

Obustronny przedni stożek soczewki w przebiegu zespołu Alporta – opis przypadku

Bilateral anterior lenticonus in the course of Alport syndrome – a case report

**Ada Pandey¹, Justyna Gugnowska¹, Angelika Kruszyńska¹,
Olivia Cwalina¹, Kinga Czarnacka¹, Małgorzata Gawlak¹,
Alicja Chmura¹, Maciej Kozak^{1,2}, Katarzyna Sajak-Hydzik^{1,2},
Ilona Pawlicka^{1,2}**

¹ Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu, Krakowska Akademia im. Andrzeja Frycza Modrzewskiego
Dziekan: prof. dr hab. n. med. Filip Gołkowski

² Kliniczny Oddział Okulistyczny, Wojewódzki Szpital Okulistyczny w Krakowie
Kierownik Oddziału: dr n. med. Katarzyna Sajak-Hydzik



NAJWAŻNIEJSZE

Postępujące pogarszanie się wzroku oraz nieskuteczność leczenia okularowego mogą być przesłanką do rozpoczęcia diagnostyki choroby genetycznej, takiej jak zespół Alporta, i zmiany sposobu leczenia.

HIGHLIGHTS

Progressive deteriorating eyesight and the ineffectiveness of eyeglass treatment may be a reason to start diagnosing a genetic disease, such as Alport's syndrome, and change the treatment method.

STRESZCZENIE

Zespół Alporta jest chorobą genetyczną, która doprowadza nie tylko do przewlekłej choroby nerek, ale również do utraty słuchu i wzroku. W artykule został przedstawiony przypadek 34-letniego mężczyzny ze zdiagnozowanym przednim stożkiem soczewki w przebiegu zespołu Alporta. W związku z postępującym pogorszeniem widzenia i nieskutecznością doboru okularów pacjent został zakwalifikowany do zabiegu chirurgicznego. Przeprowadzono operację fakoemulsyfikacji zaćmy początkowej zniekształconych soczewek.

Słowa kluczowe: zespół Alporta, choroba genetyczna, przedni stożek soczewki

ABSTRACT

Alport syndrome is a genetic disease that leads not only to chronic kidney disease but also to loss of hearing and vision. The article presents a case of a 34-year-old with anterior lenticonus in Alport syndrome. Due to the progressive deterioration of vision and the ineffectiveness of the selection of glasses, he was qualified for the surgery – the phacoemulsification for immature cataract of distorted lenses.

Key words: Alport syndrome, genetic disease, anterior lenticonus

WSTĘP

Zespół Alporta to choroba uwarunkowana genetycznie. Jej wystąpienie jest spowodowane mutacją w genie *COL4A5*, kodującym jeden z łańcuchów kolagenu typu IV [1]. Schorzenie występuje rzadko, z częstością ok. 1/10 000 żywo urodzonych dzieci, należy jednak do najczęstszych z wrodzonych nefropatii. Mężczyźni chorują znacznie częściej (postać związana z chromosomem X) i ciężiej. Początkowo nie wywołuje żadnych symptomów, ale wraz z postępem choroby dostrzegalne są objawy ze strony układu moczowego, a najczęściej pierwszą nieprawidłowość dostrzega się podczas badania ogólnego moczu. Charakterystyczny wynik to krwimocz (występujący okresowo i ustający samoczynnie) oraz białkomocz. Z czasem dochodzi do niewydolności nerek i pojawiają się inne powikłania przewlekłej choroby nerek, zwykle nadciśnienie tętnicze, niedokrwistość, obrzęki.

W przebiegu zespołu Alporta dochodzi również do postępującej utraty słuchu, a problemy te często występują już u chłopców w wieku nastoletnim. Do poważnej utraty słuchu na ogół dochodzi jeszcze przed wystąpieniem niewydolności nerek wymagającej leczenia nerkozastępczego. Częstym objawem choroby jest stopniowo narastające pogorszenie widzenia, które wymaga noszenia szkieł korekcyjnych i wielokrotnej ich zmiany, gdyż postępujące zniekształcenie soczewki powoduje zaburzenia refrakcyjne. Jeśli zmiany dotyczą siatkówki, mogą występować problemy z widzeniem centralnym [2]. Najczęstszymi zaburzeniami okulistycznymi w przebiegu tego zespołu są: przedni stożek soczewki (zmiana patognomoniczna), tylna dystrofia polimorficzna rogówki Duchenne'a, nawracające owrzodzenia rogówki, centralna lub okołoplamkowa retinopatia plamista, obwodowa zlewna retinopatia typu *dot-and-fleck*, skroniowe ścięczenie siatkówki i zaćma [3].

Nie istnieje przyczynowe leczenie zespołu Alporta, a opieka nad pacjentem opiera się na terapii powikłań miejscowych i ogólnoustrojowych. W pracy przedstawiono przypadek kliniczny chorego wraz z jego kwalifikacją do operacji okulistycznej.

OPIS PRZYPADKU

Do poradni okulistycznej Wojewódzkiego Szpitala Okulistycznego w Krakowie został przyjęty 38-letni mężczyzna z pogorszeniem ostrości widzenia i zaćmą początkową. W wywiadzie: niedowidzenie oka prawego i nadwzroczność obojga oczu. Pacjent badany od ponad roku przez okulistów i optometrystów, często zmieniający szkła okularowe, jednak bez korzystnego efektu. Dodatkowo w wywiadzie dwukrotne przeszczepienie prawej nerki. Poza tym bez istotnych chorób układowych lub okulistycznych w rodzinie.

Pacjent został skierowany na oddział okulistyczny w celu przeprowadzenia kompleksowego badania przedmiotowego. W badaniu optometrycznym ostrość wzroku w najlepszej korekcji (BCVA, *best corrected visual acuity*) oka prawego (OP) na tablicy Snellena dla oka prawego wyniosła 0,2 (z korekcją: sph +5,75/cyl -2,00 oś 15), a oka lewego (OL): -0,5 (z korekcją: sph +5,00/ cyl-1,25 oś 173), co wskazywało na nadwzroczność. Natomiast badanie autorefraktometrem wskazało dla OP: sph -7,00/cyl -3,75 oś 14, a dla OL: sph -5,25/cyl -6,50 oś 78, czyli sugerowało krótkowzroczność. Pacjent nie przyjmował korekcji krótkowzrocznej, a ostrość wzroku poprawiała jedynie korekcja nadwzroczna. W badaniu przedmiotowym przedniego odcinka oka nie stwierdzono nieprawidłowości poza widocznymi początkowymi zaćmieniami biegunowymi tylnymi (ryc. 1, 2) oraz obustronnym stożkiem przednim soczewki.

RYCINA 1

Fotografia przedniego odcinka w biomikroskopie oka prawego.



RYCINA 2

Fotografia przedniego odcinka w biomikroskopie oka lewego.



Został on potwierdzony badaniem biometrycznym – widoczne charakterystyczne wybrzuszenie soczewki (ryc. 3, 4), optyczną koherentną tomografią (OCT, *optical coherence tomography*) – widoczna cieńsza siatkówka skroniowa (ryc. 5, 6) – oraz badaniem aberrometrycznym, ukazującym wysoką toksyczność aberracji sferycznych (ryc. 7, 8). Rogówkę jako źródło aberracji wykluczono poprzez badanie topograficzne obojga oczu (ryc. 9, 10).

U pacjenta wykonano usunięcie zaćmionych soczewek w sposób klasyczny, metodą fakoemulsyfikacji. Przeprowadzono też zabieg usunięcia stożka przedniego soczewki umiejscowionego w strefie kapsuloreksji przedniej. Operacje wykonano z miesięcznym odstępem.

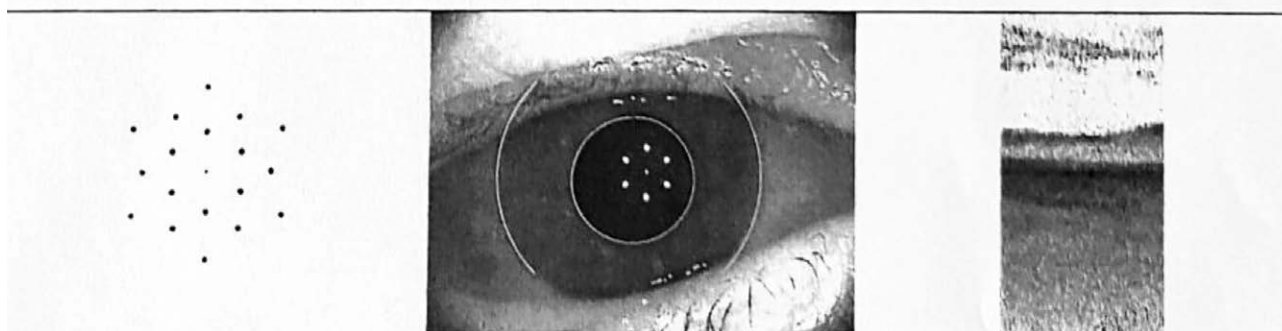
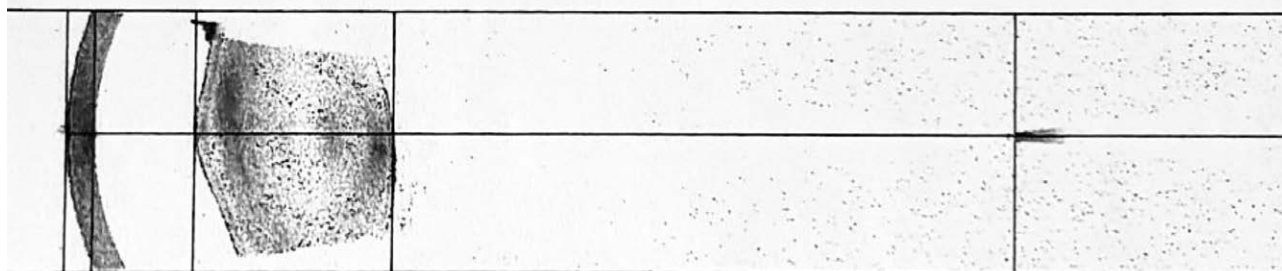
Podczas kontroli wyniki badania autorefraktometrem były następujące: dla OP: sph +0,75/cyl -0,75 oś 170, oraz dla OL: sph +0,50/cyl -0,75 oś 175. Badanie ostrości wzroku

RYCINA 3

Analiza biometryczna oka prawego.

OD: Axial length of right eye: 21.61 mm. - Note: short eye.

OD right	Analyze			
	Measured values		Keratometry values	
AL:	21.61 mm	(SD = 8 μm)	n: 1.3375	
ACD:	2.82 mm	(SD = 9 μm)	SE:	43.51 D (SD = 2 μm)
LT:	4.47 mm	(SD = 14 μm)	K1:	43.17 D @ 18° (SD = 2 μm)
Central corneal thickness			K2:	43.85 D @ 108° (SD = 3 μm)
CCT:	595 μm	(SD = 3 μm)	Δ D:	-0.68 D @ 18°
			WTW and pupil values (CW-Chord)	
			WTW:	12.1 mm lx: +0.8 mm ly: +0.3 mm
			P:	5.6 mm Px: +0.6 mm Py: +0.4 mm

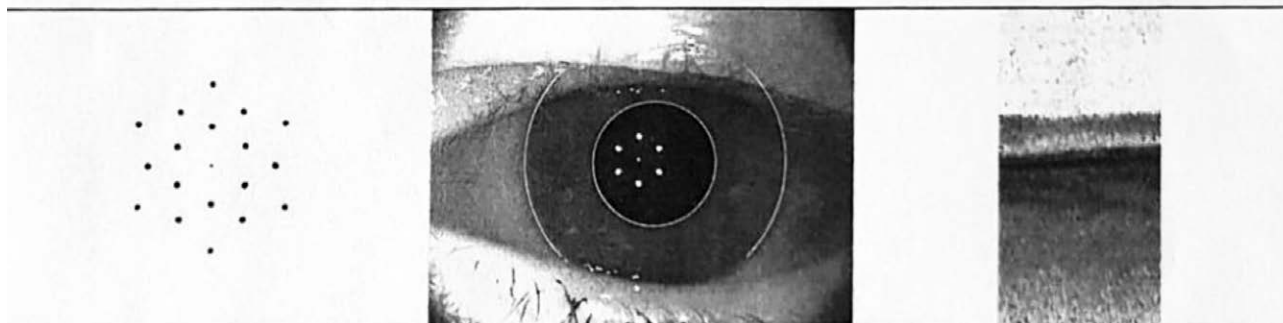
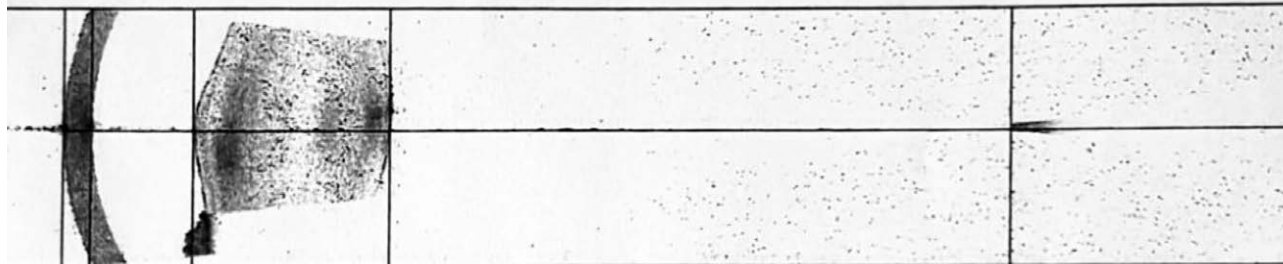


RYCINA 4

Analiza biometryczna oka lewego.

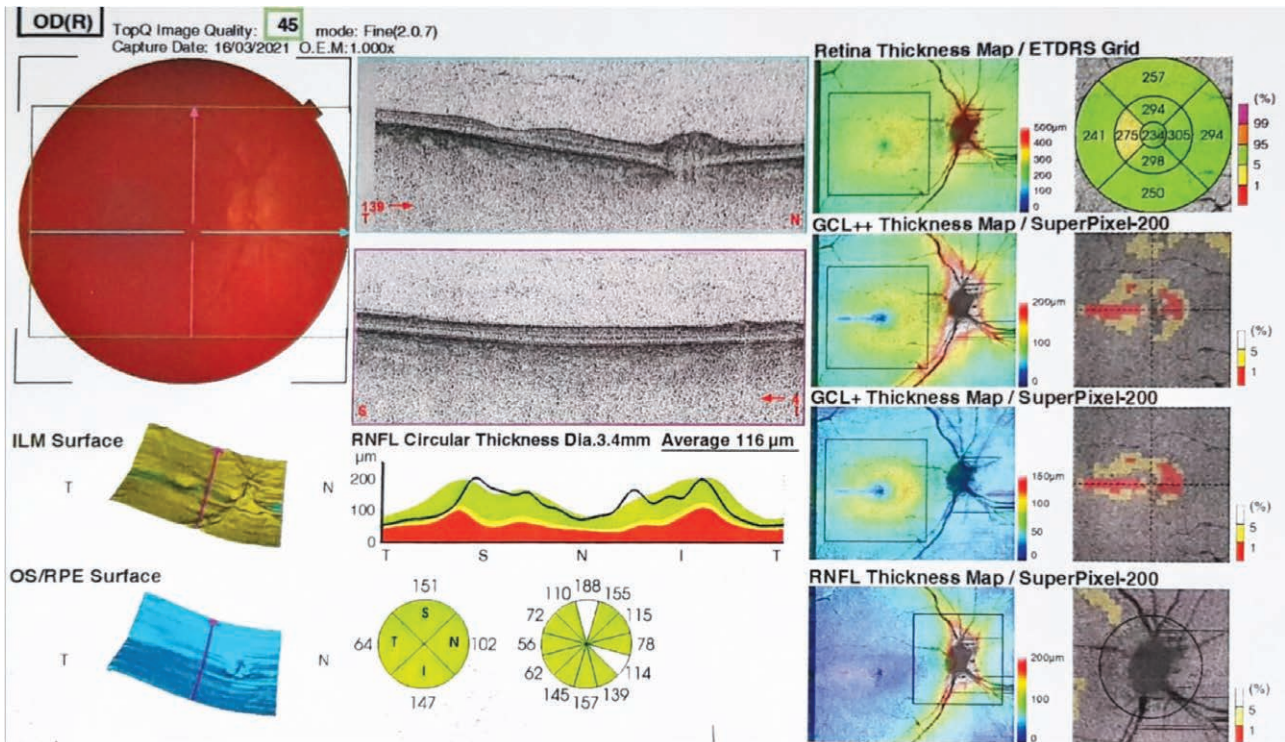
OS: Axis length of left eye: 21.65 mm. - Note: short eye.

Analyze			OS left		
Measurement values			Keratometry values		
AL:	21.65 mm	(SD = 8 µm)	n: 1.3375		
ACD:	2.86 mm	(SD = 10 µm)	SE:	44.05 D	(SD = 2 µm)
LT:	4.46 mm	(SD = 12 µm)	K1:	43.50 D @ 179°	(SD = 6 µm)
			K2:	44.62 D @ 89°	(SD = 2 µm)
			Δ D:	-1.11 D @ 179°	
Central corneal thickness			WTW and pupil values (CW-Chord)		
CCT:	599 µm	(SD = 3 µm)	WTW:	12.0 mm	lx: -0.8 mm ly: +0.1 mm
			P:	5.6 mm	Px: -0.7 mm Py: +0.2 mm



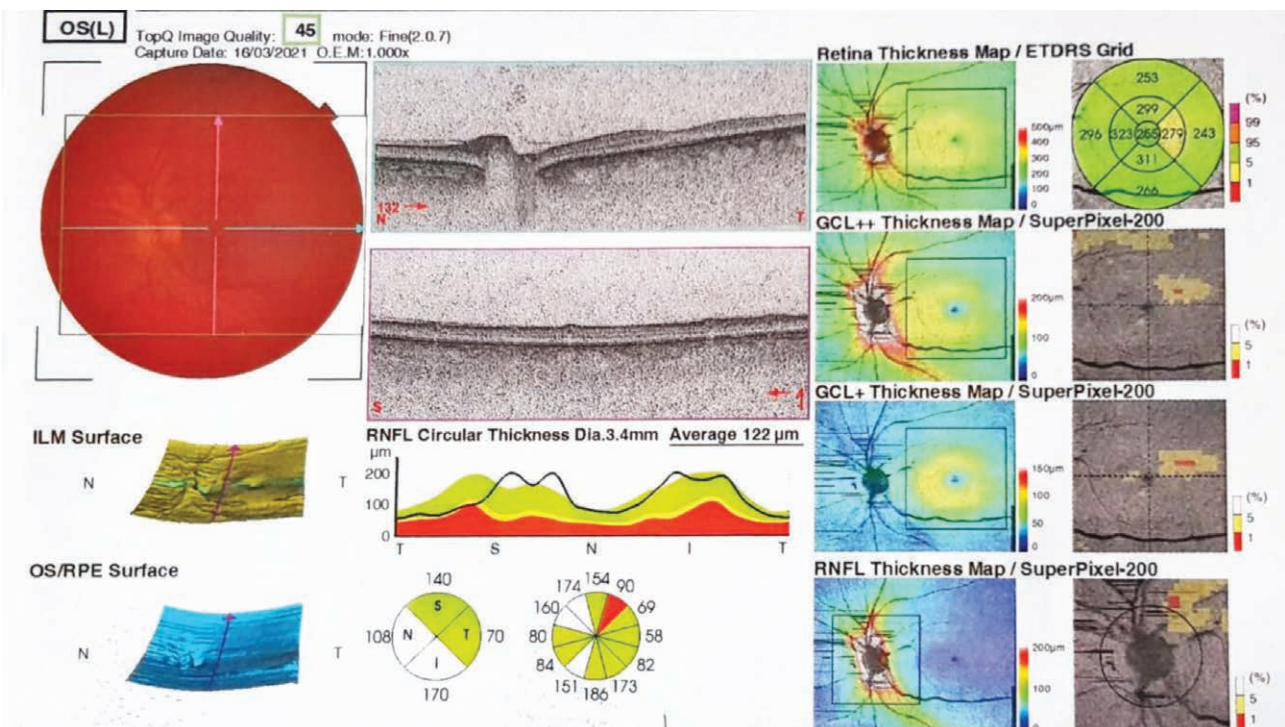
RYCINA 5

OCT plamki oka prawego.



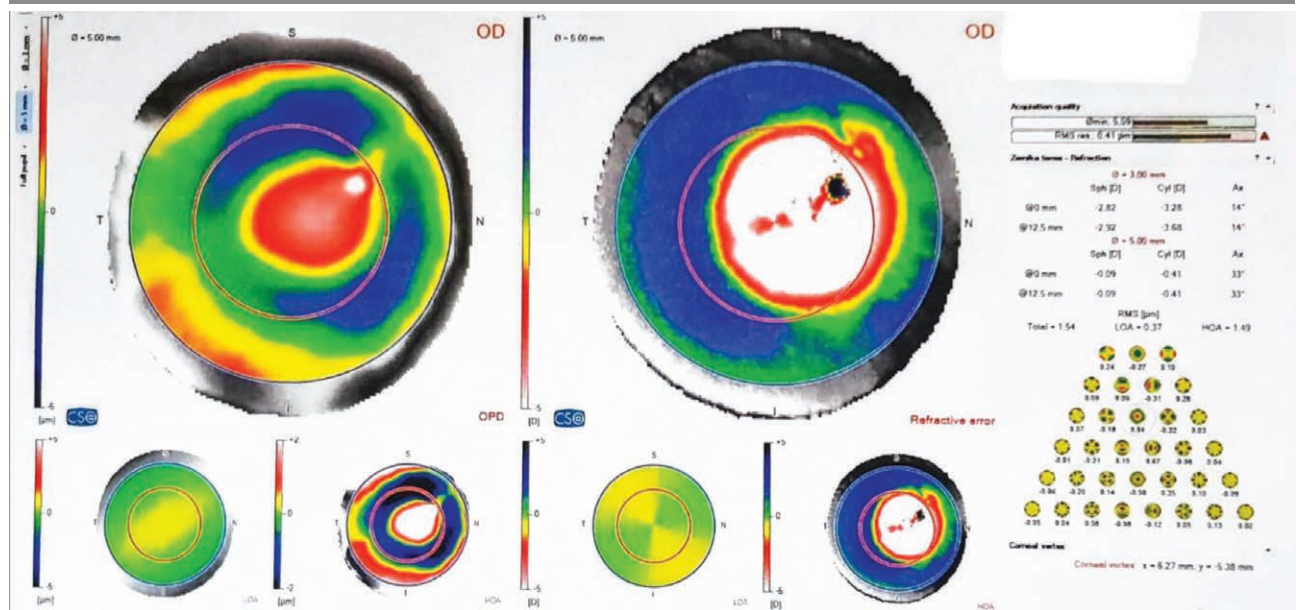
RYCINA 6

OCT plamki oka lewego.



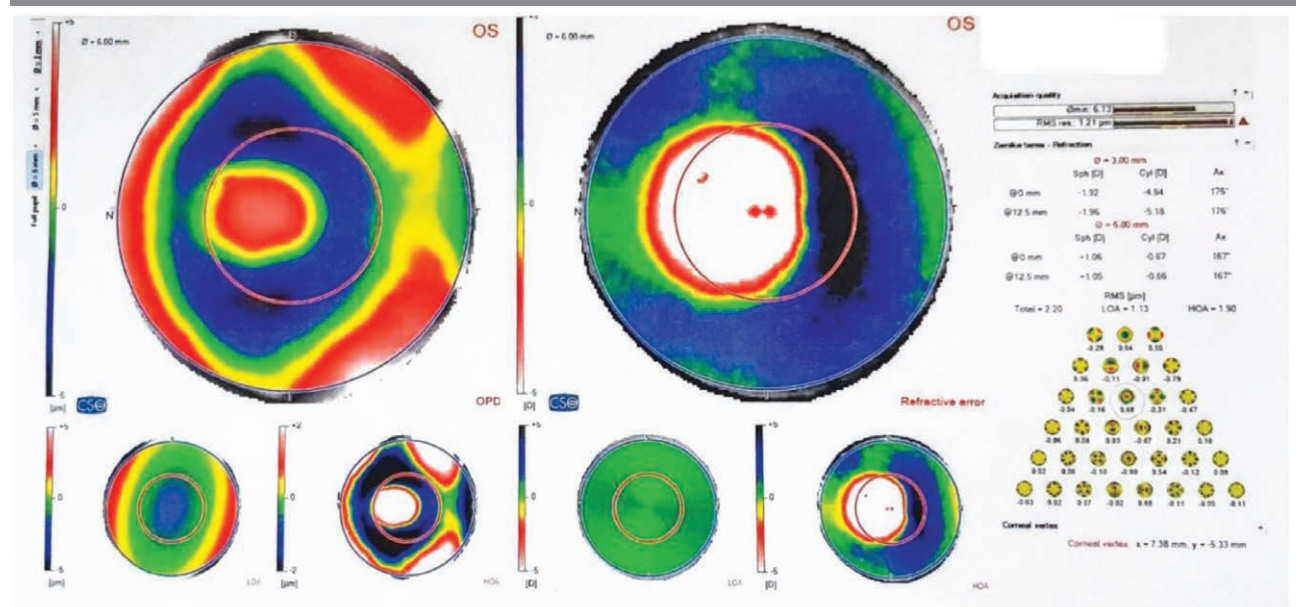
RYCINA 7

Aberrometria oka prawego.

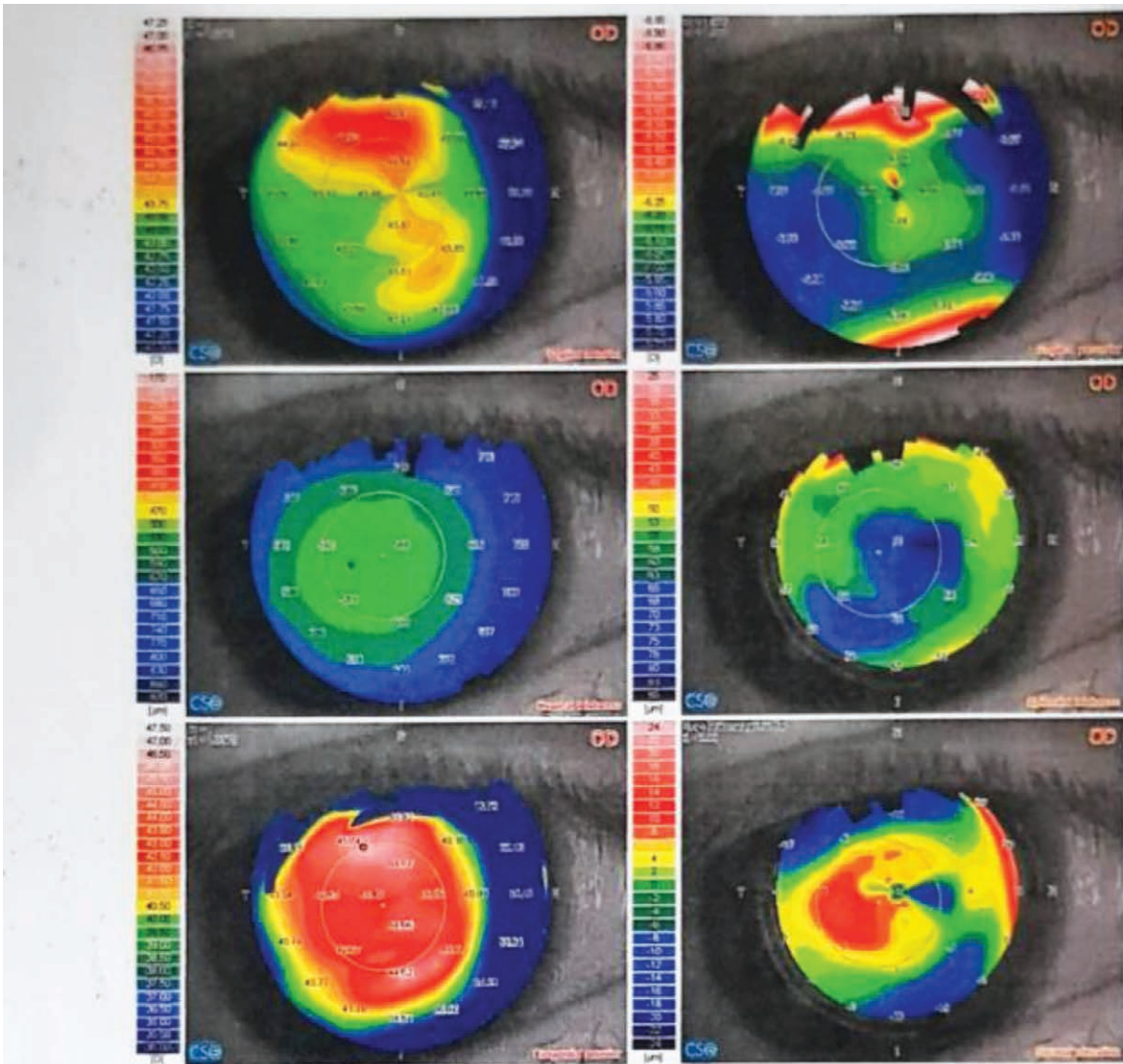


RYCINA 8

Aberrometria oka lewego.

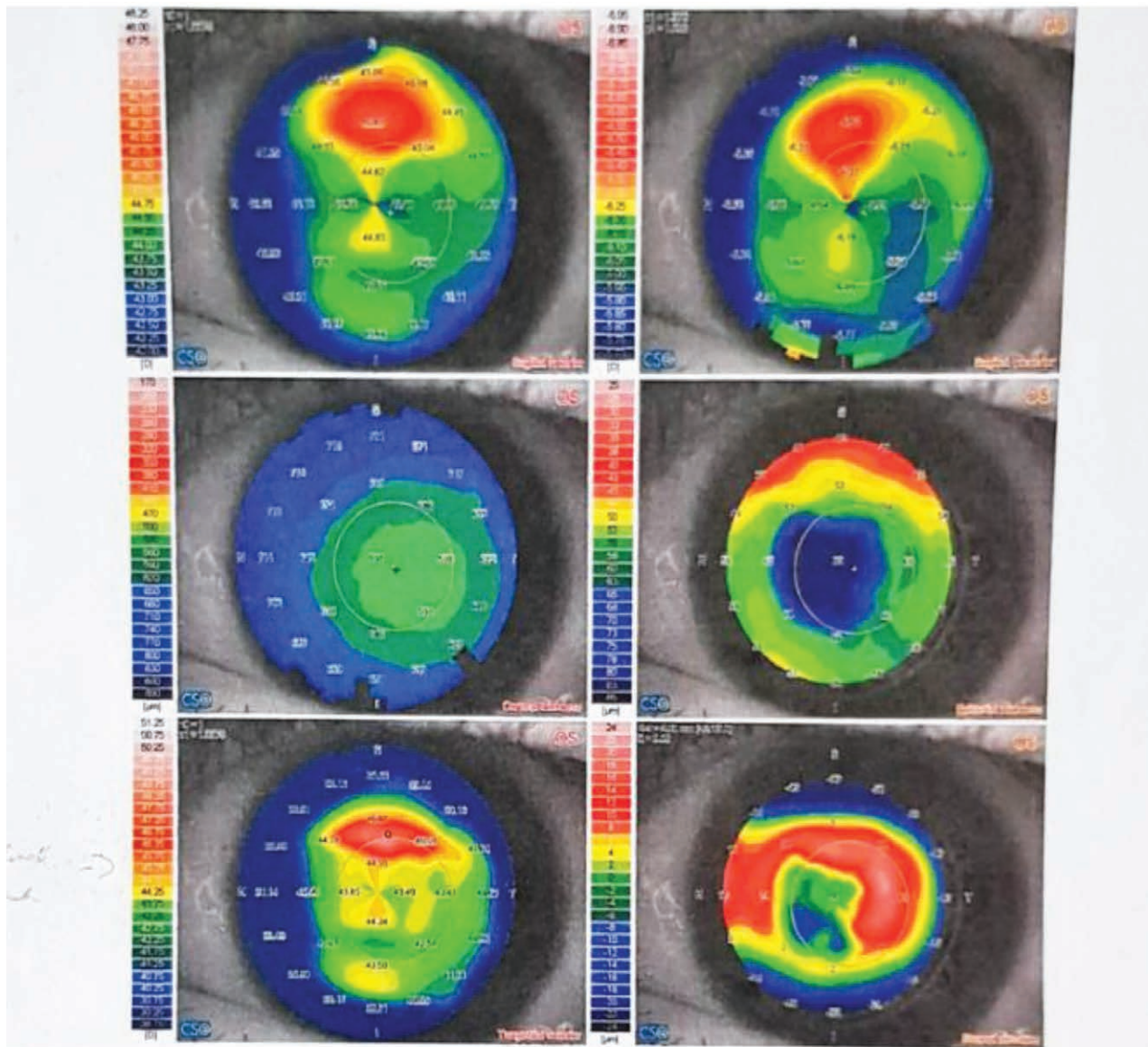


Topografia oka prawego.



Summary Indices	K readings <small>n0 = 1 n1 = 1.3375</small>	Shape indices	Refractive analysis
HVID* = 11.63 mm ✦ Pupil (Topographic) x = -0.62 mm, y = -0.34 mm Ø = 4.11 mm ⬢ Thinnest location x = -1.68 mm, y = -0.65 mm Thk = 582 µm ⊙ Apex x = -1.27 mm, y = 1.55 mm Curv = 45.96 D Anterior chamber CCT + AD = 0.588 + 2.46 = 3.04 mm Lens rise = -0.63 mm Corneal volume (Ø=10mm) Volume = 62.6 mm ³	Sim-k K1 = 43.24 D @ 18° K2 = 44.39 D @ 108° Avg = 43.81 D Cyl = -1.16 D Ax 18° Anterior Ø=3mm K1 = 43.34 D @ 14° K2 = 44.26 D @ 104° Avg = 43.80 D Cyl = -0.91 D Ax 14° Anterior Ø=5mm K1 = 43.23 D @ 19° K2 = 44.33 D @ 109° Avg = 43.77 D Cyl = -1.11 D Ax 19° Anterior Ø=7mm K1 = 42.96 D @ 23° K2 = 44.19 D @ 113° Avg = 43.57 D Cyl = -1.24 D Ax 23°	Anterior Ø=6.0mm rf = 43.25 D Ax 20° rs = 44.39 D Q = -0.02 RMS/A = 0.04 µm/mm ² Posterior Ø=6.0mm rf = -5.99 D Ax 14° rs = -6.29 D Q = -0.15 RMS/A = 0.12 µm/mm ² Anterior Ø=8.0mm rf = 43.48 D Ax 23° rs = 44.85 D Q = -0.27 RMS/A = 0.08 µm/mm ² Posterior Ø=8.0mm rf = -5.91 D Ax 14° rs = -6.34 D Q = 0.00 ▲ RMS/A=0.30µm/mm ²	Cyl = -0.49 D Ax 21° MPP = 43.63 D ⚠ LSA = 1.29 D Keratoconus screening SIf = -0.76 D ⊠ K Vf = 6 µm BC Vf = 0.06 D @ 166° S Ib = -0.19 D ⬢ K V b = 78 µm BC V b = 0.00 D @ 110° Thk = 582 µm Class:

Topografia oka lewego.



Summary Indices	K readings	Shape indices	Refractive analysis
HVID* = 11.63 mm ✦ Pupil (Topographic) x = 0.58 mm, y = -0.25 mm Ø = 4.24 mm ✧ Thinnest location x = 0.70 mm, y = -0.39 mm Thk = 591 µm ● Apex x = 0.39 mm, y = 1.96 mm Curv = 48.56 D Anterior chamber CCT + AD = 0.597 + 2.52 = 3.11 mm Lens rise = -0.68 mm Corneal volume (Ø=10mm) Volume = 61.0 mm³	nD = 1 n1 = 1.3375 Sim-k K1 = 43.45 D @ 176° K2 = 44.80 D @ 86° Avg = 44.11 D Cyl = -1.34 D Ax 176° Anterior Ø=3mm K1 = 43.44 D @ 177° K2 = 44.77 D @ 87° Avg = 44.09 D Cyl = -1.33 D Ax 177° Anterior Ø=5mm K1 = 43.41 D @ 176° K2 = 44.82 D @ 86° Avg = 44.11 D Cyl = -1.41 D Ax 176° Anterior Ø=7mm K1 = 43.28 D @ 176° K2 = 44.91 D @ 86° Avg = 44.08 D Cyl = -1.63 D Ax 176°	Anterior Ø=6.0mm rf = 43.29 D Ax 176° rs = 44.80 D Q = 0.11 Δ RMS/A = 0.07 µm/mm² Posterior Ø=6.0mm rf = -5.98 D Ax 178° rs = -6.26 D Q = 0.03 RMS/A = 0.11 µm/mm² Anterior Ø=8.0mm rf = 43.37 D Ax 175° rs = 45.12 D Q = -0.03 RMS/A = 0.08 µm/mm² Posterior Ø=8.0mm rf = -6.03 D Ax 176° rs = -6.33 D Q = -0.17 RMS/A = 0.14 µm/mm²	Cyl = -0.99 D Ax 177° MPP = 43.87 D LSA = 0.57 D Keratoconus screening Sif = -1.88 D Kvf = 10 µm BCVf = 0.00 D @ 54° Slb = -0.27 D Kvb = 14 µm BCVb = 0.00 D @ 76° Thk = 591 µm Class: - 'Normal'

na tablicy Snellena – V OP: 0,5 bez korekcji (oko niedowidzące), V OL: 1,0 bez korekcji. Badanie ostrości wzroku do blizy – Sn OP: 0,75 z korekcją sph +3,00, a dla OL: 0,5 z korekcją +3,0 D. Ciśnienie wewnątrzgałkowe OP (IOP): 13 mmHg, OL (IOL): 15 mmHg. Pooperacyjne badanie przedmiotowe obojga oczu nie wykazało żadnych nieprawidłowości, a gojenie przebiegało w sposób właściwy.

DYSKUSJA

Patognomiczną zmianą okulistyczną dla zespołu Alporta jest przedni stożek soczewki. Zaburzenia budowy kolagenu występujące w tym zespole powodują powstawanie w torebce soczewki szczelin, które następnie, samoistnie bądź pod wpływem urazu, pękają. Skutkuje to wypukleniem soczewki ku przodowi [4]. Przedni stożek soczewki jest rozpoznawany poprzez obecność objawu „kropki oleju” w badaniu przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej. U pacjentów z przednim stożkiem soczewki i wadami refrakcji można początkowo zastosować terapię soczewkami korekcyjnymi, jednak podstawą leczenia przedniego stożka soczewki jest usunięcie zmienionej chorobowo soczewki. Taki zabieg został przeprowadzony u opisywanego pacjenta. Ze względu na właściwości torebki soczewki występujące w tym zespole najtrudniejszym etapem zabiegu jest kapsuloreksja przednia [5]. Żeby uniknąć obwodowych pęknięć torebki podczas zabiegu, zaleca się wykorzystanie środka wiskoelastycznego o wysokiej masie cząsteczkowej. Z kolei, by zmniejszyć częstość przypadków wtórnego zmętnienia torebki tylnej, zaleca się wszczepienie zwijalnej

soczewki akrylowej hydrofobowej. Zalecenia i rehabilitacja pooperacyjna są takie same jak po fakoemulsyfikacji przeprowadzonej z powodu zaćmy starczej [6].

Zabieg fakoemulsyfikacji przeprowadzony u opisywanego pacjenta przebiegł bez komplikacji. Jedyną trudnością była nietypowa, delikatniejsza torebka, która charakteryzowała się mniejszą stabilnością podczas kapsuloreksji. Jednakże udało się uzyskać ciągłą, okrągłą i prawidłowego kształtu kapsuloreksję z użyciem 2% kohezyjnego wiskoelastyku. Następnie wszczepiono soczewki asferyczne z filtrem UV i światła niebieskiego. Wykonane późniejsze badania pooperacyjne wykazały znaczną poprawę jakości widzenia.

PODSUMOWANIE

Pacjent ze zdiagnozowanym przednim stożkiem soczewki oraz z postępującą, wysoką krótkowzrocznością niepoddającą się korekcji jest potencjalnie osobą z zespołem Alporta. Wczesna diagnoza pozwala na satysfakcjonujące zaopatrzenie pacjenta zarówno nefrologicznie, laryngologicznie, jak i okulistycznie, co z kolei umożliwia poprawę jakości jego życia. Opisywany przypadek kliniczny udowadnia, iż fakoemulsyfikacja z implantacją sztucznej soczewki jest metodą zarówno bezpieczną, jak i skuteczną u pacjentów cierpiących z powodu przedniego stożka soczewki w przebiegu zespołu Alporta.

Źródło rycin: Wszystkie ryciny pochodzą z materiałów własnych autorów.

ADRES DO KORESPONDENCJI

stud. **Ada Pandey**

31-510 Kraków, ul. Rakowicka 20B/36

tel.: 531 53 15 68

e-mail: adapandey.ap@gmail.com

ORCID

Ada Pandey – ID – <http://orcid.org/0000-0001-9467-1005>

Justyna Gugnowska – ID – <http://orcid.org/0000-0002-2649-3531>

Angelika Kruszyńska – ID – <http://orcid.org/0000-0003-3567-9079>

Kinga Czarnacka – ID – <http://orcid.org/0000-0002-6889-6507>

Małgorzata Gawlak – ID – <http://orcid.org/0000-0003-4573-1379>

Oliwia Cwalina – ID – <http://orcid.org/0000-0002-7071-0273>

Alicja Chmura – ID – <http://orcid.org/0000-0003-0733-1542>

Maciej Kozak – ID – <http://orcid.org/0000-0001-7993-2588>

Katarzyna Sajak-Hydzik – ID – <http://orcid.org/0000-0002-1973-2717>

Ilona Pawlicka – ID – <http://orcid.org/0000-0003-1556-7678>

Piśmiennictwo

1. Grzybowski A. Okulistyka. Edra Urban & Partner, Poznań 2018: 309.
2. Drabczyk R. Zespół Alporta. <https://www.mp.pl/pacjent/nefrologia/choroby/chorobyudoroslych/166697,zespol-alporta> (access: 18.04.2022).
3. Ostrowska-Spaleniak A, Krix-Jachym K, Rękas M. Ocular manifestation and surgical treatment outcomes in Alport syndrome – case series. *Klinika Oczna/Acta Ophthalmologica Polonica*. 2017; 119(2): 116-9. <http://doi.org/10.5114/ko.2017.71782>.
4. Sonarkhan S, Ramappa M, Chaurasia S et al. Bilateral anterior lenticonus in a case of Alport syndrome: A clinical and histopathological correlation after successful clear lens extraction. *BMJ Case Rep*. 2014; 2014: bcr2013202036. <http://doi.org/10.1136/bcr-2013-202036>.
5. Kashtan C. Multidisciplinary Management of Alport Syndrome: Current Perspectives. *J Multidiscip Healthc*. 2021; 14: 1169-80.
6. Brymerski J, Wietrzykowska K, Olszewski M. Obustronny stożek przedni soczewki u pacjenta chorującego na zespół Alporta – opis przypadku. *Klin Oczna*. 2018; 120(1): 42-5.

Wkład autorów:

Wszyscy autorzy mają taki sam wkład w opracowanie idei i konstrukcji artykułu.

Konflikt interesów:

Nie występuje.

Finansowanie:

Nie występuje.

Etyka:

Treści przedstawione w artykule są zgodne z zasadami Deklaracji Helsińskiej, dyrektywami EU oraz ujednoliconymi wymaganiami dla czasopism biomedycznych.

Authors' contributions:

All authors have equal contribution to the paper.

Conflict of interest:

None.

Financial support:

None.

Ethics:

The content presented in the article complies with the principles of the Helsinki Declaration, EU directives and harmonized requirements for biomedical journals.