

Amelanotyczna zmiana naczyńówki u pacjenta z neurofibromatozą typu I

Weronika Mularska¹, Michał Dopierała², Marcin Stopa³, Iwona Rospond-Kubiak¹

1. *Katedra Okulistyki i Klinika Okulistyczna UMP, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu*
2. *Katedra Patomorfologii i Immunologii Klinicznej UMP, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu*
3. *Katedra Chorób Oczu i Optometrii UMP, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu*

Cel: Przedstawienie rzadkiego przypadku wolno rosnącej amelanotycznej zmiany u pacjenta z NF-1.

Materiał i metody: 55-letnia kobieta została skierowana do Poradni Onkologii Okulistycznej Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w 2011 roku z powodu amelanotycznej zmiany naczyńówki oka lewego. Pacjentka chorowała na nerwiakowłókniakowatość typu I, z typowymi guzkami Lisch'a obu tęczówek. W badaniu BCVA wynosiła 1,0 na tablicy Snellena dla obu oczu, IOP 11 mm Hg dla oka prawego i 12 mm Hg dla oka lewego. W kwadrancie skroniowym oka lewego stwierdzono amelanotyczną zmianę naczyńówkową, ultrasonograficznie hipoechogenną, o wymiarach 7,98 x 7,95 mm i grubości 2,15 mm.

Wyniki: Po 10 latach obserwacji zmiana niespodziewanie się powiększyła, na jej granicy pojawiła się lipofuscyna. Wymiary USG wynosiły 8,83 x 8,07 mm podstawy i 3,78 grubości. Ze względu na wątpliwości diagnostyczne i amelanotyczny charakter zmiany, wykonano biopsję guza kleszczykami Essen w trakcie witrektomii. Wyniki biopsji potwierdziły obecność czerniaka błony naczyńowej. Pacjentka oczekuje na brachyterapię Ru-106.

Wnioski: NF-1 jest zaburzeniem komórek grzebienia nerwowego, z którego wywodzą się również melanocyty błony naczyńowej oka. W literaturze opisywano możliwy związek pomiędzy NF1 a występowaniem czerniaka naczyńówki, ale ostatecznie współwystępowanie opisanych schorzeń uznano za koincydentalne. W opisywanym przypadku biopsja guza naczyńówki pozwoliła ustalić rozpoznanie.

Amelanotic choroidal lesion in patient with neurofibromatosis type I

Weronika Mularska¹, Michał Dopierała², Marcin Stopa³, Iwona Rospond-Kubiak¹

1. Katedra Okulistyki i Klinika Okulistyczna UMP, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu

2. Katedra Patomorfologii i Immunologii Klinicznej UMP, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu

3. Katedra Chorób Oczu i Optometrii UMP, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu

Purpose:

To present a rare case of a slowly growing amelanocytic lesion in a patient with NF-1.

Material and methods: The woman aged 55 was referred in 2011 to Ocular Oncology Service, University Clinical Hospital with a left amelanotic choroidal lesion. She was suffering from neurofibromatosis type I, with typical Lisch nodules in both irises. At presentation, the BCVA was 1,0 on Snellen chart for both eyes, IOP was 11 mm Hg for right eye and 12 mm Hg for left eye. There was an amelanotic choroidal lesion in the temporal quadrant of the left eye, hypoechogenic, measuring 7,98 mm by 7,95 mm with the thickness of 2,15 mm.

Results: After 10 years of observation, the lesion unexpectedly grew, the lipofuscin appeared at the border of it. In ultrasonography, it measured 8,83 mm by 8,07 mm with the thickness of 3,78 mm. Due to a diagnostic uncertainty, the choroidal biopsy with Essen forceps was undertaken and this confirmed a uveal melanoma. The patient now is scheduled for Ru-106 brachytherapy.

Conclusions: NF-1 is a disorder of neural crest cells and uveal melanocytes are of neural crest origin so a possible association was suspected in the literature but finally proved to be just coincidental. Choroidal tumor biopsy was crucial to diagnosis in our case.