

JANÁKY MÁRTA

4.1.3. A látópálya veleszületett megbetegedései

A látópálya veleszületett kórkepei lehetnek fejlődési rendellenességek és öröklődő megbetegedések. A fejlődési rendellenességek vagyis a kongenitális papilla anomáliák felismerésének nagy a jelentősége. Egyrészt nem ritkák, másrészt differenciáldiagnosztikai problémát okozhatnak: a funduskép alapján papillaoedemával keverhetők össze, látótérdefektust okozhatnak, járhatnak központi idegrendszeri malformációkkal, de a retina és a macula lutea működésében is zavart okozhatnak.

FEJLŐDÉSI RENDELLENESÉGEK

A veleszületett papillagödör (Optic disc pit)

Szürke, kerek vagy ovális, a környezeténel sötétebb folt, leggyakrabban a papilla temporalis alsó kvadránsában. A papilla lehe nagyobb, mint az ellenoldali. Következmény: serosus maculaleválás. Differenciáldiagnózis: centrális serosus retinopathia.

A ferde belépésű papilla (Tilted disc)

A nervus opticus ferde belépése a szemgolyóba. A papilla ovális, a vertikális tengelye ferde, úgyhogy a papilla felső temporális része előbbre áll, mint az alsó széle. Gyakran látható a retina alsó nazális kvadránsában hypopigmentatio. Gyakori a nagyfokú myopia és a ferde tengelyű astigmia. Következmény: felső temporalis látótérszűkület. Differenciáldiagnózis: papillaoedema chiasmális kompresszió.

A látóideg hypoplasiája (hypoplasia nervi optici)

Nem túl ritka rendellenesség, mindkét vagy csak az egyik szemet is érintheti, és a súlyossága is változó. A látóidegfő kicsi, és hypopigmentgyűrű veszi körül a koncentrikus chorioidea és pigmentepithel-abnormalitás miatt (double-ring sign). A kis átmérőjű opticusfej ellenére az erek normális méretűek. Gyakori a foveareflex hiánya. Társulhat aniridiával is, és a canalis opticus is lehet szűk csatornájú. Megjelenhet elkülönült fejlődési rendellenességként, de kapcsolódhat központi idegrendszeri elváltozásokkal is, mint a septum pellucidum hiánya vagy egyetlen elülső kamra, septo-optico dysplasia, azaz az úgynevezett de Morsier-szindróma. Társulhat hydranencephaliával, anencephaliával. Következménye függ a súlyosságtól és a társuló központi idegrendszeri rendellenességektől. Egyes, izolált esetekben a látásélesség lehet megtartott vagy nagymértékben csökkent, annak függvényében, hogy a centrális kereszteződő rostok kifejlődtek-e időben vagy sem. Ez határozza meg a látótérdefektus mértékét, jellegét is, úgymint binasalis vagy bitemporalis látótérkiesés, de ív alakú és értípusú scotomák is előfordulhatnak, vagy ritkán centrális scotoma. Gyakran társul nystagmussal a centrális látórostok hypoplasiája. Afferens pupillomotoros defektus következménye az antechiasmális látórostsérülésnek. A társuló neurológiai eltérések endokrinológiai tünetcsoportokat okozhatnak, például alacsony növekedési hormon-szintet, ami szubsztitúciós kezeléssel jól kezelhető. Cukorbeteg anyák gyermekénél gyakoribb, valamint azoknál, akik antiepileptikus gyógyszereket, kinint vagy LSD-t szedtek a terhesség alatt.

A látóideg colobomája (Coloboma nervi optici)

Az embrionális szemhólyag tökéletlen záródása. A papillán, főleg az alsó részén nagy excavatio látható, és társulhat chorioidea colobomával. Ezen fejlődési defektus látáscsökkenést és a látótérdefektus eltérő formáit eredményezi. Differenciáldiagnózis: funduskép alapján a glaucoma okozta excavatióval keverhető össze.

Morning glory szindróma (displastic opticus coloboma)

Ritka és általában féloldali. A papilla nagyobbak tűnik, és az üvegtestben perzisztáló hyaloid artériamaradványt tartalmaz. Az erek a papilla szélén radiális irányban, úgynevezett kerékküllő formában láthatók. Emellett a papillát körülveszi egy kissé előemelkedő, chorioretinalis pigmentzavar okozta gyűrű. Gyakran társul retinaleválással. E súlyos fejlődési zavar következménye a komplett vakság az érintett szemén.

Megalopapilla

A látóidegfő nagyobb, mint normálisan. (Normál variáns.)

Myelinizált optikus rostok (fibrae medullares)

A myelinisatio során az idegrostok myelinhüvelyt kapnak a fejlődésükkor. A corpus geniculatum lateralénál kezdődik a hetedik terhességi hónapban, és a lamina cribrosát elérve megáll. Fejlődési anomáliaként, különböző formákban beterjedhet a szemgolyó belsejébe, túlhaladva a fiziológiás látóideg lamina cribrosa-rétegét. Követheti a rostok lefutásának mintáját, de megjelenhet

a retina perifériáján is, kis fehér folt formájában. Ennek a következménye, hogy a látótérben a vakfolt megnagyobbodott lehet, megtartott látásfunkciók mellett.

Hyalinszemcsék (drusen papillae, hyalin bodies)

Veleszületett rendellenesség, ami a népesség megközelítően 1%-ában előfordul. Gyakran családi halmozódást mutat, és mindkét szem fundusán látható ezen elváltozás. Gyermekekben a papilla felszíne alatt, mélyen a látóidegfő szövetében található. Tízéves kor után már könnyebben észrevehető (ezek az úgynevezett mély drusenek). Az erek rendellenes elágazást mutathatnak. Kezdetben jó látásfunkciók mellett a kor előrehaladtával látótérkiesést, látásélesség-csökkenést okoz. Differenciáldiagnózis szempontjából igen lényeges, hogy a papillaoedema kezdeti szemfenéki képétől szinte alig különíthető el. Segít a megkülönböztetésben, hogy az esetek 80%-ában van spontán vénás pulzáció, míg papillaoedema esetén nincs. A papilla általában nem hyperaemiás, a vénák nem teltek, tortuózak.

Melanocytoma

Ritka és általában csak az egyik szemet érintő az elváltozás. Általában a papilla alsó szélét foglalja el. A veleszületett melanosis oculi megnyilvánulásának tartják. A veleszületett látóideg-anomáliák más malformációkkal társulhatnak, nevezetesen a midfacialis malformáció, encephalokele, leggyakrabban azonban hypertelorismus, szájpadhasadék vagy nyúlszáj (1. ábra).

ÖRÖKLŐDŐ LÁTÓIDEG-ATROPHIÁK

Izoláltan igen ritka, hereditäre degeneratív szindrómák részeként gyakrabban fordulnak elő. A látáskárosodás lehet enyhe vagy nagyon súlyos, az első tünetek megjelenhetnek korai gyermekkorban vagy felnőttkorban. Megkülönböztethetjük őket az öröklődés típusa szerint is.

Leber-féle hereditär opticus neuropathia (a mitochondrialis DNS öröklődő mutációja)

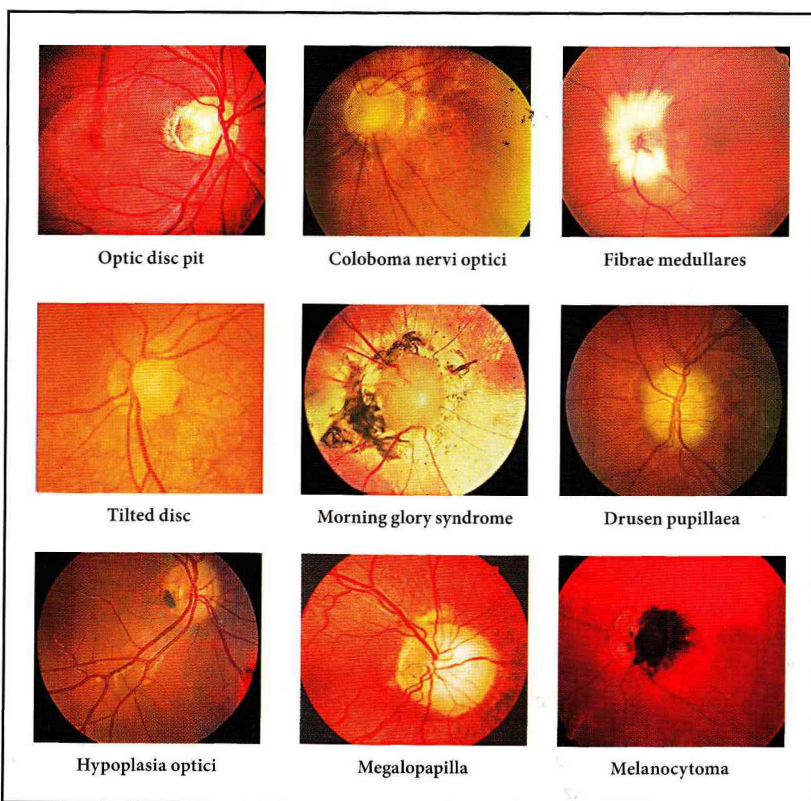
Első tünetei fiatal felnőttkorban jelentkeznek, fájdalom nélküli féloldali látáscsökkenéssel, amely a maximumát 1-2 hónap alatt éri el. A teljes vakság ritka. A másik szem látásromlása hetek vagy hónapok múlva következik be. Nagyon ritkán javulhat.

Diagnosztikai kritériumai: pseudo-papillaoedema (nincs festékkilépés a FLAG vizsgálat során, microangiopathia a papilla körül). Kezdetben papillitis képét utánozhatja, átmenetileg vérzés is látható a papillán. Később részleges vagy komplett látóideg-atrophia megy át. A papilla körüli erek lehetnek behüvelyezettek. A látótérkiesés jellegzetesen centrocoecalis scotoma. **A Leber-szindróma tünetei:** opticus atrophia, nystagmus, macula coloboma, cataracta, keratoconus, lehet fejfájás, szédülés, Uhthoff-tünet.

Differenciáldiagnózis: a sclerosis multiplex okozta neuritis nervi optici. Diagnosztikus értékű a látókérgi kiváltott válasz (VEP), ami gyakorlatilag kioltott, és a mintázott elektroretinogram (PERG), ami szintén kioltott. A PERG-eltérés hívta fel a figyelmet arra, hogy elsődlegesen retinális ganglionsejt-károsodásról, majd anterográd axondegeneráció okozta opticus atrophia-ról van szó.

Juvenilis opticus atrophia (Kjer), dominánsan öröklődő opticus atrophia (dominant optic atrophy, DOA)

Gyermekkorban a látásromlás lapangva kezdődik, alattomosan progrediál. A látásélesség csökkenése nem vagy csak mérsékelt súlyos. Opticus neuritis képében jelentkezik, majd főleg a látóidegfő temporális felének atrophijába torkollik. A retina artériái és vénái nagyon kanyargósak, a pigmentepithelium destrukciója és az érhártya sclerosisa is megfigyelhető. Centrális, paracentrális vagy centrocoecalis scotoma mutatható ki látótérvizsgálattal. Elsődleges a



1. ábra
Látóidegfő-rendellenességek szemfenéki képei

ganglionsejt-degeneráció, majd anterográd axondegeneráció fejlődik ki. A betegek 10%-ában mentális retardációval, 80%-ában halláscsökkenéssel is társul. A recesszíven öröklődő forma megjelenése 3-4 éves korban kezdődik, és súlyos látásélesség-csökkenés, valamint papilladekoloráció jellemzik, akárcsak a domináns formát. Domináns öröklődést mutat az az opticus atrophia, amelyhez a központi idegrendszer demyelinisatiója is társul. Ebben a kórképben a papilla a normálisnál kisebbnek tűnik, dekolorált és szürkés színű. Az erek is szűkebbek. A látóideg gyulladásához hasonlóan kezdetben, de idővel, a kezelés ellenére kialakul a nervus opticus atrophia. Végtaggyengességgel, ataxiával, hemiparesissel, hangképzési zavarral (dysarthria) társul. Domináns öröklődést mutat a szürkehályoggal és neurológiai tünetekkel járó opticus atrophia. Tüneteiben hasonlít a recesszív öröklődésű Behr-, Marinesco-, Sjögren- és Friedreich-szindrómákhoz.

Behr-szindróma (opticus atrophia és ataxia szindróma)

Autoszomális recesszív öröklődést mutat. Infantilis formája ritka, időnként némi progresszió figyelhető meg, majd stagnál az állapot. Gyermekkor után már nem progrediál. Az opticus atrophia eredményezi a látásélesség-csökkenést, emellett centrális scotoma és horizontális nystagmus is a jellegzetes szemtünete a betegségnek. 6-14 éves korban manifesztálódó formájához társulhat diabetes mellitus, de retinopathia kialakulásával ilyenkor nem kell számolnunk. Társuló neurológiai eltérések az ataxia, fokozott tendonreflex, pozitív Babinski-tünet, koordinációzavar és mentális zavar. A hólyagsphincterizom működésének gyengeségével is társulhat. Egyéb tünetek is megtalálhatók, mint a progresszív spasticus paraplegia, dysarthria, dongaláb, bólogató fejmozgás. Recesszív öröklődést mutat a nervus acusticus degenerációjával járó opticus atrophia, amelynél gyakori a progresszív polyneuropathia.

A **spasticus paraplegia szindróma** egy nemhez kötött, recesszíven öröklődő megbetegedés, ami a spasticus paraplegia és a látóideg-atrophia tünetegyüttese. Ez egy degeneratív kórkép a központi idegrendszerben. A „nem Leber-típusú” opticus atrophia a korai gyermekkorban kezdett jellemző. Mentális retardációval, fokozott térdreflexszel, dysarthriával, tremorral társulhat. A **neurodegeneratív szindrómákban** fellépő opticus atrophia társulhatnak a **Charcot-Marie-Tooth-féle öröklődő progresszív polyneuropathiával**. Az első tünetek a 10-20. életév között kezdődnek, majd megtartott izomerejű combizomzat mellett a lábikra elsovadása az úgynevezett „gólyaláb” kialakulásához vezet. Friedreich-ataxia is társulhat opticus atrophiaival, valamint retinitis pigmentosával is.

Irodalom

1. Hampton Ray F. *Ocular syndromes and systemic disease*. 3rd edn. Lippincott, Williams and Wilkins, A Wolters Kluwer Company, 2002.
2. Kanski J. *Clinical ophthalmology – a systematic approach*. 21. Neuroophthalmology Butterworth-Heinemann, 2007.
3. Holder GE. Pattern electroretinography (PERG) and an integrated approach to visual pathway diagnosis. *Prag Retinal Eye Res* 2001;20:531-561.
4. Miyake Y. *Electrodiagnosis of retinal diseases*. Springer-Verlag, Tokyo, 2006.