

Elżbieta Mackiewicz, Elżbieta Świtka-Bachnik i Ewa Dróbecka-Brydak

Xeroderma pigmentosum — przypadek własny**Xeroderma pigmentosum — case report**

Summary: The authors presented a case of a boy aged 16, in whom xeroderma pigmentosum was diagnosed 6 years earlier. The boy was referred to the clinic on account of a quickly growing tumor of conjunctiva and cornea of his right eye. During 2-year follow-up, in spite of two surgical excision, the tumor relapsed and finally enucleation of the eyeball was performed. Histopathological examination revealed melanoma malignum. The clinical aspects of prophylaxis, early diagnosis and treatment of xeroderma pigmentosum are discussed.

Hasła: xeroderma pigmentosum, spojówka, rogówka, czerniak

Key words: xeroderma pigmentosum, conjunctiva, cornea, melanoma

Wstęp

Skóra pergaminowa barwnikowa (Xeroderma Pigmentosum, XP) po raz pierwszy została opisana w 1870 r. przez profesora dermatologii pochodzenia węgierskiego *Moriza Kaposiego*^{7,10}. XP jest chorobą rzadką o częstości występowania 1:250 000 przypadków bez względu na płeć^{5,6}. Schorzenie to zaliczane do fotodermatoz, dziedziczone autosomalnie, recesywnie, spowodowane jest przez niedobór endonukleazy odpowiedzialnej za odnowę DNA uszkodzonego przez promieniowanie UV^{1,2}. Promienie UV (280-320nm) uszkadzają komórkowe DNA doprowadzając do powstania zmian zwyrodnieniowych w skórze, oczach i układzie nerwowym^{4,6,7}. Pierwsze objawy obejmują skórę części ciała najbardziej narażonych na działanie promieni UV, a więc głowy, twarzy, ramion i charakteryzują się powstaniem ognisk hypo- i hyperpigmentacji, teleangiektazji, suchością i zanikiem skóry^{3,5,6}. Szybko dochodzi do powstania zmian rozrostowych: raków płaskonabłonkowych, podstawnomórkowych (50% przypadków), czerniaków (5%), naczynek, włókniaków, mięsaków i brodawczaków^{3,7,10}.

Zmiany neurologiczne występują u 20% chorych na XP pod postacią labilności emocjonalnej, opóźnienia rozwoju umysłowego, zaburzeń motorycznych (osłabienie lub brak odruchów, dodatni odruch Babinskiego), zaburzeń mowy, małogłowia⁵⁻⁷. Mogą im

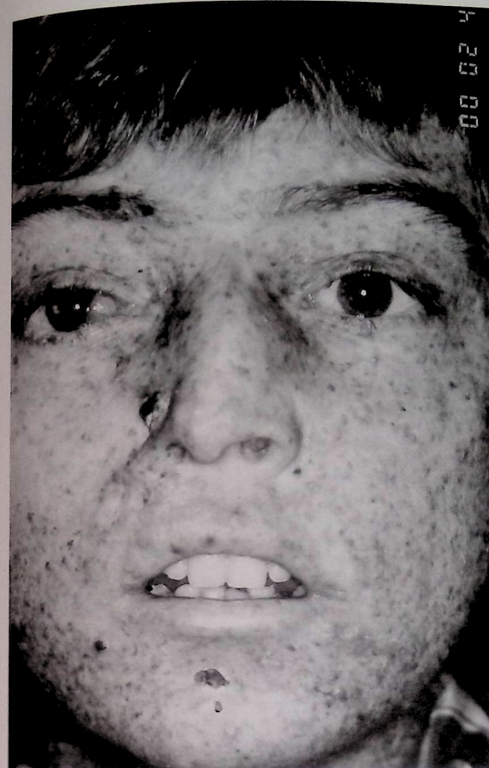
towarzyszyć zaburzenia somatyczne jak zahamowanie wzrostu i/lub dojrzewania płciowego (brak drugorzędnych cech płciowych). Zmiany oczne wg różnych autorów występują w 40 do 90% przypadków XP i mogą dotyczyć powiek, spojówek, rogówki a najrzadziej wnętrza gałki ocznej^{5,7}.

Pierwszymi objawami są: światłowstręt, łzawienie, skurcz powiek. Choroba doprowadza do zaniku skóry, co powoduje nieprawidłowe ustawienie powiek. Obserwuje się też zapalenie brzegów powiek, zanik rzęs lub nieprawidłowy ich wzrost. Często występuje zapalenie spojówek, teleangiektazje, rzekomy skrzydlik, ogniska hiperpigmentacji a nawet zrosty spojówkowe w załawkach⁴⁻⁶. Uszkodzenie rogówki przez promienie UV prowadzi do nawracającego jej zapalenia, wystąpienia stożka, obrzęku nabłonka a nawet owróżnienia z przebieciem^{3,4}. Wymienione zmiany mogą ze sobą współistnieć. Najgroźniejsze są zmiany rozrostowe mogące dotyczyć każdej części oka a szczególnie spojówki i rogówki. Są to raki podstawnomórkowe, płaskonabłonkowe oraz czerniaki^{5,8,9}.

W dostępnym polskim piśmiennictwie okulistycznym znalaziono opis jednego przypadku postaci poronnej XP u osoby dorosłej². Dlatego uznano za celowe przedstawienie naszego chorego.

Opis przypadku

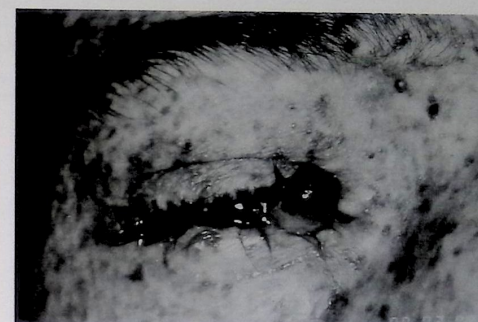
W lipcu 1992 roku został skierowany do Kliniki w ciężkim stanie ogólnym 16-letni chłopiec z powodu szybko rosnącego guzka spojówki i rogówki oka prawego. W 10 roku życia stwierdzono u chłopca zmiany skórne pod postacią rozsianych ognisk przebarwień i odbarwień. Rozpoznano xeroderma pigmentosum. Po 4 latach wystąpił na skórze twarzy rak podstawnomórkowy. Od tego czasu chłopiec jest pod stałą opieką Kliniki Onkologii Instytutu Matki i Dziecka.



Ryc. 1. Twarz chłopca



Ryc. 2. Guzki spojówki oka prawego



Ryc. 3. Wznowa w spojówce oka prawego

W leczeniu kilkakrotnie stosowano chemioterapię (cytostatyki, vinkrystyna, andiamycyna, dokarbacylina) uzyskując okresowe remisje. Po ostatniej kuracji wystąpiła niewydolność nerek wymagająca dializ 3 x w tygodniu.

W 2 lata po pojawieniu się zmian rozrostowych na skórze wystąpiły dolegliwości ze strony oczu: światłowstręt i łzawienie. Guzki spojówki i rogówki zauważono w kwietniu 1992 roku i obserwowano jego stały wzrost (ryc. 1)

W dniu przyjęcia do Kliniki stwierdzono w kącie wewnętrznym prawego oka żywoczerowny guzek spojówki wielkości wiśni, bogato unaczyniony, przekraczający rąbek rogówki (ryc. 2). Rogówka w całości o zmniejszonej przezierności z wystającymi naczyńkami. Pozostałe odcinki niemożliwe do oceny. Ostrość wzroku 0,15 (korekcja nie poprawia).

Przedni odcinek i dno oka lewego nie wykazywały odchyłań od stanu prawidłowego. Ostrość wzroku wynosiła 0,4 (korekcja nie poprawia). W znieczuleniu miejscowym guzek usunięto chirurgicznie. W badaniu histopatologicznym stwierdzono melanoma malignum. Trzymiesięczna obserwacja po zabiegu wykazała wznowę guzka w tym samym miejscu (ryc. 3).

W listopadzie 1992 roku chłopca ponownie operowano usuwając zmianę w znieczuleniu ogólnym. Po raz trzeci dziecko przyjęto do Kliniki w grudniu 1993 roku z powodu kolejnej wznowy guzka, który szybko rósł i krwawił. Badaniem przedmiotowym stwierdzono w oku prawym guz o szerokiej podstawie wyrastający ze spojówki i rogówki, naciekający gałkę oczną w kwadrantach dolnych. Ostrość wzroku oka prawego obniżona była do wątpliwego poczucia światła. W znieczuleniu ogólnym usunięto w całości gałkę oczną, nie stwierdzając jej przebiecia przez guz i naciekania oczodołu.

Omówienie

XP jest chorobą rzadką, ujawniającą się we wczesnym dzieciństwie^{5,10}. W przedstawionym przypadku choroba rozpoczęła się w 10 roku życia. Rozsiane zmiany nowotworowe wystąpiły w 4 lata później (rak podstawnomórkowy skóry).

Powikłania oczne pod postacią guzka spojówki i rogówki oka prawego pojawiły się po następnych 2 latach. Próby leczenia chirurgicznego nie powiodły się.

Kolejna, szybko rosnąca wznowa, krwawiąca, naciekająca dolne kwadranty gałki, dająca duże dolegliwości subiektywne, przy złym stanie ogólnym przesądziła o decyzji usunięcia gałki ocznej. Rodzina (młodsza siostra obserwowanego pacjenta sądzi, że nie stwierdzono u niej powikłań ocznych ani neurologicznych. Raka podstawnomórkowego skóry usunięto chirurgicznie.

Przedstawione w piśmiennictwie światowym przypadku XP mają różny przebieg kliniczny, jednak powikłania oczne pod postacią melanoma malignum opisywane są rzadko^{3,5,9}.

Zmiany rozrostowe mogą dotyczyć każdej części oka^{1,5,8}. Rokowanie jest niepomyślne, pacjenci umie-

Z Kliniki Chorób Oczu AM w Warszawie
Kierownik: prof. dr hab. Tadeusz Kępcik

Reprint requests to:
Lek. med. Elżbieta Mackiewicz
ul. Lindley'a 4, 02-005 Warszawa

rają między 20 a 40 rokiem życia z powodu przerzutów nowotworowych. W ich leczeniu stosuje się chemioterapię, która daje okresowe remisje, ale jednocześnie ciężkie powikłania ogólne (niewydolność nerek). Pojedyncze zmiany rozrostowe usuwa się chirurgicznie^{6,7,9}.

Autorzy podkreślają ogromne znaczenie wczesnego rozpoznania XP i profilaktyki polegającej na ochronie skóry przed światłem dziennym przez noszenie ubrań, okularów ochronnych i przebywanie w pomieszczeniach zamkniętych^{8,9}.

Piśmiennictwo

1. Bellows R.A., Lepreau F.J.: Xeroderma pigmentosum. Arch. Ophthalmol. 92: 115-117 (1974). — 2. Bednarczykowa A., Bielska B.:

Xeroderma pigmentosum tardivum. Klin. Oczna 81: 627-628 (1979). — 3. Blanksma L.J., Donders P.C.: Xeroderma pigmentosum and keratoconus. Doc. Ophthalmol. 64: 97-103 (1986). — 4. Gaasterland D.E., Rodrigues M.H., Moshell A.N.: Ocular Involvement in Xeroderma Pigmentosum. Ophthalmology 89: 980-986 (1982). — 5. Johnson M.W., Skuta G.L., Kincaid M.C., Nelson C.C., Wolter J.R.: Malignant Melanoma of the Iris in Xeroderma Pigmentosum. Arch. Ophthalmol. 107: 402-447 (1989). — 6. Jung E.G.: Xeroderma pigmentosum. Int. J. Dermatol. 25: 629-633 (1986). — 7. Kraemer K.H., Lee M.M., Scotto J.: Xeroderma Pigmentosum. Arch. Dermatol. 123: 241-150 (1987). — 8. Moshell A.N.: Prevention of Skin Cancer in XP with Oral Isotretinoin. Cutis 43: 485-490 (1989). — 9. Paridaens A.D.A., McCartney A.C.E., Hengerford J.L.: Premalignant melanosis of the conjunctiva and the cornea in Xeroderma Pigmentosum. Brit. J. Ophthalmol. 76: 120-122 (1992). — 10. Wood R.D., Lindahl T.: A gene for tumour prevention. Nature 348: 13 (1990).

Praca wpłynęła: 10.05.1994

Ryszard Philips, Krzysztof Załęcki i Hasen El Zaluk

W sprawie diagnostyki i lokalizacji ciał obcych wewnątrzgałkowych

Diagnostics and localization methods of intraocular foreign bodies

Summary: The authors present common methods of diagnosis and localization of intraocular foreign bodies and stress the value of ultrasonographic examination in difficult cases, especially emergency ones.

Hasła: ciała obce wewnątrzgałkowe, ultrasonografia, wykrywanie, lokalizacja

Key words: foreign intraocular bodies, ultrasonography, diagnosis, localization

Przenikający uraz gałki ocznej jest zawsze ważnym problemem okulistycznym, zwłaszcza jeżeli podejrzewamy obecność ciała obcego wewnątrzgałkowego. Podstawowym problemem, często wymagającym rozstrzygnięcia w czasie ostrego dyżuru jest wykazanie obecności ciała obcego oraz dokładna jego lokalizacja w odniesieniu do topografii gałki ocznej. Pewna lokalizacja jest niezbędna dla podjęcia prawidłowej decyzji co do sposobu operacji, a zwłaszcza dojścia operacyjnego do ciała obcego. Pozostawienie ciała obcego w gałce ocznej może spowodować nieodwracalne uszkodzenia ciała szklistego i siatkówki a zanieczyszczone ciała obce mogą być źródłem zakażeń wewnątrzgałkowych. Celem niniejszej pracy jest przedstawienie naszych doświadczeń dotyczących lokalizacji ciał obcych wewnątrzgałkowych.

Metody lokalizacji ciał obcych wewnątrzgałkowych

Do najczęściej stosowanych metod należą: lokalizacja radiologiczna, ultrasonograficzna oraz bardzo rzadko stosowana w czasie dyżurów lokalizacja przy pomocy tomografii komputerowej i magnetycznego rezonansu jądrowego.

Lokalizacja radiologiczna

W Klinice Poznańskiej spośród metod lokalizacyjnych, najczęściej używa się radiologicznych lokalizacji

zacji według Sweet'a oraz Comberga⁸ (często w różnych modyfikacjach). W metodzie Sweet'a wstępnie poddaje się chorego zabiegowi wprowadzenia pod spojówkę dwóch wskaźników na godz. 12 i 6. Inwazyjność tej metody jest jej ujemną stroną. W następnej kolejności wykonuje się dwa zdjęcia w rzutach A-P oraz bocznym. Uzyskane wyniki nanosi się na diagram w celu wyznaczenia kluczowych odległości, określających położenie ciała obcego w stosunku do ściany gałki ocznej. Badanie to nie zawsze jest łatwe do wykonania. Wymaga ono współpracy ze strony chorego podczas wykonywania zdjęć rtg, co nie zawsze jest możliwe zwłaszcza u małych dzieci. Przy minimalnych nawet ruchach gałek ocznych oraz głowy zmieniają się wymiary uzyskane na zdjęciach rtg, wprowadzając błędy do ostatecznych wyników. Dodatkowym, poważnym błędem tej metody jest założenie, że każda gałka ma jednakowe wymiary (długość 23 mm)¹, co nie jest zgodne ze stanem faktycznym. W metodzie Comberga znacznym ułatwieniem jest zastosowanie soczewki nagalkowej z wtopionymi co 90 stopni metalowymi znacznikami. Zaletą tej metody jest nieinwazyjność; niestety, wymaga ona również pewnej współpracy chorego podczas wykonywania zdjęć rtg. Obecność 4 znaczników umożliwia wiarygodną ocenę wykonanych zdjęć. W razie stwierdzenia perspektywnych skrótów zdjęcia dyskwalifikuje się od dalszej oceny. Błędem tej metody jest także założenie, że średnia długość gałki ocznej wynosi 24 mm. Obie przedstawione metody mają ograniczone zastosowanie w przypadkach rozległych ran rogówki. Ponadto rozdzielczość obu metod nie zawsze pozwala jednoznacznie określić, czy ciało obce leży w twardówce, czy też poza nią. Ponadto metody te nie pozwalają z całą pewnością ustalić obecności ciał obcych w soczewce i ciele

Fundacja Szkoły Zdrowia Publicznego UJ poleca książkę:

Jay Fleischman: "DIABETES AND ITS OCULAR COMPLICATIONS"

(reprint, w języku angielskim, format A-4)

Cena 1 egzemplarza: 200.000 zł. • Wysyłka za zaliczeniem pocztowym.

Zamówienie prosimy kierować:

Fundacja Szkoły Zdrowia Publicznego UJ
31-538 Kraków, ul. Wiślicko 1, tel./fax (0-12) 21-33-87

Z Katedry i Kliniki Okulistyki AM w Poznaniu
Kierownik: prof. dr hab. Krystyna Pecold

Reprint requests to:
Dr med. Ryszard H. Philips
ul. Szeherazady 25, 60-195 Poznań