



Ryc. 1. Stan okulistyczny w 16 miesiącu życia

Tabela 1
Poziom aminokwasów w moczu

Nazwa aminokwasu	Wynik	Norma
	nmol/g kreatyniny	
kw. asparaginowy	0,5404	do 0,255
kw. glutaminowy	,9072	1,013
glutamina	55,7752	1,541
glicyna	21,9234	0,587
treonina	1,7861	śląd
histydyna	8,7100	0,277
alanina	7,7588	1,505
arginina	1,1769	0,083-0,204
tyrozyna	0,8927	0,045-0,761
metionina	1,1048	do 0,231
izoleucyna	2,9057	do 0,244
fenyloalanina	1,3207	0,113-0,370
leucyna	0,6628	do 0,478
ornityna	2,5482	do 0,307
lizyna	1,0664	0,100-0,635

We wszystkich przypadkach występowania zaćmy u dzieci wykonujemy w poszukiwaniu etiologii choroby, niezależnie od oznaczenia poziomu wapnia, fosforu, magnezu, badań określających ewentualny czynnik zapalny (w tym toksoplazmozy, toksokarozy) także badania w kierunku chorób metabolicznych. W ocenie gospodarki węglowodanowej ozna-

czane są wartości charakterystyczne dla galaktozemii, której jednym z objawów jest zaćma. Określone w przedstawionym przyp.: poziom galaktozy, aktywność enzymatyczna galaktokinazy i urydylotransferazy heksozo-1-fosforanowej w erytrocytach, były prawidłowe. Celem oceny zaburzeń aminokwasów, dających również powikłania okulistyczne, wykonano test metaboliczny moczu i oznaczono poziom aminokwasów w moczu i w surowicy. Badania ilościowe aminokwasów przeprowadzono za pomocą aparatu do wysokorozdzielczej chromatografii cieczowej (HPLC) f. Knauer. Wyniki wskazywały na uogólnioną hyperaminoacidurię z prawidłowym obrazem aminokwasów we krwi. Szczegółowy poziom aminokwasów w moczu przedstawia tabela 1.

Ponadto w kolejnych badaniach moczu stwierdzono zmiany w postaci białkomoczu — poniżej 0,5g/dobę, krwinkomoczu rzędu 5-6 świeżych erytrocytów w polu widzenia, liczne walczki ziarniste i szkliste. Inne badania dotyczące czynności nerek były prawidłowe. Badaniem pediatrycznym nie stwierdzono odchyśleń od stanu prawidłowego, konsultacja neurologiczna nie wykazała uszkodzeń centralnego układu nerwowego, istniały natomiast cechy niedomogi psychoruchowej. Badanie ultrasonograficzne przeciemniaczkowe mózgu i badanie narządów jamy brzusznej było w normie. U matki dziecka stwierdzono w obu soczewkach punkcikowate zmętnienia we wszystkich warstwach i liczne wodniczki pod torebką przednią.

Na podstawie całokształtu badań obejmujących stan okulistyczny (wrodzona obustronna zaćma z wąskimi źrenicami), wyniki badań dodatkowych (hyperaminoaciduria, proteinuria) i opóźnienie rozwoju psychosomatycznego rozpoznano u obserwowanego chorego zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a. W czasie dwóch kolejnych pobytów w oddziale usunięto zewnątrztorebkowo zaćmę lewego i prawego oka. Przebieg operacji i leczenia pooperacyjnego w okresie hospitalizacji bez powikłań. W trakcie ponad rocznej obserwacji stwierdzono pojawienie się innych objawów miejscowych i ogólnych charakterystycznych dla tego zespołu. Wystąpił oczopląs poziomy drobnofalisty. W prawym oku obserwuje się cechy wodoczoza z rogówką o średnicy 13 mm, w całości o zmniejszonej przezierności, z głęboką przednią komorą oraz garbiakiem twardówki. Pozostałych odcinków prawego oka nie można ocenić. W lewym oku średnica przedniej rogówki wynosi 12 mm, przednia komora jest głęboka, źrenica przeciągnięta w kierunku godziny 11, czarna. Dno oka w normie. Ciśnienie wewnątrzgałkowe obu oczu mierzone tonometrem Schiötz wynosi 20 mm Hg. VER i ERG — zapisy z lewego oka prawidłowe, z prawego oka subnormalne. USG gałek — długość prawej 21 mm, lewej 19 mm.

W rozwoju ogólnym narosły cechy zaburzeń psychoruchowych, obserwuje się arefleksję, wiotkość mięśniową. Dziecko obecnie 16 miesięczne, nie siada, nie mówi. Zaburzenia metaboliczne i biochemiczne pogłębiły się. Chory pozostaje pod stałą opieką poradni okulistycznej i wad metabolicznych.



Ryc. 2. Stan okulistyczny w dniu przyjęcia

Przypadek został przedstawiony ze względu na rzadkość jego występowania i wczesne rozpoznanie w pierwszym okresie rozwoju choroby. W różnicowaniu brano pod uwagę zespół Debre-Toniego-Fanconiego, należący również do grupy uogólnionych hyperaminoacidurii, przy czym nie występuje w nim zwężenie źrenicy, nie stwierdza się opóźnienia umysłowego i nie ma zmętnień w soczewkach u matek przenoszących chorobę.

Piśmiennictwo

1. Charnas L. R., Bernardini I., Rader D., Hoeg J. M., Gahl W. A.: Clinical and laboratory findings in the oculocerebrorenal syndrome of Lowe, with special reference to growth and renal

function. *N. Engl. J. Med.* 324: 1318-1325 (1991). — 2. Lavin A. U., McKeown C. A.: The oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *Int. Ophthalmol. Clin.* 33: 179-191 (1993). — 3. Loughhead J. L., Mimouni F., Shilling S., Wood B. P.: Radiological cases of the month. Lowe (oculocerebrorenal) syndrome. *Am. J. Dis. Child.* 146: 1209-1210 (1992). — 4. Lowe C. U., Terry M., Lachlan E. A.: Organic aciduria, decreased renal ammonium production, hydrophthalmos and mental retardation: a clinical entity. *Am. J. Dis. Child.* 83: 164-168 (1952). — 5. Moraes C. T., Zeviani M., Schon E. A., Hickman R. O., Vleck B. W., DiMauro S.: Mitochondrial DNA deletion in girl with manifestations of Kearns-Sayre and Lowe syndrome: an example of phenotypic mimicry? *Am. J. Med. Genet.* 41: 301-305 (1991). — 6. Mueller O. T., Hartsfield J. K., Gallardo L. A., Essing Y. P., Miller K. L., Papenhausen P. R., Tedesco I. A.: Lowe oculocerebrorenal syndrome in a female with a balanced X:20 translocation: mapping of the X chromosome breakpoint. *Am. J. Hum. Genet.* 49: 804-810 (1991). — 7. Okabe I., Atire O., Bailey L. C., Nelson D. L., Nussbaum R. L.: Isolation of cDNA sequences around the chromosomal breakpoint in a female with Lowe syndrome by direct screening of cDNA libraries with yeast artificial chromosomes. *J. Inher. Metab. Dis.* 15: 526-531 (1992). — 8. Philippe H. J., Terrey M., Lachlan E. A.: Syndrome de Lowe. Application des techniques de biologie moléculaire pour le diagnostic anténatal. *Arch. Fr. Pediatr.* 49: 69-70 (1992). — 9. Poeschel S. M., Brem A. S.: Central nervous system and renal investigations in patients with Lowe syndrome. *Childs. Nerv. Syst.* 8: 45-48 (1992). — 10. Thakker R. V.: Molecular genetics of mineral disorders. *J. Inher. Metab. Dis.* 15: 592-609 (1992).

11. Wadellius C., Fagerholm P., Pettersson U., Amern G.: Lowe oculocerebrorenal syndrome: DNA-based linkage of the gene to Xq24-q26, using tightly linked flanking markers and the correlation to lens examination in carrier diagnosis. *Am. J. Hum. Genet.* 44: 241-247 (1989). — 12. Watanabe T., Takahashi S.: Asymptomatic low molecular weight proteinuria: qualitative urinary protein analysis. *Acta Paediatr. Jpn.* 34: 28-35 (1992).

Praca wpłynęła: 27.06.1994

Komitet Organizacyjny V Zjazdu Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego uprzejmie informuje, iż Zjazd Towarzystwa odbędzie się w dniach od 18 do 20 maja 1995 roku w Katowicach. Gorąco zapraszamy do udziału w Zjeździe. Termin zgłaszania prac upływa 31 grudnia 1994 roku.

Szczegółowych informacji udziela:

Komitet Organizacyjny V Zjazdu PTD
Klinika Chorób Wewnętrznych i Zawodowych Śląskiej Akademii Medycznej
ul. 3 Maja 13/15, 41-800 Zabrze
tel. 171-25-11; fax 171-46-17

Sekretarz
Komitetu Organizacyjnego
Dr med. Krzysztof Strojek

Przewodniczący
Komitetu Organizacyjnego
Prof. dr hab. Władysław Grzeszczak