prof. dr hab. n. med. Stanisława Gierek-Ciaciura[1]
Agnieszka Piotrowska[2]
Anna Piotrowska[2]
Przemysław Kliś[2]

[1]Katedra i Klinika Okulistyki Śląskiego UM w Katowicach
kierownik: prof. dr hab. n. med. Wanda Romaniuk
[2]STN przy Katedrze i Klinice Okulistyki Śląskiego UM
kierownik: prof. dr hab. n. med. Stanisława Gierek-Ciaciura

NEUROPATIA NERWÓW WZROKOWYCH – OPIS PRZYPADKU KLINICZNEGO

OPTIC NEUROPATHY – CLINICAL CASE

Słowa kluczowe
Neuropatia nerwu wzrokowego, neoropatia nerwu wzrokowego Lebera, LHON, mitochondrialne DNA, jądrowe DNA, mutacja.

Streszczenie

Neuropatię nerwu wzrokowego cechuje zaburzenie transportu aksoplazmy. W procesach patologicznych hipoksja oraz toksyny prowadzą do zakłóceń w wytwarzaniu ATP niezbędnego w aktywnym transporcie aksoplazmy. Powodują uszkodzenie neuronów oraz komórek zwojowych. Zaburzenia czynnościowe, które temu towarzyszą to: ubytki pola widzenia, obniżenie ostrości wzroku, zaburzenia widzenia barw.

Analizą retrospektywną objęto historię choroby 17-letniej pacjentki, wielokrotnie hospitalizowanej w Klinice Okulistyki przy Samodzielnym Publicznym Szpitalu Klinicznym Nr 5 Śląskiego Uniwersytetu Medycznego.

Objawy w postaci znacznego ograniczenia pola widzenia oraz osłabienia ostrości wzroku obu oczu z towarzyszącym bólem pozagałkowym oka prawego po raz pierwszy pojawiły się w listopadzie 2005 roku. Wstępnie rozpoznano *neuritis retrobulbaris*. Przy przyjęciu do Kliniki, w grudniu 2006 roku, ostrość wzroku oka prawego ograniczona była do ruchów ręki, natomiast oka lewego wynosiła 0,02. Objawy okulistyczne oraz zmiany oftalmoskopowe pozwoliły wysunąć podejrzenie neuropatii nerwów wzrokowych Lebera.

Z upływem czasu ostrość wzroku, a co za tym idzie pole widzenia, ulegały stopniowym zmianom. Podczas ostatniej wizyty, w maju 2009 roku, pacjentka widziała ruchy ręki przed okiem prawym i liczyła palce przed okiem lewym, a poczucie światła było zachowane, z pełną lokalizacją w obu oczach.

Key words
Optic neuropathy, Leber hereditary optic neuropathy, LHON, mitochondrial DNA, nuclear DNA, mutation.

Summary

Optic neuropathy is characterized by defects in transport of axoplasm due to pathologic hypoxia and toxins. It causes nerve cell damage resulting in restriction of the field of vision, deterioration of visual acuity and loss of color vision.

We report a retrospective study of a clinical case of a 17-year-old female suffering from optic neuropathy as well as other members of her family.

Due to the first symptoms in November 2005 such as restriction of the field of vision, deterioration of visual acuity in both eyes and pain in the right eye neuritis retrobulbaris was diagnosed. At the first admission to hospital in December 2006 the patient presented visual acuity of 0.02 in the left eye and was able to note hand motion in the right one. As soon as blood test revealed mitochondrial mutation, further examinations of other members of the family were undertaken. Although clinical symptoms could suggest Leber Hereditary Optic Neuropathy, results of genetic examination excluded the disease.

Gradually, visual acuity and the field of vision deteriorated in both eyes. At the last admission to hospital in May 2009 the visual acuity was reduced to recognition of hand motion in case of the right eye and ability to count fingers in case of the left eye.