

A Debreceni Orvostudományi Egyetem Szemklinikájának (igazgató: Alberth Béla egyetemi tanár) közleménye

Leber-féle congenitalis amaurosis

Hidasi Vanda

Összefoglalás

A szerző egy cigány családból származó három gyermek kapcsán, a legismertebb nevén Leber-féle congenitalis amaurosis leggyakoribb és lehetséges járulékos, illetve az irodalomban eddig még nem ismert tüneteit mutatja be, korábbi szerzők munkáival összevetve. A betegségre jellemző differenciál diagnosztikai tünetek mindhárom gyermekben megtalálhatók voltak (l. I/a., I/b. táblázatok). Egyes tünetek az eddig ismert formától eltérő módon jelentkeztek, és leír olyan tüneteket is, amelyek tovább szaporítják az elváltozások sorát. A három gyermekből kettőn (testvérpár) nagyfokú keratoconust talált, mely jóval a szokásos kor (15 év) előtt alakult ki. Mindkét keratoconus subacut stádiumba került az egyik szemén. A CT-vizsgálat a fiúnál rendellenes lefutású n. opticust mutatott és a testvérpár mindkét tagján megtalálható volt a primer perzisztáló üvegtestre jellemző kép (szemtükör, UH). E két utóbbi elváltozásról az eddig megjelent közleményekben nem történt említés. Ezenkívül a szerző felhívja a figyelmet a betegség társadalmi jelentőségére, tekintettel arra, hogy Magyarországon ezzel kapcsolatos felmérés még nem történt, ugyanakkor az irodalom szerint egyes országokban a gyermekkori vakság 10-20%-áért felelős.

Kulcsszavak: congenitalis amaurosis, keratoconus, primér perzisztáló üvegtest.

Leber's congenital amaurosis

The author describes the most frequent, the possible accessory and until now unpublished symptoms of the Leber's congenital amaurosis in connection with three children of a gypsy family. The characteristic differential diagnostic symptoms were found on all the three patients (see table I/a., I/b.). Certain symptoms showed unusual appearance. Advanced keratoconus was found on two of them (they were brother and sister) that developed much earlier than the usual age (15 years). The keratoconus turned in subacut stage on one eye of both patients. There were some new findings. The CT showed abnormal contour of the n. opticus of the boy and both of them had a characteristic picture of the posterior primary persistent vitreous (ophthalmoscope, ultrasound). Beside these the author underlines the social importance of the syndrome, considering that in certain countries it is responsible for the 10-20% of the blindness in childhood.

Keywords: congenital amaurosis, keratoconus, posterior primary persistent vitreous.

Bevezetés

Az elsőként Theodor Leber által 1869-ben leírt tünetegyüttest (27) őt követően egészen napjainkig sok szerző tárgyalta. Az ál-

tala megjelölt jellemző tünetek (kétoldali vakság, ill. súlyosan károsodott látás születéstől fogva, ami általában csak néhány hónapos korban derül ki; változatos funduskép, a normálistól a súlyos pigmentzavarig; a pupillák renyhe fényreakciója; nystagmus) azóta megszorodtak és egyéb, kevésbé gyakori szimp-tómák sorával gazdagodott a szindróma komplex képe. 1916-ban ő maga különítette el a betegség juvenilis formáját, ahol is csak 6-7 éves korban kezd nagymértékben romlani a látás (7). A rendkívül nagyszámú tünet olyan variabilitást mutat, hogy a kórképet több szerző több néven ismertette (7, 18, 23), holott tk. ugyanarról a betegségről van szó. Így a Leber-féle congenitalis amaurosis ismerhetjük Kurz-féle congenitalis vakság szindróma (1951) (24), Alström-Olson-féle heredoretinopathia recessiva monohybrida autosomalis (1957) (1), Waardenburg-féle dysgenesis retinalis neuroepithelialis (1957) (46), Sorsby-féle hereditær retinalis aplasia (1960) (42) neveken. A kórkép megjelenése annyira változatos, hogy nemcsak az elnevezésben, de az etiológiai megítélésben is különböző szemléletek uralkodnak. Duke-Elder a retina degenerációkat és disztrófiákat három nagy csoportra osztja: szenilis, szekunder és tapeto-retinális elváltozások. A Leber-féle congenitalis amaurosis az utóbbiba, ezen belül a diffúz disztrófiák közé sorolja (7). Ezzel szemben Yanoff a retinopathia pigmentosa betegség csoportban a szekunder elváltozások között említi (48), míg Naumann (31) az izolált retinopathia pigmentosa (retinitis pigmentosa) egyik variánsának tartja, vagyis szisztémás tünetek nélkül, csak a szemre korlátozódó kongenitális formának.

Itt kell megjegyezni, hogy a szóban forgó szindróma tünetei sok, ettől eltérő kórképre hasonlítanak (11, 25, 34). Az egyik leggyakoribb téves diagnózis a degeneratio pigmentosa retinae (7, 15, 22, 48), az esetenként kísértetiesen hasonló okuláris tünetek miatt. Az elkülönítésben segíthet, hogy a Leber-féle congenitalis amaurosisban a centrális látás mindig igen rossz már kezdettől fogva és az, hogy az ERG általában teljesen kioltott, esetenként igen csökkent mértékű pálcikaműködés (b-hullám) regisztrálható (csap-pálcika degeneráció). Ettől eltérően a degeneratio pigmentosa retinae esetén a centrális látás sokáig meglepően jó maradhat (3, 7). A látótér minden esetben beszűkült, amely a korról csatlótérig fokozódik (3, 7). Az ERG lehet kioltott, de itt először a pálcikák károsodnak, ami miatt b-hullám nem nyerhető (pálcika-csap degeneráció) (3, 7, 21). A kórkép valódi mibenléte sokszor nem derül ki, pedig a gyermekkori vakság viszonylag gyakori okai között szerepel egyes országokban történt felmérések alapján (Hollandia 18%, Svédország 10%, Csehszlovákia 10-20%) (9, 10).

A betegség autoszomális recesszív öröklődést mutat az esetek túlnyomó többségében (1, 7, 9, 14, 20, 22), de autoszomális domináns öröklődés is előfordul (4, 19, 48).

A családokban gyakori a vérrokonság, bár terhelő családi anamnézis nélkül is jelentkezik. A betegséget okuláris és – a legtöbb leíró szerint – szisztémás tünetek jellemzik. A fő okuláris tünetek tekintetében megegyezik az egyes szerzők leírása. Ezek a következők: vakság vagy nagyon rossz látásélesség születéstől fogva; nagyhullámú nystagmus; a pupillák renyhe fényreakciója; digito-okuláris jel (Franceschetti, 1939-47) (7); fotofóbia; változatos funduskép (5, 12, 29, 35, 44) a normálistól a csontsejt alakú pigment kicsapódásig (melyek alapján François a fundusváltozásokat négy csoportra osztotta (19), a papilla lehet halvány, az erek elvékonyodhatnak, sőt előfordul oedema papillae és coloboma maculae luteae (10, 28) és a differenciál diagnózis alapjául szolgáló kioltott, vagy majdnem kioltott ERG (a pálcikafunkció viszonylag megkímélt lehet) (7). Ezenkívül gyakori, de nem esszenciális tünetek: szürkehályog (17); keratoglobus, -conus (15 éves kor alatt ritkán látható, a

gyakorosság a korrallal) (9, 15, 46); enophthalmus, hypermetropia (47); kancsalság; csökkent VEP. A szisztémás tünetek közül jellemzőnek tartják a különböző renális rendellenességeket (familiaris juvenilis nephronophthisis (8, 37), policisztás vese (6), dupla üregrendszer stb.); a csontváz-rendellenességeket (scoliosis, koponyaelváltozások stb.) (7); a halláscsökkenést (7); a cardiomyopathiát (39) és az idegrendszer különböző funkcionális és anatómiai defektusait (epilepszia, ataxia cerebellaris, abnormális ERG, hypoplasia vermis cerebelli stb.) (32, 33). Vitatott kérdés a mentális, illetve pszichomotoros retardáció jellemző előfordulása. A legtöbb szerző beszámol bizonyos százalékban mentális retardációról (6, 7, 22), egyesek motoros alulfejlettségről is. *Alström és Olson* azonban azt állítja, hogy a mentális retardáció előfordulása ezen betegek körében nem gyakoribb, mint az átlagpopulációban (1, 2, 11). Ugyanezt állapította meg *Nickel és Hoyt* is (32). E kérdés eldöntése igen nehéz, mivel *Alström és Olson* a Tomteboda Vakok Intézetének (Stockholm) lakóit vizsgálták, azaz a szellemi szintet tekintve szelektált csoportot, akik tanulásra képesek voltak. Ugyanakkor a különböző intelligencia vizsgálati tesztek hamis eredményt adhatnak, hiszen egy vak gyermek szellemi fejlődése szükségszerűen elmarad a látókétől, ha nem megfelelően foglalkoznak vele (30). Az említett tüneteken kívül igen sok egyéb, ritka elváltozás társulhat, sőt különböző, más genetikai eredetű szindrómákkal járhat együtt (Ehlers-Danlos-szindróma (36), hyperthreoninaemia (16) stb.), vagy egyes szindrómák alkotórésze lehet (Joubert-szindróma (26), Saldino-Mainzer-szindróma (8), Alström-szindróma (41)) (I/a., I/b. táblázatok).

A betegség lefolyására jellemző, hogy nem, vagy szinte csak észrevétlenül progrediál, nincsenek remissziós fázisok (mint a degeneratio pigmentosa retinae-nél) (7, 48).

A továbbiakban egy cigánycsaládból származó három gyermeket mutatunk be. Az esetek jól példázzák a fent leírtakat.

Esetek, vizsgálatok

1988. december 12-én N. M. 12 éves cigány kislány jelentkezett klinikánkon. Két héttel korábban náthás lett és egy reggel arra ébredt, hogy a bal szemével szokatlanul homályosan lát. Szaruhártyája erősen kicsúcsosodott és fehérré vált. Anamnéziséből kiderült, hogy születésétől fogva bántja a fény, sokat dörzsöli a szemét, és soha sem látott jól egyik szemével sem.

Édesanyja elmondta, hogy a kislány 16 éves bátyja is nagyon rosszul lát. A további kikérdezés során fény derült arra is, hogy a családban több rokonházasság fordult elő. Van a gyermekeknek egy másod-unokatestvére, aki szintén gyengén lát. Anyai ükanyjuk és annak lánytestvére is vakok voltak (1. ábra).

A kislány megtekintésekor azonnal feltűnt kétoldali nagyhulámú, szabálytalan nystagmus, enophthalmus. Visusa mindkét oldalon kézmozgáslátás volt, a fényt 5 m-ről jól lokalizálta. A jobb szem békés volt. Réslámpával vizsgálva a szaruhártya kifejezetten előcsúcsosodott, a centrumban elvékonyodott, néhány szabálytalan felszíni heggel, stretching fenoménnel. A pupilla fényre renyhén reagált. A lencse tiszta volt. Az üvegtestben a papilla előtt, azzal összefüggő, helyét nem változtató, szürkés színű, körülírt képlet helyezkedett el. A papilla és az erek feltűnő elváltozást nem mutattak. A centrumban egy kb. 3 papilla átmérőnyi sárgás színű, éles szélű, háromszög alakú degeneratív elváltozás, benne két nagyobb pigmentrög látszott. Az egész szemfenék szürkés-rózsaszín árnyalatú volt, a periférián finoman pöttyözött pigment egyenetlenséggel. A bal szem izgatott, könnyözött volt. A cornea igen erősen kicsúcsosodott, vízenyős volt, transzparenciája nagymértékben csökkent, ami miatt a mélyebb képleteket ekkor nem tudtuk vizsgálni. A kialakult subacut keratoconus megoldására a parciális perforáló

koratoplasztikát választottuk. A műtét után láthatóvá vált a jobb oldalhoz hasonló üvegtesti homály és a szemfenék, amely gyakorlatilag megegyezett a másik oldallal, csak a centrális degeneráció alaja különbözött (2. ábra). A visus 0,01–0,02-re javult. A látótér a jobb oldalon nem volt vizsgálható, a bal oldalon csöszterűen beszűkült.

A 16 éves fiútestvér státusza lényegében megegyezett a húgáéval. Visusa a jobb oldalon kézmozgáslátás, a fényt 5 méterről jól lokalizálta. A bal oldalon csak fényérzés volt, jó lokalizációval. Mindkét cornea kicsúcsosodott, de míg a jobb oldali tiszta volt, a bal oldalon a keratoconus előre haladott stádiumára jellemző szöveti elváltozásokat mutatott. Az üvegtestben a kislányéhoz hasonló homályt láttunk a papilla előtt. A szemfenéki pigmentváltozás valamivel durvább volt, mint a húgánál. A jobb oldalon a papillo-maculáris köteget szegélyező, a macula lutea temporális szélét ívben megkerülő pigmentcsíkot láttunk, amely összefüggött a papilla temporális szélét keretező pigment-sarlóval. A látótérvizsgálat kivitelezhetetlen volt.

Érdekes, hogy a látszólag jobban károsodott fundus ellenére a kislány lát jobban, ami biztonságosabb mozgásából is kitűnik. Ő az élénk színeket is fölismeri.

Ultrahang vizsgálattal is ki tudtuk mutatni mindkét betegen a szentükkörrel látott üvegtesti homályt, ami valószínűleg az a. hyaloidea maradványa. Az echoforrás embrionális eredetű alátámasztja a primer perzisztáló üvegtestre jellemző papilláris felrakódás is (3. ábra). Biometriai vizsgálataink szerint a szemgolyók tengelyhossza mindkét gyermeknél megrövidült (22–23 mm között volt). Az ERG-vizsgálat során a kislánynál (a keratoplasztika után) fényadaptált állapotban mindkét oldalról alacsony választ kaptunk, vörös fényvel nem volt válasz. Sötétadaptált állapotban jobb oldalról bizonytalan, bal oldalról reprodukálható, monofázisos, megnyúlt latenciájú b-hullám nyerhető, azaz mind a csapok, mind a pálcikák működése káros, de a pálcikák relatíve jobban megkíméltek. Ezt igazolta a sötétadaptációs vizsgálat eredménye is, ami a csapok és pálcikák nagymértékű funkcióromlását mutatta. A fiúnál az ERG-válasz mindkét oldalon kioltott volt. A CT-vizsgálat mindkettőjükön inhomogén üvegtesti struktúrát mutatott (4. ábra). A fiúnál a n. opticus orbitacsúcsi szakaszán mindkét oldalon szabálytalan, a szomszédos képletekkel összefolyó árnyék volt látható, amely fejlődési rendellenességre utalhat (5. ábra). A koponya rtg.-felvételeken elváltozás nem volt.

A rutin és speciális szemészeti vizsgálatok során talált eltérések alapján feltételeztük, hogy egyéb fejlődési rendellenességek is lehetnek, ezért általános kivizsgálást is végeztünk.

Mindkét gyermek igen vékony testalkatú. Hátuk görbe, thoracalis scoliosisuk van (6. ábra), a kislánynak ezenkívül pectus excavatusa. A fiú hátán, a thoraco-sacralis tájon több, vízszintes lefutású stria látható. Mindkettőjüknek leuconychiája van.

A fizikális belgyógyászati vizsgálat eredménye negatív volt. A hasi UH a kislánynál a bal vese mérsékelt megnagyobbodását mutatta, dupla üregrendszerrel.

A laboratóriumi vizsgálatok közül a leány szérum triglicerid és koleszterin értékei a gyanúsán magas tartományba estek (triglicerid: 2,19 mmol/l; koleszterin: 5,77 mmol/l). A fiúnál a hgb- és ht-értékek voltak kissé emelkedettek (hgb: 167 g/l; ht: 0,52). A hormonális státusuk gyakorlatilag normálisnak tekinthető, figyelembe véve a pubertáskori labilitást. (A leánynál a TSH volt kissé magas: 4,6 mU/l; a tesztoszteron kissé alacsony: 170 pg/l. A fiúnál az androsztendion enyhén emelkedett: 230 ng/100 ml; a DHEA kifejezetten emelkedett: 2430 ng/100 ml.)

Az IQ-vizsgálatnál csak a MAWI-teszt verbális részpróbát lehetett alkalmazni. A kislánynál normális (105), a fiúnál igen

alacsony (70) volt az értéke, a rossz látás figyelembevétele mellett is.

A kromoszóma vizsgálat eredménye negatív volt.

Megjegyzendő, hogy a leánynál a bal oldali perforáló keratoplastika után, a jobb szemet eltakarva a fixáció javult a korábbihoz képest, a nystagmus mértéke csökkent.

Kilenc hónappal később a fiútestvér ismét jelentkezett. Két nappal korábban megfájdult a bal szeme. Az eleve rosszabb állapotban lévő szaruhártyán a keratoconus aktív stádiumba került. A fényt csak 2-3 m-ről érzékelte, jól lokalizálta. A konzervatív kezelésre a szaruhártya vízenyője csökkent, így a műtéti megoldástól eltekintettünk.

1989. június 19-én megjelent nálunk a 10 éves másodunokatestvér leány. Visusa jobb, mint a testvérpáré, a jobb oldalon 0,04, a bal oldalon 0,06. Nystagmusa kisebb fokú, kezdődő keratoconust látunk tiszta corneával. A töröközegek tiszták voltak. A szemfenéken azonban a degeneratio pigmentosa retinae-ra mindenben jellemző elváltozásokat találtunk. A papilla narancssárgás színű, éles szélű, függőlegesen ovális volt. Az erek viszonylag vékonyak. A periférián, főként az erek mentén, csontsejt alakú pigmenttömrölések voltak. A látótér csőszzerűen beszűkült, hemeralopiás, az ERG mindkét oldalon kioltott volt. VEP csak fényvillanással (flash) nyerhető, normálisnak bizonyult.

A gyermekek szülei teljesen egészségesek, sem okuláris, sem a betegségre jellemző szisztémás tüneteket nem mutatnak.

Megbeszélés

A leletek birtokában biztonsággal felállíthatuk a Leber-féle congenitalis amaurosis diagnózisát. Hasonlóan az eddig megjelent újabb és újabb ismertetésekhez, a mi betegeinknél is találtunk a szokásostól eltérő módon jelentkező tüneteket, sőt olyanokat is, amit eddig nem írtak le.

A három gyermekből kettőnél vizsgálható volt a látótér, ami csőszzerűen beszűkültnek bizonyult. Ezt az irodalomban nem tartják jellemzőnek és ez idáig csak néhányan írtak le hasonló leletet (35, 40). Meg kell jegyezni, hogy az irodalmi adatok ellenére a látótér károsodása jól magyarázható, hiszen a fotoreceptorok nagy része degenerálódik (vagy ki sem fejlődik).

A keratoconus a legtöbb szerző szerint általában 15 éves kor után alakul ki (9, 15, 46). Az általunk vizsgált betegeknek már jóval a megjelölt kor előtt jelentkezett, méghozzá súlyos fokban (43). A keratoconus aktiválódásáról eddig csak kevés esetben történt említés (13, 25), míg nálunk a testvérpár mindkét tagján bekövetkezett. A kislánynál kéthetes, súlyos, lázas influenza szerepelt előzményként. Az eddig megjelent közlemények nem tesznek említést a n.opticus szabálytalan lefutásáról, amit a 16 éves fiúnál a CT-vizsgálat igazolt. Nem találtunk utalást a primer perzisztáló üvegtest meglétére sem (38).

1869 (azaz a betegség első leírása) óta még ma, 1989-ben is találhatunk eddig ismeretlen tüneteket a betegséggel kapcsolatban. Ez arra enged következtetni, hogy a szindrómát igen összetett genetikai defektus idézi elő (9, 30, 45) és sok körülmény befolyásolja, hogy végül is milyen fenotípus formájában jut kifejezésre. Ezt a feltételezést erősíti meg, az eddig több szerző által leírt nagy hasonlóság a Leber-féle congenitalis amaurosis és a degeneratio pigmentosa retinae között (3, 7, 15, 21, 22, 31, 48). A három vizsgált gyermek közül egynél ugyanis inkább az utóbbira jellemző képet találtunk mi is a rutin szemészeti vizsgálatok során. Az egyetlen lelet, ami nem illik bele a degeneratio pigmentosa retinae-ról alkotott képbe, az a rossz látásélesség a gyermek fiatal kora ellenére. Esetleg annak is diagnosztizáljuk, ha nem látjuk a másik két beteget (7). A testvérpár és a másod-unokatestvér közti megjelenésbeli eltérést magyaráz-

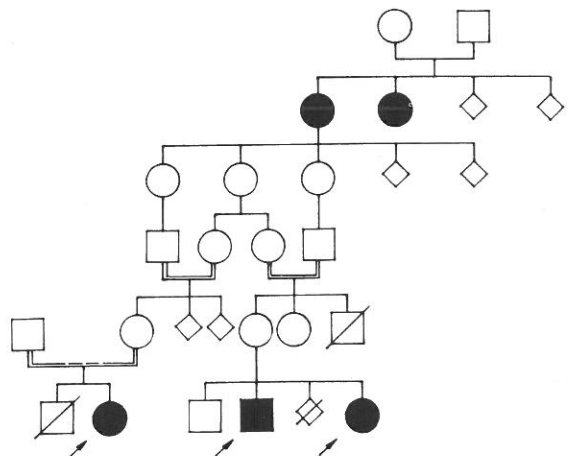
hatja, hogy a testvérek esetén nagyobb a valószínűsége a genetikai identitásnak (mindkettőjük vércsoportja A).

Érdekes jelenség, bár a betegség alapvető jellegétől függetlenül, hogy a kislánynál a keratoplastika elvégzése után (a conusos szemet eltakarva) csökkent a nystagmus, kissé javult a visus és a fixáció. Ez a váratlan eredmény felveti a kérdést, vajon nem érdemes-e elvégezni a műtétet (különösen a keratoconus subacute stádiumába jutása esetén) az olyan betegekben, ahol mennyi visus és regisztrálható ERG található. A műtét kockázata viszonylag kicsi, mivel erzetlen corneáról van szó, a betegek viszont még 0,01–0,02 látásélesség-javulás is sokat jelenthet jobb fixációval.

A családfa elemzése alapján valószínűleg esetünkben is autoszomális recesszív örökléssel állunk szemben (1, 7, 9, 14, 20, 22). A gén expresszivitás és penetrancia függvénye lehet az, hogy milyen fenotípus képében jelentkezik a betegség.

Az eset felhívja a figyelmet arra, hogy az eddig vizsgált populációkhoz hasonlóan (9, 10), hazánkban is felelős lehet a betegség a vakságok bizonyos százalékáért, esetleg nagyobb számban, mint gondolnánk. A betegség természetesen gyógyíthatatlan. Társadalmi következményeit tekintve viszont, nagy szerepe lehet genetikus kollégáinknak. Hazánk lakosságának nagy része, sok egyéb mellett, nincs tisztában azzal sem, hogy a rokonházasságok milyen valós veszélyt rejtnek magukban (még kóros gének nélkül is). A hazánkban élő cigánylakosság (körülmenyekhez mért) felvilágosítása, a nagy szaporodási ráta miatt, igen fontos lenne, mivel náluk szinte tradícióként számít a családon belül való házasság. Ennek természetes következménye a kóros gének fölszaporodása. Az általunk vizsgált család igen jól szituált, intelligens tagjai például, tudatosan törekedtek a rokonházasságra, a családi vagyon megőrzése érdekében. A betegség ismerete azonban nemcsak az átlagpolgár szintjén fontos. A testvérpár édesanyja a vak fiúgyermek megszületése után nőgyógyász orvosához fordult azzal a kérdéssel, hogy vállalhatja-e kockázat nélkül a következő gyermeket. Orvosa, nem ismervén a már megszületett gyermek betegségének örökítő természetét, semmi ellenvetést nem tett, sőt kifejtette, hogy az ismétlődés esélye elenyészően kicsi.

Az eset kapcsán olyan tapasztalatokat szerezhettünk, amelyek már túlmutatnak a szemészet keretein, és genetikai, illetve rehabilitációs kérdéseket is fölvetnek.



1. ábra. Családfa. Nyílval jelöltük az általunk vizsgált betegeket.

I/a. táblázat

A Leber-féle congenitalis amaurosis jellemző és járulékos tünetei (+-tel jelöltük azokat, amelyek betegeinknél is megtalálhatók).

JELLEMZŐ TÜNETEK

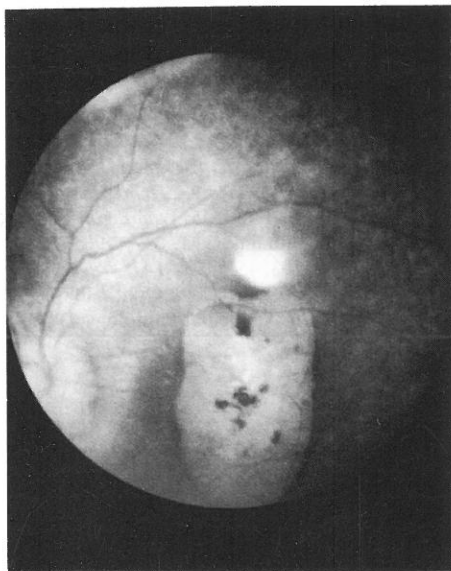
1. Vaktság, vagy nagyon rossz látásélesség születéstől fogva (esetleg 6-7 éves korban kezdődő látásromlás)⁺
2. Kioltott, vagy alig regisztrálható ERG (a szkotopikus komponens viszonylag megkímélt lehet)⁺
3. Változatos funduskép a normálistól a súlyos pigmentzavarig (akár csontsejt alakú pigmentkicsapódásig), a papilla lehet halványabb, az erek elvékonyodhatnak⁺
4. Nystagmus⁺
5. A pupillák csökkent fényreakciója⁺
6. Digito-okuláris jel⁺
7. Fotofóbia⁺

JELLEMZŐEN TÁRSULÓ TÜNETEK

- | okuláris | egyéb |
|---|--|
| 1. Cataracta | 1. Veseabnormalitást (familiaris juvenilis nephronophthisis, policisztás vese, dupla üregrendszer ⁺ stb.) |
| 2. Keratoglobus, keratoconus ⁺ | 2. Csontváz-rendellenességek (scoliosis ⁺ , koponya fejlődési rendellenesség stb.) |
| 3. Hypermetropia (tengely) ⁺ | 3. Halláscsökkenés |
| 4. Konvergens kancsalság | |
| 5. Enophthalmus ⁺ | |

VITATOTTAN JELLEMZŐ TÁRSULÓ TÜNETEK

1. Mentális retardáció (imbecillitás⁺, oligofrénia, autizmus stb.)
2. Pszichomotoros retardáció



2. ábra. A 12 éves leány bal oldali fundusa. Feltűnő a macula lutca degenerációja. A periférián foltos pigmentegyenletlenség látható.

I/b. táblázat

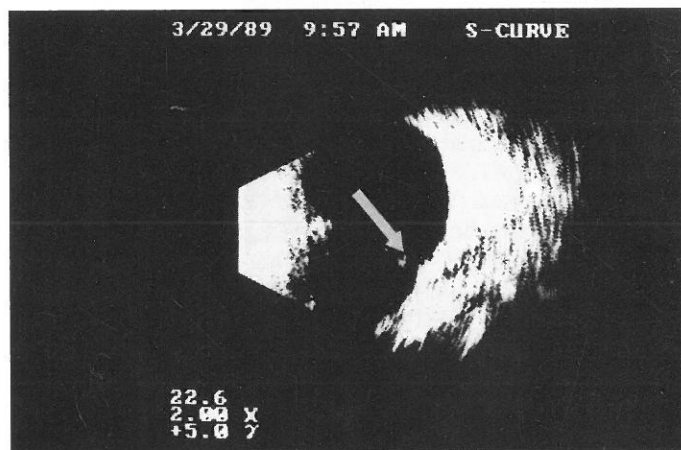
A Leber-féle congenitalis amaurosis járulékos tünetei (+-tel jelöltük azokat, amelyek betegeinknél is megtalálhatók).

RITKA JÁRULÉKOS TÜNETEK

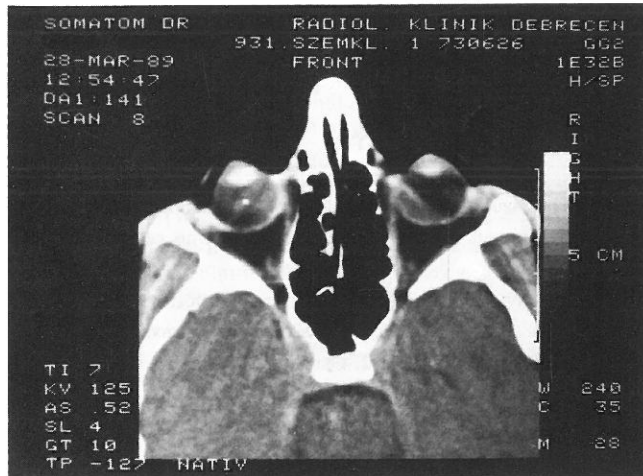
- | okuláris | egyéb |
|-------------------------------------|---|
| 1. Látótér-besűkülés ⁺ | 1. Idegrendszeri defektusok (hypoplasia vermis cerebelli, ataxia cerebellaris, epilepszia, abnormális ERG, ceroid lipofuszcínózis, agyvérzés, beszédzavar stb.) |
| 2. Coloboma maculae latuea | 2. Cardiomyopathia |
| 3. Oedema papillae | 3. Elhízás |
| 4. Myopia | 4. Endocrin zavarok |
| 5. Divergens kancsalság | 5. Osteoporosis |
| 6. Megalocornea | 6. Májfibrózis |
| 7. Miorocornea | 7. Kopaszság |
| 8. Astigmia | 8. Hyperthreoninaemia |
| 9. Subacut keratoconus ⁺ | 9. Ehlers-Danlos-szindróma |
| 10. Paradox pupilla-reakció | 10. Juobert-szindróma |
| 11. Szemmozgászavar | 11. Saldino-Mainzer-szindróma |
| 12. Színvakság ⁺ | 12. Alström-szindróma |
| 13. Patológiás EOG | 13. Pigmentált közép vonali naevusok |
| 14. Farkasvakság ⁺ | |
| 15. Csökkent VEP ⁺ | |
| 16. Blepharophimosis | |

AZ IRODALOMBAN EDDIG NEM SZEREPLŐ TÜNETEK

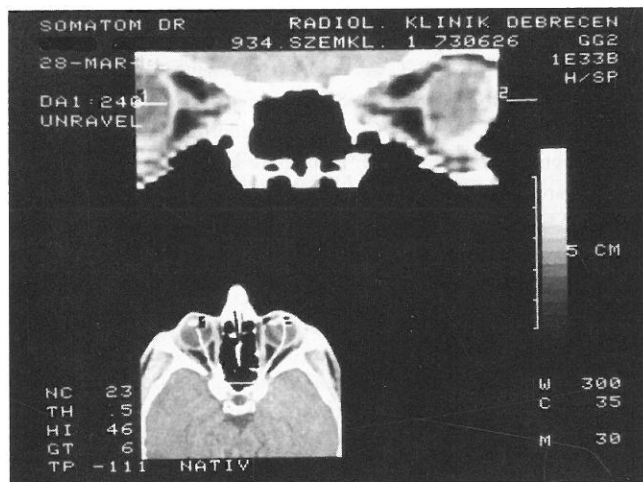
1. Primer perzisztáló üvegtest
2. A n. opticus rendellenes lefutása



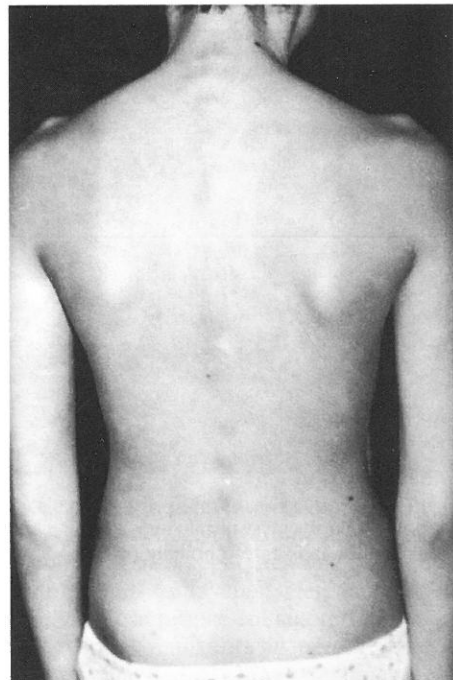
3. ábra. A hátsó primer perzisztáló üvegtest ultrahangos képe. Jellemző a papilláris felrakódás és az üvegtesti homály (nyíl).



4. ábra. CT kép. Inhomogén üvegtesti struktúra látható és jól ábrázolódik a keratoconus



5. ábra. Rekonstrukciós CT kép. Az orbitaésusban szabálytalan arnyék látható.



6. ábra. Thoracalis scoliosis.

Irodalom

1. Alström, C. H., Olson, O.: Lund (1957).
2. Büttner, H.: Klin. Mbl. Augenheilk. 147/2, 246 (1965).
3. Björk, A., Karpe, G.: Acta Ophthalmol. 29, 361 (1951).
4. Bovino, J. A., Gordon, C., Marcus, D. F.: Am. J. Ophthalmol. 97/5, 655 (1984).
5. Chew, E., Deutman, A., Pinckers, A., Aan de Kerk A.: Br. J. Ophthalmol. 68/10, 727 (1984).
6. Dekaban, A. S.: Am. J. Ophthalmol. 68, 1029 (1969).
7. Duke-Elder, S.: System of Ophthalmology. Vol. X. 517 (1969).
8. Ellis, D. S., Heckenlively, J. R., Martin, C. L., at al.: Am. J. Ophthalmol. 97, 233 (1984).
9. Flanders, M., Lapointe, M. L., Brownstein, S., Little, J. M.: Can. J. Ophthalmol. 19/7, 310 (1984).
10. Flynn, J. T., Cullen, R. F.: Br. J. Ophthalmol. 59, 479 (1975).
11. Foxman, S. G.: Arch. Ophthalmol. 105/10, 1319 (1987).
12. Franceschetti, A., Forni, S.: Klin. Mbl. Augenheilk. 132, 427 (1958).
13. Franceschetti, A.: The Cornea World Congress 156 (1965).
14. Gillespie, F. D.: Am. J. Ophthalmol. 61, 874 (1966).
15. Gittinger, J. W.: Ophthalmology. 206 (1984).
16. Hayasaka, S., Hara, S., Mizuno, K., Narisawa, K., Tada, K.: Am. J. Ophthalmol. 101/4, 475 (1986).
17. Heckenlively, J.: Am. J. Ophthalmol. 93, 733 (1982).
18. Henkes, H. E., Verduin, P. C.: Ophthalmologica 145, 144 (1963).
19. Hirose, T., Wand, O.: Ann. Ophthalmol. 7, 59 (1975).
20. Hollwich, F.: Der Augenarzt, Band V. 716 (1963).
21. Janáki, M.: Szemészet 126, 203 (1989).
22. Kanski, J. J.: Clinical Ophthalmology. 375 (1989).
23. Karel, I., Sedláčková, E.: Acta Ophthalmol. 45, 42 (1967).
24. Kurz, J.: Čs. oftalm. 7, 377 (1951).
25. Lambert, S. R., Kriss, A., Taylor, D., Caffey, R., Pembrey, M.: Am. J. Ophthalmol. 107/6, 624 (1989).
26. Lambert, S. R., Kriss, A., Gresty, M., Benton, S., Taylor, D.: Arch. Ophthalmol. 107/5, 709 (1989).
27. Leber, Th.: Graefes Arch. Klin. Ophthalmol. 15, 1 (1969).
28. Margolis, S., Scher, B. M., Carr, R. E.: Am. J. Ophthalmol. 83, 27 (1977).
29. Mizuno, K., Takei, Y., Sears, M. L., Peterson, W. S., Carr, R. E., Jampol, L. M.: Am. J. Ophthalmol. 83, 32 (1977).
30. Moore, A. T., Taylor, D. S. I.: Br. J. Ophthalmol. 68, 421 (1984).
31. Naumann, G. O. H., Apple, D. J.: Pathology of the Eye 611 ed. Springer-Verlag (1986. New York).
32. Nickel, B., Hoyt, C. S.: Arch. Ophthalmol. 100, 1089 (1982).
33. Noble, K. G., Carr, R. E.: Arch. Ophthalmol. 96, 818 (1978).
34. Phillips, C. I., Levy, A. M., Newton, M., Stoke, N. L.: Br. J. Ophthalmol. 71/8, 578 (1987).
35. Quigley, M., Jacob, J.-L.: Arch. Ophthalmol. 106/9, 1164 (1988).
36. Rahn, E. K., Meadow, E., Falls, H. F., Knagg, J. G., Proux, O. J., Arbor, A.: Arch. Ophthalmol. 79, 135 (1968).
37. Senior, B., Friedmann, A. I., Braduo, J. L.: Am. J. Ophthalmol. 52, 625 (1961).
38. Rubinshtein, K.: Br. J. Ophthalmol. 64, 105 (1980).
39. Russell-Eggitt, I. M., Taylor, D. S. I., Clayton, P. T., Garner, A., Kriss, A., Taylor, J. F. N.: Br. J. Ophthalmol. 73/4, 250 (1989).
40. Schappert-Kimmijser, J., Henkes, H. E., van der Bosch, J.: Arch. Ophthalmol. 61, 211 (1959).
41. Sebag, J., Albert, M. D., Craft, J. L.: Br. J. Ophthalmol. 68, 494 (1984).
42. Sorsby, A., Williams, C. E.: Br. Med. J. 1, 293 (1960).
43. Süveges, I.: Doktori értekezés (1983).
44. Ticho, B., Sieving, P. A.: Am. J. Ophthalmol. 107/4, 426 (1989).
45. Waardenburg, P. J., Schappert-Kimmijser, J.: Acta Ophthalmol. 41, 317 (1963).
46. Waardenburg, P. J.: Ophthalmologica 133, 454 (1957).
47. Wagner, R. S., Caputo, A. R., Nelson, L. B., Zaroni, D.: Arch. Ophthalmol. 103/10, 1507 (1985).
48. Yanoff, M., Fine, B. S.: Ocular Pathology 438 (1982).