

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 × <sup>60</sup> Co 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 × <sup>60</sup> Co 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 × <sup>60</sup> Co	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 × <sup>60</sup> Co 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 × <sup>60</sup> Co	pogorszenie	brak danych	1 mies.	jaskra nast., zaćma wikłająca obu oczu
6	ż.	37	wyluszczenie 2 × <sup>60</sup> Co oczodołu	10 mies.	naczyniówka, kwadrant skroniowo-dolny	3 mm			1 × <sup>60</sup> Co	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., Grossmikhlaus 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 X<sup>1</sup>.

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<sup>4, 5</sup>.

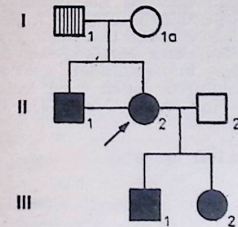
Przynależność choroby można określić technikami rekombinacyjnymi DNA, niedostępnymi jednak w naszych warunkach.

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

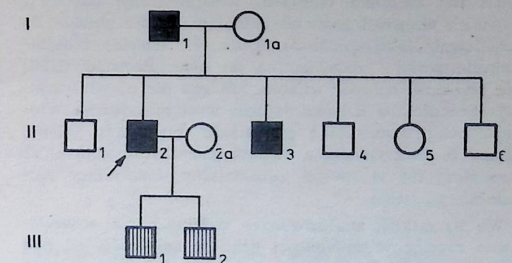
## FAMILIAL OCCURENCE OF CONGENITAL ANIRIDIA

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.

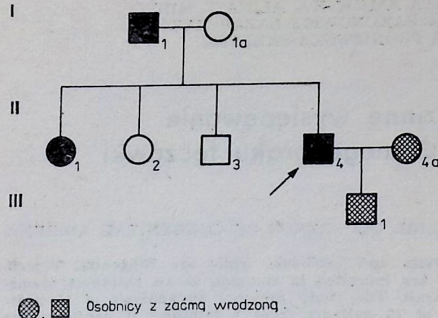
J.R. (II/1), l. 26, cierpi na obustronny brak tęczówki, podwichnięcie i zmętnienie soczewek oraz jaskrę wtórną w obu oczach (w prawym oku nie poddającą się leczeniu — gałka oczna została usunięta).



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.



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<sup>2,3,7</sup>.

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, sklerektomię. Żadna z tych operacji nie dała zadowalającego efektu, a cyklodiatermia spowodowała wzrost ciśnienia śródgałkowego<sup>7</sup>. Jaskrę obserwowaliśmy u probanda (II/2) i jej brata (II/1) z rodziny pierwszej.

Szczelina tęczęwki, siatkówki, ciała szklistego, nerwu wzrokowego<sup>2,3,7</sup>. 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. *Janoška 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).

**T**ĘCZÓWKA dzięki sprzężeniu zwrotnemu reguluje natężenie światła padającego na siatkówkę. Stanowi zatem jeden z mechanizmów przystosowania do zmieniających się warunków otoczenia<sup>1,4</sup>. 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 prawidłowe<sup>1</sup>. Zwyródnienia tapetoretinalne prowadzą do uszkodzenia komórek receptorowych — jednego z elementów tego łuku<sup>2</sup>.

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

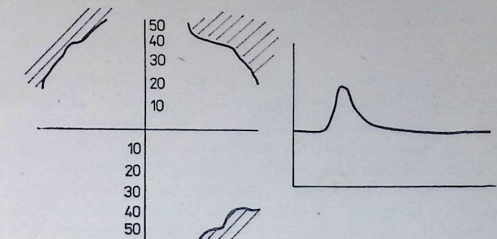
## Ocena reakcji źrenicy na blysk świetlny u pacjentów ze zwyródnieniem barwnikowym siatkówki

### 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.

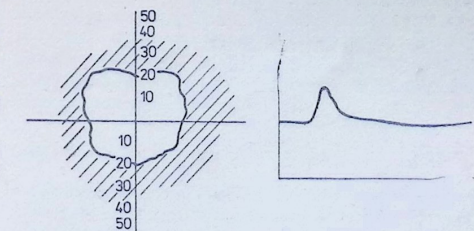
HASŁA: zwyródnienie barwnikowe siatkówki, źrenica, pupillografia

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.