

Retinografija i vidni evocirani potencijali u diferencijalnoj dijagnostici kongenitalnog nistagmusa

Katarina Bošnjak Nađ¹, Neda Striber², Ljiljana Popović Miočinović¹, Tonči Grmoja², Ida Nađ³

Kongenitalni nistagmus je najčešći oblik nistagmusa u dječjoj dobi. Javlja se u prva tri mjeseca života. Može biti senzorički – uzrokovano oštećenjem u području oka, retine ili vidnog puta, neurološki ili idiopatski. Simultana elektroretinografija i vidni evocirani potencijali neinvazivna su elektrofiziološka tehnika koja nam omogućuje identifikaciju vjerojatnog uzroka kongenitalnog nistagmusa. Cilj je prikazati značenje tehnike simultanog snimanja elektroretinografije i vidnih evociranih potencijala u diferencijalnoj dijagnostici nistagmusa kod 7-godišnje bolesnice s okularnim albinizmom. Bolesnicu je oftalmolog uputio na elektroretinografiju i vidne evocirane potencijale zbog strabizma i nistagmusa, a prije odluke o operaciji. Snima se u budnosti, elektroretinografski odgovor se registrira kožnim elektrodama ispod donjeg kapka, a vidni evocirani potencijali iznad primarnog vidnog korteksa. Stimulacija se provodi Grass foto stimulatorom bijelim, crvenim i plavim svjetlom za elektroretinografiju, a za vidne evocirane potencijale flash i strukturiranim podražajem. Flash elektroretinografija je bila uredna, ali flash vidni evocirani potencijali i strukturirani onset vidni evocirani potencijali upućivali su na kontralateralnu asimetriju. Značajno je bila veća amplituda iznad kontralateralne hemisfere, a interokularna razlika upućivala je na inverzni polaritet. Ova križna asimetrija je prisutna kod albinizma. Klinički somatski status kože i njenih derivata bio je uredan, kao i magnetska rezonanca mozga. Kod bolesnice je vjerojatno bila riječ o izoliranom okularnom albinizmu. Simultano snimanje elektroretinografije i vidnih evociranih potencijala omogućuje diferenciranje senzoričkog (retinalnog ili postretinalnog) od neurološkog i idiopatskog kongenitalnog nistagmusa. Kod prikazane bolesnice vjerojatno je riječ o okularnom albinizmu kao uzroku nistagmusa.

Ključne riječi: elektroretinografija; evocirani potencijali, vizualni; nistagmus, kongenitalni; dijete

UVOD

Nistagmusom nazivamo nevoljne očne pokrete koji nastaju zbog nemogućnosti zadržavanja fiksacije. Pokreti imaju dvije faze: fazu koju čini spora komponenta u jednom smjeru i fazu pokušaja popravka, koju čini brza, sakadna komponenta u drugom smjeru. Prema smjeru ove spore komponente razlikujemo horizontalni, vertikalni i rotatorni nistagmus. Prema vremenu pojavljivanja razlikujemo kongenitalni i stečeni nistagmus. Učestalost nistagmusa kreće se prema Sarvanathanu i sur. 24/10 000, a u skupini do 18 godina 17/10 000.

Kongenitalni ili infantilni nistagmus (1) javlja se nakon rođenja, u prva 3-4 mjeseca života. Učestalost je različita u literaturi od 1/350-1/20 000 djece (2).

On može biti neurološki – zbog neuroloških oštećenja koja najčešće zahvaćaju vidni put, senzorički zbog oštećenja u području oka (mutni optički mediji, razvojne anomalije oka) i vidnog živca te idiopatski. Tek ako su isključena prva dva uzroka nistagmusa, neurološki i senzorički, znači tek kad je uredna preretinalna, retinalna i postretinalna funkcija, ure-

¹ Specijalna bolnica za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama, Goljak 2, Zagreb

² Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16, Zagreb

³ Student Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu

Adresa za dopisivanje:

Katarina Bošnjak Nađ, dr. med., Specijalna bolnica za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama, Goljak 2, 10000 Zagreb, e-mail: katarina.bosnjak.nad@gmail.com

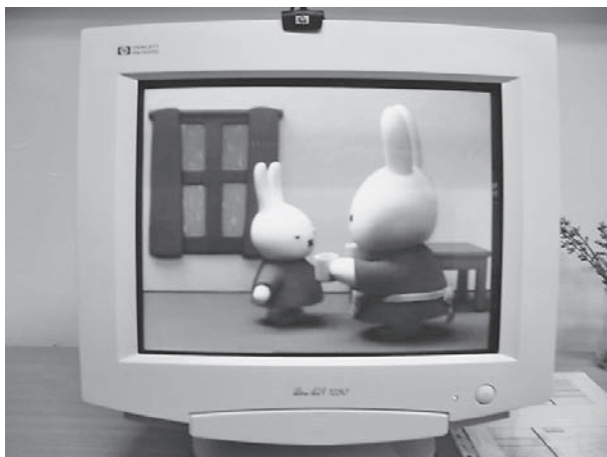
Primljeno/Received: 26. 3. 2013., Prihvaćeno/Accepted: 11. 2. 2013.

dan neurološki status i magnetska rezonanca (MR) mozga, možemo govoriti o idiopatskom kongenitalnom nistagmusu (3).

Najčešći uzroci neurološkog nistagmusa su intrakranijalna patologija: gliomi vidnog živca, demijelinizacijske bolesti, kraniofaringeomi, tumori u području hijazme, trećeg ventrikula, arhnoidalne ciste, hipoksično-ishemične lezije – periventrikularna leukomalacija, lezije talamusa, usporena mijelinizacija, neurometaboličke bolesti (Leigh'ova subakutna encefalomijelopatija, neuronalna ceroidna lipofusinoza, adrenoleukodistrofija), *opsoclonus* – *myoclonus*. Vertikalni pendularni nistagmus visoke frekvencije i male amplitude često je vezan za oštećenja u području m.debla ili cerebeluma. Nistagmus prema dolje često prati abnormalnosti kranio-cervikalnog prijelaza, cerebeluma, porast intrakranijskog tlaka (ICP), ali se može javiti i kao komplikacija antikonvulzivne terapije. Nistagmus u smjeru prema gore, najrjeđi oblik, prati pontomedularne i cerebelarne abnormalnosti i trovanja organofosfornim spojevima. Svaki asimetričan, tj. unilateralan nistagmus zahtijeva *neuroimaging*, jer se pretežno javlja kod intrakranijalne patologije (4).



SLIKA 1. Grass stimulator, plavi i crveni filteri.



SLIKA 2. Ekran za strukturirani stimulus. Kada dijete dobro fiksira crtani film na ekranu, promijeni se slika u šahovnicu.

Najčešći uzroci senzoričkog nistagmusa su: katarakta, aniridija, oštećenja rožnice, oštećenje mrežnice: Leberova kongenitalna amauroza (5, 6), kongenitalna noćna sljepoća, retinalna distrofija, akromatopsija, albinizam, hipoplazija vidnog živca (5, 6).

Simultana elektroretinografija (ERG) i vidni evocirani potencijali (VEP) neinvazivna su elektrofiziološka tehnika koja nam omogućuje identifikaciju vjerojatnog uzroka kongenitalnog nistagmusa (7).

Tehniku simultanog snimanja prema GOSH (*Great Ormond Street Hospital for Sick Children*) protokolu uveo je u Londonu Kriss sa sur. (6, 8). U nedostatku smjernica danas se u svijetu za elektrofiziološko snimanje dojenčadi i male djece mnogi laboratoriji služe GOSH protokolom do 4. godine, ovisno o djetetovoj suradnji i dalje. Nakon 4. godine mogu se kod djece koja dobro surađuju primijeniti i ISCEV standardi (*full-field* ERG u skotopičnim i fotopičnim uvjetima, PERG, MfERG) (2).

CILJ

Prikazati tehniku simultanog snimanja ERG-a i VEP-a prema GOSH protokolu. Istaknuti značenje ove tehnike snimanja u diferencijalnoj dijagnostici nistagmusa kroz prikaz 7-godišnje bolesnice s okularnim albinizmom.

METODE

ERG i VEP su snimani simultano kod budnog djeteta koje je sjedilo u krilu roditelja (3).

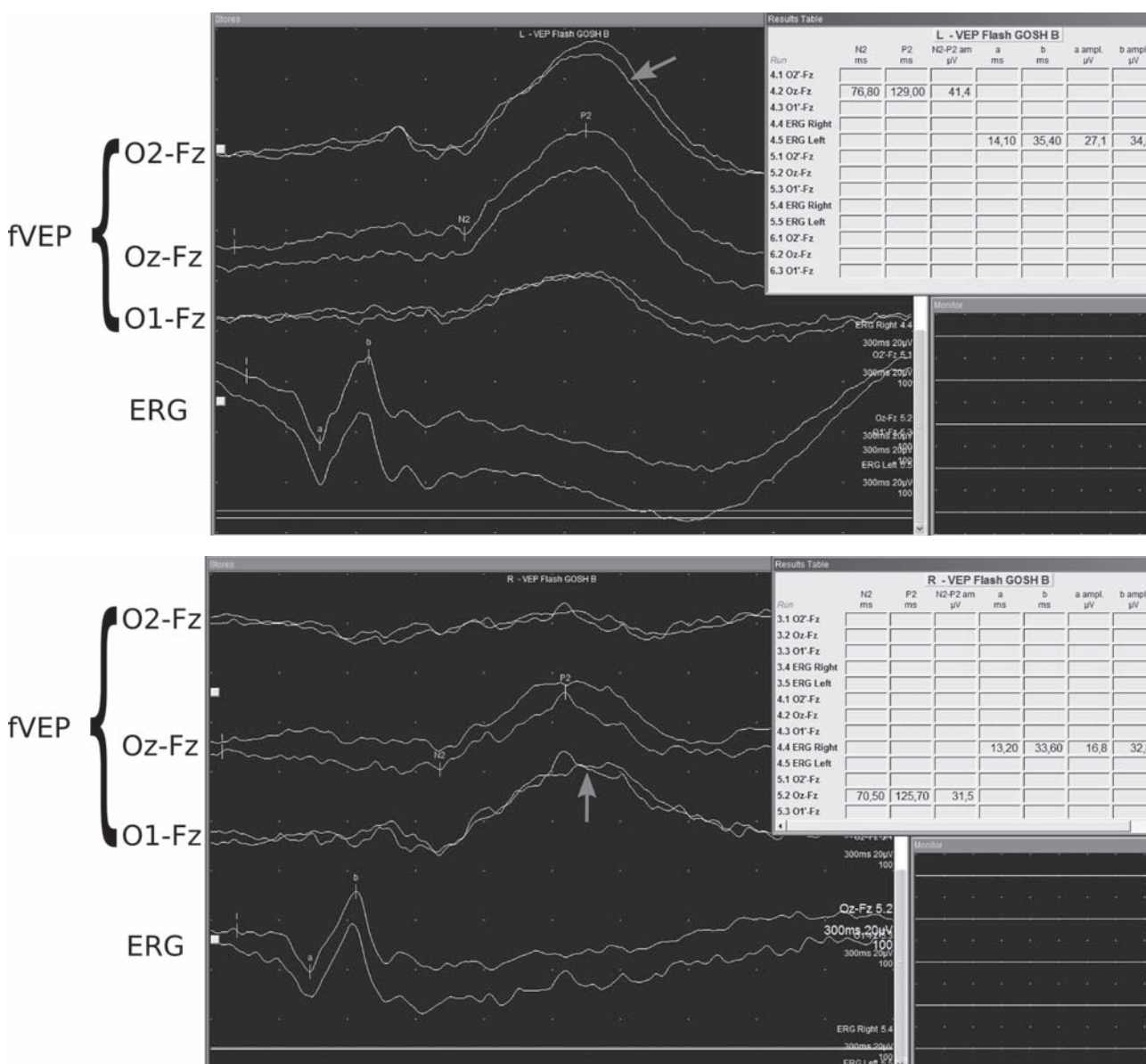
ERG odgovori su registrirani kožnim elektrodama ispod donjeg kapka, a VEP odgovori iznad primarnog vidnog korteksa. Stimulaciju za ERG provodili smo Grass foto stimulatorom s bijelim, crvenim, plavim svjetlom i podražajem od 30 Hz (Slika 1). Za VEP stimulaciju nestrukturiranim podražajem - flash stimulusom služili smo se Grass foto stimu-



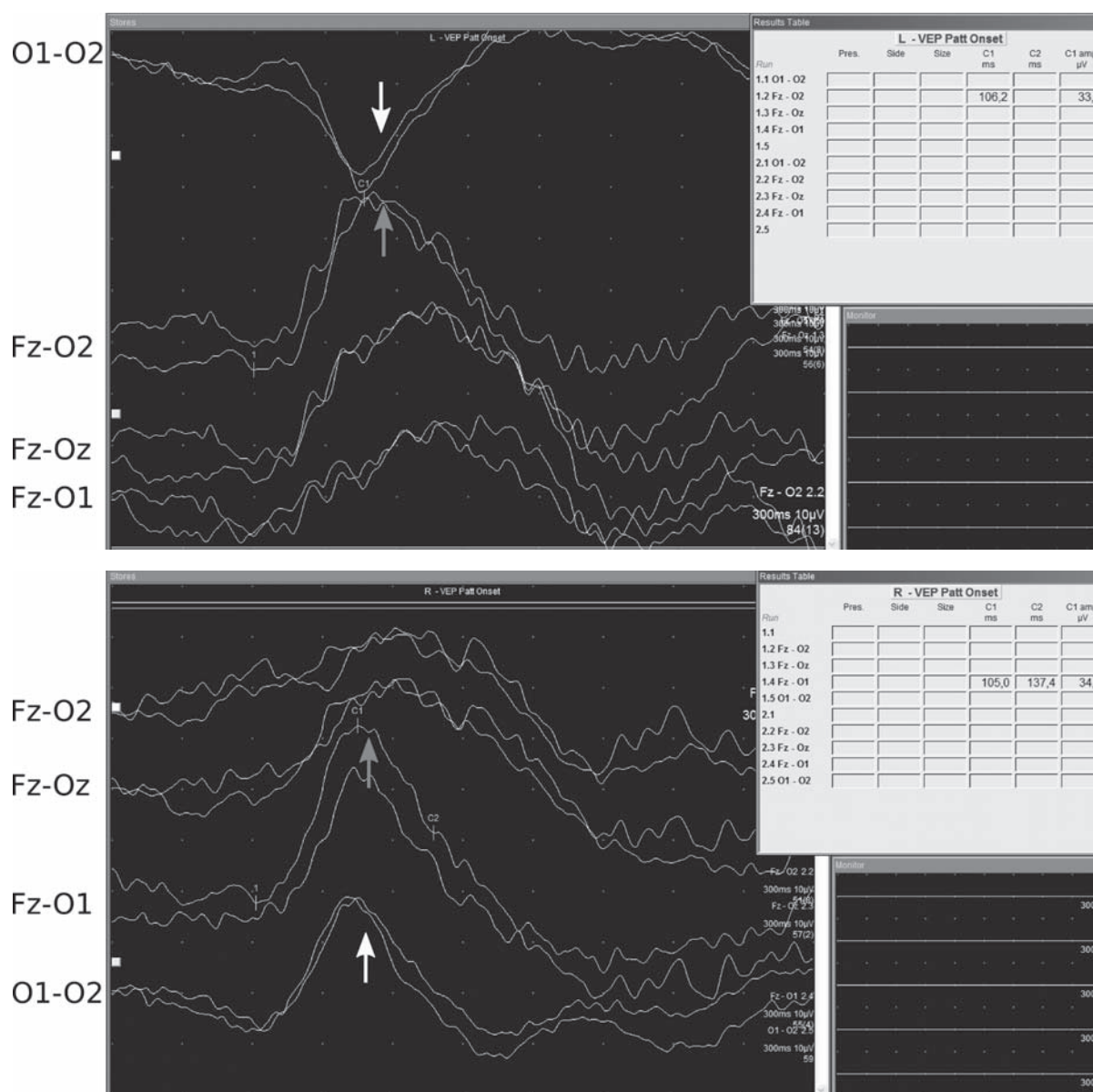
latorom (Slika 1), a za strukturirani podražaj – crno bijele kockice na ekranu za stimulaciju – šahovnicu (Slika 2). Pošto se dijete adaptiralo na mrak, stimulaciju smo počeli s bijelim flash stimulusom u tamnim (skotopičnim) laboratorijskim uvjetima. Ova stimulacija izaziva miješani odgovor retine, odgovor i štapića i čunjića. Potom je dijete stimulirano plavim svjetlom u skotopičnim uvjetima, kako bi se dobio predominantno odgovor štapića. Slijedila je stimulacija uz maksimalnu svjetlost u laboratoriju – u fotopičnim uvjetima, s bijelim, crvenim svjetlom i 30 Hz stimulacijom da se dobije dominantno odgovor čunjića. Na ERG zapisu analizirani su valovi: a i b.

VEP se bilježio pri stimulaciji nestrukturiranim, bijelim flash svjetlom i pri stimulaciji strukturiranim – šahovnicom, *onset* i *reversal* podražajem. *Onset* podražaj označava stimulaciju

oka naizmjeničnom pojavom i nestajanjem šahovnice, a *reversal* naizmjeničnom promjenom bijelih i crnih kockica u šahovnici. Stimulirana su najprije oba oka (binokularno podraživanje), a nakon toga svako oko zasebno (monokularno podraživanje) kockicama različitih veličina: 25', 50' i 100'. Kako bi dijete što bolje fiksiralo na ekranu su najprije prikazani crtani filmovi, kad je dijete dobro fiksiralo, promijenila se slika na ekranu u šahovnicu i tada se počelo sa usrednjavanjem VEP odgovora. Kad se zamijetilo da dijete više ne fiksira ekran, slika se ponovo vraćala na crtani i prestalo se sa usrednjavanjem. Na *flash* VEP odgovoru analizirani su amplituda i latencija vala P2, kod VEP odgovora na *reversal* stimulus analizirani su amplituda i latencija vala P100, a kod *onset* stimulusa vala C1. Vrijednosti amplituda i latencija pojedinih valova uspoređene su s normativima (9).



SLIKA 3. Flash ERG lijevog i desnog oka uredan. Flash VEP lijevog i desnog oka kontralateralna asimetrija.



SLIKA 4. Onset VEP lijevog i desnog oka kontralateralna asimetrija. Interokularna razlika (O1 – O2) - inverzni polaritet.

Ova je tehnika snimanja primijenjena i kod naše bolesnice koju je uputio nadležni oftalmolog zbog kongenitalnog nistagmusa i strabizma. Bolesnica je rođena iz uredne trudnoće, uredno se psihomotorno razvijala. Nistagmus i loše praćenje kretanja predmeta pogledom roditelji su uočili u dobi od 3,5 mj. Bila je uključena u neuropedijatrijsko i oftalmološko praćenje i terapiju.

Prije odluke o operaciji strabizma upućena je na simultano snimanje ERG-a i VEP-a.

REZULTATI

Bolesnica je bila u dobi od nepunih 7 godina, urednog neurološkog statusa prema Touwenu. Oftalmološki nalaz:

nistagmus, strabizam više lijevo, bez jasnog kompenzatornog položaja glave. Prednji očni segment: leća prozirna, transiluminacijom na šarenici se vide diskretni defekti u reljefu. Fundus: PNO jasnih granica, urednog kolorita, makularni crtež grublji, bez jasnog foveolarnog refleksa, naglašen korioidealni crtež. Visus: VOD 0,5/VOS 0,4. St. konvergentnog strabizma +20 (10PD).

Flash ERG je bio uredan na oba oka (Slika 3). Flash VEP (Slika 3) i strukturni onset VEP (Slika 4) uputili su na kontralateralnu asimetriju – tipičan nalaz za albinizam. Zbog urednog statusa kože i kožnih derivata, urednog nalaza prednjeg očnog segmenta, vjerojatno je bila riječ o izoliranom okularnom albinizmu. Učinjen je MR mozga koji je bio uredan. Predviđena je genetska obrada.

RASPRAVA

Simultano snimanje elektroretinografije i vidnih evociranih potencijala omogućuje nam ranu dijagnostiku, rano diferenciranje retinalnih od postretinalnih oštećenja, što je neobično važno u daljnjem liječenju i praćenju djeteta s kongenitalnim nistagmusom (7).

ERG zapis daje nam informaciju o funkciji mrežnice u području fotoreceptora (štapića, čunjića ili i jednih i drugih) i unutarnjeg nuklearnog sloja. Pritom analizirani val a u ERG-u reflektira aktivnost štapića i čunjića u tamnim i svijetlim uvjetima. Val b odražava aktivnost srednjih retinalnih neurona (2).

Abnormalni ERG odgovori upućuju na oštećenje mrežnice. Tako se kod Leberove kongenitalne amauroze već od rane dobi neće registrirati ERG, tj. neće biti odgovora ni čunjića niti štapića ili će biti vrlo niske amplitude (5). Kod distrofije čunjića i štapića imat ćemo abnormalan ERG odgovor, obično više čunjića, uz pogoršanje nalaza tijekom praćenja, jer bolest s vremenom progredira. Kod akromatopsije, koja je neprogresivna bolest, odgovor štapića će biti normalan, a izostat će samo odgovor čunjića. Kod neprogresivne kongenitalne noćne sljepoće dobit ćemo negativni ERG zapis (6).

Kod naše bolesnice ERG zapisi iz lijevog i desnog oka bili su uredni, na slici 3 prikazani su zapisi pri stimulaciji lijevog i desnog oka bijelim svjetlom u tamnim uvjetima.

VEP se generira iznad primarne vidne regije, on reflektira aktivnost iz centralnog vidnog polja koja je došla do okcipitalnog korteksa, govori o funkciji centralne retine i vidnog puta: optičkog živca, hijazme i optičkog trakta, korpusa genikulatuma laterale, optičke radijacije i primarnog vidnog korteksa -V1 sloja (5).

VEP odgovor na flash stimulus demonstrira nam provođenje kroz vidni put, govori nam o integritetu vidnog puta, VEP *reversal* odgovor na strukturirani podražaj osim integriteta vidnog puta daje nam informaciju i o kakvoći vida (3, 10, 11). VEP *onset* odgovor na strukturirani podražaj upućuje na vidnu oštrinu, što je ona bolja, to će se i na najmanju veličinu kockica dobiti lijepi odgovori (12).

Abnormalni VEP odgovor registrira se kod okularnog albinizma, ahijazmije, hipoplazije optičkog živca, disfunkcije hijazme, strukturnih i mijelinizacijskih oštećenja u vidnom putu.

Kod albinizma se javlja asimetričan VEP na *flash* i *onset* monokularnu stimulaciju. VEP valovi P2 i C1 jasno se definiraju iznad kontralateralne hemisfere u odnosu na stimulirano oko (3, 13). Kod ahijazmije se jasno definiraju iznad ipsilateralne hemisfere (13, 14). Kod teške hipoplazije optičkog živca *flash* VEP se uopće ne može detektirati (15).

Idiopatski kongenitalni nistagmus možemo dijagnosticirati tek kada dobijemo na elektrofiziološkim testovima posve

urednu retinalnu i postretinalnu funkciju i isključimo neurološki uzrok nistagmusa (3).

Kod naše bolesnice VEP odgovor na *flash* stimulaciju i VEP na strukturnu *onset* stimulaciju uputili su na tipičan nalaz koji se vidi kod albinizma – nalaz nepravilnog križanja u hijazmi - „*misrouting*“. Prema brojnim podacima iz literature *misrouting* jasno kolerira s albinizmom i foveolarnom hipoplazijom koja ga prati (13, 16). Jasni VEP P2 val kod *flash* podražaja i VEP C1 val kod *onset* podražaja javljaju se iznad kontralateralne hemisfere u odnosu na stimulirano oko. Na to upućuje i interokularna razlika iznad lateralnih kanala (O1-O2) pojavom inverznog polariteta koji se vidi na slici 4. Na prvom kanalu kod *onset* podražaja za lijevo oko vidimo veliki negativni val, a inverzni - pozitivni val iste amplitude vidimo na zadnjem kanalu *onset* podražaja za desno oko. Zbog *misroutinga* broj vlakana iz temporalnog dijela retine križa se u hijazmi i projicira se iznad kontralateralne hemisfere. Dok se kod zdravih osoba 30-50% vlakana križa u hijazmi, a 50-70% ostaje neukriženo, kod albino osoba broj ukriženih vlakana je 50-70% (16). Poremećena sinteza melanina utječe na rast i staničnu diferencijaciju retinalnih ganglijskih stanica i zbog toga „izrastajući“ aksoni kasne u dolasku do hijazme i bivaju prebačeni kontralateralno (17).

Kod naše su bolesnice koža i kožni derivati bili uredni. To isključuje okulokutani tip albinizma (18, 19). Oftalmološki nalaz: transiluminacijom šarenice dobiveni defekti u reljefu, grublji makularni crtež, bez jasnog foveolarnog refleksa koji upućuje na moguću foveolarnu hipoplaziju, naglašen korioidealni crtež, smanjena vidna oština uz kongenitalni nistagmus i tipičan nalaz VEP-a upućuju na to da je vjerojatno riječ o izoliranom okularnom albinizmu. Dva najčešća tipa okularnog albinizma su X vezani okularni albinizam tip 1(OA1) i autosomno recesivni okularni albinizam (AROA). OA1 nastaje najčešće zbog mutacije gena *GPR 143*, koji kodira G protein spregnuti receptor na melanosomima, češće se javlja kod dječaka. Više od 90% dječaka s izoliranim okularnim albinizmom ima mutaciju *GPR 143*, dok kod djevojčica može biti prisutan mozaicizam. Kod njih će rijetko biti ova mutacija praćena infantilnim nistagmusom, fovealnom hipoplazijom, smanjenom vidnom oštrinom i hipopigmentacijom okularnih struktura (20). Kod djevojčica se češće javlja autosomno recesivni oblik okularnog albinizma, koji je praćen mutacijama u genu *TYR* (tyrosinase), genu *TYRP1* (tyrosinase – related protein) ili genu *P* (P-protein) (18). Naša bolesnica je upućena na genetičku obradu, predviđen je najprije molekularni test na mutaciju gena *GPR143*.

ZAKLJUČAK

Simultano snimanje elektroretinografije i vidnih evociranih potencijala omogućuje nam rano diferenciranje senzorič-

nog (retinalnog ili postretinalnog) od neurološkog i idiopatskog infantilnog nistagmusa. Liječniku daje važne smjernice za daljnje liječenje i praćenje djeteta, a roditeljima informaciju za planiranje budućih trudnoća.

Kod prikazane bolesnice dijagnosticiran je na osnovi kliničkog statusa (oftalmološkog i neurološkog), neuroimaginga (MR mozga) i elektrofiziološkog ispitivanja (simultano snimanja ERG-a i VEP-a) okularni albinizam kao vjerojatni uzrok infantilnog nistagmusa.

Genetička obrada izoliranog okularnog albinizma je u tijeku.

ZAHVALA

Neizmjereno smo zahvalni doc. dr. Velimiru Išgumu, ing. elektrotehnike na osposobljavanju laboratorija za GOSH protokol snimanja, doc. dr. Jelki Breclj, dipl. biol. i dr. Maji Šuštar, dipl. biol. za edukaciju iz područja GOSH protokola i potporu koju nam pružaju u svakodnevnom radu.

NOVČANA POTPORA/FUNDING

Nema/None.

ETIČKO ODOBRENJE/ETHICAL APPROVAL

Nije potrebno/None.

PRISTANAK ISPITANIKA/PATIENT CONSENT

Ispitanici su popunili obrazac za pristanak ispitanika (dostupno na zahtjev) te pristaju na objavljivanje podataka u ovom radu/*Patient has completed the patient consent form (available on request) and agree to the publication of the data in this paper.*

DOPRINOSI AUTORA/DECLARATION OF AUTHORSHIP

Bošnjak Nađ K. – pretraživanje literature, prikupljanje, analiza i tumačenje podataka, pisanje rada, izrada slika/*collection, analysis and data interpretation, writing of paper, literature search, making figures*

Striber N. – pretraživanje literature, prikupljanje i analiza podataka, pisanje rada/*literature search, data collection and data analysis*

Popović Miočinić Lj. – analiza i tumačenje podataka, pisanje rada, izrada slika/*data analysis and data interpretation, writing of paper, making figures*

Nađ I. – pretraživanje literature, prikupljanje podataka/*literature search, data search*

SUKOB INTERESA/CONFLICT OF INTEREST

Autori su popunili the *Unified Competing Interest form* na www.icmje.org/coi_disclosure.pdf (dostupno na zahtjev) obrazac i izjavljuju: nemaju potporu niti jedne organizacije za objavljeni rad; nemaju financijsku potporu niti jedne organizacije koja bi mogla imati interes za objavu ovog rada u posljednje 3 godine; nemaju drugih veza ili aktivnosti koje bi mogle utjecati na objavljeni rad./*All authors have completed the Unified Competing Interest form at www.icmje.org/coi_disclosure.pdf (available on request from the corresponding author) and declare: no support from any organization for the submitted work; no financial relationships with any organizations that might have an interest in the submitted work in the previous 3 years; no other relationships or activities that could appear to have influenced the submitted work.*

LITERATURA

1. Ehrt O. Infantile and acquired nystagmus in childhood. *Eur J Paediatr Neurol.* 2012;16:567-72.
2. Breclj J, Stirn-Kranjc B. Vidna elektrofiziologija pri otroku. *Zdrav Vestn.* 2005;74:631-41.
3. Breclj J, Stirn-Kranjc B. Visual electrophysiological screening in diagnosing infants with congenital nystagmus. *Clin neurophysiol.* 2004;115:461-70.
4. Shawkat FS, Kriss A, Russell-Eggitt I, Taylor D, Harris CH. Diagnosis children presenting with asymmetric pendular nystagmus. *Dev Med Child Neurol.* 2001;43:622-7.
5. Breclj J, Stirn-Kranjc B. ERG and VEP follow – up study in children with Leber's congenital amaurosis. *Eye.* 1999;13:47-54.
6. Kriss A, Jeffrey B, Taylor D. The electroretinogram in infants and young children. *Clin Neurophysiol.* 1992;9:373-93.
7. Holder GE, Robson AG. Paediatric electrophysiology: a practical approach. In: Lorenz B, Moore AT, editors. *Pediatric Ophthalmology, Neuro-Ophthalmology, Genetics.* 1st ed. Berlin: Springer Berlin Heidelberg; 2007;114: 53-65.
8. Kriss A. Nystagmus and pediatric visual electrophysiology. In: Kimura J, Shibasaki H, editors. *Recent Advances in Clinical Neurophysiology. Excerpta Medica, International Congress Series 1101.* Amsterdam: Elsevier; 1996; 480-7.
9. Lenassi E, Likar K. Razvoj otrokovega vida. *Med Razgl.* 2007;46:31-43.
10. McCulloch DL, Skarf B. Development of the human visual system: monocular and binocular pattern VEP latency. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1991;32:2372-81.
11. Sokol S, Moskowitz A. Comparison of pattern VEP-s and preferential – looking behavior in 3-month-old infants. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1985;26:359-65.
12. Lenassi E, Likar K, Stirn-Kranjc B, Breclj J. VEP maturation and visual acuity in infants and preschool children. *Doc Ophthalmol.* 2008;117:111-20.
13. Breclj J, Šuštar M, Pečarič-Meglić N, Škrbec M, Stirn-Kranjc B. VEP characteristics in children with achiasmia, in comparison to albino and healthy children. *Doc Ophthalmol.* 2012;124:109-23.
14. Breclj J, Stirn-Kranjc B, Pečarič-Meglić N, Škrbec M. VEP asymmetry with ophthalmological and MRI findings in two achiasmatic children. *Doc Ophthalmol.* 2007;114:53-65.
15. Denne C, Käsmann-Kellner B, Ruprecht KW. Prevalence of optic atrophy and associated ocular and systemic diseases in department of pediatric ophthalmology. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2003;220:767-73.
16. Käsmann-Kellner B, Schäfer T, Krick CM, Ruprecht KW, Reith W, Schmitz BL. Anatomical differences in optic nerve, chiasma and tractus opticus in human albinism as demonstrated by standardised clinical and MRI evaluation. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2003;220:334-44.
17. Schmitz B, Krick CM, Käsmann-Kellner B. Morphology of the optic chiasm in albinism. *Ophthalmology.* 2007;114:662-5.
18. Gargiulo A, Testa F, Rossi S, et al. Molecular and clinical characterization of albinism in a large cohort of Italian patients. *IOVS.* 2011;52:1281-8.
19. Preising MN, Forster H, Gonser M, Lorenz B. Screening of TYR, OCA2, GPR143, and MC1R in patients with congenital nystagmus, macular hypoplasia, and fundus hypopigmentation indicating albinism. *Mol Vis.* 2011;17:939-48.
20. Lewis RA, Rosenberg T, Schwartz M. Ocular albinism, X-linked. *J Fr Ophthalmol.* 2010;33:189-205.

SUMMARY

Retinography and visual evoked potentials in differential diagnosis of congenital nystagmus: case report

Katarina Bošnjak Nađ, Neda Striber, Ljiljana Popović Miočinović, Tonči Grmoja, Ida Nađ

Congenital nystagmus is the most common form of nystagmus in children. It occurs in the first three months of life. It can be sensory, caused by damage to the field of retina or optic nerve, neurologic, or idiopathic. Simultaneous electroretinography and visual evoked potentials are noninvasive electrophysiological techniques that make it possible to identify the possible cause of congenital nystagmus. The aim is to show the role of simultaneous electroretinography and visual evoked potentials tests in differential diagnosis of nystagmus in a 7-year-old female with ocular albinism. The patient was referred by an ophthalmologist to electroretinography and visual evoked potentials for strabismus and nystagmus before deciding on surgical treatment. Testing is performed with the patient awake; electroretinography response is recorded by skin electrodes placed below the lower eyelid, and visual evoked potentials above the primary visual cortex. Stimulation is performed by Grass photo stimulator with white, red and blue light for the electroretinography and visual evoked potentials flash, as well as the structural stimulus. Flash electroretinography was normal, but the flash visual evoked potentials and visual evoked potentials structured onset indicated contralateral asymmetry. The amplitude was significantly greater above the contralateral hemisphere, and interocular differences indicated inverse polarity. This cross asymmetry is present in albinism. The clinical somatic status of the skin and skin derivatives was normal. Magnetic resonance imaging of the brain was also normal. The patient is probably a case of isolated, ocular albinism. In conclusion, simultaneous testing by electroretinography and visual evoked potentials allows for differentiation between sensory (retinal or postretinal), neurologic and congenital idiopathic nystagmus. The nystagmus in this patient was caused by ocular albinism.

Keywords: electroretinography; evoked potentials, visual; nystagmus, congenital; child

