



Dystrofia siateczkowa rogówki - charakterystyka, różnicowanie, leczenie

na przykładach pacjentów Oddziału Okulistycznego Okręgowego Szpitala Kolejowego w Katowicach

Katarzyna Kryszan, Edward Wylęgała

Katedra i Oddział Kliniczny Okulistyki, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach,

Oddział Okulistyczny Okręgowego Szpitala Kolejowego w Katowicach z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej pod kierownictwem Prof. Dr hab. n. med. Edwarda Wylęgały

DYSTROFIA ≠ ZWYRODNIENIE

Pierwotne, genetycznie uwarunkowane choroby niezwiązane z wcześniejszym zapaleniem, uszkodzeniem, chorobą układową

Uszkodzenie rogówki spowodowane wieloma czynnikami np. uraz, infekcja, starzenie się organizmu, toksyny

DYSTROFIA SIATECZKOWATA ROGÓWKI (LATTICE CORNEAL DYSTROPHY):

TYP 1. (BIBER-HAAB-DIMMER DYSTROPHY)

- najczęstsza
- K=M
- dziedziczenie AD
- mutacja *TGFBI*, chromosom 5 - kilka wariantów (substytucje nukleotydów w obrębie tego samego genu)
- zmutowane białko- keratoepitelina
- złogi amyloidu w rogówce
- początek 10-20 rż

TYP 2. (FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY (FAP) TYPE IV, FAP FINNISH TYPE, FAP GELSOLIN TYPE, MERETOJA SYNDROME)

- nie dystrofia, a manifestacja choroby systemowej!! umieszczono dla łatwiejszego różnicowania
- mutacja *GSN*, chromosom 9
- dziedziczenie AD
- zmutowane białko - gelsolina
- nagromadzenie amyloidu w całym ciele
- objawy: neuropatia, waskulopatia, porażenie twarzy, wiotkość skóry, arytmie serca
- 20-30 rż

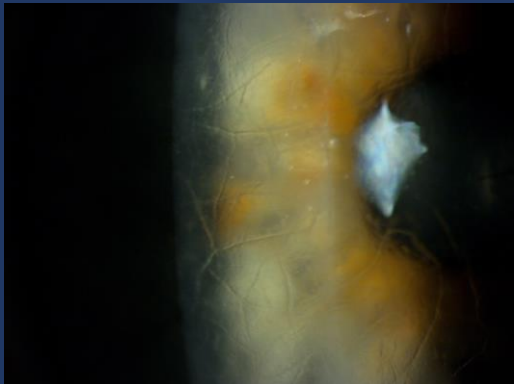
TYP 3(GRANULAR DYSTROPHY TYPE II, COMBINED GRANULAR-LATTICE DYSTROPHY, AVELLINO DYSTROPHY)

- omyłkowo zaliczany do tej grupy dystrofii - umieszczono dla łatwiejszego różnicowania
- złogi ziarniste (hialina) i siateczkowate (amyloid)



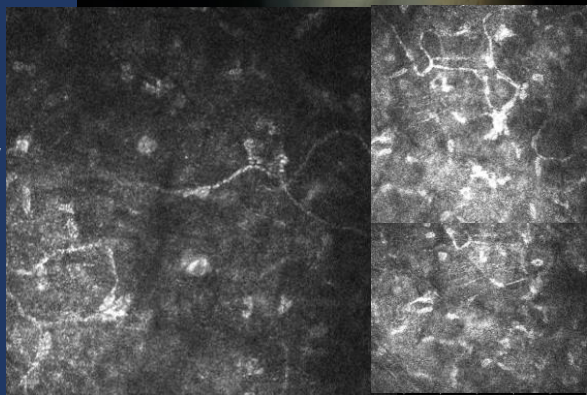
Lampa szczelinowa:

- rozgałęziające się, siateczkowe złogi w powierzchniowych warstwach stromy, od centrum do obwodu rogówki
- obuocznie
- mogą być niesymetryczne, pojawiać się w różnym czasie



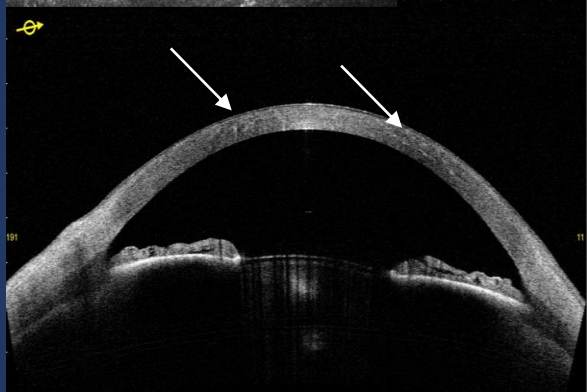
Mikroskopia konfokalna:

- linijne, rozgałęziające się struktury z niewyraźnymi granicami w istocie właściwej rogówki



OCT:

- atrofia nabłonka rogówki
- depozyty od warstwy Bowmana do przedniej części istoty właściwej rogówki



Mikroskopia elektronowa:

- depozyty pozakomórkowych, gęstych elektronowo fibryli śr. 8-10 nm w istocie właściwej rogówki

Dla porównania:

Typ II:

- depozyty w przedniej i środkowej części istoty właściwej rogówki, rozłożone początkowo obwodowo i rozprzestrzeniające się do centrum
- mniej depozytów niż w typie 1

Dystrofia Avellino

- depozyty hialiny i amyloidu rozkładające się w istocie właściwej rogówki



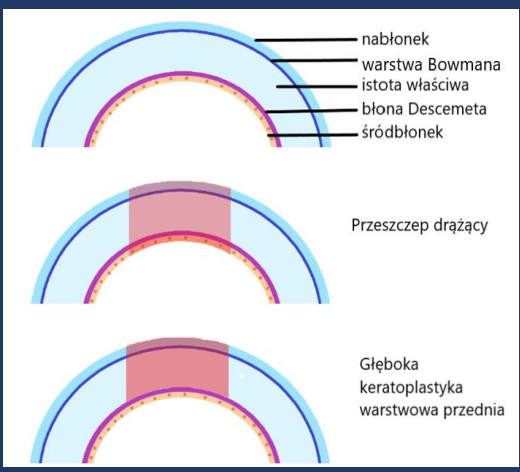
Leczenie:

DALK – głęboki przeszczep warstwowy przedni rogówki

- leczenie z wyboru

FALK (FS-DALK) – głęboka przednia keratoplastyka warstwowa z użyciem lasera femtosekundowego

PK – przeszczep drążący rogówki



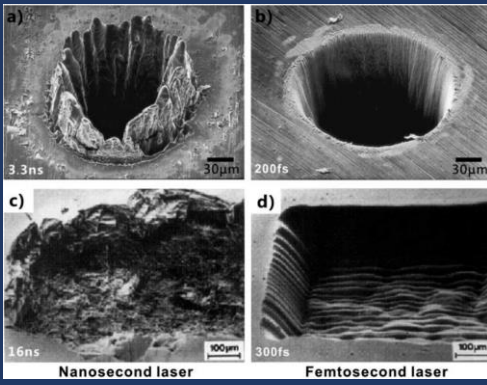
Ryc. 1 Porównanie przeszczepu drążącego i głębokiego przeszczepu warstwowego przedniego rogówki.

PTK - fotokeratektomia terapeutyczna

- redukcja złogów ułożonych powierzchni
- użyta by opóźnić czas PK, leczyć nawroty złogów po PK, opóźnić potrzebę re-graftu

FLK - warstwowa keratektomia laserem femtosekundowym

- działanie jak PTK - większa głębokość działania (20%-30% grubości rogówki)
- OCT lokalizuje depozyty, a precyzja lasera pozwala na bezpieczne usunięcie ich z minimalnym uszkodzeniem zdrowych tkanek



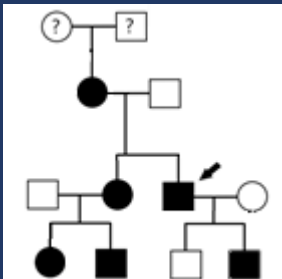
Ryc. 2 Porównanie działania laserów. Obraz pochodzi z pracy - A review of femtosecond laser-structured superhydrophobic or underwater superoleophobic porous surfaces/materials for efficient oil/water separation. autorstwa Qing, Yang & Guo, Chunlei & Chen, Feng & Hou, Xun. (2019). RSC Advances. 9. 12470-12495. 10.1039/C8RA10673H.





Nasi pacjenci z dystrofią siateczkową rogówki:

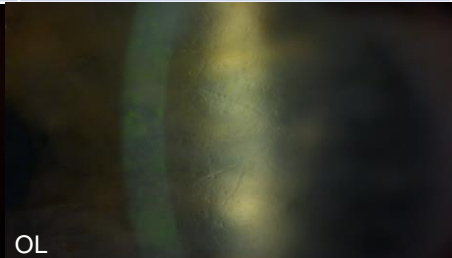
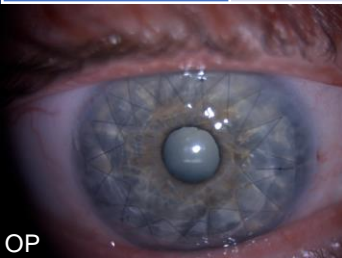
Pacjent nr 1



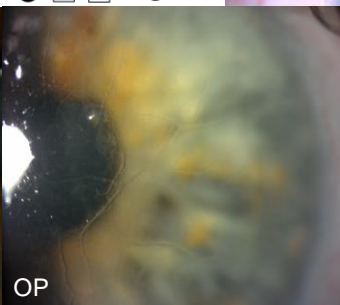
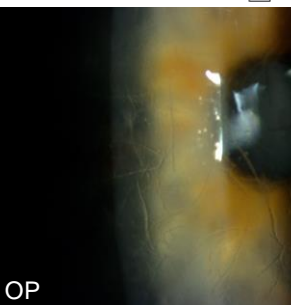
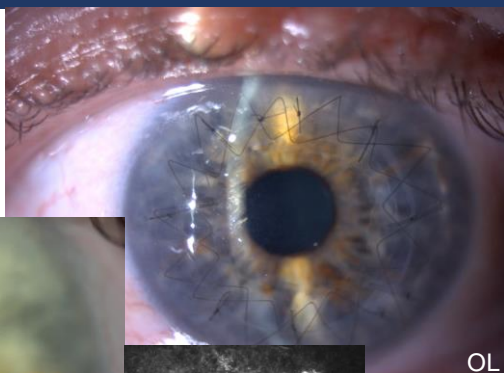
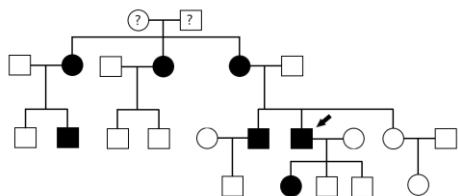
Legenda:

- Kobieta chora
- ⊙ Kobieta o nieznanym stanie zdrowia
- Kobieta zdrowa
- Mężczyzna chory
- ⊠ Mężczyzna o nieznanym stanie zdrowia
- Mężczyzna zdrowy

Visus / Czas	OP(operowane)	OL
Przed PK	3/50	5/50
2 tyg po PK	5/16f	5/50
2 m-ce po PK	5/16 sc, cc +9,0/-4,5/10= 5/7ff	5/50
6 m-cy po PK	5/12 sc, cc +4,5/-5,0/175=5/5,5f	4/25
12 m-cy po PK	socz=5/8f	socz=5/16f



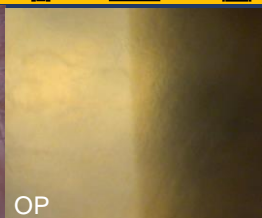
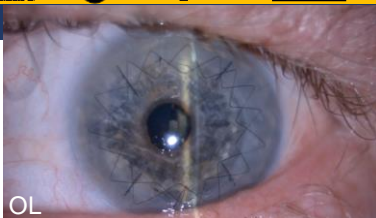
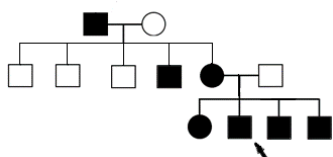
Pacjent nr 2



Visus / Czas	OP	OL (operowane)
Przed PK	5/8f cc +0,75 = 5/6f	5/16f cnp
2 tyg po PK	5/10f	5/50
2 m-ce po PK	5/7ff	5/16f, cc +2,0/-2,0/5=5/10ff
6 m-cy po PK	5/12sc, cc +2,0/-2,0/100=5/7f	5/16f, cc +2,0/-2,0/5=5/16
12 m-cy po PK	5/16f, cc+2,0/-2,0/100=5/12	5/8f, cc +1,0/-1,75/170=5/7ff

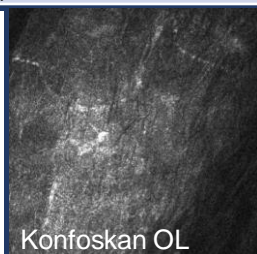
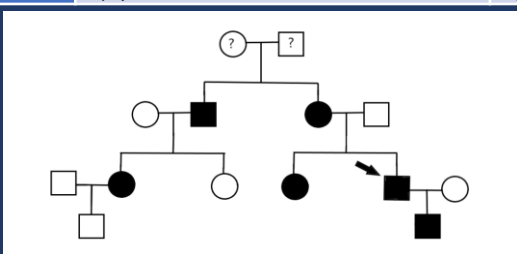


Pacjent nr 3

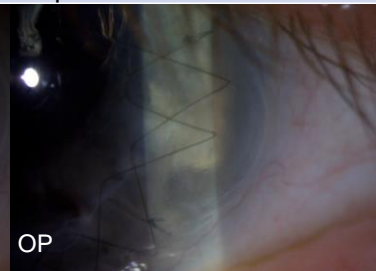
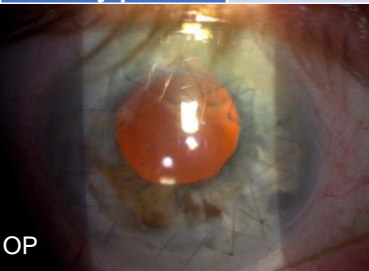


Visus / Czas	OP	OL(operowane)
Przed PK	1/25	1/50
2 tyg po PK	1/25	4/25
2 m-ce po PK	1,5/25f	5/16
6 m-cy po PK	1/25	5/16f
12 m-cy po PK	1,5/25	5/12

Pacjent nr 4



Visus / Czas	OP (operowane)	OL
Przed PK	1,5/50	5/16ff cnp
2 tyg po PK	Stp=3/25	5/25 cnp
2 m-ce po PK	2,5/25	5/25 cnp
6 m-cy po PK	5/12f	5/25 cnp
12 m-cy po PK	5/10f cc +2,5/-5,0/25=5/7ff	5/25f cnp



DYSKUSJA:

- Pacjenci z diagnozą dystrofii siateczkowej rogówki powinni pozostawać pod stałą, regularną kontrolą lekarza okulisty. Każda osoba z dodatnim wywiadem rodzinnym w kierunku dystrofii rogówki powinna regularnie poddawać się badaniu okulistycznemu oraz rozważyć wykonanie badania genetycznego.
- Objęcie opieką przez dany ośrodek kliniczny możliwie wszystkich członków rodziny chorego pacjenta pozwala na szybkie wykrycie choroby i wdrożenie leczenia.
- Przy wdrożeniu odpowiedniego leczenia, a w szczególności przeszczepu rogówki pacjenci uzyskują poprawę widzenia.
- Pacjenci z dystrofią siateczkową typu II wymagają przede wszystkim monitoringu w kierunku systemowych objawów choroby.

