



Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa w Opolu

# Problemy pediatrii w ujęciu interdyscyplinarnym

---

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze.  
Zaburzenia w funkcjonowaniu  
narządów zmysłów u dzieci



Redakcja:  
Lucyna Sochocka  
Aleksander Wojtyłko

Opole 2013

**Problemy pediatrii  
w ujęciu interdyscyplinarnym**

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze –  
zaburzenia w funkcjonowaniu  
narządów zmysłów u dzieci



Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa  
w Opolu

## **Problemy pediatrii w ujęciu interdyscyplinarnym**

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze –  
zaburzenia w funkcjonowaniu  
narządów zmysłów u dzieci

Redakcja:  
Lucyna Sochocka  
Aleksander Wojtyłko

Opole 2013

**Recenzenci:**

prof. dr hab. n. med. Maciej Baġłaj  
dr hab. n. med. Katarzyna KiliŃ-Pstrusińska

**Redakcja:**

Małgorzata Kołcz

**Redakcja techniczna, łamanie, projekt okładki, druk:**

Studio IMPRESO Przemysław Biliczak

© Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa w Opolu 2013

**ISBN 978-83-935324-2-1**

**ISBN 978-83-927665-9-9**

**Wydawcy:**

**Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa w Opolu**

ul. Katowicka 68, 45-060 Opole

tel. 77 44 10 882

[www.pmwsz.opole.pl](http://www.pmwsz.opole.pl)

**Studio IMPRESO Przemysław Biliczak**

ul. Plebiscytowa 82, 45-360 Opole

tel. 77 550 70 50

[www.impreso.pl](http://www.impreso.pl)

*Pamięci Tomasza Gołowkina*



## Spis treści

<b>Wprowadzenie</b> .....	<b>9</b>
Magdalena Cabała, Robert Śmigiel <b>Przyczyny niedosłuchu symfonią tysiąca</b> .....	<b>11</b>
Beata Kaczmarek <b>Walka z mitem. Czy jest sens badać okulistycznie małe dziecko?</b> .....	<b>27</b>
Marzena Żółtaniecka <b>Prewencyjne badania wzroku u dzieci. Pediatryczna ocena widzenia</b> ...	<b>31</b>
Marzena Żółtaniecka <b>Ortoptyka – mała profesja o wielkim znaczeniu</b> .....	<b>45</b>
Joanna Maj, Monika Kurek, Małgorzata Tupikowska <b>Choroby pęcherzowe u dzieci – objawy kliniczne, leczenie, różnicowanie</b> .....	<b>59</b>
Joanna Jutkiewicz-Sypniewska, Bartłomiej Noszczyk <b>Epidermolysis bullosa – nierozwiązany w Polsce problem „Dzieci Motyli”</b> .....	<b>67</b>
Magdalena Smelich, Lucyna Sochocka <b>Zadania pielęgniarki w opiece nad dzieckiem z pęcherzowym oddzielaniem naskórka</b> .....	<b>79</b>





## Wprowadzenie

*...To, co widzą nasze oczy,  
głęboko wnika w nasze serce...*

Warunkiem prawidłowego rozwoju dziecka jest nieustanne dostarczanie mu bodźców. Rozwój ośrodkowego układu nerwowego następuje za sprawą stałej stymulacji, jaka odbywa się dzięki temu, co dziecko widzi, słyszy, czuje. Dziś wiemy, że intensywność tych bodźców musi być zróżnicowana, i to nie tylko z uwagi na preferencje dziecka, chociaż one również nie pozostają bez znaczenia, ale przede wszystkim z uwagi na jego wiek, stan kliniczny.

Dziecko „chłonie jak gąbka”, świat poznaje całym sobą. Zmysły wzroku, słuchu czy czucia to narzędzia, bez których proces poznawania świata byłby niemożliwy, a już na pewno bardzo skomplikowany.

Autorzy publikacji, którą oddajemy w Państwa ręce, przedstawiają na jej kartach kolejno problemy wynikające z zaburzeń prawidłowego funkcjonowania zmysłu słuchu, wzroku i czucia związanego z receptorami dotyku znajdującymi się na skórze. Wskazują też rolę poszczególnych członków zespołu terapeutycznego w rozwiązywaniu tych problemów. Z niektórymi dziś już medycyna w dość prosty sposób może się uporać (Program Przesiewowych Badań Słuchu u Noworodków, nowoczesne metody diagnozowania i leczenia wad słuchu), z innymi wciąż ma problemy (wady wzroku), ale są też i takie, które nadal pozostają w fazie badań (rzadkie choroby skóry).

Światowa Organizacja Zdrowia podaje, że ponad 5% ludzi na świecie cierpi z powodu niedosłuchu. Postęp medycyny pozwolił na identyfikację czynników wpływających na jego rozwój. Kamieniem milowym w tej dziedzinie było wypracowanie stosowanych dzisiaj standardów leczenia. Niemniej nie zwalnia to nas (pracowników ochrony zdrowia i oświaty) z edukacji społeczeństwa na rzecz profilaktyki tych zaburzeń (destrukcyjny wpływ hałasu).

Niedosłuch, choroby narządu wzroku, choroby skóry oraz aspekty związane z diagnostyką, leczeniem i opieką nad dzieckiem z tymi problemami to zagadnienia, które stanowią treść niniejszej pozycji.

Licząc na zainteresowanie i życzliwość Naszych Czytelników, mamy nadzieję, że spotka się ona z Państwa uznaniem.

*Redaktorzy i Autorzy*



## **Przyczyny niedosłuchu symfonią tysiąca**

*Magdalena Cabala, Robert Śmigiel*

Katedra i Zakład Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

### **Wstęp**

Niedosłuch jest najczęściej występującą wadą wrodzoną oraz najczęstszą dysfunkcją narządów zmysłów w krajach rozwiniętych [1]. Etiologia niedosłuchu jest tak różnorodna, że można ją przyrównać do utworu austriackiego kompozytora Gustava Mahlera – „Symfonii tysiąca” [2]. Obok czynników środowiskowych stanowiących 1/3 przyczyn niedosłuchu oraz genetycznych, również będących przyczyną 1/3 niedosłuchu, w wielu przypadkach przyczyna jest idiopatyczna, tzn. nieznaną i na daną chwilę niemożliwą do określenia. Według danych amerykańskich 1 na 500 dzieci rodzi się z niedosłuchem  $\geq 40$  dB, liczba ta wzrasta w wieku 5 lat do 2,7 na 1000, osiągając wartość 3,5 na 1000 w wieku dorosłym [3]. Międzynarodowa Organizacja Zdrowia natomiast podaje, że ponad 5% ludzi na świecie cierpi z powodu niedosłuchu (WHO Media Center – Deafness and hearing impairment, Fact sheet N 300, February 2013).

Niedosłuch może być przyczyną nieprawidłowości na każdym etapie drogi słuchowej, od ucha zewnętrznego do ośrodków korowych odpowiedzialnych za detekcję i przetwarzanie impulsów słuchowych. Na tej podstawie niedosłuch można podzielić na:

- przewodzeniowy, będący przyczyną nieprawidłowości w obrębie ucha zewnętrznego i środkowego,
- odbiorczy (czuciowo-nerwowy), spowodowany uszkodzeniem na drodze słuchowej od ucha wewnętrznego (komórki słuchowe narządu Cortiego) do kory słuchowej w mózgu,
- oraz mieszany, którego przyczyny są zarówno pochodzenia przewodzeniowego jak i odbiorczego.

Niedosłuch stopniowany jest w decyBelach (dB), kolejno określane jako lekki (15–40 dB), umiarkowany (41–60 dB), ciężki (61–80 dB) i głęboki (powyżej 80 dB).

Ze względu na wiek, w którym się pojawia, niedosłuch dzieli się na:

- prelingwalny, pojawiający się przed okresem rozwoju mowy, to jest przed 2. rokiem życia,
- perilingwalny – około 2. roku życia,
- postlingwalny, pojawiający się po okresie rozwoju mowy [4].

## Środowisko a genetyka

Do środowiskowych czynników teratogennych wpływających na rozwój niedosłuchu należą przede wszystkim, bardzo ważne z punktu widzenia diagnostycznego, infekcje wrodzone z grupy TORCH (Toksoplazmoza, Other – kiła, infekcje spowodowane przez parwovirus B19, wirusy Coxsackie B, wirus ospy wietrznej i półpaśca, grypy, odry, świnki i HIV, Różyczka, Cytomegalia, infekcje wirusami Herpes).

W krajach rozwiniętych najczęstszą niegenetyczną przyczyną wrodzonego niedosłuchu jest wrodzona infekcja cytomegalowirusem (CMV) [5]. Około 90% noworodków zakażonych CMV w ciąży nie ma żadnych objawów przy urodzeniu. Natomiast u około 15% noworodków z wrodzoną infekcją CMV, ale bez objawów klinicznych zakażenia, występuje postępujący niedosłuch w późniejszym okresie życia (najczęściej jednostronny, ale czasami także obustronny). Dzięki prowadzonym w Polsce przesiewowym badaniom słuchu można zidentyfikować te noworodki zakażone CMV, u których poza niedosłuchem brak jest innych niepokojących objawów infekcji wrodzonych. Część noworodków (około 10%), zakażonych w ciąży, od urodzenia ma klasyczne objawy kliniczne: hipotrofia, hepato- i splenomegalia, wybroczyny, plamica, żółtaczką, a także objawy neurologiczne takie jak: małogłowie, nieprawidłowe napięcie mięśniowe, padaczka oraz zaburzenie widzenia [25].

Wśród innych środowiskowych przyczyn wrodzonego niedosłuchu upatruje się choroby metaboliczne u matki, alkohol spożywany w trakcie ciąży, leki ototoksyczne, ekspozycję na inne rozpoznane teratogeny. W wieku postnatalnym do środowiskowych teratogenów zaliczyć można ponadto niedotlenienie, zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych (szczególnie bakteryjne), hiperbilirubinemię, leki ototoksyczne, hałas, urazy [1, 4, 6]. Na pograniczu czynników genetycznych i środowiskowych niedosłuchu wymienia się geny mogące warunkować indywidualną podatność na uszkodzenie słuchu związane z wiekiem i narażeniem na hałas [7]. Należą do nich geny stresu oksydacyjnego (GSTT1, SOD1, CAT), geny związane z obiegiem jonów potasu (Cx, KCNQ, KCNE, SLC12A2), geny odpowiedzialne za głuchotę monogenową (Cx,TECTA, CDH23, COCH, Prestin, MYO) oraz geny mitochondrialne (tRNA<sup>Leu</sup>, tRNA<sup>Ser</sup>, 12SrRNA). W związku z podatnością na niedosłuch spowodowany hałasem w polskiej i szwedzkiej populacji wykryto korelację z trzema polimorfizmami genów kodujących białka szoku cieplnego (HSP70). Natomiast europejskie badania przeprowadzane w kierunku genetycznej podatności na niedosłuch zwią-

zany z wiekiem potwierdziły korelację polimorfizmu locus w regionie 8q24 z niedosłuchem związanym z wiekiem [8, 9]. Podobna korelacja środowiskowo-genetyczna obejmuje mutację mitochondrialnego genu MT-RNR1 (1555G>A), która warunkuje większą podatność na toksyczne działanie aminoglikozydów i uszkodzenie słuchu już przy terapeutycznej dawce antybiotyku [10]. Niestety, większość tych osiągnięć naukowych nie jest jeszcze dostępna w standardowych testach molekularnych, które mogłyby być wykonywane w ramach rutynowych usług medycznych.

Według danych epidemiologicznych połowa przyczyn niedosłuchu prelingwalnego ma tło genetyczne. Z tego około 30% stanowi niedosłuch związany z zespołami genetycznymi (syndromic), co oznacza, że jest połączony z innymi problemami zdrowotnymi wynikającymi z tej samej przyczyny. Pozostała część przypada na niedosłuch izolowany – nie związany z zespołami genetycznymi (nonsyndromic – isolated), co z kolei oznacza, że niedosłuch jest jedynym zdiagnozowanym problemem zdrowotnym dziecka [11].

## Niedosłuch syndromiczny

Niedosłuch syndromiczny, czyli współwystępujący z innymi widocznymi zaburzeniami i wadami rozwojowymi, a także czasami z niepełnosprawnością intelektualną, towarzyszy ponad 400 różnym zespołom genetycznym [12]. Zespoły te mogą być uwarunkowane chromosomowo, dziedziczone w sposób autosomalny dominujący (AD – autosomal dominant) i recesywny (AR – autosomal recessive), związane z chromosomem X (X-linked dominant or recessive) lub związane z mutacją w obrębie DNA mitochondrialnego. Niedosłuch syndromiczny ujawnia się zazwyczaj w okresie prelingwalnym i dotyczyć może każdej części aparatu słuchu. Geny odpowiedzialne za niedosłuch kodują enzymy, czynniki transkrypcyjne, elementy cytoszkieletu oraz macierzy pozakomórkowej [2]. Poniżej omówiono pokrótce najczęstsze zespoły genetyczne z towarzyszącym niedosłuchem.

## Aberracje chromosomowe

Spośród aberracji chromosomowych niedosłuch może wystąpić w wielu różnych zaburzeniach w liczbie i strukturze chromosomów. Najczęstszymi liczbowymi aberracjami u ludzi jest trisomia chromosomu 21, 18 i 13. Z powodu zwiększonej częstości występowania niedosłuchu typu przewodzeniowego jak i odbiorczego u każdego dziecka z **zespołem Downa** (trisomia chromosomu 21) należy wykonać obiektywne badanie słuchu po wyjściu ze szpitala. Ponadto niedosłuch występujący już od wczesnego dzieciństwa może nasilać się wraz z wiekiem. U blisko 90% dorosłych osób z zespołem Downa (III i IV dekada życia) występuje niedo-

słuch przewodzeniowy. Stąd badanie słuchu należy również wykonywać rutynowo i okresowo u starszych dzieci i dorosłych osób z zespołem Downa. Pojawienie się niedosłuchu lub jego nasilenie pogarsza jakość życia osób z zespołem Downa oraz zaburza komunikację z otoczeniem. W wyniku niezdiagnozowanego niedosłuchu utrudniona jest rehabilitacja osób z zespołem Downa i pogłębia się ich niepełnosprawność intelektualna. **Zespół Edwardsa** (trisomia chromosomu 18) oraz **zespół Patau** (trisomia chromosomu 13) są ciężkimi zespołami genetycznymi, obciążonymi wysoką śmiertelnością w pierwszych miesiącach życia, w których obrazie klinicznym również występuje niedosłuch odbiorczy na podłożu niedorozwoju błędniaka z aplazją narządu spiralnego i prążka naczyniowego. Dodatkowo w zespole Edwardsa może zaistnieć komponenta niedosłuchu przewodzeniowego w postaci niedrożności przewodu słuchowego zewnętrznego.

### **Zespół Waardenburga**

Zespół Waardenburga, dziedziczony w sposób autosomalny dominujący, jest najczęstszą znaną przyczyną niedosłuchu syndromicznego. Oprócz niedosłuchu czuciowo-nerwowego, charakterystycznymi objawami zespołu są: zaburzenia pigmentacji skóry, biały kosmyk włosów, heterochromia tęczówki oraz szeroka nasada nosa. Wyróżnia się cztery typy zespołu Waardenburga (ZW). W typie III dodatkowo obserwuje się nieprawidłowości kończyn górnych, a w typie IV – chorobę Hirschsprunga. Przyczyną ZW są mutacje w genach: PAX3 (ZW I i III), MITF, SNAI2 (ZW II), EDNRB, EDN3 (ZW IV) i SOX10 (ZW II i IV).

### **Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (Branchiotorenal – BOR)**

Niedosłuch w tym zespole, dziedziczonym autosomalnie dominująco, może mieć zarówno charakter przewodzeniowy, odbiorczy, jak i mieszany. Dodatkowo w BOR współwystępują malformacje ucha zewnętrznego, torbiele szyi i wady nerek. W około 40% przypadków powodem zespołu jest mutacja genu EYA1, w kilku rodzinach zidentyfikowano mutacje w genach SIX1 i SIX5, w pozostałych fenotypowo stwierdzonych przypadkach nie udało się wykryć mutacji przyczynowych. Penetracja opisanych genów w BOR jest wysoka, ze zmienną ekspresją.

### **Zespół Sticklera**

Zespół Sticklera dziedziczony jest w sposób autosomalny dominujący, a na charakterystyczne jego cechy składa się postępujący niedosłuch czuciowo-nerwowy, rozszczep podniebienia wraz z małą, cofniętą żuchwą (sekwencja Pierre Robina), a także zaburzenia wzroku (zaćma, nieprawidłowości siatkówki, znaczna krótkowzrocz-

ność) oraz dysplazja kręgowo-nasadowa. W literaturze podaje się, że u 15% dzieci z sekwencją Pierre Robina rozpoznaje się zespół Sticklera [15]. Wydzielono trzy typy zespołu Sticklera w zależności od genu ulegającego mutacji: STL1 (gen COL2A1), STL2 (gen COL11A1), STL3 (gen COL11A2). W typie STL1 i 2 dodatkowo występuje głęboka krótkowzroczność predysponująca do odklejenia się siatkówki.

## **Nerwiakowłóknikowość typu 2 (NF2)**

Niedosłuch w NF2 pojawiający się najczęściej w 3 dekadzie życia ma charakter czuciowo-nerwowy i jest spowodowany charakterystycznym dla NF2 nerwiakiem osłonkowym (inaczej schwannoma) nerwu przedsionkowo-ślimakowego. NF2 dziedziczny jest autosomalnie dominująco, a przyczynowa mutacja występuje w genie NF2 zlokalizowanym na chromosomie 22 (22q12.2). Osoby obciążone mutacją w genie NF2 mają ponadto podwyższone ryzyko wystąpienia nowotworów mózgu, takich jak: oponiak (meningioma), gwiaździak (astocytoma), wyściółczak (ependymoma) czy oponiakonaczyniakowość (meningioangiomas).

## **Zespół Crouzona (craniofacial dysostosis)**

Dyzostoza ta jest wynikiem mutacji genu FGFR2 dziedzicznym AD i współistnieje z niedosłuchem przewodzeniowym. Zespół ten cechuje ponadto niezmiernie charakterystyczna dysmorfia twarzoczaszki (facial gestalt): kraniosynostoza – przedwczesne zarastanie szwu czołowego, hiperteloryzm, wytrzeszcz gałek ocznych, hipoplazja środkowej części twarzy, mała bródka. W zespole Crouzona nie obserwuje się niepełnosprawności intelektualnej.

## **Zespół Treachera-Collinsa (mandibulofacial dysostosis)**

Zespół ten charakteryzuje się dużą zmiennością cech fenotypowych. Obok niedosłuchu, który może być zarówno przewodzeniowy, jak i odbiorczy występują: znaczna i charakterystyczna dysmorfia twarzy z jej asymetrią, zniekształcenie małżowin usznych, zarosnięcie przewodu słuchowego zewnętrznego, szpary oczne skierowane ku dołowi, rozszczep powiek oraz rozszczep wargi i/lub podniebienia. Przyczyną zespołu są mutacje genów TCOF1, POLR1D lub POLR1C. Sprawność intelektualna osób z dyzostozą Treachera-Collinsa jest prawidłowa.

## **Zespół Ushera**

Jest najczęstszym syndromicznym niedosłuchem dziedzicznym w sposób autosomalny recesywny (AR). Niedosłuchowi czuciowo-nerwowemu, obecnemu zwykle

od urodzenia, towarzyszy rozwijające się w wieku późniejszym (zazwyczaj od drugiej dekady życia) postępujące zwyrodnienie barwnikowe siatkówki często prowadzące do ślepoty. Ze względu na nasilenie niedosłuchu oraz dysfunkcję przedsionka wyróżnia się trzy typy zespołu Ushera (USH1, USH2, USH3). Przyczyna genetyczna jest bardzo heterogenna obejmująca wiele genów w różnych *loci* (m.in. gen MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, SANS, USH2A, VLRG1, WHRN, USH3A, PDZD7).

### **Zespół Pendreda**

W zespole Pendreda wrodzonemu niedosłuchowi nerwowo-czuciowemu z nieprawidłowościami błędnika (dysplazja Mondiniego lub poszerzenie wodociągu przedsionka) towarzyszą wole tarczycy oraz nieprawidłowy metabolizm jodu (rozwijające się w okresie dojrzewania lub w wieku dorosłym). W około 50% przypadków zespół Pendreda dziedziczony AR, jest spowodowany mutacją genu SLC26A4. W części przypadków etiologia zespołu Pendreda jest oligogenowa – przyczyną choroby są heterozygotyczne mutacje w kilku genach, np. w genie SLC26A4 oraz FOXI1 lub KCNJ10.

### **Zespół Jervella i Lange-Nielsena**

Jest trzecim co do częstości syndromicznym niedosłuchem dziedzicznym AR. Na cechy tego zespołu składają się: czuciowo-nerwowy niedosłuch oraz wydłużenie odcinka QT w badaniu elektrokardiograficznym (EKG). Przyczyną zespołu są mutacje w genach kodujących białka kanałów potasowych (gen KCNQ1 i KCNE1).

### **Niedobór biotynidazy**

Niedobór biotynidazy jest uwarunkowany mutacją genu kodującego biotynidazę (gen BTDD) i dziedziczony jest AR. Brak produktu genu BTDD prowadzi do niedoboru biotyny, a w konsekwencji szeregu objawów neurologicznych, takich jak: padaczka, zaburzenia napięcia mięśniowego, opóźnienie rozwoju psychomotorycznego, ataksja, zaburzenia widzenia i niedosłuch czuciowo-nerwowy oraz zmian skórnych. Leczenie opierające się na suplementacji brakującej biotyny powoduje wycofanie większości objawów z wyjątkiem niedosłuchu i zaburzeń wzroku.

### **Choroba Refsuma**

Podłożem tej bardzo rzadkiej i ciężkiej choroby jest zaburzenie metabolizmu kwasu fitanowego. Objawem wiodącym oprócz postępującego niedosłuchu odbiorczego jest barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (retinitis pigmentosa), ataksja mózdko-



wa oraz polineuropatia. Istotny jest fakt, że choroba może być leczona odpowiednią dietą i plazmaferezą. Choroba Refsuma dziedziczona jest AR i związana jest z mutacją genu PHYH oraz genu PEX7.

### **Zespół Alstroma**

Dziedziczona AR mutacja genu ALMS1 jest odpowiedzialna za wiodące objawy zespołu Alstroma: niedosłuch czuciowo-nerwowy, *retinitis pigmentosa*, otyłość, niski wzrost i hipogonadyzm.

### **Zespół Alporta**

Zespół Alporta klinicznie charakteryzuje się postępującym niedosłuchem nerwowo-czuciowym o różnym nasileniu (zazwyczaj pojawiającym się po 10 roku życia), kłębuszkowym zapaleniem nerek oraz zaburzeniami okulistycznymi. Sposób dziedziczenia zespołu Alporta jest zróżnicowany, może być zarówno związany z chromosomem X (85%), dziedziczony AR (15%) oraz AD (sporadycznie). W zespole Alporta występują mutacje genów COL4A5, COL4A3 oraz COL4A4.

### **Zespół Mohr-Tranebjaerga (deafness-dystonia-optic atrophy syndrome)**

Mutacja genu TIMM8A zlokalizowanego w regionie Xq22.1 pierwotnie była wiązana z postępującym postlingwalnym niedosłuchem izolowanym, jednak sukcesywna ocena pacjentów z tą mutacją wykazała składające się na zespół dodatkowe objawy, jak zaburzenia widzenia, dystonia i niepełnosprawność intelektualna.

### **Niedosłuch uwarunkowany mutacjami genów mitochondrialnych**

Mutacje mitochondrialnego DNA (dziedziczonego tylko od matki) mogą być powodem syndromicznego niedosłuchu, któremu towarzyszą objawy uszkodzenia układu nerwowo-mięśniowego (polineuropatia, miopatia), zaburzenie funkcji serca – kardiomiopatia, a także retinopatia czy cukrzyca. Do najczęstszych zespołów z niedosłuchem dziedziczonych w związku z mitochondrialnym DNA należą:

- **zespół Kearns'a-Sayre'a** (osiowe objawy to oftalmoplegia, degeneracja barwnikowa siatkówki i kardiomiopatia),
- **zespół MELAS** (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lacid Acidosis, Stroke-like episodes), którego mutacje przyczynowe dotyczą wielu genów mi-

- tochondrialnych (MTTL1, MTTQ, MTTH, MTTK, MTTC, MTTs1, MTND1, MTND5, MTND6 i MTTs2),
- **zespół MERRF** (Myoclonic Epilepsy and Ragged-Red Fibres) związany również z mutacjami wielu genów mitochondrialnych (MTTK, MTTL1, MTTH, MTTs1, MTTs2, MTTF i MTND5),
  - **zespół NARP** (Neurogenic myopathy, Ataxia, Retinitis Pigmentosa), którego przyczyną jest punktowa mutacja w genie kodującym syntazę DNA (gen MTATP6),
  - **zespół MIDD** (Maternally Inherited Diabetes and Deafness) z mutacjami zidentyfikowanymi w genach MTTL1, MTTE i MTTK,
  - **zespół PEO** (Progressive External Ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletion), z opisywanym niedosłuchem w większości typów zespołu (PEOA1-A3, PEOA5, PEOB), w etiologii których opisano mutacje genów POLG, RRM2B, SLC25A4 i C10orf2.

## Niedosłuch izolowany

Niedosłuch izolowany uwarunkowany genetycznie, któremu nie towarzyszą żadne inne widoczne zaburzenia rozwojowe, dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny (75–80%), autosomalny dominujący (20–25%), sprzężony z chromosomem X oraz związany z mitochondrialnym materiałem genetycznym (1–1,5%). Niedosłuch prelingwalny ma etiologię bardziej heterogenną, natomiast w niedosłuchu poslingwalnym przeważa dziedziczenie AD [12, 13]. Według światowej nomenklatury niedosłuch uwarunkowany genetycznie nazwany jest skrótem DFN (od angielskiego DeaFNess). W zależności od sposobu dziedziczenia określany jest jako:

- DFNA (dla dziedziczenia AD),
- DFNB (dla dziedziczenia AR)
- oraz DFNX (dla dziedziczenia związanego z chromosomem X).

Geny odgrywające rolę w rozwoju niedosłuchu izolowanego kodują wiele białek niezbędnych do funkcjonowania ślimaka ucha wewnętrznego, m.in. białka strukturalne, kanały przewodnictwa mechanoelektrycznego, białka uczestniczące w transporcie jonów, czynniki transkrypcyjne i regulacyjne [16].

## Dziedziczenie autosomalne recesywne

Niedosłuch izolowany o dziedziczeniu AR w większości przypadków dotyczy niedosłuchu prelingwalnego o stopniu ciężkim i głębokim. Jednak szukając przyczyny lekkiego i umiarkowanego stopnia niedosłuchu izolowanego, nie moż-

na zapomnieć również o dziedziczeniu AR. Do tej pory zmapowano i nazwano 95 *loci* dla DFNB (o dziedziczeniu AR). Wśród genów odpowiedzialnych za AR niedosłuch izolowany wymienia się najczęściej: GJB2, GJB6, MYO7A, MYO15A, SLC26A4, TMIE, TMC1, TMPRSS3, OTOF, CDH23, GIPC3, STRC, USH1C, TEC- TA, OTOA, PCDH15, RDX, GRXCR1, TRIOBP, CLDN14, MYO3A, WHRN, GPSM2, ESRRB, ESPN, MYO6, HGF, ILDR 1, MARVELD2, COL11A2, PJVK, SLC26A5, LRTOMT, COMT2, LHFPL5, BSND, MSRB3, LOXHD1, TPRN, PTPRQ, GJB3, SERPINB6 [12–14].

Najczęstszymi (około 50%) mutacjami zidentyfikowanymi u osób z AR niedosłuchem izolowanym są mutacje genu **GJB2** [OMIM \*121011] zlokalizowanego w locus DFNB1A (13q12.11). Są one ponadto najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanego izolowanego niedosłuchu [9, 17]. Gen GJB2, składający się z dwóch eksonów, koduje białko koneksyny 26, która tworzy kanały połączeń szczelinowych (typu *gap-junction*) transportujących jony potasu, co umożliwia depolaryzację komórek rzęsatych narządu Cortiego. Według danych literaturowych w obrębie tego genu zostało zidentyfikowanych 220 mutacji, wśród których dominuje mutacja 35delG, znana również jako 30delG [1]. Mutacja ta warunkuje niepostępujący, najczęściej znaczny do głębokiego niedosłuch nerwowo-czuciowy rozwijający się w okresie prelingwalnym, który dotyczy wszystkich częstotliwości [14,17, 20]. W zależności od populacji udział mutacji 35delG stanowi różny procent wśród wszystkich mutacji genu GJB2. W licznych polskich badaniach procent ten wynosił od 42,9 do 87 [17,18, 19]. Nosicielstwo mutacji 35delG dotyczy natomiast 2–3,2% zdrowej populacji, co przystaje do częstości nosicielstwa w innych krajach Europy Centralnej wynoszącej 1:50. Wyższy procent nosicielstwa mutacji 35delG został oszacowany w Europie Południowej (1:35), a mniejszy – w Europie Zachodniej (1:200). Poza populacją kaukaską mutacja 35delG nie jest tak rozpowszechniona. Wśród Żydów Aszkenazyjskich 4% społeczeństwa jest nosicielami mutacji 167delT, natomiast Japończycy najczęściej są obciążeni mutacją 235delC, której nosicielstwo w tej populacji wynosi 1–2,1% [21, 22]. Drugą najczęstszą mutacją w genie GJB2 w populacji polskiej jest mutacja 313del114 (310del14) [4].

W pozostałej części przypadków niedosłuchu izolowanego dziedzicznego AR dominują mutacje w genie SLC26A4 (drugi co do częstości po GJB2), ponadto w genach MYO15A, OTOF, CDH23 i TMC1 [1].

## **Dziedziczenie autosomalne dominujące**

Niedosłuch izolowany dziedziczony AD w odróżnieniu od dziedzicznego AR zazwyczaj rozwija się w wieku późniejszym (niedosłuch postlingwalny), często jest postępujący, ale zwykle mniejszego stopnia. *Loci* dla izolowanego niedosłuchu dziedzicznego AD zostały oznaczone symbolami od DFNA1 do DFNA64, a geny od-

powiedzialne za ten typ niedosłuchu to: CRYM, DIAPH1, KCNQ4, GJB3, GJB2, GJB6, MYH14, DFNA5, WFS1, TECTA, COCH, EYA4, MYO7A, COL11A2, POU4F3, MYH9, ACTG1, MYO6, SIX1, SLC17A8, GRHL2 (TFCP2L3), TMC1, DSPP, CCDC50, MYO1A, MIR96, TJP2, FAM189A2, SMAC/DIABLO [12–14, 16]. Nie zidentyfikowano, jak w przypadku dziedziczenia AR, jednego genu, który byłby odpowiedzialny za większość przypadków niedosłuchu AD. Mimo to częściej od innych genów odnajduje się mutacje w genach WFS1, KCNQ4, COCH oraz również w genie GJB2 [1]. Kilka genów odpowiedzialnych za niedosłuch izolowany AD zasługuje na szczególną uwagę. Niedosłuch związany z mutacjami genu **WFS1** (*locus* DFNA6/14/38), warunkującego zarówno niedosłuch izolowany, jak i zespół Wolframa, dotyczy głównie niskich częstotliwości, a z wiekiem także wysokich, tworząc charakterystyczny profil audiometryczny. Mutacje genu **COCH** (*locus* DFNA9) powodują postępujący niedosłuch o późnym początku, obejmujący głównie wysokie częstotliwości, któremu towarzyszy równolegle rozwijająca się dysfunkcja przedsionka. W obrębie szeroko omówionego powyżej genu GJB2 istnieją również mutacje odpowiedzialne za AD niedosłuch (*locus* DFNA3A). Dominujące mutacje genu GJB2 dotyczą głównie rasy kaukaskiej. Mutacje w domenach genu **TECTA** (*locus* DFNA8/12) kodującego białko  $\alpha$ -tektorynę, mogą dawać efekt w postaci postępującego niedosłuchu obejmującego średnio-wysokie częstotliwości (mutacja w domenie błony przezroczystej) lub wysokie częstotliwości (mutacja w domenie błony nakrywkowej). Ponadto niektóre mutacje genu TECTA mogą również być przyczyną niedosłuchu AR (*locus* DFNB21) [1, 12–14].

Szczególnym przykładem niedosłuchu izolowanego jest **otoskleroz**a [OMIM 166800], za którą odpowiedzialne są dziedziczone AD z niepełną penetracją mutacje genów OTSC1 (15q26.1-qter), OTSC2 (7q34-q36), OTSC3 (6p22.3-p21.3), OTSC4 (16q22.1-q23.1), OTSC5 (3q22-q24), OTSC7 (6q13-q16.1) i OTSC8 (9p13.1-q21.11). Postępujący niedosłuch początkowo przewodzeniowy, a następnie także odbiorczy, zwykle pojawia się w trzeciej dekadzie życia i jest jednym z najczęstszych niedosłuchów wieku dorosłego. Istotą choroby jest izolowane kostnienie ślimaka, które rozprzestrzenia się, unieruchamiając strzemiączko w okienku owalnym.

## **Dziedziczenie związane z chromosomem X**

Do tej pory opisano trzy *loci* związane z tym sposobem dziedziczenia niedosłuchu izolowanego, są to DFNX1 (w poprzedniej nomenklaturze – DFN2), DFNX2 (DFN3) i DFNX4 (DFN6) odpowiednio zostały im przypisane geny PRPS1, POU3F4 i SMPX. Najczęstszym z nich jest niedosłuch DFNX2 – mieszany przewodzeniowo-odbiorczy, którego komponenta przewodzeniowa jest spowodowana unieruchomieniem strzemiączka.

## Dziedziczenie mitochondrialne

Niedosłuch izolowany dziedziczony przez mitochondrialne (matczyne) DNA dotyczy genów MT-RNR1, MT-CO1 oraz MT-TS1. Najczęstsza mutacja (1555G>A) genu MT-RNR1 kodującego rybosomalne 12S RNA (12SrRNA) w niektórych przypadkach niedosłuchu indukowanego aminoglikozydami jest odpowiedzialna za zwiększoną podatność na działanie tego leku [1, 12, 14].

### Badania genetyczne w niedosłuchu [4, 12]

W dostępnej diagnostyce genetycznej nie ma możliwości wykonania jednego badania, które mogłoby dać odpowiedź na pytania obejmujące wszystkie przyczyny niedosłuchu u konkretnego pacjenta. Aby właściwie ukierunkować przebieg badań genetycznych należy najpierw przeprowadzić dogłębną ocenę kliniczną przypadku obejmującą:

- szczegółowo zebrany wywiad rodzinny z analizą rodowodu;
- szczegółowo zebrany wywiad chorobowy z uwzględnieniem przebiegu ciąży i okresu postnatalnego oraz narażenia na czynniki środowiskowe potencjalnie ototoksyczne;
- badanie kliniczne, mające na celu wykrycie ewentualnych cech sugerujących niedosłuch syndromiczny;
- diagnostykę audiologiczną określającą stopień, typ i rodzaj niedosłuchu;
- w niektórych przypadkach, diagnostykę obrazową kości skroniowych czaszki;
- dodatkowe badania biochemiczne (np. poziom przeciwciał anti-CMV);
- wiele innych dodatkowych konsultacji specjalistycznych (np. konsultacji okulistycznej);
- badanie psychologiczne z oceną rozwoju intelektualnego.

Dane kliniczne sugerujące syndromiczny niedosłuch wyznaczają określony schemat postępowania diagnostycznego. Natomiast w przypadku niedosłuchu niesyndromicznego (izolowanego) ze względu na dużą heterogenność genetyczną oraz brak zróżnicowania fenotypowego trudno przeprowadzić diagnostykę skierowaną na pojedynczy, konkretny gen. Biorąc pod uwagę częstość występowania mutacji w populacji polskiej schemat diagnostyczny prelingwalnego niedosłuchu niesyndromicznego opiera się w pierwszej kolejności na badaniu najczęstszej mutacji w genie GJB2 (w locus DFNB1) – mutacji 35delG oraz na badaniu mutacji 313del114 tego samego genu. Poza przedstawionym algorytmem diagnostycznym w Polsce możliwe jest także komercyjne wykonanie badania całego genu GJB2, badania najczęstszych mutacji genu GJB6 znajdującego się w locus DFNA3 oraz genu COCH (locus DFNA9), jak również badania

mutacji DNA mitochondrialnego, będącej przyczyną zwiększonej podatności na toksyczne uszkodzenie słuchu przez aminoglikozydy (1555A>G w genie MT-RNR1).

## Poradnictwo genetyczne w niedosłuchu

Rodziny obciążone niedosłuchem często stają w obliczu wielu pytań dotyczących bardzo istotnych aspektów życia, które niejednokrotnie wywołują lęk i poczucie osamotnienia. Poradnictwo genetyczne jest jednym z wielu niezmiernie ważnych narzędzi umożliwiających pacjentom i ich rodzinom zrozumieć ich rzeczywistość. Bezpośrednim celem poradnictwa genetycznego jest poinformowanie pacjentów i ich rodzin o istocie choroby, sposobie jej dziedziczenia, a co się z tym wiąże, ryzyka ponownego wystąpienia wady oraz o możliwościach diagnostycznych i terapeutycznych. Podstawą do udzielenia takich informacji jest jednak możliwość zlokalizowania i potwierdzenia przyczyny niedosłuchu.

Ryzyko ponownego wystąpienia niedosłuchu w rodzinie zależy od sposobu dziedziczenia.

- W przypadku dziedziczenia autosomalnego dominującego najczęściej niedosłyszający proband ma rodzica z niedosłuchem. Niedosłuch AD może być efektem mutacji powstałej *de novo* (rodzice są zdrowi). Rodzinne dziedziczenie AD może być niejasne w przypadku obniżonej penetracji genu, czy późnego wieku pojawienia się niedosłuchu u rodzica probanda. Ryzyko ponownego wystąpienia niedosłuchu w przypadku, gdy jeden rodzic ma niedosłuch AD wynosi 50%, podobnie jak u dzieci probanda.
- W przypadku dziedziczenia AR rodzice probanda są obligatoryjnymi zdrowymi nosicielami danej mutacji. W takich przypadkach w każdej kolejnej ciąży istnieje 25% ryzyka urodzenia kolejnego dziecka z niedosłuchem. W 50% dziecko będzie bezobjawowym nosicielem jednej kopii mutacji, natomiast w pozostałych 25% dziecko nie odziedziczy żadnej zmutowanej kopii genu. Wszystkie dzieci chorego probanda z niedosłuchem dziedziczonym w sposób autosomalny recesywny będą bezobjawowymi nosicielami jednej kopii genu z mutacją.
- W dziedziczeniu związanym z chromosomem X istnieje odmienne ryzyko w zależności od płci. Jeżeli zdrowa matka jest nosicielem jednej kopii zmutowanego genu, to istnieje 50% ryzyko, że jej córka odziedziczy zmutowany allel i będzie zdrowym nosicielem oraz 50% ryzyko, że jej syn odziedziczy zmutowany allel i będzie obciążony niedosłuchem. W przypadku, gdy chory proband z niedosłuchem jest płci męskiej, przekaże mutację wszystkim swoim żeńskim potomkom (bezobjawowe nosicielki), natomiast nie przekaże jej żadnemu synowi (każdy syn probanda będzie zdrowy i nie będzie nosicie-

lem mutacji warunkującej niedosłuch). Gdy u kobiety występują objawy niedosłuchu uwarunkowanego mutacją w genie sprzężonym z chromosomem X (jest homozygotą – ma dwie mutacje), to każde jej dziecko płci męskiej będzie chore, a każde dziecko płci żeńskiej będzie zdrowym nosicielem mutacji. Tak jak w dziedziczeniu AD, możliwe jest powstanie mutacji *de novo*, jednak nie ma danych określających częstotliwość tego zjawiska. Kolejnym zjawiskiem wspólnym dla dziedziczenia AD i związanego z chromosomem X jest „mozaicyzm germinalny”. Mówimy o nim wtedy, gdy rodzic nie jest obciążony niedosłuchem i brak jest mutacji w badanych komórkach krwi obwodowej, natomiast mutacja ta pojawia się tylko w komórkach rozrodczych (jajniki, jądra). Dlatego też ryzyko w takich przypadkach ponownego wystąpienia choroby jest nieco wyższe niż populacyjne. Niestety nie wykonuje się standardowo takich badań gonad wykluczających bądź potwierdzających taką sytuację.

- Mitochondrialne DNA dziedziczone jest wyłącznie od matki. W przypadku gdy kobieta jest obciążona mutacją (objawowa lub nie), wszystkie jej dzieci mają ryzyko odziedziczenia mutacji. Jeżeli proband jest płci męskiej, nie przekazuje mutacji żadnemu ze swojego potomstwa [12].
- W przypadku braku konkretnej diagnozy odnośnie niedosłuchu istnieje możliwość określenia empirycznego ryzyka dla innych członków rodziny [23].

## Podsumowanie

Celem wielospecjalistycznej opieki diagnostyczno-terapeutycznej nad pacjentem z niedosłuchem jest szeroko rozumiana poprawa jakości jego życia, a w przypadku najmłodszych pacjentów z niedosłuchem prelingwalnym nadrzędnym celem jest zapewnienie prawidłowego rozwoju psychoruchowego i rozwoju mowy. Z tego powodu niezmiernie istotny jest rozwój wszelkich możliwych form diagnostycznych, terapeutycznych i rehabilitacyjnych skierowanych na osoby z podejrzeniem niedosłuchu lub z już rozpoznany niedosłuchem. Niesłuchanie pomocny w budowaniu świadomości społeczeństwa odnośnie niedosłuchu oraz dający możliwość wczesnej interwencji w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości jest istniejący w Polsce od 2003 roku Program Powszechnych Przesiewowych Badań Słuchu u Noworodków dzięki inicjatywie Wielkiej Orkiestry Świątecznej Pomocy [24].

Świadomość heterogenności przyczyn i klinicznego tła niedosłuchu powinna ponadto skłaniać z jednej strony do zespołowej współpracy specjalistów z różnych dziedzin medycyny, a z drugiej strony do rozwoju technik umożliwiających identyfikację nieznaną do tej pory przyczyn niedosłuchu oraz wysoce specjalistycznych środków diagnostyczno-terapeutycznych idącego w parze z ich dostępnością.

## Piśmiennictwo

1. Hilgert N, et al. Forty-six genes causing nonsyndromic hearing impairment: Which one should be analyzed in DNA diagnostics. *Mutat Res* 2009; 681: 189–96.
2. Petit Ch. Genes responsible for human hereditary deafness: symphony of a thousand. *Nat Genet* 1996; 14: 385–391.
3. Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening – a silent revolution. *New Engl J Med* 2006; 354: 2151–2164.
4. Mazurczak T, et al. Wykorzystanie analizy DNA w diagnostyce izolowanej postaci głuchoty. Identyfikacja mutacji *del35G* w genie *GJB2*. Ekspertyza naukowa dla Ministerstwa Zdrowia. 2002.
5. Kenneson A, Cannon MJ. Review and meta-analysis of the epidemiology of congenital cytomegalovirus (CMV) infection. *Rev Med Virol* 2007; 17: 253–257.
6. Mills JH, Going JA. Review of environmental factors affecting hearing. *Environ Health Persp* 1982; 44: 119–127.
7. Śliwińska-Kowalska M, et al. Genetyczne uwarunkowania indywidualnej podatności na uszkodzenie słuchu związane z wiekiem i narażeniem na hałas. *Pol Merkuriusz Lek* 2006; XXI, 124: 384–388.
8. Konings A, et al. Variations in HSP70 genes associated with noise-induced hearing loss in two independent populations. *Eur J Hum Genet* 2009; 17: 329–335.
9. Huyghe JR, et al. Genome-wide SNP-based linkage scan identifies a locus on 8q24 for an age-related hearing impairment trait. *Am J Hum Genet* 2008; 83: 401–407.
10. Kokotas H, Petersen MB, Willems PJ. Mitochondrial deafness. *Clin Genet* 2007; 71: 379–391.
11. Van Camp G, Willems PJ, Smith RJ. Nonsyndromic hearing impairment: unparalleled heterogeneity. *Am J Hum Genet* 1997; 60: 758–764.
12. Smith RJH, Shearer AE, Hildebrand MS, et al. *Deafness and Hereditary Hearing Loss Overview*. 1999 Feb 14 [Updated 2013 Jan 3]. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al, editors. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>
13. Van Camp G, Smith RJG. Hereditary hearing Loss Homepage. <http://hereditaryhearingloss.org>
14. OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
15. LMD – London Medical Database
16. Pfister M, Wróbel M. Molecular genetic aspects of hereditary hearing impairment. *Post Chir Głowy Szyi* 2005; 2: 13–20.
17. Rydzanicz M, et al. Poszukiwanie genetycznego uwarunkowania niedosłuchu – doświadczenia własne. *Post Chir Głowy i Szyi* 2011; 2: 17–23.
18. Szyfter W, et al. Próba identyfikacji najczęstszych mutacji genowych odpowiedzialnych za głuchotę izolowaną u pacjentów niedosłyszących zaopatrzonych w implant ślimakowy. *Otolaryngol Pol* 2001; LV, 1: 79–84.
19. Wiszniewski W, et al. Identyfikacja mutacji w genie *GJB2* w grupie chorych z głuchotą samoistną. *Pediatr Pol* 1999; LXXIV, 9: 879–882.



20. Ballana E, Ventayol M, Rabionet R, Gasparini P, Estivill X. Connexins and deafness Homepage. [Updated 2013 April 6], <http://www.crg.es/deafness>
21. Wiszniewski W, et al. Wysoka częstość występowania mutacji genu GJB2 w przypadkach recesywnej postaci głuchoty wrodzonej w Polsce. *Pediat Pol* 2000, LXXV, 11: 896–872.
22. Mueller-Malesińska, et al. Genetyczne badania przesiewowe mutacji 35delG w genie koneksyny 26 (GJB2) w populacji centralnej Polski. *Audiofonologia* 2000; XVIII: 153–157.
23. Green GE, et al. Carrier rates in the Midwestern United States for GJB2 mutations causing inherited deafness. *JAMA* 1999; 281: 2211–2216.
24. Wróbel M, Szyfter W. Program Powszechnych Przesiewowych Badań Słuchu u Noworodków w Polsce. *Post Chir Głowy i Szyi* 2011; 2: 56–59.
25. Demmler-Harrison Gail J. Cytomegalovirus infection and disease in newborns, infants, children and adolescents. (red) Basow, DS, UpToDate, Waltham, MA, 2012.

### Adres do korespondencji:

dr hab. n. med. Robert Śmigiel  
Katedra i Zakład Genetyki  
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław  
tel. 71 784 13 26  
e-mail: robert.smigiel@am.wroc.pl



**Problemy pediatrii w ujęciu interdyscyplinarnym**

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze – zaburzenia  
w funkcjonowaniu narządów zmysłów u dzieci

pod red. L. Sochockiej i A. Wojtyłki

ISBN 978-83-935324-2-1

ISBN 978-83-927665-9-9

## **Walka z mitem. Czy jest sens badać okulistycznie małe dziecko?**

*Beata Kaczmarek*

Instytut Leczenia Zeza, Kraków

### **Czy jest sens badać okulistycznie małe dziecko?**

Zaskakująco często słyszymy w Instytucie Leczenia Zeza opinie powtarzane przez rodziców, optyków, pediatrów a nawet okulistów, że zez u malutkiego dziecka „jest czymś normalnym”, że dzieci do drugiego roku życia nie ma potrzeby badać okulistycznie, że dziecko samo z zeza wyrośnie itp. Trudno o bardziej mylne informacje. Mylne i co więcej potencjalnie szkodliwe. Tylko w ciągu pierwszych trzech miesięcy życia dziecka różne nieprawidłowości ustawienia oczu mogą być fizjologiczne. Później natomiast, po trzecim miesiącu życia, zez jest zawsze zjawiskiem nieprawidłowym i wymaga wnikliwego badania okulistycznego.

### **Dlaczego każde dziecko z zezem powinno być jak najwcześniej zbadane?**

Stały zez jednego oka zwykle świadczy o obniżonej ostrości widzenia tego oka. Niekiedy gorsze widzenie może wynikać z zaburzeń organicznych, takich jak: wrodzona zaćma, zmiany zapalne na dnie oka, niedorozwój nerwu wzrokowego czy siatkówczak (łac. *retinoblastoma*) i wiele innych. Ten ostatni jest złośliwym nowotworem wewnątrzgałkowym wieku dziecięcego i nie leczony może prowadzić do śmierci dziecka. W przypadku zeza konieczne jest więc przede wszystkim wykluczenie zmian organicznych, które pogarszając widzenie ujawniać się mogą jako zez. Wczesne wykrycie wrodzonej zaćmy zwiększa szanse dobrych wyników leczniczych, a w przypadku siatkówczaka wczesne rozpoznanie może uratować dziecku życie. Dlatego niezmiernie istotne jest wykluczenie zmian organicznych w oku będących przyczyną zeza.

Dodatkowym problemem jest fakt, że nawet jeśli oko jest prawidłowo zbudowane, to samo ustawienie oka w zezie prowadzi zwykle u małego dziecka do rozwoju niedowi-

dzenia w tym oku. Powstanie niedowidzenia (łac. *amblyopia*, leniwe oko) jest skutkiem olbrzymiej plastyczności układu wzrokowego u małych dzieci i jest jednym z sensorycznych mechanizmów adaptacyjnych w zezie. Polega ono na „wyłączeniu przez mózg” jednego z oczu z procesu widzenia. Niedowidzenie może być odwracalne poprzez zastosowanie długotrwałej obturacji (zasłaniania) lepszego oka. Efekt jest jednak tym lepszy, im dziecko jest mniejsze. Im wcześniej więc rozpoczniemy leczenie, tym większa szansa na dobry efekt terapeutyczny i na użyteczną ostrość widzenia w przyszłości.

## **Zez pozorny**

Na szczęście większość badanych dzieci z podejrzeniem zezu ma w rzeczywistości zezu pozornego (łac. *pseudostrabismus*) będącego w rzeczywistości tylko wrażeniem, że dziecko zezuje, a nie prawdziwym zezem. „Winna” jest tu budowa twarzy, tj. szeroka nasada nosa z obecnością tak zwanej zmarszczki nakątnej (łac. *epicanthus*). Badaniem rozstrzygającym jest wykonanie tzw. cover-testu, tj. testu zasłaniania. Próbując przykuć uwagę dziecka, zasłaniamy mu jedno oko, obserwując jednocześnie zachowanie drugiego oka. Jeśli drugie oko pozostaje nieruchomo, nie wykonując ruchu nastawczego, można w zasadzie wykluczyć zezu. Następnie powtarza się badanie dla drugiego oka. Ruch nastawczy z konwergencji tj. ruch oka w kierunku od nosa do ucha świadczy o zezie zbieżnym tego oka (łac. *strabismus convergens*). Ruch nastawczy z dywergencji, tj. od ucha do nosa świadczy o zezie rozbieżnym (łac. *strabismus divergens*). Badanie proste u dorosłych, ale u małych dzieci niekiedy bardzo trudne do wykonania ze względu na ich bardzo ograniczoną współpracę. Innym badaniem jest tak zwany test Hirschberga, w czasie którego oświetlamy oczy dziecka z odległości około 30 cm i obserwujemy rozmieszczenie refleksów świetlnych na rogówce. Ich symetryczne i centralne rozmieszczenie świadczy o równoległym ustawieniu oczu.

## **Badanie ostrości wzroku**

Badanie ostrości widzenia, będąc podstawowym badaniem okulistycznym u dorosłych, jest niestety zwykle dość trudne do wykonania u małych dzieci. Testem orientacyjnym jest zasłanianie po kolei każdego oka i obserwacja zachowania dziecka. Jeśli dziecko protestuje zdecydowanie energiczniej po zasłonięciu jednego z oczu, możemy przypuszczać, że jest to oko lepiej widzące. Nieco bardziej formalnym badaniem jest tzw. badanie PL (preferential looking, test uprzywilejowanego spojrzenia). Ideą badania jest prezentowanie dziecku kolejno tablic z paskami o coraz mniejszej szerokości zestawionych z tablicą o jednolitym szarym tle i obserwacja, na którą z tablic dziecko spogląda. Przyjmuje się, że dopóki szerokość pasków jest przez dziecko widziana, będzie ono

patrzeć na tablicę z paskami, a nie na szarą tabliczkę. Badanie to powinno być wykonane z zasłonięciem kolejno każdego z oczu. Niestety niekiedy trudno jest zinterpretować to badanie ze względu na płacz dziecka, jego brak koncentracji lub niechęć do zasłonięcia jednego z oczu. U starszych, mówiących dzieci możemy ocenić ostrość widzenia, pokazując tablice ze specjalnymi „dziecięcymi” optotypami, takimi jak np. zwierzątka lub przedmioty codziennego użytku. W przypadku zeza stosunkowo łatwo jest ocenić, które oko widzi lepiej. Jeśli dziecko zezuje naprzemiennie, tj. raz jedno a raz drugie oko ustawia się w zezie, świadczy to zwykle o takiej samej ostrości widzenia w obu oczach. Jeśli stwierdza się zeza tylko w jednym oku, należy na chwilę zasłonić oko nie zezujące i pozwolić oku zezującemu podjąć fiksację. Jeśli po odsłonięciu oka dominującego oko zezujące utrzymuje fiksację przez jakiś czas, świadczy to pośrednio o tym, że widzenie w obu oczach jest porównywalne. Jeśli natomiast po odsłonięciu oka dominującego to oko natychmiast podejmuje fiksację, to świadczy o tym, że oko zezujące prawdopodobnie nie jest zdolne do utrzymania fiksacji i widzi znacznie słabiej.

### **Badanie obuocznego widzenia**

Nawet u najmniejszych dzieci warto spróbować wykonać badanie obuocznego widzenia. Pozytywny wynik w zasadzie wyklucza obecność stałego i jawnego zeza. Osoby z prawidłowym obuocznym widzeniem, badane na specjalnych testach (np. test Muchy, Motyla, TNO, Langa, Frisbyego) widzą stereoskopowo (przestrzennie) odpowiednie figury. Nawet kilkumiesięczne dzieci mogą reagować entuzjastycznie na test Langa lub test Muchy. Zwykle uznajemy wynik za pozytywny, gdy dziecko się uśmiecha lub stara się złapać trójwymiarowe obrazki rączkami w powietrzu. Oczywiście brak takiej reakcji nie musi świadczyć o braku widzenia stereoskopowego, a może być tylko rezultatem braku współpracy dziecka. Niektóre z tych testów wymagają założenia dziecku specjalnej pary okularów (polaryzacyjnych bądź czerwono-zielonych) co może wywołać niechętną reakcję dziecka. Inne testy, jak np. Langa lub stosunkowo mało rozpowszechniony w Polsce test Frisbyego, nie wymagają stosowania okularów.

### **Badanie refrakcji (wady wzroku)**

Badaniem niezmiernie ważnym u dzieci jest przeprowadzenie badania wady refrakcji. O ile u dorosłych standardem jest badanie refrakcji za pomocą autorefraktometru, to u dzieci, szczególnie małych, jest to badanie trudne do wykonania i zwykle wynik jest mało dokładny. U dzieci konieczne jest zbadanie wady refrakcji za pomocą retinoskopu, oświetlając źrenicę światłem z odległości około 50 cm i obserwując w jej obrębie ruch cienia. Wykonując to badanie przez soczewki okularowe różnej mocy

możliwe jest dokładne zmierzenie wady refrakcji. Jest to badanie dość trudne i wymagające dużej wprawy. Dodatkowo, badanie to musi być przeprowadzone u dzieci po uprzednim porażeniu akomodacji. Stosuje się zwykle dwukrotnie, w odstępie 5 minut, krople Tropicamid (0,5% u dzieci do pierwszego roku życia i 1% u dzieci starszych) i przeprowadza badanie po upływie pół godziny. Poszerzona, niereagująca na światło źrenica, gorsze widzenie (szczególnie do blizy) oraz światłowstręt utrzymują się potem jeszcze przez około czterech do pięciu godzin. Lekiem mocniejszym, porażającym silniej akomodację jest Atropina, która wymaga zakraplania przez rodziców w domu w ciągu kilku kolejnych dni przed badaniem. Niestety po jej zastosowaniu skutki uboczne tj. gorsze widzenie i światłowstręt utrzymują się do dwóch tygodni od ostatniego podania leku. Lekiem szeroko stosowanym na zachodzie Europy jest Cyclopentolat, który łączy moc Atropiny z krótkim czasem działania Tropicamidu. Wykorzystując poszerzone źrenice, po badaniu refrakcji u każdego dziecka konieczne jest zawsze badanie dna oka, aby wykluczyć nieprawidłowości organiczne.

Niektóre dzieci mogą wymagać leczenia. W przypadku dużej wady refrakcji przepisuje się odpowiednie okulary. W przypadku niedowidzenia konieczne może być leczenie obturacją, tj. zaślinianiem lepszego oka specjalnym plastrem przyklejanym do skóry. Niekiedy konieczne może być wykonanie operacji zeza. W przypadku wątpliwości zalecane jest zbadanie dziecka w specjalistycznym gabinecie leczenia zeza.

Powyższe informacje są przekazane w dość dużym uproszczeniu i nie wyczerpują całkowicie tematu, ale autor ma nadzieję, że wystarczająco przekonał czytelników, że odpowiedź na tytułowe pytanie brzmi oczywiście: tak, nie tylko warto, ale koniecznie trzeba badać okulistycznie małe dziecko z zezem.

## Piśmiennictwo

1. Ansons AM, Davis H. *Diagnosis and management of ocular motility disorders*. Blackwell Scientific Publications. Oxford 2001; (3).
2. Pratt-Johnson JA, Tilson G. *Management of strabismus and amblyopia – a practical guide*. Thieme, New York 1994.
3. Rosenbaum AL, Santiago AP. *Clinical strabismus management. Principles and surgical techniques*. W.B. Saunders Company. Philadelphia 1999.
4. Von Noorden GK. *Binocular Vision and ocular motility; theory and management of strabismus*. CV Mosby Co, St Louis 1996; (5).

## Adres do korespondencji:

dr n. med. Beata Kaczmarek

Instytut Leczenia Zeza

ul. Twardowskiego 37, 30-312 Kraków

tel.: 12 446 42 66, e-mail: bkaczmarek@leczeniezeza.pl

**Problemy pediatrii w ujęciu interdyscyplinarnym**

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze – zaburzenia  
w funkcjonowaniu narządów zmysłów u dzieci

pod red. L. Sochockiej i A. Wojtyłki

ISBN 978-83-935324-2-1

ISBN 978-83-927665-9-9

## **Prewencyjne badania wzroku u dzieci. Pediatria ocena widzenia**

*Marzena Żółtaniecka*

Poradnia Ortoptyczna. Wojewódzkie Centrum Medyczne w Opolu  
Wydział Podstawowych Problemów Techniki Politechniki Wrocławskiej

### **Wstęp**

Światowa Organizacja Zdrowia podaje, że zaburzenie, którego dotyczy program przesiewowy, powinno odznaczać się wysokim wskaźnikiem powszechności występowania w populacji, skutkować znacznym uszkodzeniem zdrowia oraz poddawać się leczeniu w czasie jego wykrycia [1]. Ponieważ u około 25% populacji występuje zaburzenia widzenia, wydaje się zasadne ujednoczenie, upowszechnienie i umocowanie prawne prewencyjnych badań, szczególnie u najmłodszych dzieci, których leczenie i wyleczenie jest możliwe, ponieważ eliminacja procesów przystosowawczych jest możliwa tylko na etapie kształtowania się procesów widzenia, a niemożliwa po jego zakończeniu [2].

Wśród dzieci z uszkodzonym narządem wzroku u 4–15% występują wady refrakcji, a 4–8% ma zaburzenia widzenia obuocznego, popularnie nazywane zezem; 2–5% dzieci ma niedowidzenie. Jest to stała liczba w populacji [3].

Realizowany program „Vision 2020 – the Right to Sight” zainicjowany przez Światową Organizację Zdrowia i Światową Radę Optometrii ma na celu długofalowe wielokierunkowe ogólnoswiatowe działania, zmierzające do ograniczenia lub wyeliminowania niektórych schorzeń układu wzrokowego, odpowiedniej korekcji często występujących wad wzroku [4].

### **Epidemiologia i etiologia zaburzeń widzenia**

Cząstkowe podsumowania badań epidemiologicznych nie napawają optymizmem; 40–50% dzieci i młodzieży w Polsce nie osiąga normy ostrości widzenia,

nasila się krótkowzroczność: stwierdzono ją u 7,3% uczniów szkół podstawowych i 28% uczniów szkół średnich [5, 6, 7, 8].

Niedowidzenie definiujemy jako obniżoną ostrość widzenia bez przyczyny organicznej, a jeśli ta przyczyna istnieje, nie tłumaczy ona stopnia jego wielkości [9]. Do przyczyn niedowidzenia najczęściej zalicza się zez (zaburzenie równowagi mięśniowej w pozycji spoczynkowej) i wady refrakcji, w tym najczęściej różnowzroczność (różnica w wielkości wady wzroku pomiędzy oczami) [10, 11].

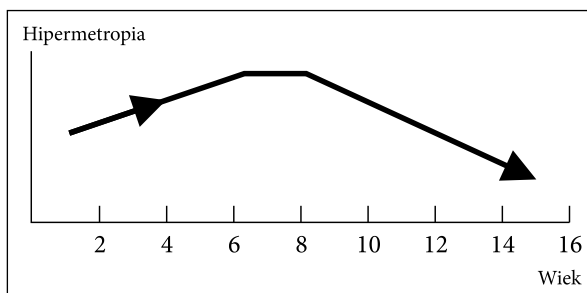
Niedowidzenie jest stanem zwykle jednoocznym, ale czasami duża symetryczna w obu oczach wada prowadzi do niedowidzenia obuocznego [12].

Najczęściej diagnozowanymi wadami refrakcji są nadwzroczność, krótkowzroczność, astygmatyzm [8,14].

Oko miarowe, nie obciążone wadą wzroku, dzięki swoim zdolnościom optycznym odwzorowuje obraz przedmiotu na siatkówce i drogą nerwową przekazuje tę informację do mózgu, do korowych ośrodków widzenia, gdzie obraz jest uświadamiany [12]. Wiązka światła, biegnąca od przedmiotu, po przejściu przez przezierne ośrodki optyczne oka (rogówka, soczewka) skupia się w miejscu najostrejszego widzenia, czyli w plamce żółtej. Gdy zdolność zbierająca układu optycznego oka jest zharmonizowana z długością gałki, mówimy o oku miarowym, zaburzenie tych stosunków wymusza napinanie akomodacji i grup mięśniowych w oczach [14].

Nadwzroczność to zanizona moc optyczna układu oka; pacjent nie widzi ostro z żadnej odległości [15]. Tzw. fizjologiczna nadwzroczność zdrowo urodzonego noworodka wynosi ok. +2,5D. Występuje ona u 75% populacji. Wszystkie wartości powyżej tej wielkości świadczą o nieprawidłowościach długości gałki ocznej, bądź nieprawidłowej krzywiznie rogówki i prowadzą do zaburzenia ostrości widzenia, koniecznej do korygowania dodatkimi soczewkami okularowymi, zwalniającymi proces akomodacji, będącej w stałym napięciu. Nadwzroczność najczęściej wymusza zbieżne ustawienie oczu (napinamy mięśnie przyśrodkowe oka, by widzieć wyraźniej), które nazywamy zezem zbieżnym – refrakcyjnym bądź akomodacyjnym (wynikającym z wady wzroku). Wymuszanie akomodacji prowadzi do objawów zmęczenia, takich jak: bóle głowy, oczu, łzawienie; dzieciom „zlewają” się literki, obrazy i wtedy zwykle rodzice przychodzą z dziećmi do okulisty [12].

W toku rozrostu i rozwoju gałki ocznej dochodzi do umiarowienia procesu. Nadwzroczność statystycznie występuje u 25% populacji, normalizuje się z wiekiem.



Rys 1. Przebieg zmian w nadwzroczności w stosunku do wieku



Krótkowzroczność (tzw. szkolna), czyli zamglone widzenie z daleka, wyraźne widzenie z bliska, rozwija się między 7. a 12. rokiem życia, dynamiczny rozwój może sięgać nawet całego okresu wzrostu dziecka [15]. Objawami niepokojącymi jest zwykle mrużenie oczu, pogorszenie widzenia o zmierzchu, czołowe bóle głowy [15, 16]. W przypadku dużej krótkowzroczności osłabiona jest ostrość widzenia z zagrożeniem utraty widzenia i w związku z tym ograniczone są możliwości wykonywania wielu czynności, w tym również uprawianie sportów. Często pojawienie się krótkowzroczności poprzedza okresowy zez rozbieżny z osłabieniem odruchu konwergencji, zbieżności. Krótkowzroczność korygujemy rozpraszającymi (ujemnymi) soczewkami.

Astygmatyzm, nieźborność rogówki daje duży deficyt widzenia; funkcjonalnie dzieci nie odczytują prawidłowo znaków, liter ze względu na różnice w sile załamania osi przez niesymetryczną rogówkę [16]. Dzieci mają czasami problem z utrzymaniem równowagi, trafianiem do przedmiotu, pojawiają się problemy szkolne. Dzieci mrużą oczy, skręcają głowę celem uzyskania „prostego” obrazu świata. Wadę tę korygujemy soczewkami cylindrycznymi.

Dzieci z zezem, oprócz estetycznej strony tej jednostki chorobowej, w wyniku tłumienia widzenia z oka zezującego, złej lokalizacji obrazu wykazują mniejszą samodzielną samoobsługową, większe problemy w koordynacji wzrokowo-ruchowej, grafomotorycznej, zmęczone są dużą ilością pracy z bliska, mają problemy w nauce geometrii, w grach zespołowych, w efekcie czego odступują od trudniejszych zadań i izolują się od otoczenia, co pogłębia trudności szkolne, prowadzi do zaburzeń osobowości, miernej oceny własnej, często apatii lub agresji [17].

Postępy edukacyjne dzieci i młodzieży zależą od pełnosprawnego układu wzrokowego, jego zaburzenie daje wiele objawów przekładających się na wydłużenie czasu pracy koniecznego do opanowania treści programowych [18].

Z danych Wojewódzkiego Centrum Zdrowia Publicznego w Łodzi, dotyczących obowiązkowych testów przesiewowych i badań profilaktycznych dzieci i młodzieży szkolnej w roku szkolnym 2003/2004 wynika, że zaburzenia wzroku stanowią drugi pod względem częstości występowania problem zdrowotny w populacji szkolnej województwa łódzkiego. Wady wzroku zostały wykryte tam u 16% ogółu uczniów, przy czym odsetek dzieci i młodzieży z problemami narządu wzroku wzrastał z kolejnym etapem nauki w szkołach [19].

Badania te, przeprowadzone u dzieci w wieku 6–15 lat, wykazały, że obecnie, w Polsce mamy 30% dzieci z wadami wzroku, krótkowzroczność występuje u 17%, nadwzroczność u 20%, astygmatyzm u 5,6%, różnowzroczność u 0,36%, a niedowidzenie u 4,5% dzieci.

Biorąc pod uwagę fakt, że poziom wykonania testów przesiewowych nie jest w pełni zadowalający, można stwierdzić, że rzeczywista liczba dzieci z zaburzeniami narządu wzroku może być większa.

## Badania przesiewowe wzroku

Znaczenie badań przesiewowych wzroku, obejmujących populację dzieci, doceniono 100 lat temu w USA. Po 50 latach zaczęto kłaść nacisk na badania dzieci przedszkolnych. Nawołują do tego dwie organizacje: Amerykańska Akademia Okulistyczna (American Academy of Ophthalmology) i Amerykańskie Stowarzyszenie na Rzecz Okulistyki Dziecięcej i Zeza (American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus) przy wsparciu Amerykańskiej Akademii Pediatrycznej (American Academy of Pediatrics) i Amerykańskiej Akademii Lekarzy Rodzinnych (American Academy of Family Physicians) [20].

Obecnie w USA wiele szkół realizuje program regularnego badania wzroku swoich uczniów. Skuteczny program prewencyjny prowadzi agencja rehabilitacyjna Helen Keller Services for the Blind. Działania te polegają na corocznych, darmowych badaniach wzroku dzieci 3–5-letnich. Wyniki i sposoby przeprowadzania cechuje wysoka dokładność, sposób organizacji i wykonania. Badania te są prowadzone w trzech etapach:

- Etap poprzedzający obejmuje czynności przygotowawcze rodziców i dzieci (szeroko zakrojona akcja informacyjna z instruktażem badania).
- Drugi etap to ocena wzroku w żłobku, przedszkolu, szkole.
- Trzeci etap: dzieci w sytuacji wykrycia zaburzenia kierowane są do okulisty, gdzie prowadzone jest leczenie.

Wydziały Zdrowia w państwach Ameryki Północnej i Europy oraz Akademie Okulistyczne tam działające podają najczęściej obowiązek badania dzieci w wieku 5–6 lat.

Nieocenioną pracę na rzecz profilaktyki i badań przesiewowych wzroku w Polsce wykonał dr Sergiusz Karpowicz, który w latach 1951–1957 przeprowadził akcję (Actio Praeventiva Antistrabismatica APA), polegającą na zapisywaniu 7–12-miesięcznym dzieciom okularów wyrównujących wadę refrakcji. Przeprowadzone 8 lat później badania przesiewowe wykazały mniejszy odsetek zezów w mieście Opolu w porównaniu z grupą kontrolną z terenu województwa. Niestety akcja ta nie nabrała wymiaru ogólnokrajowego i została zaprzestana, choć wyniki przedstawiane na zjazdach i kongresach okulistycznych wywołały zainteresowanie [21].

Obecnie w różnych regionach kraju prowadzone są badania przesiewowe, które mają na celu stwierdzenie rodzaju niepełnosprawności wzrokowej, zaopatrzenie w przybory optyczne mieszkańców określonego obszaru, bądź też dokonanie opracowań ściśle statystycznych. Nie ma koordynatora działań i powszechności tego rodzaju badań.

W Polsce obowiązuje pediatryczny kalendarz, nakazujący badania wzroku u dzieci. Obowiązkowe jest tylko badanie wcześniaków w 4., 8. i 12. tygodniu życia dziecka; dzieci po fototerapii badane są w 2. mies. życia (od 25 lipca 1991 r. obowiązuje rozporządzenie Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej oraz wytyczne Krajowego

Zespołu Specjalistycznego w dziedzinie Pediatrii i Medycyny Szkolnej z grudnia 1992 r.) [22].

Następne badania są badaniami przesiewowymi w parzystych latach życia dziecka. Jeśli wynik badań przeprowadzanych przez lekarza POZ jest niekorzystny, rodzice kierowani są do okulisty.

Jak różnie przebiegają te badania, wiedzą tylko pracownicy poradni okulistycznych, do których dzieci docierają często zbyt późno.

Kompetencje pediatryczne w zakresie badań okulistycznych dotyczą wczesnego wykrywania zaburzeń widzenia (zez, niedowidzenie, zaćma, jaskra) [23, 24]. Podczas stażu podyplomowego w poradni okulistycznej lekarze są zapoznawani nie tylko z podstawowymi jednostkami chorobowymi, farmakologią z zakresu okulistyki, ale i z podstawowymi testami diagnozującymi ostrość wzroku i zaburzenia w zakresie wad refrakcji, motoryki i procesów widzenia obuocznego [25]. Są to między innymi orientacyjne metody oceny wielkości gałek ocznych, występowanie białego odbłasku w obrębie źrenicy oka, testy przesiewowe do diagnostyki ostrości widzenia, widzenia barwnego, występowania zezu jawnego (ocena testem Hirschberga – test refleksów rogówkowych), zaburzenia ruchomości – testem naprzemiennego zasłaniania – cover test [23, 24].

Tabela 1. Rodzaje i terminy wykonywania testów przesiewowych

Rodzaj testu	Wiek dziecka lub klasa									
	2 lata	4 lata	6 lat	Szkoła podstawowa			Gimnazjum		Szkoła ponadgimnazjalna	
Wywiad w kierunku zezu	×	×		I	III	VI	I	III	I	ostatnia
Badanie ustawienia gałek ocznych	×	×	×							
Badanie odbicia światła na rogówkach (test Hirschberga)	×	×	×							
Cover test		×	×							
Badanie ostrości wzroku		×	×	×	×	×	×	×	×	×
Badanie widzenia barwnego				×						

Pola zaznaczone „×” oznaczają termin wykonania testu

Źródło: opracowanie własne na podstawie [23, 24].

Wśród testów diagnozujących podstawowe funkcje wzrokowe obowiązują poniżej przedstawione testy [23].

## Test przesiewowy do wykrywania zezów

Cel testu: identyfikacja dzieci podejrzanych o zezów, ze skłonnością do zezowania oraz ze zwiększonym ryzykiem rodzinnym występowania zezów. Osoby przeprowadzające badania: średni personel medyczny, niektóre elementy – lekarz pediatra. Test składa się z trzech części:

1. Wywiad (poszerzony o obserwację zachowania się dziecka),
2. Badanie obecności widocznego zezów:
  - a) obserwacja ustawienia gałek ocznych, symetrii szpar powiekowych, obecność fałdki nakątnej, asymetria ustawienia głowy,
  - b) test symetrii odbicia refleksów rogówkowych (test Hirschberga),
3. Badanie za pomocą testu naprzemiennego zasłaniania oczu (cover test).

Warunki badania:

Badanie powinno być przeprowadzone w jasnym pomieszczeniu, w świetle dziennym, dziecko powinno siedzieć przed osobą badającą, twarzą do okna, dzieci najmłodsze na kolanach opiekuna.

Przebieg badania:

1. Wywiad medyczny, bezpośrednia rozmowa lub wypełnienie przygotowanego kwestionariusza prowadzi do odpowiedzi na pytania, np.:
  - a) czy dziecko było kiedykolwiek badane przez okulistę?
  - b) czy dziecko miało kiedyś uraz głowy lub uraz narządu wzroku?
  - c) czy dziecko urodziło się jako wcześniak?
  - d) czy w rodzinie występują wady wzroku, zez, choroby dotyczące oczu?
  - e) czy dziecko choruje (chorowało) na jakies poważne choroby lub jest pod opieką lekarzy specjalistów (np. neurologa, psychiatry, alergologa, itp.)?
  - f) czy zauważyli Państwo u swojego dziecka któryś z poniższych objawów, jeśli tak, proszę podkreślić:
    - ma trudności z utrzymaniem równowagi,
    - zbyt blisko przysuwa do oczu trzymane przedmioty (oglądając je przybliży i oddala od oczu), wodzi nosem po książkę,
    - przechyla głowę, gdy na coś patrzy,
    - źle ocenia odległość,
    - zezuje (jak często: okresowo czy stale),
    - skarży się na bóle oczu,
    - skarży się na bóle głowy (np. podczas czytania, w czasie jazdy samochodem lub pociągiem),
    - mruży oczy przyglądając się czemuś z bliska lub trze oczy,
    - źle toleruje ostre światło lub oświetlenie jarzeniowe,
    - zgłasza podwójne widzenie,
    - nie poznaje bliskich osób, które zna, musi im się dłużej przyglądać,

- ma upośledzone widzenie o zmierzchu,
- widzi mroczki, plamy, muszki i mgły,
- ma łzawienie oczu,
- czy występują inne objawy.

## 2. Badanie ustawienia gałek ocznych

Oceniamy symetrię, szerokość, długość, ustawienie i ruchomość powiek, wielkość gałek, symetrię wielkości źrenic. Polecamy dziecku spojrzeć na twarz badającego i sprawdzamy, czy jest widoczny zez do nosa (zbieżny), na zewnątrz (rozbieżny), ku górze lub dołowi, następnie wykonujemy badanie odbicia światła na rogówkach. Źródło światła, np. latarka lekarska, światło lampki biurkowej z odległość ok. 30 cm rzutujemy w kierunku nasady nosa i obserwujemy odbicie refleksów rogówkowych: symetria mówi o braku zez, refleksy przesunięte w stosunku do środka źrenicy mówią o występowaniu zezu jawnego.



Fot. 1. Symetryczne refleksy rogówkowe (wg [12])



Fot. 2. Zez zbieżny oka prawego (wg [14])



Fot. 3. Zez rozbieżny oka prawego (wg [14])

## 3. Cover test, test naprzemiennego zakrycia oczu.

Polecamy dziecku skupić uwagę na twarzy badającego lub zabawce (tzw. fiksatorze) i płynnym ruchem zasłaniamy najpierw jedno, po chwili drugie oko. Obserwujemy ruchy nastawcze, jakie pojawiają się po wykonaniu zasłonięcia.

Możliwe wyniki badania:

- a) oczy nie wykonują żadnego ruchu; cover test ujemny ct (-), brak zez,
- b) oko zasłonięte w momencie odkrycia wykonuje ruch nastawczy do pozycji na wprost: cover test dodatni ct (+), zez ukryty,
- c) oko odsłonięte (w danej chwili badane) po odsłonięciu drugiego wykonuje ruch nastawczy do pozycji zezowej: cover test dodatni – zez jawny.

Nieprawidłowości wymagają natychmiastowego skierowania dziecka do okulisty.

## Testy przesiewowe diagnozujące ostrość widzenia

Cel testu: identyfikacja dzieci z obniżoną ostrością wzroku oraz z różną ostrością wzroku w obu oczach.

Osoby przeprowadzające badania: średni personel medyczny.

Rodzaj testu: badanie ostrości widzenia do dali i bliży przy użyciu tablic dostosowanych do wieku dziecka, jak również poziomu jego rozwoju intelektualnego.

Niezbędny sprzęt: tablice z standaryzowanymi i znormalizowanymi obiektami (optotypami) w formie obrazków, figur geometrycznych, haków-widełek, liter, cyfr. Zasłonka do rozdzielenia badanych oczu (opaska bądź wykonany z papieru trójkątny obturator). Wskaźnik do pokazywania optotypów. Lampka oświetlająca tablice. Wzór, zminimalizowana tablica z optotypami, hakami dla dzieci z utrudnionym kontaktem, bądź wstydliwych.

Warunki badania: pomieszczenie o odpowiedniej długości (wymagana jest długość 5–6 m, lub 3,5 m, odpowiadająca dostosowanej tablicy do badania), z dobrym oświetleniem, najlepiej dziennym. Dziecko powinno siedzieć naprzeciwko tablicy, w danej chwili nie powinno być badane więcej niż jedno dziecko (obecność większej liczby dzieci wpływa na dokładność odczytu, gdyż pozostałe dzieci mają możliwość nauczenia się znaków pokazywanych).

Zasłanianie ręką może prowadzić do uciśnięcia gałki ocznej i zmiana oka badanego może prowadzić do błędnej oceny ostrości widzenia.

Dzieci w przedwerbalnym okresie rozwoju są diagnozowane przy użyciu prostego testu zasłaniania, preferencji fiksacji i oceny reakcji dziecka na zaistniałą sytuację.

W przypadku zasłonięcia oka wiodącego, lepszego, małe dziecko broni się, odchyła, płacze.



Fot. 4. Brak sprzeciwu przy zasłonięciu oka niedowidzącego (a) i sprzeciw przy zasłonięciu zdrowego oka (b) (wg [35])

## Interpretacja wyników

Zwyczajowo zapisujemy wynik badania w postaci ułamków zwykłych, każde oko oddzielnie. Zaznaczając, czy dziecko jest sprawdzane w okularach.

- OP 5/5 oznacza, że dziecko okiem prawym odczytało wszystkie znaki z tablicy przeznaczonej dla odległości 5 m.
- OP 2,5/5 oznacza obniżoną ostrość wzroku, dziecko przeczytało znaki przewidziane dla 5 m z odległości 2,5 m (odpowiednie wartości ułamków są umieszczone na brzegu tablicy).
- OL 3/3 prawidłowa ostrość wzroku z odległości 3 m.

Często tablice oferują odczyt pomiaru w formie ułamków dziesiętnych lub zwykłych.

- Np. Visus OP =1,0 (pełna ostrość widzenia z 5 m).
- Visus OL =0,5 (połowa normy ostrości z 5 m).

Informację umieszcza się na skierowaniu do okulisty, który dysponuje gamą badań i testów w tym zakresie.

### **Badania przesiewowe do badania zaburzeń widzenia barwnego**

Cel badania: identyfikacja osób z zaburzeniami widzenia barwnego.

Osoby wykonujące: pielęgniarki szkolne.

Wiek badanych: klasa 3. szkoły podstawowej.

Rodzaj testu: standaryzowane tablice (test Ishihary), kredki, pisaki w barwach podstawowych.

Warunki przeprowadzenia badania: badanie wykonuje osoba, która nie ma zaburzeń widzenia barwnego.

Pomieszczenie jest prawidłowo oświetlone, osoba siedzi bezpośrednio przed testem, w odległości 75 cm od kart nachylonych pod kątem prostym do osi widzenia, badanie wykonywane jest u uczniów pojedynczo.

Wyniki testu:

- a) rozpoznaje wszystkie tablice z testu,
- b) nie rozpoznaje tablic testowych, ale rozpoznaje kolory podstawowe,
- c) nie rozpoznaje tablic testowych i nie rozpoznaje podstawowych kolorów.

\* \* \*

Wzrok ma nieocenione znaczenie w nauce (poznawaniu rzeczywistości, przedmiotów, ludzi, zwierząt i zjawisk), a także w kształtowaniu różnych umiejętności praktycznych, począwszy od tych najprostszych (czynności życia codziennego), a skończywszy na bardzo złożonych (czytanie i pisanie) [26]. Nauka ta bazuje na obserwacji i demonstracji. Wykonywanie tych czynności oparte jest na mechanizmie koordynacji wzrokowo-ruchowej, w którym wzrok pełni funkcję orientacyjną, kierującą i kontrolującą poprawność ich przebiegu. Wzrok ma znaczenie w orientowaniu się dziecka w przestrzeni, co jest warunkiem jego samodzielności w poruszaniu się, orientacji w środowisku społecznym.

Bardzo ważne jest jak najszybsze rozpoczęcie leczenia, gdyż wraz ze zbliżaniem się dziecka do osiągnięcia dojrzałości wzrokowej, szanse na korzystny efekt leczenia znacznie maleją.

Najbardziej wskazanym działaniem w zapobieganiu wadom wzroku i rozwojowi niedowidzenia byłoby prowadzenie skoordynowanych, systematycznych badań przesiewowych wzroku u dzieci najmłodszych w gabinetach pediatrycznych. W przypadku braku wcześniejszych objawów zaleca się wykonanie pełnego badania okulistycznego u dziecka do ukończenia 4.–5. roku życia. Każde dziecko rozpoczynające naukę i uczące się powinno przynajmniej raz w roku przejść badanie okulistyczne, szczególnie gdy ma problemy w nauce lub skarży się na bóle oczu lub głowy.

## Zauważone, docenione i warte popierania

1. Badania przesiewowe wzroku u dzieci 6-letnich w powiecie strzelińskim w latach 2005–2007 i w Kaliszu w 2009 r. Badania były zorganizowane i sfinansowane przez Essilor Polonia Sp. z o.o., a przeprowadzone przez studentów Wydziału Podstawowych Problemów Techniki Politechniki Wrocławskiej skupionych w Kole Naukowym Optyki Widzenia „Visus” [27].
2. „Ratujmy wzrok dzieciom” w Jeleniej Górze (i regionie jeleniogórskim), w Starej Kamienicy, Zgierzu 2003–2009 r. Przebadano łącznie 17 tys. dzieci. Organizatorami były JZO sp. z o. o. i Rotary Club Jelenia Góra, współorganizatorem Urząd Marszałkowski Województwa Dolnośląskiego [28].
3. Zapobieganie problemowi niedowidzenia, wczesne wykrywanie wad wzroku i zezów u dzieci – akcja wydziału zdrowia Urzędu Miasta Łodzi – luty 2008 r. i lata następne [19].
4. Program profilaktyczny wykrywania wad wzroku i zezów u uczniów klas drugich szkół podstawowych miasta stołecznego Warszawy (IV kwartał 2007 r.; pomysłodawcą był prof. Szaflik) [29].
5. Zdrowa klasa, program bezpłatnych przesiewowych badań wad wzroku i postawy w Toruniu [30].

W latach 2009–2011 studenci, magistranci Wydziału Podstawowych Problemów Techniki Politechniki Wrocławskiej, kierunku studiów optyka, specjalność optometria, przeprowadzili badania scriningowe w szkołach i przedszkolach województw dolnośląskiego, wielkopolskiego i opolskiego [31].

Badania miały na celu wykrycie zaburzeń widzenia obuocznego, popularnie nazywanego zezem. Przy użyciu testów jakościowych i ilościowych przebadano łącznie 785 dzieci. Przeprowadzono korelację testów do badania stanu widzenia. Badania poprzedzone były ankietą dotyczącą stanu zdrowia dziecka i jego rodziny. Zanotowano zwiększoną częstość występowania zezów zbieżnych: częściej zezują dziewczynki, dominuje oko prawe. W porównaniu z poprzednimi latami odnotowano wzrost występowania zezów rozbieżnych nawet do 30% grupy. 9,4% przebadanej grupy to dzieci urodzone przedwcześnie. Wyniki badań wykazały, że do 15% dzieci w populacji ma problemy z widzeniem stereoskopowym, przestrzennym.

Wśród przyczyn występowania zezów zanotowano, podobnie jak w Europie Zachodniej, wzrost częstości choroby u dzieci, których matki paliły papierosy w czasie ciąży lub przebywały w środowisku nikotynowym [32, 33].

Doceniając zalety programu badania wzroku, przeprowadzone w placówkach szkolnych, przedszkolnych czy żłobkach, należy pamiętać, że nie zastępują one badania okulistycznego przeprowadzonego w specjalistycznym gabinecie. W związku z tym, tego typu badania wzroku u dzieci powinny stanowić część składową więk-



szego programu, mającego na celu prewencję zaburzeń wzroku, kontynuację i ciągłość badań.

## Piśmiennictwo

1. Wilson JMG, Junger G. *Principles and Practice of Screening for Disease*. Genewa; WHO; 1968, <http://www.who.int/bulletin/volumes/86/4/07-050112BP.pdf>.
2. Barraga NC, Morris JE. *Program rozwijania umiejętności posługiwania się wzrokiem*, Warszawa, WSPS 1997: 8–20.
3. Eperjesi F. Egzamination of the paediatric patient. *Optometric Educators Optometry Today*, 1999, 21. May: 36.
4. Knapik J, Miśkowiak B. Badania przesiewowe procesu widzenia u studentów Akademii Medycznej im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu, *Now Lek* 2005; 74, 2: 142–148.
5. Maul E, et al. Refractive Error Study in Children: Results from La Florida, Chile. *Am J Ophthalmol* 2000: 445–454.
6. Pieczyrak D, Kędzia B, Tondel G. Badania przesiewowe wybranych parametrów wzroku u dzieci w wieku szkolnym. *Now Lek* 1999, 68: 364–380.
7. Dalz M, Krzyżaniak A. Wady refrakcji w aspekcie badań przesiewowych w szkole. *Now Lek* 2004, 73, 5: 366–369.
8. Szaflik J. Program wczesnego wykrywania wad wzroku u dzieci klas drugich szkół podstawowych miasta st. Warszawy. [http://www.um.warszawa.pl/sites/default/files/14717wady\\_wzroku\\_1.pdf](http://www.um.warszawa.pl/sites/default/files/14717wady_wzroku_1.pdf).
9. Bangarter A. Scheinergebnisse der Amblyopiebehandlung. *Klin Mbl Augenheilk* 1956: 128, 182–186.
10. Samarawickarma A, Fitedar R, Mitchel P, Rose K. Refractive Error, Strabismus and Amblyopia, *Ophthalmology* 2009; 116, 2: 364–365.
11. Mirkiewicz-Sieradzka B. Rola wad refrakcji w etiopatogenezie zezów towarzyszących. *Klin Ocz* 1982; 5–6: 151–153.
12. Barć A, Turno-Kręcicka A, Kański J. *Choroby oczu u dzieci. Kompendium diagnostyki i terapii*. Górnicki Wydawnictwo Medyczne, Wrocław 2002: 4–15, 282–285, 288, 308.
13. Zając M. *Optyka okularowa*. Dolnośląskie Wydawnictwo Edukacyjne, Wrocław 2003: 96–101.
14. Jarzębińska-Vecerova M, Tuleja D. *Podstawy refrakcji oka i korekcji wad wzroku*. Górnicki Wydawnictwo Medyczne, Wrocław 2005: 10–16, 60.
15. Krawczyk A, Ambroziak A. Wstępne wyniki badań profilaktycznego programu przesiewowych badań wzroku u uczniów klas drugich miasta stołecznego Warszawy. *Kompendium Okulistyki* 2011; 16, [http://www.okulistyka.com.pl/\\_okulistyka/edu/16.pdf](http://www.okulistyka.com.pl/_okulistyka/edu/16.pdf).
16. Krzystkova K, Pająkowska J, Kubatko-Zielińska A, Nowak-Brygowa H. *Rozpoznawanie i leczenie choroby zezowej, zasady i metodyka pracy ortoptystki*. PZWL, Warszawa 1989: 34–36.

17. Wojnarowska A. Znaczenie wczesnej diagnozy dla rozwoju psychospołecznego dzieci z zezem. W: Walczak G. *Problemy wczesnej rehabilitacji niewidomych i słabo widzących dzieci*. WSPS, Warszawa 1995: 33–36.
18. Kędzia B, et al. Odniesienie wyników w nauce do wyników badań wybranych parametrów wzroku uczniów szkół podstawowych. *Now Lek* 1999; 68,9: 848–859.
19. Program profilaktyczny zapobieganie rozwojowi niedowidzenia – wczesne wykrywanie wad wzroku i zezu u dzieci. URL: <http://www.zdrowie.lodzkie.pl/program-zapobiegania-rozwojowi-niedowidzenia-%E2%80%93-wczesne-wykrywanie-wad-wzroku-i-zeza-u-dzieci-2012>.
20. Kilian M. Prewencyjne badanie wzroku u dzieci w wieku przedszkolnym na przykładzie programu koordynowanego przez nowojorską Agencję Rehabilitacyjną – Helen Keller Services for the Blind, *Szkoła Specjalna* 2004; 65 (4): 308–311.
21. Karpowicz S. Kompleksowe postępowanie profilaktyczne APA zapobiegające występowaniu zezów i ich skutków u małych dzieci. *Klin Ocz* 1978; 10: 551–552.
22. Prost M. *Standardy Medyczne. Retinopatia wcześniaków*. <http://okulistykadziecieca.pl/?biuletyn>.
23. Woynarowska B, Wojciechowska A, Kozłowska M, et al. *Testy przesiewowe u dzieci i młodzieży w wieku przedszkolnym i szkolnym*. Instytut Matki i Dziecka, Warszawa 1990.
24. Woynarowska B, Pułtorak M. *Testy przesiewowe do wykrywania zaburzeń narządu wzroku*, Instytut Matki i Dziecka. [http://www.wczp-lodz.pl/Dokumenty/IMiD\\_Testy\\_przesiewowe\\_u\\_dzieci\\_i\\_mlodziemy.pdf](http://www.wczp-lodz.pl/Dokumenty/IMiD_Testy_przesiewowe_u_dzieci_i_mlodziemy.pdf).
25. Program specjalizacji w zakresie pediatrii, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa 2003: 66. [http://cmkp.edu.pl/programy\\_pdf/Pediatrics%20program%20podstawowy.pdf](http://cmkp.edu.pl/programy_pdf/Pediatrics%20program%20podstawowy.pdf).
26. Majewski T. *Tyflopsychologia rozwojowa*, PZN ZG, Warszawa 2002: 15.
27. Zajac M. Badania przesiewowe wzroku u dzieci sześćioletnich w powiecie strzelińskim. [http://www.if.pwr.wroc.pl/~zajac/AKCJE/SKRINING\\_STRZELIN/RAPORT%20SKRINING%202005.pdf](http://www.if.pwr.wroc.pl/~zajac/AKCJE/SKRINING_STRZELIN/RAPORT%20SKRINING%202005.pdf).
28. „Ratujmy wzrok dzieciom”. <http://www.jzo.com.pl/pages/content/70.html>.
29. Program profilaktyczny wczesnego wykrywania wad wzroku i zezu dla uczniów klas II szkół podstawowych na terenie m.st. Warszawy. <http://www.spkso.waw.pl/badania-przesiewowe-wzroku/>
30. Zdrowa klasa – program bezpłatnych przesiewowych badań postawy i wzroku wśród dzieci klas drugich. <http://www.goldenline.pl/forum/1931578/zdrowa-klasa-program-bezplatnych-przesiewowych-badan-wad-postawy-i-wzroku-wsrod-dzieci-klas-drugich-w-Toruniu>.
31. Żółtaniecka M. *Analiza statystyczna występowania różnego rodzaju zezu oraz stan widzenia obocznego w badaniach przesiewowych u wybranej grupy dzieci szkolnych i przedszkolnych*. XXI Konferencja Sekcji Strabologicznej Polskiego Towarzystwa Okulistycznego; Poznań, 3–5 listopada 2011.
32. Jezierska E. *Analiza wpływu wybranych czynników na występowanie zezu i niedowidzenia u dzieci* [niepublikowana praca magisterska, promotor Żółtaniecka M.] Politechnika Wrocławska, Wrocław 2010.

33. Firlej M. *Analiza statystyczna występowania różnego rodzaju zeza* [niepublikowana praca magisterska, promotor Żóltaniecka M.] Politechnika Wrocławska, Wrocław 2010.
34. Kański JJ. *Okulistyka kliniczna*. Górnicki Wydawnictwo Medyczne, Wrocław 2005: 526.

### Adres do korespondencji:

mgr Marzena Żóltaniecka  
Poradnia Ortoptyczna  
Wojewódzkie Centrum Medyczne w Opolu  
Al. Witosa 26, 45-418 Opole  
tel. 77 452 01 75  
e-mail: zoltanm@poczta.onet.pl



**Problemy pediatrii w ujęciu interdyscyplinarnym**

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze – zaburzenia  
w funkcjonowaniu narządów zmysłów u dzieci

pod red. L. Sochockiej i A. Wojtyłki

ISBN 978-83-935324-2-1

ISBN 978-83-927665-9-9

## **Ortoptyka – mała profesja o wielkim znaczeniu**

*Marzena Żółtaniecka*

Poradnia Ortoptyczna Wojewódzkiego Centrum Medycznego w Opolu  
Ośrodek Rehabilitacji Diennej dla Dzieci „Medicus” w Opolu

### **Wstęp**

Ortoptyka (z greckiego *orto* – prosty, dokładny, prawidłowy; *optica* – widzenie) jest to dział okulistyki, zajmujący się leczeniem zaburzeń w ustawieniu i ruchach gałek ocznych, tj. zez, niezborność za pomocą ćwiczeń, reedukacji, rehabilitacji [1]. Międzynarodowe Towarzystwo Ortoptyczne podaje, że zajmuje się ona wąską dyscypliną specjalizującą się w diagnozie i leczeniu zaburzeń koordynacji oczu, obuocznego widzenia, leczeniem niedowidzenia metodami nie farmakologicznymi i nieoperacyjnymi przez specyficzne soczewki, pryzmaty i ćwiczenia. Celem ortoptyki jest poprawa sprawności widzenia obuocznego [2, 3].

Podstawy naukowe ortoptyki tkwią w strabologii, czyli dziedzinie zajmującej się stricte leczeniem zez, która jest częścią neurookulistyki i stanowi praktycznie wyodrębnioną subspecializację okulistyczną. Zajmuje się zagadnieniami licznych zaburzeń sensorycznych, motorycznych wrodzonych lub nabytych, będących przyczyną nieprawidłowego ustawienia obu gałek ocznych oraz ich czynności ruchowej. Wąskim działem strabologii jest pleoptyka, specjalizująca się w leczeniu niedowidzenia; a wyprowadzenie z niego jest podstawą do podjęcia kolejnych etapów leczenia – terapii ortoptycznej [4].

Ortoptyka zaistniała w Anglii w 1930 r. [3]. W Polsce twórcami szkoły leczenia zez i metodyki pracy ortoptysty byli krakowscy profesorowie: Marian Wilczek i Krystyna Krzyszkowa [4].

### **Metody i zakres działań**

Metodyka pracy ortoptysty opiera się na teoretycznej i praktycznej wiedzy z zakresu parametrów funkcji oka, praw ruchomości oczu, metod i sposobów ich po-



Fot. 1. Badanie na synoptoforze. Źródło: ze zbioru własnego

miarów i korekcji np. prostymi ćwiczeniami, soczewkami okularowymi lub pryzmatami.

Do działań ortoptystów należy: badanie stanu widzenia obuocznego (w sensie funkcji korowych widzenia); przygotowanie pacjentów do zabiegów operacyjnych zezą; pooperacyjna rehabilitacja; prowadzenie ćwiczeń głównie u dzieci z niedowidzeniem i zezem (które mają na celu poprawę ostrości widzenia, zmniejszenie kąta zezą, kontrolowanie ruchów oczu, niwelowanie dwojenia, poprawę lokalizacji, koordynacji wzrokowo-ruchowej, poprawę widzenia obuocznego, a przez to funkcjonalnie komfortu widzenia).



Fot. 2. Testy widzenia stereoskopowego. Źródło: ze zbioru własnego

Ortoptyka jest swoistą rehabilitacją, rewalidacją korowych funkcji widzenia i tylko systematyczne ćwiczenia są w stanie korygować ten proces na etapie trwającego jeszcze fizjologicznego procesu rozwoju korowych ośrodków wzrokowych. Po zakończeniu procesu rozwoju nie da się już niczego skorygować, operacja może wówczas jedynie poprawić wygląd pacjenta, nie jest w stanie przywrócić widzenia w sensie ostrości widzenia i procesów widzenia przestrzennego [5].

## Fizjologia procesu widzenia

Percepcja wzrokowa według Frosting i Horne to zdolność do rozpoznawania i rozróżniania bodźców wzrokowych, a także do ich interpretowania przez odniesienie do poprzednich doświadczeń [6].

Jak zauważyła Barraga, pierwsze 6–7 lat życia to najważniejszy okres w rozwoju widzenia, w tym czasie pojawiają się i doskonalą funkcje optyczne i percepcyjne; najintensywniejszy rozwój percepcji wzrokowej u dziecka przypada na okres od trzeciego do siódmego roku życia [6, 7]. Pierwsze przejawy funkcji korowych (fuzja) pojawiają się w 4.–6. mies. życia; pełne widzenie obuoczne kształtuje się w 7.–10. roku życia [8].

Widzenie jest umiejętnością, której człowiek uczy się przez całe życie. Znajomość etapów pojawiania się poszczególnych funkcji wzrokowych pozwala na stymulację wzroku w tych właśnie okresach, a więc najlepiej działania te podjąć przed 6. rokiem życia dziecka. Okres ten cechuje pewien poziom koncentracji uwagi, zachowań społecznych, komunikacji pozwalający na pracę w gabinecie ćwiczeń.

Z punktu widzenia organizacji służby zdrowia, procedur i kontraktu na konkretną działalność medyczną, dzieckiem jest osoba do ukończenia 18. roku życia; poradnie świadczą usługi dla dzieci do 18. roku życia w zakresie diagnostycznym, a ćwiczeniowym do 12. roku życia ze względu na skuteczność i zasadność oddziaływań. Jednocześnie terapia i rehabilitacja plastycznego układu nerwowego zapewnia najszybsze efekty, jeśli dotyczy pracy nad dzieckiem w wieku przedszkolnym i szkolnym, szczególnie młodszym szkolnym. Występuje wówczas u dziecka coraz pełniejsza koordynacja wzrokowo-ruchowa, czyli zharmonizowanie ruchów gałek ocznych z ruchami całego ciała lub którejś z jego części. Nabywa ono umiejętności rozwiązywania problemów przez kombinacje myślowe. Opanowuje niejęzykowe i językowe sposoby porozumiewania się, a postępujące dojrzewanie mózgu sprzyja lepszej integracji sensorycznej.

Okres przedszkolny i młodszy szkolny cechują duże zmiany w sferze somatycznej i psychicznej, te podlegają z kolei zróżnicowaniu indywidualnemu. Rozwój funkcji



Rys. 1. Model funkcjonowania wzrokowego [20, 21])

wzrokowych w sensie odbiorczym najintensywniej przebiega od momentu pojawienia się pierwszych odruchów warunkowych – 2.–3. miesiąc życia, które następnie ulegają różnicowaniu i specjalizacji. Początkowo niska ostrość wzroku subtelniej w drugim roku życia, wzrasta najbardziej dynamicznie do 7. roku życia, a zupełnie precyzyjna jest w wieku 12–15 lat [9]. Deprywacja sensoryczna w pierwszych latach życia dziecka zahamowuje proces dojrzewania całego układu wzrokowego, który uzależniony jest w dużej mierze od doświadczeń wzrokowych, które nie są kolejno uporządkowane ani zapamiętane. Dlatego też każde zaburzenie w obrębie układu wzrokowego powinno być objęte wczesnym oddziaływaniem specjalistycznym, szeroko rozumianą stymulacją wzroku, by mógł postępować rozwój poznawczy dziecka (w ok. 80% zależny i zdominowany przez informacje docierające ze strony układu wzrokowego) [6,10].

W literaturze przedmiotu, bez względu na szkołę leczenia zezą, spotykamy się ze stwierdzeniem: „leczenie należy podjąć jak najwcześniej, od momentu zauważenia, aby zapobiegać przykrym następstwom” [5, 9].

## **Charakterystyka wybranych zaburzeń procesu widzenia**

*Zez* (z greckiego *strabismos* – zezować, patrzeć z ukosa lub z boku), w tym sensie jest używane w potocznym języku. Diagnoza medyczna „zezwanie” to nierównoległe ustawienie oczu, spowodowane zaburzeniami widzenia obuocznego lub nieprawidłową kontrolą ruchomości gałek ocznych na poziomie połączeń nerwowo-mięśniowych.

Odchylenie osi jednego oka „oceniane często przede wszystkim jako defekt kosmetyczny, jest tylko zewnętrzną manifestacją nierównowagi mięśni okoruchowych i nie stanowi istoty problemu, jaki przedstawia sobą *zez*. Znacznie bardziej istotna jest bowiem utrata równowagi sensorycznej obu oczu, procesy adaptacyjne i wytworzenie się niedowidzenia” [5].

*Zez* to również nierównoległe ustawienie oczu uniemożliwiające konwergencję i powodujące widzenie zdwojone [10]. Obraz przedmiotu w mózgu z obu oczu nie nakłada się i powstają dwa oddzielne obrazy. Odchylenie w ustawieniu oczu może mieć kierunek poziomy, pionowy i skośny; *zez* występuje w formie naprzemiennej lub jednostronnej.

*Zez* występuje u około 5% dzieci; przyczyną jego występowania mogą być zarówno wady wzroku, jak i zmiany w mięśniach gałek ocznych, urazy okołoporodowe i czynniki mózgowo [9, 11, 12, 13, 14]. Czynnikiem usposabiającymi są choroby zakaźne, urazy psychiczne i dziedziczenie.

Pogląd, że *z zezą się „wyrasta”, jest archaiczny, a zbyt późne podjęcie leczenia nie skutkuje eliminacją nieprawidłowych procesów przystosowawczych, jakie wy-*



kształcają się w mózgu, dlatego leczenie powinno być podjęte jak najwcześniej, od momentu zauważenia i w jak najwcześniejszym okresie życia dziecka [15].

W sensie funkcjonalnym istnieją pewne mechanizmy przystosowawcze naszego organizmu przeciwdziałające zaistnieniu patologii, jaką jest zez. Układ nerwowy wytwarza mechanizmy hamowania, przez psychiczne wyłączenie wrażeń z oka dotkniętego schorzeniem, które w konsekwencji hamują proces widzenia w plamce żółtej, czyli miejscu najostrzejszego widzenia, odpowiedzialnym za widzenie szczegółów i barw, co prowadzi do obniżenia ostrości wzroku, a następnie do niedowidzenia. Pionierami teorii i praktyki niedowidzenia byli Anglik Bangerter i niemiecki strabolog Cuppers [4, 16]. Według Bangertera, „Niedowidzenie, inaczej amblyopia, to obniżenie ostrości wzroku bez organicznej przyczyny, a jeżeli nawet takowa istnieje, nie tłumaczy ona stopnia upośledzenia wzroku” [17]. Stopień niedowidzenia zależy od wieku, w którym pojawi się zez. Im wcześniej powstaje zez, tym większe jest niedowidzenie. Może ono powstać do 3., najpóźniej do 6. roku życia.

Istnieje wiele poglądów na to, czy niedowidzenie jest przyczyną zez, czy zez jest przyczyną niedowidzenia. Wielu autorów uważa, że nie można wykluczyć pierwotnych uszkodzeń siatkówki w okolicy plamki z różnych przyczyn (np. krwotoki podczas porodu), jednakże większość przypadków niedowidzenia spowodowana jest czynnym tłumieniem obrazu w oku zezującym. Tłumienie odbywa się na poziomie kory mózgowej. Także niedowidzenie jest wynikiem adaptacji sensorycznej niedojrzałego układu wzrokowego. Jego cofnięcie jest możliwe jedynie na etapie trwającego jeszcze fizjologicznego rozwoju korowych ośrodków wzrokowych, a niemożliwe po zakończeniu tego procesu. Leczenie musi polegać na długotrwałym i stałym tłumieniu dominacji oka prowadzącego w konkurencji siatkówkowej, aby mógł mieć miejsce proces przywracania właściwej struktury anatomicznej kory wzrokowej [5]. Niedowidzenie jest stałym i długotrwałym zjawiskiem, prowadzi do wyłączenia w dużym stopniu oka zezującego z widzenia obuocznego [9].

Bangerter podzielił amblyopię na względną (charakteryzującą się zmianami organicznymi w oczach, takimi jak wysoka krótkowzroczność, oczopląs oraz bardzo wczesnie nabyte zmiany w rogówce, soczewce, siatkówce czy nerwie wzrokowym oraz wady wrodzone) i bezwzględną, w której nie ma zmian organicznych, a charakteryzuje się występowaniem niedowidzenia z zezem, przeważnie jednostronnym, lub bez zez, często obustronnie.

## **Metody leczenia niedowidzenia**

Badania amerykańskie nad dziećmi w wieku szkolnym potwierdzają skuteczność rozwijania umiejętności widzenia dzieci z uszkodzonym narządem wzroku bez względu na wiek i diagnozę okulistyczną [7].



Fot 3. Obturator. Źródło: ze zbioru własnego



Fot 4. Obturator. Źródło: ze zbioru własnego

Leczenie niedowidzenia to długotrwałe i stałe tłumienie dominacji oka prowadzącego w konkurencji siatkówkowej. Najskuteczniejszym jest wyłączenie oka z aktu widzenia przez okresowe jego zasłanianie lub jego degradacja na drodze optycznej i farmakologicznej. Metodą leczenia, stosowaną już przez dziadka Karola Darwina, Erasmusa, jest zasłanianie oka wiodącego, dominującego plastrem, obturatorem [3, 4]. Oko wiodące, zdrowe wyłącza się z patrzenia na 6 godzin dziennie, w tym czasie dzieci pod kontrolą rodziców wykonują ćwiczenia, tzw. lokalizacyjne, polegające na koncentrowaniu wzroku, lokalizowaniu przedmiotów, sięganiu po nie, nauce pisania i czytania, nawlekaniu koralików, układaniu puzzli, klocków, kolorowaniu obrazków, itp.

Podobne do obturacji wyniki leczenia niedowidzenia daje zastosowanie do oka zdrowego kropli rozszerzających źrenicę; obturacja vs atropinizacja [18]. Jedną kroplę Atropiny kropimy do oka zdrowego, wiodącego co trzeci dzień, utrzymujemy w ten sposób stałe szeroką źrenicę, w efekcie czego oko jest „mniej używane”, w tym czasie ćwiczy więc oko drugie, słabsze.

Metoda jest przydatna u bardzo małych dzieci, ma na celu wymuszenie zezu naprzemiennego z postaci jednostronnej, to profilaktyka głębokiego niedowidzenia. Jest też zachwalana przez dzieci starsze, które nie chcą już stosować „zasłonki”.

Degradacja optyczna, czyli penalizacja [4, 9], to zastosowanie kropli atropinowych i specjalnej mocy soczewek, mających na celu osłabienie oka wiodącego, a wzmocnienie niedowidzącego. Metoda zaistniała we Francji w latach 60. ubiegłego wieku.

Leczenie tymi metodami odbywa się w domu, kontrole przeprowadza ortoptysta co 6 tygodni; jeśli mamy nadal obniżoną ostrość wzroku, dzieci uczestniczą

w ćwiczeniach w gabinecie, gdzie na specjalistycznym sprzęcie usprawniają widzenie centralne przez masaż plamki, ćwiczenia lokalizacji, koordynacji wzrokowo-ruchowej [4, 8, 9].

Tak prowadzone są dzieci po operacjach zaćmy, dzieci z zezem i oczopląsem.

Ćwiczenia pleoptyczne i następnie optyczne odbywają się w sesjach 5-zabiegowych co 6 tygodni. Dziecko w gabinecie przebywa około 40 minut. W tym czasie jest 6 razy naświetlane oko niedowidzące, następnie dziecko obserwuje w synoptoforze obraz śmigielka Haidingera, co powoduje „masowanie” miejsca najostrzejszego widzenia, czyli plamki żółtej. W połowie sesji dziecko wykonuje proste ćwiczenia lokalizacyjne, doskonaląc koordynację oko-ręka, ćwiczenia te są wykonywane na stoliku i w wolnej przestrzeni gabinetu.

Dziecko ma założone okulary korekcyjne i zasłonkę na oku dominującym.

Ponieważ warunkiem zakwalifikowania dziecka na ćwiczenia ortooptyczne jest prawidłowa ostrość widzenia, niezbędne jest podkreślenie wagi wstępnego leczenia strabologiczno-zachowawczego (okulary korekcyjne, zasłonka) i podjęcia ćwiczeń pleoptycznych, a następnie ortooptycznych, które są połączeniem medycznych oddziaływań i ćwiczeń stymulujących korę mózgową z metodami pedagogicznymi. Ćwiczymy w ten sposób koordynację całego procesu widzenia, składającego się z części percepującej oczu, wyższych ośrodków mózgowych służących do interpretacji widzenia, mięśni ocznych i kontrolujących ich czynności wyższych ośrodków [9]. Dzieci, objęte terapią ortooptyczną wspomaganą metodami tyflopedagogicznymi, wymagają specjalistycznego i ciągłego procesu korygująco-kompensującego.

W Polsce istnieją trzy szkoły leczenia zezów i niedowidzenia, czerpiące wiedzę z podstaw ortooptyki klasycznej, mającej na celu leczenie niedowidzenia, a zezów w drugiej kolejności. Szkoła szczecińska, zwana lokalizacyjną, zakłada świadome kształtowanie prawidłowej wzrokowej lokalizacji przestrzennej poprzez ciągłe ukierunkowane oddziaływanie na korę mózgową [8]. Metoda krakowska mówi o leczeniu aparaturowym niedowidzenia z wstępnym leczeniem zachowawczym, a w razie konieczności leczeniem operacyjnym, a po wyleczeniu niedowidzenia na kształtowaniu widzenia obuocznego. Metoda Sobańskiego, tzw. fizjologiczna, mówi o zaopatrzeniu w szkła korekcyjne, zasłanianiu, operacji, a następnie w ćwiczeniach gabinetowych. Każda z tych metod ma na celu wyleczenie dziecka niedowidzącego



Fot 5. Naświetlanie oka. Źródło: ze zbioru własnego

i niedopuszczenie do następstw funkcjonalnych w postaci nieprawidłowego funkcjonowania kory mózgowej [19].

Terapia ortoptyczna nie jest uważana za metodę, która sama wyleczy zeza, lecz za dodatkowy sposób pobudzenia i ćwiczenia obuocznego widzenia. Ponieważ ćwiczenia dotyczą ośrodkowego układu nerwowego, mówimy o terapii ortoptycznej w sensie walorów natury reedukacyjnej, dlatego podkreślono bliski związek oddziaływań na pograniczu medycznym i pedagogicznym, aby maksymalnie usprawnić dziecko zezujące [20]. Dodatkowo wprowadza się elementy usprawniania widzenia powszechnie stosowane w rehabilitacji tyflopedagogicznej.

## Rehabilitacja

Ćwiczenia ortoptyczne wymagają koncentracji uwagi podczas 35–40 minut sesji polegającej na wielokrotnym powtarzaniu ruchów obrazkami umieszczonymi w aparacie. W ten sposób kształtuje się prawidłową korespondencję siatkówkową, schemat ruchu w odpowiedniej części pola widzenia, spojrzenia, rozszerza pole widzenia pojedynczego, bez dwojenia, bez napinania mechanizmów akomodacji i konwergencji, zakres fuzji w konwergencji lub dywergencji, kształtuje się rezerwę konieczną do utrzymania oczu w pozycji prostej.

Obecnie średnia wieku pacjentów znacznie się obniżyła, od kilku lat ortoptyci zajmują się usprawnianiem widzenia u dzieci kilku-, kilkunastomiesięcznych, w tym sporej grupie wcześniaków. Znajomość etapów rozwoju widzenia pozwala zaprojektować i stosować ćwiczenia adekwatnie do wieku i sytuacji testowej czy terapeutycznej [20, 21].



Fot. 6. Ćwiczenie podstawowych funkcji wzrokowych. Źródło: ze zbioru własnego

Usprawnianie widzenia, jego podstawowych przejawów, polega na świadomości przedmiotów, kontroli ruchów gałek ocznych, pola widzenia, śledzeniu z przekraczaniem linii środkowej ciała, stymulacji płamkowej fiksacji (kształtowaniu odruchów optomotorycznych), a także dostosowaniu odległości, przyborów i przyrządów do możliwości wzrokowych dziecka [21].



Fot. 7. Ćwiczenia percepcji przestrzennej. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 8. Kontakt z twarzą mamy – fiksacja i akomodacja, ćwiczenia wodzenia. Źródło: ze zbioru własnego

Funkcja emocjonalno-komunikacyjna narządu wzroku polega na nawiązaniu kontaktu wzrokowego z mamą i naśladownictwie; w przypadku nieskorygowanej wady brak jest tego tak ważnego elementu rozwoju.

Ortoptysta czy tyflopedagog na podstawie przeprowadzonych badań stawia diagnozę funkcjonalną. Diagnoza ma odpowiedzieć na pytanie, ile dziecko widzi, w jakich warunkach używa wzroku i ma pokazać rodzicom, jak i kiedy należy ćwiczyć, by skutecznie ten proces wspomagać [21].

W okresie przedwerbalnym do oceny ostrości widzenia stosujemy metody preferowanego spojrzenia, testy paskowe. Terapię najlepiej rozpocząć jeszcze w ramach OIOM-u.

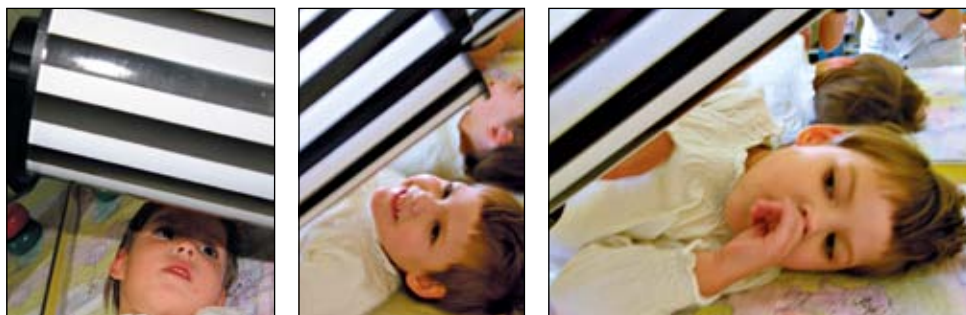
Jeśli wystarczą ćwiczenia prowadzone w domu, dzieci umawiane są tylko na wizyty kontrolne, jeżeli natomiast dzieci wymagają ćwiczeń z użyciem sprzętu, przechodzą na terapię do gabinetu.

Diagnoza funkcjonalna jest oparta na okulistycznej diagnozie klinicznej, ale wykracza poza nią o czynnik praktycznego, emocjonalnego, komunikacyjnego i sprawnego wykorzystania wzroku.



Fot. 9. Ocena podstawowych funkcji wzrokowych testami preferowanego spojrzenia. Źródło: ze zbioru własnego

Bęben do wywołania oczopląsu optokinetycznego (udostępniony przez Politechnikę Wrocławską) jest nie tylko prostym testem na sprawdzenie prawidłowości podstawowych funkcji wzrokowych i świadomości bodźca, ale i świetną pomocą do ćwiczeń; kontrast jest duży i możliwość pokręcenia bębniem zachęca dzieci do wykonania ruchu albo samej intencji ruchu [22, 23].



Fot. Ćwiczenia z bębniem optokinetycznym. Źródło: ze zbioru własnego

## Podsumowanie

- umiejętność widzenia nie jest wrodzona, a jej rozwój nie przebiega automatycznie;

- umiejętność widzenia nie jest wyznaczona wyłącznie przez ostrość wzroku i nie może być oceniana jedynie na tej podstawie;
- umiejętność widzenia i funkcjonowanie wzrokowe nie są wyznaczone wyłącznie przez rodzaj i stopień schorzenia lub uszkodzenia układu wzrokowego,
- umiejętność widzenia i sprawności posługiwania się wzrokiem można się nauczyć poprzez wykonywanie odpowiednio zaprogramowanych ćwiczeń wymagających wykorzystania wzroku [20].

Widzenie jest procesem mózgowym rozwijającym się z wiekiem i poddającym się indywidualnym ćwiczeniom; okulista dba o percepcyjny obwodowy odcinek narządu wzroku, ale praca nad rozwojem analizatora wzrokowego należy już do nauczyciela. Okulista umożliwia widzenie, nauczyciel, terapeuta – rozumienie i interpretację oglądanych obrazów [21].

Zez jest nie tylko jednostką chorobową i defektem kosmetycznym, jest złożonym procesem psychofizjologicznym, który sprawia duże problemy w edukacji szkolnej, a w konsekwencji uniemożliwia zdobycie wielu zawodów. Dlatego tak ważne jest jego wczesne wykrycie i leczenie. Zez nie jest tylko i wyłącznie chorobą, którą leczymy. I nie jest tylko i wyłącznie problemem estetycznym, ale przede wszystkim problemem postępujących zmian adaptacyjnych niedojrzałego układu nerwowego. Początek okresu krytycznego dla rozwoju patologicznych zmian adaptacyjnych może mieć miejsce już około 4. mies. życia dziecka [5]. Konsekwencje choroby zezowej dotyczą całości funkcjonowania psychomotorycznego dziecka i wpływają na jego dalsze losy. Dlatego oprócz działań medycznych należy wzmacniać rolę oddziaływań psychopedagogicznych o charakterze reedukacyjnym i psychoterapeutycznym, będących swoistą tyflopedagogiką.

Wybór metod leczenia zależy od stopnia niedowidzenia, dojrzałości i gotowości dziecka do podporządkowania się zaleceniom terapeuty i pełnej pomocy, zrozumienia i wsparcia ze strony rodziców, opiekunów dziecka; ćwiczenia, a także ich systematyczność, są warunkiem niezbędnym w efektywności podjętych oddziaływań.

Ponieważ działania ortoptyczno-tyflopedagogiczne są skoordynowaną – w sensie planowania, diagnostyki, leczenia, systematycznego kontrolowania i korygowania działań, profilaktyki zapobiegania następstwom funkcjonalnym – akcją terapeutyczną, czerpiącą wiedzę z podstaw pedagogiki specjalnej, zasadne jest operowanie w pracy wyjaśnionymi pojęciami, które wzajemnie się uzupełniają.

Najpoważniejszą konsekwencją procesów rozgrywających się na poziomie korowym jest jednoocność, która bezpośrednio zakłóca widzenie stereoskopowe, lokalizację przedmiotów w przestrzeni, koordynację oko–ręka [8]. Zaburzenia w zakresie koordynacji oko–ręka rzutują bezpośrednio na np. czytanie i pisanie. W sytuacji, gdy niedowidzące jest oko ze strony dominującej, mamy do czynienia z wymuszoną lateralizacją skrzyżowaną.

Stwierdzono również różnice na niekorzyść osób z zezem w zakresie czasu reakcji na bodźce wzrokowe, spostrzeganie elementów na tle, zdolności dyskryminacji wzorów z gęsto ułożonych kropek, a także trudności w rozpoznawaniu kolorów [24].

Lekarze podkreślają, że zez nie jest odosobnionym zaburzeniem, lecz wiąże się z występowaniem minimalnego uszkodzenia mózgu (minimal brain damage), w związku z tym mogą pojawić się u tych dzieci trudności w pojmowaniu abstrakcyjnym, koncentracji uwagi, a co za tym idzie także trudności w wysławianiu się. U dzieci tych dominują objawy nadmiernego pobudzenia ruchowego, złej koordynacji ruchowej, niezręczność, drażliwość [25].

H. Obłucka sporządziła, na podstawie badań 22 dzieci 6-letnich, następującą charakterystykę tej grupy: 63% dzieci przejawiało obniżony ogólny poziom analizy wzrokowej, 36% obniżony poziom sprawności motorycznej, 36% – skrzyżowaną lateralizację, 22% – obniżony poziom spostrzegania słuchowego. Rodzice dodatkowo informowali o ogólnym słabym rozwoju fizycznym i objawach nadpobudliwości psychoruchowej. Dzieci z chorobą zezową są często nieśmiałe, wycofują się z kontaktów społecznych lub przeciwnie – są zbyt pobudliwe, agresywne, czyli przejawiają zachowania obronne.

Jak podaje Dąbrowska, Sorokowska i Ślenzak brak w tym okresie oddziaływań psychoterapeutycznych powoduje nasilenia nerwowości w wieku szkolnym. Z tych też powodów leczenie i pełna rewalidacja tych dzieci powinna być połączona z oddziaływaniami o charakterze reedukacyjnym i psychoterapeutycznym. Skoordynowanie wysiłków lekarzy, nauczycieli, ortoptystek, psychologa oraz innych specjalistów pozwalają na osiągnięcie wysokiego poziomu rozwoju psychomotorycznego dzieci [24, 25].

Przy czym niewątpliwie bardzo ważna jest akcja profilaktyczna i niedopuszczanie do trwałego niedowidzenia jednoocznego. W tym celu niezbędne są prezentowane w tej pracy ćwiczenia pleoptyczno-ortoptyczne. Często ortoptystka jest pierwszą osobą mającą kontakt z małym dzieckiem, dlatego w programie kształcenia uwzględniono oprócz wiedzy z okulistyki, optyki, fizjologii i patofizjologii widzenia podstawy wiedzy neurologicznej, biomedycznej, pedagogicznej i psychologicznej. Ortoptysta jest osobą ściśle współpracującą z okulistą, w sensie asysty w trakcie diagnostyki okulistycznej, zaburzeń widzenia obuocznego, programowania terapii, z optykiem wykonującym okulary, udostępniającym pomoce optyczne i nieoptyczne.

Nauka zawodu odbywa się w policealnym studium medycznym [27].

Świadomość wagi układu wzrokowego, jego prawidłowości funkcjonowania, publikacje w prasie, wysokie kwalifikacje personelu powodują, że ranga zawodu ortoptysty w Polsce stale wzrasta.



## Piśmiennictwo

1. Kopaliński W. *Słownik wyrazów obcych i zwrotów obcojęzycznych*. Wyd. XIX, Państwowe Wydawnictwo Wiedza Powszechna, Warszawa 1989: 370.
2. Cassin B, Solomon S. *Dictionary of Eye Terminology*. Gainesville. Triad Publishing Company, Florida 1984: 148.
3. Maynard B, Wheeler MD. Perspectives in strabismus; celebration of 50 years of Ortoptics. *Am Orthopt J* 1991; 4.
4. Baranowska-George T. Historia strabologii, część I i II. *Klin Ocz* 1996; 98 (3): 253–256.
5. Niżankowska H. *Okulistyka. Podstawy kliniczne*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2007: 498, 512.
6. Frostig M, Horne D. *Program rozwijający percepcję wzrokową, wzory i obrazki*. Polskie Towarzystwo Psychologiczne, Warszawa 1994: 4, 5, 6, 8.
7. Barraga NC, Morris JE. *Program rozwijania umiejętności posługiwania się wzrokiem*. WSPS, Warszawa 1997: 8–20.
8. Baranowska-George T. *Leczenie zezów ze szczególnym uwzględnieniem metody szczecińskiej*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1985: 35–37, 162.
9. Krzystkowska K, Pająkowska J, Kubatko-Zielińska A, Nowak-Brygowa H. *Rozpoznawanie i leczenie choroby zezowej, zasady i metodyka pracy ortoptystki*. PZWL, Warszawa 1989: 66, 151, 152, 159.
10. Majewski T. *Tyflopsychologia rozwojowa. Psychologia dzieci niewidomych i słabo widzących*. Polski Związek Niewidomych, Warszawa 2002: 14, 15.
11. Greenberg AE, Mohoney BG, Diehl NN. Clinical characteristics of childhood strabismus from a population-based cohort. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 2007, 11 (1): 89–90.
12. Samarawickarma A, Fitedar R, Mitchel P, Rose K. Refractive Error, Strabismus and Amblyopia, *Ophthalmology* 2009; 116, 2: 364–365.
13. Mirkiewicz-Sieradzka B. Rola wad refrakcji w etiopatogenezie zezów towarzyszących, *Klin Ocz* 1982; 5–6: 151–153.
14. Prost M. *Problemy okulistyki dziecięcej*, PZWL, Warszawa 1998: 41.
15. Wolański N. *Biomedyczne podstawy rozwoju i wychowywania*. Państwowe Wydawnictwo Naukowe, Warszawa 1979: 400.
16. Broschure „Schielbehandlung” Band 7 CUPPERS, 65. Geburstags-Jubilaum: Nurnberg; 1975: 9–16.
17. Bangerter A. Die Amblyopiebehandlung. *Klin Mbl Augenhelik* 1956: 28, 182–186.
18. Repka MX, Kraker RT, Beck RW, Holmes JM, et al. *A randomized trial of atropine vs patching for treatment of moderate amblyopia*. <http://europepmc.org/abstract/MED/15710809/reload=0;jsessionid=McPKBGQsdI1qaoDMuJ2I.4>.
19. Sobański J. *Choroba zezowa. Metoda fizjologiczna leczenia zezów*. W: Orłowski W. red. *Okulistyka współczesna*. PZWL, Warszawa 1977: 800–816.
20. Corn A. Model funkcjonowania wzrokowego. *Materiały Tyflogiczne* 1991; 7.

21. Walkiewicz M. *Funkcjonalna ocena wzroku i proces wspomagania rozwoju widzenia u dzieci słabo widzących z niesprawnością złożoną*. Wydawnictwo Wyższej Szkoły Pedagogiki Specjalnej, Warszawa 2000: 10, 11, 17, 18, 36–37, 52.
22. Kania J., Żółtaniecka M. Wieloprofilowa rehabilitacja wcześniaków z uszkodzeniem mózgu. *Rehabil Prakt* 2008; 1: 14–16.
23. Żółtaniecka M. *Mała profesja o wielkim znaczeniu*, Nasze Dzieci 3/292; Warszawa: Wydawnictwo Polskiego Związku Niewidomych; 2011: 30–42.
24. Wojnarowska A. *Znaczenie wczesnej diagnozy dla rozwoju psychospołecznego dzieci z zezem*. W: Walczak G. *Problemy wczesnej rehabilitacji niewidomych i słabo widzących dzieci*. WSPS, Warszawa 1995: 33–36.
25. Kobiela-Krzystkowa K. *Narząd ruchu gałki ocznej i jego zaburzenia*. W: Orłowski W. red. *Okulistyka współczesna*. PZWŁ, Warszawa 1977: 772.
26. Wojnarska A. *Obraz choroby zezowej i jej konsekwencje psychopedagogiczne*. *Przegląd Tyflogiczny* 1993; 1–2 (26–27): 84–95.
27. Rozporządzenie MEN z dnia 23 grudnia 2011r. w sprawie klasyfikacji zawodów szkolnictwa zawodowego (Dz. U. z 2012r. poz. 7).

### Adres do korespondencji:

mgr Marzena Żółtaniecka  
Poradnia Ortoptyczna  
Wojewódzkie Centrum Medyczne w Opolu  
Al. Witosa 26, 45-418 Opole  
tel. 77 452 01 75  
e-mail: zoltanm@poczta.onet.pl



## **Choroby pęcherzowe u dzieci – objawy kliniczne, leczenie, różnicowanie**

Joanna Maj<sup>1, 2</sup>, Monika Kurek<sup>1</sup>, Małgorzata Tupikowska<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa w Opolu

<sup>2</sup> Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii  
Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

### **Wstęp**

Choroby pęcherzowe u dzieci, podobnie jak u chorych dorosłych, dzieli się na choroby uwarunkowane genetycznie oraz choroby autoimmunologiczne. Choroby uwarunkowane genetycznie – pęcherzowe oddzielanie naskórka (*epidermolysis bullosa hereditaria* – EBH) to duża grupa schorzeń związanych z samoistnym lub spowodowanym czynnikami fizycznymi, np. drobnym urazem, powstawaniem pęcherzy, które pojawiają się od urodzenia lub wczesnego okresu życia na skórze i błonach śluzowych. Choroby o podłożu autoimmunologicznym charakteryzują się powstawaniem pęcherzy i pęcherzyków na skórze oraz czasami na błonach śluzowych, głównie jamy ustnej. Wśród nich wyróżnia się cztery główne grupy schorzeń: pęcherzyce, pemfigoid, nabyte pęcherzowe oddzielanie się naskórka oraz opryszczkowe zapalenie skóry [1]. Autoimmunologiczne choroby pęcherzowe u dzieci w porównaniu do chorych dorosłych, różnią się łagodniejszym przebiegiem, rzadszym występowaniem oraz nieco odmiennym obrazem klinicznym [2, 3].

### **Linijna IgA dermatoza, choroba Durhinga, pemfigoid**

Etiologia większości chorób pęcherzowych o podłożu autoimmunologicznym jest nieznana. W schorzeniach tych występują autoprzeciwciała, obecne w krążeniu oraz związane in vivo, skierowane przeciwko strukturalnym białkom skóry (antygenom). Fizjologicznie struktury białkowe odpowiadają za utrzymanie prawidłowej łączności między keratynocytami poszczególnych warstw naskórka oraz za ściśle połączenie błony podstawnej ze skórą właściwą. Wskutek wytwarzania au-

toprzezyciał dochodzi do utraty łączności między keratynocytami tzw. akantolizy lub do oddzielenia warstwy podstawnej od skóry właściwej, co klinicznie manifestuje się występowaniem pęcherzyków, pęcherzy, a następnie nadżerek i strupów na skórze i błonach śluzowych. Właściwe rozpoznanie rodzaju choroby pęcherzowej jest możliwe po wykonaniu badania histologicznego oraz badań immunofluorescencyjnych z surowicy krwi oraz z bioptatu, który pobiera się obok czynnej zmiany chorobowej [1, 3, 4].

U dzieci częściej niż u dorosłych z chorób pęcherzowych obserwuje się liniijną IgA dermatozę (LABD-linear IgA dermatosis), nazywaną także przez niektórych autorów jako przewlekła choroba pęcherzowa u dzieci (*chronic bullous dermatosis of childhood*, CBDC). Wystąpienie pierwszych zmian bywa poprzedzane szczepieniami, infekcjami wirusowymi lub bakteryjnymi [3]. U 31% dorosłych i dzieci przed wystąpieniem LABD stosowano niesteroidowe leki przeciwzapalne lub antybiotyki [5]. Na rozwój choroby u niemowląt oraz małych dzieci mają także wpływ z powodu działania drażniącego, czynniki termiczne (przegrzewanie) oraz czynniki mechaniczne. Wymienione powyżej czynniki nie są bezpośrednio odpowiedzialne za wystąpienie choroby, a należą jedynie do induktorów, które przyczyniają się do jej uaktywnienia. W przebiegu choroby na skórze twarzy, głównie wokół ust, na szyi, na dolnej powierzchni brzucha oraz w okolicy narządów płciowych na podłożu rumieniowo-obrzękowym lub na skórze pozornie niezmięnionej powstają pęcherze i pęcherzyki o charakterystycznym, wianuszkowym układzie (fot.1).



Fot. 1. Linijna IgA dermatoza (własność autorów, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Uniwersytetu Medycznego, Wrocław)

U niemowląt często nasilenie zmian widoczne jest w głębi fałdów skórnych. Pęcherzyki i nadżerki mogą także pojawiać się na błonach śluzowych jamy ustnej oraz narządów płciowych. Stan ogólny chorego dziecka zwykle jest dość dobry, chociaż często obserwuje się rozdrażnienie i niepokój, które związane są ze świadem i pieczeniem zmian skórnych. Przebieg choroby jest wielomiesięczny, a czasami mimo stosowanej terapii, wieloletni. Opisywane są także przypadki samoistnego wygasania procesu chorobowego w ciągu 3–5 lat trwania [6]. W badaniach dodatkowych stwierdza się obecność pęcherzy podnaskórkowych oraz linijne złogi IgA wzdłuż błony podstawnej [5, 7].

Zmiany skórne podobne do liniowej IgA dermatozy i pemfigoidu mogą także występować u starszych dzieci lub ludzi dorosłych w przebiegu nabytego pęcherzowego

oddzielania się naskórka [8]. Zwykle duże pęcherze o dobrze napiętej pokrywie oraz drobne pęcherzyki ułożone wianuszkowo pojawiają się w miejscach narażonych na uraz mechaniczny (stopy, nadgarstki, kolana i łokcie). W obrazie klinicznym dominuje nadmierna urażalność i gojenie z pozostawieniem blizenek i prosaków (liczne dosyć twarde, białawe grudki). Przebieg choroby jest przewlekły, nawroty bywają poprzedzane infekcjami wirusowymi i bakteryjnymi. Nabyte pęcherzowe oddzielanie naskórka może współistnieć z innymi chorobami o podłożu autoimmunologicznym, jak zapalenie tarczycy, toczeń trzewny układowy, reumatoidalne zapalenie stawów [3]. W odmianie dziecięcej nabytego pęcherzowego oddzielania się naskórka często obserwuje się samoograniczenie procesu chorobowego. Rozpoznanie można postawić na podstawie badań immunologicznych oraz diagnostyki przy pomocy mikroskopii elektronowej.

Najczęstszą dermatozą pęcherzową o podłożu autoimmunologicznym występującą u dzieci jest zapalenie opryszczkowe skóry, tzw. choroba Durhinga. Schorzenie to jest swojego rodzaju zespołem skórno-jelitowym, ponieważ charakterystycznym zmianom skórny towarzyszy enteropatia glutenozależna – choroba trzewna, tzw. celiakia [3, 9]. U około 70% chorych stwierdza się zmiany morfologiczne w jeliłtach w postaci zaników i spłaszczenia kosmków, identycznie jak w chorobie trzewnej, chociaż większość z badanych nie wykazuje objawów jelitowych. Jednak znane są przypadki, gdy objawy choroby trzewnej na wiele lat wyprzedzają zapalenie opryszczkowe skóry. U pacjentów z zapaleniem opryszczkowym skóry, podobnie jak w chorobie trzewnej, stwierdza się zaostrzenie zmian chorobowych w związku ze stosowaniem diety bogatej w gluten.

Choroba najczęściej pojawia się w wieku przedszkolnym lub wczesnym szkolnym. Zmiany skórne pod postacią rumieni obrzękowych, grudek, pęcherzyków umiejscawiają się w charakterystycznej lokalizacji: na łokciach, w okolicy łędziowo-krzyżowej, na pośladkach, kolanach, na twarzy i skórze głowy owłosionej. Dzieci skarżą się na silny świąd i pieczenie zmian chorobowych, dlatego często dominują w obrazie klinicznym przeczosi i nadżerki pokryte licznymi strupami. Stan ogólny zwykle pozostaje dobry, jednak choroba ma charakter przewlekły. Zdecydowaną poprawę stanu miejscowego obserwuje się w trakcie stosowania diety bez zawartości jodu (sól!) oraz diety bezglutenowej.

Stosunkowo rzadko u dzieci obserwuje się jedną z najczęściej opisywanych chorób pęcherzowych dorosłych, pemfigoid. U pacjentów dorosłych pemfigoid często współistnieje z nowotworami złośliwymi narządów wewnętrznych, natomiast u dzieci sporadycznie zdarza się koincydencja ze schorzeniami o podłożu autoimmunologicznym, jak wrzodziejące zapalenie jelita grubego lub kłębkowe zapalenie nerek [10, 11]. Etiologia choroby pozostaje nieznana. W obrazie klinicznym dominują różnej wielkości pęcherze o dobrze napiętej pokrywie (fot. 2), zwykle rozsiane na całej skórze, chociaż u młodszych dzieci zajmują zwykle twarz, dy-



Fot. 2. Pemfigoid pęcherzowy (własność autorów, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Uniwersytetu Medycznego, Wrocław)

stalne części kończyn i okolice narządów płciowych.

Pęcherze i nadżerki mogą być także obecne na błonach śluzowych jamy ustnej. Stan ogólny zależy od zaawansowania i rozległości zmian skórnych, a występujący okresowo świąd i pieczenie zmian skórnych może być przyczyną rozdrażnienia i niepokoju, szczególnie młodszych pacjentów. Przebieg schorzenia jest łagodny jednak wielomiesięczny, często nawrotowy. Rozpoznanie kliniczne powinno

zostać potwierdzone badaniem tkankowym za pomocą bezpośredniej metody immunofluorescencji, która wykazuje linijnie ułożone złogi IgG i C3 w strefie błony podstawnej oraz metodą pośrednią i ewentualnie badaniem histologicznym [12]. Pewną odmianą pemfigoidu u noworodków są zmiany rumieniowo-obręzkowo-pęcherzykowe, które pojawiają się w kilka dni po porodzie matki chorującej w ciąży na opryszczki ciężarnych [1, 13]. Zmiany chorobowe u noworodków są spowodowane biernym przeniesieniem przez łożysko przeciwciał klasy IgG. Wykwity pęcherzykowe, pęcherzowe bądź rumieniowe utrzymują się przez kilka dni lub tygodni. Stan ogólny dziecka jest dobry. Zmiany skórne ustępują samoistnie.

Również z powodu przezłożyskowego przenikania przeciwciał IgG matki chore na pęcherzycę zwykłą mogą urodzić noworodka z cechami klinicznymi, immunologicznymi i histologicznymi tej choroby [1]. Ponieważ noworodek nie wytwarza nowych przeciwciał, choroba samoistnie zanika. U dzieci w wieku wczesnoprzedzkołnym niezwykle rzadko obserwuje się zachorowania na pęcherzycę, ciężkie choroby autoimmunologiczne. Zwykle z tej grupy, w której wyróżniamy pęcherzycę zwykłą z odmianą bujającą oraz opryszczkowatą, pęcherzycę liściastą i rumieniowatą u małych pacjentów opisywane są pęcherzyca zwykła i liściasta [6, 14]. Cechą wspólną pęcherzyc jest akantoliza widoczna w badaniu histologicznym oraz obecność w surowicy i naskórku przeciwciał pemphigus. Zmiany skórne mają charakter niezapalnych pęcherzy i pęcherzyków, nadżerek i strupów zlokalizowanych na całej skórze, chociaż u dzieci częściej obserwuje się pierwsze wysiewy na skórze głowy owłosionej i tułowiu. W pęcherzycy zwykłej często równolegle lub nawet przed pojawieniem się pęcherzy na skórze, wiotkie pęcherze i bolesne nadżerki mogą pojawiać się na błonie śluzowej jamy ustnej, utrudniając spożywanie pokarmów, przetykanie, mówienie, a zlokalizowane w krtani mogą być przyczyną chrypki. Stan ogólny dzieci jest średnio ciężki. Dzieci często skarżą się na pieczenie, ból

i świąd chorej skóry. Bardzo charakterystycznym objawem klinicznym aktywnej formy choroby jest spękanie naskórka pod wpływem nawet drobnego potarcia, tzw. objaw Nikolskiego.

## **Leczenie chorób pęcherzowych o podłożu autoimmunologicznym**

Ze względu na obecność u podłoża wymienionych chorób procesu immunologicznego wszystkie wyżej wymienione choroby muszą w pierwszym okresie trwania być diagnozowane i leczone szpitalnie. Należy pamiętać, że skóra noworodków, niemowląt i dzieci znacznie różni się od skóry ludzi dorosłych [15]. Zawiera mniej gruczołów potowych i łojowych, mniejsza jest też liczba włosów oraz połączeń międzykomórkowych. Substancje lecznicze, w tym środki odkażające, np. alkohol izopropylowy, metylowy, etylowy, chloroheksydyna, jodyna powidonowa bardzo łatwo przenikają przez skórę, a stosowane na duże przestrzenie mogą być przyczyną zatrucia małego pacjenta. U chorego noworodka także mycie skóry powinno odbywać się delikatnie przy pomocy soli fizjologicznej i ograniczać się do okolic zmacerowanych i podrażnionych [6]. Zbyt intensywne mycie, szczególnie przy pomocy drażniących mydeł zmienia pH skóry, przez co warstwa rogowa naskórka traci swoje właściwości ochronne. W terapii pęcherzyc, pemfigoidu, linijnej IgA dermatozy lekami pierwszego rzutu są kortykosteroidy stosowane we wlewach dożylnych lub doustnie. Często łączy się je z innymi lekami o działaniu immunosupresyjnym, jak metotreksat, cyklofosfamid lub cyklosporyna A i azatiopryna [3, 16]. W pemfigoidzie, linijnej IgA dermatozie dobre efekty terapeutyczne uzyskuje się przy stosowaniu ogólnym dapsonu. Natomiast w zapaleniu opryszczkowatym skóry niezbędna jest dieta bezglutenowa i dieta uboga w jod, nawet u dzieci bez objawów choroby trzewnej. W leczeniu zewnętrznym stosuje się aerozole ze środkami odkażającymi łączone z kortykosteroidami, pęcherze należy nakłuć sterylną igłą, pozostawiając ich pokrywę (naturalny opatrunek biologiczny), a na nadżerki i strupy stosuje się kortykosteroidy o średniej sile działania. Niektóre, rozległe powierzchnie chorej skóry wymagają dodatkowo stosowania opatrunków hydrofilowych i hydrożelowych. Ubrania powinny być delikatne, nie przylegające do skóry [3, 6, 16].

## **Podsumowanie**

Choroby pęcherzowe o podłożu immunologicznym są stosunkowo rzadkie, ale należy brać je pod uwagę przy obecności na skórze pęcherzy, które utrzymują się mimo leczenia ponad miesiąc [6]. W diagnostyce różnicowej schorzeń przebiegają-



cych z obecnością pęcherzy na skórze u noworodków i niemowląt wymienia się kiłę wrodzoną, w której zmiany skórne pod postacią pęcherzyków i krwotocznych pęcherzy umiejscowionych na stopach i dłoniach występują często w 2 do 6 tygodni po urodzeniu; opryszczkę noworodków wywołaną zakażeniem wirusem HSV (*herpes simplex virus*) – w 70 % wykwyty pęcherzowe są obecne przy porodzie; wrodzone pęcherzowe oddzielanie się naskórka – brak zmian u matki, pęcherze obecne głównie w miejscach urazów. Przyczyną zmian pęcherzowych u noworodków i małych dzieci mogą także być infekcje bakteryjne wywołujące ciężką dermatozę jaką jest pęcherzowe i złuszczone zapalenie skóry lub liszajec pęcherzowy (w mętnym płynie z pęcherzy stwierdza się obecność *Staphylococcus aureus*). Zapalenie pęcherzowe i złuszczone skóry (*staphylococcal scaled-skin syndrome*, SSSS) to choroba występująca głównie u noworodków i małych dzieci [17]. Czynnikiem etiologicznym jest gronkowiec złocisty, a zmiany skórne pod postacią uogólnionego stanu zapalnego skóry z obecnością wiotkich pęcherzy powstają na skutek działania epidermolizyny, która jest wytwarzana przez gronkowce [18]. Podobnie jak w pęcherzycach obecny jest objaw Nikolskiego, czyli spękanie naskórka pod wpływem niewielkiego potarcia. U dzieci z prawidłową odpornością zastosowanie doustnej antybiotykoterapii powoduje ustąpienie choroby w czasie 10–14 dni. Pęcherzyki i pęcherze na skórze dzieci obserwuje się także w dermatozach przebiegających z ostrym stanem zapalnym, na przykład w ostrym kontaktowym zapaleniu skóry, atopowym i łojotokowym zapaleniu skóry, a także w reakcjach na ukąszenia owadów [6]. Zespołem chorobowym, który związany jest z nadwrażliwością na leki i infekcje bakteryjne, wirusowe, pokarmy i szczepionki jest rumień wielopostaciowy. W znacznej części przypadków symetryczne wykwyty rumieniowo-obrzękowe, a także pęcherzowe występują na ramionach, dłoniach, stopach, podudziach w tydzień lub dwa po infekcji górnych dróg oddechowych. W ciężkiej odmianie rumienia wielopostaciowego, tzw. zespole Stevensa-Johnsona bolesne zmiany pęcherzowe, liczne nadżerki występują głównie na błonach śluzowych jamy ustnej, jamy nosowej i gardła oraz w okolicy narządów płciowych (fot. 3).

Stan dzieci jest ciężki, objawom skórny towarzyszy wysoka gorączka, dreszcze, wymioty, ropne zapalenie spojówek. Zespół Stevensa-Johnsona często wymaga hospitalizacji dziecka na oddziale intensywnej terapii [19]. Najcięższą odmianą rumienia wielopostaciowego, która zagraża życiu, jest toksyczna nekroliza naskórka Lyella, w której zmiany rumieniowo-pęche-



Fot. 3. Zespół Stevensa-Johnsona (własność autorów, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Uniwersytetu Medycznego, Wrocław)

rzowe zwykle zajmują całą skórę oraz błony śluzowe. Skóra przypomina oparzenie II stopnia. Choroba wywołana jest najczęściej przez leki (95%), głównie antybiotyki z grupy aminopenicylin, cefalosporyny, tetracykliny, leki przeciwpadaczkowe i nie-steroidowe leki przeciwzapalne [20].

W jednym przypadku na 250 żywych urodzeń stwierdza się u noworodków pojedyncze lub liczne pęcherze bądź nadżerki na nadgarstkach, palcach rąk, górnej wardze. Pęcherze zawierają jałowy, surowiczny płyn, ustępują bez bliznowacenia. Przyczyną powstawania zmian jest intensywne ssanie przez płód powyższych części ciała [15].

W etiologii i patogenezie chorób przebiegających ze zmianami pęcherzowymi u dzieci należy rozważyć wiele czynników. W ustaleniu przyczyn pomocny bywa wywiad zebrany od rodziców dziecka, a także badania dodatkowe, w tym ocena histologiczna, immunologiczna oraz podstawowe badania krwi.

## Piśmiennictwo

1. Zillikens D. *Choroby pęcherzowe autoimmunologiczne*. W: Burgdorf WHC, Plewig G, Wolff HH, Landthaler M. *Braun-Falco Dermatologia*. Czelej, Lublin 2010; (2): 663–690.
2. Gurcan H, Mabrouk D, Razzaque Ahmed A. Management of pemphigus in pediatric patients. *Minerva Pediatr* 2011; 63: 279–291.
3. Rosińska-Borkowska D. *Choroby pęcherzowe o podłożu autoimmunologicznym*. W: Miklaszewska M, Wąsik F. *Dermatologia pediatryczna*. Volumed, Wrocław 2000; (2): 15–53.
4. Kneisel A, Hertl M. Autoimmune bullous skin diseases. Part 1: Clinical manifestations. *J Dtsch Dermatol Ges* 2011; 9: 844–856.
5. Dmochowski M. Linijna IgA dermatoza pęcherzowa. *Post Derm Alerg* 2003; 6: 351–364.
6. Cohen BA. *Dermatologia dziecięca*. Czelej, Lublin 1999: 93–113.
7. Sokołowska-Wojdyło M, Sztaba-Kania M, Sobjanek M, Barańska-Rybak W. Różnorodność obrazu klinicznego linijnej IgA dermatozy pęcherzowej (LABD) w materiale Pracowni Immunodermatologii i serologii Kliniki Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Akademii Medycznej w Gdańsku. *Post Dermatol Alergol* 2007; 2: 82–88.
8. Yang B, Wang C, Wang N, Pan F, et al. Childhood epidermolysis bullosa acquisita report of a Chinese case. *Pediatr Dermatol* 2012; 29: 614–617.
9. Green P, Cellier C. Celiac disease. *N Engl J Med* 2007; 357: 1731–1743.
10. Barreau M, Stefan A, Brouard J, Leconte C, et al. Infantile bullous pemphigoid. *Ann Dermatol Venerol* 2012; 139: 555–558.
11. Goebler M, Zillikens D. Bullous pemphigoid: diagnosis and management. *Exp Rev Dermatol* 2006; 1: 401–411.
12. Dmochowski M, Bowszyc-Dmochowska M. Bieżące wiadomości o patogenezie pemfigoidu pęcherzowego. *Post Dermatol* 2000; (17): 167–174.

13. Lipozencić J, Ljubojevic S, Buković-Mokos Z. Pemphigoid gestationis. *Clin Dermatol* 2012; 30: 51–55.
14. Mabrouk D, Ahmed AR. Analysis of current therapy and clinical outcome in childhood pemphigus vulgaris. *Pediatr Dermatol* 2011; 28: 485–493.
15. Urban J. *Fizjologiczne zmiany skórne, choroby skóry noworodków i niemowląt*. W: Miklaszewska M., Wąsik F. *Dermatologia pediatryczna*. Volumed, Wrocław 1999; (1): 27–44.
16. Beissert S, Werfel T, Frieling U. A comparison of oral methylprednisolone plus azathioprine or mycophenolate mofetil for the treatment of pemphigus. *Arch Dermatol* 2007; 143: 1536–1542.
17. Stanley JR, Amagai M. Pemphigus, bullous impetigo, and the staphylococcal scalded-skin syndrome. *N Engl J Med* 2006; 355: 1800–1810.
18. Li MY, Wei GH, Qiu L. Staphylococcal Scalded Skin Syndrome in Neonates: An 8-Year Retrospective Study in a Single Institution. *Pediatr Dermatol* 2013; April 5.
19. Sotelo-Cruz N. Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis in children. *Gac Med Mex* 2012; 148: 265–275.
20. Maj J, Plomer-Niezgoda E. *Choroby rumieniowe*. W: Szepietowski J, Reich A. *Leczenie chorób skóry i chorób przenoszonych drogą płciową*. PZWL, Wrocław 2008; (2): 174–188.

### Adres do korespondencji:

dr hab. n. med. Joanna Maj  
Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii  
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
ul. Chałubińskiego 1, 50-368 Wrocław  
E-mail: joannamaj21@wp.pl

## **Epidermolysis bullosa – nierozwiązany w Polsce problem „Dzieci Motyli”**

*Joanna Jutkiewicz-Sypniewska<sup>1, 2</sup>, Bartłomiej Noszczyk<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Klinika Chirurgii Plastycznej CMKP, Warszawa

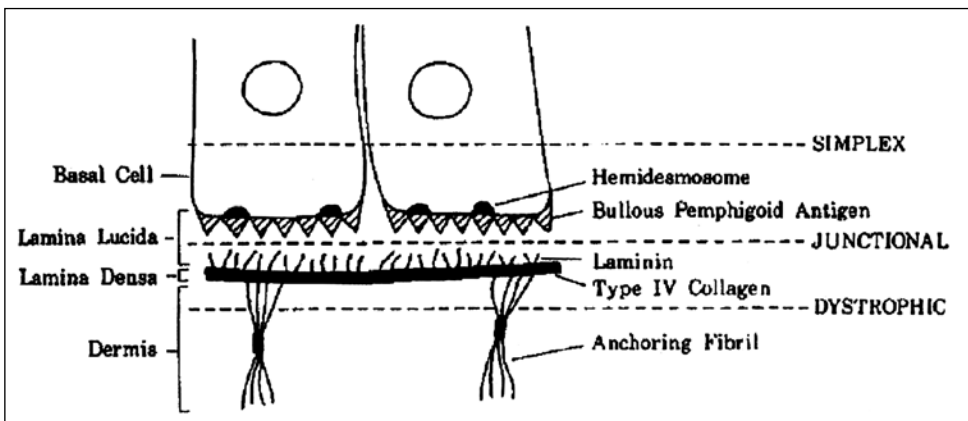
<sup>2</sup> Oddział Chirurgii Dziecięcej Szpitala Dziecięcego im. J. Bogdanowicza, Warszawa

### **Uwagi ogólne**

Epidermolysis bullosa (EB) – pęcherzowe oddzielanie się naskórka – jest rzadką chorobą genetyczną, charakteryzującą się powstawaniem pęcherzy i ran na skórze i błonach śluzowych nawet po bardzo drobnych urazach. Szacuje się, że występuje w 1 przypadku na 40 tys. żywych urodzeń. Opisano 27 różnych fenotypów schorzenia i ponad 100 różnych jego genotypów, obejmujących mutacje w 13 strukturalnych genach.

Według najprostszego podziału wyróżnia się 3 postaci choroby w zależności od rodzaju uszkodzeń białek budujących okolice błon podstawnych nabłonków (ryc. 1).

EB simplex (EBS) to postać prosta, w której pęcherze powstają na poziomie komórek podstawnych naskórka. Dziedziczona jest w sposób autosomalny dominu-



Ryc. 1. Podział EB na podstawie obrazu w mikroskopie elektronowym. Za: Herold J, et al. [1]

jący. Mutacja dotyczy genu kodującego keratynę. Rany powstają głównie na rękach i stopach. Nie powodują powstawania blizn. Pacjenci ci rzadko wymagają pomocy chirurga (fot. 1).

EB junctional (EBJ) – postać łącząca to postać choroby, w której pęcherze powstają na poziomie blaszki jasnej błony podstawnej. Dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Mutacja dotyczy genów kodujących kalininę – białko zawarte w blaszce jasnej. W grupie tej wyróżnia się typ Herlitz (EBJ-H), zwany również letalnym, pacjenci zwykle nie przeżywają 1. roku życia. Umierają z powodu posocznicy lub w przebiegu ogólnoustrojowej reakcji zapalnej (SIRS) (fot. 2). Drugim typem jest EBJ-non-Herlitz, w którym pacjenci dożywają wieku dorosłego, jednak przewlekłe, ziarninujące rany bardzo utrudniają życie (fot. 3).

EB dystrophica (DEB) – postać dystroficzna – pęcherze powstają poniżej blaszki gęstej błony podstawnej. Mutacja dotyczy genów kodujących typ VII kolagenu. Wyróżnia się postać dziedziczną w sposób autosomalny recesywny (RDEB), zwykle o dużo cięższym przebiegu niż postać dziedziczona w sposób dominujący (DDEB). Najbardziej charakterystyczną cechą DEB jest powstawanie blizn, następnie przykurczów i deformacji obejmujących głównie ręce i stopy, prowadzących do ciężkiego inwalidztwa (Fot. 4).

Niestety problemy skórne nie są jedynymi dotyczącymi chorych i ich rodzin. W tabeli 1 wymienione są najważniejsze zaburzenia innych układów i narządów [2, 3, 4].



Fot. 1. Zmiany na rękach u pacjenta z EBS. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 2. 6-miesięczna dziewczynka z EBJ-H. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 3. Przewlekła rana i deformacja stopy u 17-letniego chłopca z EBJ-non-H. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 4. Deformacja rąk u pacjenta z RDEB, tzw. „mitten deformity” – rękawica pięściarska. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 5. 9-letnia dziewczynka z mózgowym porażeniem dziecięcym i RDEB. Źródło: ze zbioru własnego

Tab 1. Najczęstsze problemy pozaskórne pacjentów z EB

Układ pokarmowy	Układ moczowo-płciowy	Narząd wzroku	Inne problemy
problemy stomatologiczne	nawrotowe zakażenia	nadżerki, pęcherze i bliznowacenie rogówki	rak kolczysto komórkowy skóry
przyrośnięcie języka	zwężenie moczowodów i cewki moczowej	nieprawidłowe ustawienie brzegów powiek	świąd skóry
zwężenie przełyku			
zaburzenia połykania	bliznowacenie warg sromowych i żołędzi	obrzęk spojówek	niedokrwistość
atrezja odźwiernika	kamica nerkowa	krwotok podspojówkowy	kardiomiopatia
przewlekłe zaparcia	kłębuszkowe zapalenie nerek	bliznowacenie i zarośnięcie przewodów łzowych	opóźnienie dojrzewania płciowego
przewlekłe niedożywienie	skrobiawica nerek		osteoporoza
mikrostomia	niewydolność nerek	zamazane widzenie, utrata wzroku	depresja

Analiza tabeli w sposób jednoznaczny pokazuje, że pacjenci z EB powinni być objęci opieką wielodyscyplinarnego zespołu specjalistów mającego doświadczenie w leczeniu tej jednostki chorobowej. W zespole takim powinni znaleźć się: derma-

tolog, chirurg dziecięcy, chirurg plastyk, urolog, nefrolog, okulista, dietetyk, onkolog, genetyk, rehabilitant, psycholog. W większości krajów na świecie istnieją wyspecjalizowane ośrodki, w których pacjenci i ich rodziny otrzymują kompleksową pomoc od momentu urodzenia się dziecka po jego życie dorosłe. Przykładami takich ośrodków jest EB-Haus w Salzburgu, EB centra we Freiburgu, Birmingham, Great Ormond Hospital i St. Thomas Hospital w Londynie, w Brnie i Zagrzebiu. Ogromne znaczenie ma działalność krajowych stowarzyszeń DEBRAInt. zrzeszających chorych na EB i ich rodziny. Stowarzyszenia te w wielu krajach prowadzą bardzo aktywną działalność nosząc pomoc pacjentom, prowadząc szeroko zakrojone kampanie edukacyjne dla społeczeństw, ściśle współpracując z centrami EB wspomagając rozwój badań naukowych w tej dziedzinie [5]. Na tle tych krajów opieka w Polsce wygląda źle. Jednym z nielicznych specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem dermatologicznym jest prof. Cezary Kowalewski z Katedry i Kliniki Dermatologicznej I Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Medycznego w Warszawie. Badania genetyczne prowadzone są w Zakładzie Genetyki Medycznej, w Pracowni Badań Chorób Dziedzicznych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie (dr Katarzyna Wertheim-Tysarowska, dr Anna Kutkowska) oraz w Poradni Genetycznej i Laboratorium Diagnostyki Genetycznej MedGen w Warszawie (dr Agnieszka Sobczyńska-Tomaszewska). Niestety los dzieci i ich rodzin w dalszych etapach życia (po postawieniu diagnozy) jest bardzo trudny. Szacuje się, że w Polsce żyje ok. 500 pacjentów z EB, w tym ok. 200 z postacią dystroficzną. Nie ma ani jednego ośrodka, w którym pacjenci ci otrzymywaliby kompleksową pomoc medyczną.

## Materiał własny

Na Oddziale Chirurgii Ogólnej Szpitala Dziecięcego im. J. Bogdanowicza w Warszawie od grudnia 2006 roku objęliśmy opieką 33 dzieci w wieku od 6 mies. życia do 30 lat (leczenie pacjenta dorosłego wymaga każdorazowo indywidualnej zgody NFZ). Większość tych pacjentów ma postać dystroficzną, dwoje chorych – postać prostą, jedno dziecko – *łączącą typ* Herlitz (niemowlę zmarło), jedno – *łączącą typ non-Herlitz*. W ośrodku podejmującym się leczenia pacjentów z EB należało przeprowadzić szkolenia całego personelu mającego kontakt z dzieckiem (salowe, pielęgniarki, lekarze różnych specjalizacji), wyjaśnić im specyfikę choroby i przedstawić standardy postępowania z tymi chorymi, np. to, że nie wolno: przenosić ich, chwytając „pod pachy”, przy zakładaniu wkłucia dożylnego zakładać stazy, aplikować czopków czy podawać tabletek. Nie należy przyklejać plastrów ani elektrod do EKG (ostatnio pojawił się na rynku aerozol, który rozpuszcza klej w niektórych rodzajach przyklepców). Nie powinno się pacjentów cewnikować (w razie konieczności należy wykonywać nakłucie nadłonowe). Należy w miarę możliwości unikać intubacji



Fot. 6. Sposób stabilizacji rurki intubacyjnej. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 7. Zabezpieczenie twarzy naporafinowaną gazą w trakcie znieczulenia bez intubacji. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 8. Siostry z RDEB karmione przez matkę i pielęgniarkę przez gastrostomię. Źródło: ze zbioru własnego

w czasie znieczulenia, a jeśli to konieczne (np. podczas rozszerzania przełyku), rurka musi być zabezpieczona wyłącznie bandażami (fot. 6, 7). Technika operacyjna musi być bardzo delikatna, by nie powodować powstawania nowych pęcherzy i ran.

Po kilku latach doświadczeń opracowaliśmy własne zasady leczenia pacjentów. Po pierwsze należy dążyć do poprawy ich stanu odżywienia. Ponad 80% chorych ma wagę dużo poniżej 3 centyla. Najlepszym choć wcale niedoskonałym rozwiązaniem jest zakładanie gastrostomii. Do tej pory założyliśmy je u dziewięciorga dzieci. Trzeba pamiętać, że u tych pacjentów **nie wolno** zakładać przezskórnej endoskopowej gastrostomii (PEG) (fot. 8, 9). Najczęstszym powikłaniem obserwowanym przez nas i opisywanym w literaturze jest uporczywy przeciek treści pokarmowej obok rurki gastrostomijnej [6, 7, 8, 9].



Fot. 9. 17-letni chłopiec ważący 35 kg, 2 lata po założeniu gastrostomii przytył 7 kg. Źródło: ze zbioru własnego



Kolejnym poważnym problemem jest dysfagia. Najczęściej jest spowodowana powstaniem w przełyku pęcherzem. Zwykle po podaniu leków przeciwbólowych i stosowaniu przez kilka dni diety płynnej dolegliwości ustępują. Niektóre dzieci jednak wymagają w tym okresie nawadniania drogą dożylną. Wynikiem powtarzających się ran w przełyku jest jego zwężenie, które może doprowadzić do bardzo poważnego upośledzenia połykania. Tacy pacjenci wymagają badania kontrastowego przełyku, a po potwierdzeniu istnienia anatomicznego zwężenia, są kwalifikowani do rozszerzania. Przeprowadzamy je sposobem balonowania pod kontrolą monitora rtg. Nie wolno rozszerzać przełyku sposobem bougienage! W przeciwieństwie do zwężeń przełyku spowodowanych innymi przyczynami (np. oparzeniem chemicznym) zabiegu nie trzeba powtarzać. Jednorazowe rozszerzanie zwykle wystarcza na co najmniej 2 lata. Wykonaliśmy do tej pory 7 takich zabiegów (fot. 10) [10, 11].

Niedokrwistość występowała u 45% (15) naszych pacjentów z EB. Najniższe poziomy hemoglobiny sięgały 5,7 g/dl. Jest to niedokrwistość z niedoboru żelaza, którego poziom u 78% (25) dzieci był poniżej normy. Należy w miarę możliwości unikać przetaczania krwi. Od 6 lat pacjentom z niedokrwistością podajemy dożylnie żelazo (preparat Venofer). W zależności od ciężkości anemii podajemy je w cyklu 2–3 razy w tygodniu aż do pełnej należytnej dawki, lub okresowo raz na 2–3 miesiące. Pozwoliło to uniknąć przetaczania krwi u wszystkich leczonych na naszym oddziale chorych [12].

Upośledzona koordynacja ruchowa tych dzieci jest spowodowana kilkoma czynnikami: zmianami bliznowatymi na skórze stóp utrudniającymi sprawne poruszanie się, deformacją rąk, osteoporozą wynikającą z małej aktywności fizycznej, niedoborem witaminy D<sub>3</sub>, ograniczaniem aktywności dzieci przez rodziców, starających się chronić je przed urazami [13]. Na naszym oddziale umożliwiamy odbywanie 1–2-tygodniowych turnusów, podczas których dziecko codziennie ćwiczy pod okiem do-



Fot. 10. Balonowanie przełyku pod kontrolą monitora rtg. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 11. Ćwiczenia rąk pod okiem rehabilitanta. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 12. Zajęcia ogólnorozwojowe na obozie zorganizowanym przez DEBRĘ. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 13. „Degloving manouver”. Źródło: ze zbioru własnego

świadczono rehabilitanta, a rodzice są instruowani, jak kontynuować ćwiczenia w domu (fot. 11, 12).

Jednym z największych wyzwań dla chirurga zajmującego się chorymi z EB są operacje deformacji rąk. Na naszym oddziale przeprowadzono 17 takich operacji u dwanaścioro dzieci. Metody leczenia zmieniały się wraz z nabywaniem przez nas doświadczenia i dostępem do nowych, coraz lepszych opatrunków. Pierwsze operacje wykonywaliśmy stosując tzw. „degloving manouver” (fot. 13) oraz przeszczepy skóry pełnej grubości na miejsca z obnażonymi ścięgnami lub pęczkami naczyniowo-nerwowymi i opatrunki z natłuszczonego tiulu [14, 15, 16, 17, 18]. Rany po takich operacjach goiły się zwykle ok. 2 miesięcy.

Wykorzystując doświadczenie z leczenia oparzeń, jako pierwsi na świecie zastosowaliśmy rękawice z Biobrane, co pozwoliło na skrócenie leczenia i zmniejszenie ilości zmian opatrunków przeprowadzanych w znieczuleniu ogólnym [19, 20, 21] (fot. 14).



Od 2 lat przeprowadzamy operacje z zastosowaniem tzw. split-off graftu – przeszczepu naskórka pęcherza wytwarzanego na niezmienionej skórze. W połączeniu z nowoczesnymi, nie przylegającymi do rany opatrunkami (Mepitel, Mepilex, Polymem), opatrunkami zawierającymi srebro (MepilexAg, Polymem Silver, ActicoatAg Absorbent) oraz żelami do ran (np. Prontosan), zwykle uzyskujemy wygojenie większości ran w ciągu ok. 1 miesiąca (fot. 15, 16) [6, 22].

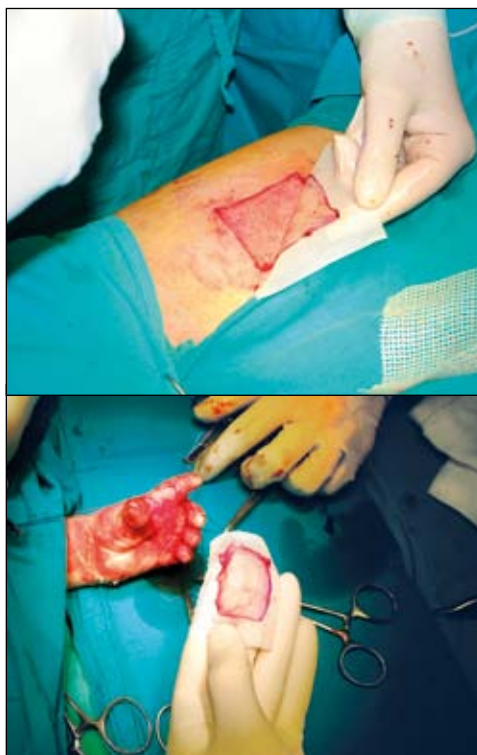
Ciągle największym problemem jest zaopatrzenie ortopedyczne po zabiegu. Od lat nie możemy znaleźć zakładu sprzętu ortopedycznego, który produkowałby indywidualnie dopasowane ortezy z odpowiedniego, nietraumatycznego materiału.



Fot. 14. Rękawica z Biobrane. Źródło: ze zbioru własnego



Fot. 15. Wysokospecjalistyczne opatrunki stosowane po operacji deformacji ręki. Źródło: ze zbioru własnego



Zdjęcie 16. Operacje z wykorzystaniem split-off graftu. Źródło: ze zbioru własnego

Niestety nawroty deformacji rąk są w tej jednostce chorobowej nieuniknione, bez względu na metodę operacji. W literaturze opisywane są przeciętnie po 2–5 latach od operacji, co jest zgodne z naszymi obserwacjami [16, 23, 24].

W najbliższym czasie planujemy rozszerzyć naszą działalność o wprowadzenie badań densytometrycznych i leczenie bifosfonianami. Chcielibyśmy również rozpocząć podawanie Erytropoetyny jako uzupełnienie terapii Venoferem.

Mimo stałej poprawy i rozszerzania pomocy medycznej, jaką oferujemy dzieciom chorym na Epidermolysis bullosa, wciąż istnieje mnóstwo nierozwiązanych problemów. Do najważniejszych należą: brak specjalistycznej opieki stomatologicznej [25] oraz brak współpracy z onkologiem zaznajomionym ze specyfiką raka kolczystokomórkowego powstającego na podłożu przewlekłych ran tych pacjentów. Rak kolczystokomórkowy jest obecnie główną przyczyną śmiertelności w niektórych typach EB [26, 27]. Konieczne jest rozwinięcie stałej współpracy z nefrologiem i kardiologiem ze względu na powikłania i niewydolność narządów występującą coraz częściej wraz z wydłużeniem się życia chorych. O dobrym zaopatrzeniu ortopedycznym wspomiano już wcześniej. Wszystkie te problemy, jak również leczenie pacjentów po 18. roku życia, byłyby rozwiązane, gdyby, na wzór wielu krajów, powstało w Polsce „EB centrum”. Kolejnym zagadnieniem jest zaopatrzenie w wysokospecjalistyczne i nieprzylegające do ran opatrunki. Od stycznia bieżącego roku duża część takich opatrunków znalazła się na liście leków refundowanych i pacjenci otrzymują je za niewielką opłatą. Jednak ze względu na brak odrębnie finansowanych procedur dla Epidermolysis bullosa, jednostki przyjmujące takich pacjentów ponoszą bardzo wysokie koszty ich leczenia.

Życie osób z EB, które w dzisiejszych czasach dożywają 40, a nawet 50 lat, jest związane z ciągłym bólem. Jest to schorzenie rzadkie. Ze względu na niską znajomość w polskim systemie ochrony zdrowia specyfiki i standardów postępowania z chorymi, pacjenci ci, w czasie poszukiwania pomocy medycznej, są narażeni na dodatkowe, niepotrzebne cierpienie, zarówno fizyczne, jak i psychiczne. Z tego powodu sprawą niezwykle pilną jest nie tylko stworzenie „EB centrum”, co zbliżyłoby nas do poziomu opieki większości krajów w Europie, ale także rozpowszechnianie wiedzy o tej jednostce chorobowej wśród lekarzy różnych specjalności, szczególnie lekarzy pierwszego kontaktu i pediatrów.

## Piśmiennictwo:

1. Herold J, et al. Epidermolysis bullosa in children pathophysiology, anaesthesia and pain management. *Paediatr Anaesth* 2002; 12 (5): 388–397.
2. Burgu B, Duffy PG, Wilcox DT. Single-centre experience of genitourinary complication of epidermolysis bullosa. *J Pediatr Urol* 2006; 2: 583–586.

3. Fine J-D, Mellerio JE. Extracutaneous manifestation and complication of inherited epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* 2009; 61(3): 387–402.
4. Sidwell RU, Yates R, Atherton D. Dilated cardiomyopathy in dystrophic epidermolysis bullosa. *Arch Dis Child* 2008; 83: 59–63.
5. Nading MA, Lahmar JJ, Frew JW, et al. A ski and adventure camp for young patients with severe forms of epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* 61(3): 508–511.
6. Limited Hand Surgery in Epidermolysis bullosa. W: *Orthopedic Surgery*, ISBN 978-953-51-0231-1, edited by Zaid Al-Aubaidi and Andreas Fette <http://www.intechopen.com/articles/show/title/limited-hand-surgery-in-epidermolysis-bullosa> InTech – Open Access Company, University Campus STeP Ri Slavka Krautzeka 83/A, 51000 Rijeka, Croatia.
7. Birque K. Nutrition management of patients with epidermolysis bullosa. *J Am Diet Assoc* 1995; 95(5): 575–579.
8. Hubbard L, Haynes L, Sklar M, Martinez AE, et al. The challenges of meeting nutritional requirements in children and adults with epidermolysis bullosa: proceedings of a multidisciplinary team study day. *Clin Exp Dermatol* 2011; 36: 579–584.
9. Haynes L, Mellerio JE, Martinez AE. Gastrostomy Tube Feeding in Children with Epidermolysis Bullosa: Consideration of Key Issues. *Pediatr Dermatol* 2012; 29(3): 277–284.
10. Castillo RO, Davies YK, Lin YC, et al. Management of oesophageal strictures in children with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *J Pediatr Gastr Nutr* 2002; 34(5): 535–541.
11. Rodriguez-Navarro AJ, Saenz R, Navarette C. Esophageal stenosis in epidermolysis bullosa-To the editor. *Gastrointest Endosc* 2007; 66(5): 1067.
12. Atherton DJ. Intravenous iron(III) hydroxide-sucrose complex for anaemia in epidermolysis bullosa. *Brit J Dermatol* 140: 773.
13. Fewtrell MS, Allgrove J, Gordon I, et al. Bone mineralization in children with epidermolysis bullosa. *Pediatr Dermatol* 2006; 154: 959–962.
14. Noszczyk BH, Jethon J. Modern surgical treatment in Epidermolysis bullosa. 13 Sympozjum „Oparzenia 2006”. Poznań 8–10 June 2006, *Leczenie Ran* 2006, 3 (2): 64.
15. Noszczyk B, Jethon J, Kowalewski C. Early postoperative results after hand surgery in Epidermolysis bullosa dystrophica recessiva generalisata gravis. 33<sup>rd</sup> Annual Meeting of Society for Cutaneous Ultrastructure Research. 8–10 June 2006, Warsaw.
16. Noszczyk B, Jutkiewicz J, Jethon J, Wróbel M, Szopiński P. Wyniki operacyjnego i pooperacyjnego leczenia palczostów w Epidermolysis bullosa. *Pol Prz Chir* 2008; 80(8): 744–759.
17. Marin-Bertolin S, Amaya Valero JU, Neira Gimenez C et al. Surgical management of hand contractures and pseudosyndactyly in dystrophic epidermolysis bullosa. *Ann Plas Surg* 1999; 43(5): 555–559.
18. Bernardis C, Box R. Surgery of the hand in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* 2010; 28(2): 335–341.
19. Jutkiewicz-Sypniewska J, Noszczyk B, Wróbel M. Biobrane In the treatment of hand deformities in children with recessive dystrophic epidermolysis bullosa – our first experiences. 5<sup>th</sup> World Congress of European Club for Paediatric Burns. Gdansk 8–11 October, 2008.

20. Jutkiewicz-Sypniewska J, Noszczyk B, Wróbel M, Bartosiewicz E, Pogorzelski P. Leczenie chirurgiczne zniekształceń rąk dzieci z Epidermolysis bullosa. *Prz Chir Dziec* 2009; 1(4): 86–87.
21. Jutkiewicz J, Noszczyk BH, Wrobel M. The use of Biobrane for hand surgery in Epidermolysis bullosa. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2010; 63(8): 1305–1311.
22. Noszczyk B, Jutkiewicz J. Nowoczesne postępowanie chirurgiczne w Epidermolysis bullosa. *Stand Med, Pediatr* 2010; 5–6(7): 913–915.
23. Mullet FLH, Smith PJ. Hand splintage following surgery for dystrophic epidermolysis bullosa. *Brit J Plast Surg* 1993; 46: 192–193.
24. Greider JL, Flatt AE. Care of the hand in recessive epidermolysis bullosa. *Plast Reconstr Surg* 1983; 72(2): 222–227.
25. Torres CP, Gomes-Silva JM, Mellara TS, et al. Dental care management in a child with recessive dystrophica epidermolysis bullosa. *Braz Dent J* 2011; 22(6): 511–516.
26. Arnold AW, Bruckner-Tuderman L, Zueger C, et al. Cetuximab therapy of Metastasizing cutaneous Squamous cell carcinoma in patient with severe recessive dystrophica epidermolysis bullosa. *Dermatology* 2009; 219: 80–83.
27. Fine J-D, Johnson LB, Weiner M, et al. Cause-Specific Risk of Childhood Death in Inherited Epidermolysis Bullosa. *J Pediatr* 2008; 2: 276–280.

### Adres do korespondencji:

dr n. med. Joanna Jutkiewicz-Sypniewska  
Oddział Chirurgii Dziecięcej  
Szpital Dziecięcy im. prof. Bogdanowicza  
ul. Niekłańska 4/24, 03-924 Warszawa  
tel. 22 509 84 06  
e-mail: joasiajut@gmail.com



**Problemy pediatrii w ujęciu interdyscyplinarnym**

Widzę, słyszę, czuję... ale nie zawsze – zaburzenia  
w funkcjonowaniu narządów zmysłów u dzieci

pod red. L. Sochockiej i A. Wojtyłki

ISBN 978-83-935324-2-1

ISBN 978-83-927665-9-9

## **Zadania pielęgniarki w opiece nad dzieckiem z pęcherzowym oddzielaniem naskórka**

*Magdalena Smelich<sup>1</sup>, Lucyna Sochocka<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Oddział pediatrii. Wojewódzkie Centrum Medyczne w Opolu

<sup>2</sup> Instytut Pielęgniarstwa.

Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa w Opolu

### **Wstęp**

Intensywny rozwój medycyny z jednej strony pozwolił na opanowanie wielu chorób zakaźnych, chorób z niedożywienia, z drugiej zaś strony ujawnił częstsze występowanie chorób genetycznych.

Genodermatozy to grupa chorób skóry, których występowanie uwarunkowane jest genetycznie. Są to choroby monogenowe, dziedziczone autosomalnie recesywnie lub dominująco. W schorzeniach tych zmiany chorobowe dotyczą częściej naskórka, rzadziej skóry właściwej. Genodermatozy mogą występować pod różną postacią, tj.: choroby przebiegające z pojawiającymi się bolesnymi pęcherzami na skórze, błonach śluzowych czy narządach wewnętrznych (Hailey-Hailey i Epidermolysis bullosa), choroby ze zmianami na skórze spowodowanymi zaburzeniami w rogowaceniu naskórka – rogowiec stóp i dłoni, rybia łuska zwykła, rybia łuska wrodzona.

Epidermolysis bullosa hereditaria to grupa niejednorodnych klinicznie, rzadkich wrodzonych chorób skóry i nabłonków [1].

### **Epidemiologia i etiologia**

Szacuje się, że zależnie od postaci, EB występuje z częstością 1:100 000–1:500 000 żywych urodzeń [2].

**Epidermolysis bullosa simplex** – to najczęściej występująca postać EB, dziedziczona w sposób autosomalny dominujący [3]. Mutacje dotyczą genów, które kodują keratynę 5 i 14, oraz wady bliżej nie znanych enzymów proteolitycznych, powodujących niszczenie keranocytów.



**Epidermolysis bullosa junctionalis** – powstaje na skutek mutacji genów, odpowiedzialnych za białka warunkujące prawidłowe zakotwiczenie błony podstawnej [2]. Nieprawidłowości dotyczą hemidesmosomów, czyli połączeń pomiędzy komórkami warstwy podstawnej a warstwą podstawną [3]. Dziedziczenie postaci hemidesmosomalnej może być autosomalne recesywne lub dominujące. Postać śmiertelna Herlitz to postać najrzadsza i dziedziczona jest autosomalnie recesywnie.

Uogólniona postać **Epidermolysis bullosa dystrophica** dziedziczona jest autosomalnie recesywnie, postać ograniczona – autosomalnie dominująco. Mutacje dotyczą genu COL<sub>7</sub>A<sub>1</sub> odpowiedzialnego za prawidłowe funkcjonowanie kolagenu VII [1], którego właściwości fizykochemiczne zostają zmienione. Kolagen VII odpowiada za prawidłowe połączenie naskórka i skóry.

## Objawy i przebieg schorzenia

**Epidermolysis bullosa simplex (EBS)** – Postać simplex stanowi ok. 90% wszystkich zachorowań [4]. Rozwój psychiczny dzieci jest nie zaburzony. Fizycznie również rozwijają się one prawidłowo. W zależności od nasilenia objawów i wieku, w którym pojawiają się pęcherze, wyróżniamy trzy, najczęściej występujące podtypy EBS [5]:

- Postać *Dowlinga-Meara* – choroba o ciężkim przebiegu w okresie wczesnego dzieciństwa. Zmiany zauważalne są w chwili narodzin lub pojawiają się w ciągu kilku dni. Duże i krwotoczne pęcherze występujące w pierwszej kolejności na dłoniach i stopach, stopniowo obejmują całe ciało. Równocześnie z uogólnionymi zmianami skórnymi pojawiają się zmiany na błonach śluzowych. Okres pierwszych tygodni życia, kiedy choroba jest nasiloną i występują zmiany uogólnione, jest okresem o dużej śmiertelności. Szacuje się, że śmiertelność tej postaci wynosi 40% [5]. W pozostałych przypadkach objawy stopniowo wycofują się. Pęcherze ustępując nie dają blizn, ale można zaobserwować przebarwienia i prosaki. Zauważalna jest dystrofia paznokci. Z upływem lat zmiany mogą obejmować tylko dłonie i stopy, objawiać się nadmiernym rogowaceniem naskórka i potliwością.
- Postać *Koebnera* – o nieco lżejszym przebiegu niż postać Dowlinga-Meara. Pierwsze pęcherze mogą występować przy urodzeniu. W niektórych przypadkach po raz pierwszy pojawiają się przed ukończeniem 1 roku życia [5]. Zmiany występują na potylicy, skórze grzbietu i kończynach dolnych, ale najczęściej pojawiają się na dłoniach i stopach, rzadko obejmując paznokcie. Zmiany pod postacią surowicznych, dobrze napiętych pęcherzy, mogą występować przez wiele lat, jednak w wieku dojrzałym można zaobserwować poprawę stanu zdrowia.
- Najłagodniejszą odmianą EBS jest poronna postać *Cockayen'a-Webera*. Występowanie zmian skórnych jest ograniczone do stóp i dłoni. Można zaobserwować wzmogoną potliwość. Pęcherze mogą też pojawiać się w miejscach nara-

zonych na mechaniczne urazy, np.: na szyi z podrażnienia kołnierzem koszuli. Objawy pojawiają się w różnym wieku, w okresie wczesnego dzieciństwa jak i dojrzałości. Zmiany nie dotyczą paznokci, uzębienia oraz błon śluzowych.

Pozostałe, rzadkie postacie EBS [6]:

- Ognia – dziedziczona autosomalnie dominująco, występują zaburzenia w ekspresji plektyny.
- Letalna z akantolizą – najcięższa, letalna postać EBS, dziedziczona autosomalnie recesywnie. Objawy uogólnione występują przy urodzeniu lub tuż po. Pęcherze ustępując nie pozostawiają blizn i prosaków. Dzieci umierają przed ukończeniem 24 miesięcy.
- Z dystrofią mięśniową – rzadka postać dziedziczona autosomalnie recesywnie. Mutacja dotyczy plektyny, białka, które jest obecne w półdesmosomach jak i w tkance mięśniowej. Uogólnione zmiany mogą być zauważalne już po urodzeniu lub pojawić się w ciągu kilku pierwszych dni życia. Pojawiają się zarówno na skórze jak i błonach śluzowych. Ustępując dają blizny i prosaki. Dystrofię mięśni obserwujemy przed końcem 12 mies. życia.
- Z przebarwieniami – łagodna postać charakteryzująca się występowaniem przebarwień. Zmiany mogą być obecne w chwili narodzin lub powstać we wczesnym dzieciństwie. Przebarwieniom mogą towarzyszyć zmiany rogowe dłoni i stóp. Powierzchnowe, swędzące zmiany ustępując pozostawiają przebarwienia i prosaki.

Epidermolysis bullosa junctionalis (EBJ) obejmuje ok. 1% zachorowań. W tej grupie chorób również wyróżniamy kilka podtypów.

- Odmiana Herlitza EBJ, to bardzo ciężka, letalna postać. Zmiany obserwujemy już w chwili urodzenia lub wkrótce po. Pęcherze powstające na całym ciele, duża wrażliwość skóry na urazy powoduje powstawanie rozległych, trudno gojących się nadżerek. Pęcherze i nadżerki tworzą się również na błonach śluzowych w jamie ustnej, gardle, krtani. W niektórych przypadkach mogą obejmować nawet tchawicę i oskrzela [5]. Całość zmian prowadzi do zaburzeń wodno-elektrolitowych. Większość dzieci umiera w przeciągu kilku dni, często na skutek wtórnych infekcji. U tych, które przeżywają pierwsze 12 miesięcy życia obserwuje się ziarninowanie nadżerek, które powstają w miejsce tworzących się i łatwo pękających pęcherzy.
- W EBJ typu nie-Herlitza, stosunkowo rzadkiej postaci, pęcherze są już obecne w chwili narodzin. Początkowo można zaobserwować podobieństwo do postaci Herlitza, ale nasilenie objawów jest dużo mniejsze. Zmiany ustępują, pozostawiając zaniki. Charakterystyczne dla tej postaci jest rozległe łysienie i dystrofia paznokci [5]. U pacjentów, którzy dożywają wieku dorosłego, mogą wystąpić zwężenia przełyku, krtani i cewki moczowej.
- EBJ ze zwężeniem odźwiernika – to postać, w której pęcherze są obecne od urodzenia. Gojąc się, nie pozostawiają blizn i prosaków. Można natomiast

stwierdzić dystrofię paznokci. Równocześnie z występowaniem zmian pęcherzowych na skórze stwierdza się zwężenie lub zarośnięcie odźwiernika. W piśmiennictwie można znaleźć ok. 50 przypadków, które zakończyły się zgonem w ciągu kilku pierwszych miesięcy życia [6].

- Epidermolysis bullosa dystrophica (EBD). Błazka gęsta (lamina densa) – poniżej tej warstwy tworzą się pęcherze. W łagodnej postaci zmiany mają charakter zlokalizowany, w ciężkiej – uogólnionych zmian skórnych [5]. Postać Hallopeau-Siemens, dziedziczona recesywnie odmiana występuje częściej i ma poważniejszy przebieg niż postaci dziedziczone autosomalnie dominująco [7]. Pęcherze są obecne już przy urodzeniu. Duże, dobrze napięte, wypełnione płynem surowicznym lub krwistym, powstające samoistnie lub w wyniku działania mechanicznego. Najintensywniejsze zmiany obserwujemy na dłoniach i stopach, gdzie może nawet wystąpić brak skóry. Pęcherze bardzo łatwo pękają, obnażając krwawiącą powierzchnię. Zmiany, gojąc się, pozostawiają blizny zanikowe i prosaki [8]. Liczne blizny powstałe po wygojonych pęcherzach na dłoniach i stopach prowadzą w efekcie do palczostów. Problemem są również pęcherze występujące na błonach śluzowych, które mogą prowadzić do bliznowacenia, co za tym idzie, do zwężenia przełyku, cewki moczowej [9]. Jeżeli jednocześnie z którąkolwiek postacią EBH wystąpi wrodzony, ograniczony brak skóry, schorzenie to określamy zespołem Barta [8].

## Problemy dermatologiczne

Dolegliwości bólowe, utrudnienia w codziennym życiu są w pewnym stopniu zależne od miejsca, w którym występują pęcherze i od tego, na jakiej głębokości naskórka powstają. Pęcherze tworzą się na skórze w wyniku mechanicznego czynnika lub samoistnie. Nie można dopuścić do ich powiększania, co następuje, gdy się je pozostawia. Za każdym razem jałową igłą należy je przekłuć, nie usuwając przy tym skóry pęcherza. Taki przekłuty pęcherz nie wymaga założenia opatrunku. Pozostawiony – zasycha i goi się. Jeżeli skóra z pękniętego pęcherza zostanie zerwana, powstałą ranę należy uważnie i delikatnie oczyścić i nałożyć maść. Dopiero na to zostają założone jałowe opatrunki. Na rynku dostępne są opatrunki ze specjalnego, nieprzywierającego materiału. Taki opatrunek można łatwo zdjąć, nie powodując uszkodzenia powstającego pod nim nowego naskórka. Profilaktycznie można stosować krem bakteriobójczy na rany. Jeśli wystąpią ogólne objawy zakażenia, konieczne może być zastosowanie antybiotyku. Duża wrażliwość skóry na urazy mechaniczne powoduje, że ich unikanie to podstawa profilaktyki. Bardzo ważny jest tu dobór odpowiedniej odzieży: skarpetki bez ściągaczy, luźne, nie przylegające do ciała inne części garderoby, wykonane najlepiej z przewiewnego i miękkiego materiału [6].

## Problemy z odżywianiem

Dzieci, u których zaraz po narodzinach stwierdza się obecność pęcherzy, często nie są w stanie ssać piersi. Bolesne, łatwo pękające pęcherze w jamie ustnej są źródłem dolegliwości bólowych. Każda próba karmienia dziecka smoczkiem również jest problemem. Często przez okres kilku pierwszych dni dzieci są karmione parenteralnie. Stopniowo wprowadza się żywienie dojelitowe. Jeśli zmiany w jamie ustnej nadal uniemożliwiają ssanie, podajemy mleko przez sondę [8].

Wciąż tworzące się na całym ciele rany, nawracające procesy gojenia powodują, że dziecko choć małe, ma zwiększone zapotrzebowanie kaloryczne w porównaniu ze zdrowymi rówieśnikami. Aby dziecko w miarę chętnie przyjmowało posiłki, muszą one być odpowiednio przyrządzone i estetycznie podane. Właściwa musi być ich konsystencja: najlepiej papkowate, wilgotne pokarmy, łatwo przechodzące przez przełyk. Na dobę trzeba dziecku zapewnić nawet dwa razy więcej kcal w diecie niż zdrowemu dziecku w tym samym wieku, np. dziecko zdrowe w wieku 4 lat potrzebuje 1700 kcal, a 4-letnie dziecko z EB wymaga 3000–3500 kcal. Możemy podawać specjalne odżywki np. Nutridrink, które pokryją w pewnym stopniu zapotrzebowanie energetyczne. Każdy posiłek musi być wzbogacony odpowiednimi dodatkami, np. zupy, sosy z dodatkiem 30% śmietany. Wszystko po to, by dostarczyć odpowiednią ilość kcal, białka i innych składników.

Mimo to przewlekające się niedobory kaloryczne w diecie z upływem czasu dają mniejszy od oczekiwanego przyrost wagi ciała dziecka. Energia czerpana z posiłków jest wykorzystywana do naprawy i odbudowy skóry. Przy podaży mniejszej ilości kcal niż wskazana, organizm nie ma już budulca na rozwój dziecka. Dziecko staje się niedożywione. Organizm boryka się też z niedoborami witamin i minerałów. Stosunkowo często występuje anemia z braku żelaza. Może to wymagać suplementacji preparatami farmakologicznymi.

Cały czas monitorujemy wagę dziecka nanosząc dane na siatkę centylową. W momencie, kiedy waga dziecka znajduje się poniżej 10 centyla, trzeba uznać konieczność założenia gastrostomii. Tę decyzję rodzice zostawiają na koniec, kiedy jest to absolutnie niezbędne. Dzieciom odżywianym poprzez stomię żywieniową, kontrolujemy zalegania, minimalizując w ten sposób ryzyko zachłyśnięcia. W przypadku zalegania w ilości ponad 200 ml, należy ograniczyć podaż posiłków.

Karmienie dziecka przez gastrostomię odżywczą wymaga uwagi, by nie doszło do powikłań mechanicznych, np. uszkodzenia drenu, wyrwania PEGa lub zakażenia [10]. Najczęściej spotyka się zakażenia skóry i otaczającej tkanki podskórnej z typowymi objawami, tj.: zaczerwienienie, obrzęk, ból i wyciek (może być ropny) z miejsca założenia PEGa. Zakażenia te powstają na skutek zadrapań, niewłaściwej pielęgnacji stomii [11]. W takiej sytuacji może zaistnieć konieczność antybiotykoterapii. Miejscowo można użyć np.: Octenisept lub Bactroban. Z powodu nieprawi-

dłowej pielęgnacji mogą powstać odparzenia lub odleżyny w miejscu założenia gastrostomii [12]. Obserwacja PEGa pod kątem powikłań niezależnych od pielęgnacji, takich jak: przetoki, perforacja przewodu pokarmowego i zapalenie jamy otrzewnowej, jest również konieczna.

Poza niedoborami ilościowymi i jakościowymi w diecie, u dzieci występuje skłonność do zaparć. By im zapobiegać, dziecko powinno wypić przynajmniej 1,5 litra płynów dziennie, a jest to bardzo trudne, ponieważ dzieci te nie odczuwają potrzeby, by przyjmować tyle płynów. Jeżeli w dolnym odcinku przewodu pokarmowego powstają pęcherze, w czasie defekacji mogą one ulec rozerwaniu. Dziecko kojarzy ból z oddawaniem stolca i powstrzymuje ten odruch, co wzmaga zaparcia i potęguje ból. Aby jak najlżej ta czynność przebiegała, w diecie dziecka musi być dużo błonnika i płynów.

### **Powikłania wynikające z choroby**

Pęcherze tworzące się na błonie śluzowej jamy ustnej są znacznym utrudnieniem podczas przyjmowania posiłków, ograniczają też ruchomość języka. Nadżerki, owrzodzenia, zakażenia są często bardzo trudne do wyleczenia. Wymioty i problemy z przełykaniem mogą być skutkiem zwężeń przełyku. Blizny powstające w jego obrębie są wskazaniem do chirurgicznej interwencji [12]. Obecność zmian chorobowych w śluzówce przewodu pokarmowego jest przyczyną zaburzeń wchłaniania [13]. Stąd kłopoty z niedowagą, niedożywieniem, znacznymi niedoborami mineralnymi i witaminowymi.

U nieco większych dzieci możemy zaobserwować zaburzenia rozwojowe zębów – niedorozwój, ubytki szkliwa, szybki rozwój próchnicy czy zaburzenia mineralizacji zębów [14]. Dzieci z uogólnionymi zmianami są szczególnie narażone na zakażenia. Higieniczne mycie rąk przed każdorazowym podejściem do dziecka pozwala usunąć ze skóry przejściową florę bakteryjną [15]. Rany, które pojawiają się nieustannie wymagają odpowiedniego postępowania, zwłaszcza zachowania zasad aseptyki i antyseptyki. Mimo to obserwujemy u dzieci nadkażenia grzybicze i bakteryjne [14]. Dzieci te są w grupie ryzyka zachorowań na sepsę, ze względu na otwarte, sączące rany. Pękające pęcherze na dłoniach i stopach, gojąc się, pozostawiają blizny, które z przykurczami dają efekt „kokonu” [16]. Przykurcze palców występują u dzieci z DEB Hallopeau-Siemens. Jest to nieunikniony objaw związany z bliznami, które w wyniku ustępowania pęcherzy powstają na palcach, ograniczając ich ruchomość. Dlatego dzieci te są w największej grupie ryzyka tworzenia się palczozrostów rzekomych. Ryzyko w tej grupie wynosi aż 95% [12]. Spływający naskórek ma grubszą warstwę kolczystą, co sprzyja szybkiemu powstawaniu zrostów [14]. Aby zapobiegać przykurczom i placozrostom, można na noc stosować odpowiednio dobraną szynę, np. silikonową, a w ciągu dnia zakładać delikatne, dopasowane indywidualnie rękawiczki [12].

Specyfika choroby i brak możliwości zapobiegania powstawaniu blizn powoduje, że rak kolczysto-komórkowy jest realnym zagrożeniem dla chorych dzieci. Zmiany rakowe mogą z upływem lat rozwijać się w bliznach skóry i błon śluzowych [9]. Kardiomiopatia jako powikłanie rozwija się u 10% dzieci chorych na DEB Hallo-peau-Siemens [17].

Zmiany mogą obejmować nie tylko skórę, ale i nabłonek przewodów pokarmowego, oddechowego, moczowego, powiek i oczu. Na rogowce mogą pojawić się pęcherze samoistnie lub na skutek zadziałania czynnika zewnętrznego, np. piasku lub z powodu zbyt suchego oka. Powstające nadżerki mogą prowadzić do zmętnienia rogowki [8, 12]. Należy chronić oczy przed czynnikami drażniącymi. Mogą to być odpowiednio dobrane przez lekarza krople nawilżające, żel, okulary.

Cierpiące dziecko bardzo niechętnie podejmuje aktywność fizyczną. Unikanie ruchu, przyjmowanie pozycji ciała, która niweluje dolegliwości bólowe wpływa na osłabienie mięśni, na pojawienie się przykurczy. Aby zapobiec trwałym komplikacjom mającym wpływ na życie dorosłe, konieczne jest wdrożenie i utrzymanie rehabilitacji dostosowanej do możliwości dziecka [18].

## Leczenie

Epidermolysiss Bullosa to choroba nieuleczalna. Leczenie jest przede wszystkim objawowe. Postępowanie ogranicza się do minimalizowania powikłań i łagodzenia skutków choroby [19].

Miejscowe leczenie sprowadza się do prawidłowego zaopatrywania ran, które powinny być przemywane 0,9% NaCl i zabezpieczane jałowymi opatrunkami. Biorąc pod uwagę delikatność skóry i jej podatność na urazy, opatrunki należy wykonywać delikatnie i nie używać plastrów do ich mocowania [6].

Przykurcze, blizny, rzekome palcozrosty, które powstały mimo właściwej rehabilitacji, można leczyć chirurgicznie. Operacyjne uwolnienie palców pozwala dzieciom na większą samodzielność. Są to zabiegi powtarzalne z powodu nawracającego problemu co ok. 1,5–2 lat [20]. Po rozdzieleniu i wyprostowaniu palców pojawia się problem zaopatrzenia powstałych ran. Dotychczas stosowano fragmenty autogennej skóry, ale w związku z koniecznością wielokrotnych pobrań, brakuje miejsc, z których można pobrać zdrową skórę. Z tego powodu rany są opatrywane polipropylenową siatką do leczenia oparzeń [21]. Stosowanie jej nie przyspiesza znacznie procesu gojenia, pozwala jednak zmniejszyć ilość opatrunków po operacji, które są wykonywane w znieczuleniu [22]. Jest to istotne u tych chorych, ponieważ każde znieczulenie wiąże się z obciążeniem organizmu. W związku z tym, że EB jest chorobą wrodzoną, autogenne przeszczepy są czasowym rozwiązaniem, zmniejszającym chwilowo dolegliwości. Ponieważ pobierane fragmenty skóry posiadają ten sam wadliwy gen, nie jest możli-

we pobranie ich bez oderwania naskórka. Dlatego najczęściej pozostawia się odkrytą skórę właściwą do wytworzenia własnego naskórka, a pełnej grubości przeszczep umieszcza się na odsłoniętych nerwach, naczyniach i ścięgnach [16]. Stosowanie sztucznej skóry też nie przynosi zamierzonego efektu, ponieważ komórki sztucznej skóry są zastępowane własnymi, nieprawidłowo działającymi komórkami [23].

W piśmiennictwie medycznym można także znaleźć doniesienia o pozytywnych skutkach leczenia fenytoiną [7], której uboczne działanie pod postacią włóknienia tkanek, ma pozytywne działanie w leczeniu EBH. Doniesienia te niestety nie znalazły potwierdzenia w przeprowadzonych badaniach z randomizacją [7]. Literatura donosi, że w 2006 roku została zastosowana pierwsza terapia genowa u pacjenta z JEB typu non-Herlitz z ogromnym sukcesem. Kolejny pacjent jest w trakcie badań przed przeprowadzeniem terapii [2]. Badania molekularne nad EB, prowadzone od ponad dekady, wciąż ujawniają nowe mutacje choroby. Wyniki uzyskane z prowadzonych badań mają ogromne znaczenie diagnostyczne; nie tylko stwarzają możliwości zgłębienia wiedzy o patofizjologii EBH, ale mają również zastosowanie w diagnostyce prenatalnej. W 11 tygodniu ciąży można pobrać wycinek skóry płodu i zidentyfikować mutację genów, jeśli taka występuje. W przypadku potwierdzenia u płodu mutacji genów odpowiadających za wystąpienie ciężkiej postaci EBH, rodzice mogą podjąć decyzję o ewentualnym zakończeniu ciąży [24].

### **Zadania pielęgniarki w opiece nad dzieckiem hospitalizowanym**

Dziecko z EBD wymaga szczególnej pielęgnacji (tab. 1), w której po przejściu odpowiedniego przygotowania mogą uczestniczyć jego rodzice/opiekunowie.

Noworodek z EB, jeżeli nie ma przeciwwskazań, układany jest w łóżeczku. Ciepłe i wilgotne powietrze inkubatora może nasilać dolegliwości bólowe i zwiększyć tempo powstawania nowych pęcherzy. Należy zadbać, by pościel w łóżeczku była jałowa i codziennie zmieniana. Aby zapobiegać otarciom skóry, na materac można założyć specjalną powłoczkę np. Parafricta. Konieczne jest wypracowanie metody podnoszenia dziecka w taki sposób, by nie prowokować powstawania nowych pęcherzy (nie jest wskazane podnoszenie chwytając pod pachy) [18].

Aby zmniejszyć dolegliwości, złagodzić świąd skóry, wskazane jest wykonywanie 2 razy na dobę kąpeli z dodatkiem  $\text{KMnO}_4$ ; można również używać emolientów. Po kąpeli osuszamy skórę dotykiem, nie wolno jej pocierać, by nie spowodować powstania nowych pęcherzy lub porozrywać istniejących. Natłuszczamy ciało dziecka łagodnymi środkami przeznaczonymi do pielęgnacji wrażliwej skóry. Powstające nowe pęcherze nakłuwa się celem ewakuacji ich zawartości. Na to miejsce zakłada się opatrunki z preparatem Silol 350 lub inne, jak np. hydrożele. Te antyadhezyjne opatrunki mocowane są elastycznymi bandażami.

Zapobieganie nowym pęcherzom staje się priorytetem w opiece i pielęgnacji dziecka. Pieluszki zakładamy uważając, by ich brzegi nie ocierały skóry. Może zaistnieć konieczność wyścielenia brzegów pieluchy miękką tkaniną. Odzież powinna być przylegająca, aby zapobiegać otarciom, ale jednocześnie nie może krępować ruchów. Ubrania ze szwami zakładamy na lewą stronę, by szwy nie podrażniały skóry i nie prowokowały świeżych zmian. Odzież powinna być przewiewna z miękkiej bawełny. Należy unikać tkanin z domieszką sztucznych nici, które mogą wpływać na potliwość skóry dziecka i stan pęcherzy [18].

Pęcherze na błonie śluzowej mogą trudno się goić, krwawić przy każdej próbie karmienia. Jeśli stosowanie żelu przeciwbólowego na śluzówki jest niewystarczające, można ułatwić dziecku ssanie, stosując smoczek Habermanna. Jest to specjalny smoczek, posiadający zawór, który wymaga od dziecka mniejszej siły ssania [18]. Dziecko lżej naciska na smoczek, co może ograniczyć powstawanie nowych lub pęknięcie istniejących pęcherzy. Jeśli i to nie przynosi efektu, zakłada się sondę do żołądka. Ułatwia to karmienie dziecka odpowiednią dla wieku porcją mleka, jednocześnie umożliwia nieco szybsze gojenie się zmian w jamie ustnej. Po wygojeniu się zmian podejmujemy ponownie próby karmienia smoczkiem.

Tab. 1. Plan pielęgnacji noworodka z EBD przebywającego w szpitalu. Opracowanie własne

Problem pielęgnacyjny	Cel działania	Postępowanie pielęgniarские
Łatwo pękające surowicze pęcherze na skórze całego ciała	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ograniczenie zmian skórnych</li> <li>- Zapobieganie zakażeniom</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Przestrzeganie zasad aseptyki i antyseptyki w trakcie wykonywania zabiegów pielęgnacyjnych i diagnostycznych (jałowe rękawice, fartuchy jednorazowe)</li> <li>- Toaleta ciała, kąpiel dziecka w <math>\text{KMnO}_4</math>, emolientach lub innych preparatach wg zaleceń lekarza</li> <li>- Natłuszczanie skóry</li> <li>- Stosowanie jałowych opatrunków na rany</li> <li>- Stosowanie jałowej pościeli</li> <li>- Stosowanie leków wg zleceń lekarza</li> <li>- Utrzymywanie czystości sali – reżim sanitarny</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zapobieganie powstawaniu nowych pęcherzy</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Odpowiednia technika podnoszenia i pielęgnacji dziecka</li> <li>- Dobór wygodnej, odpowiedniej odzieży, dostosowanej do pory roku</li> <li>- Ochrona przed urazami</li> <li>- Nie przegrzewanie dziecka (unikanie układania w inkubatorze)</li> <li>- Odpowiedni mikroklimat w pomieszczeniach</li> <li>- Wietrzenie pomieszczeń</li> </ul>



Tab. 1. cd.

Problem pielęgnacyjny	Cel działania	Postępowanie pielęgniarские
Bolesne pęcherze na śluzówce jamy ustnej utrudniające ssanie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zmniejszenie dolegliwości bólowych</li> <li>- Zapobieganie zakażeniom</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Stosowanie preparatów znieczulających np. Sachol</li> <li>- Toaleta jamy ustnej z zastosowaniem Octeniseptu</li> <li>- Profilaktyka przeciwgrzybicza – podawanie leków na zlecenie lekarza</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dostarczenie odpowiedniej ilości mleka</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Stosowanie smoczka Habermanna</li> <li>- Odżywianie przez sondę żołądkową lub gastrostomię</li> <li>- Podawanie pokarmów często, w małej ilości, odpowiednia temperatura pokarmu</li> <li>- Kontrola masy ciała dziecka</li> </ul>
Ból i niepokój związany z częstą zmianą opatrunków	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Likwidacja lub zmniejszenie dolegliwości bólowych</li> <li>- Uspokojenie dziecka</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Podawanie środków przeciwbólowych i/ lub uspokajających na zlecenie lekarza przed przystąpieniem do zmiany opatrunku</li> <li>- Kąpiele umożliwiające namoczenie opatrunków i łatwiejsze ich zdjęcie</li> </ul>
Anemia z powodu utraty krwi lub z niedoboru żelaza	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Wyrównanie parametrów krwi</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Podawanie preparatów żelaza wg zlecenia lekarza</li> <li>- Przetaczanie preparatów krwi wg zlecenia lekarza</li> <li>- Kontrola parametrów krwi</li> </ul>
Założony wenflon	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zapobieganie zakażeniom</li> <li>- Zapewnienie drożności wkłucia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Przestrzeganie zasad aseptyki i antyseptyki</li> <li>- Używanie jałowych koreczków po każdorazowym podaniu płynów lub leków iv.</li> <li>- Przepłukiwanie kaniuli</li> </ul>

### **Zadania pielęgniarki w opiece nad dzieckiem po wypisie ze szpitala**

Pielęgniarka, jako osoba pełniąca samodzielną funkcję zawodową w pełni odpowiada za swoje postępowanie, podejmowane decyzje [25]. Rola pielęgniarki w opiece nad dzieckiem przebywającym w domu jest w dużym stopniu uzależniona od stanu dziecka. Obejmuje ona przede wszystkim edukację. Wiedza rodziców i innych członków rodziny ma ogromne znaczenie w sprawowaniu opieki nad dziec-

kiem z EB. Edukację należy rozpocząć już w momencie postawienia rozpoznania. Rodzice muszą być świadomi choroby dziecka, by móc prawidłowo się nim opiekować. Pielęgniarka sprawująca opiekę nad dzieckiem w środowisku, tak jak rodzice obserwuje dziecko pod kątem nasilenia objawów choroby czy wystąpienia powikłań.

Jeżeli stan dziecka wymagał założenia gastrostomii, to ważnym elementem edukacji jest nauczenie rodziców jej obsługi. Pielęgniarka i lekarz są zobligowani do przedstawienia wszystkich zasad i obowiązków związanych z odżywianiem dziecka przez PEG.

Zmiany na skórze mogą zajmować nawet 90% powierzchni ciała dziecka [18]. Opatrunki, które stosuje się w ich leczeniu, należy wykonywać codziennie. Jest to bardzo męczące i bolesne dla dziecka. Przed rozpoczęciem zmiany opatrunków można podać dziecku leki przeciwbólowe np. Ibufen. Najlepiej zmianę opatrunków wykonywać po kąpeli, w trakcie której namoczone opatrunki same odpadną, co zmniejszy dolegliwości bólowe dziecka.

Ważnym elementem w pielęgnacji dziecka jest zapobieganie przykurczom. Wymaga to bandażowania dłoni w specjalny sposób, tak, by palce cały czas były w odwiedzeniu. Rodzice/opiekunowie/pielęgniarka wraz z dzieckiem, najlepiej w formie zabawy, ćwiczą ruchomość palców, co opóźnia powstawanie przykurczy. Rehabilitacja obejmuje nie tylko dłonie. Dziecko unikające aktywności fizycznej z powodu dolegliwości bólowych, z ostrożności w konsekwencji może borykać się z problemami osłabienia czy zaników mięśniowych. Rehabilitacja jest więc niezbędna, aby zapobiec powikłaniom [18]. U pacjenta przewlekle chorego istotny jest stan psychiczny. Dziecko, które od urodzenia żyje z pewnymi utrudnieniami, patrzy na całą sytuację zupełnie inaczej niż ktoś, kto w wyniku choroby czy wypadku nagle utracił sprawność fizyczną. Mimo to przez cały czas powinien być obecny w życiu takiej rodziny psycholog [26].

Pielęgniarka wspólnie z psychologiem, lekarzami różnych specjalności (m.in. chirurg, dermatolog, okulista) i rehabilitantem tworzą zespół terapeutyczny. Ich działania dla dobra pacjenta powinny się uzupełniać, by przynieść możliwie najkorzystniejszy efekt terapeutyczny.

## Podsumowanie

Epidermolysis bullosa jest chorobą jeszcze nie do końca poznaną. W Polsce nie ma ośrodka, który mógłby zapewnić specjalistyczną opiekę, jakiej wymagają chorzy. Większość potrzebnych maści, opatrunków nie jest refundowana [18]. Niski poziom wiedzy na temat choroby, zarówno pracowników ochrony zdrowia, jak i całego społeczeństwa sprawia, że ludzie z EB czują się wyobcowani.

## Piśmiennictwo

1. Rymuza W, Woźniak K, Kowalewski C. Zaburzenia ekspresji kolagenu VII w różnych odmianach klinicznych Epidermolysis bullosa dystrophica. *Prz Dermatol* 2011; 88 (4): 323–330.
2. Wertheim-Tysarowska K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Kowalewski C, Kutkowska-Kaźmierczak A, et al. Charakterystyka molekularna polskich pacjentów z dziedziczną postacią pęcherzowego oddzielania się naskórka. *Prz Pediatr* 2011; 41 (2): 61–68.
3. Jabłońska S, Chorzelski T. *Pęcherzowe oddzielanie się naskórka*. W: *Choroby skóry*. PZWL, Warszawa 2001: 354–359.
4. Książczyk T. Choroby z pęcherzami i krostkami u noworodków. *Med Prakt Pediatr* 2011; 05: 32–44.
5. Kowalewski C. Epidermolysis bullosa hereditaria: diagnostyka molekularna i mikroskopowo-elektronowa. *Prz Dermatol* 2006; 93 (2).
6. Kowalewski C. Podstawy diagnostyki Epidermolysis bullosa hereditaria. *Prz Dermatol* 2002; 89 (5): 337–350.
7. Myśliwiec H, Flisiak I, Chodynicka B. Postać dystroficzna wrodzonego pęcherzowego oddzielania się naskórka – opis przypadku; *Dermatol Klin* 2006; 8 (1): 45–47.
8. Pawlaczyk M, Jaworska A, Kornacka A, Kowalewski C, et al. Epidermolysis bullosa dystrophica Hallopeau-Siemens. *Prz Dermatol* 2003; 90 (6): 465–469.
9. Jabłońska S, Chorzelski T. *Pęcherzowe oddzielanie się naskórka*. W: *Choroby skóry*. PZWL, Warszawa 2001: 354–359.
10. Ignys I, Mańkowski P, Bączyk I, Jankowski A. Przeskórna endoskopowa gastrostomia (PEG) u dzieci. *Nowa Pediatr* 2003; 2: 114–117.
11. Łyszkowska M, Popińska K, Książczyk J, Celińska-Cedro D. Powikłania przeskrórnej endoskopowej gastrostomii (PEG). *Pediatr. Współcz. Gastroenterol. Hepatol. Żywnienie Dziecka* 2006; 8 (3): 159–162.
12. Noszczyk B, Jethon J. Leczenie chirurgiczne w Epidermolysis bullosa. *Pol Prz Chir* 2008; 80 (5): 485–496.
13. Pindycka-Piaszczyńska M, Behrendt J, Kowalewski C, Kuhny D, et al. Epidermolysis bullosa dystrophica – prezentacja przypadku. *Pediatr Pol* 2002; 77 (6): 531–535.
14. Szponar E, Bobowicz Z. Zmiany w jamie ustnej w postaci dystroficznej wrodzonego pęcherzowego oddzielania się naskórka– opis 2 przypadków. *Dent Forum* 2007; 35(1): 81–84.
15. Walewska E. *Higieniczne mycie rąk*. W: Kózka M, Płaszewska-Żywko L. *Procedury pielęgniarskie*. PZWL, Warszawa 2009: 226–228.
16. Noszczyk B, Jutkiewicz J, Jehton J, Wróbel M, Szopiński P. Wyniki operacyjnego i pooperacyjnego leczenia palczostów w epidermolysis bullosa. *Pol Prz Chir* 2008; 80 (8): 743–758.
17. Miklaszewska M. Dermatologia. *Med Prakt Pediatr* 2001; 02: 92.
18. <http://www.ebinfo.pl> (2012–01–15, godz. 21.30).

19. Orłowski M, Kursa-Orłowska J, Adamski Z. *Budowa, funkcja i proces starzenia się skóry. Pielęgnacja skóry w różnych etapach życia*, W: Adamski Z, Kapała W. *Pielęgniarstwo w chorobach skóry*. Wyd. naukowe Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań 2010: 13–27.
20. Dostępne na: [www.ebinfo.pl](http://www.ebinfo.pl) (wejście 2012–01–15; godz 21:30)
21. Jutkiewicz-Sypniewska J, Noszczyk B, Wróbel M, Bartosiewicz E, Pogorzelski. Leczenie chirurgiczne zniekształceń rąk dzieci z epidermolysis bullosa. *Prz Chir Dziec* 2009; 4 (1): 86–87.
22. Noszczyk B, Jutkiewicz J. Nowoczesne postępowanie chirurgiczne w epidermolysis bullosa. *Stand Med, Pediatr* 2010; 7 (5/6): 913–915.
23. Noszczyk B, Jethon J. Terapia genowa w pęcherzowym spływaniu naskórka (epidermolysis bullosa). *Pol Prz Chir* 2008; 80 (4): 389–397.
24. Sobczyńska-Tomaszewska A, Wertheim K, Kowalewski C, Kutkowska-Każmierczak A, et al. Epidermolysis bullosa dystrophica. Od kliniki do genetyki. *Prz Dermatol* 2009; 3: 227–233.
25. Glińska J, Lewandowska M. Autonomiczność zawodu pielęgniarskiego w świadomości pielęgniarek z uwzględnieniem pełnionych funkcji zawodowych. *Probl Pielęg* 2007; 15 (4a): 249–253.
26. Mikołajewska E. *Osoba ciężko chora lub niepełnosprawna w domu*. PZWL, Warszawa 2009: 101–102.

### Adres do korespondencji:

dr n. med Lucyna Sochocka  
Instytut Pielęgniarstwa PMWSZ w Opolu  
ul. Katowicka 68, 45-060 Opole  
tel. 77 442 35 38  
e-mail: l-sochocka@wp.pl

**ISBN 978-83-935324-2-1**

Państwowa Medyczna Wyższa Szkoła Zawodowa w Opolu

**ISBN 978-83-927665-9-9**

Studio IMPRESO Przemysław Biliczak

