

(Excerpta Medica, Amsterdam 1971). — 2. Bonamour G., Dorne P.: „La choroidité séreuse centrale” existe-t-elle? Arch. Ophthal. 31: 5-14 (1971). — 3. Borowski J.: Degeneratio vitelliformis maculae. Klin. oczna 47/79: 397-399 (1977). — 4. Horodeński J.: Zwyródnienie żółtkopodobne plamki (degeneratio vitelliformis maculae). Klin. oczna 43: 422-426 (1973). — 5. Janotka H., Starzycka M.: Dystrophia vitelliformis maculae unilateralis. Klin. oczna 42: 1273-1275 (1972). — 6. Krill A.E., Morse P.A., Petts A.M., Klien B.A.: Hereditary vitelliruptive macular degeneration. Amer. J. Ophthal. 61: 1405-1415 (1966). — 7. Mondelski S.: Zwyródnienie plamki żółtko-

wate. (w:) Orłowski W.J. (red.): Okulistyka współczesna, wyd. II, 316-318 (PZWL, Warszawa 1986). — 8. Olbromska W.: Dystrofia vitelliformis foveae centralis retinae. Klin. oczna 43: 1051-1053 (1973). — 9. Orłowski W.J., Bartkowska-Orłowska M.: Tapetopathia vitelliformis maculae. Choroba Besta, choroba Zanena czy syndroma retinae maculatae? Klin. oczna 43: 417-422 (1973). — 10. Postuszna B., Remlein-Mozolewska G., Palacz O.: Degeneratio vitelliformis maculae. Klin. oczna 44: 61-64 (1974).

Praca wpłynęła: 26.03.1991 (nr 5726).

OBUOCZNE występowanie czerniaków naczyniówki jest niezmiernie rzadkie^{2,4,9,12} i jego prawdopodobieństwo ocenia się na 5-7 przypadków na 1 milion ludności europejskiej¹¹, a nawet na 1:50 milionów².

Guzy mogą pojawiać się jako jedyne zmiany nowotworowe w ustroju lub mogą im towarzyszyć inne schorzenia nowotworowe jak czerniaki skóry, raki jajnika czy płuc^{1,5-7,9,10}. Czas pomiędzy wystąpieniem guza w jednym i drugim oku wynosi od 6 miesięcy do 8 lat².

Ze względu na bardzo bogaty materiał w porównaniu z innymi ośrodkami klinicznymi pragniemy przedstawić przypadki własne obuocznych czerniaków.

W Klinice Okulistycznej AM w Krakowie w latach 1967-1989 obserwowano i leczono 6 chorych z obuocznym czerniakiem naczyniówki. U wszystkich wykonano rutynowe badanie okulistyczne, diafanoskopię, podstawowe badania laboratoryjne, internistyczne, u części osób USG a u jednej tomografię komputerową oczodołów. Prezentowane przez nas przypadki opisano w tab. I.

OMÓWIENIE

Wszyscy nasi chorzy zgłaszali się do okulisty w różnym czasie od stwierdzenia pierwszego objawu jakim było obniżenie ostrości wzroku.

U dwóch osób nie rozpoznano początkowo nowotworu. Chorą Z.Cz. (przyp. 3) leczono z powodu jaskry następczej i ślepoty prawego oka oraz guza wewnątrzgałkowego lewego oka, zaś chorego M.J. (przyp. 4) z powodu zapalenia siatkówki i naczyniówki prawego oka w tym samym ośrodku klinicznym, w którym dwa lata wcześniej usunięto mu lewą gałkę oczną z potwierdzonym histologicznie czerniakiem naczyniówki.

U przedstawionym przez nas materiale tylko w jednym przypadku usunięto obie gałki oczne. Czterem pacjentom usunięto jedno oko, zaś drugie leczono zachowawczo. W jednym przypadku leczono tylko jedno oko, gdyż chory nie zgłosił się ponownie, mimo wezwań, do kliniki. We wszystkich przypadkach potwierdzono histopatologicznie kliniczne rozpoznanie czerniaka wewnątrzgałkowego. W oczach usuwanych w naszej klinice stwierdzono w przypadkach 1, 4, 6 nowotwór o typie mieszanym według Callendera, zaś o typie nabłonkowatokomórkowym w przyp. 3.

Wiek chorych w naszym materiale wynosił 37-74 lat (średnio 56) i był niższy niż w materiale innych autorów¹. Według Duke-Eldera² czas pomiędzy wystąpieniem guza w jednym i drugim oku waha się od 6 miesięcy do 8 lat. U dwóch naszych pacjentów rozpoznano prawie równocześnie nowotwór w obu oczach, jednak okres pomiędzy pojawieniem się zmian w jednym i drugim oku jest trudny do ustalenia i mógł wynosić kilka miesięcy. U pozostałych czterech chorych czas ten wynosił od 1 roku do 5 lat. Częstość występowania obuocznego czerniaka naczyniówki wydaje się większa w naszym materiale niż podają inni autorzy. Według bowiem Schammasa i Watzke'go¹² obustronny guz wewnątrzgałkowy występuje średnio 1 raz na 18 lat w populacji amerykańskiej. W naszym materiale w okresie

HELENA ŻYGULSKA-MACH, JOANNA SŁOMSKA i JOLANTA HEITZMAN

Sześć przypadków obuocznego czerniaka błony naczyniowej

SIX CASES OF BILATERAL OCULAR MELANOMA

Six patients with bilateral ocular melanoma were treated in the period 1967-1989. In one case both eyes were enucleated, in 4 one eye only, the other eye was treated. In all enucleated eyes the clinical diagnosis of melanoma was confirmed histopathologically. Two patients died because of metastases to the lungs and liver, one is alive and remains in a periodical control; there are no informations on the remaining 3 patients.

HASŁA: czerniak naczyniówki, obuoczne guzy wewnątrzgałkowe, błona naczyniowa

KEY WORDS: uveal melanoma, bilateral ocular tumors, uvea

22 lat obserwowaliśmy aż 6 pacjentów z tym rozpoznaniem. Według tych samych autorów¹² rzadkość występowania czerniaków w obu oczach spowodowana jest skróceniem długości życia pacjentów z chorobą nowotworową, a tym samym pojawienia się guza w drugim oku.

Czas obserwacji naszych pacjentów był różny. Najdłużej, przez 19 lat obserwowany chory żyje i można go uważać za wyleczonego (przyp. 2). Zmarły na pewno, z powodu przerzutów, 2 osoby (przyp. 1 i 6). U jednej z nich, najmłodszej z naszych chorych (przyp. 6), po usunięciu pierwszego oka wykazano naciekanie twardówki i tarczy n. II. W 10 miesięcy później stwierdzono guz w drugim oku i przerzuty do płuc. Druga chora zmarła po 10,5 latach od usunięcia pierwszego oka z powodu przerzutów do wątroby. O losach 3 chorych brak dokładnych danych, ale z dużym prawdopodobieństwem można uznać, że zmarły. Jeden z tych chorych (przyp. 5) był w podeszłym wieku, a nowotwór rozpoznano w obu oczach jednocześnie. Guz w oku lewym wychodzący z ciała rzęskowego spowodował jaskrę następczą i zaćmę. W drugim oku zmiana nowotworowa zajmowała prawie połowę obwodu dna. U drugiej chorej (przyp. 3) również rozpoznano guzy w obu oczach prawie w tym samym czasie. W jednym oku zmiana była zaawansowana i doprowadziła do jaskry następczej, a w badaniu histologicznym stwierdzono, że guz miał średnicę aż 15 mm. U trzeciego chorego (przyp. 4) w pierwszym oku rozpoznano czerniak naczyniówki, w drugim oku po foto-koagulacji i napromienianiu doszło do jaskry następczej i konieczności wyluszczenia oka. Stwierdzono naciekanie twardówki, co zwiększa prawdopodobieństwo wystąpienia przerzutów.

Wśród naszych pacjentów nie stwierdziliśmy współistnienia innych schorzeń nowotworowych o czym piszą inni autorzy^{5-7,9,10}.

Z naszych długoletnich doświadczeń wynika, że mimo rzadkości obustronnego występowania czerniaków błony naczyniowej, taką możliwość należy brać pod uwagę przy badaniu chorych z nowotworem jednego oka.

Z Kliniki Okulistycznej AM w Krakowie, kierownik: prof. dr med. Helena Żygulska-Mach i z Instytutu Patologii AM w Krakowie, dyrektor: prof. dr med. Anna Urban

Reprint requests to: Prof. dr med. Helena Żygulska-Mach, Rynek Kleparski 6 m. 2; 31-150 Kraków, Poland

Tabela I.

Lp.	Płeć	Wiek (lata)	Leczenie pierwszego oka	Czas pomiędzy wystąpieniem guza w jednym i w drugim oku	Lokalizacja	Wielkość guza u podstawy × wysokość			Leczenie drugiego oka	Wyniki leczenia	Przeżycie	Okres obserwacji	Powikłania dotyczące drugiego oka
						<10 mm	10—15 mm	>15 mm					
1	ż.	52	wyluszczenie	3 lata	ciało rzęskowe, kwadrant nosowo-dolny	3 mm			2 × 60Co 1 × fotokoagulacja ksenonowa	poprawa — zbliżownienie guza (przerzuty do wtroby)	zmarła	10,5 lat	po 2,5 latach od rozpoznania guza krótkostr. zaćmy wikłającej, retinopatia popromienna
2	m.	46	wyluszczenie	5 lat	naczyniówka kwadrat skroniowo-dolny	1 mm			1 × 60Co 12 × fotokoagulacja ksenonowa	poprawa — zbliżownienie guza	żyje	19 lat	częściowa zaćma wikłająca, retinopatia popromienna
3	ż.	64	wyluszczenie	1 mies.	ciało rzęskowe, góra		4,5 mm		2 × 60Co	stan stabilny	brak danych	2 lata	częściowa zaćma wikłająca, jaskra, wtórne odwarstwienie siatkówki
4	m.	61	wyluszczenie	2 lata	naczyniówka, tylny biegun	2,5 mm			1 × 60Co 3 × fotokoag. ksenon., wyluszczenie	pogorszenie	brak danych	9 mies.	jaskra następcza
5	m.	74	nie leczony	równocześnie	naczyniówka i ciało rzęskowe, kwadr. nosowo-górny i nosowo-dolny		6,5 mm		1 × 60Co	pogorszenie	brak danych	1 mies.	jaskra nast., zaćma wikłająca obu oczu
6	ż.	37	wyluszczenie 2 × 60Co oczodołu	10 mies.	naczyniówka, kwadrant skroniowo-dolny	3 mm			1 × 60Co	pogorszenie	zmarła (przerzuty do płuc)	15 mies.	wtórne odwarstwienie siatkówki

PIŚMIENICTWO

1. Barr C., Zimmerman L.E., Curtin V.T., Font R.L.: Bilateral Diffuse Melanocytic Uveal Tumors Associated With Systemic Malignant Neoplasms. A Recently Recognized Syndrome. *AMA Arch. Ophthalmol.* 100: 249—255 (1982). — 2. Bornfeld N., Gerke E.: Doppelseitige Melanome der Aderhaut. *Klin. Mbl. Augenhk.* 178: 413 (1981). — 3. Duke-Elder S., Perkins E.S.: Diseases of the Uveal Tract, 481—916, (Kimpton, London 1966). — 4. Gailloud C., Zografos L., Bercher L.: Bilateral Uveal Melanomas. 2nd International Meeting on Diagnosis and Treatment of Intraocular Tumors. Lyon — Nov. 23—27, 1987 (materiały zjazdowe). — 5. Gass D.M., Gieser R.G., Wilkinson C.P., Beahm D.E., Pantler S.E.: Bilateral Diffuse Uveal Melanocytic Proliferation in Patients with Occult Carcinoma. *AMA Arch. Ophthalmol.* 108: 527—533 (1990). — 6. Gilbert C.M., El Baba F., Schachat A.P., Grossmiklaus H., Green R.: Nonsimultaneous Primary Choroidal and Cutaneous Melanomas. *Ophthalmology*

94: 1169—1179 (1987). — 7. O'Connor M.J., McDonald G.: Bilateral Ovarian Carcinoma with Bilateral Uveal Melanoma. *Brit. J. Ophthalmol.* 68: 261—267 (1984). — 8. Offret G., Hays C.: Tumeurs de l'oeil et des annexes Oculaires, 219—257 (Masson, Paris 1971). — 9. Oosterhuis J.A., Went L.N., Lynch H.T.: Primary Choroidal Melanomas and Familial Occurrence of Melanomas. *Brit. J. Ophthalmol.* 66: 230—233 (1982). — 10. Prause J.U., Jensen O.A., Eisgart F., Hansen W., Kieffer M.: Bilateral Diffuse Malignant Melanoma of the Uvea Associated with Large Cell Carcinoma, Giant Cell Type of the Lung. *Ophthalmologica* 189: 221—228 (1984).

11. Serogard S., Daunius C., Kock E., Popovic V.: Two Cases of Primary Bilateral Malignant Melanoma of the Choroid. *Brit. J. Ophthalmol.* 72: 244—245 (1988). — 12. Schammas H.F., Watzke R.C.: Bilateral Choroidal Melanomas. *AMA Arch. Ophthalmol.* 95: 617—623 (1977).

Praca wpłynęła: 15.05.1991 (nr 5734).

ANIRIDIA, czyli wrodzony brak tęczówki, jest stosunkowo rzadką wadą oka. Częściej spotykana jest szczelina tęczówki, czyli *coloboma iridis*. Szczelina tęczówki może być wyrazem mniejszej ekspresji genu aniridii lub może wystąpić u osób z wadami mnogimi wskutek defektu innych chromosomów: 4, 9, 13, 18, 22 oraz w monosomii chromosomu X¹.

W świetle współczesnej wiedzy z uwagi na fenotypowe różnice oraz wyniki analizy sprzężeń DNA rozróżnia się dwa typy aniridii: AN 1 i AN 2. Określenie aniridii typu 1, AN 1, jest zarezerwowane dla choroby, której *locus geni* jest położony na chromosomie 2, natomiast aniridii typu 2 — AN 2 — ma *locus geni* na chromosomie 11^{4, 5}.

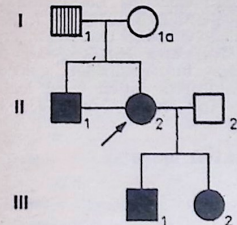
Przynależność choroby można określić technikami rekombinacyjnymi DNA, niedostępnymi jednak w naszych warunkach.

Naszym celem jest przedstawienie dziedzicznego charakteru choroby na podstawie analizy rodowodowej pacjentów.

MATERIAŁ

W pracy opisano 15 chorych z trzech rodzin cierpiących na aniridię.

Rodzina 1. Chora G.S. (II/2), lat 23, zgłosiła się do Kliniki Okulistycznej z prośbą o zbadanie dwójki dzieci — M.S. (III/1) w wieku 2 lat oraz N.S. (III/2) w wieku 6 miesięcy (ryc. 1). U obojga dzieci z odchyleniem od normy stwierdzono obustronny brak tęczówki i podwichnięcie soczewek. Chora G.S. (II/2) cierpi na obustronny wrodzony brak tęczówki, podwichnięcie i zmętnienie soczewek, jaskrę wtórną (w oku lewym nie poddającą się zarówno leczeniu zachowawczemu, jak i operacyjnemu — gałka oczna została usunięta). Oprócz dzieci chorują ojciec (I/1) i brat (II/1) pacjentki. O.R. (I/1) l. 52 ma jednostronną szczelinę tęczówki



- Osobnik zdrowy płci męskiej
- Osobnik chory płci męskiej
- Osobnik zdrowy płci żeńskiej
- Osobnik chory płci żeńskiej
- ▨ Osobnicy chorzy ze słabiej wyrażoną cechą

Ryc. 1. Rodzowód rodziny 1.

Z Kliniki Okulistycznej AM w Białymstoku, kierownik: prof. dr med. Andrzej Stankiewicz oraz z Zakładu Genetyki Klinicznej Instytutu Położnictwa i Chorób Kobiecych AM w Białymstoku, dyrektor: prof. dr med. Marian Szamatowicz

Reprint requests to: Dr Renata Zalewska, ul. Dobra 8 m. 23; 15-034 Białystok, Poland

RENATA ZALEWSKA, ALINA T. MIDRO, ALINA BAKUNOWICZ-LAZARCZYK i EWA PRONIEWSKA-SKRĘTEK

Rodzinne występowanie wrodzonego braku tęczówki

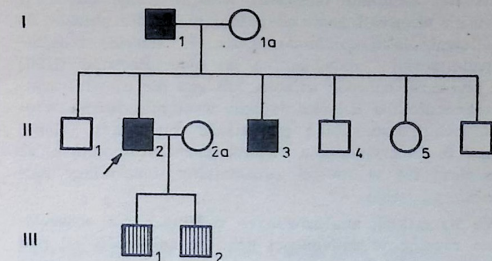
FAMILIAL OCCURENCE OF CONGENITAL ANIRIDIA

Aniridia and coloboma iridis are congenital defects which are inherited in common as an autosomal dominant trait. The study presents an analysis of 15 pedigrees of 15 patients from 3 families; it confirms the hereditary character of aniridia and iris coloboma and indicates the variability of the genetic expression.

HASŁA: aniridia, dziedziczenie autosomalne dominujące, rodowód rodzinny, proband, ekspresja genu, locus geni
KEY WORDS: aniridia, autosomal dominant trait, pedigree, proband, genetic expression, locus geni

i podwichnięcie soczewki; ciśnienie śródgałkowe w obu oczach prawidłowe.

J.R. (II/1), l. 26, cierpi na obustronny brak tęczówki, podwichnięcie i zmętnienie soczewek oraz jaskrę wtórną w obu oczach (w prawym oku nie poddającą się leczeniu — gałka oczna została usunięta).



Ryc. 2. Rodzowód rodziny 2.

Rodzina 2. Chory L.S. (II/2), l. 25 z obustronnym brakiem tęczówki, podwichnięciem i zmętnieniem soczewek zgłosił się do kliniki z prośbą o zbadanie dwóch synów (ryc. 2). U dzieci D.S. (III/1) w wieku 3 lat i R.S. (III/2) w wieku 2 lat stwierdzono jednostronną szczelinę tęczówki i małego stopnia podwichnięcie soczewki w oczach ze szczeliną tęczówki. Ojciec S.S. (I/1), l. 59, i brat pacjenta P.S. (II/3), l. 23, cierpią na obustronny brak tęczówki, podwichnięcie i zmętnienie soczewek.

Rodzina 3. Chory H.W. (II/4), l. 48, z obustronnym brakiem tęczówki, podwichnięciem i zmętnieniem soczewek obu oczu został przyjęty do kliniki w celu usunięcia zmętniałej soczewki oka prawego (ryc. 3). Żona pacjenta T.W. (II/4a), l. 45, była operowana z powodu zaćmy wrodzonej obu oczu. Ojciec A.W. (I/1), l. 86, i siostra B.W. (II/1), l. 60, cierpią na obustronny brak tęczówki, zmętnienie i podwichnięcie soczewek. Kariotyp probanda prawidłowy.