

Ryc. 5. Podwinięcie zmętniałej soczewki

obfitowały w różne powikłania, doprowadzając do całkowitej bezużyteczności oka. Obecnie stoimy na stanowisku konieczności usunięcia bolesnego oka, jednak pozostawienie go w oczodole po operacji zagwarantowało dziecku prawidłowy rozwój kości oczodołu i symetrię twarzy. U naszej pacjentki w ciągu 12-letniego okresu obserwacji nie zauważono współistnienia innych objawów ogólnych i chorób, które mogą towarzyszyć rozwojowi glejaka w jamie czaszkowej<sup>5</sup>. Wydaje się, że poza widocznym zniszczeniem narządu wzroku pacjentka jest zupełnie zdrowa. Osamotnienie miejscowych objawów potwierdzają doniesienia z piśmiennictwa<sup>8</sup>.

Przedstawione powyżej długotrwałe obserwacje przebiegu pooperacyjnej rekonwalescencji napawają umiarkowanym optymizmem co do rokowania w przypadku postawienia rozpoznania glejaka nerwu wzrokowego. Wczesne i całkowite usunięcie guza,

nawet bez następczej radioterapii czy chemioterapii, daje możliwość wieloletniego przeżycia i praktycznie całkowitego wyleczenia onkologicznego.

#### Piśmiennictwo

1. Brzowski A.E., Bazan C., Mumma J.V., Ryan S.G.: Spontaneous regression of optic glioma in a patient with neurofibromatosis. *Neurology* 42: 679-681 (1992).
2. Dutton J.J.: Optic nerve gliomas and meningiomas. *Neurol. Clin.* 9: 163-177 (1991).
3. Hoffman H.J., Humphreys R.P., Drake J.M., Rutka J.T., Becker L.E., Jenkin D., Greenberg M.: Optic pathway (hypothalamic) gliomas: a dilemma in management. *Pediatr. Neurosurg.* 19: 186-195 (1993).
4. Jenkin D., Angyalfi S., Becker L., Berry M., Buncic R., Chan H., Doherty M., Drake J., Greenberg M., Hendrick B.: Optic glioma in children: surveillance, resection, or irradiation? *Int. J. Radiat. Oncol. Biol. Phys.* 25: 215-225 (1993).
5. Ketzner R.J.W., Wolff-Rouendaal D., Bots G.T.A.M., Thomeer R.T.W.M., Brouwer O.F., Vielvoje G.J.: Optic glioma with intraocular tumor and seeding in a child with neurofibromatosis. *Amer. J. Ophthalmol.* 108: 717-725 (1989).
6. Kestle J.R., Hoffman H.J., Mock A.R.: Moyamoya phenomenon after radiation for optic glioma. *J. Neurosurg.* 79: 32-35 (1993).
7. Landau K., Yasargil G.M.: Ocular fundus in neurofibromatosis type 2. *Brit. J. Ophthalmol.* 77: 646-649 (1993).
8. Listerneck R., Charrow J., Greenwald M.: Emergence of optic pathway gliomas in children with neurofibromatosis type 1 after normal neuroimaging results. *J. Pediatr.* 121: 584-587 (1992).
9. Lu W.Y., Goldman M., Young B., Davis D.G.: Optic nerve ganglioglioma. Case report. *J. Neurosurg.* 78: 979-982 (1993).
10. Mohadler m., Etou A., Milios E., Baden R., Mundinger F.: Chiasmatic optic glioma. *Neurochirurgia Stuttg.* 34: 90-93 (1991).
11. Pierce S.M., Barnes P.D., Loeffler J.S., McGinn C., Tarbell N.J.: Definitive radiation therapy in the management of symptomatic patients with optic glioma. Survival and long-term effects. *Cancer* 65: 45-52 (1990).
12. Safineck J.R., Napier L.B., Halliday W.C.: Malignant astrocytoma of the optic nerve in a child. *Can. J. Neurol. Sci.* 19: 498-503 (1992).
13. Sayli T., Cemeroglu A.P., Tuncer A.M., Gurgey A.: Acute lymphoblastic leukemia following optic glioma treated by radiotherapy and surgery. *Acta Paediatr.* 82: 327-328 (1993).
14. Uhlenbrock D., Sehlen S., Dannenmaier B.: Intercranial calcification — how much more information can be obtained by MR than CT? *ROFO Fortschr. Geb. Rontgenstr. Nuklearmed.* 153: 22-28 (1990).
15. White C.P., Jan J.E.: Visual hallucinations after acute visual loss in a young child. *Dev. Med. Child. Neurol.* 34: 259-261 (1992).

Praca wpłynęła: 2.12.1994 (229)

Zofia Mariak, Andrzej Stankiewicz, Lech Zimoch, Alina Bakunowicz-Łazarczyk i Maciej Walkowiak

## Problem diagnostyki histopatologicznej glejaka nerwu wzrokowego. Opis przypadku

The problem of histopathological diagnosis of glioma of the optic nerve. A case report

**Summary.** The methods and results of histopathological and immunohistochemical investigation of an optic nerve tumour removed in a 6-year girl are presented. The difficulties were connected with a proper differential diagnosis between schwannoma and astrocytoma.

Hasła: glejak, nerwiak osłonkowy, nerw wzrokowy

Key words: glioma, schwannoma, optic nerve

Glejaki nerwu wzrokowego należą do guzów stosunkowo częstych, wręcz pospolitych. Stanowią 60% wszystkich nowotworów wewnątrzczaszkowych.

Jednakże ich rozpoznanie nie zawsze jest proste i oczywiste. W konkretnym przypadku, który chcemy przedstawić, przebieg choroby skierował tok rozumowania diagnostycznego w błędnym kierunku. Przyczyną tego stało się rozpoznanie histopatologiczne „neurinoma” (in. schwannoma, neurilennoma, fibroblastoma perineurale, glioma perifericum, schwannoglioma), postawione w pierwszej fazie operacyjnego leczenia guza wewnątrzczaszkowego.

Wprawdzie neuroektodermalny rodowód łączy oba te guzy i nadaje im wiele cech wspólnych, to jednak są to zróżnicowane klinicznie stany chorobowe, o odmiennym pochodzeniu, przebiegu i rokowaniu. O ile glejaki są guzami wieku dziecięcego, to schwannoma przypisywany jest wiekowi dojrzałemu, z predylekcją do płci żeńskiej. Glioma rozwijać się może na całym przebiegu nerwu wzrokowego, zaś schwannoma niemal wyłącznie z przedślonkowej gałązki nerwu VIII, sporadycznie z nerwu V<sup>6,7,12,14</sup>. Glejaki pochodzą najczęściej z gleju gwiaździstego (astrocytoma), czasem ze skąpowypustkowego, z mikrogleju lub wysięłki komórki mózgu. Schwannoma wywodzi się wyłącznie z neuroektodermalnych komórek osłonki Schwanna, której nerw II jest po-

zbawiony. Histologicznie schwannoma nie ma torebki jako tworów anatomicznych o różnym, niż guz, utkaniu. Przeważnie istnieje tylko włóknikowato-komórkowe zagęszczenie tkanki w powierzchownych warstwach nowotworu. Klasyczny rodzaj utkania typu „A” (wg Antony'ego) — łagodnej, najczęściej spotykanej postaci — sprowadza się do ławicowego układu wrzecionowatych komórek o przebiegu prostoliniowym i wirowym. Rzadsze są ich układy palisadowate. Impregnacja sposobem Perdrau uwidacznia pęczki włókien srebrochłonnych. Drugi typ utkania — „B”<sup>11</sup> pozbawiony jest włókien srebrochłonnych, ma budowę siateczkową i gotowość obrzękową. Łatwiej ulega rozpadowi. Typ trzeci ma charakter anaplastyczny, złośliwy. Glejaki mają naczęściej strukturę zróżnicowaną, w zależności od zawartości i różnorodności komórek, które je tworzą. Między komórkami glejowymi spotyka się pojedyncze włókna nerwowe. W każdej grupie glejaków (astrocytoma, oligodendroglioma, spongioblastoma polare, spongioneuroblastoma) spotyka się postaci łagodne i złośliwe. Są otoczone torebką z tkanki łącznej i opony miękkiej. Wspólną cechą wszystkich glejaków jest ich inwazyjny wzrost oraz niewrażliwość lub słaba wrażliwość na promieniowanie X.

Wielu autorów podkreśla ponadto związek glejaków z chorobą Reclinhausena<sup>3,8-10</sup>. Podobnie schwannoma kojarzony jest często z II postacią nerwiakowłóknikowatości<sup>6,11</sup>, co nie zawsze ujawnia się klinicznie, gdyż zmiany skórne są tu słabo wyrażone lub też ich nie ma.

#### Opis przypadku

6-letnia dziewczynka trafiła do Kliniki Okulistycznej w Białymstoku z powodu narastającego od 3 miesięcy wytrzeszczu oka

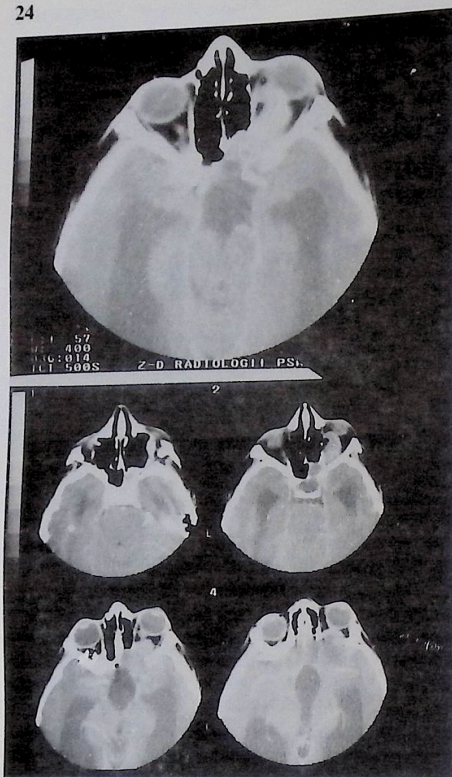
Z Kliniki Okulistycznej AM w Białymstoku  
Kierownik: prof. dr hab. Andrzej Stankiewicz

Z Zakładu Anatomii Patologicznej AM w Białymstoku  
Kierownik: prof. dr hab. Henryk Nowak

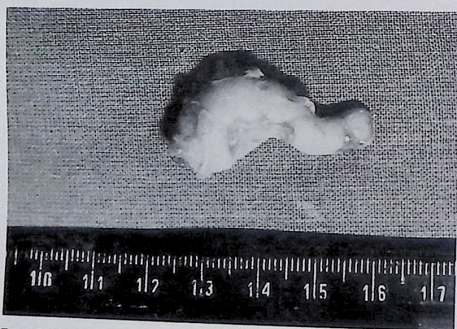
Reprint requests to:

Lek. med. Zofia Mariak  
ul. M.C. Skłodowskiej 24 a, 15-276 Białystok





Ryc. 1. Obraz guza w badaniu komputerowym (CT) przed operacją



Ryc. 2. Guz po usunięciu wraz z widocznym nerwem wzrokowym

został pogrubiał, rozdęty nerw wzrokowy w jego odcinku wewnątrzczaszkowym. Nerw ten odcięto od skrzyżowania i w okolicy wyjścia z kanału kostnego, odsłaniając jednocześnie część tylną stropu oczodołu. Nie zmieniony odcinek wewnątrzoczodołowy nerwu pozostawiono. Rozpoznanie histopatologiczne brzmiało „neurinoma”. Dodatkowo w usuniętej tkance stwierdzono obecność fragmentów opony twardej mózgu. Przebieg pooperacyjny był bez powikłań.

Od tego czasu intensywnie zaczął narastać wytrzeszcz oka prawego, co było bezpośrednim powodem przyjęcia dziecka do Kliniki Okulistycznej w Białymstoku. W badaniu okulistycznym stwierdzono brak poczucia światła okiem prawym a ostrość wzroku w dal oka lewego równa była 5/50. Korekcja nie poprawiała ostrości wzroku. Szpara powiekowa prawa była poszerzona, gałka oczna w wytrzeszczu osiowym równym 5 mm. Odcinek przedni gałki ocznej nie odbiegał od normy. W dniu oka obserwowano płaską, wyraźną kredowobiałą tarczę nerwu wzrokowego. Plamka pozbawiona była refleksu, obwód siatkówki nie wykazywał zmian patologicznych. W dniu oka lewego obserwowano również wyraźne zblednięcie tarczy nerwu wzrokowego, a pole widzenia tego oka wykazywało nieregularne koncentryczne zwężenie. Badanie CT oczodołów i okolicy nadnamiotowej mózgu wykazało wodogłowie wewnętrzne oraz rozległe zmiany guzowate w nerwie wzrokowym prawym (ryc. 1). Konsultujący neurochirurg zakwalifikował dziecko do zabiegu odbarczającego z implantacją zastawki Pudensa.

W czasie operacji okulistycznej otwarto oczodół z dojścia bocznego Krönleine-Berke'go. Wycięto olbrzymi, rozdęty balonowato, nerw wzrokowy, odcinając go od gałki ocznej (ryc. 2). Po tej operacji dziecko przeniesione zostało do Kliniki Neurochirurgicznej w celu wykonania zabiegu odbarczającego. Wypisane zostało do domu po 27-dniowym pobycie w szpitalu, w stanie dobrym, do dalszych badań kontrolnych w warunkach ambulatoryjnych. Dalszą jego obserwacją zajęło się Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie.

Badanie histopatologiczne guza wewnątrzoczodołowego w I wersji brzmiało, podobnie jak w Bydgoszczy, „schwannoma”. Ponieważ w naszym mniemaniu guz dotyczył nerwu wzrokowego i nie udało się znaleźć jego powiązań z żadną inną strukturą, zwróciliśmy się do Zakładu Histopatologii z prośbą o powtórzenie badania.

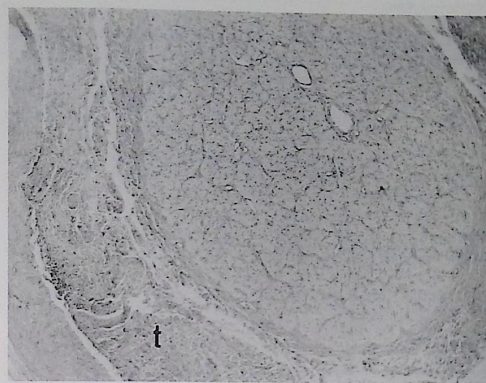
### Metodyka badania

Materiał biopsyjny ponownie przebadano histopatologicznie oraz immunohistochemicznie. Utrawiono go w obojętnej formalinie. Na skrawkach parafinowych wykonano barwienia hematoksyliną i cozyną, PTAH i fioletem krezyłu. Wykonano również następujące odczyny immunohistochemiczne według techniki peroksydaza — antyperoksydaza (PAP)<sup>13</sup> z przeciwciałami przeciwko:

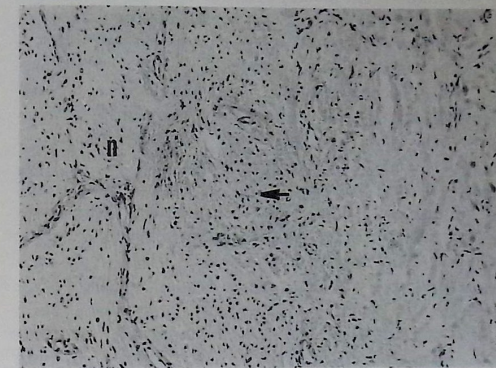
1. vimentynie — (Dako Vimentin, clone Vim 3 B<sub>4</sub>, code U 7034)
2. białku S-100 — (Dako Proteine S-100, code U 0029).
3. kwaśnemu białku włóknkowemu (Dako-GFAP, clone F<sub>2</sub> code U 7038).

### Wyniki badań

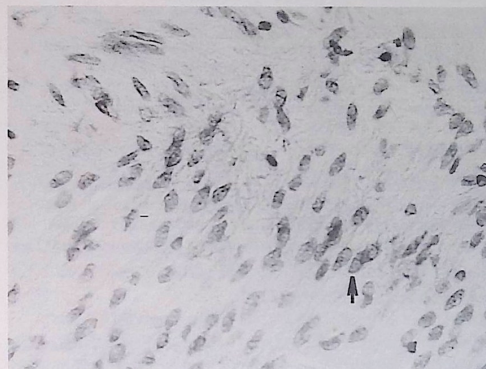
W badaniu morfologicznym stwierdzono podoponowo tkankę nowotworową otaczającą pień nerwu wzrokowego (ryc. 3). Była ona miejscami wyraźnie odgraniczona od nerwu, miejscami wnikała w jego utkanie (ryc. 4).



Ryc. 3. Tkanka nowotworowa (t) otaczająca nerw wzrokowy, od zewnątrz pokryta oponą. Barwienie H+E. Pow. ok. 32 ×



Ryc. 4. Tkanka nowotworowa (←) wnikająca w utkanie nerwu wzrokowego (n). Barwienie H+E. Pow. ok. 100 ×



Ryc. 5. Utkanie guza stanowią komórki, których cytoplazma tworzy delikatny, włókienny zrąb, a owalne jądra mają tendencję do tworzenia układów palisadowych (↑). Badanie H+E. Pow. ok. 200 ×



Ryc. 6. W utkaniu guza widoczne włókna Rosenthala (→). Barwienie H+E. Pow. ok. 200 ×

### Tabela I

#### Wyniki badań immunohistochemicznych

Odczyn	vimentyna	S-100	GFAP
Nasilenie odczynu	+/-	-	++

(-) — odczyn ujemny  
(+/-) — odczyn wątpliwy  
(++) — odczyn dodatni

Tkanka nowotworowa zbudowana była z komórek, których cytoplazma tworzyła delikatny, włókienny zrąb. Jądra komórkowe były na ogół owalne bądź okrągłe, układały się pasmowato, wykazywały tendencję do tworzenia układów palisadowatych (ryc. 5). Miejscami układ jąder był chaotyczny, a pomiędzy nimi można było dostrzec włókna Rosenthala (ryc. 6).

Wyniki badań immunohistochemicznych przedstawione są w tabeli (tab. I).

### Omówienie wyników

Obraz mikroskopowy zmiany, głównie wygląd jąder komórkowych z tendencją do tworzenia układów palisadowych, mógłby sugerować rozpoznanie nerwiaka osłonkowego, nie spotykanego jako guz nerwu wzrokowego. Obecność w utkaniu nowotworu innych cech histologicznych, np. takich jak włókna Rosenthala, przemawia jednak za gwiazdziakiem pilocytarnym, a rozpoznanie potwierdzają wyniki badań immunohistochemicznych, głównie obecność w komórkach guza kwaśnego białka włóknkowego — GFAP<sup>2,5</sup>. Ujemna reakcja na białko S-100 jest typowa zarówno dla glejaków jak też schwannoma. Tylko wewnątrzgałkowo usytuowane nerwiaki osłonkowe wykazują na to białko odczyn dodatni<sup>15</sup>.

Schwannoma w oczodole należy do rzadkości. Opisywano pojedyncze przypadki jego występowania



w powiekach, spojówce, twardówce. Prowadzono też prace doświadczalne na ten temat<sup>15</sup>. Rośnie wolno, przy pozagałkowym usytuowaniu powoduje wytrzeszcz, ucisk gałki ocznej i nerwu wzrokowego, upośledzenie wzroku. Wywodzi się z osłonki nerwów czuciowych. Nerw II ma wprawdzie wszystkie cechy nerwów czuciowych, jednak różni się od nich brakiem osłonki Schwanna. Nie może więc stanowić tkanki macierzystej dla tego nowotworu, aczkolwiek wiadomo, iż pochewki nerwu wzrokowego są zaopatrywane przez liczne klasyczne nerwy czuciowe, które powodują uczucie bólu w stanach zapalnych nerwu II. Zapoczątkowanie rozrostu guza zdarzyć się może w mięśniach ruchowych gałki ocznej, skąd guz rozprzestrzenia się w głąb oczodołu<sup>4</sup>. Okazuje się, na podstawie japońskich prac doświadczalnych na szczurach, że guz ten w obrębie oczodołu poszukuje osi, wzdłuż której mógłby się posuwać i rolę jej z powodzeniem pełnić może nerw wzrokowy<sup>15</sup>.

W opisywanym przez nas przypadku zastanawiające jest pierwotne źródło guza. Początek jego rozwoju dokonywał się w środkowej jamie czaszki, dopiero potem objawy przeniosły się do oczodołu. Guz ten lubi „wędrować”. Opisywane są przypadki wędrowki guza, np. z jamy nosowej lub zatoki obocznej nosa do przedniego dołu czaszkowego<sup>1</sup>.

Pierwotne rozpoznanie „neurinoma” nie musiało okazać się bezzasadne. Dopiero szczegółowe wniknięcie w problem pozwoliło wyeliminować niedomówienia i nieścisłości. Zmusiło też nas do zastanowienia i poszukania logicznego wyjaśnienia.

#### Piśmiennictwo

1. Bando K., Obayashi M., Tsumeharu F.: A case of subfrontal schwannoma. No-Shinkei-Geka 20: 1189-1194 (1992).
2. Bonnin J.M., Rubinstein L.K.: Immunohistochemistry of central nervous system tumors. Its contributions to surgical diagnosis. J. Neurosurg. 60: 1121-1133 (1984).
3. Brzowski A.E., Bazan C., Mumma J.V., Ryan S.G.: Spontaneous regression of optic glioma in a patient with neurofibromatosis. Neurology 42: 679-681 (1992).
4. Capps D.H., Brodsky M.C., Rice C.D., Mrak R.E., Glasier C.M., Brown H.H.: Orbital intramuscular schwannoma. Amer. Ophthalmol., 110: 535-539 (1990).
5. Deck J.H.N., Eng L.F., Bigbe J., Woodcock S.M.: The role of glial fibrillary acidic protein in the diagnosis of central nervous system tumors. Acta Neuropathol. 42: 183-190 (1978).
6. Del Priore L.V., Miller N.R.: Trigeminal schwannoma as a cause of chronic, isolated sixth nerve palsy. Amer. J. Ophthalmol. 108: 726-729 (1989).
7. Dutton J.J.: Optic nerve gliomas and meningiomas. Neurol. Clin. 9:163-177 (1991).
8. Hayasaka S., Miyagawa M., Ugomori S., Noda S., Setogawa T., Kagawa T., Yamasaki T., Miura H.: Optic nerve glioma in Japanese patients with neurofibromatosis 1. Case reports and literature review. Jpn. J. Ophthalmol. 36: 315-322 (1992).
9. Keizer R.J.W., Wolf-Rouendaal D., Bots G.T.A.M., Thomeer R.T.W.M., Brouwer O.F., Vielvoje G.J.: Optic glioma with intraocular tumor and seeding in a child with neurofibromatosis. Amer. Ophthalmol. 108: 717-725 (1989).
10. Li-sternick R., Charrow J., Greenwald M.: Emergence of optic pathway gliomas in children with neurofibromatosis type 1 after normal neuroimaging results. J. Pediatr. 121: 584-587 (1992).
11. Massakowski M.J., Dymecki J., Wender M.: Guzy osłonkowe: 489-491, w: Podstawy neuropatologii (PZWL, Warszawa 1981).
12. Nishio S., Takeshita I., Fujiwara S., Fukui M.: Optico-hypotalamic glioma: an analysis of 16 cases children. Nerv. Syst. 9: 334-338 (1993).
13. True L.D.: Atlas of diagnostic immunohistopathology. J.B. Lippincott Co. New York-London 1990.
14. Valdesua J.M., Lohmann F., Dammann O., Hagel C., Eckert B., Freckmann N.: Analysis of 20 primarily surgically treated chiasmatic/hypothalamic pilocytic astrocytomas. Acta Neurochir. Wien. 126: 44-50 (1994).
15. Yoshitomi K., Boorman G.A.: Intraocular and orbital malignant schwannomas in F344 rats. Vet Pathol. 28: 457-466 (1991).

Praca wpłynęła: 12.12.1994 (230)

Magdalena Liska, Ryszard Philips, Maciej R. Krawczyński, Krystyna Pecold i Anna Latos-Bieleńska

## Zespół Marshalla — opis przypadku

### Marshall syndrome — a case report

**Summary.** A girl, 15, with Marshall syndrome, was hospitalized for retinal tear and detachment of the left eye. The results of ophthalmological examination and applied eye surgery have been described. The authors confirm the essential phenotypical overlap of Marshall and Stickler syndromes. This suggests that they are caused by variable expression of a differently mutated gene, probably the type II procollagen gene (COL2A1), known to play a part in the etiology of Stickler syndrome. This justifies the usage, by some authors, of the common name of Marshall-Stickler syndrome.

Hasła: zespół Marshalla, leczenie, genetyka  
Key words: Marshall syndrome, therapy, genetics

Zespół Marshalla to jedna z postaci artrooftalmopatii, dziedziczona w sposób autosomalny dominujący, z wyraźnie zróżnicowaną ekspresją, zależną od wieku<sup>5</sup>. Częstość występowania zespołu nie jest dokładnie znana, ale wspólnie z podobnym zespołem Sticklera, szacowana jest na 1:10 000 żywych urodzeń<sup>8</sup>.

Pod względem okulistycznym, zespół ten należy zakwalifikować, wraz z bardzo do niego podobnym zespołem Sticklera oraz zespołem Wagnera, do grupy dziedzicznych witreoretinopatii. Cechy oczne zespołu obejmują stwierdzoną od wczesnego dzieciństwa wysoką krótkowzroczność (75-80%), postępujące zmiany zwyrodnieniowe ciała szklistego, naczynek i siatkówki oraz przedarcia i odwarstwienia siatkówki (70%), a także astygmatyzm (60%), zaćmę (45%, zwykle podtorebkową), zez (30%) oraz jaskrę (10%)<sup>2</sup>.

Podstawowe objawy szkieletowe, pozwalające na zakwalifikowanie zespołu Marshalla do grupy kostnych dysplazji spondyloepimetafizealnych (wraz z dysplazją Kniesta), to: dysplazja przynasad i trzonów kości długich ze skróceniem kończyn i niskim

wzrostem, dysplazja trzonów kręgow ze współistniejącą skoliozą, powiększenie i nadmierna ruchliwość stawów, krótka podstawa czaszki oraz hipoplastyczna, spłaszczona środkowa część twarzy, powodująca jej charakterystyczny wygląd i widoczne od razu cechy dysmorfii, opisywane niekiedy jako „twarz buldoga”<sup>2</sup>.

Ponadto, wśród cech zespołu Marshalla odnotować należy rozszczep podniebienia (30%), wrodzone stopy końsko-szpotaawe, wypadanie płatka zastawki mitralnej (50%) oraz niedosłuch lub głuchotę typu odbiorczego, zwłaszcza dla wysokich częstotliwości (80%). Cechą charakterystyczną jest też obniżona potliwość, będąca przyczyną, dla której zespół ten zaliczany jest też do grupy anhidrotycznych dysplazji ektodermalnych<sup>2</sup>.

#### Przypadek własny

Dziewczynka w wieku 15 lat (A.P.) została przyjęta do Kliniki Okulistycznej AM w Poznaniu w czerwcu 1994 roku, z powodu odwarstwienia siatkówki w oku lewym. Na podstawie wywiadu wykluczono etiologię urazową i stwierdzono, że zgłaszane objawy subiektywne (ubytok w dolnej części pola widzenia) występują od około 7 dni. Pacjentka pozostawała pod kontrolą okulisty od wczesnego dzieciństwa (od 3 r.ż.), gdy stwierdzono u niej wysoką krótkowzroczność (-14,0D) obu oczu, zez zbieżny naprzemienny oraz zmiany zwyrodnieniowe w ciele szklistym. Okulary nosiła od 6 roku życia, a obecnie od 2 lat, nosi obustronnie szkła sferyczne o sile -15,0D.

Oprócz zmian w narzędziu wzroku, stwierdzono u dziecka poważne trudności w poruszaniu się (chód kaczkowy), którym towarzyszyły widoczne zmiany morfologiczne: skrócenie kości długich kończyn, poszerzenie obrysów stawów, powiększenie wymiaru przednio-tylnego klatki piersiowej oraz charakterystyczna dysmorfia twarzowo-czaszkowa, ze spłaszczeniem nosa, zaburzeniami uzębienia i uwypuklonym, szerokim czołem (ryc. 1 i 2).

Z Kliniki Okulistycznej AM w Poznaniu  
Kierownik: prof. dr hab. Krystyna Pecold  
Z Zakładu Genetyki Klinicznej Instytutu Pediatrii AM w Poznaniu  
Kierownik: dr hab. Anna Latos-Bieleńska  
Z Zakładu Genetyki Człowieka PAN w Poznaniu  
Kierownik: prof. dr hab. Jerzy Nowak

Reprint requests to:  
Lek. med. Magdalena Liska  
Os. Rusa 128 m. 24, 61-245 Poznań