



Okulistyczne objawy w zespole Goldenhara: opis przypadku

Joanna Dereń¹, Marzena Wysocka^{2 3}, Karolina Stanienda-Sokół^{2 3}, Dominika Białas¹, Radosław Różycki¹, Anita Lyssek-Boroń², Dariusz Dobrowolski^{2 3 4} Edward Wylegała^{3 4}

¹ Klinika Okulistyczna, Wojskowy Instytut Medycyny Lotniczej w Warszawie

² Oddział Okulistyczny, Wojewódzki Szpital Specjalistyczny nr 5 im. Św. Barbary, Centrum Urazowe w Sosnowcu

³ Katedra i Oddział Kliniczny Okulistyki Wydziału Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

⁴ Oddział Okulistyczny, Okręgowy Szpital Kolejowy, Katowice

Objawy okulistyczne w zespole Goldenhara:

- skórzak rogówki (dermoid) może być jednostronny lub obustronny i występuje w około 35% przypadków, najczęściej w kwadrancie dolno-nosowym w okolicy rąbka
- podspojówkowa torbiel (cysta) tłuszczowo-dermoidalna
- wrodzony ubytek (coloboma) powieki, tęczówki lub naczyńówki i częściowe opadnięcie powieki górnej tego samego oka
- inne objawy: zez, fałdy naskórkowe, brak gałki ocznej, anomalie dróg łzowych, anomalie siatkówki i nerwu wzrokowego, jaskra



Dermoid rogówki...

...pojawia się jako szara, żółtawa lub różowawo-biała, owalna masa, o różnych rozmiarach od wielkości główki szpilki do średnicy 8-10 mm. Powierzchnia jest zwykle gładka i często pokryta cienkimi włoskami. Zazwyczaj nacieka z rąb rogówki i twardówkę, nie przekraczając ich granic. Może być przyczyną nieźorności (astygmatyzmu) i niedowidzenia oka.

Klasyczna triada objawów (z. oczno-uszno-kręgosłupowego):



1) hipoplazja żuchwy skutkująca asymetrią twarzy



2) oczne i uszne malformacje



3) anomalie kręgosłupa



Coloboma powieki...

...może znajdować się w górnej lub dolnej powiece (najczęściej w górnej), powodując znaczną ekspozycję powierzchni oka.

33-letnia pacjentka ze zdiagnozowanym zespołem Goldenhara...

*...zgłosiła się do Kliniki Okulistycznej WIML
z powodu pobolewania oczu i głowy, dyskomfortu
przy patrzeniu i śluzowej wydzieliny w oku prawym.*

Visus

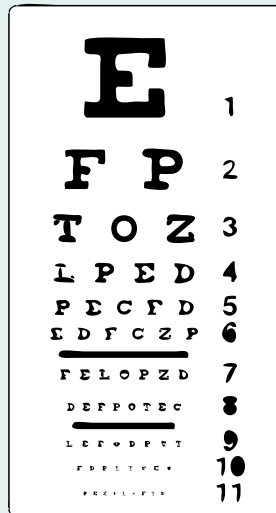
V od = lpp z 30 cm cc -3,0 Dsph
V os = 0,3f cc -3,25 Dsph -4,25 Dcyl ax 90

2 miesiące wcześniej pacjentka zmieniła okulary na nowe. Dla OD otrzymała o -1,75 mocniejszy Dcyl niż w poprzedniej korekcji.

Poprzednia korekcja:

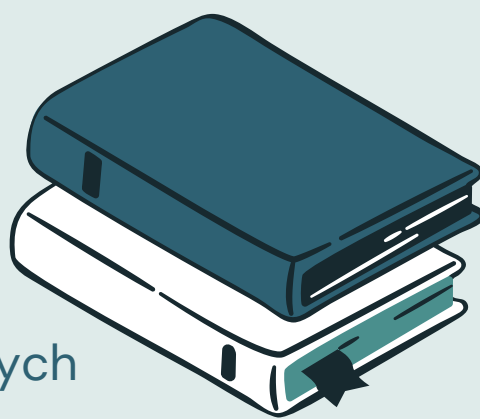
OD -4,0 *Dsph*

OS -4,0 Dcyl -3,0 Dcyl ax 80



Wywiad ogólny

- zespół Goldenhara
- mnogie wady rozwojowe twarzy:
st. po leczeniu operacyjnym rozszczepu podniebienia twardego i obustronnego poprzecznego rozszczepu twarzy
- zespół Pierre'a Robina
- st. po dystrykcji żuchwy z powodu niedorozwoju
- st. po operacji usunięcia wyrostków usznych



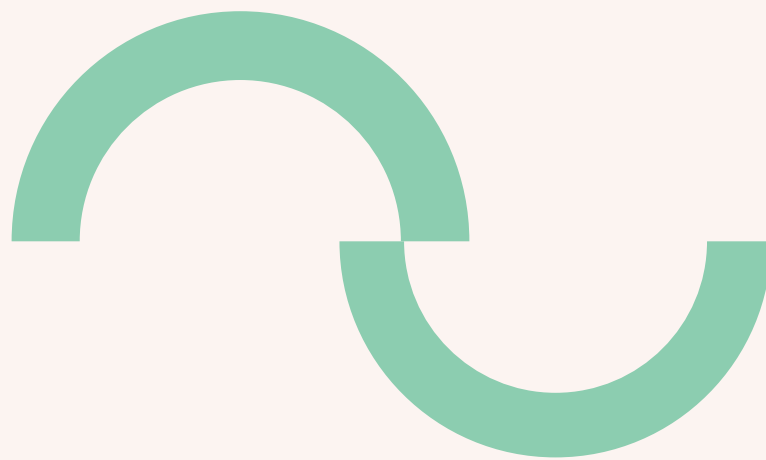
IOP

T_{od} = 15 mmHg (papl.)

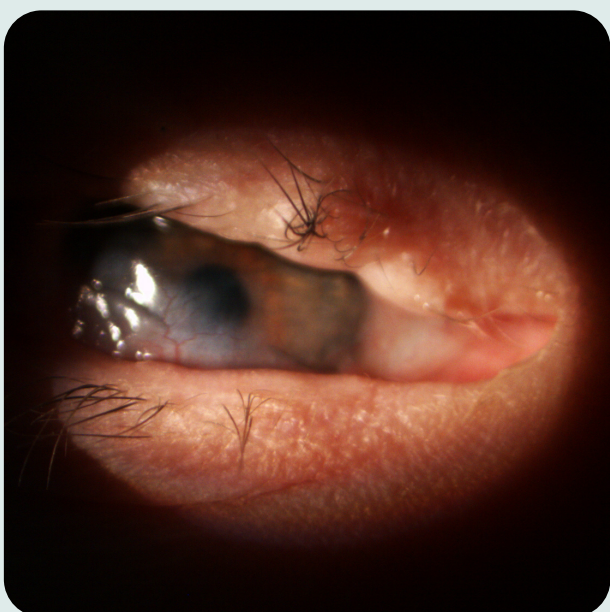
$T_{os} = 17 \text{ mmHg}$

Pachymetria

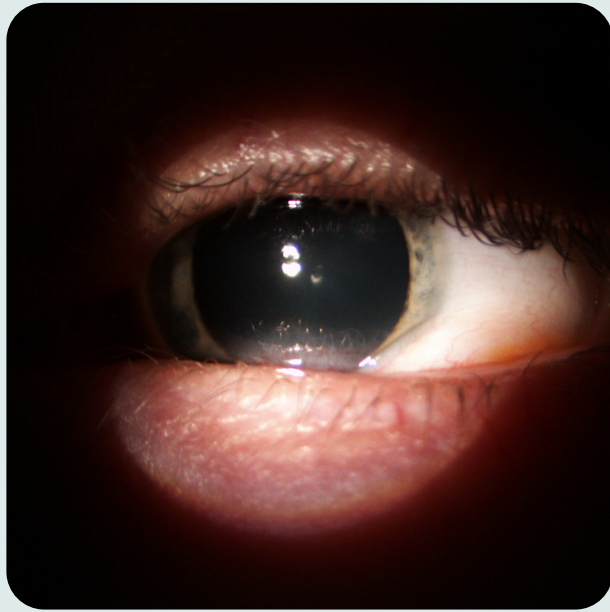
OD 630 μm
OS 550 μm



OD



OS



OD

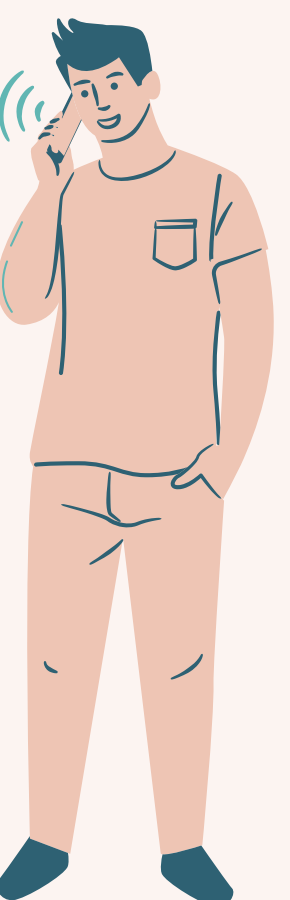


OS

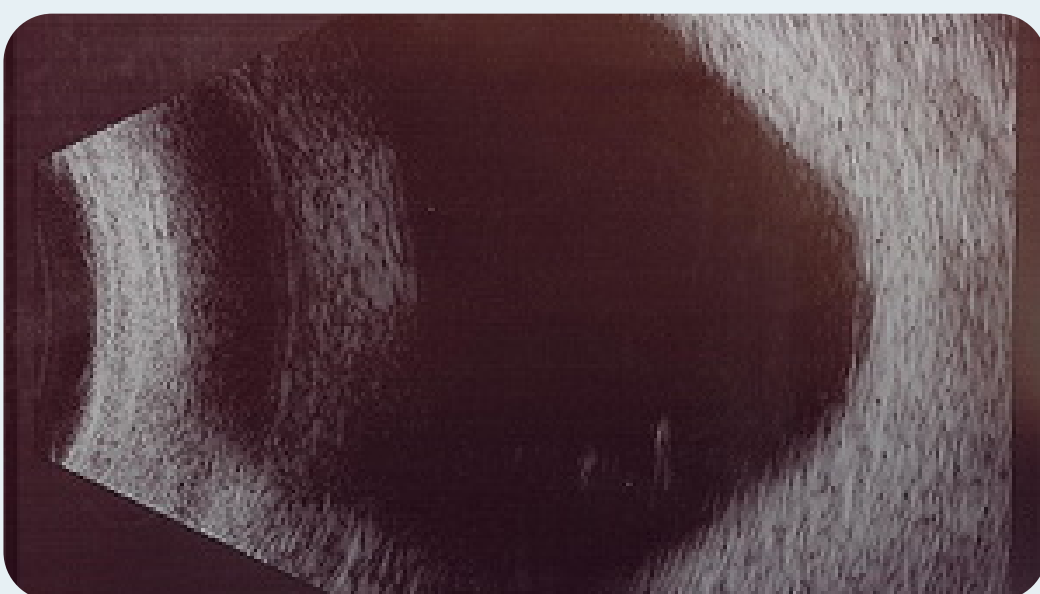


Wywiad okulistyczny

- st. po leczeniu operacyjnym colobomy powieki górnej OD
- obustronne zrosty powiekowo-spojówkowe
- wysoki astygmatyzm krótkowzroczny OU
- łuszcza rogówki OU
- st. po operacji usunięcia cysty dermoidalnej OD
- cysta dermoidalna OS
- st. po operacji zezu zbieżnego OD
- amblyopia OD
- st. po operacji częściowej, warstwowej keratoplastyki oraz plastyki dolnego sklepienia worka spojówkowego OD
- stan po licznych plastykach aparatu ochronnego OD



USG



ODS - ostożkowaty obrys dna, siatkówka przyłożona, nie uwidoczniono patologicznych struktur w obrebie gałki ocznej i przyczepów mięśni

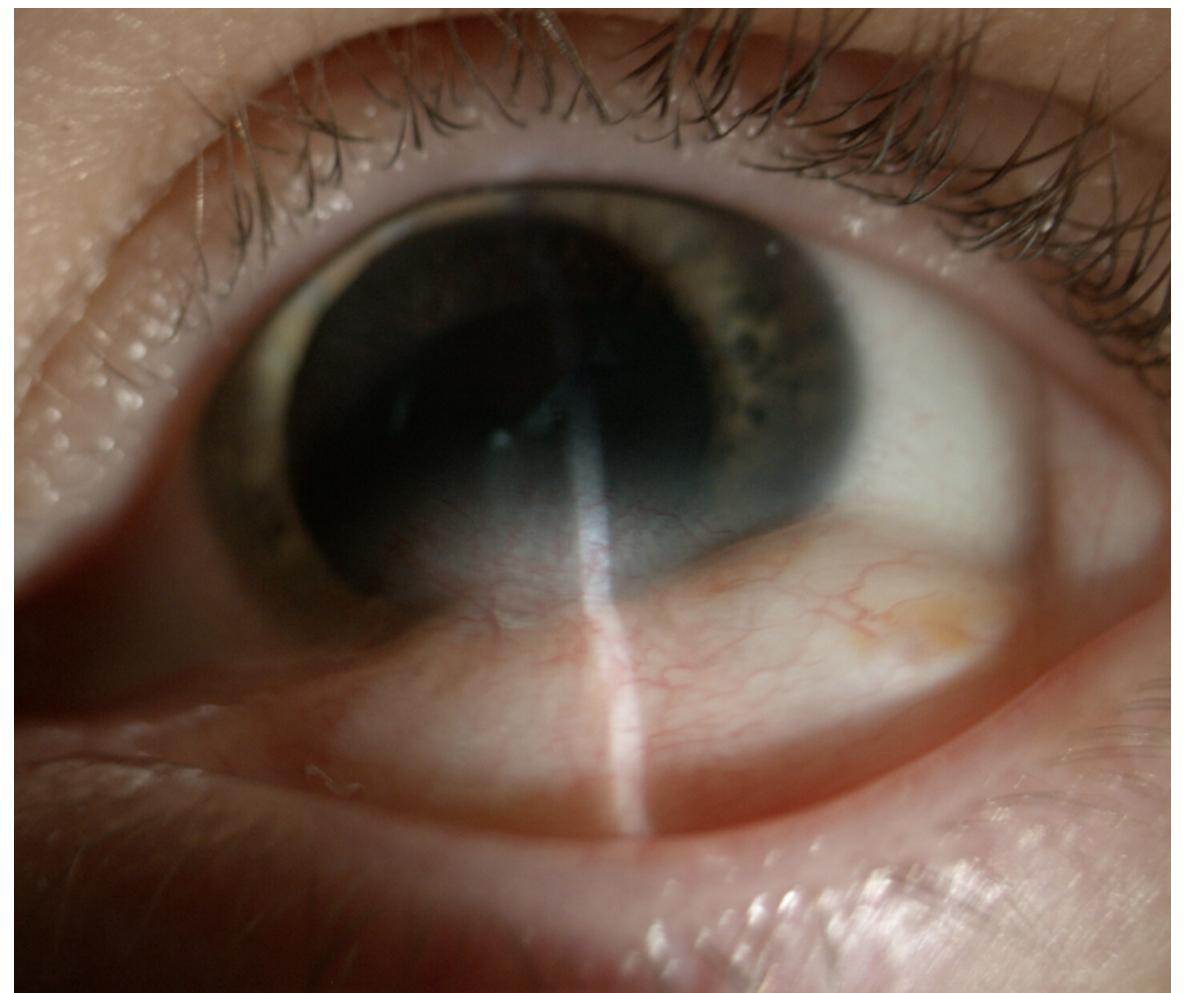


Przedni odcinek OD

- tłuszczaki i zaburzenia rozwojowe brzegu górnego obu powiek
- górna powieka po leczeniu chirurgicznym colobomy
- dolna powieka symblepharon w kącie zewnętrznym
- spłycone załamki spojówkowe
- wrastająca na rogówkę łuszcza od dołu i skroni
- naczynia wrastające w rogówkę od rąbka
- komora przednia średnio głęboka czysta
- tęczówka i soczewka prawidłowe

Przedni odcinek OS

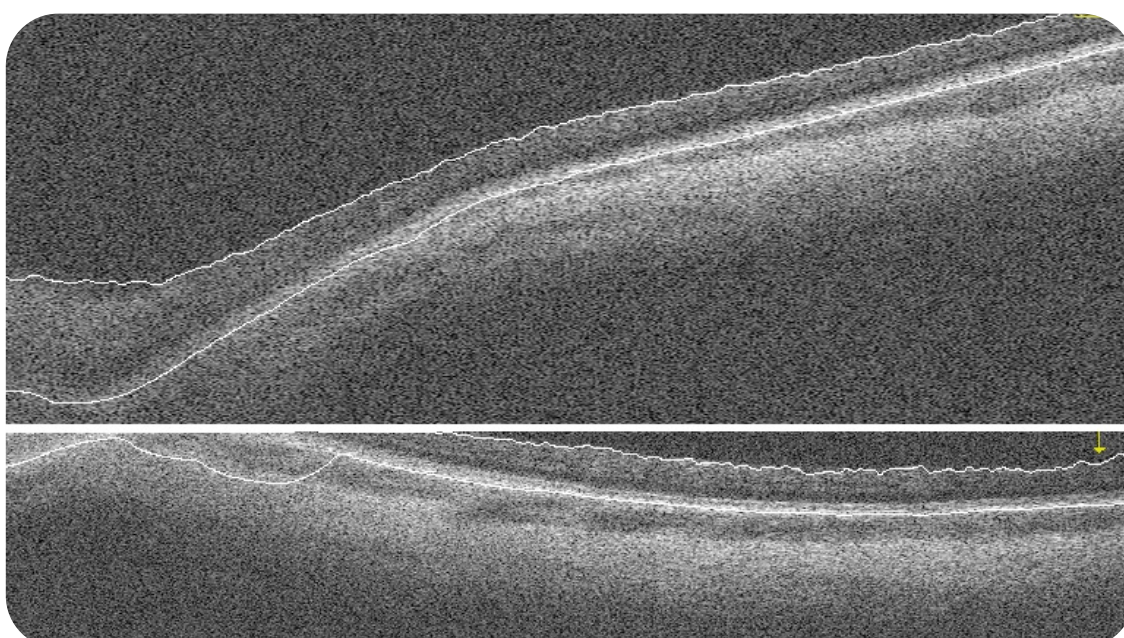
- symblepharon w dolnym biegunie rogówki
- choriostoma dolnego załamka spojówkowego
- wrastająca na rogówkę łuszcza od dołu
- naczynia wrastające w rogówkę od rąbka
- komora przednia średnio głęboka czysta
- tęczówka i soczewka prawidłowe



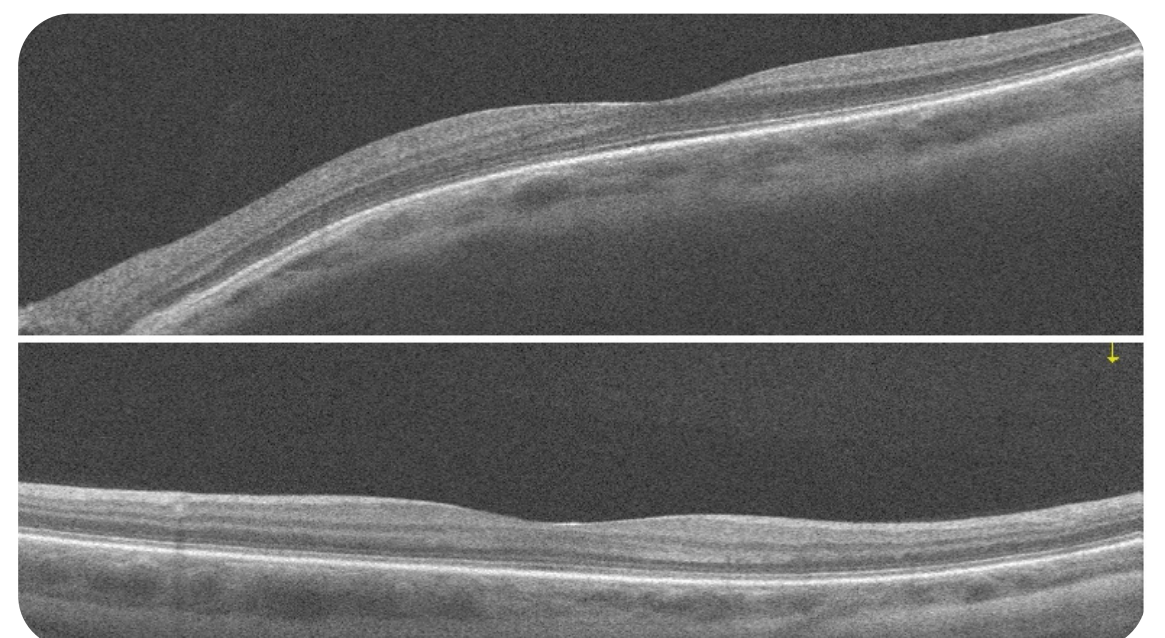
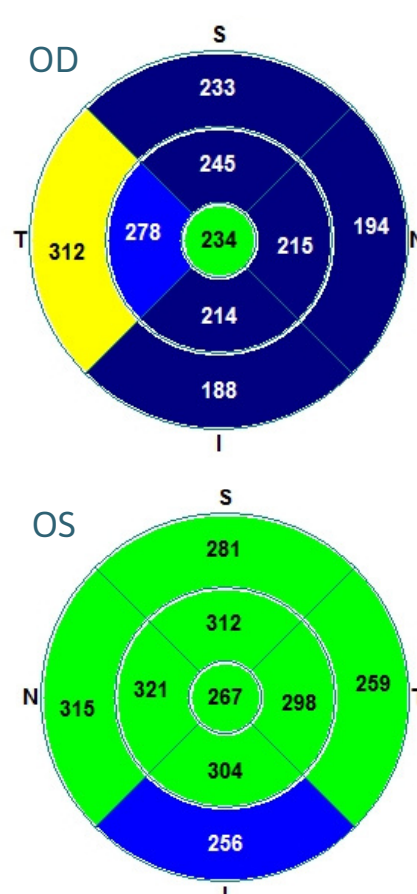
Tylny odcinek ODS

- mozaikowaty wygląd dna oka
- zanik okołotarczowy naczyńkowo-siatkówkowy
- hipoplazja nerwu wzrokowego
- plamka makroskopowo bez zmian

BADANIE OCT PLAMEK



OD - ścieńczenie warstwy neurosensorycznej siatkówki (brak fiksacji)



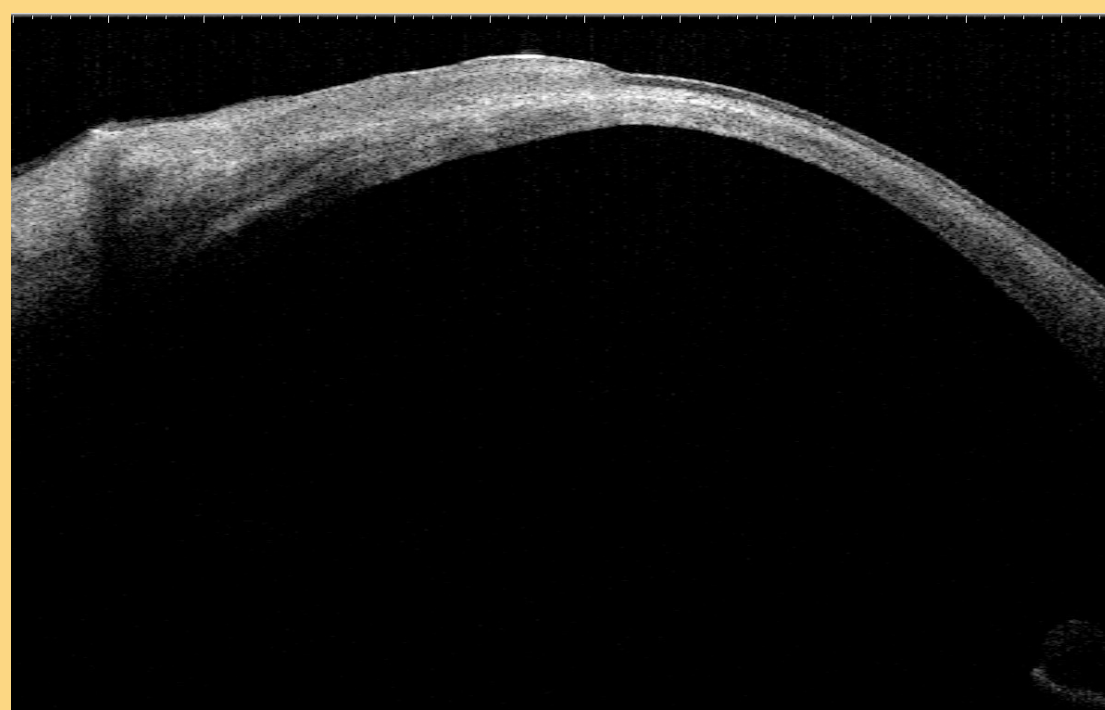
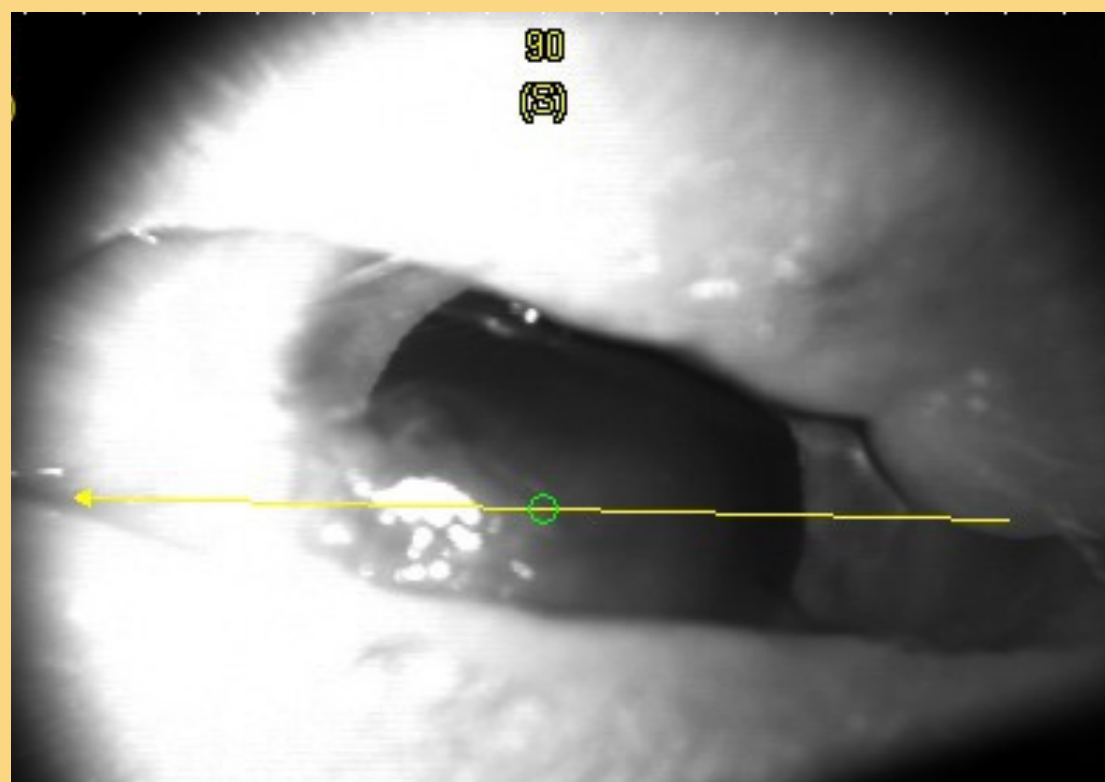
OS - zarys dolka zachowany, bez cech patologicznych



PO KONSULTACJI W PORADNI OKULOPLASTYCZNEJ WIML SKIEROWANO NA KONSULTACJĘ DO PORADNI ROGÓWKOWEJ W WOJEWÓDZKIM SZPITALU SPECJALISTYCZNYM NR 5 W SOSNOWCU

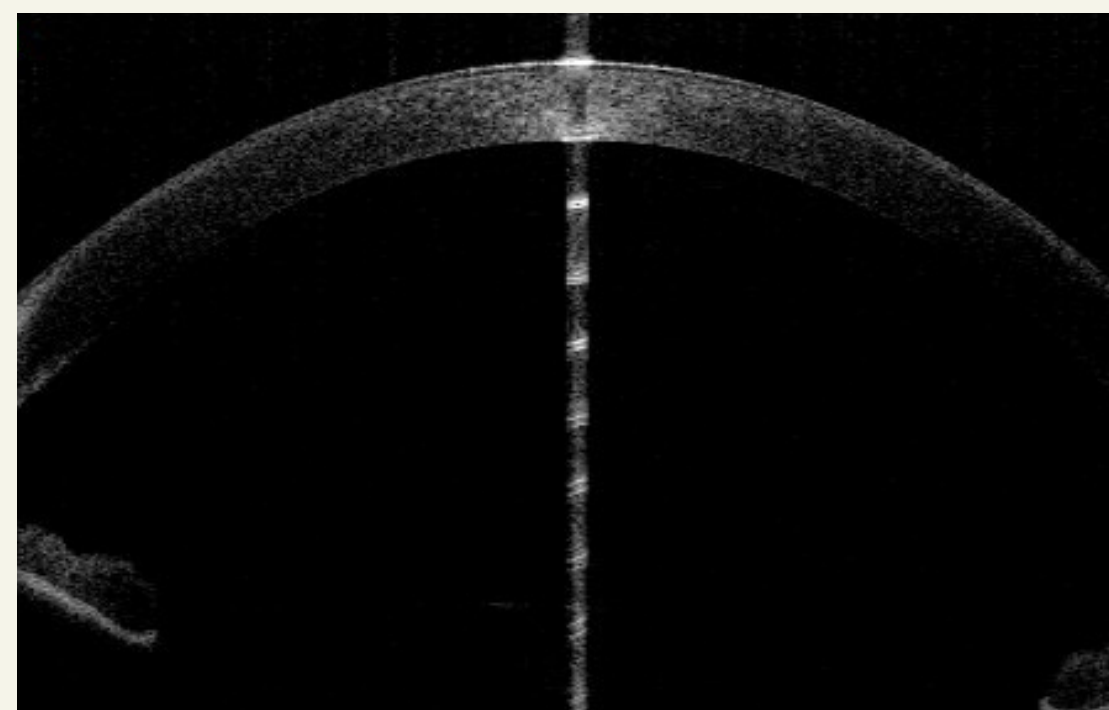
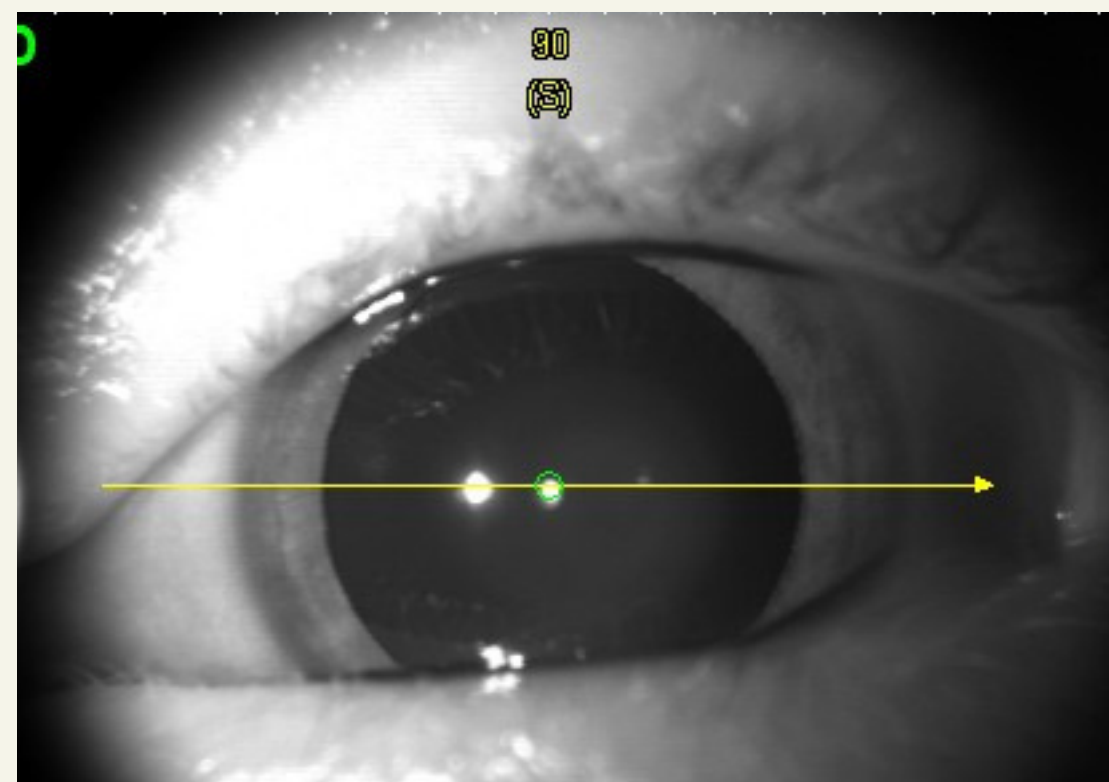


CELEM ZAPLANOWANIA INTERDYSCYPLINARNEGO
LECZENIA PACJENTKI



AS-OCT OD

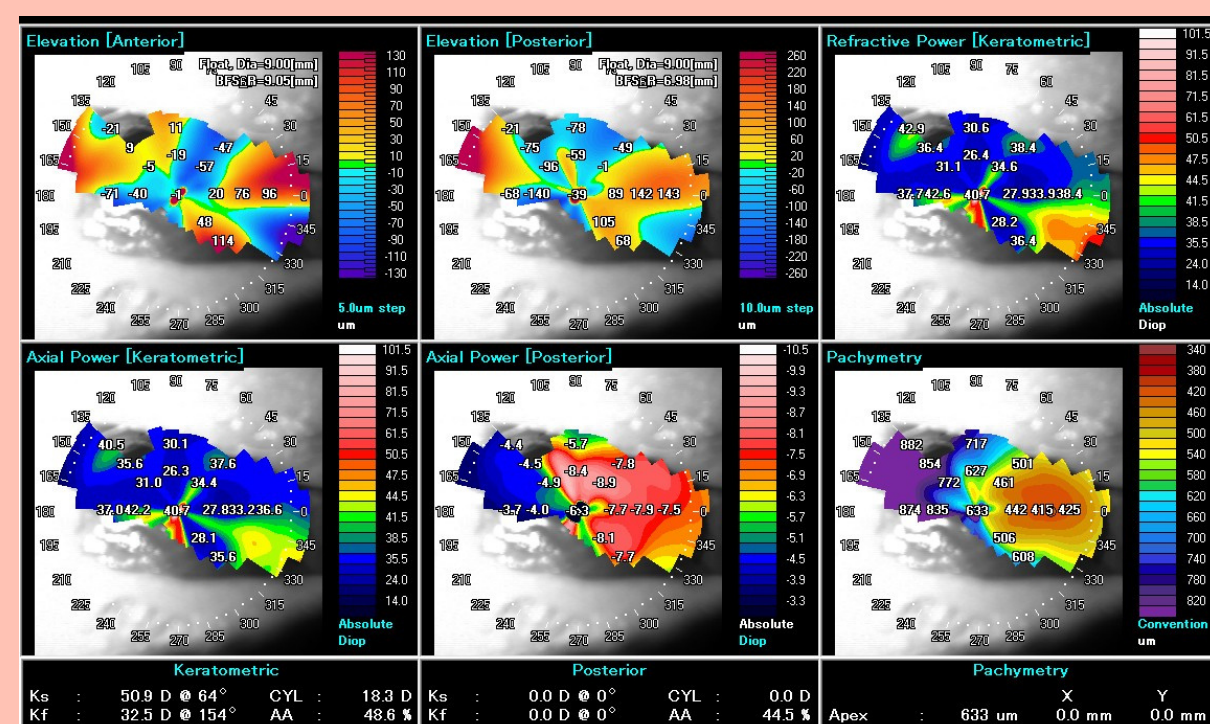
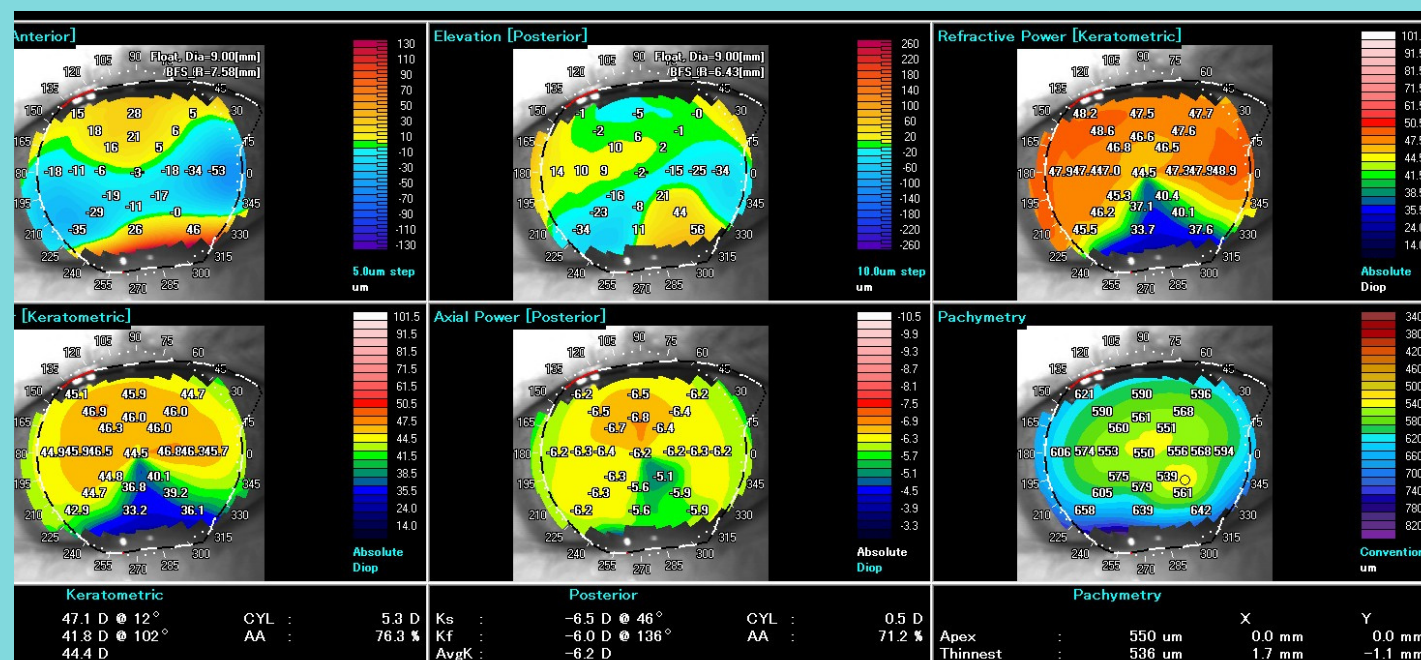
inwazja tkanki włóknistej na rogówkę ze
ścięzieniem rogówki, obejmująca oś widzenia



AS-OCT OS

inwazja tkanki włóknistej na rogówkę ze
ścięzieniem rogówki, nieobejmująca osi widzenia

OD



OS

TOPOGRAFIA ROGÓWKI

widoczne zaburzenia krzywizny rogówki w obu oczach

ZAPROPONOWANE LECZENIE OKA PRAWEGO

Pacjentka nie wyraziła zgody na chirurgiczne leczenie aparatu ochronnego oka lewego, ponieważ jest to jej jedyne widzące oko, które umożliwia jej codzienne funkcjonowanie, i boi się ew. powikłań pooperacyjnych.



Aktualnie zastosowana korekcja:

OD -4,0 Dsph

OS -4,0 Dcyl -3,5 Dcyl ax 90

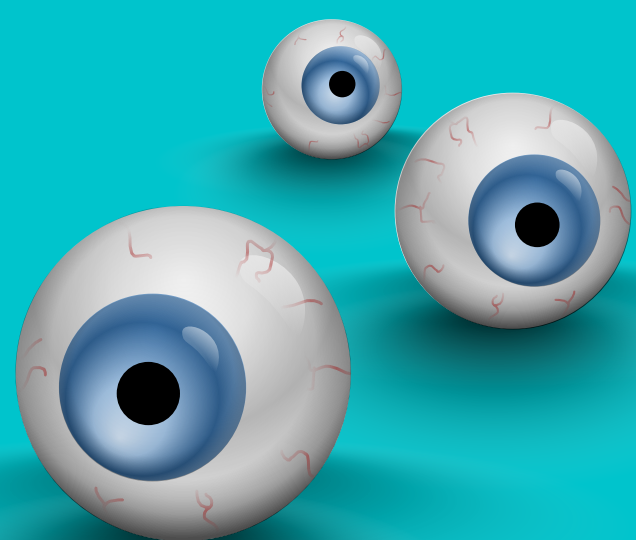
Pacjentka jest zadowolona, a bóle i dyskomfort ustąpiły.

Doraźne

1. **Loteprednol 0,5%**
2. **Nawilżanie oczu preparatami sztucznych łez**
3. **Higiena brzegów powiek**
4. **Dobór nowej korekcji okularowej**



Leczenie chirurgiczne powierzchni oka



1. **Usunięcie zrostów (symblepharon)**
2. **Przeszczep allogeniczny rąbka rogówki**
3. **Przeszczep drażący rogówki**

Ze względu na konieczność zastosowania leków immunosupresyjnych podczas leczenia odroczone w/w leczenie do czasu, aż pacjentka zajdzie w ciążę i urodzi dziecko.



Leczenie chirurgiczne aparatu ochronnego oka

1. **Odtworzenie załamek spojówkowych**
2. **Plastyka powieki górnej**
3. **Plastyka powieki dolnej**



Literatura

1 Bogusiak K, Puch A, Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. World journal of pediatrics : WJP 13(5), 405–415 (2017).

2 Goswami M, Bhushan U, Jangra B. Goldenhar Syndrome: A Case Report with Review. International journal of clinical pediatric dentistry 9(3), 278–280 (2016).

3 Martelli H, Miranda RT de, Fernandes CM et al. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. Journal of applied oral science : revista FOB 18(6), 646–649 (2010).

4 Rankin JS, Schwartz RA. Accessory tragus: a possible sign of Goldenhar syndrome. Cutis 88(2), 62–64 (2011).

5 Schmitzer S, Burcel M, Dăscălescu D, Popteanu IC. Goldenhar Syndrome - ophthalmologist's perspective. Romanian Journal of Ophthalmology 62(2), 96–104 (2018).