

Ryc. 3. Rodzina III.

OMÓWIENIE

Analiza rodowodowa wszystkich rodzin wykazała dziedziczny charakter choroby, o dominującym toku jej przekazywania i wysokim ryzyku jej powtórzenia. Zwraca uwagę zmienność ekspresji genetycznej. Analiza rodowodu pierwszego wykazuje wzrost ekspresji genu odpowiedzialnego za aniridię u potomstwa. Mężczyzna z *coloboma iridis* (I/1) przekazał nieprawidłowy gen obojgu dzieciom, u których wystąpiła aniridia (II/1, II/2). Jego córka zaś (II/2), przekazała defekt genetyczny o takiej samej ekspresji w formie aniridii całemu potomstwu (syn i córka — III/1, III/2). W rodzinie drugiej proband (II/1) i jego brat (II/3) odziedziczyli aniridię po ojcu. U obydwójga dzieci probanda wystąpiła jednostronna szczelina tęczęwki, widzimy więc odwrotny kierunek ekspresji genu od pełnej w formie aniridii do częściowej, jako *coloboma iridis*. W trzeciej rodzinie aniridia została odziedziczona po ojcu. Proband (III/1) nie przekazał choroby dziecku lub gen nie ujawnił swojej obecności. U dziecka jednak wystąpiła zaćma wrodzona obu oczu, którą przekazała mu matka (II/4a). Mamy tu do czynienia z dwiema chorobami oczu, które dziedziczą się w sposób autosomalny dominujący niezależnie od siebie.

We wszystkich analizowanych rodzinach nie obserwowano różnicy w zmienności genu w zależności od płci jednego z rodziców.

Gałki oczne z brakiem tęczęwki wykazują często dodatkowe wady wrodzone jak stożek rogówki, podwichnięcie soczewki i jej zmętnienie, szczelinę soczewki, szczelinę naczyniówki, oczopląs i inne^{2,3,7}.

W naszym materiale u wszystkich chorych z aniridią obserwowano podwichnięcie i zmętnienie soczewek oraz oczopląs. Dość częstym powikłaniem aniridii jest jaskra. Może być spowodowana niedorozwojem kąta przesączania lub zamknięciem kąta przesączania przez kikut tęczęwki. Jaskra występująca w aniridii jest trudna w leczeniu. *Callahan* opisuje pięciu chorych z jaskrą w przebiegu aniridii, u których wykonano różne zabiegi przeciwjaskrowe: goniotomię, cyklodializę, cyklodiatermię, sklerotektomię. Żadna z tych operacji nie dała zadowalającego efektu, a cyklodiatermia spowodowała wzrost ciśnienia śródgałkowego⁷. Jaskrę obserwowaliśmy u probanda (II/2) i jej brata (II/1) z rodziny pierwszej.

Szczelina tęczęwki, siatkówki, ciała szklistego, nerwu wzrokowego^{2,3,7}. U naszych chorych nie obserwowaliśmy tych anomalii.

Aniridia należy do wad wrodzonych układu wzrokowego, których skuteczne leczenie jest praktycznie niemożliwe. Stąd na plan pierwszy wysuwa się zapobieganie jej przez poradnictwo genetyczne, ciągle mało popularne w naszym kraju.

PIŚMIENNICTWO

1. *Boczkowski K.*: Zarys genetyki medycznej, 48-52, 155-157 (PZWL, Warszawa 1985).
2. *Collum L. M. T.*: Uveal colobomata and other anomalies in three generations of one family. *Brit. J. Ophthalmol.* 55: 458-460 (1971).
3. *Duke-Elder S.*: System of Ophthalmology. t. XI, 633 (Kimpton, London 1968).
4. *Ferrel R.E.*: Autosomal dominant aniridia: probable linkage to acid phosphatase 1 on chromosome 2. *Proc. Nat. Acad. Sci.* 77: 1580-1582 (1980).
5. *Janojka H.*: Znaczenie genetyki i poradnictwa genetycznego w okulistyce i możliwości diagnostyki prenatalnej. *Klin. oczna* 48: 457-459 (1977).
6. *Keith C.G.*: Genetics and Ophthalmology. (Churchill Livingstone, Edinburgh 1978).
7. *Krych J.*: Zespół szczelin przedniego odcinka oka. *Klin. oczna* 31: 295-303 (1960).
8. *Narahara K.*: Regional mapping of catalase and Willms tumor-aniridia, genitourinary abnormalities and mental retardation triad loci to the chromosome segment 11p. *Hum. Genet.* 66: 181-185 (1984).

Praca wpłynęła: 22.04.1991 (nr 5728).

TĘCZÓWKA dzięki sprzężeniu zwrotnemu reguluje natężenie światła padającego na siatkówkę. Stanowi zatem jeden z mechanizmów przystosowania do zmieniających się warunków otoczenia^{1,4}. W regulacji tej biorą udział dwa odruchy źreniczne: odruch na światło i odruch na wyłączenie światła. Z odruchów ochronnych największe znaczenie ma odruch źrenicy na światło. Aby spełniał on swoje zadania wszystkie jego odcinki muszą być prawidłowe¹. Zwyródnienia tapetoretinalne prowadzą do uszkodzenia komórek receptorowych — jednego z elementów tego łuku².

W pracy naszej zajęliśmy się korelacją między zmianami w polu widzenia a amplitudą reakcji źrenicy na blysk świetlny w tego typu schorzeniach siatkówki.

MATERIAŁ

Przebadano grupę 24 pacjentów w wieku od 11 do 60 lat ze zwyródnieniem barwnikowym siatkówki. Chorzy byli kierowani do kliniki celem przeprowadzenia terapii ultradźwiękowej. Rozpoznanie zwyródnienia barwnikowego siatkówki postawione w innych ośrodkach było potwierdzane w klinice. U wszystkich pacjentów występowały typowe zmiany na dnie oczu, patologiczne ERG i zmiany w adaptacji do ciemności. W klinice wykonywano oznaczenie ostrości wzroku do bliży i dali, badanie przedniego i tylnego odcinka gałki ocznej oraz pola widzenia.

Grupę kontrolną stanowiło 20 zdrowych osób.

METODA

Po przeprowadzeniu wstępnej oceny okulistycznej pacjenci byli kierowani na badanie pola widzenia polomierzem automatycznym firmy Rodenstock. Ze względu na rozległość zmian w polu widzenia podzielono grupę badaną na trzy podgrupy. Pierwszą stanowili pacjenci z niewielkimi ubytkami bezwzględnyymi na obwodzie, drugą z ubytkami zawężającymi pole widzenia do 20°, a trzecią pacjenci z zawężeniem pola widzenia do 5-10°.

Po 30 min. adaptacji do ciemności badano reakcję źrenicy na światło. W badaniu wykorzystano zestaw składający się z lampy szczelinowej, kamery TV, symulatora FOT, komputerowego systemu OIPS. Minimum, na dwa dni przed badaniem nie stosowano u pacjentów środków rozszerzających źrenicę. Badano amplitudę reakcji rozumianą jako procentową różnicę pomiędzy szerokością źrenicy w momencie błysku a największym zwężeniem źrenicy po błysku.

WYNIKI

W grupie kontrolnej ostrość wzroku wynosiła od 0,5 do 0,8. W polu widzenia u części osób wystąpiły niecharakterystyczne, mieszczące się w normie, punktowe mroczki względne. Amplituda reakcji wynosiła od 33 do 45%.

W grupie badanej stwierdziliśmy ostrość wzroku od 0,2 do 0,8. Amplituda reakcji źrenicy wynosiła od 8 do 36%.

Z Kliniki Okulistycznej AM w Warszawie, kierownik: prof. dr med. *Tadeusz Kęćik*.

Reprint requests to: Dr *Dariusz Kęćik*, ul. Makłakiewicza 13 m. 30; 02-642 Warszawa, Poland

DARIUSZ KĘCIK, PAWEŁ LEWANDOWSKI, GRAŻYNA ZAJKOWSKA, MARIUSZ PASZKIEWICZ I JAN KASPRZAK

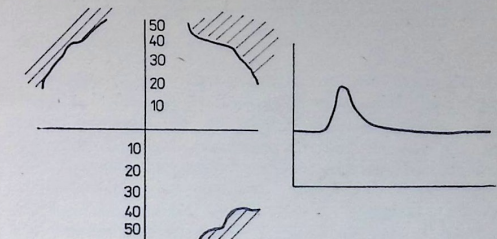
Ocena reakcji źrenicy na blysk świetlny u pacjentów ze zwyródnieniem barwnikowym siatkówki

EVALUATION OF PUPILLARY REACTION ON THE LIGHT FLASH IN PATIENTS WITH RETINAL PIGMENT DYSTROPHY

Twenty four patients with retinal pigment dystrophy were subjected to examination of pupillary reaction. Evaluated was the amplitude of pupillary reaction on a standard light flash. The results received were compared with the field changes. It was noted that the amplitude is diminished depending on the changes in the visual field.

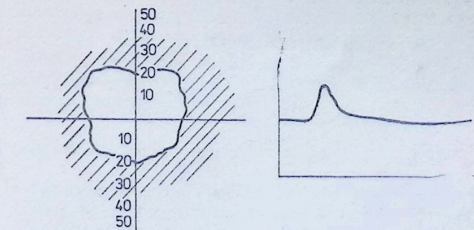
HASŁA: zwyródnienie barwnikowe siatkówki, źrenica, pupillografia

KEY WORDS: retinal pigment dystrophy, pupil, pupillography



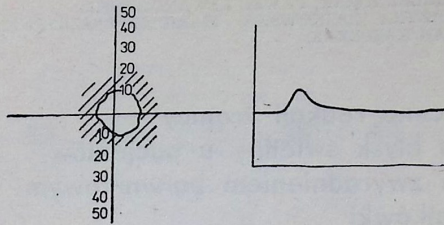
Ryc. 1. Przykładowe pole widzenia i wykres reakcji źrenicy w pierwszej grupie pacjentów.

W grupie pierwszej z niewielkimi, obwodowymi ubytkami bezwzględnyymi, amplituda reakcji wynosiła od 27 do 36% (ryc. 1). Ostrość wzroku wahała się od 0,5 do 0,8.



Ryc. 2. Przykładowe pole widzenia i wykres reakcji źrenicy w drugiej grupie pacjentów.

W grupie drugiej amplituda reakcji źrenicy wynosiła od 14 do 27% (ryc. 2). Ostrość wzroku od 0,3 do 0,6.



Ryc. 3. Przykładowe pole widzenia i wykres reakcji źrenicy w trzeciej grupie pacjentów.

W grupie trzeciej, z największymi zmianami w polu widzenia, amplituda reakcji wynosiła od 8 do 16% (ryc. 3), a ostrość wzroku od 0,2 do 0,6.

OMÓWIENIE

U pacjentów ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki dochodzi do obniżenia amplitudy reakcji źrenicy na błysk świetlny. Jest to tym wyraźniejsze im obwodowe ubytki w polu widzenia są większe.

Prowadzone przez nas wcześniej badania u pacjentów z odwarstwieniem siatkówki wykazały duży wpływ oko-

licy plamkowej na amplitudę reakcji źrenicy. Tam gdzie była ona nieuszkodzona reakcja źrenicy wcale lub tylko w niewielkim stopniu odbiegała od normy⁴.

W zwyrodnieniu barwnikowym siatkówki zmiany rozpoczynają się na obwodzie dochodząc stopniowo do plamki⁵. Ostrość wzroku długo jest prawidłowa. W naszym materiale stwierdziliśmy obniżenie amplitudy reakcji źrenicy na błysk świetlny tym wyraźniejsze, im uszkodzenie pola widzenia było większe, pomimo zadowalającej ostrości wzroku. Może to sugerować uszkodzenie plamki nie dające jeszcze wyraźnych objawów klinicznych.

PIŚMIENICTWO

1. Best C.H., Taylor N.B.: Fizjologiczne podstawy postępowania lekarskiego. (PZWL, Warszawa 1971).
2. Birch E.E., Birch D.G.: Pupillometric measures of retinal sensitivity in infants and adults with retinitis pigmentosa. *Vis. Res.* 27: 4-8 (1987).
3. Hermel B., Wojciechowska R., Myga B.: Wartość diagnostyczna angiografii fluoresceinowej w zwyrodnieniu barwnikowym siatkówki. *Klin. oczna* 84: 4-6 (1982).
4. Kęcik D., Kasprzak J.: Pupillografia w jednostronnym odwarstwieniu siatkówki. *Klin. oczna* 93: 160-161 (1991).
5. Moses R.A.: Adler's physiology of the eye. (Mosby, St. Louis 1981).

Praca wpłynęła: 16.01.1991 (nr 5717).

W odróżnieniu od objawów uszkodzenia nerwu okoruchowego w przebiegu krwawiaków pourazowych, pierwotna wewnętrzna oftalmoplegia nie jest podręcznikowym objawem urazów głowy. Warunkiem wystąpienia tego powikłania jest wybiórcze uszkodzenie włókien zwięzających źrenicę (pupillomotorycznych), przebiegających w nerwie okoruchowym. W piśmiennictwie opisuje się nieliczne takie przypadki¹. W polskiej literaturze znaleźliśmy tylko jedną pozycję, dotyczącą pierwotnej oftalmoplegii w następstwie urazu głowy, ale przypisywanej uszkodzeniu zwoju rzęskowego². Niezależnie od poziomu uszkodzenia, zespół ten klinicznie objawia się wystąpieniem poszerzonej źrenicy, nie reagującej na światło i nastawienie, z tym, że przy uszkodzeniu zwoju rzęskowego zachowana powinna być reakcja na zbieżność³.

Zaobserwowanie u chorego po urazie głowy sztywniej, poszerzonej źrenicy zwykle alarmuje lekarza i może spowodować pilne kroki diagnostyczno-lecznicze, włącznie z wykonaniem trepanacji czaszki, która oczywiście w takim wypadku nie jest potrzebna, zwłaszcza, że powikłanie to może towarzyszyć względnie niezbyt ciężkim urazom głowy.

W niniejszym doniesieniu chcemy podzielić się kilkoma uwagami na ten temat, w oparciu o zaobserwowane przez nasz zespół dwa przypadki, leczone przez autorów w dwu różnych szpitalach.

Przypadek 1

Chory M.B., lat 38, przyjęty do Szpitala w Zliten (Libia) 20.10.1989 r. z powodu zamkniętego urazu głowy w wypadku samochodowym. W chwili przybycia zamroczony, pobudzony, bez logicznego kontaktu z otoczeniem. Otarcie naskórka w lewej okolicy czołowo-skroniowej. Nie stwierdzono objawów ogniskowego uszkodzenia OUN, zdjęcie rtg czaszki bez zmian pourazowych. Ciężkość 92/min., RR 140/85 mm Hg. Gałki oczne ustawione były prawidłowo, ruchomość zachowana, szpary powiekowe symetryczne. Lewa źrenica rozszerzona (7 mm), bez reakcji na światło oraz ze znieśioną reakcją konsensualną. Dno oka bez zmian.

Ze względu na brak możliwości diagnostycznych chorego poddano pieczołowitej obserwacji klinicznej i leczono zachowawczo. Stan pacjenta stopniowo się poprawiał i w trzeciej dobie chory mógł spełniać polecenia. Umożliwiło to stwierdzenie, że w lewym oku brak było również reakcji na zbieżność i nastawienie. Ostrość wzroku była prawidłowa, chory nie zgłaszał dwojenia obrazu. Od około siódmego dnia od urazu dało się zauważyć stopniowe zężenie źrenicy i powrót leniwej reakcji na światło. W tym stanie został wypisany do domu. Kontrolne badanie po trzech tygodniach wykazało niewielką asymetrię źrenic. Tomografia komputerowa głowy po trzech tygodniach od urazu nie wskazywała na jakiegokolwiek odchylenia od normy. Chory był pod obserwacją ambulatoryjną jeszcze około pół roku i nie stwierdzało się u niego żadnych zaburzeń ze strony układu wzrokowego.

Z Kliniki Neurochirurgii AM w Białymstoku, kierownik: prof. dr med. Jerzy Lebkowski i z Kliniki Okulistycznej AM w Białymstoku, kierownik: prof. dr med. Andrzej Stankiewicz

Reprint requests to: Dr Zenon Mariak, ul. M. Skłodowskiej-Curie 24 A; 15-276 Białystok, Poland

ZENON MARIAK, ZOFIA MARIAK, JANUSZ LEWKO i WOJCIECH LEBKOWSKI

Wewnętrzna oftalmoplegia jako bezpośredni skutek urazu głowy

Opis dwu przypadków

INTERNAL OPHTHALMOPLÉGIA AS A DIRECT CONSEQUENCE OF HEAD INJURY; REPORT OF TWO CASES

The authors describe two cases admitted following head injury and presenting with a dilated, stiff pupil. CT scan of the head revealed no intracranial mass lesion. The symptoms persisted over a year in one case, whereas in the other one they faded away within a few weeks. The symptoms are believed to arise due to a downward shift of the brainstem which is known to occur at the moment of head injury. The oculomotor nerve is overstretched and is supposed to be partially damaged at the posterior petroclinoid ligament. The roots of the pupillomotor fibers may also be supposedly torn at the site where they leave the brainstem.

HASŁA: wewnętrzna oftalmoplegia, uraz głowy

KEY WORDS: internal ophthalmoplegia, head injury

Przypadek 2

Pacjent lat 34, lekarz, potknął się w pracy i upadł, doznając urazu głowy z krótkotrwałą (około 20 s) utratą przytomności. W chwili przyjęcia do Kliniki Neurochirurgii (2.12.89) przytomny, skarżył się na bóle głowy, nudności i zaburzenia równowagi. Niedowładów nie stwierdzono, miał jedynie niedosłuch prawostronny. Zdjęcia rtg czaszki, zatok oraz w projekcji *Stenversa* i *Schüllera* nie wykazały żadnych złamań. Tomografia komputerowa głowy — bez zmian pourazowych. Prawa źrenica była rozszerzona w pełni od chwili urazu, brak było reakcji na światło, zbieżność i nastawienie. Dno oka: z wyjątkiem delikatnego obrzęku w okolicy plamki po stronie prawej — bez zmian. Ostrość widzenia: o.l. 5/5, o.p. 5/16, z otworkiem stenopeicznym 5/8. Ruchy gałek ocznych w normie, szpary powiekowe symetryczne, dwojenia nie zgłaszał. Zastosowano leczenie zachowawcze. Po tygodniowym pobycie wypisany bez subiektywnych dolegliwości, jednak objawy oczne nie wykazywały żadnej tendencji do ustępowania. Po rocznym okresie obserwacji ambulatoryjnej źrenica jest nadal maksymalnie rozszerzona, sztywna, brak jest również reakcji konsensualnej.

OMÓWIENIE

Mechanizm powstania pourazowej wewnętrznej oftalmoplegii, a więc wybiórczego uszkodzenia włókien pupillomotorycznych nerwu III w momencie urazu pozostaje niejasny. W gruncie rzeczy, ze względu na rzadkość sprawy, można na ten temat jedynie spekulować w oparciu o dane z badań neuroanatomicznych. Wszystkie hipotezy wychodzą z znanego faktu, że pień mózgu w chwili urazu podlega szybkiemu przesunięciu