

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki X-zależne

X-LINKED RETINAL PIGMENT DYSTROPHY

The study presents a case of a family whose members exhibit an X-linked retinal pigment dystrophy. The attention is called to the fact of an early onset of the disease, full development of the symptoms at an young age and a bad prognosis. The clinical characteristic of inheritance in X-linked retinal pigment dystrophy is discussed.

HASŁA: zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, XLRP, ERG, VER, „Flicker”

KEY WORDS: retinal pigment dystrophy, XLRP, ERG, VER, „Flicker”

czony obwódka zanikowej naczyniówki. Naczynia siatkówki o przebiegu i kalibrze prawidłowym, odcinki naczyń skroniowych otoczone białawymi pochwawkami (ryc. 2). Na średnim i dalekim obwodzie drobne białawe zmiany zwyrodnieniowe z delikatnym przegrupowaniem barwnika. W obrębie całego dna oczu naczyniówka o strukturze rozrzedzonej. Plamki z zatartymi refleksami. W plamkach i okolicach plamkowych drobne zmiany zwyrodnieniowe z przegrupowaniem barwnika.



Ryc. 2. K.W., 1. 11 — dno oka prawego: odcinki gałęzi skroniowych naczyń siatkówki otoczone białawymi pochwawkami, zdjęcie nie uwidacznia drobnych zmian zwyrodnieniowych z przegrupowaniem barwnika.

ERG: odpowiedź na barwę niebieską warstwy komórek dwubiegunowych prawidłowa, odpowiedź na barwę czerwoną czopków czerwono-czerwonych o obniżonej fali b, odpowiedź na barwę białą o zmniejszonej amplitudzie. Potencjały oscylacyjne o zmniejszonej amplitudzie fali b, „Flicker” — zapis o zmniejszonej amplitudzie. EOG: współczynnik Ardena dla oka prawego równy 3,1, dla oka lewego 1,67 (norma powyżej 2). VER — zapis prawidłowy.

Matka chłopca — (W.W.), lat 47 — ma objawy ślepoty zmierzchowej od młodości, od dzieciństwa gorzej widzi okiem prawym. Przedmiotowo: vis.o.d. ruchy ręki przed okiem, światłopoczucie z prawidłową lokalizacją, vis.o.s. 5/16 cc —1,5 Dsph ≈ —2,0 Deyl ax 30° = 5/5. Sn do bliży: o.p. — nie czyta, o.l. — 0,5. Pocucie barw: o.p. — barwy światła rozpoznaje, o.l. — tablice Ishihary czyta prawidłowo. Pole widzenia na barwę białą: o.p. — nie widzi znaczków, o.l. — ograniczone koncentrycznie do 25—35°. Pole widzenia na barwę czerwoną ograniczone koncentrycznie do 5—8°. W obu gałkach ocznych odcinek przedni i ciało szkliste prawidłowe. Dno oczu: o.p. — tarczy n. wzrokowego owalna w pionie, bladoróżowa, płaska, o granicach wyraźnych, z obwódką zanikowej naczyniówki, w części górnoskroniowej tarczy pojedyncze skupiska barwnika. Naczynia siatkówki nieco zwężone o przebiegu prawidłowym. Odcinki naczyń skroniowych górnych otoczone grubymi pochwawkami barwnikowymi. W plamce i okolicy plamkowej rozległe zmiany zwyrodnieniowe z przegrupowaniem barwnika. W części nosowej dna oka, na średnim i dalekim obwodzie dość liczne komórki kostne. o.l. — tarczy n. wzrokowego jak w oku prawym. Naczynia siatkówki nieco zwężone o przebiegu prawidłowym. Odcinki naczyń nosowych górnych i dolnych otoczone grubymi pochwawkami barwnikowymi. Plamka bez odbłasku z drobnymi zmianami zwyrodnieniowymi. W części nosowej dna oka na średnim i dalekim obwodzie dość liczne komórki kostne (ryc. 3).



Ryc. 3. W.W., 1. 47 — dno oka lewego: odcinki gałęzi nosowych naczyń siatkówki otoczone grubymi pochwawkami barwnikowymi, skupiska barwnika o wyglądzie komórek kostnych.

ERG — zapis o zmniejszonej amplitudzie i wydłużonej latencji (patologiczny zwłaszcza w o.p.). Potencjały oscylacyjne o zmniejszonej amplitudzie. VER — zapis prawidłowy.

Brat chłopca — (T.W.) 1. 22 — ma objawy ślepoty zmierzchowej od dzieciństwa. Osłabienie funkcji wzrokowych postępuje. Przedmiotowo: vis.o.d 1/50 cc —3,0 Dsph = 5/12, vis.o.s. 1/50 cc —4,0 Dsph = 5/16. Sn do bliży — o.p. 1,5 cc = 1,25, o.l. 1,5 cc = 1,25. Tablice Ishihary nie czyta, barwy światła rozpoznaje. Pole widzenia na barwę białą ograniczone koncentrycznie do 6—12°, na barwę czerwoną ograniczone koncentrycznie

do ok. 5°. W obu gałkach ocznych odcinek przedni i ciało szkliste prawidłowe. Dno oczu: tarczy n. wzrokowych owalne w pionie, bladoróżowe, płaskie, o granicach wyraźnych, z obwódką zanikowej naczyniówki. Naczynia siatkówki dość wąskie, o przebiegu prawidłowym, na średnim obwodzie otoczone pochwawkami barwnikowymi. Na średnim i dalekim obwodzie bardzo liczne skupiska barwnika o wyglądzie komórek kostnych. W plamce i okolicy plamkowej drobne zmiany zwyrodnieniowe z przegrupowaniem barwnika. ERG, potencjały oscylacyjne — zapis wygaszony. VER — zapis o zmniejszonej amplitudzie fal P₁, n₁, P₂, wydłużony czas trwania fali n₁.

OMÓWIENIE

Analiza rodowodu oraz objawów chorobowych pozwala przypuszczać z dużym prawdopodobieństwem, że członkowie przedstawionej rodziny chorują na XLRP. W II pokoleniu mężczyźni są zdrowi ponieważ chromosom X otrzymywali od matki, natomiast kobiety są tzw. pewnymi nosicielkami, gdyż jeden z ich chromosomów X pochodzi od chorego ojca, który przekazał chromosom X z genem odpowiedzialnym za zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (ryc. 1). Nie zgłosiła się niestety na badanie siostra matki chłopca będąca prawdopodobnie nosicielką z objawami chorobowymi.

Kliniczną charakterystykę nosiciela XLRP przedstawił m.in. Fishman i współpracownicy. Przebadał oni 46 nosicieli XLRP. U 24 pacjentek stwierdzono „tapetal reflex”, u 4 badanych osób występował on z obwodowymi zmianami zwyrodnieniowymi w postaci „komórek kostnych”, u jednej pacjentki „tapetal reflex” towarzyszył zmianom dna oka charakterystycznym dla wysokiej krótkowzroczności. Zmiany barwnikowe miało 20 kobiet i występowały one wyłącznie, lub bardziej intensywnie, w części dolnej lub dolno-nosowej dna oka. U 4 z nich zmianom barwnikowym towarzyszył „tapetal reflex”. Dwie nosicielki nie miały zmian na dnie oczu. W 36 przypadkach stwierdzono niezborną rzędu 1,5 D lub więcej w przynajmniej jednym lub obu oczach. Zapis ERG był nieprawidłowy u 37 spośród 43 badanych.

Przedstawiona w pracy nosicielka XLRP ma niezborną krótkowzroczną i charakterystyczną lokalizację zmian barwnikowych zajmującą część nosową dna oka. Zwracając uwagę zmiany w zapisie ERG typowe dla większości nosicieli.

PODSUMOWANIE

Za postacią XLRP zwyrodnienia barwnikowego siatkówki przemawia: analiza rodowodu (chorują mężczyźni, kobiety są nosicielkami), ujawnianie się objawów w młodym wieku, szybki przebieg choroby powodujący w wieku młodzieńczym bardzo znaczne upośledzenie wzroku i związane z tym złe rokowanie oraz kliniczna charakterystyka matki chorych synów będącej prawdopodobnie nosicielką XLRP.

PIŚMIENNICTWO

1. Carr R.E., Siegel I.M.: Visual Electrodiagnostic Testing. (Williams and Wilkins, Toronto 1982). — 2. Clayton I.F., Harper P.S.: A genetic linkage study of kindred with X-linked Retinitis Pigmentosa. Brit. J. Ophthalmol. 69: 340-347 (1985). — 3. Fishman G.A.: X-linked Recessive Retinitis Pigmentosa. AMA Arch. Ophthalmol. 104: 1329-1335 (1986).

Praca wpłynęła: 9.06.1990 (nr 5669).

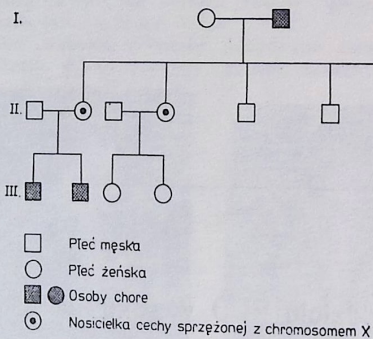
Z WYRODNIENIE barwnikowe siatkówki (z.b.s.) jest chorobą dziedziczną o nieznanym skutecznym metodzie leczenia. Najgorsze rokowanie co do widzenia ma postać uwarunkowana nieprawidłowym genem zlokalizowanym w chromosomie X¹. W X zależnym retinitis pigmentosa (XLRP) chorują mężczyźni, kobiety natomiast są nosicielkami genu patologicznego, przy czym u niektórych z nich w układzie wzrokowym występują odchylenia od normy¹.

MATERIAŁ I METODYKA

W naszej klinice w latach 1988-1989 przebadano 30 osób chorujących na z.b.s.; w 4 przypadkach wywiad rodzinny był ujemny. U 7 pacjentów wykazano typ dziedziczenia autosomalny dominujący, u 14 postaci XLRP. W 5 przypadkach nie ustalono typu dziedziczenia ze względu na brak dostatecznej ilości danych. Wiek pacjentów wahał się od 11 do 64 lat. Oprócz dokładnego wywiadu rodzinnego w kierunku z.b.s. i podstawowych badań okulistycznych u większości chorych wykonano badania obwodowego pola widzenia oraz ERG, „Flicker”, VER. W przypadku stwierdzenia rodzinnego występowania choroby sporządzano dokładny rodowód (ryc. 1).

Opis typowej rodziny z XLRP

11-letni chłopiec (K.W.) — zgłosił się na badanie z powodu osłabienia wzroku o zmierzchu, które pojawiło się przed kilkoma miesiącami. Z wywiadu: matka (W.W.) 1. 47 ma gorsze widzenie o zmierzchu od młodości, brat (T.W.) 1. 22 choruje na zwyrodnienie barwnikowe siatkówki. Dziadek ze strony matki również choruje na z.b.s.



Ryc. 1. Rodowód przedstawionej rodziny.

Przedmiotowo stwierdzono u chłopca: vis.o.d. 5/10 cc —3,5 Deyl ax 15° = 5/6, vis.o.s. 5/10 cc —3,5 Deyl ax 150° = 5/6. Pełna ostrość wzroku do bliży. Pocucie barw prawidłowe. Pole widzenia na barwę białą ograniczone obwodowo o ok. 15—20°. Pole widzenia na barwę czerwoną również ograniczone obwodowo (15—20° od skroni i dołu, 20—25° od góry i nosa). W obu gałkach ocznych odcinek przedni i ciało szkliste prawidłowe. Dno oczu (o.p. i o.l.): tarczy n. wzrokowych pionowo-owalne, bladoróżowe, płaskie, o granicach wyraźnych, oto-

Z Kliniki Okulistycznej AM w Białymstoku, kierownik: prof. dr med. Andrzej Stankiewicz

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