

Aleksandra Popielarz

## Rodzinne występowanie jaskry prostej

## Familial occurrence of open-angle glaucoma

**Summary:** Clinical observations of 6 cases of open-angle glaucoma in one family are presented. In this family, in four generations, the total number of glaucomatous persons were 12. Genetic aspects of glaucoma are discussed and it is concluded that all persons with glaucoma should be asked about their family history of eye disease.

Hasła: jaskra otwartego oka, dziedziczenie jaskry, rodzinne występowanie jaskry

Key words: open angle glaucoma, heredity, familial occurrence

Jaskrą nazywamy wiele jednostek chorobowych o różnej etiologii i obrazie klinicznym, których wspólną cechą jest podwyższone ciśnienie śródgałkowe<sup>4,6</sup>. Jest to choroba wymieniana jako jedna z głównych przyczyn ślepoty<sup>4,5,6</sup>. Ponadto 20% niewidomych ludzi na świecie straciło wzrok z powodu jaskry<sup>4,5</sup>. Udowodniono, że w większości przypadków jaskra prowadziła do ślepoty tylko wówczas, gdy rozpoznanie było postawione zbyt późno<sup>4,5</sup>.

Dokładne badanie w kierunku jaskry każdego chorego zgłaszającego się do gabinetu okulistycznego zapewniłoby wykrycie wczesnego stadium choroby, lepiej rokującego<sup>1,4,5</sup>. Jaskrę prostą lub przewlekłą wykrywa się często podczas rutynowego badania refrakcji. Bardzo potrzebny jest także dokładny wywiad rodzinny. Przykładem tego niech będzie przedstawiony poniżej przypadek rodzinnego występowania jaskry.

## Przypadek własny

Do badania zgłosiła się chora M.W. lat 28 z powodu dolegliwości bólowych obu oczu oraz nagłego, obustronnego osłabienia ostrości wzroku. U chorej stwierdzono ostrość wzroku oka prawego 0,2 snp, ciśnienie śródgałkowe 59,0 mmHg, ostrość wzroku oka lewego 0,1 snp, ciśnienie śródgałkowe 58,0 mmHg. Gałki oczne były powierzchownie przekrwione, rogówki przymglone, tęczówki niepodrażnione, źrenice szerokie, okrągłe, w centrum. Kąt rogówkowo-tęczówkowy obustronnie był otwarty. U chorej rozpoznano jaskrę prostą obu oczu z wysokim ciśnieniem śródgałkowym. Na podstawie wywiadu ustalono, że wśród jej kuzynstwa 4 osoby płci żeńskiej chorują na jaskrę (F2), w poprzednim zaś pokoleniu (F1) jaskrę stwierdzono u 3 osób płci żeńskiej i 3 osób płci męskiej. W poprzednim pokoleniu (F) jaskra wystąpiła w jednym przypadku płci żeńskiej (babka chorej) (ryc. 1).

Z Okręgowego Szpitala Kolejowego w Puszczykowie  
Oddział Okulistyczny

Ordynator: lek. med. Dariusz Ważyński

Reprint requests to:

Lek. med. Aleksandra Popielarz

ul. Szronowa 24 m. 6, 60-375 Poznań

Dokładny wywiad rodzinny pozwolił ustalić, iż:

— w pierwszym znanym pokoleniu (F) jaskrę stwierdzono u kobiety, która mimo obustronnych zabiegów przeciwjaskrowych, u schyłku życia była osobą niewidomą.

— w drugim pokoleniu (F1) z dziewięciorga rodzeństwa (5 siostr i 4 braci) jaskrę stwierdzono u 3 siostr i 3 braci.

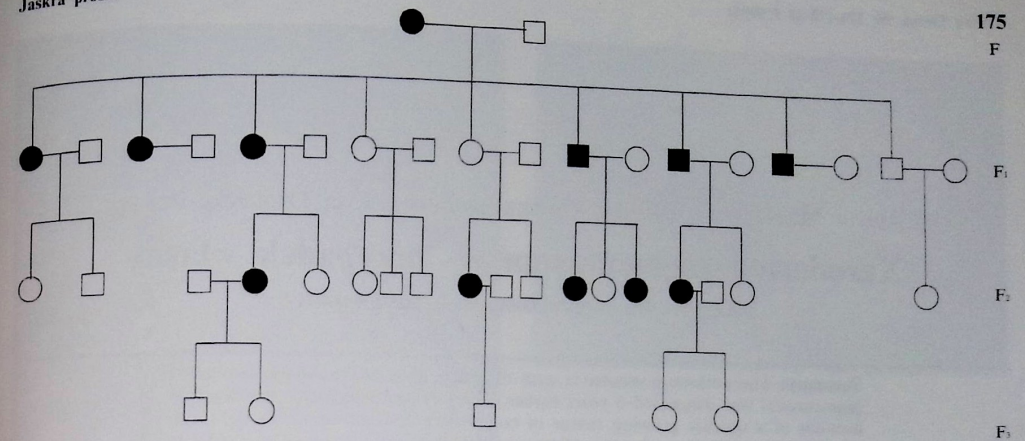
W obserwacji pozostają dwie spośród siostr z pokolenia F1.

Chora P.B. lat 52, ostrość wzroku oka prawego 0,8 ze sferą +0,5D, ciśnienie śródgałkowe 17,3 mmHg, pole widzenia z ubytkiem schodkowym w kwadrancie nosowym — górnym. Z powodu utrzymującego się podwyższonego ciśnienia śródgałkowego mimo leczenia zachowawczego (2% Pilocarpina i 0,5% Oftensin) w 1990 roku wykonano zabieg operacyjny — trabekulektomię oka prawego. Ostrość wzroku oka lewego 0,9 ze sferą +0,5 D, ciśnienie śródgałkowe 20,6 mmHg, pole widzenia w granicach normy (leczenie zachowawcze j.w.). Kąt rogówkowo-tęczówkowy obu oczu jest otwarty.

Chora U. W. lat 58, ostrość wzroku obu oczu 1,0 ze sferą +1,0 D, ciśnienie śródgałkowe obu oczu 20,6 mmHg, pole widzenia w granicach normy, kąt rogówkowo-tęczówkowy obustronnie otwarty. Na dnie oka obustronnie występuje niewielkie, dobrzeżne zagłębienie tarczy nerwu wzrokowego. Leczona zachowawczo (2% Pilocarpina oraz 0,5% Oftensin). Chora nie wyraża zgody na leczenie operacyjne.

W trzecim pokoleniu (F2) jaskrę stwierdzono u 5 osób płci żeńskiej, jednak nie wszystkie osoby poddały się badaniu okulistycznemu. W obserwacji pozostają 3 osoby z tego pokolenia.

Chora M.W. lat 31, ostrość wzroku oka prawego 0,08 ze sferą -0,5 D, ciśnienie śródgałkowe waha się w granicach 18,9-59,1 mmHg, pole widzenia lunetowe. Na dnie oka stwierdza się zanik jaskrowy tarczy nerwu wzrokowego. W 1989 r. wykonano trabekulektomię oka prawego. Obecnie chora leczona jest zachowawczo (3% Carbachol oraz 0,5% Oftensin). Okresowo zażywa Diuramid. Ostrość wzroku oka lewego 0,6 ze sferą -0,5 D, ciśnienie śródgałkowe 15,6 mmHg, pole widzenia zawężone obwodowo z ubytkiem nosowym. Na dnie oka widoczny zanik jaskrowy tarczy nerwu wzrokowego. W 1989 r. u chorej wykonano trabekulektomię oka lewego. Ciśnienie śródgałkowe i ostrość wzroku obu oczu po operacjach przeciwjaskrowych były prawidłowe. W 1990 i 1992 roku pacjentka była dwukrotnie w ciąży i urodziła dwoje dzieci. W trakcie pierwszej ciąży doszło do obniżenia ostrości wzroku oka lewego z 1,0 do 0,6 ze sferą -0,5 D oraz zawężenia pola widzenia. W trakcie drugiej ciąży doszło do spadku ostrości wzroku oka prawego do 0,1 ze sferą -0,5 D oraz systematycznego zawężania się pola widzenia do lunetowego, mimo leczenia zachowawczego. Kąt rogówkowo-tęczówkowy obustronnie był otwarty.



Ryc. 1. Drzewo genealogiczne rodziny

Chora M.G. lat 35, ostrość wzroku obu oczu 0,1-0,2 snp, ciśnienie śródgałkowe 18,9 mmHg. Pole widzenia obu oczu zawężone obwodowo. Na dnie oczu widoczny zanik jaskrowy tarczy nerwu wzrokowego. U pacjentki w dwudziestym roku życia wykonano obustronnie trabekulektomię.

Chora M.K. lat 18, ostrość wzroku obu oczu 1,0, ciśnienie śródgałkowe po leczeniu zachowawczym (2% Pilocarpina i 0,5% Oftensin) wynosi 22,4 mmHg. Pole widzenia obu oczu jest w granicach normy, kąt rogówkowo-tęczówkowy obu oczu otwarty.

Następne pokolenie (F3) stanowi pięcioro dzieci w wieku 1-10 lat. U przebadanych 2 dziewczynek nie stwierdzono podwyższenia ciśnienia gałkowego. Pozostałe dzieci nie zgłosiły się do badań.

W pierwszym pokoleniu (F) jaskrę wykryto u chorej powyżej 45 roku życia. W drugim pokoleniu (F1) jaskra została wykryta u pacjentów pomiędzy 35 a 40 rokiem życia. W trzecim pokoleniu (F2) jaskra została stwierdzona między 16 a 30 rokiem życia chorych. W żadnym przypadku nie stwierdzono jaskry wrodzonej.

## Omówienie

Coraz powszechniej utwierdza się pogląd o dziedziczeniu jaskry pierwotnej. Mechanizm przekazywania cech jaskrowych nie jest dokładnie znany<sup>2,3,4</sup>. François uważa, że jaskrę prostą dziedziczy się w sposób dominujący<sup>4</sup>. Becker, po przeprowadzeniu testów prowokacyjnych dexamethasonem, stwierdza, że jaskra prosta jest chorobą dziedziczną recesywnie<sup>3,4</sup>.

Armaly, także stosując test sterydowy, przypuszcza, że sposób transmisji w jaskrze prostej ma charakter wielogenowy, zależny od różnych czynników<sup>3,4</sup>.

Istnieją sugestie, że geny HLA-B7 lub HLA-B12 same lub przy udziale innych genów, należących do chromosomu 6 mogą mieć związek z dziedziczeniem jaskry otwartego kąta<sup>2</sup>. Hipotezy te wymagają jeszcze dalszych badań.

Wg statystyk w byłym ZSRR wśród osób niewidomych 22,7% nie widzi z powodu jaskry. W 1972 r. w USA 14% wszystkich przypadków ślepoty u ludzi powyżej 45 roku życia było spowodowane jaskrą<sup>4,5</sup>.

Wiele przypadków jaskry rozpoznane jest zbyt późno, w okresie, w którym uszkodzenie ostrości wzroku i pola widzenia jest nieodwracalne<sup>1,4</sup>. Sorsby donosił, że 35% niewidomych z powodu jaskry nie było dostatecznie wcześniej leczonych<sup>4</sup>. Lemoine stwierdził, że 90% pacjentów miało już zmiany w polu widzenia, gdy po raz pierwszy rozpoznano u nich jaskrę, a u 50% zaobserwowano patologiczne zagłębienie tarczy<sup>4</sup>. Wśród 100.000 chorych objętych badaniem przesiewowym w Niemczech w 1970 r., u 12% wykryto jaskrę, a spośród nich 68% miało ostrość wzroku 0,5 i powyżej<sup>4</sup>. Wydaje się, że bardzo ważne w przypadku jaskry jest badanie rodziny chorego, tak ze względu na potwierdzenie jak i wykluczenie choroby.

## Piśmiennictwo

1. Becker-Schaffer's: Diagnosis and Therapy of the Glaucomas (1983). — 2. Dongh S., Kass M. A., Becker B.: The Association of HLA-B7 and HLA-B12 Antigens with Cup/Disk Ratio Family History of Glaucoma and Intraocular Pressure. Amer. J. Ophthalmol. 83: 347-349 (1977). — 3. Merte H.J. (red.): Documenta Ophthalmologica. Proceedings Series. Genesis of Glaucoma. Wessely Symp. Munich (1974). — 4. Orłowski W. (red.): Okulistyka Współczesna t. 1, Jaskra. — 5. Rehak S., Krasnov M.M., Giffon D. Paterson.: Recent Advances in Glaucoma. Internat. Glaucom. Sympos. Prague (1976). — 6. Watson P.G. (red.): Glaucoma. Cambridge Ophthalmol. Symp., Brit. J. Ophthalmol. (1972).

Praca wpłynęła: 6.12.1993