

stepowania profilaktycznego dotyczącego posiadaczy zmutowanego genu Rb. Spośród czworga dzieci pacjentki R. T. dziecko zmarłe z powodu obustronnego siatkówczaka przed przeprowadzeniem badań było, jak wskazuje rodowod, homozygotą AA, a marker współwystępujący ze zmutowanym genem Rb wniesiony został przez matkę. Identyfikację sytuacji można było zaobserwować u najmłodszego syna pacjentki, u którego wystąpił obustronnie siatkówczak. U najstarszej córki (R. H.), zdrowej w chwili badania, przed wykonaniem analizy PCR-VNTR nie można było wykluczyć istnienia zmutowanego genu. Dodatkowym czynnikiem utrudniającym ocenę ryzyka był fakt, że nie jest ona biologiczną córką swojego metrykalnego ojca (R. R.) a pochodzi ze związku z aktualnym szwagrem pacjentki R. T. (D. M.). Informacja ta została początkowo zatajona przez badaną rodzinę, a po ujawnieniu, z zachowaniem tajemnicy lekarskiej, zweryfikowana rodzinnymi badaniami serologicznymi. Córka ta wykazywała PCR-VNTR niezrozumiałą początkowo homozygotyczność BB. Ponieważ markerem zmutowanego genu jest prążek A, u córki tej z bardzo wysokim prawdopodobieństwem można wykluczyć nosicielstwo zmutowanego genu. Natomiast druga zdrowa córka (R. T.) jest co prawda heterozygotą AB, jednak marker A jest w jej przypadku pochodzenia ojcowskiego. Tym samym i ona nie posiada matczynego markera A współwystępującego ze zmutowanym genem. U pozostałych członków rodziny (D.-R. A. i jej potomstwo, pozostałe rodzeństwo pacjentki R. T.) występuje w postaci heterozygotycznej AB marker A odziedziczony od ojca pacjentki. Są oni zatem potencjalnymi nosicielami mutacji a jej wykluczenie może nastąpić poprzez znalezienie informatywnego markera molekularnego lub lepiej, drogą sekwencjonowania genu Rb^{2,4,6}.

Wnioski

PCR-VNTR jest metodą umożliwiającą wykrycie lub wykluczenie nosicielstwa zmutowanego genu Rb w przypadkach, w których ocena kliniczna, analiza rodowodu, badania genetyczno-molekularne (Xba-I, Bam-H) są nieinformatywne.

Piśmiennictwo

1. Budowle B., Chakraborty R., Giusti A. M., Einsenberg A. J., Allen R. C.: Analysis of the VNTR Locus DIS80 by the PCR Followed by the High Resolution PAGE. *Am. J. Hum. Genet.* 88: 137-144 (1991).
2. Gallie B., Dunn J. B., Johnston K. M., Zhu X., Phillips R. A.: Identification of Mutations in the Rb 1 Gene. w: Proc. Int. Symp. „Tumours of the Eye”, Essen 1989, N. Bornfeld (ed.), Kugler Publ., Basel 1991, P. 17-21.
3. Scharf S. J., Bowcock A. M., McClure G., Klitz W., Yandell D. W., Erlich H. A.: Amplification and Characterisation of the Retinoblastoma Gene VNTR by PCR. *Am. J. Hum. Genet.* 50: 371-381 (1992).
4. Scheffer F., te Meerman G., Kruijze Y. C. M., van den Berg A. H. M., Penninga D. P., Tan K. E. W. P., der Kinderen A. J., Buys H. C. M.: Linkage Analysis of Families with Hereditary Retinoblastoma. *Am. J. Hum. Genet.* 45: 252-260 (1989).
5. Wiggs J. L., Nordenskjold M., Yandell D., Rapaport J., Grondin V., Janson M., Werelius B., Petersen R., Craft A., Riedel K., Liberfarb R., Walton D., Wilson W., Dryja T.: Prediction of the Risk of Hereditary Retinoblastoma, Using DNA Polymorphisms Within the Retinoblastoma gene. *N. Engl. J. Med.* 318: 151-157 (1988).
6. Yandell D., Campbell T. A., Dayton S. H., Peterson R., Walton D., Little J. B., McConkie-Rosell A., Buckley E., Dryja T. P.: Oncogenic Point Mutations in the Human Retinoblastoma Gene: Their Application to Genetic Counselling. *N. Engl. J. Med.* 321: 1689-1695 (1989).
7. Zajączek S., Podolski J., Lubiński J., Rostawska A., Krzysztofik Z., Sagan Z.: Technika RFLP-PCR w wykluczeniu nosicielstwa zmutowanego genu Rb. *Klin. Oczna* 95: 216-218 (1993).
8. Żygulska-Mach H., Turowska B., Krukar-Baster K., Książek M.: Certains Systemes Génétiques dans le Retinoblastome. *Recherche familiales. Ophthalmologie* 7: 286-288 (1993).

Praca wpłynęła: 06.06.1994

Szanowna Pani Redaktor,

W „Klinice Ocznej” 11-12/1993 ukazały się trzy moje prace. Niestety, uwzględniając Autorów, przeoczyłem i nie spostrzegłem przy korekcie, że prace te pochodzą również z I Katedry i Kliniki Okulistycznej PAM w Szczecinie — Kierownik Prof. dr hab. *Teresa Baranowska-George*.

Proszę bardzo Panią Redaktor, aby umieścić sprostowanie w tej kwestii.

Z poważaniem

Prof. dr hab. *Olgierd Palacz*

Kierownik II Kliniki Okulistycznej
Państwowego Szpitala Klinicznego Nr 2
w Szczecinie, Al. Powstańców Wlkp. 72

Szanowni Państwo,

Pozwalamy sobie poinformować, że powołane zostało do życia Kolegium Medycyny Laboratoryjnej w Polsce.

Kolegium powstało z inicjatywy Krajowego Zespołu Specjalistów do spraw Diagnostyki Laboratoryjnej i Diagnostyki Mikrobiologicznej, Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Diagnostyki Laboratoryjnej oraz kilkudziesięciu specjalistów medycyny laboratoryjnej z ośrodków akademickich i pozaakademickich z całej Polski.

Zjazd Założycielski odbył się w czerwcu 1993 roku w Gdańsku i zgromadził 80 członków Założycieli.

W styczniu 1994 roku odbyło się Walne Zgromadzenie Członków Założycieli Kolegium w liczbie 167 osób. Walne Zgromadzenie Członków Założycieli przyjęło projekt Statutu Kolegium. Wybrano władze statutowe Kolegium, składające się z Prezydium i Rady Zarządu, Przewodniczących Komisji i Grup Roboczych oraz Komisji Rewizyjnej.

Kolegium gromadzi lekarzy i nielekarzy — specjalistów różnych dziedzin medycyny laboratoryjnej (diagnostyki laboratoryjnej), takich jak hematologia, serologia i transfuzjologia, immunologia, toksykologia, patomorfologia i cytologia kliniczna, genetyka kliniczna i cytogenetyka, medycyna nuklearna i endokrynologia, bakteriologia i wirusologia, parazytologia, biochemia i analityka kliniczna. Wspólnym i jednoczącym wszystkie dziedziny medycyny laboratoryjnej elementem jest diagnostyczny wymiar badania laboratoryjnego.

Cele i zadania Kolegium zostały przedstawione szczegółowo w Statucie. Pierwszym i najważniejszym

zadaniem Kolegium jest rozwój medycyny laboratoryjnej w Polsce i kształtowanie modelu działania wszystkich dziedzin medycyny laboratoryjnej w sposób zapewniający największą jej użyteczność społeczną.

Kolegium będzie kolegialną i samorządną ale jednocześnie niezależną i elitarną reprezentacją specjalistów różnych dziedzin medycyny laboratoryjnej z ośrodków akademickich i pozaakademickich. Kolegium będzie instytucją opiniotwórczą, dbającą o prawidłowe pod względem merytorycznym, organizacyjnym i technicznym rozwiązania wszystkich problemów w medycynie laboratoryjnej. Instytucją promującą rozwój wiedzy i praktyki laboratoryjnej, wyznaczającą standardy „dobrej praktyki laboratoryjnej”.

Kolegium będzie pełnił rolę integrującą środowisko i reprezentować je wobec organów administracji państwowej i samorządowej.

Głos Kolegium będzie docierał:

- do wszystkich środowisk medycyny laboratoryjnej;
- do ośrodków władzy ustawodawczej — Sejmowej i Senackiej Komisji Zdrowia;
- do Ministerstwa Zdrowia i wszystkich jego Departamentów;
- do Urzędów Wojewódzkich i Wydziałów Zdrowia;
- wszędzie tam, gdzie podejmowane są decyzje dotyczące bezpośrednio lub pośrednio medycyny laboratoryjnej.

Kolegium widzi swoją rolę szeroko. Cele jakie sobie stawia obejmują wszystkie istotne problemy medycyny laboratoryjnej. Za najważniejsze uważamy kształtowanie modelu działania medycyny laboratoryjnej w Polsce, rozwój wiedzy i praktyki laboratoryjnej w Polsce, wyznaczanie standardów i zasad dotyczących organizacji, wymagań merytorycznych i technicznych oraz sposobu działania wszystkich medycznych laboratoriów analityczno-diagnostycznych.

Cele edukacyjne Kolegium uwzględniają zarówno szkolenie przed- jak i podyplomowe, nie tylko w wyższych ale i w średnich szkołach medycznych. Biorąc też pod uwagę fakt, że w wielu dziedzinach medycyny laboratoryjnej pracują obok lekarzy — także nie lekarze — biolodzy, farmaceuci, chemicy i analitycy medyczni. Kolegium będzie starać się oddziaływać na kształcenie, widziane jako przygotowanie do zawodu i na system specjalizacji, który winien być zróż-