

prof. dr hab. n. med. Dorota Pojda-Wilczek<sup>1,2</sup>  
dr n. med. Dorota Barchanowska<sup>3,4</sup>

<sup>1</sup>Klinika Okulistyki Katedry Okulistyki  
WLK SUM w Katowicach  
kierownik: prof. dr hab. n. med. Ewa Mrukwa-Kominek  
<sup>2</sup>Oddział Okulistyki Dorosłych  
Uniwersyteckie Centrum Kliniczne  
im. K. Gibińskiego SUM w Katowicach  
kierownik: prof. dr hab. n. med. Ewa Mrukwa-Kominek  
<sup>3</sup>Klinika Okulistyki Dziecięcej Katedry Okulistyki  
WLK SUM w Katowicach  
kierownik: dr hab. n. med. Erita Filipek  
<sup>4</sup>Oddział Okulistyki Dziecięcej  
Uniwersyteckie Centrum Kliniczne  
im. K. Gibińskiego SUM w Katowicach  
kierownik: dr hab. n. med. Erita Filipek

## METODY OCENY NARZĄDU WZROKU W PRZYPADKU OCZOPLĄSU DUŻEGO STOPNIA NA PRZYKŁADZIE DZIECKA Z WRODZONYM BRAKIEM TĘCZÓWKI – OPIS PRZYPADKU

## DIAGNOSTIC METHODS OF ASSESSING THE CONDITION OF THE VISUAL ORGAN IN A CASE OF SERIOUS NYSTAGMUS BASED ON THE CASE OF A CHILD WITH CONGENITAL ANIRIDIA – CASE REPORT

### Słowa kluczowe

Aniridia, oczopląs, znieczulenie ogólne, elektroretinografia, wzrokowe potencjały wywołane

### Key words

Aniridia, nystagmus, general anesthesia, electroretinography, visual evoked potentials

### Streszczenie

Wrodzony brak tęczówki (aniridia) jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczną autosomalnie dominującą. Mutacja w genie *PAX6*, oprócz patologii tęczówki, odpowiada również za hipoplazję plamki oraz nerwu wzrokowego, które powodują oczopląs. Aniridii często towarzyszy zaćma, jaskra oraz keratopatia. Opisywana w niniejszej pracy czterastoletnia pacjentka jest leczona w tutejszej klinice od 8 miesiąca życia z powodu jaskry wrodzonej, beztęczówkowości obu oczu oraz oczopląsu.

Badania diagnostyczne wykonano w znieczuleniu ogólnym sevofluranem oraz bez znieczulenia. Pomimo znacznego stopnia oczopląsu, wyniki elektroretinografii błyskowej uzyskane bez znieczulenia za

### Summary

Congenital absence of the iris (aniridia) is a genetically determined condition, with an autosomal dominant pattern of inheritance. In addition to the pathology of the iris, mutation in the *PAX6* gene also causes macular and optic nerve hypoplasia, which lead to nystagmus. Aniridia is often accompanied by cataract, glaucoma and keratopathy. The 14-year-old girl described in this article has been treated in our clinic for congenital glaucoma, aniridia of both eyes and nystagmus since she was 8 months old.

The diagnostic procedures were performed under general anesthesia (sevoflurane) and without anesthesia. Despite considerable nystagmus, the res-

pomocą przenośnego aparatu elektrofizjologicznego RETeval nie różniły się istotnie od wyników badania w znieczuleniu ogólnym. Wzrokowe potencjały wywołane błyskiem, badane bez znieczulenia ogólnego, nie miały cech występujących w niedorozwoju nerwu wzrokowego. Latencje fali P2 nie różniły się istotnie od uzyskanych za pomocą aparatu stacjonarnego RetiPort, a amplitudy były istotnie wyższe. Na podstawie wykonanych badań elektrofizjologicznych stwierdzono, że podstawową przyczyną niskiej ostrości wzroku jest hipoplazja plamki i niedowidzenie.

Badania elektrofizjologiczne znacznie poszerzają wiedzę o czynności oczu pacjentów, szczególnie słabowidzących i trudnych do zbadania z powodu oczopląsu. Nowe narzędzie diagnostyczne, czyli ręczny aparat elektrofizjologiczny, umożliwia badanie w warunkach sali operacyjnej, a zastosowanie elektrod powiekowych niweluje zakłócenia spowodowane przemieszczaniem się elektrod w czasie ruchów oczopląsowych oczu. Właściwy dobór metody i aparatury umożliwia badanie elektrofizjologiczne bez znieczulenia ogólnego nawet przy oczopląsie znacznego stopnia.

ults of flash electroretinography performed with a portable electrophysiological stimulator RETeval without anesthesia were not significantly different from those obtained under general anesthesia. Visual evoked potentials, examined without general anesthesia, had no signs typical of optic nerve hypoplasia. The latencies of the P2 wave were not significantly different from those obtained with a stationary RetiPort, and the amplitudes were significantly higher. Based on the electrophysiological examinations it was concluded that the main cause of low visual acuity was macular hypoplasia and amblyopia.

Electrophysiological tests significantly expand the knowledge about the function of patients' eyes, especially those who are partially sighted or difficult to examine due to nystagmus. A new diagnostic instrument, the manual electrophysiological device, makes it possible to examine patients in the operating room, and the use of on-eyelid electrodes reduces interference caused by the nystagmatic movements of the eyes. The proper choice of method and equipment enables electrophysiological examination without general anesthesia even in a case of significant nystagmus.