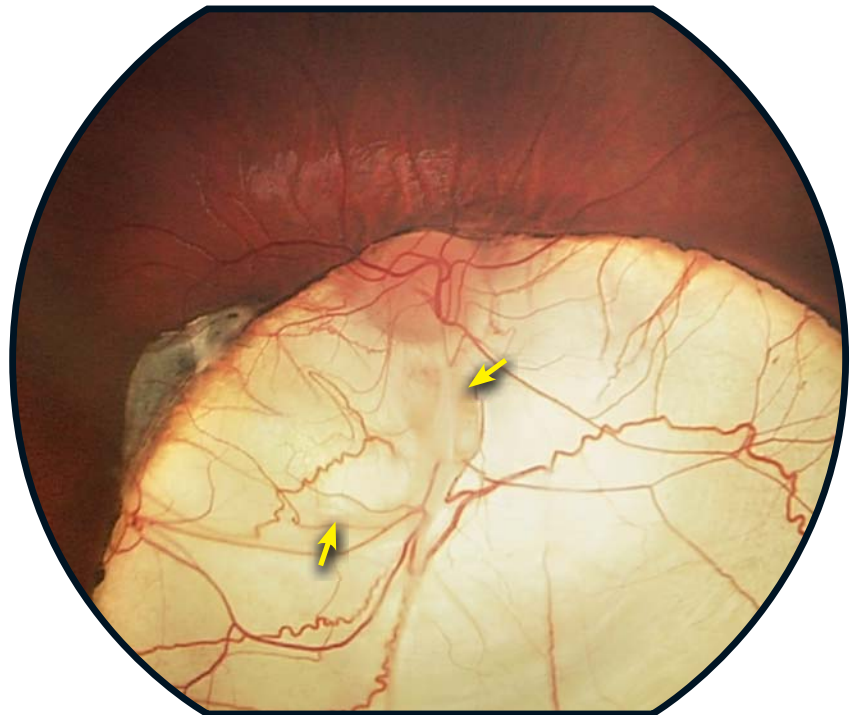
Fotografie przedstawiają dwóch pacjentów z wrodzoną szczeliną naczyńiówki. Zmiana związana jest ze szczeliną obejmującą nerw wzrokowy. Strefa zaniku i hiperplazji nabłonka barwnikowego (*strzałki*) jest prawdopodobnie wynikiem przebytego odwarstwienia siatkówki, które ustąpiło samoistnie.

## Choroba Coatsa

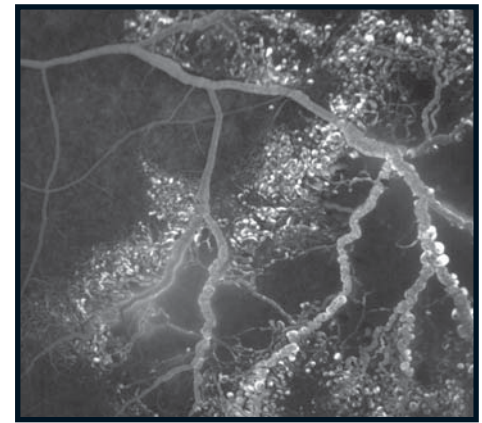
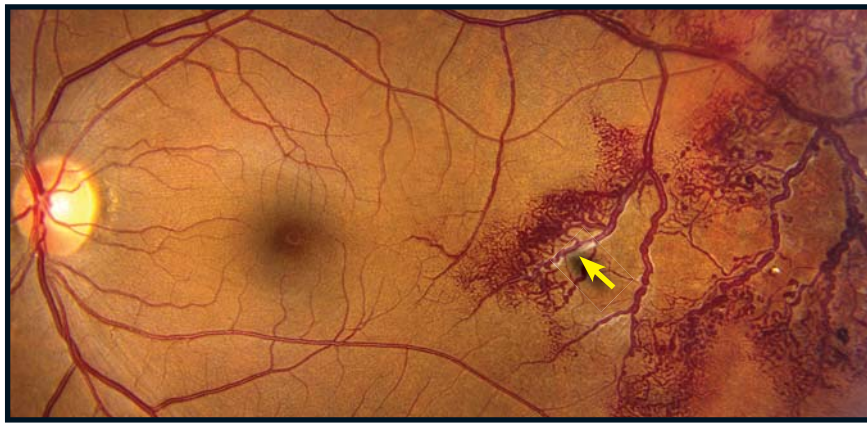
Wrodzona choroba Coatsa, zwana inaczej wrodzoną teleangiectazją naczyńiówką siatkówki, może wystąpić u dziecka pod postacią zmiany guzowatej z rozszerzonymi tętniakowato zmianami i rozległym wysiękiem podsiatkówkowym. Choroba prawie zawsze występuje u chłopców i jest jednostronna.



U tego dziecka z chorobą Coatsa widoczne są rozszerzone włóściki siatkówkowe, zmiennych rozmiarów makrotętniaki oraz masywny wysięk lipidowy pod siatkówką. Ciężka postać choroby Coatsa może wystąpić jako leukokoria i może symulować siatkówczaka.

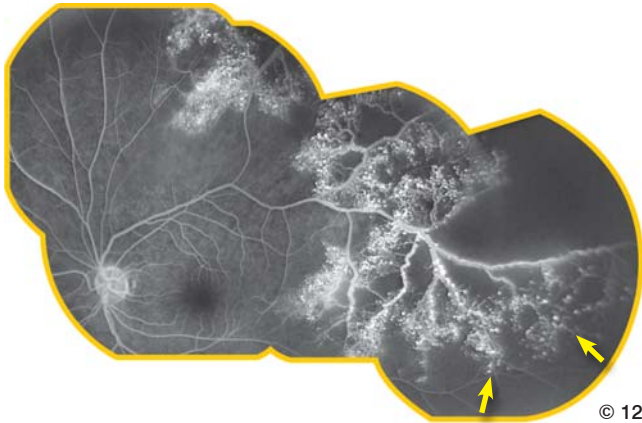


Fotografia przedstawia dużych rozmiarów szczelinę obejmującą tarczę nerwu wzrokowego oraz naczyńiówkę. Nad szczeliną obecna jest włóknista błona (*strzałki*). Te wrodzone zmiany znajdują się w dolnej części dna oka. U tego pacjenta występowała ponadto szczelina tęczówki.



© 127

© 128

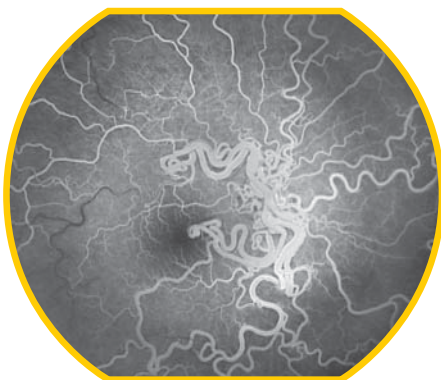


© 129

U tego pacjenta występuje naczyniak jamisty siatkówki (*retinal cavernous hemangioma*) o przebiegu zgodnym z przebiegiem nieprawidłowego makronaczynia siatkówki, przekraczającego linię szwu (*raphe*). Angiografia fluoresceinowa ukazuje przebieg tego naczynia żylnego oraz wyraźne zmiany tętniakowate, położone zgodnie z jego przebiegiem. Na fotografii kolorowej uwidoczniono także ogniskowe zwłóknienie (*strzałka*), zaś w angiografii fluoresceinowej widać niedokrwienie (*strzałki*), niebędące cechą charakterystyczną naczyniaka jamistego siatkówki. Duże zmiany tętniakowate mogą wpływać na poziom erytrocytów w surowicy. Nie stwierdza się jednak istotnego przecieku, charakterystycznego dla tej waskulopatii.

### Malformacje tętniczo-żylne (zespół Wyburna-Masona)

Zespół Wyburna-Masona (naczyniak groniasty – *przyp. tłum.*) jest rzadką malformacją tętniczo-żylną siatkówki, mogącą także wystąpić w ośrodkowym układzie nerwowym. Na dnie oka widoczne są zarówno połączenia tętniczo-żylne dotyczące dużych naczyń, jak i mniejsze malformacje naczyniowe. Zmiany te są lepiej widoczne w angiografii fluoresceinowej.



Angiografia fluoresceinowa pacjenta z zespołem Wyburna-Masona ukazuje gwałtowne wypełnianie się malformacji tętniczo-żylnych. W późnych fazach badania nie zaobserwowano przecieku z tych naczyń (*niepokazane*).

### Zespół von Hippa-Lindaua

Zespół von Hippa-Lindaua jest spotykany u dzieci. Włośniczkowe guzy naczyń siatkówki (*hemangioblastoma*) występują na siatkówce, w mózgu, nerkach i w innych miejscach.



U tego pacjenta występują rozsiane naczyniaki włośniczkowe (*strzałki*). Zwraca uwagę obecność rozszerzonych naczyń u góry, przy większej zmianie. W miejscu występowania naczyniaków znajdują się także proliferacje włókniste.

Zgoda na publikację: dr Emily Chew

### Hamartoma

Zmiana typu *hamartoma* siatkówki może zostać rozpoznana u dzieci przez specjalistę chorób siatkówki na podstawie charakterystycznego wyglądu zaburzeń powierzchni szklistkowo-siatkówkowej, wyraźnych naczyń siatkówki oraz zmiennego komponentu nabłonka barwnikowego.

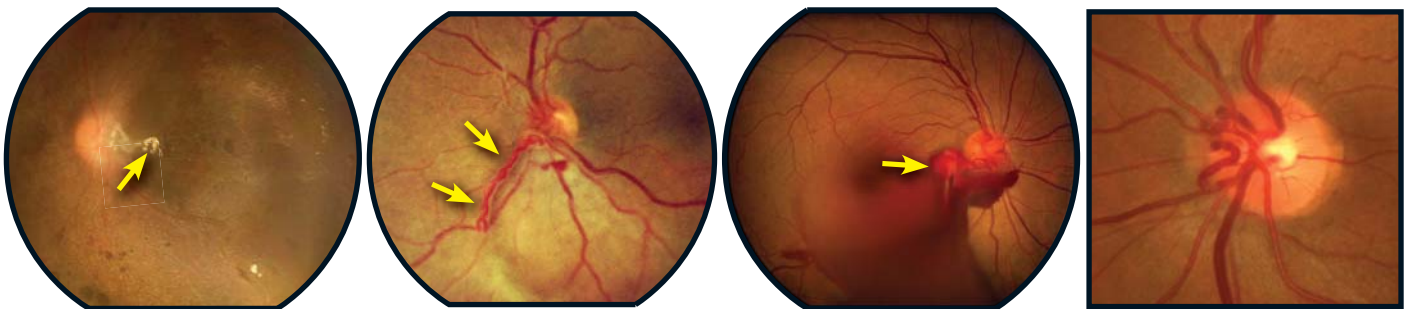


U tego 17-miesięcznego chłopca występuje charakterystyczna uniesiona i pigmentowana masa o typie *hamartoma*, obejmująca siatkówkę i nabłonek barwnikowy, oraz położona wyżej tkanka glejowa.

## Zespół przetrwałego unaczynienia płodowego

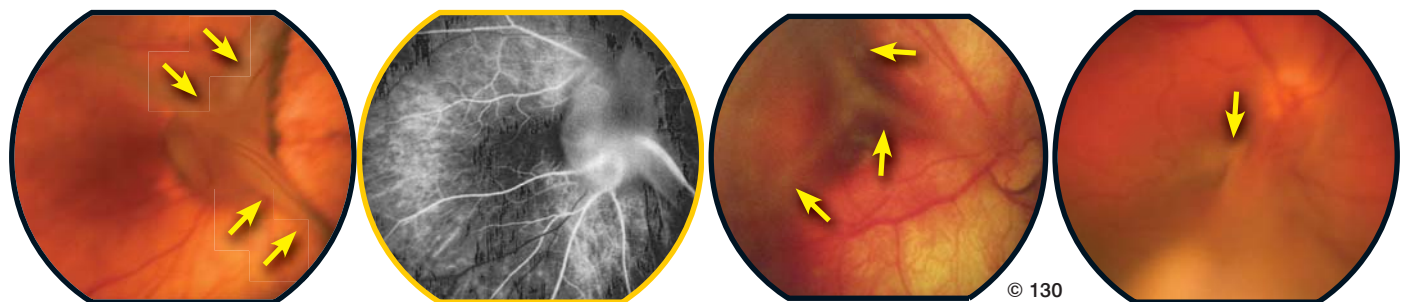
Unaczynienie płodowe ulega zwykle regresji w mechanizmie apoptozy, jednak u niektórych pacjentów ta inwolucja nie zachodzi. Skutkiem tego jest powstanie na dnie oka szeregu przetrwałych elementów naczyniowych, co nosi nazwę zespołu przetrwałego unaczynienia płodowego (PFVS, *persistent fetal vasculature syndrome*). Wspomniane elementy naczyniowe mogą brać początek z segmentu tętnicy ciała szklistego (*hyaloid artery*), wychodzącej z tarczy nerwu wzrokowego i biegnącej przez ciało szkliste do przestrzeni zasoczkowej. W niektórych przypadkach może wystąpić przetrwała pozostałość błony żrenicznej. PFVS zwykle występuje jednostronnie, zazwyczaj nie ulega progresji w ciągu życia dziecka, wyjątek stanowią wtórne mechaniczne lub trakcyjne szklistkowo-siatkóvkowe zmiany patologiczne. Dwa elementy występujących zaburzeń mogą wpływać na widzenie, są to zmętnienia ośrodków

optycznych oraz dysplastyczne i trakcyjne zaburzenia siatkówki. Błona naczyniowa soczewki (*tunica vasculosa lentis*) dzieli się na część przednią oraz tylną i otacza soczewkę. W przedniej części występować może jej przedłużenie dochodzące do żrenicy i powierzchni soczewki. W tylnej części błona naczyniowa soczewki pokrywa soczewkę, łącząc się z układem szklistkowym i wyrostkami rzęskowymi. Przetrwale elementy błony naczyniowej soczewki występują głównie na tylnej powierzchni soczewki. Spektrum obrazu klinicznego PFVS zależy od stopnia inwolucji tylnej części ciała szklistego oraz błony naczyniowej soczewki, a także od różnego stopnia dysplazji siatkówki. W przypadkach obustronnego PFVS należy wykluczyć chorobę Norrie'ego – może ona bowiem naśladować PFVS, powodując jednak cięższe powikłania krwotoczne i dysplastyczne obejmujące siatkówkę.

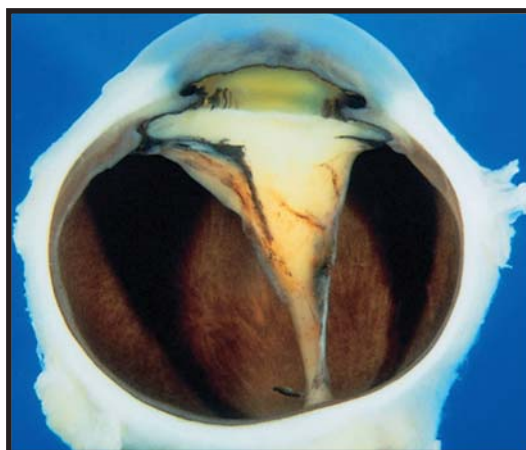


Fotografie przedstawiają zmiany naczyniowe na tarczy nerwu wzrokowego. Stanowią one proksymalną część unaczynienia szklistkowego. Po lewej stronie widoczna jest kręta, włóknista pozostałość po naczyniu (*strzałki*), określana także mianem tarczy Bergmeistera. Tętnicza pętla naczyniowa na tarczy nerwu wzrokowego związana jest z możliwością krwawienia do ciała szklistego (*trzecia fotografia*), co jest często spotykanym zjawiskiem w przypadkach wrodzonych pętli naczyniowych. Fotografia po prawej ukazuje rzadziej występującą, wrodzoną pętlę żylną.

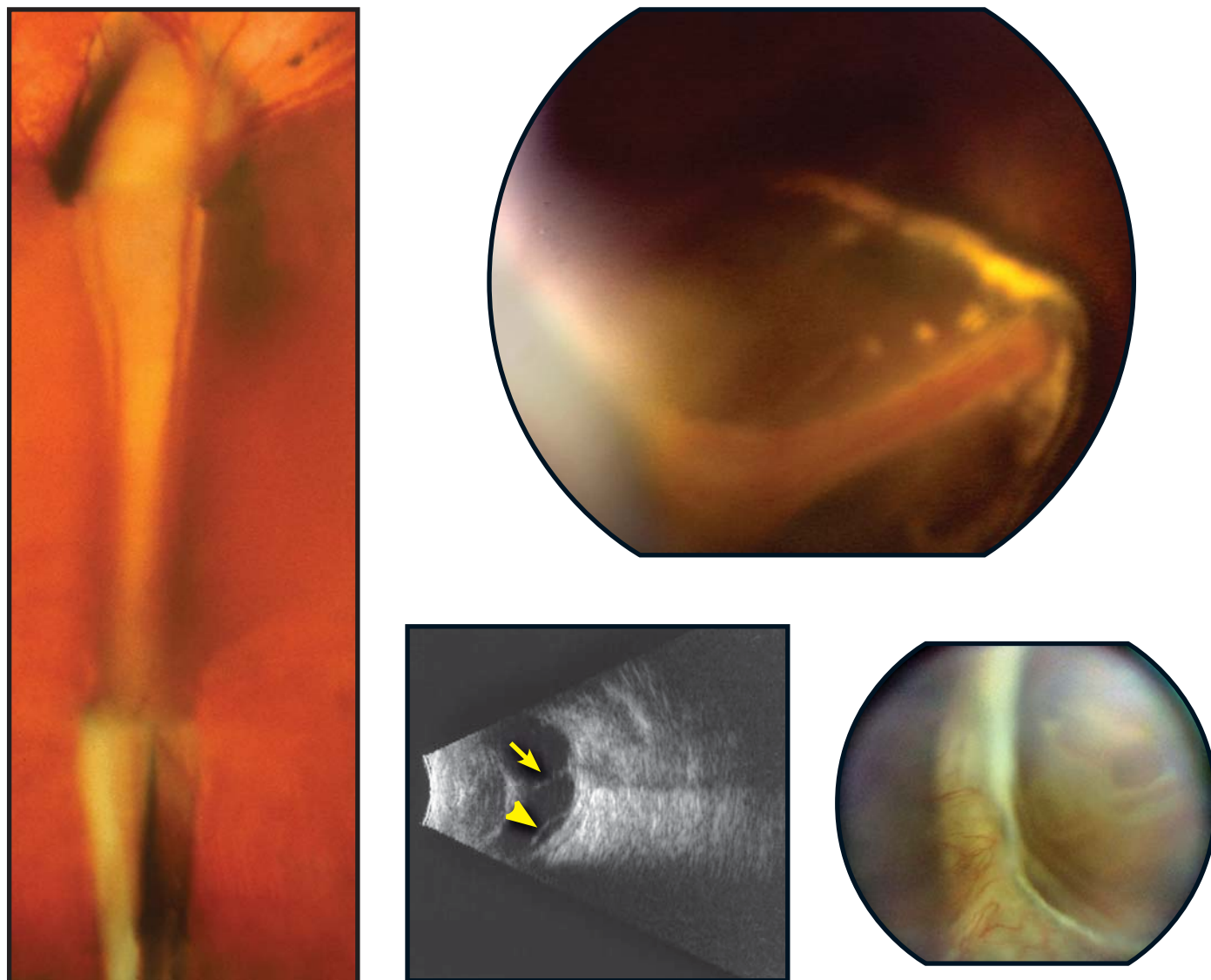
Zgoda na publikację: dr David Abramson



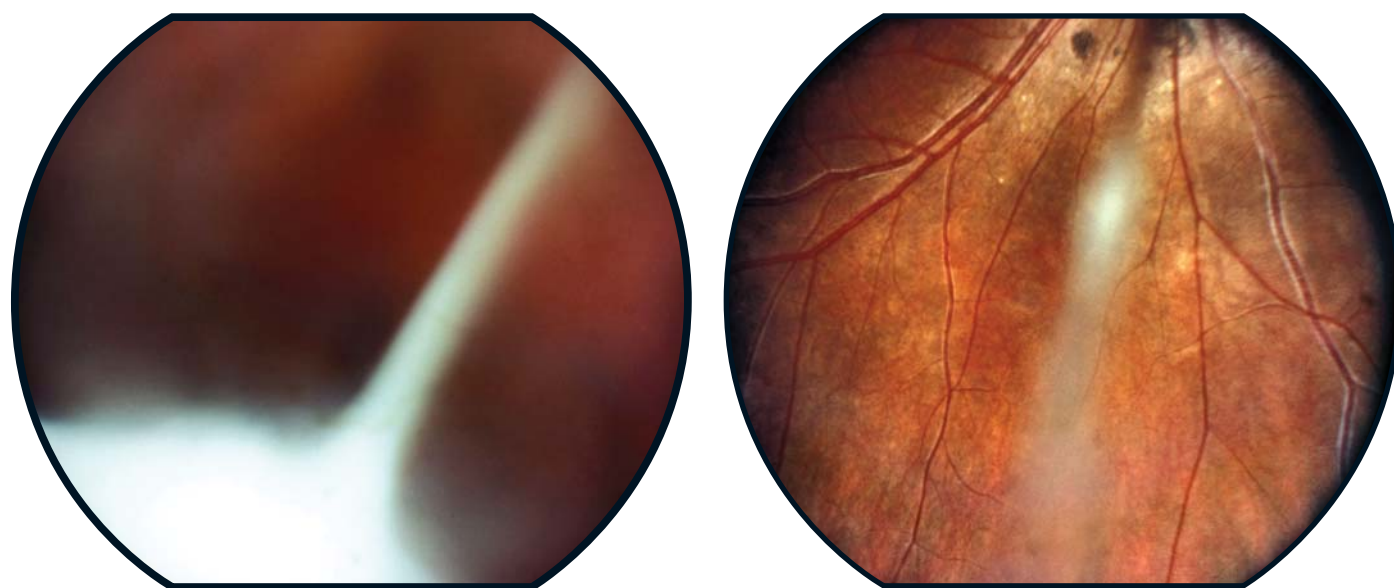
U tych pacjentów występuje PFVS ze zmiennego stopnia, niepełną regresją tylnej części (unaczynienia) ciała szklistego. U wszystkich pacjentów występuje włóknisto-naczyniowe pasmo. U dwóch chorych po prawej (*strzałki*) wystąpiło krwawienie do ciała szklistego, a u jednego z nich widoczny jest również włóknisty komponent jednego z lepiej widocznych fałdów siatkówki.



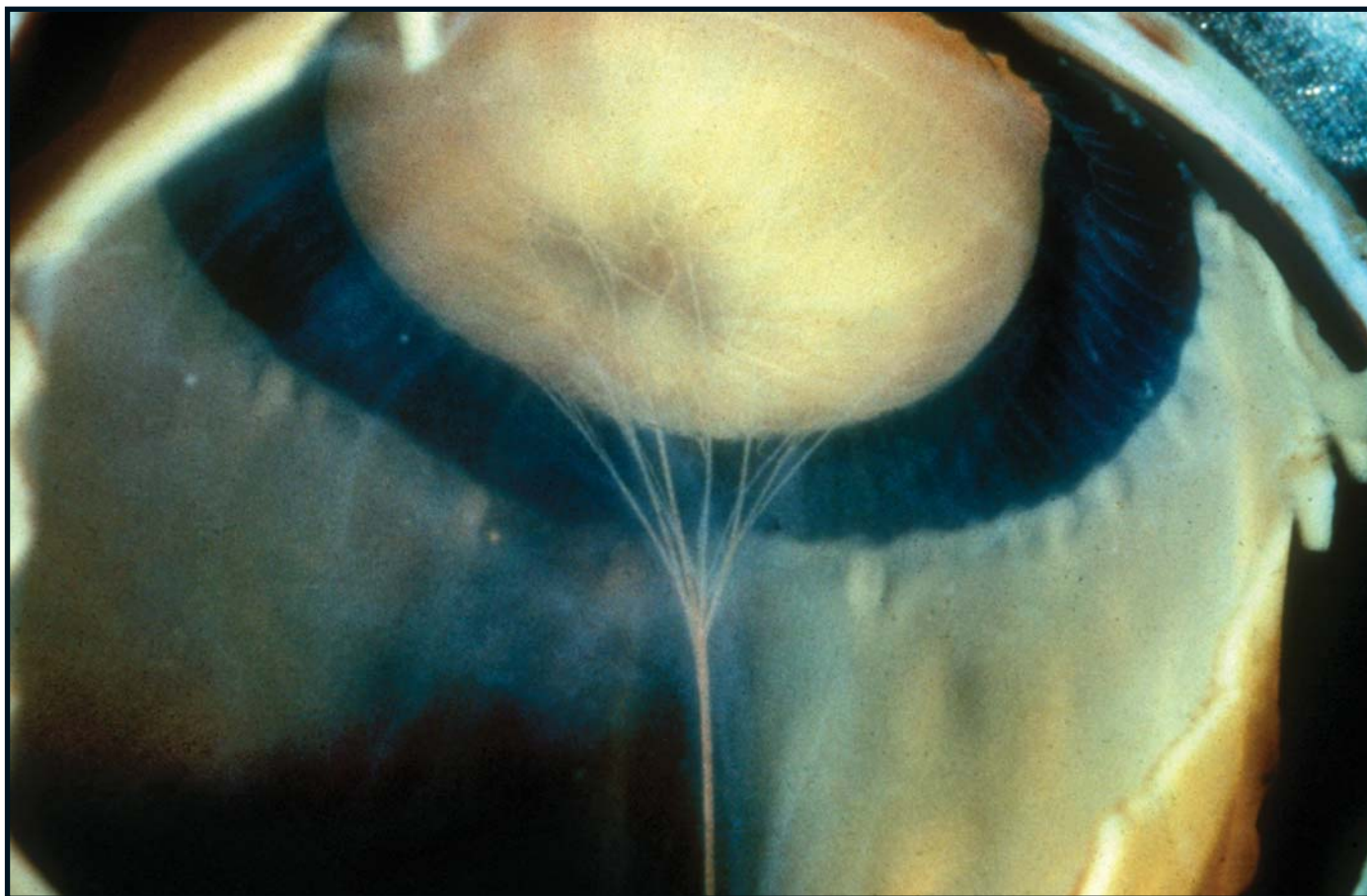
U tego 9-miesięcznego pacjenta z PFVS uwidoczniono pozostałość unaczynienia ciała szklistego rozciągająca się od nerwu wzrokowego do tylnej torebki soczewki lewego oka.



Zgoda na publikację: dr Mort Goldberg

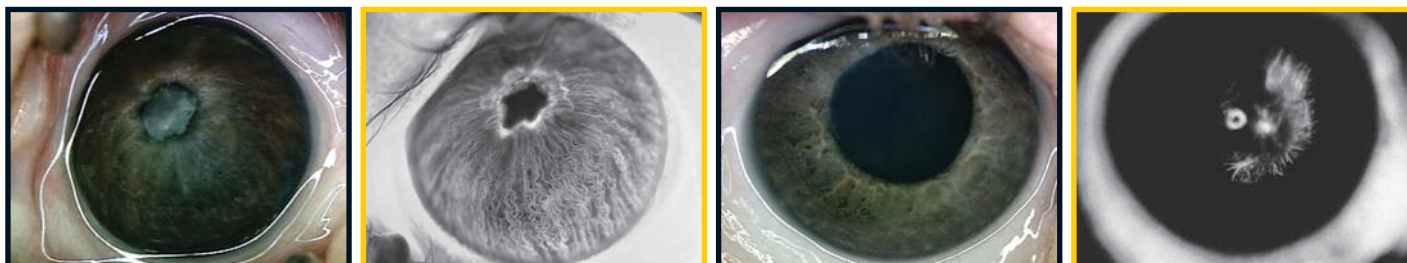


Zwraca uwagę zmienność objawów klinicznych przetrwałego tylnego ciała szklistego. Niektóre przypadki wydają się wiązać z włóknieniem (fotografie środkowa po prawej i dolne). Badanie USG-B może pokazać obecność tętnicy ciała szklistego (strzałka) i związanych z tym trakcyjnych uniesień siatkówki (grot). Zmiany dysplastyczne siatkówki mogą być związane z PFVS (fotografie górne: lewa i po prawej).

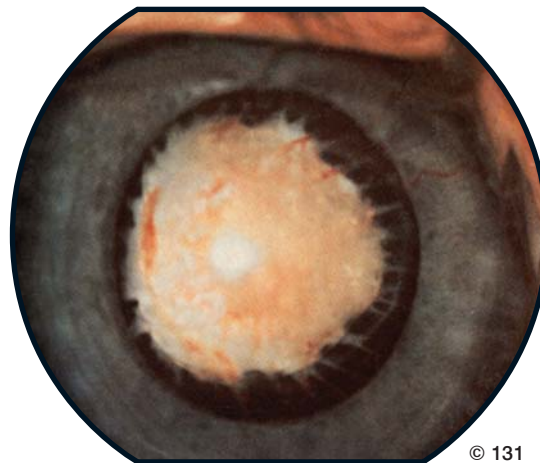


Fotografia przedstawia delikatną przetrwałą błonę naczyniową soczewki, połączoną z przetrwałą tętnicą ciała szklistego.

Zgoda na publikację: dr Mort Goldberg



U przedstawionych pacjentów występuje przednia przetrwała błona naczyniowa soczewki, sięgająca do brzegów tęczówki. Jest ona najlepiej widoczna w angiografii fluoresceinowej.



© 131

Zgoda na publikację: dr David Abramson

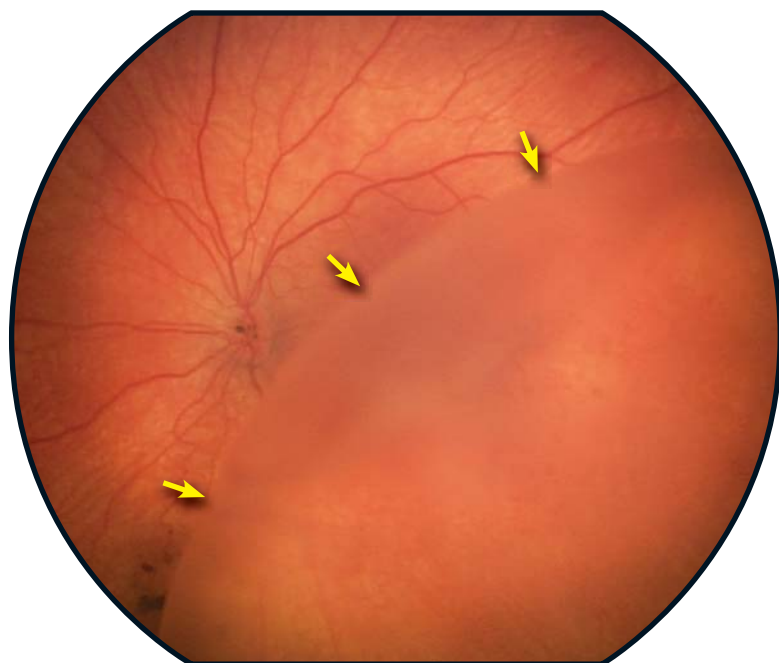
PFVS, obejmujące przednią błonę naczyniową soczewki, spowodowało u tych dwojga chorych powstanie zaawansowanej zaćmy. Oprócz tego stwierdzono u nich małowocze.



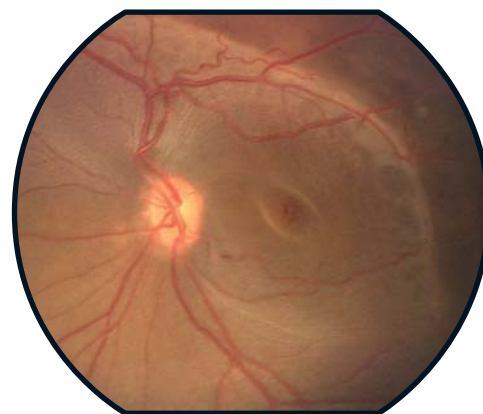
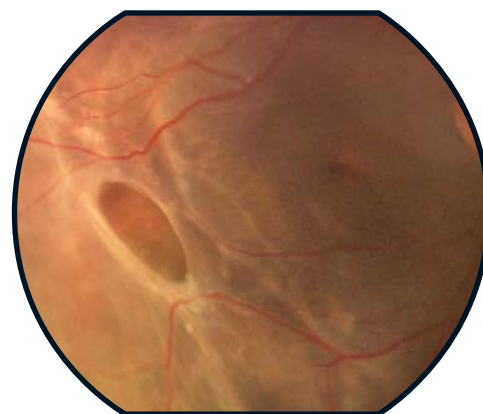
## Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X

Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X (CXR, *congenital X-linked retinal schisis*), zwane młodzieńczym rozwarstwieniem siatkówki sprzężonym z chromosomem X, jest obecne przy urodzeniu i dotyczy głównie noworodków płci męskiej. Gen XLRSI jest zlokalizowany w pozycji Xp22 i koduje białko retinoschizyny, składające się z 24 aminokwasów. Jego ekspresja zachodzi w fotoreceptorach i komórkach dwubiegunowych. Retinoschizyna jest białkiem biorącym udział w procesach adhezji komórkowej oraz we

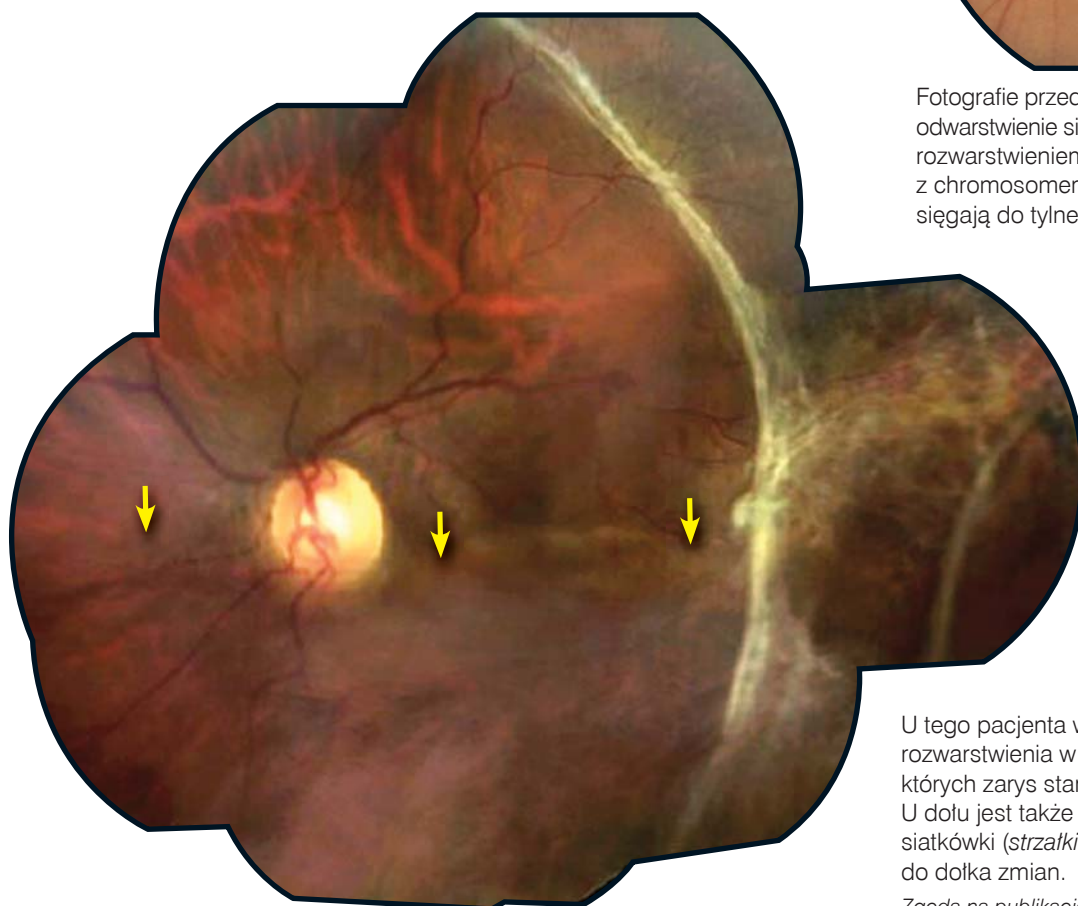
wzajemnych interakcjach komórek warstwy jądrazastej wewnętrznej. Obecna jest również w połączeniach synaptycznych między fotoreceptorami i komórkami dwubiegunowymi. Zmiany patologiczne lub brak retinoschizyny zmniejszają przyleganie między warstwami siatkówki, co powoduje powstanie przestrzeni rozwarstwienia. Jedynym objawem klinicznym u nosicieli może być delikatne pomarszczenie błony granicznej wewnętrznej.



U tego 9-miesięcznego chłopca z wrodzonym rozwarstwieniem siatkówki sprzężonym z chromosomem X duży obwodowy obszar rozwarstwienia przesłonił oś wzrokową (strzałki).



Fotografie przedstawiają olbrzymie pęcherzowe odwarstwienie siatkówki u chorego z wrodzonym rozwarstwieniem siatkówki sprzężonym z chromosomem X. Obszary rozwarstwienia sięgają do tylnego bieguna.



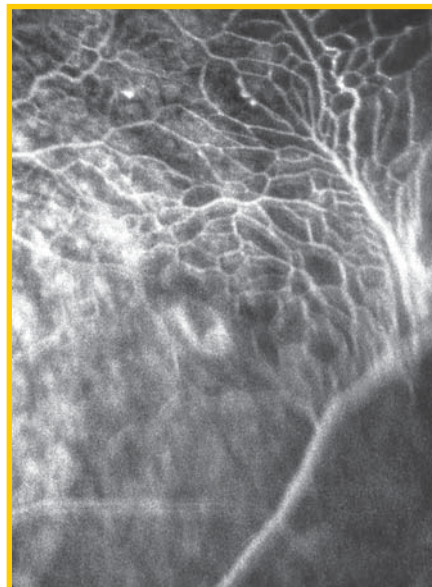
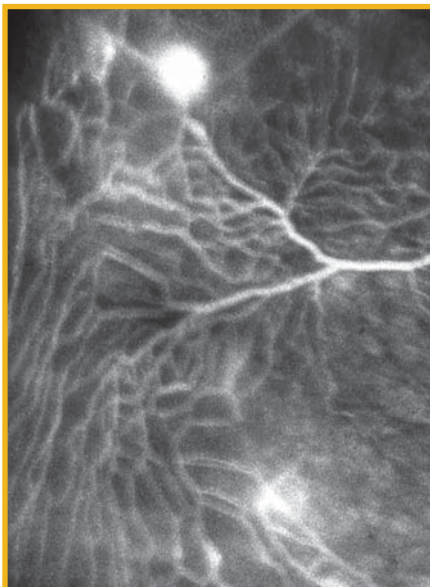
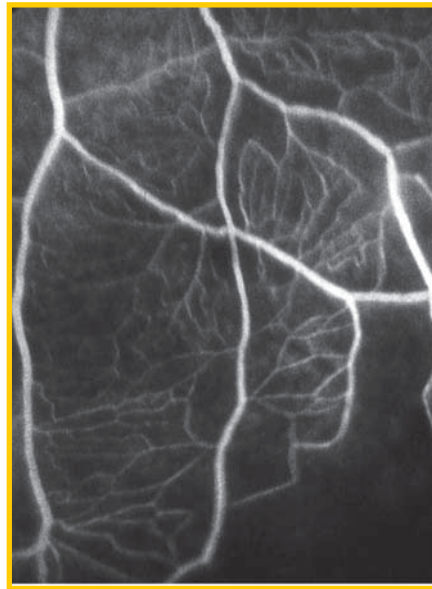
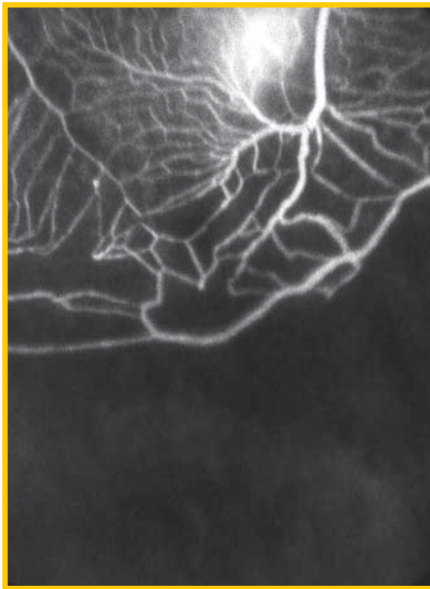
U tego pacjenta występują rozsiane obszary rozwarstwienia w obwodowej części dna oka, których zarys stanowią pasma włókniste. U dołu jest także obecne odwarstwienie siatkówki (strzałki), wynikające z sięgających do dołka zmian.

Zgoda na publikację: dr Anthony Capowe, jr

## Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna

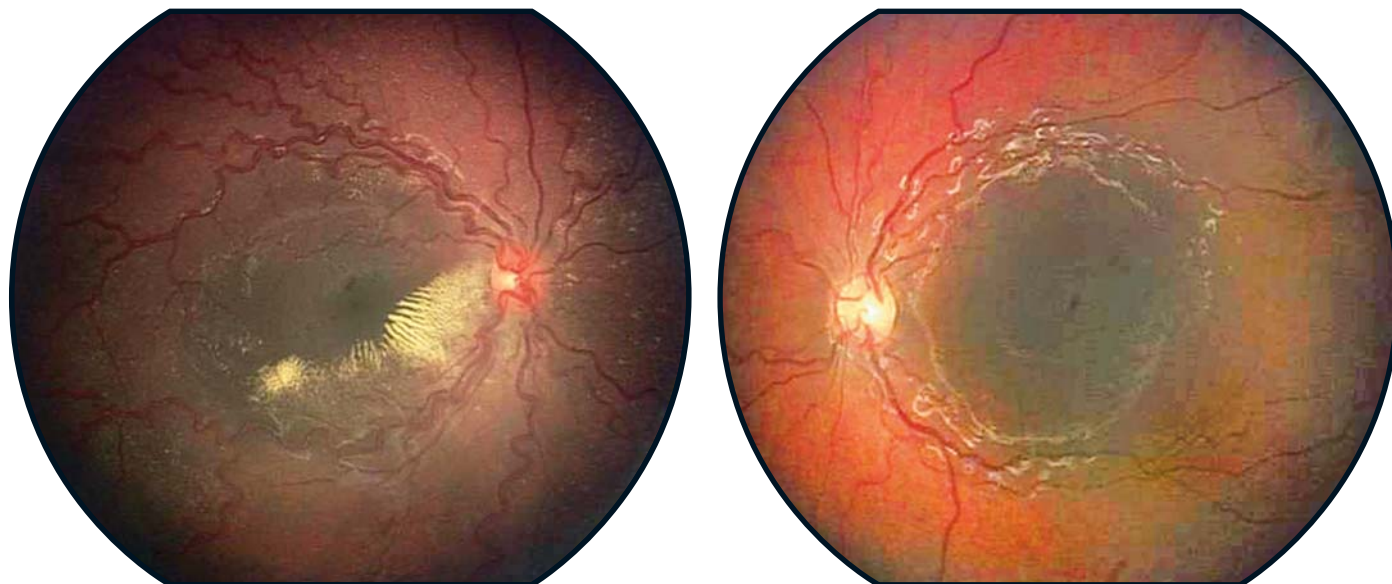
Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna (FSHD, *facioscapulohumeral muscular dystrophy*) jest chorobą dziedziczną; powoduje postępujące osłabienie mięśni, które wynika z defektów biochemicznych i strukturalnych składników mięśni. W FSHD występuje postępujące osłabienie i utrata mięśni szkieletowych w górnej części ciała. W niewielkim odsetku

tych chorych występują powiązane z utratą widzenia angiopatie naczyń siatkówki. Zaburzenie genetyczne występuje w pobliżu chromosomu 4 w locus 4q35. Niemowlęca FSHD jest cięższym typem schorzenia i zwykle jest skojarzona z utratą słuchu, problemami ze wzrokiem i drgawkami.

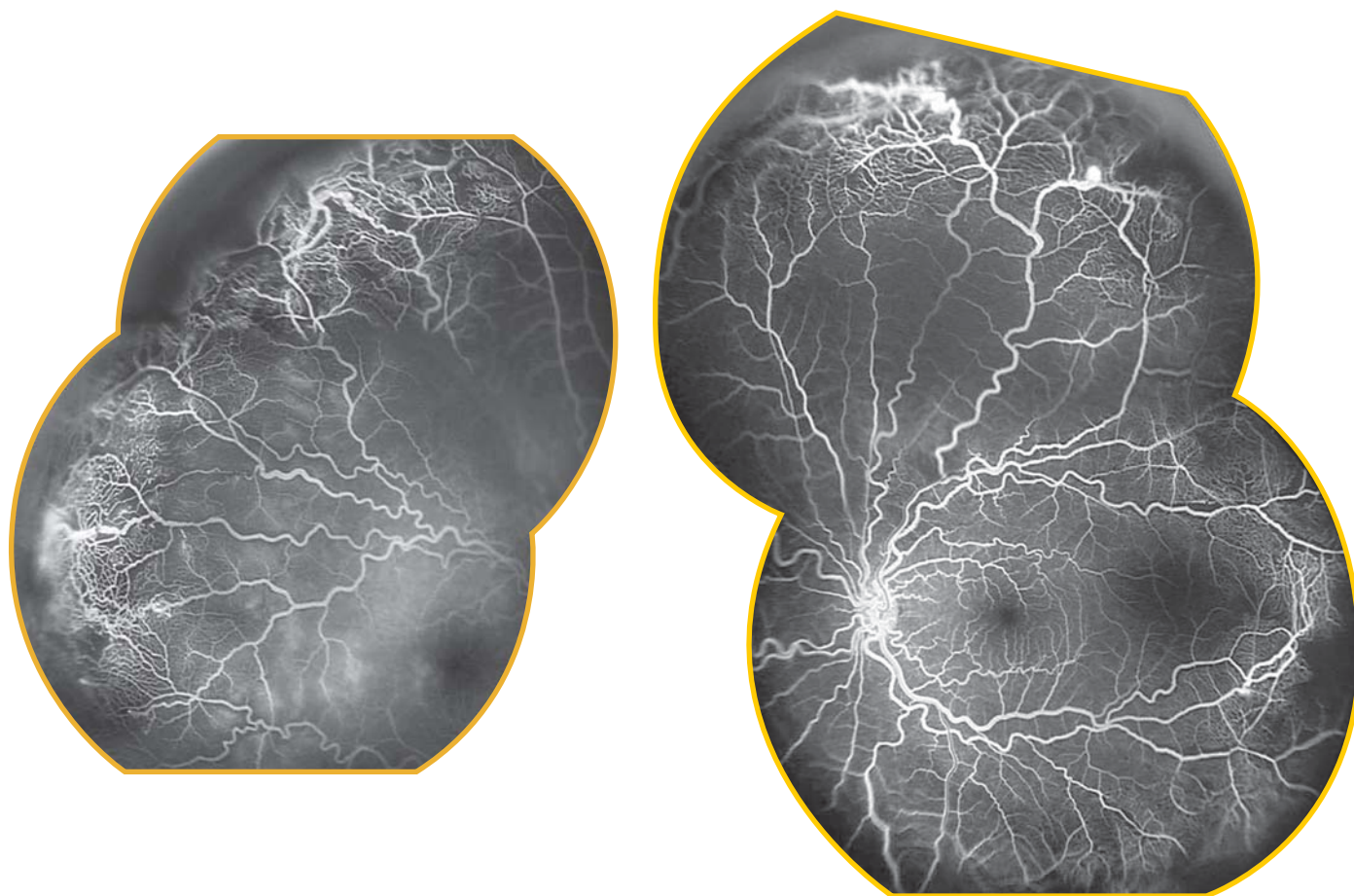


W dystrofii mięśniowej twarzowo-łopatkowo-ramiennej występować mogą strefowe lub rozsiane zmiany naczyniowe siatkówki. U tego chorego, z wyjątkiem niewielkiej krętości naczyń, tylny biegun jest względnie prawidłowy. Na obwodzie jednak są obecne: niedokrwienie, rozszerzone teleangiektazje i typowe dla reakcji typu Coatsa na dnie oka przeciekające tętniaki.

Zgoda na publikację: dr Alan Bird



U tego 6-miesięcznego dziecka występuje niemowlęca dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna ze zmianami patologicznymi dna oka i utratą słuchu. W tylnym biegunie występują wyraźnie widoczne naczynia i wysięki lipidowe, a na dalekim obwodzie obecne jest niedokrwienie ograniczone przez przeciekające naczynia siatkówki.

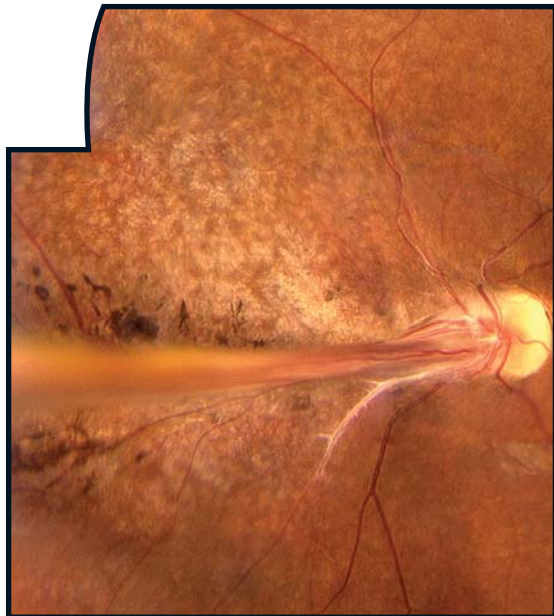


Angiografia fluoresceinowa u tego pacjenta pokazuje niedokrwienie na obwodzie i neowaskularyzacje. W miejscu połączenia strefy siatkówki unaczynionej i nieunaczynionej widoczne są rozszerzone naczynia i stłoczenie unaczynienia obwodowego. Pomimo że wygląd tylnego bieguna w lewym oku nie wskazywał na istnienie zmian, na obwodzie obecne były patologiczne zmiany naczyniowe siatkówki. Ten przypadek określono jako niemowlęcą dystrofię mięśniową twarzowo-łopatkowo-ramienną z mutacją genu w pozycji 4q35.

## Rodzinna wysiękowa witreoretinopatia

Rodzinna wysiękowa witreoretinopatia (FEVR, *familial exudative vitreoretinopathy*) jest chorobą dziedziczną związaną z obustronnymi obwodowymi zaburzeniami szkliskowo-siatkówkowymi. Charakteryzuje się m.in. wyraźnie widocznymi włóscizkami,

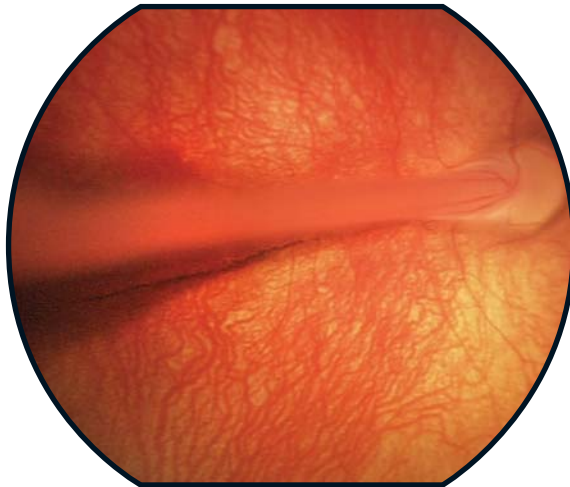
rozciągnięciem unaczynienia siatkówkowego od tylnego bieguna do obwodu, fałdami siatkówki i zmiennego stopnia gromadzeniem lipidów w obszarze wysiękowego odwarstwienia siatkówki.



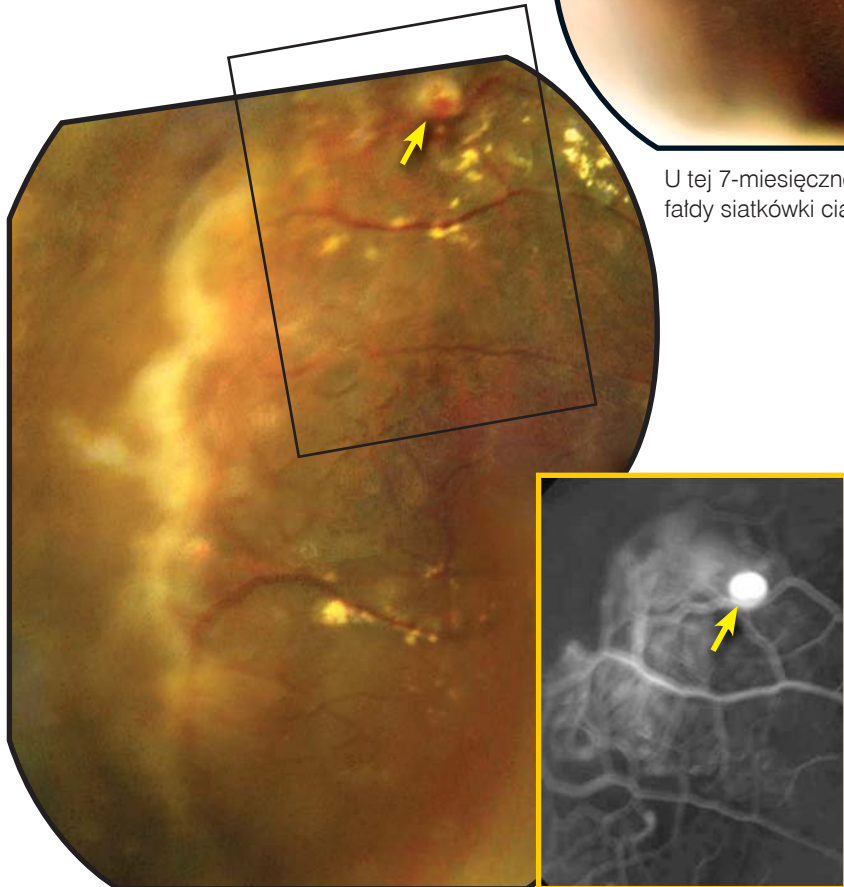
U tego 5-miesięcznego chłopca z FEVR widoczny jest duży skroniowy fałd siatkówki, biegnący przez plamkę w prawym oku.

© 132

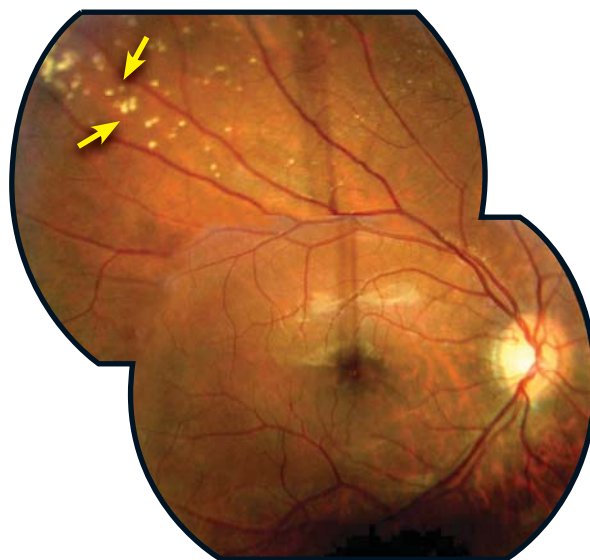
Zwraca uwagę fałd siatkówki ciągnący się od tarczy nerwu wzrokowego do dalekiego obwodu, gdzie występują zmiany patologiczne nabłonka barwnikowego i unaczynienia siatkówki.



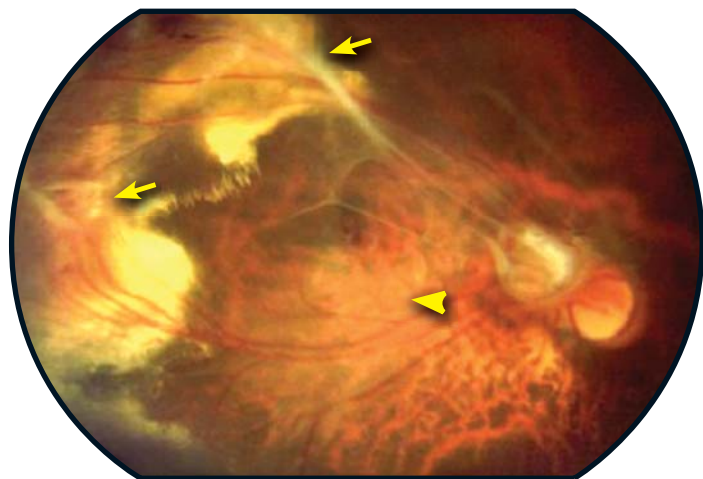
U tej 7-miesięcznej dziewczynki z FEVR w obojgu oczach widoczne są fałdy siatkówki ciągnące się ku dolnemu obwodowi.



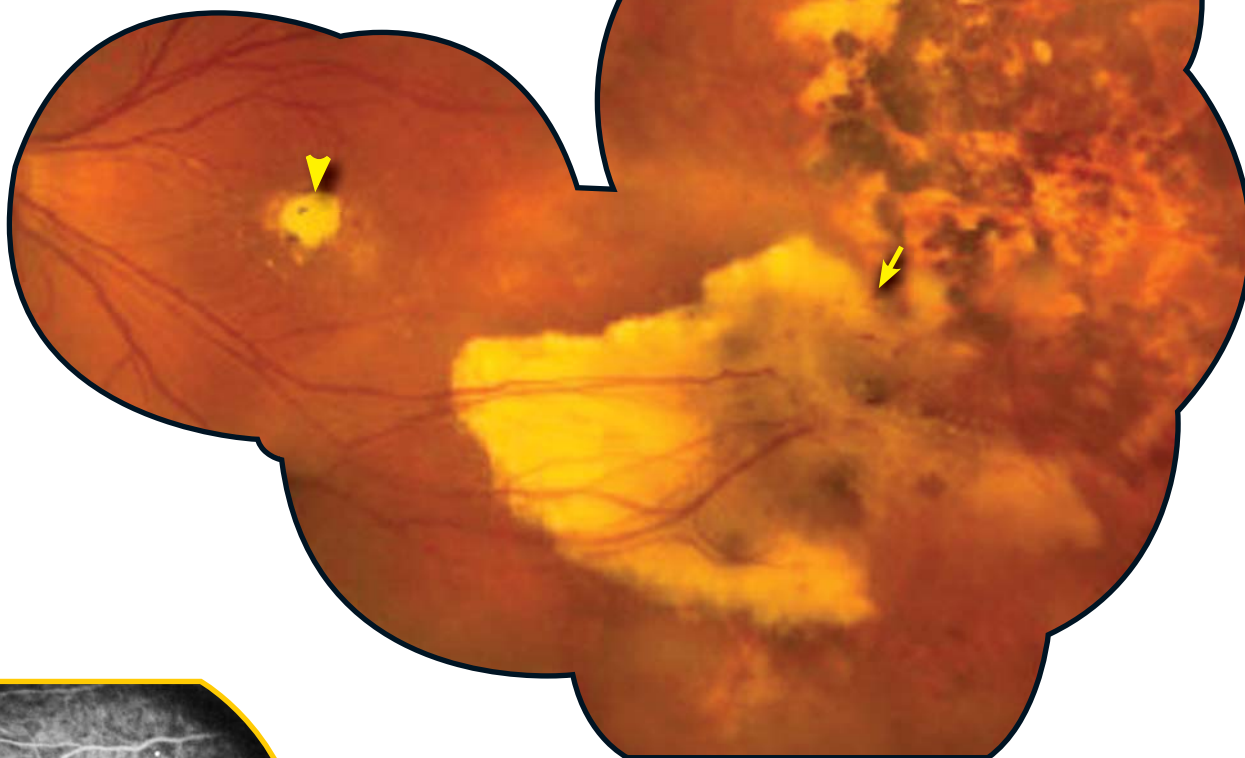
U tego dziecka z FEVR na dalekim obwodzie występują znaczne wysięki lipidowe. Widoczny jest wyraźny brzeg unaczynienia, ograniczony od przodu obszarem niedokrwienia. Obecne jest także aktywne ognisko przecieku, które najprawdopodobniej odpowiada wczesnej proliferacji śródbłonna lub neowaskularyzacji (strzałka).



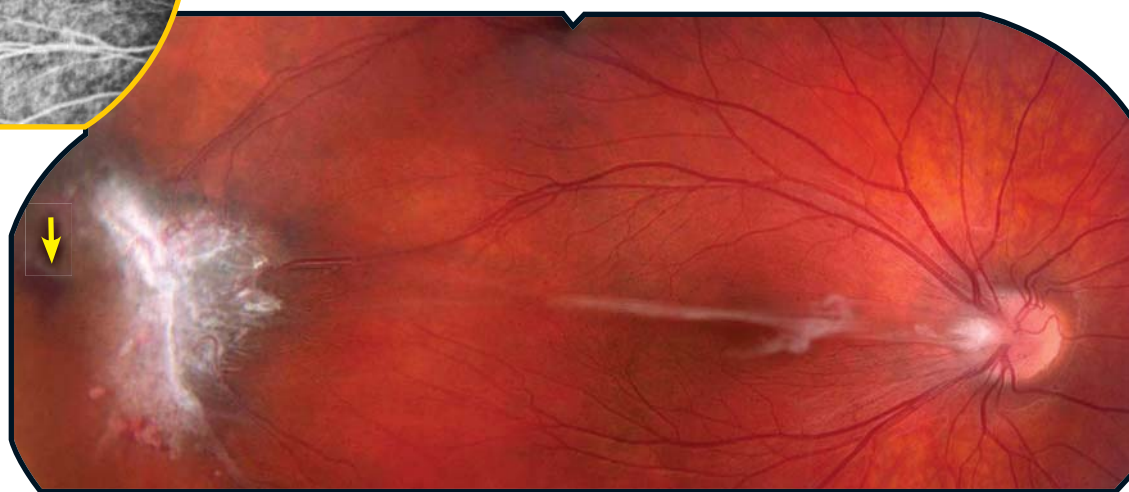
U tego pacjenta z FEVR w tylnym biegunie nie odnotowano zmian patologicznych, widoczne są jednak wysięki lipidowe. Wyraźnie widoczne w górno-skroniowej części dna oka (strzałki) wskazują na obecność na obwodzie przeciekających naczyń.



U tych dwojga pacjentów występuje ciężka FEVR z masywnym wysiękiem lipidów na dalekim obwodzie, neowaskularyzacją siatkówki (*strzałki*), blizną w plamce (*strzałki*) oraz barwnikowymi i zanikowymi zmianami na obwodzie.



© 133

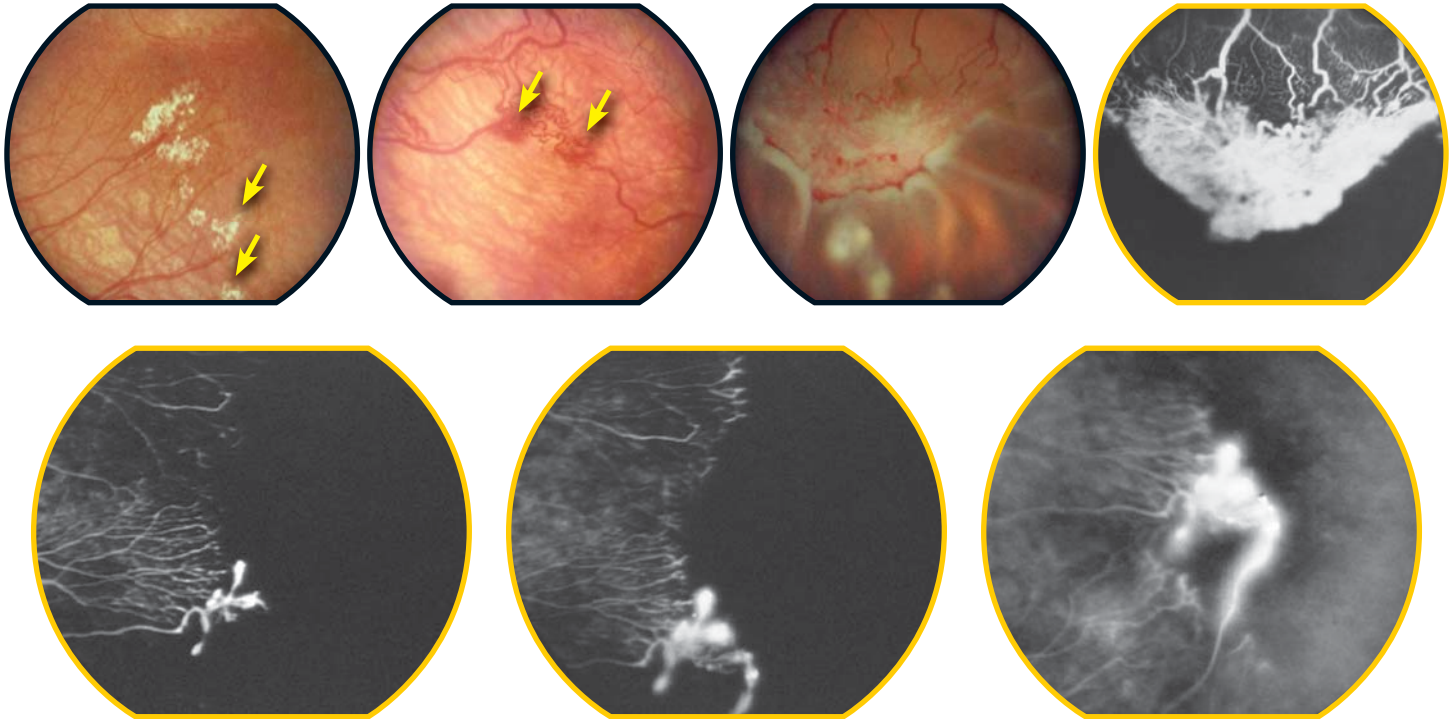


W niektórych przypadkach brak jest cech obecności lipidów, nawet przy obecności na obwodzie tkanki włóknisto-naczyniowej. W tym przypadku nadal występuje aktywna neowaskularyzacja skroniowo od włóknistego zbliznowacenia spowodowanego neowaskularyzacją w plamce. Występuje przeciągnięcie naczyń siatkówkowych ze skroniowej części tarczy nerwu wzrokowego do plamki, z wyraźnie widocznym pasmem włóknistym i krwotokiem (*strzałka*). Angiografia fluoresceinowa pokazuje typowe obwodowe wyprostowane naczynia oraz wczesną neowaskularyzację rozwijającą się w miejscu połączenia strefy unaczynionej i nieunaczynionej. W drugim oku tego dziecka brak jest zmian patologicznych w tylnym biegunie.

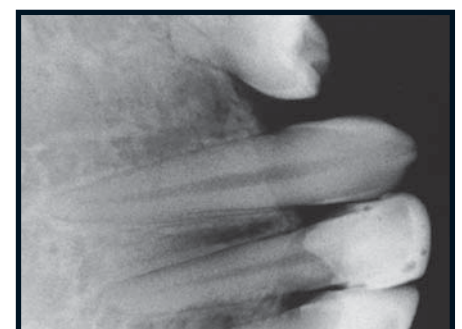
## Zespół nietrzymania barwnika

Zespół nietrzymania barwnika (IP, *incontinentia pigmenti*) jest schorzeniem dziedzicznym, objawiającym się niedokrwieniem obwodu siatkówki i neowaskularyzacją w wieku niemowlęcym lub późniejszym. W zespole nietrzymania barwnika obserwuje się przeciągnięcie naczyń siatkówkowych od tylnego bieguna ku obwodowi, odwarstwienie siatkówki, a także wysiękowe i niedokrwienne zmiany naczyniowe siatkówki. Zmiany te muszą być różnicowane z podobnymi objawami występującymi w rodzinnej witreoretinopatii wysiękowej lub retinopatii wcześniaków. Dzie-

dziczenie zespołu nietrzymania barwnika może być sprzężone z chromosomem X – zespół ten jest letalny dla płci męskiej. Diagnostyka różnicowa wspomnianych zmian naczyniowych zależy od rozpoznania powiązanych objawów układowych. Najbardziej charakterystycznymi objawami układowymi są pęcherzowo-rumieniowe zmiany skórne, występujące w okresie noworodkowym. Z czasem rozwija się depigmentacja, która później blednie. Inne zmiany układowe mogą obejmować ośrodkowy układ nerwowy, hipoplazję zębów i łysienie.



U tych pacjentów z IP występują obwodowe niedokrwienie siatkówki i neowaskularyzacje (*strzałki*). U przedstawionego powyżej chorego z IP rozległy obszar neowaskularyzacji jest dobrze widoczny w miejscu połączenia obszarów siatkówki o prawidłowej i nieprawidłowej perfuzji naczyniowej na obwodzie (zob. *Angiografia fluoresceinowa*). Obecne jest też wybarwienie (*staining*) w późnych fazach. Zwraca uwagę wyprostowanie obwodowych naczyń i wyraźnie widoczne łożysko naczyniowe. Zmiany te mogą być angiograficznie nie do odróżnienia od rodzinnej wysiękowej witreoretinopatii.



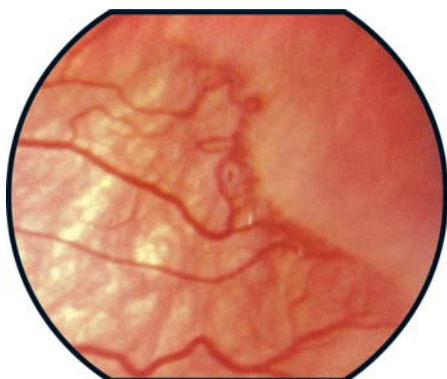
## Retinopatia wcześniaków

Retinopatia wcześniaków (ROP, *retinopathy of prematurity*) jest schorzeniem naczyniowym siatkówki, dotyczącym przedwcześnie urodzone noworodki. Nieprawidłowa proliferacja naczyń krwionośnych, powodująca odwarstwienie siatkówki, może w zaawansowanych przypadkach doprowadzić do ślepoty. Nieprawidłowe proliferacje włóknisto-naczyniowe mogą ulec

regresji. Bardziej prawdopodobna jednak jest progresja prowadząca do powstania ulegającej obkurczaniu tkanki włóknistej, czego efektem jest odwarstwienie siatkówki. Istnieje szereg czynników leżących u podłoża choroby, m.in. niski wskaźnik urodzeniowy, niski wiek ciążowy, suplementacja tlenem i możliwy komponent genetyczny.

### Stadium I

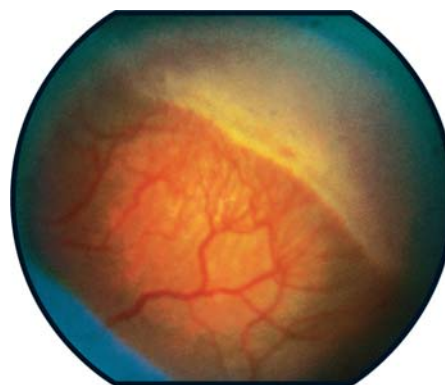
W stadium I występuje cienka linia demarkacyjna pomiędzy unaczynionym i nieunaczynionym obszarem obwodu siatkówki. Połączenie to jest płaskie.



Zgoda na publikację: Earl A. Palmer, Casey Eye Institute

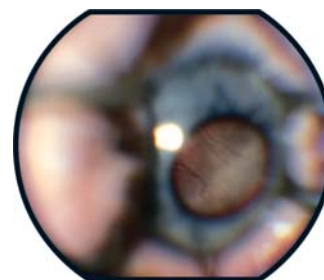
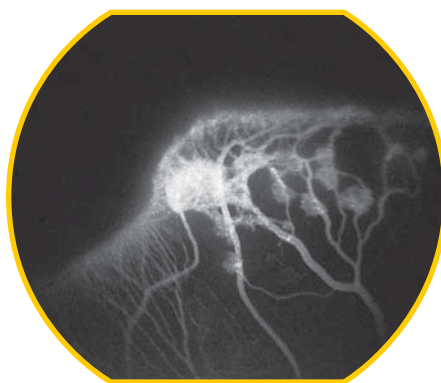
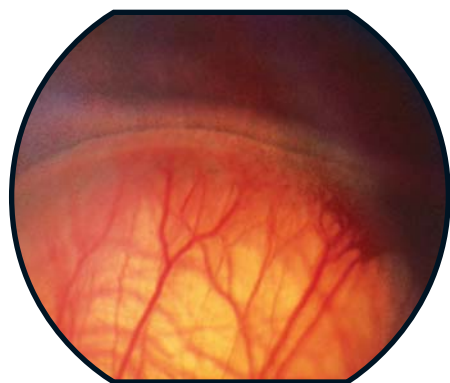
### Stadium II

W stadium II szeroki, gruby wał oddziela obszar unaczyniony od nieunaczynionego.



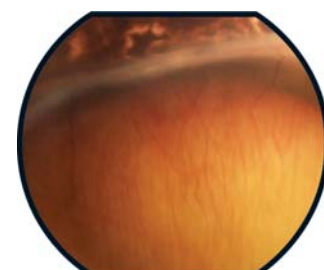
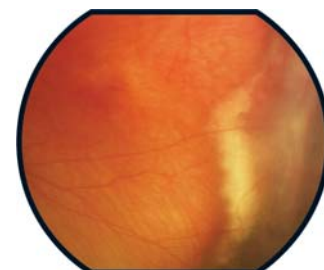
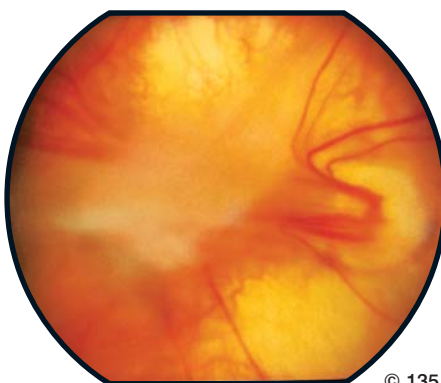
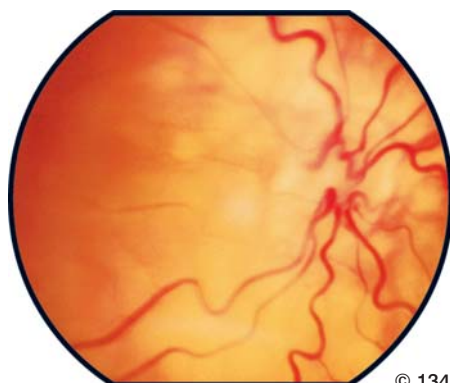
### Stadium III

W stadium III przedsiatkówkowe proliferacje włóknisto-naczyniowe są obecne na tylnym brzegu wału. Może on mieć niewyraźny „aksamitny” wygląd i poszarpane granice.



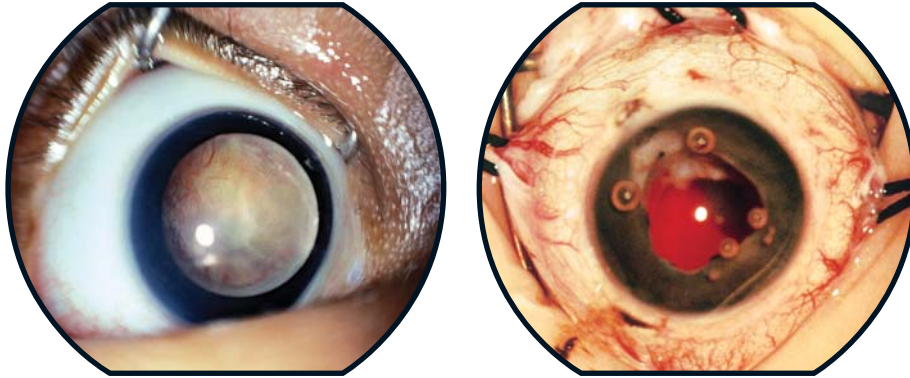
### Stadium IV-B

O stadium IV-B mówi się wówczas, gdy dojdzie do odwarstwienia dołka.



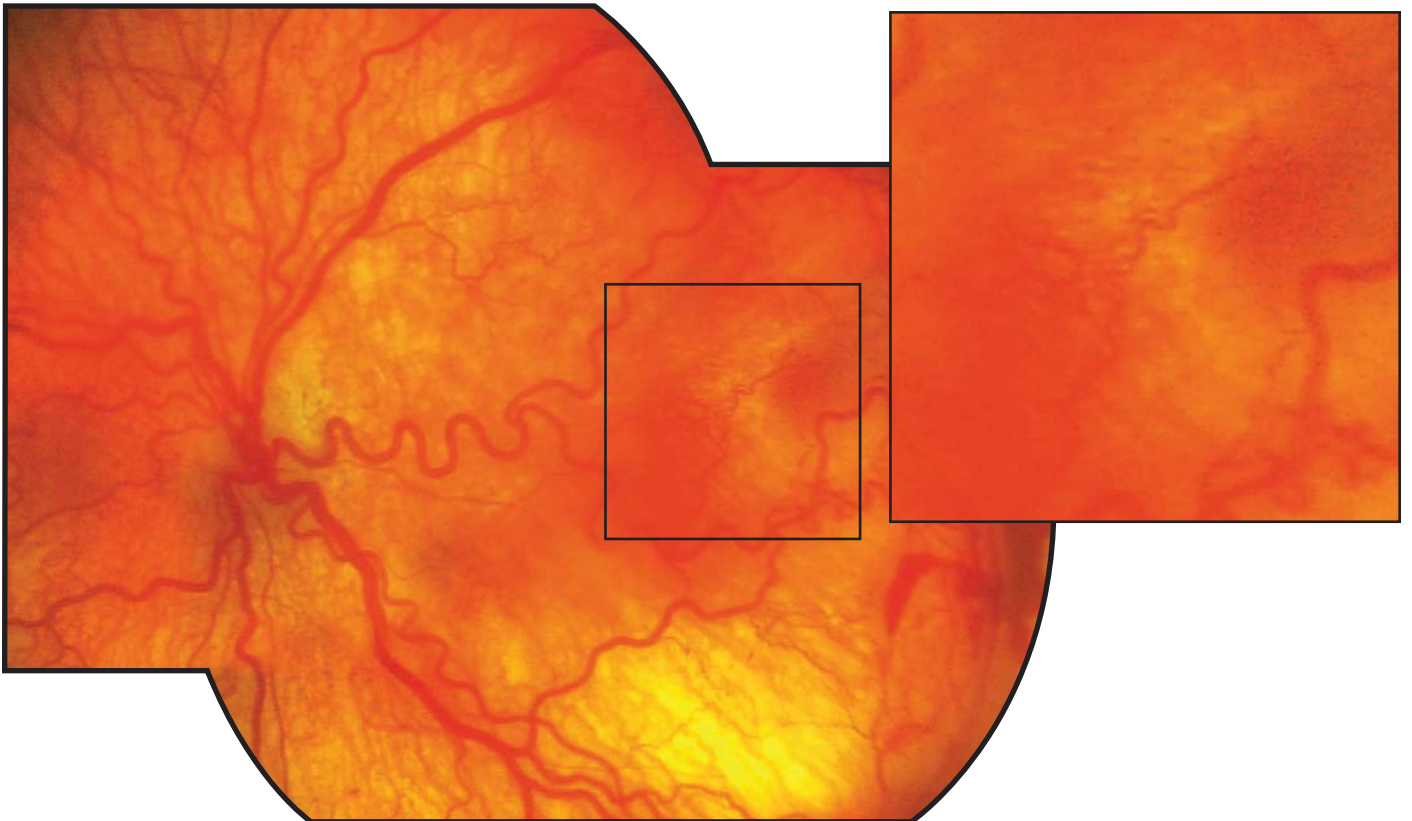
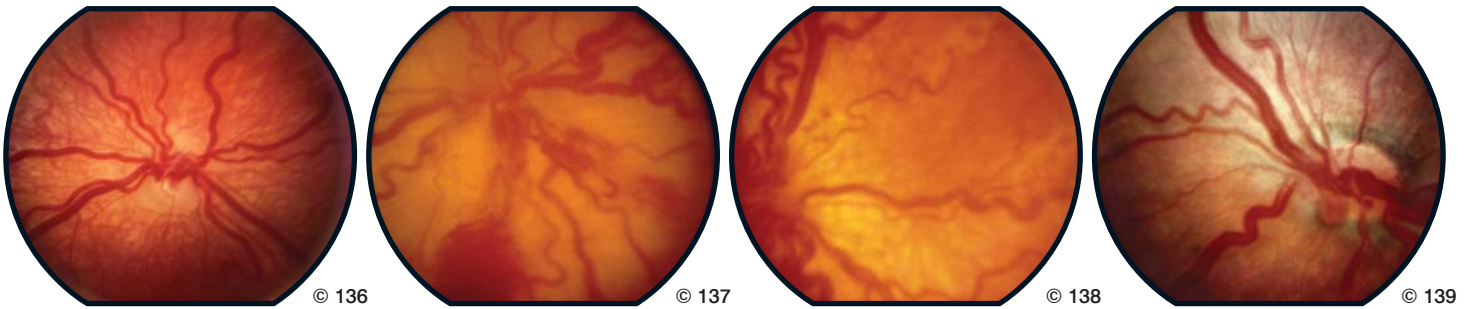
## Stadium V

W stadium V-A występuje całkowite odwarstwienie siatkówki, mogące przybrać kształt lejka. Do stadium V-B zaklasyfikowano lejek zamknięty.



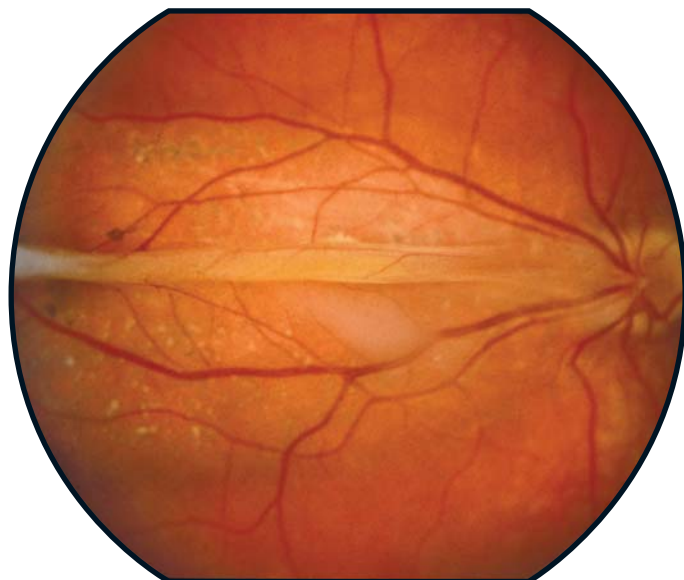
## Choroba „plus”

Chorobę „plus” charakteryzuje krętość tętnic i poszerzenie żył w tylnym biegunie. Do klasyfikacji tej należą także: przekrwienie naczyń tęczówki, sztywna źrenica i zmętnienie ciała szklanego, które jest niekorzystnym czynnikiem prognostycznym.

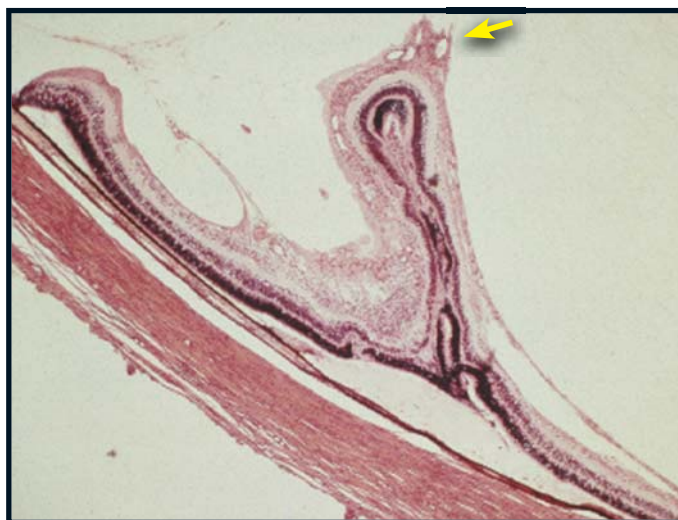


W tym przypadku agresywnej tylnej retinopatii wcześniaków wokół tylnego brzegu wału obecne są: płaska neowaskularyzacja i krwotok przedsiatkówkowy. Widoczne są także znacznie poszerzone i kręte naczynia siatkówki (choroba „plus”) obejmujące obszar 12 godzin zegarowych.

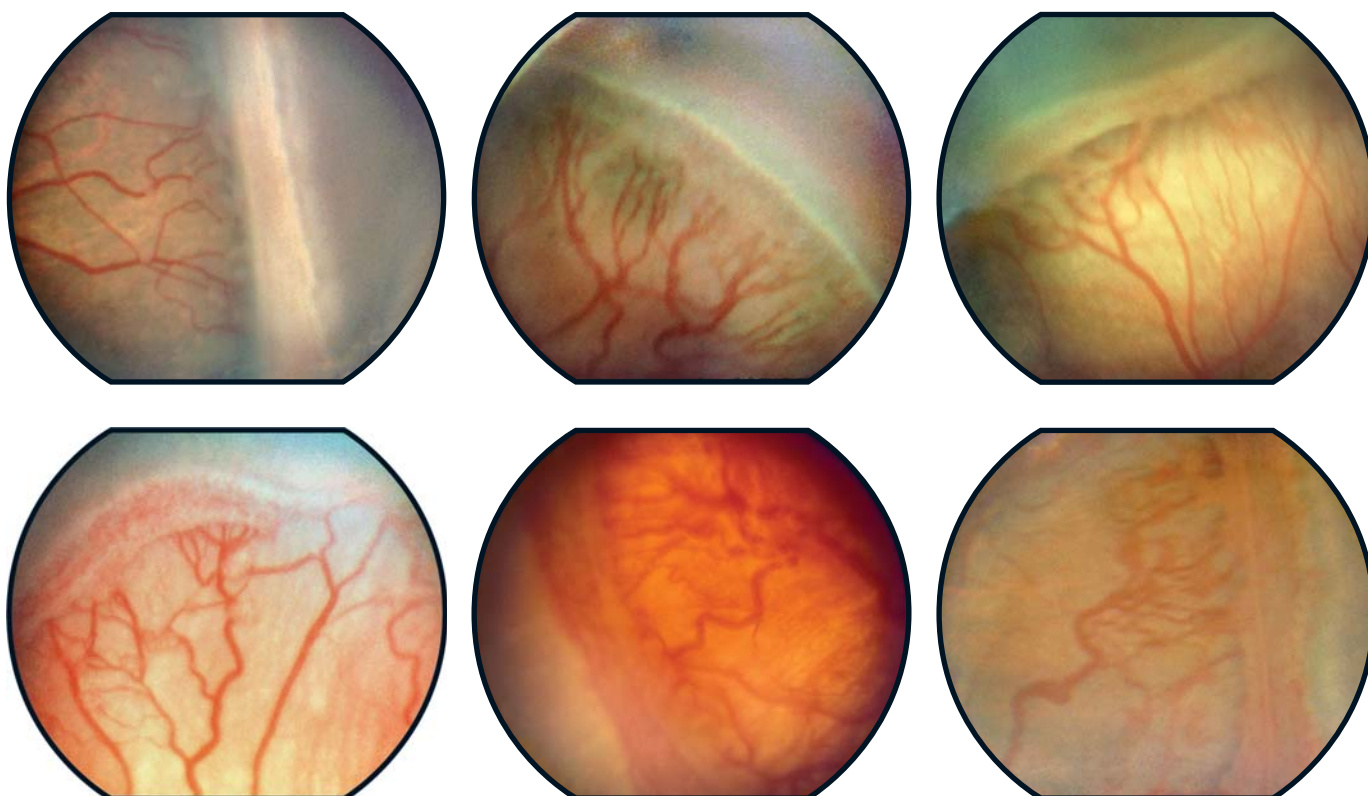




U tego chorego widoczne są zaawansowane objawy kliniczne ROP. Występuje tu duży fałd siatkówki i przeciągnięcie naczyń siatkówki ku obwodowi.

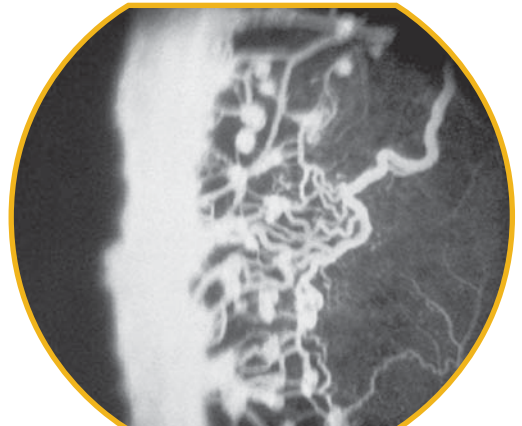
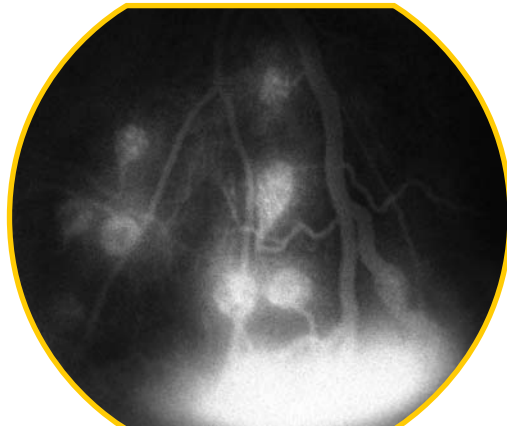
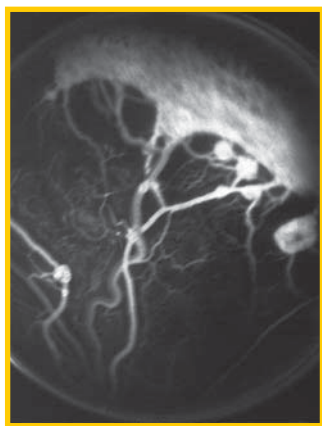
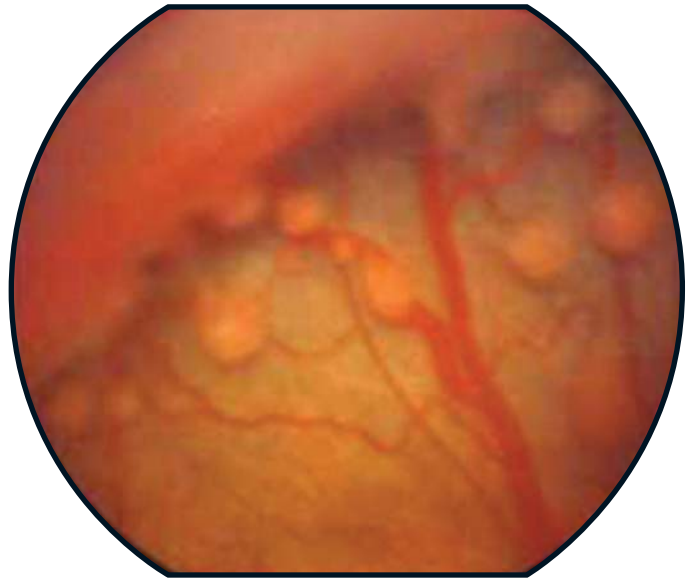
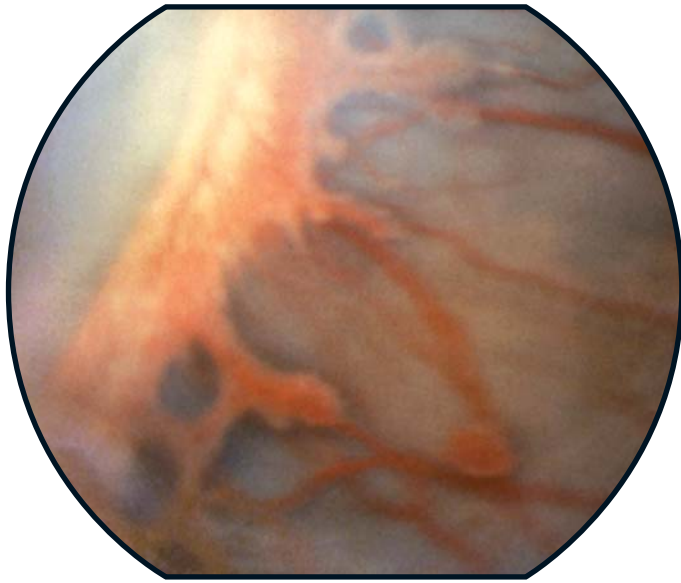


Preparat histopatologiczny pokazuje fałd siatkówki i pewnego stopnia proliferację śródbłonka, rozciągającą się do ciała szklanego (strzałka).

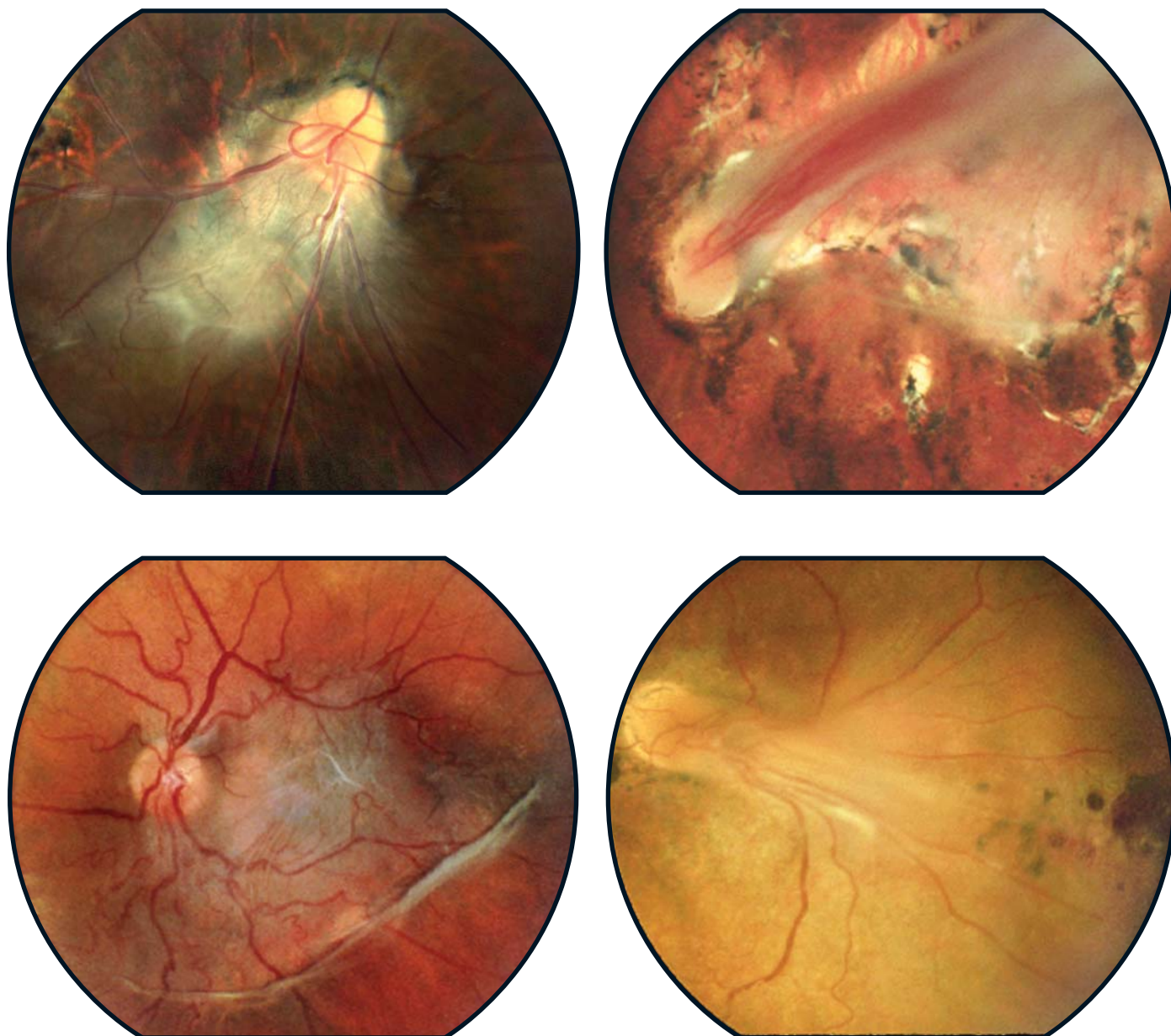


U tych pacjentów z ROP widoczny jest uniesiony wał proliferacji włóknisto-naczyniowych, ograniczonych przez wyraźne naczynia (choroba „plus”). Obecne są guzkowe proliferacje komórek śródbłonka do tyłu od wału włóknisto-naczyniowego, zwane „zmianami typu popcorn”. Odpowiadają one neowaskularyzacji, które uległy regresji. Jest to tkanka bliznowata, zwykle ulegająca całkowitej regresji.

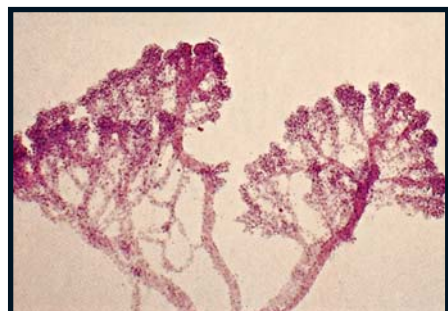
## ROP – „zmiany typu popcorn”



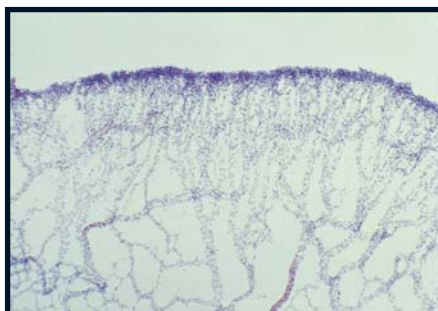
Fotografie pokazują tzw. „zmiany typu popcorn” – czyli inaczej – guzkowe proliferacje śródbłonka, widoczne na tylnym brzegu proliferacji włókno-naczyniowych w ROP. Zwraca uwagę, że „zmiany typu popcorn” powodują hiperfluorescencję, nie powodują natomiast intensywnego przecieku. Może to wynikać z regresji zmian. Przeciek z neowaskularyzacji na przednim brzegu zmian naczyniowych jest intensywny, choć ta przepuszczalność naczyń cofa się w miarę zagęszczania się proliferacji włókno-naczyniowych.



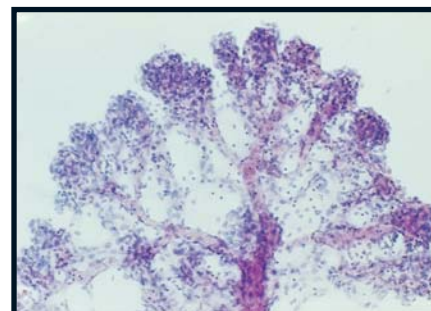
W czterech przytoczonych przypadkach wykonano rozległe leczenie ROP, obejmujące obwód siatkówki (fotokoagulacje i krioterapia). W obojgu oczach w tylnym biegunie występuje rozległe włóknienie oraz trakcje będące przedłużeniem naczyń oraz biegnące od nerwu wzrokowego ku obwodowi.



© 140



© 141



Preparaty barwione trypsyną pokazują neowaskularyzacje śródsiatkówkowe w ROP, kształtem przypominające koralowce.

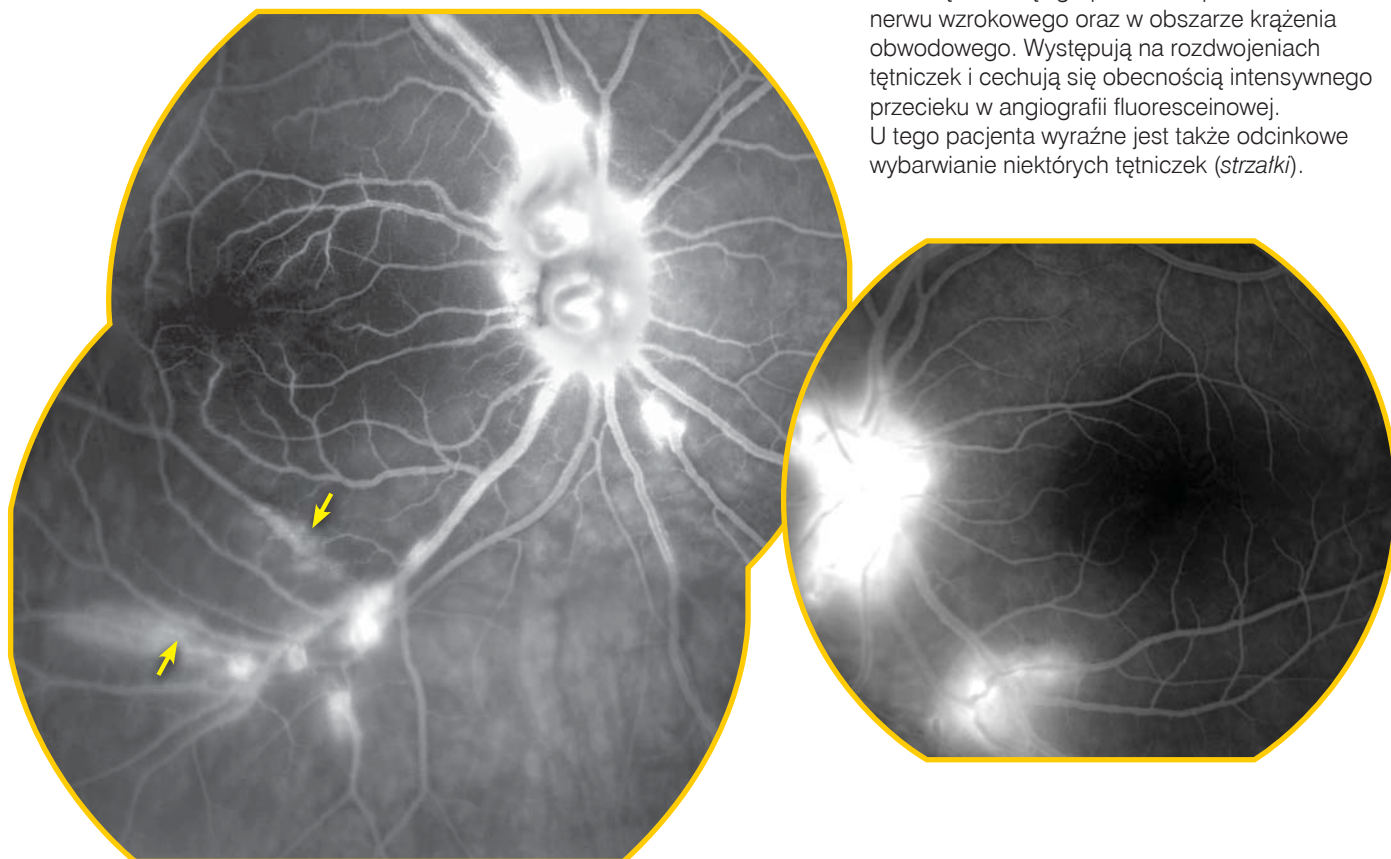
## Idiopatyczne zapalenie naczyń, tętniaki i zapalenie siatkówki i nerwu wzrokowego (IRVAN)

Idiopatyczne zapalenie naczyń, tętniaki i zapalenie siatkówki i nerwu wzrokowego (IRVAN, *idiopathic vasculitis, aneurysms and neuroretinitis*) to idiopatyczna choroba, najczęściej występująca u dorosłych. Choroba ta związana jest z występowaniem

rozszanych makrotętniaków, zazwyczaj obecnych w miejscu rozgałęzienia naczyń, rozległych obszarów odkładania lipidów, obwodowego niedokrwienia, neowaskularyzacji, a nawet krwotoku do ciała szklistego.



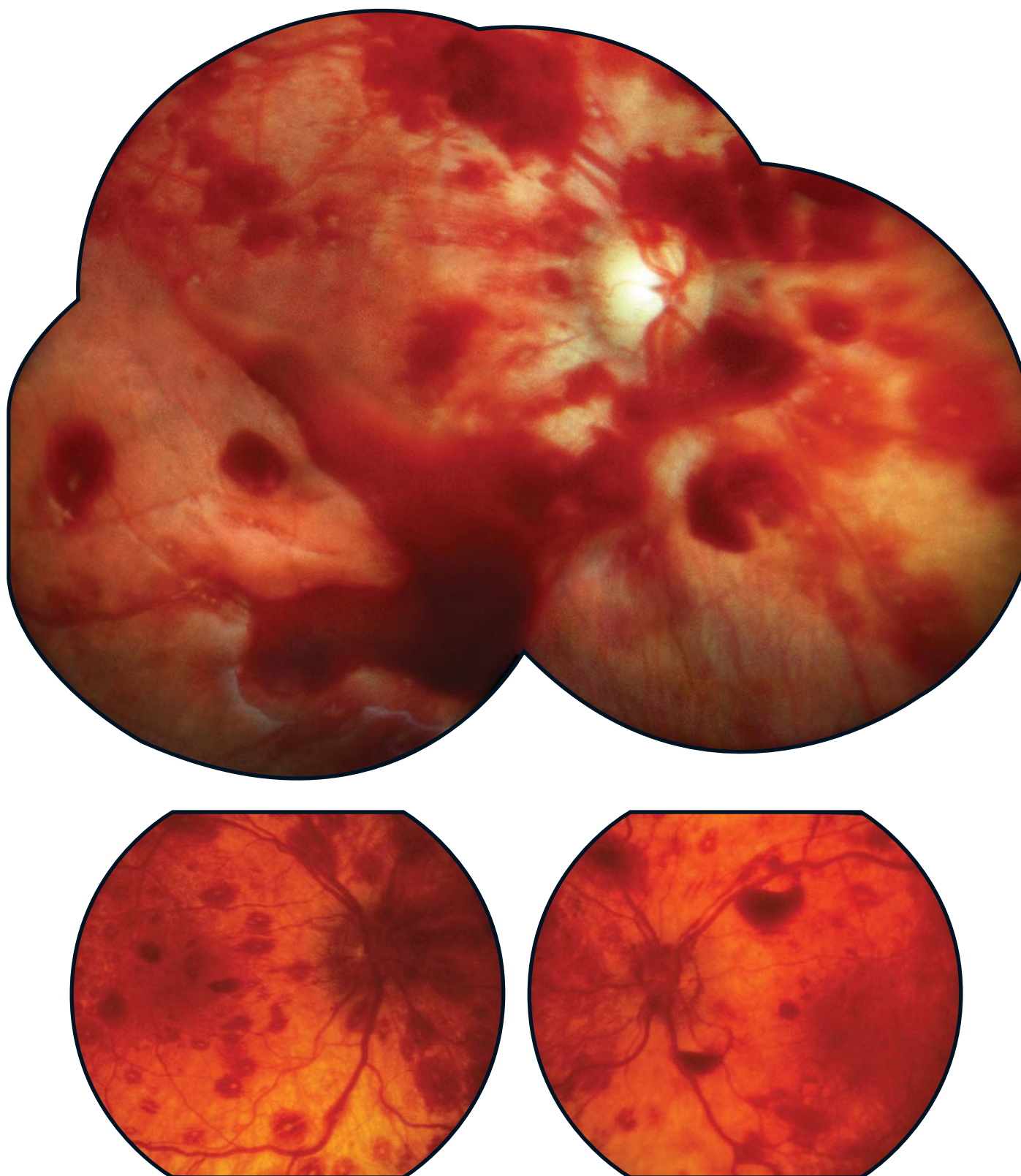
U tego 12-letniego chłopca występuje IRVAN. Widoczne jest rozległe odkładanie lipidów w obszarze plamki w obojgu oczach. Makrotętniaki są zgrupowane w pobliżu nerwu wzrokowego oraz w obszarze krążenia obwodowego. Występują na rozdwojeniach tętniczek i cechują się obecnością intensywnego przecieku w angiografii fluoresceinowej. U tego pacjenta wyraźne jest także odcinkowe wybarwienie niektórych tętniczek (*strzałki*).



## Zespół dziecka potrząsanego

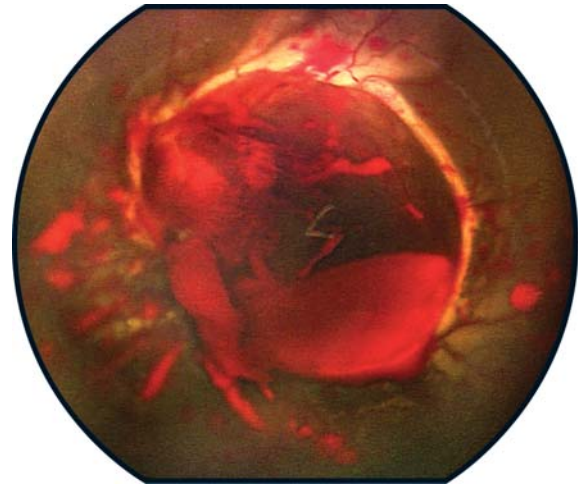
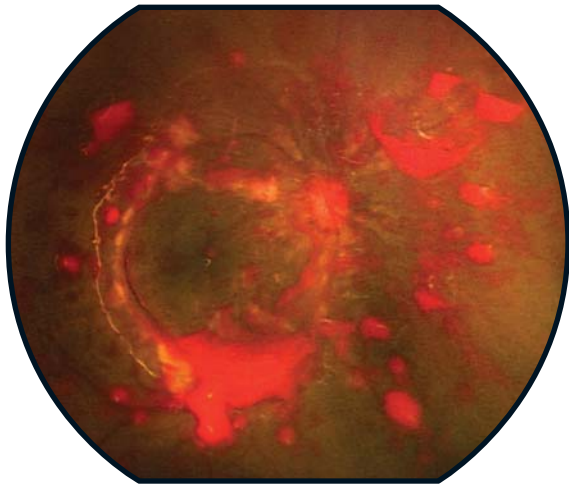
Zespół dziecka potrząsanego jest jednostką chorobową dobrze znaną w praktyce pediatrycznej. Znęcanie się nad dzieckiem powoduje wystąpienie krwotoków przedsiatkówkowych, śródsiatkówkowych i podsiatkówkowych. Dokładny mechanizm powstawania tych rodzajów krwawienia nie został poznany. W przypadkach, w których występują neowaskularyzacje przedsiatkówkowe i krwotok do ciała szklanego, w obszarach niedokrwienia warto wykonać fotokoagulacje laserowe. Może to jednak nie zahamować powiększania się obszaru niedokrwienia, postępującego

go w stronę tylnego bieguna. Podobnie, bezpośrednie leczenie makrotętniaków nie musi wyeliminować przeciekania lipidów do plamki. Także doszkliskowe iniekcje leków antyangiogennych mogą nie przynieść oczekiwanych skutków. Ciekawy jest fakt, że zapalenie naczyń i zmiany tętniakowate mogą ulec gwałtownemu zahamowaniu, nie pozostawiając śladów tworzenia tętniaków. W końcowym etapie następuje stopniowy zanik zmian wysiękowych.



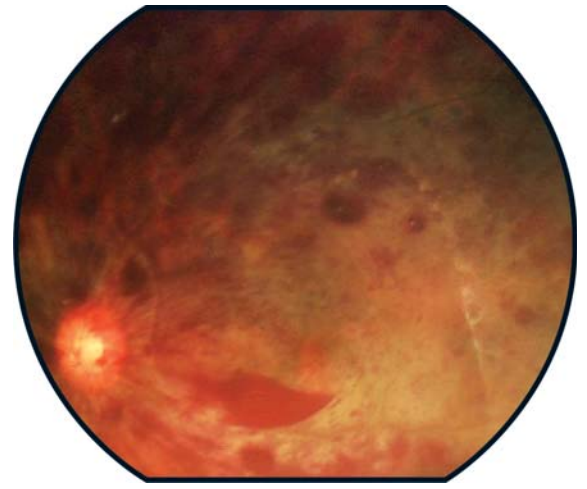
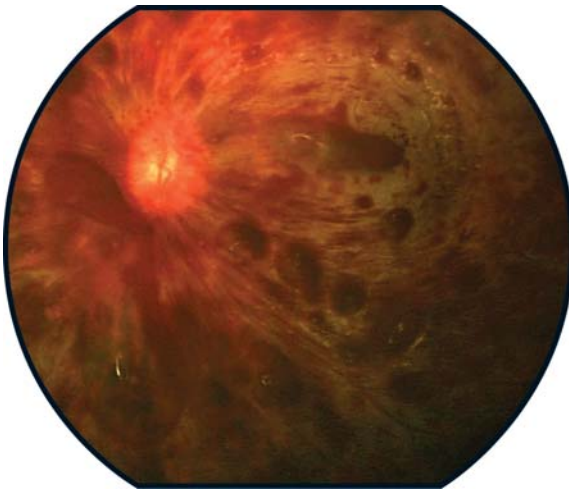
U tych pacjentów z zespołem dziecka potrząsanego występuje masywne krwawienie do ciała szklanego, krwawienie śródsiatkówkowe, a nawet krwawienie do przestrzeni podsiatkówkowej.

*Dolny rząd – zgoda na publikację: dr Richard Spaide*



U tych pacjentów zespół dziecka potrząsanego występuje w szczególnie nasilonej formie. Doszło do przedsiatkówkowego wylewu krwi, którego poziom wyrównuje się w okolicy plamki, co jest szczególnie widoczne na prawej fotografii.

Zgoda na publikację: dr Suzanna Airani

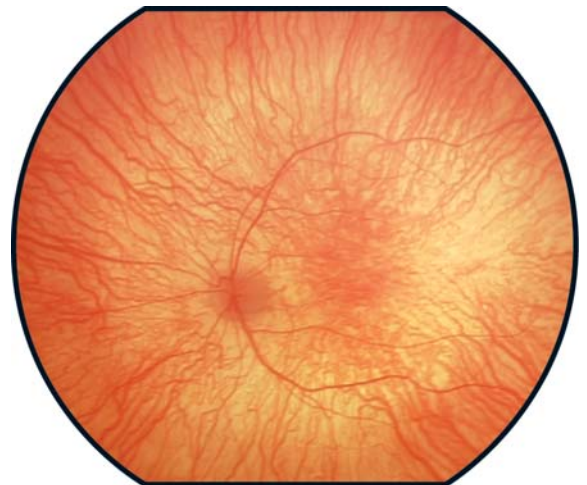
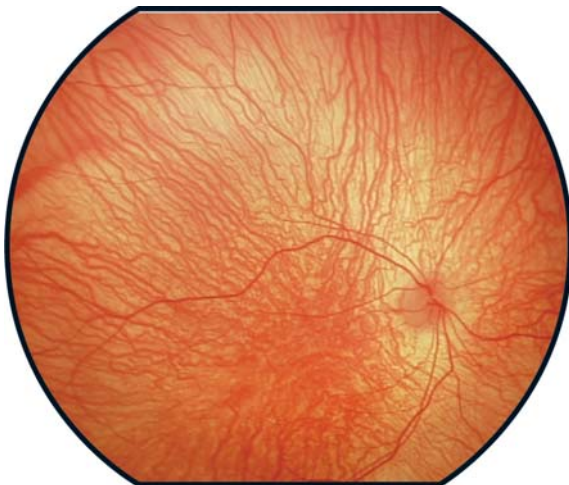


W obojgu oczach tego 14-miesięcznego dziecka (ofiary znęcania się nad dzieckiem) krwotoki widoczne są w wielu warstwach siatkówki.

## Albinizm oczny

Albinizm oczny jest chorobą dziedziczną, w której w gałkach ocznych występuje brak pigmentu – melaniny, natomiast skóra oraz włosy są prawidłowo lub prawie prawidłowo zabarwione. Brak barwnika w gałkach ocznych może powodować zmniejszoną ostrość wzroku, oczopląs, nadwrażliwość na ostre światło i oślnienie. Nierzadko u tych chorych występuje także zez.

Brak pigmentacji może dotyczyć tęczówki. Największym problemem jest jednak nieprawidłowy rozwój dołka. W większości przypadków albinizm oczny jest sprzężony z chromosomem X i zwany jest albinizmem typu Nettleshipa-Fallsa. U matek – nosicielki genu – może wystąpić plamista lub mozaikowa pigmentacja dna oka.

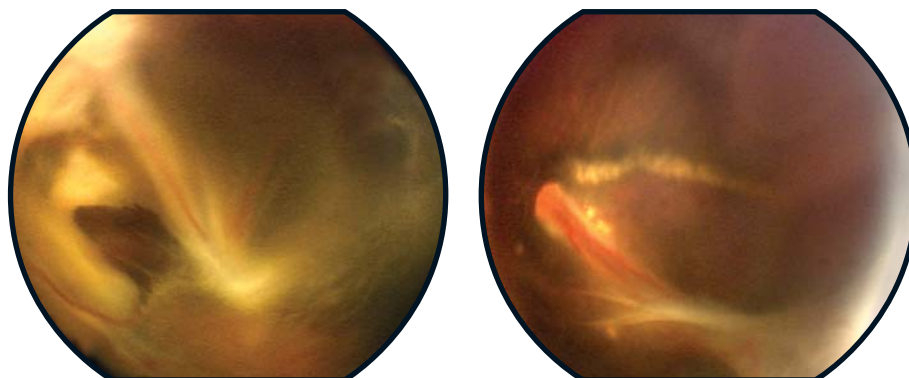


Fotografie przedstawiają 2-letniego pacjenta z albinizmem ocznym. Widoczna jest rozlana hipopigmentacja oraz niewyraźna depresja dołka. Blade dno oka, jak to, przedstawione powyżej, może być pomyłone z innymi zaburzeniami dna oka u dzieci.

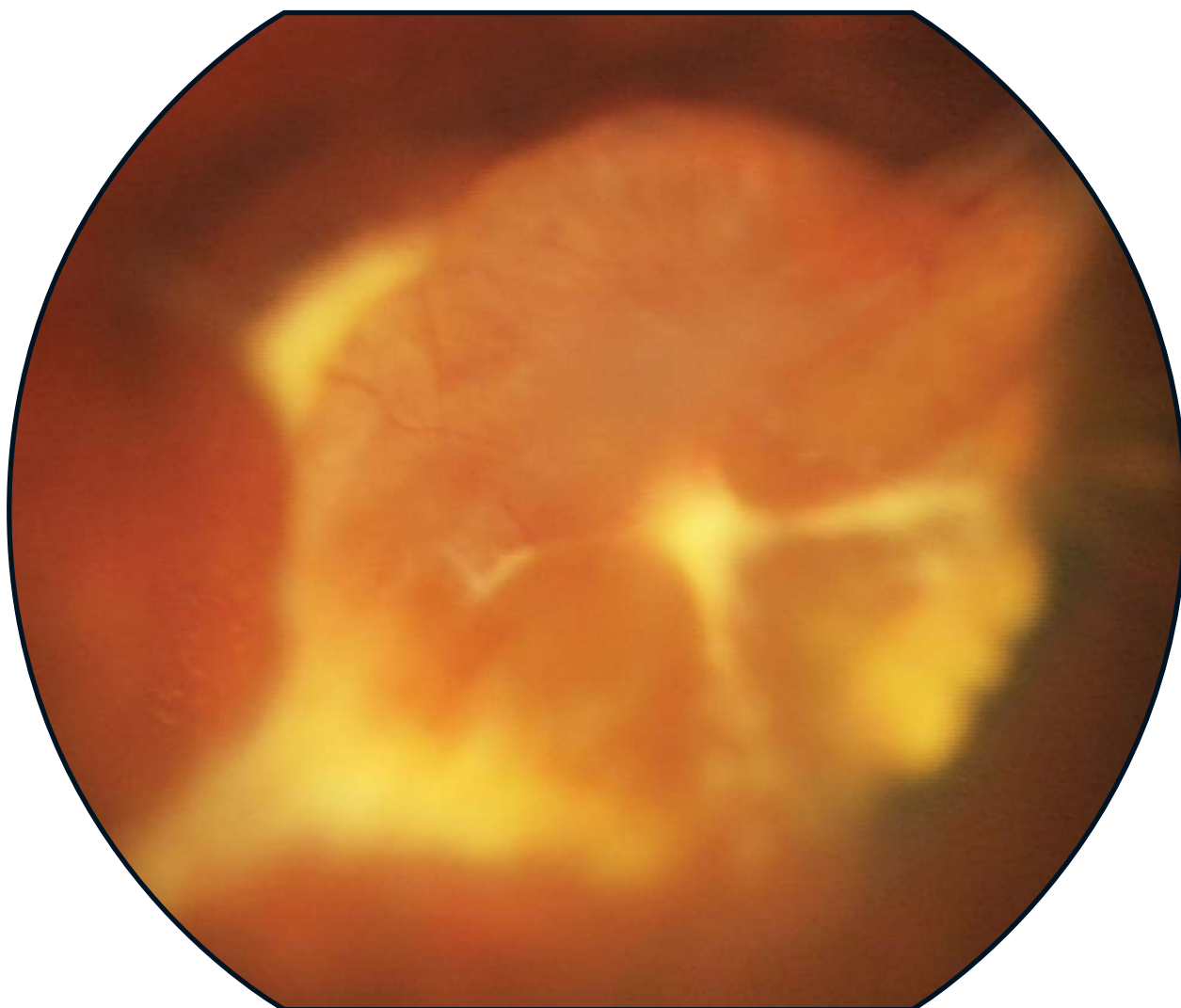
## Choroba Norriego

Choroba Norriego jest rzadką chorobą dziedziczną, prowadzącą do dysplazji gałki ocznej i ślepoty noworodków płci męskiej, występującej przy urodzeniu lub wkrótce po urodzeniu. W chorobie tej występuje nieprawidłowy rozwój siatkówki z masami niedojrzałych komórek siatkówki, czego rezultatem jest często biała źrenica (*leukocoria*). Często we wczesnych miesiącach życia występuje zmniejszanie się gałki ocznej, a tak-

że zaćma. W zespole tym są często spotykane skojarzona utrata słuchu i opóźnienie rozwoju zdolności motorycznych, opóźnienie umysłowe, a nawet psychoza. Dziedziczenie choroby jest recesywne sprzężone z chromosomem X. U nosicielek mogą występować zmiany patologiczne siatkówki i łagodnego stopnia niedosłuch. Mutacja dotyczy genu NDP i jest zlokalizowana w pozycji Xp11.4.

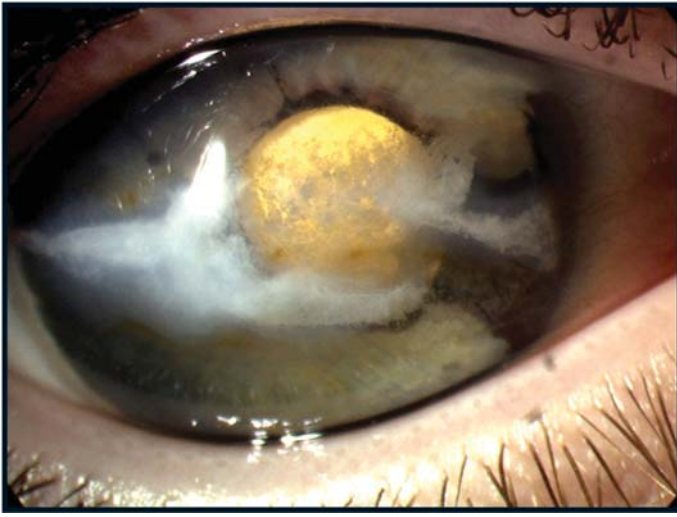


U tych pacjentów z chorobą Norriego występuje rozległa dysplazja dna oka. U obu widoczne są odwarstwienie siatkówki, trakcje włókniste i ogólna dezorganizacja tylnego bieguna dna oka.



Montaż fotografii pacjenta z chorobą Norriego pokazuje znaczne zaburzenie organizacji siatkówki, nieregularnego kształtu odwarstwienie siatkówki, wysięki lipidowe oraz proliferacje włókniste.

Zgoda na publikację: dr Mark Walsh



U pacjentów z chorobą Norriego wystąpić może leukokoria. Zwraca uwagę zwyrodnienie rogówki, dojrzała zaćma i proliferacja nabłonka barwnikowego na brzegu źrenicy.

Zgoda na publikację: dr Anthony Moore



© 515

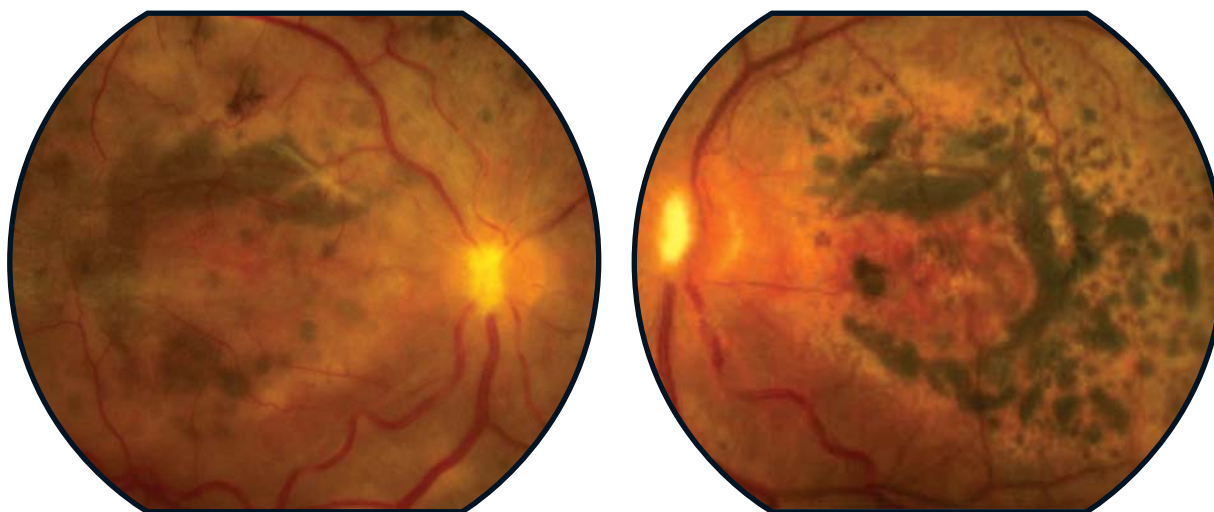
Fotografie przedstawiają nosicielkę choroby Norriego. U pacjentki występuje zaburzona organizacja dna oka, ograniczona do tylnego bieguna. Zwraca uwagę przeciągnięcie naczyń krwionośnych, proliferacje włókniste, zanik i hiperplazja nabłonka barwnikowego.



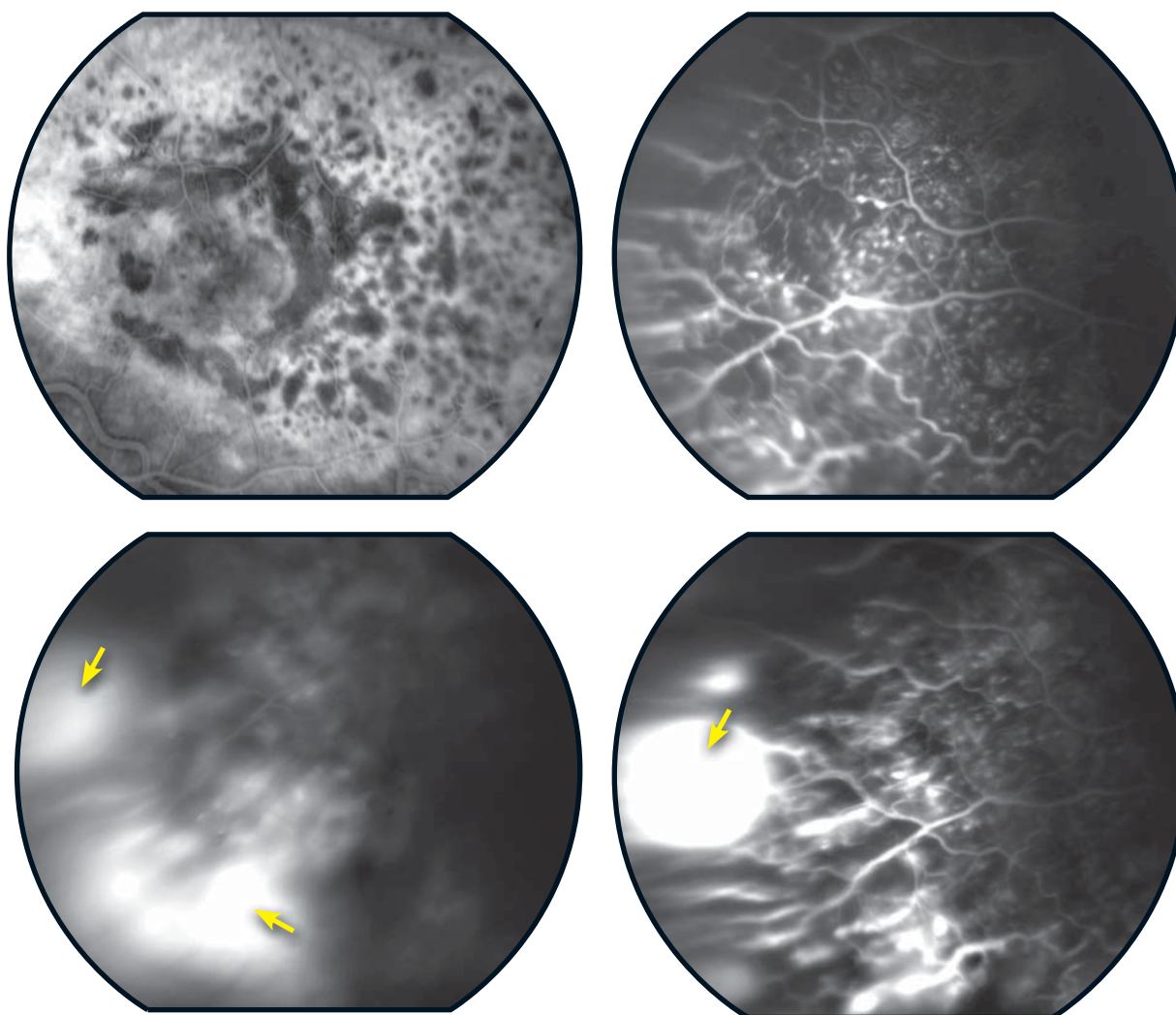
## Wrodzona ślepotą Lebera

Wrodzona ślepotą Lebera (LCA, *Leber congenital amaurosis*) może być spowodowana szeregiem mutacji genowych. Mutacje te są dziedziczone autosomalnie recesywnie i powodują prowadzące do ślepoty schorzenia siatkówki. Ogólnie uważa się, że mutacje LCA, poprzez przerwanie naturalnie wystę-

pującej apoptozy, zaburzają prawidłowy rozwój organizacji siatkówki. Objawami LCA są: oczopląs, słaba reakcja źrenicy oraz ciężkie zaburzenie organizacji siatkówki, często powodujące ślepotę.



Zgoda na publikację: Robert Henderson



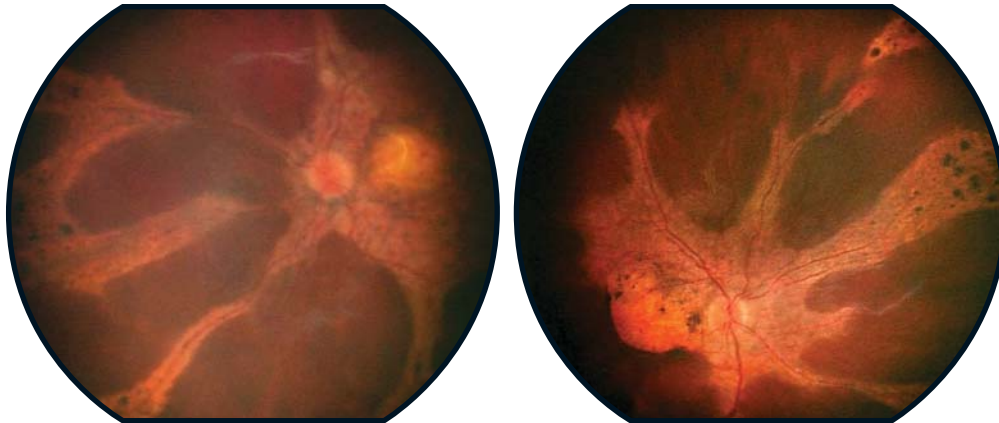
U tego pacjenta z LCA występuje mutacja CRB-1. Zwraca uwagę intensywna pigmentacja tylnej części dna oka, otaczająca centralny obszar zaniku. U chorego z rozlanym zaburzeniem fotoreceptorów i nabłonka barwnikowego występują ponadto zaburzenia wazoproliferacyjne dna oka. Wyraźnie widać przeciek z naczyń na obwodzie, w późnych fazach angiografii (*strzałki*). Mutacja CRB-1 występuje także u chorych z *retinitis pigmentosa* ze skojarzonymi proliferacjami naczyniakowymi na dnie oka i okołozynną chorioretinopatią barwnikową.

Zgoda na publikację: dr Susan Lightman

## Okołożylny barwnikowy zanik siatkówkowo-naczyniówkowy

Okołożylny barwnikowy zanik siatkówkowo-naczyniówkowy (PPCRA, *pigmented paravenous chorioretinal atrophy*) jest rzadkim schorzeniem o nieznannej etiologii, charakteryzującym się zanikiem i pigmentacją typu „komórek kostnych” wzdłuż żył siat-

kówkowych. Czasem też występują zanikowe zmiany w płamce. Z tą nietypową chorobą, spotykaną u dzieci, obecnie jest kojarzony gen Norrie. Zaburzenie to łączone jest także z genem CRB-1.



Zwraca uwagę szczególnie zanik okołożylny, widoczny w obojgu oczach tego 3-miesięcznego dziecka. Zanik jest wyraźniejszy wokół tarczy nerwu wzrokowego i sięga do centralnej części plamki.

Zgoda na publikację: dr Scott Brodie

## Zmiany lite dna oka u dzieci

U dzieci spotyka się różne zmiany lite. Ich wpływ na widzenie zależy od rodzaju histopatologicznej zmiany, jej lokalizacji, wielkości i przebiegu choroby.

### Ziarniniak idiopatyczny

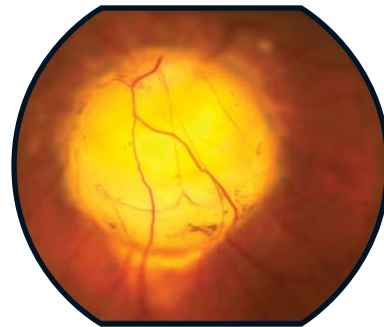
Rzadko na dnie oka obserwuje się idiopatyczny ziarniniak tarczy nerwu wzrokowego lub naczyniówki.



Fotografia przedstawia idiopatyczny ziarniniak obok nerwu wzrokowego, który po raz pierwszy został zdiagnozowany w dzieciństwie i w trakcie wielu lat obserwacji zmieniał się.

### Histiocytoma

Łagodna zmiana określana jako histiocytoma może umiejscowić się w oczodole i rzadko może zajmować błonę naczyniową. Postawienie rozpoznania jest czasem możliwe jedynie po wykonaniu biopsji cienkoigłowej lub enukleacji. Postępowanie takie powinno być zarezerwowane dla przypadków, w których stwierdza się progresję zmiany.



U tego pacjenta zdiagnozowano idiopatycznego ziarniniaka błony naczyniowej. Wzrost zmiany spowodował konieczność wykonania biopsji cienkoigłowej, która wykazała obecność histiocytomy.

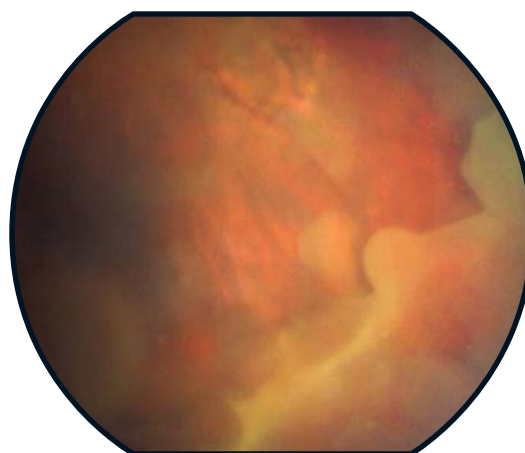
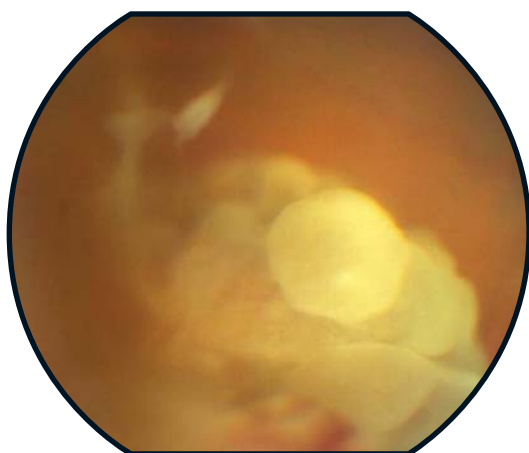
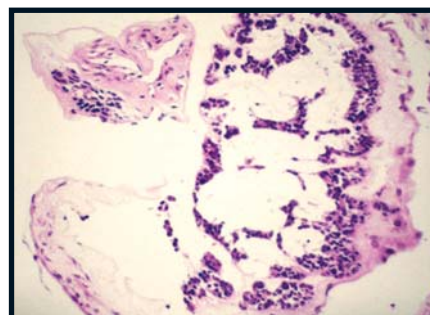
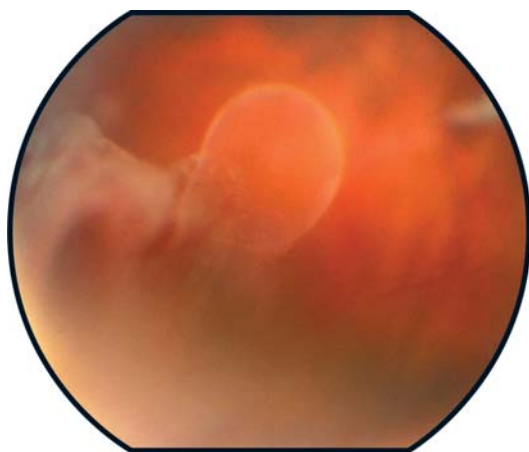
### Żółtak młodzieńczy (*xantogranuloma juvenile*)

Żółtak młodzieńczy jest rzadką, łagodną chorobą histiocytarną. U większości chorych równolegle występuje choroba skóry, charakteryzująca się czerwono-brązowymi zmianami skórnymi lub brodawkami. Zwykle do postawienia diagnozy potrzebna jest biopsja. W celu identyfikacji zmiany często pomocne jest badanie ultrasonograficzne gałki ocznej.



## Medulloepithelioma

*Medulloepithelioma* jest niezwykle rzadkim guzem gałki ocznej, występującym głównie u dzieci. Guz może być łagodny lub złośliwy i prawie zawsze wywodzi się z ciała rzęskowego.



Fotografia przedstawia przypadek 28-letniej kobiety skarżącej się na „pływające męty”. Badanie obwodu dna oka wykazało obecność zmiany torbielowatej w tylnej części ciała szklistego. Zmiana wielotorbielowata była wyraźnie widoczna w badaniu dna oka. Badanie ultrasonograficzne pokazało refleksyjność masy i zmiany reaktywne w tylnej części ciała szklistego. Badanie histopatologiczne wykazało istnienie wielowarstwowych płaszczyzn i sznurów słabo zróżnicowanych komórek neuroepitelialnych, podobnych do embrionalnej siatkówki i nabłonka ciała rzęskowego.

Fotografia przedstawia przypadek *medulloepithelioma*; guz wywodzi się z nerwu wzrokowego.

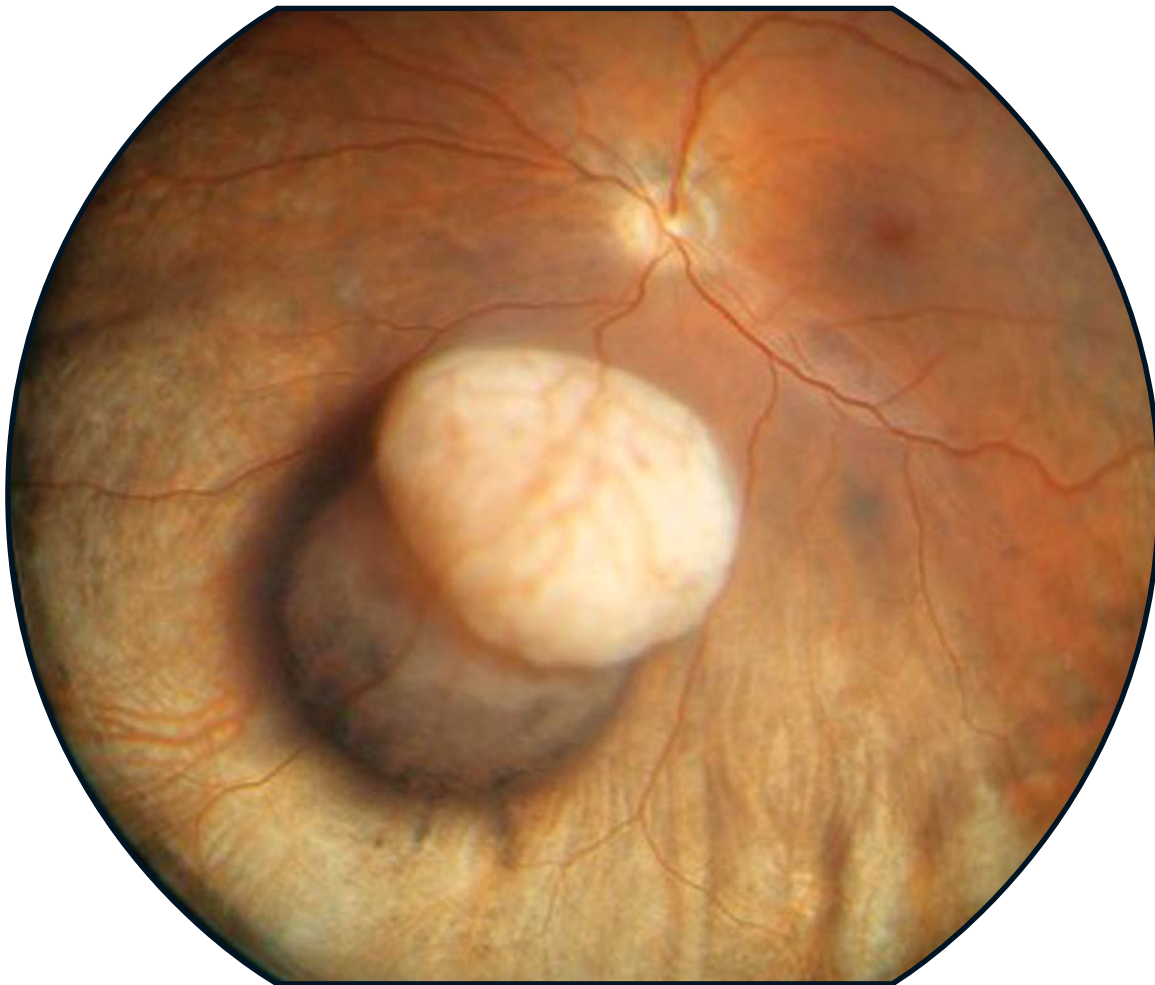
Zgoda na publikację: dr James Augsberger



## Zespół Klippela-Trenaunaya-Webera

Zespół Klippela-Trenaunaya-Webera jest rzadką wadą wrodzoną naczyń krwionośnych i tkanek miękkich. W schorzeniu tym mogą wystąpić malformacje skóry, zmiany patologiczne naczyń żylnych, limfatycznych oraz kończyn, co jest spowodowane

wane hipertrofią tkanek miękkich i kości. Mogą wystąpić zmiany patologiczne naczyń siatkówki, plamy typu „czerwonego wina” i malformacje naczyniowe.

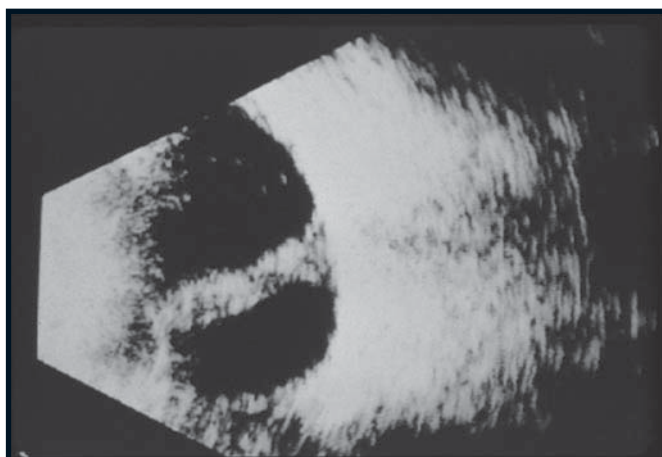


U tego pacjenta z zespołem Klippela-Trenaunaya-Webera obecny był czerniak złośliwy. Podstawa guza jest melanotyczna, zaś rozrost do ciała szklistego w kształcie grzyba jest amelanotyczny. Bardziej charakterystycznymi zmianami dla tej choroby są guzy naczyniowe dna oka.

## Odwarstwienie siatkówki

Odwarstwienie siatkówki może występować u dzieci. Dokładne badanie kliniczne z badaniem oftalmoskopowym jest ko-

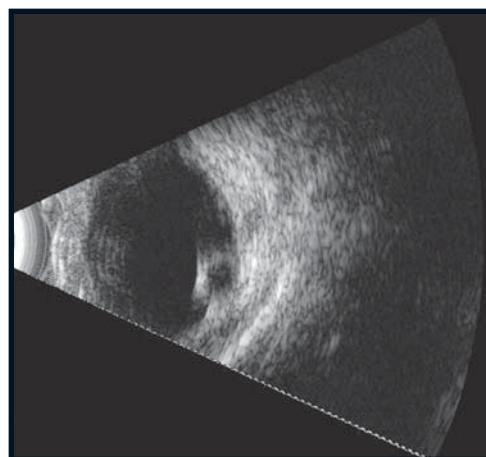
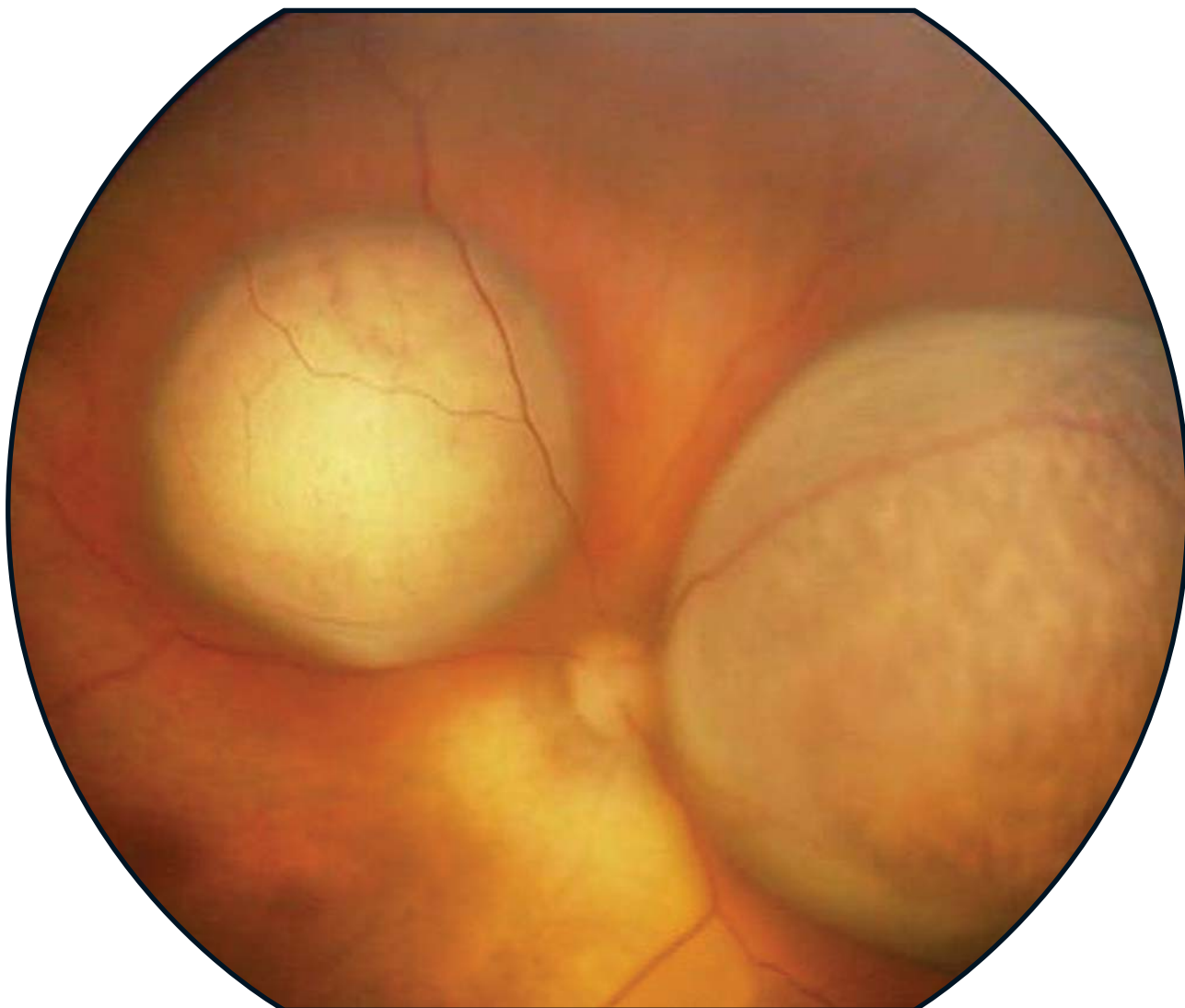
nieczne do postawienia rozpoznania i różnicowania zmiany z innymi chorobami przebiegającymi z leukokorią.



## Potworniak (*teratoma*)

Wrodzony potworniak wewnątrzgałkowy pojawia się czasem u zdrowych, urodzonych o czasie noworodków. Mogą towarzyszyć temu torbielowate guzy innych części ciała, a na dnie oka występować masy (również masy amorficzne) przypomi-

nające siatkówczaka. Masy te mogą wykazywać minimalne zmiany w angiografii. W badaniu ultrasonograficznym występują także zmiany torbielowate, których obraz kliniczny nie odpowiada siatkówczakowi.

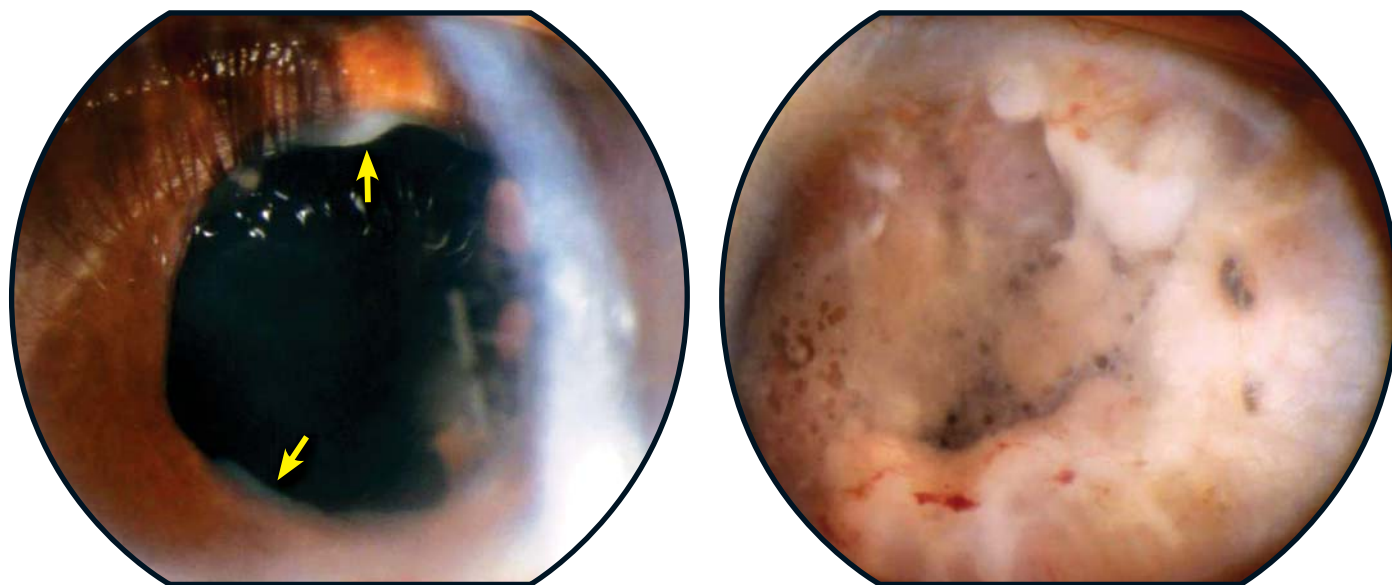


U tego pacjenta stwierdzono dwie duże masy torbielowate, przypominające siatkówczaka. Charakter torbielowaty był widoczny w badaniu ultrasonograficznym. Angiografia fluoresceinowa nie wykazała charakterystycznego wzoru zmian naczyniowych badanej masy patologicznej. U tego dziecka występował także potworniak okolicy krzyżowej.

Zgoda na publikację: dr David Abramson

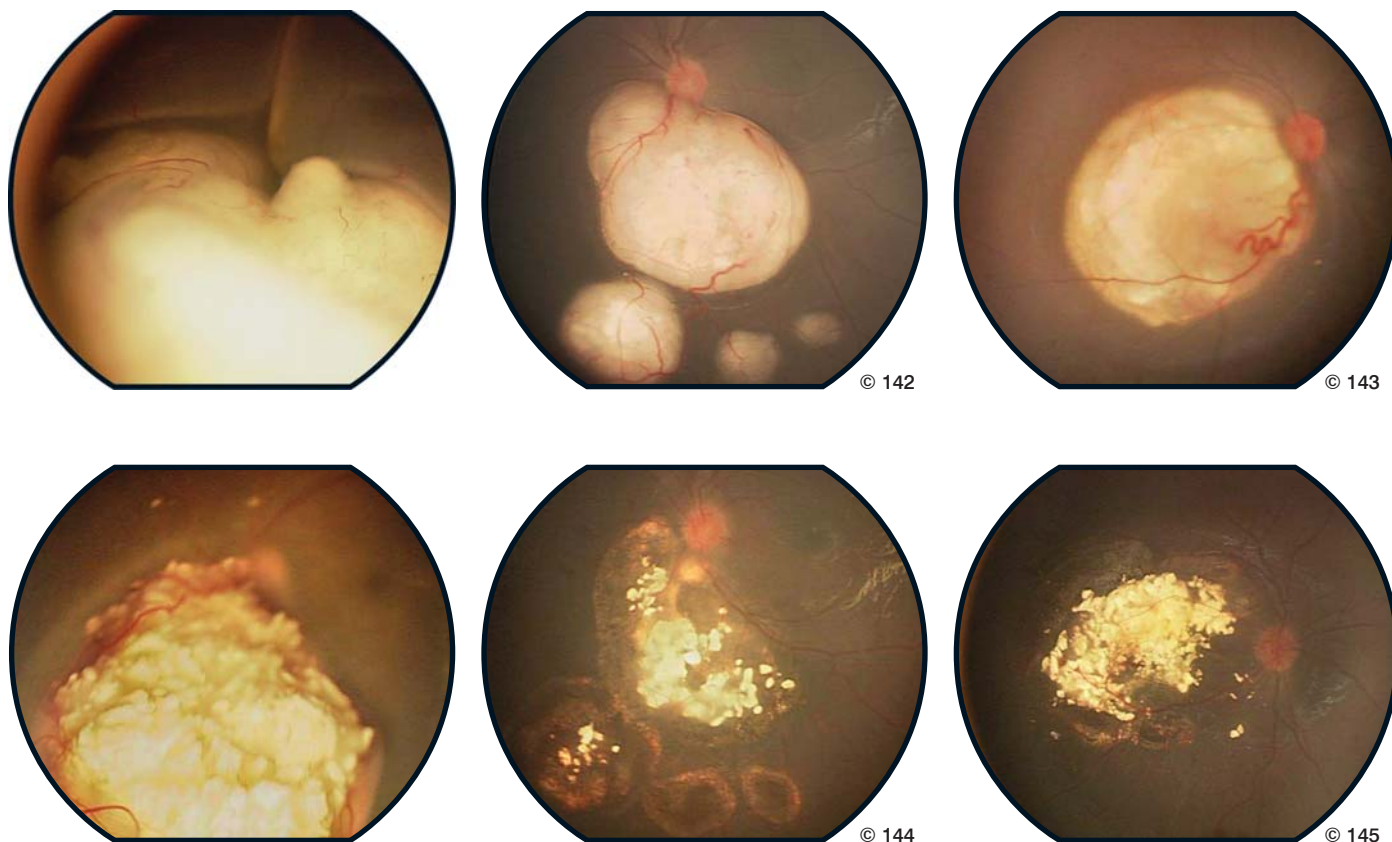
### Siatkówczak (*retinoblastoma*)

Wygląd siatkówczaka bywa nietypowy, może on naśladować zapalenie wnętrza gałki ocznej (*endophthalmitis*) lub inny rodzaj zmian guzowatych.



Fotografie przedstawiają 7-letniego chłopca po operacji zaćmy, z zapaleniem błony naczyniowej, niekontrolowaną jaskrą po wszczępieniu zastawki Ahmeda. Zmiana lita wystąpiła na obwodzie (*strzałki*) po tępym urazie lewej gałki ocznej. Ostatecznie z powodu masywnego rozrostu i rozsiania siatkówczaka w strukturach przedniego odcinka gałki ocznej konieczna okazała się enukleacja (*po prawej*).

Zgoda na publikację: dr Michael Goldbaum



Powyżej prezentowana jest nowatorska metoda leczenia siatkówczaka. Przez tętnicę oczną podawana jest duża miejscowa dawka chemioterapeutyku melfalanu. Ten sposób podawania leku teoretycznie zmniejsza ryzyko układowe działania karcynogennego chemioterapeutyku. Po zastosowaniu tego sposobu leczenia w przypadku dwóch masywnych zmian (*górny rząd*) zaobserwowano gwałtowne zmniejszenie się masy guzów. Powyżej przedstawione są fotografie sprzed leczenia (*po lewej*), w trakcie leczenia (*środkowe*) i fotografie końcowe (*po prawej*).

Zgoda na publikację: dr David Abramson

## Zalecana literatura

### Krętość naczyń siatkówki

- Boynton JR, Purnell EW (1977) Congenital tortuosity of the retinal arteries. *Arch Ophthalmol* 95: 893.
- Gekeler F, Shinoda K, Jünger M, et al. (2006) Familial retinal arterial tortuosity associated with tortuosity in nail bed capillaries. *Arch Ophthalmol* 124: 1492–1494.
- Sears J, Gilman J, Sternberg Jr. P (1998) Inherited retinal arteriolar tortuosity with retinal hemorrhages. *Arch Ophthalmol* 116: 1185–1188.
- Sutter FK, Helbig H (2003) Familial retinal arteriolar tortuosity: a review. *Surv Ophthalmol* 48: 245–255.

### Wrodzone fady siatkówki

- Khairallah M, Messaoud R, Zouali S, et al. (2002) Posterior segment changes associated with posterior microphthalmos. *Ophthalmology* 109: 569–574.
- Kiratli H, Tümer B, Kadayifçilar S (2000) Bilateral papillomacular retinal folds and posterior microphthalmos: new features of a recently established disease. *Ophthalmic Genet* 21: 181–184.

### Makronaczynie siatkówkowe

- de Crecchio G, Alfieri MC, Cennamo G, et al. (2006) Congenital macular macrovessels. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 244: 1183–1187.
- Petropoulos IK, Petkou D, Theoulakis PE, et al. (2008) Congenital retinal macrovessels: description of three cases and review of the literature. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 225: 469–472.
- Souissi K, El Afrit MA, Kraiem A (2006) Congenital retinal arterial macrovessel and congenital hamartoma of the retinal pigment epithelium. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 43: 181–182.

### Idiopatyczne wrodzone zwłóknienie siatkówki

- Akiba Y, Yoshida A, Trempe CL (1991) Prognostic factors in idiopathic preretinal macular fibrosis. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 229: 101–104.
- Wise GN (1975) Congenital preretinal macular fibrosis. *Am J Ophthalmol* 79: 363–365.

### Szczelina (*coloboma*)

Zob. *Onkologia*.

### Choroba Coatsa

- Black GC, Perveen R, Bonshek R, et al. (1999) Coats' disease of the retina (unilateral retinal telangiectasis) caused by somatic mutation in the NDP gene: a role for norrin in retinal angiogenesis. *Hum Mol Genet* 8: 2031–2035.
- Campbell FP (1976) Coats' disease and congenital vascular retinopathy. *Trans Am Ophthalmol Soc* 24: 365–424.
- Cremers FP, Maugeri A, den Hollander AI, et al. (2004) The expanding roles of ABCA4 and CRB1 in inherited blindness. *Novartis Found Symp* 255: 68–79.
- Dow DS (1973) Coats' disease: occurrence in a four-month-old. *South Med J* 66: 836–838.

### Naczyniak jamisty siatkówki

Zob. *Dystrofia*.

### Zespół Wyburna-Masona

- Reck SD, Zacks DN, Eibschitz-Tsimhoni M (2005) Retinal and intracranial arteriovenous malformations: Wyburn-Mason syndrome. *J Neuroophthalmol* 25: 205–208.
- Schmidt D, Pache M, Schumacher M (2008) The congenital unilateral retinocephalic vascular malformation syndrome (Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome or Wyburn-Mason syndrome): review of the literature. *Surv Ophthalmol* 53: 227–249.

### Zespół von Hippel-Lindaua

- Lubinski W, Krzystolik K, Cybulski C, et al. (2003) Retinal function in the von Hippel-Lindau disease. *Doc Ophthalmol* 106: 271–280.

Schmidt D, Neumann HPH (1995) Retinal vascular hamartoma in von Hippel-Lindau disease. *Arch Ophthalmol* 113: 1163–1167.

Singh AD, Shields CL, Shields JA (2001) von Hippel-Lindau disease. *Surv Ophthalmol* 46: 117–142.

### Hamartoma

Zob. *Onkologia*.

### Przetwrałe unaczynienie płodowe

- Cahill MT, O'Keefe M, Acheson RW (1999) Persistent fetal vasculature, preretinal membranous bands, and rhegmatogenous retinal detachment. *Retina* 19: 568–569.
- Dass AB, Trese MT (1999) Surgical results of persistent hyperplastic primary vitreous. *Ophthalmology* 106: 280–284.
- Goldberg MF (1997) Persistent fetal vasculature (PFV): an integrated interpretation of signs and symptoms associated with persistent hyperplastic primary vitreous (PHPV). LIV Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 124: 587–626.
- Jampol LM (2007) Persistent fetal vasculature. *Arch Ophthalmol* 125: 432.

### Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X

- Condon GP, Brownstein S, Wang NS, et al. (1986) Congenital hereditary (juvenile X-linked) retinoschisis. Histopathologic and ultrastructural findings in three eyes. *Arch Ophthalmol* 104: 576–583.
- Ferrone PJ, Trese MT, Lewis H (1997) Vitreoretinal surgery for complications of congenital retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 123: 742–747.
- Gieser EP, Falls HF (1961) Hereditary retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 51: 1193–1200.
- Green Jr JL, Jampol LM (1979) Vascular opacification and leakage in X-linked (juvenile) retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 63: 368–373.
- Inoue Y, Yamamoto S, Okada M, et al. (2000) X-linked retinoschisis with point mutations in the XLRS1 gene. *Arch Ophthalmol* 118: 93–96.
- Kabanarou SA, Holder GE, Bird AC, et al. (2003) Isolated foveal retinoschisis as a cause of visual loss in young females. *Br J Ophthalmol* 87: 801–803.
- Lewis RA, Lee GB, Martonyi CL, et al. (1977) Familial foveal retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 95: 1190–1196.
- Manschot WA (1972) Pathology of hereditary juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 88: 131–138.
- Prenner JL, Capone Jr A, Ciaccia S, et al. (2006) Congenital X-linked retinoschisis classification system. *Retina* 26: S61–S64.
- Rosenfeld PJ, Flynn Jr HW, McDonald HR, et al. (1998) Outcomes of vitreoretinal surgery in patients with X-linked retinoschisis. *Ophthalmic Surg Lasers* 29: 190–197.
- Sabates FN (1966) Juvenile retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 62: 683–688.
- Sarin LK, Green WR, Dailey EG (1964) Juvenile retinoschisis, congenital vascular veils and hereditary retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 57: 793–796.
- The Retinoschisis Consortium (1998) Functional implications of the spectrum of mutations found in 234 cases with X-linked juvenile retinoschisis. *Hum Mol Genet* 7: 1185–1192.

### Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna

Zob. *Dystrofia*.

### Rodzinna wysiękowa witreoretinopatia (FEVR)

Zob. *Dystrofia*.

### Zespół nietrzymania barwnika (IP)

Zob. *Dystrofia*.

### Retinopatia wcześniaków

- Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group (2005) Fifteen-year outcomes following threshold retinopathy of prematurity. Final results from the Multicenter Trial of Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity. *Arch Ophthalmol* 123: 311–318.
- DeJoyce MH, Ferrone PJ, Trese MT (2000) Diode laser ablation for threshold retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 118: 365–367.
- Early Treatment for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group (2003) Revised indications for treatment of retinopathy of prematurity: results of the early treatment for retinopathy of prematurity randomized trial. *Arch Ophthalmol* 121: 1684–1696.
- Finer NN, Schindler RF, Peters KL, et al. (1983) Vitamin E and retrolental fibroplasia: improved visual outcome with early vitamin E. *Ophthalmology* 90: 428–435.
- Flynn JT, Bancalari E, Bachynski BN, et al. (1987) Retinopathy of prematurity: diagnosis, severity, and natural history. *Ophthalmology* 94: 620–629.
- Foos RY (1987) Retinopathy of prematurity – pathologic correlation of clinical stages. *Retina* 7: 260–276.
- Good WV (2006) Screening for retinopathy of prematurity: the promise of new approaches. *Arch Ophthalmol* 124: 1775–1776.
- Hammer ME, Mullen PW, Ferguson JG, et al. (1986) Logistic analysis of risk factors in acute retinopathy of prematurity. *Am J Ophthalmol* 102: 1–6.
- Hammer ME, Pusateri TJ, Hess JB, et al. (1995) Threshold retinopathy of prematurity. Transition from cryopexy to laser treatment. *Retina* 15: 486–489.
- Hardy RJ, Palmer EA, Dobson V, et al. (2003) Risk analysis of prethreshold retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 121: 1697–1701.
- Machemer R (1985) Description and pathogenesis of late stages of retinopathy of prematurity. *Ophthalmology* 92: 1000–1004.
- Palmer E (1996) The continuing threat of retinopathy of prematurity. *Am J Ophthalmol* 122: 420–423.
- Quinn GE, Dobson V, Barr CC, et al. (1996) Visual acuity of eyes after vitrectomy for ROP: follow-up at 5+ years. *Ophthalmology* 103: 595–600.
- Repka MX, Palmer EA (2000) Involution of retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 118: 645–649.
- Reynolds JD, Hardy RJ, Kennedy KA, et al. (1998) Lack of efficacy of light reduction in preventing retinopathy of prematurity. *N Engl J Med* 338: 1572–1576.
- Reynolds JD, Dobson V, Quinn GE, et al. (2002) Evidence-based screening criteria for retinopathy of prematurity: natural history data from the CRYO-ROP and LIGHT-ROP studies. *Arch Ophthalmol* 120: 1470–1476.
- Stone J, Chan-Ling T, Pe'er J, et al. (1996) Roles of vascular endothelial growth factor and astrocyte degeneration in the genesis of retinopathy of prematurity. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 37: 290–299.
- STOP-ROP Multicenter Study Group (2000) Supplemental therapeutic oxygen for prethreshold retinopathy of prematurity (STOP-ROP), a randomized, controlled trial. I. Primary outcomes. *Pediatrics* 105: 295–310.
- Topilow HW, Ackerman AL, Wang FM (1985) The treatment of advanced retinopathy of prematurity by cryotherapy and scleral buckling surgery. *Ophthalmology* 92: 379.

### Idiopatyczne zapalenie naczyń, tętniaki i zapalenie siatkówki i nerwu wzrokowego (IRVAN)

Zob. *Zapalenie*.

### Albinizm

Zob. *Dystrofia*.

### Zespół dziecka potrząsanego

- Buys YM, Levin AV, Enzenauer RW, et al. (1992) Retinal findings after head trauma in infants and young children. *Ophthalmology* 99: 1718–1723.

Greenwald MJ, Weiss A, Oesterle CS, et al. (1986)

Traumatic retinoschisis in battered babies.

*Ophthalmology* 93: 618–625.

Levin AV (1990) Ocular manifestations of child abuse.

*Ophthalmol Clin North Am* 3: 249–264.

Morad Y, Kim YM, Armstrong DC, et al. (2002)

Correlation between retinal abnormalities and intracranial abnormalities in the shaken baby syndrome. *Am J Ophthalmol* 134: 354–359.

Pierre-Kahn V, Roche O, Dureau P, et al. (2003)

Ophthalmic findings in suspected child abuse victims with subdural hematomas. *Ophthalmology* 110: 1718–1723.

Wrodzona ślepota Lebera

Zob. *Dystrofia*.

Okłożylny barwnikowy zanik  
siatkówkowo-naczyniówkowy

Zob. *Dystrofia*.

Zespół Klippela-Trenaunaya-Webera

Brod RD, Shields JA, Shields CL, et al. (1992)

Unusual retinal and renal vascular lesions in the Klippel–Trenaunay–Weber syndrome. *Retina* 12: 355–358.

Burke JP, West NF, Strachan IM (1991) Congenital

nystagmus, anisomyopia, and hemimegalencephaly in the Klippel–Trenaunay–Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 28: 41–44.

Fay A, Fynn-Thompson N, Ebb D (2003) Klippel–

Trenaunay syndrome and rhabdomyosarcoma in a 3-year-old. *Arch Ophthalmol* 121: 727–729.

Manquez ME, Shields CL, Demirci H, et al. (2006)

Choroidal melanoma in a teenager with Klippel–Trenaunay–Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 43: 197–198.

Reynolds JD, Johnson BL, Gloster S, et al. (1988)

Glaucoma and Klippel–Trenaunay–Weber syndrome. *Am J Ophthalmol* 106: 494–496.

Zmiany lite dna oka u dzieci

Zob. *Onkologia*.