

ACTA GENETICAE MEDICAE ET GEMELLOLOGIAE

Volumen VII

N. 4 - Octobris 1958

Istituto di Genetica Medica e Gemellologia
«G. Mendel» - Roma

Direttore: Prof. L. Gedda

Clinica Oculistica dell'Università
di Roma

Direttore: Prof. G. B. Bietti

Problemi di Genetica Oculistica

Prof. Luigi Gedda e Dott. Sandra Bérard-Magistretti

I. Sindrome malformativa ereditaria del *fundus* con strabismo concordante e speculare in gemelle MZ

I. GENERALITÀ

Il contributo recato alla genetica dalle scuole oculistiche è fra i più notevoli. Complesso ma accessibile, l'organo visivo è una sede di elezione per depistare i fenomeni che si ripetono nell'ambito di una famiglia, senza dire che le tecniche raffinate di cui l'oftalmoiatria oggi può disporre consentono di portare più avanti, verso la scoperta delle microforme e delle metaforme, l'analisi delle malattie ereditarie oculari già individuate.

In questo senso le osservazioni casistiche familiari, e particolarmente quelle gemelari, rivestono un'importanza di prim'ordine, perchè servono ad arricchire il patrimonio di conoscenze già acquisite, oppure possono aprire la strada verso ricerche pluricasistiche specificamente orientate.

Convinti della preziosità delle osservazioni familiari nella ricerca genetica, riportiamo sotto il titolo di rubrica «Problemi di Genetica Oculistica» lo studio della casistica più significativa che abbiamo potuto recentemente raccogliere.

Il primo contributo si rivolge a studiare una sindrome ereditaria complessa che ha come espressione più manifesta, ma non unica, lo strabismo speculare di una coppia di gemelle monozigotiche.

2. NOTE BIBLIOGRAFICHE

Il caso gemellare che ci apprestiamo a descrivere, essendo concordante, ha il valore di due casi singoli che vengono ora ad aggiungersi alla serie, relativamente scarsa, delle malformazioni oculari che riguardano nel tempo stesso il volume, il fondo e la motilità dell'occhio.

Queste malformazioni possono essere monolaterali, come nei casi di Hirschberg (1878), Berger (1882), Fuchs (1882 - 3 casi), Eversbusch (1884), Masselon (1885 - 6 casi), Bauer (1892), Schneider (1893), Casper (1896 - 5 casi), Van Duyse (1899), V. Szily (1903 - 2 casi), Mayeda (1904 - 8 casi), Poliak (1933), Scardaccione (1940 - 4 casi), Di Ferdinando (1956) o bilaterali come nei casi di Casper (1896), Von Szily (1903), Mayeda (1909), Sommer (1925), Franceschetti (1930 - 2 casi), Filippi-Gabardi (1933), Spinelli (1933), Taussig (1937), Beard (1901), e portano con sé epifenomeni e varianti diverse.

Lo sviluppo deficitario del globo oculare importa ordinariamente ipermetropia (Mayeda 1909, Scardaccione 1940, Spinelli 1933, Mann 1937) e astigmatismo di altro grado, nonché enoftalmo (Spinelli 1933). Correlato all'ipotrofia oculare (secondo Spinelli « nanismo oculare »), se anche non dipendente, è frequente la presenza di strabismi o forie di vario grado (Spinelli 1933, Mayeda 1904, Di Ferdinando 1940), se non addirittura di nistagmo (Spinelli). Le alterazioni endoculari per lo più riguardano il fondo, dove col reperto più grossolano di una pseudopapilla da stasi (Fischer 1936, Fuchs 1936, Heine 1920, Faith 1906, Beard 1901) possono coesistere membrana epipapillare (Spinelli 1933, Scardaccione 1940), ectasia e sinuosità varie dei vasi retinici (Filippi-Gabardi 1933), alterazioni della retina in senso stretto (Di Ferdinando 1956, Spinelli 1933, Scardaccione 1940); ciascuno di questi sintomi può esistere senza la contemporanea papilla da stasi *sine stasi* di cui si è detto.

Quale sia nel nostro caso gemellare la caratterizzazione della dosatura semeiologica nelle due gemelle, diremo ora nel quadro di una relazione clinica anamnestica ed obiettiva.

3. DESCRIZIONE DEI CASI CLINICI DI ELENA E MARIA TERESA Fa. GEMELLE MZ, DI ANNI 24

I NATA: ELENA Fa. di anni 24, studentessa di farmacia.

Anamnesi

Fin dalla nascita strabismo convergente e *sursum vergens* dell'OD (speculare rispetto alla cogenella). Non ha mai visto bene con l'occhio strabico. A 2 anni enterite; a 8 anni parotite epidemica; a 9 anni lussazione della spalla D; a 9 anni polmonite. Da allora frequenti tonsilliti.

Salute sempre buona, intelligenza viva, rendimento scolastico ottimo: È più accurata nella persona e nel vestiario rispetto alla cogenella. Mestruada a quindici anni, ha flussi regolari. Verso i 16 anni, lo strabismo convergente all'OD con esotropia di 45° (cfr. fig. 1) fu operato con risultato soddisfacente.

Esame obiettivo (cfr. fig. 3)

Altezza m. 1,68. Peso Kg. 58.

Longilinea, leggermente più modellata della cogemella. Nulla da notare a carico degli organi toraco-addominali e degli altri apparati.

Tricosi più abbondante che di norma, come nella cogemella.

Pressione arteriosa: Mx 110 Mn 70.

Gruppo sanguigno: A, N, p, CCD e.

Esame radiografico

La radiografia del cranio mostra: sinuosità più accentuata del frontale, meno degli sfenoidali; lieve endrocraniosi come nella cogemella; sella chiusa.

La radiografia del torace mostra: notevole scoliosi destro-convessa delle dorsali superiori. Nulla ai polmoni.

Esame oftalmologico

La rima palpebrale D è modicamente ristretta e l'OD appare leggermente più piccolo. Lo strabismo misurato con i riflessi corneali al sinottoforo presenta un angolo di $+10^\circ$.

La Percezione Simultanea Maculare mostra tendenza a C.R.A. (corrispondenza retinica anomala).

L'esotropia nella gemella prima dell'intervento era di 45° .

Nella motilità oculare notasi limitazione del retto esterno D e piccole scosse di nistagmo nelle posizioni estreme dello sguardo.

Visus OS. = 10/10 e lettere del primo carattere da vicino; ipermetropia di 2 D sotto atropina.

L'OD alla schiascopia mostra una ipermetropia di 2 D ed un astigmatismo ipermetropico ad assi obliqui di 6 D $\begin{matrix} +2 \\ +8 \end{matrix}$. L'occhio è ambliopico con visus di 2/50. Il campo visivo in ambo gli occhi è normale. Il fondo oculare normale a S (cfr. fig. 5), presenta a D vasi venosi turgidi che contrastano con gli arteriosi più sottili circa della metà con riflesso a filo di argento e molto tortuosi (più che nella cogemella) dalla emergenza fino alla terminazione. Papilla di forma ovalare a grande asse verticale. Escavazione centrale. I vasi all'uscita dalla papilla fanno un gomito. Tortiglione arterioso ad una spira nella metà inferiore, nante nel vitreo. Dal lato nasale partono due vasi uno venoso ed uno arterioso avvolti a tortiglione con tre o quattro spire.

II NATA: MARIA TERESA Fa. di anni 24, studentessa di farmacia

Anamnesi

Fin dalla nascita, strabismo convergente e *sursum vergens* dell'OS. Salute sempre buona, intelligenza viva, rendimento scolastico ottimo seppure inferiore alla cogemella.

A 2 anni enterite, a 8 anni parotite epidemica, a 9 anni paratifo.

Mestruata a 15 anni, con una durata regolare di cinque giorni e cambiamento d'umore modesto; verso i 16 anni trovandosi nelle condizioni di cui alla fig. 2, fu operata per strabismo convergente all'OS ottenendo un risultato parziale. L'esotropia prima dell'intervento corrispondeva a 55° .

Esame obiettivo (cfr. fig. 4)

Altezza m. 1,68. Peso Kg. 55.

Longilinea con organi ed apparati toraco-addominali senza note patologiche; nè altrove si notano fatti morbosi rilevabili all'esame clinico.

Tricosi più abbondante che di norma sul viso, agli arti e sul torace.

Pressione arteriosa: Mx 110, Mn 70.

Gruppo sanguigno: A, N, p, CCD e.

Esame radiologico

La radiografia del cranio mostra sinuosità frontale e sfenoidale. Endocraniosi limitata alla parte superiore del frontale. Sella chiusa.

La radiografia del torace mostra: adenopatia ilare sinistra.

Esame oftalmologico

All'ispezione esterna, la rima palpebrale sinistra appare più chiusa di alcuni millimetri e l'OS leggermente più piccolo.

Misurato lo strabismo al sinottoforo con i riflessi corneali si trova un angolo di 40°. Con targhette molto grandi si può riuscire a constatare una Percezione Simultanea Maculare che mostra C.R.A. La esotropia prima dell'intervento era di 55°. Nella motilità oculare notasi limitazione del retto esterno S e piccole scosse di nistagno nelle posizioni estreme dello sguardo. Il visus dell'OD è di 10/10 con una ipermetropia di 2 D sotto atropina: primo carattere nelle lettere da vicino.

L'OS ha una refrazione schiascopica sotto atropina di due diottrie di ipermetropia ed un astigmatismo ipermetropico ad assi obliqui di 6 diottrie $\begin{matrix} +2 \\ +8 \end{matrix}$.

L'occhio è ambliopico dalla nascita con visus di 2/50. Il campo visivo è normale in entrambi gli occhi.

Il fondo oculare è normale in OD, nell'OS invece presenta (cfr. fig. 6) vasi tortuosi, papilla ovalare a grande asse verticale con escavazione centrale. I vasi all'uscita dall'escavazione fanno un gomito. Dal bordo nasale si diparte una esile membranella irregolarmente falciforme navigante nel vitreo, tenue e semitrasparente che ricopre parzialmente i vasi dalla loro origine e si allontana e sale dal margine della papilla di 3-4 mm.

I vasi venosi sono turgidi e gli arteriosi tortuosi.

REPERTO FAMILIARE

Dall'albero genealogico (cfr. fig. 4) appare che la fratria a cui appartengono le due gemelle comprende anche un fratello che abbiamo potuto sottoporre ad esame oculistico, come segue:

ELEUTERIO FA. di anni 28, studente di medicina.

Visus: OD 10/10 = +1 sf. 10/10. Per vicino, primo carattere.

OS 10/10 = +1 sf. 10/10. Per vicino, primo carattere.

Il campo visivo è normale in OO.

Astigmatismo fisiologico.



Fig. 1



Fig. 2



Fig. 3



Fig. 4

Fondo oculare (cfr. fig. 7): escavazione fisiologica di circa 3 D con imbuto profondo ma stretto: ne risulta una particolare gibbosità dei vasi papillari sia venosi che arteriosi. Attorno ai vasi inferiori, per breve tratto, a partire dalla papilla, inguainamento connettivale biancastro; il fondo della escavazione appare cribroso, di colorito bluastro.

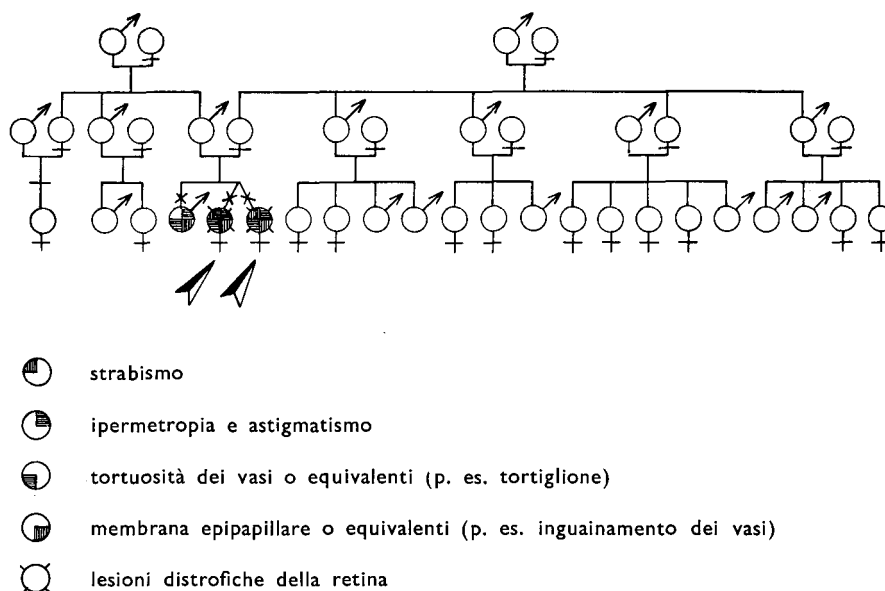


Fig. 4

4. DISCUSSIONE DEI RISULTATI E CONCLUSIONI

Ai casi di malformazione oculare che rientrano per affinità nel gruppo abbastanza omogeneo di cui prima si è fatto cenno, e che furono consegnati alla bibliografia, abbiamo prima accennato.

Scardaccione, rilevando nel 1940 l'eccezionalità di questi reperti, notava che, per quanto noti dal punto di vista clinico, essi rimangono oscuri dal punto di vista eziologico e patogenetico.

Sotto questo profilo, i nostri due casi non rappresentano soltanto due nuove osservazioni che si aggiungono alle precedenti, ma per il dinamismo dialettico che ogni caso gemellare in sè racchiude, rappresentano un materiale particolarmente adatto a migliorare le nostre conoscenze eziologiche e patogenetiche.

Senza dire che si tratta della prima osservazione di tale complessa sindrome malformativa congenita in coppia gemellare.

Per procedere più speditamente nella discussione del caso, ravvisiamo l'opportu-

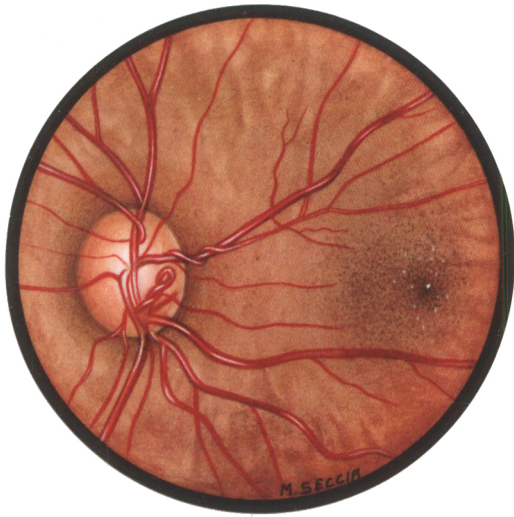


Fig. 5

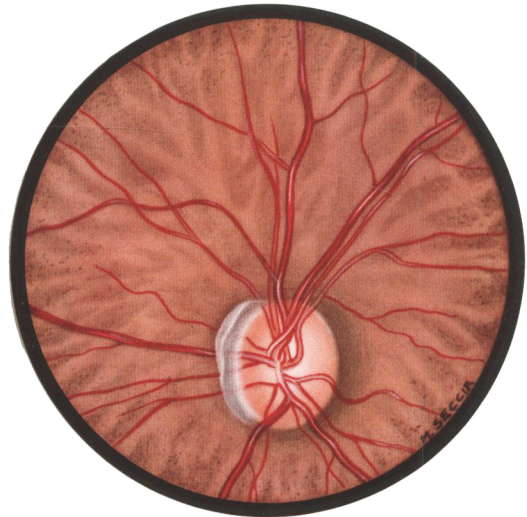


Fig. 6

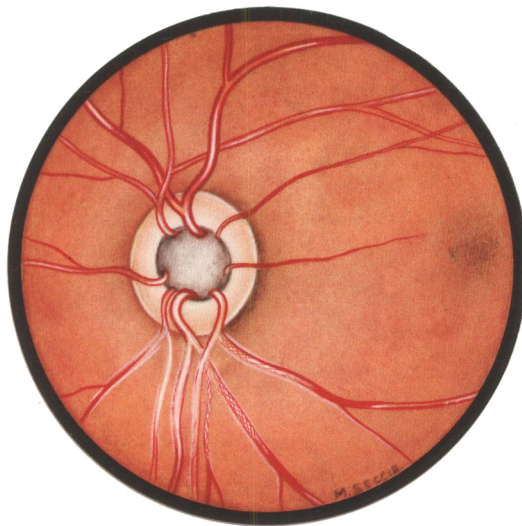


Fig. 7

nità di ricavare dall'esame obiettivo, di riassumere, e di affrontare nel prospetto seguente i rilievi e i giudizi più importanti formulati a carico di ciascuna delle gemelle in esame a proposito degli occhi.

Esulano dal prospetto riassuntivo i riferimenti agli altri dati obiettivi riportati nella relazione clinica. Particolarmente vogliamo notare che in quella sede non vengono riferiti i caratteri degli antigeni eritrocitari gruppo-specifici e gli altri caratteri ambientostabili che ci hanno permesso di porre la diagnosi di coppia gemellare mono- zigotica.

Prospetto diagnostico

1^a Nata: ELENA.

OD ambliopico.

Astigmatismo ipermetropico composto di 6 D. $\begin{matrix} +2 \\ +8 \end{matrix}$. Tortuosità dei vasi arteriosi retinici, ansa arteriosa nel vitreo, distrofia pigmentaria con punticini bianco-giallastri nella macula. Esotropia di 45°. Corrispondenza retinica anomala.

OS 10/10 Ipermetropia di 2 D.

2^a Nata: MARIA TERESA.

OD 10/10 Ipermetropia di 2 D

OS ambliopico. Astigmatismo ipermetropico composto di 6 D. $\begin{matrix} +2 \\ +8 \end{matrix}$. Tortuosità dei vasi arteriosi retinici. Membrana epipapillare. Distrofia pigmentaria con punticini bianco-giallastri nella macula. Esotropia di 55°. Corrispondenza retinica anomala.

Il prospetto diagnostico mette bene in risalto la presenza di due distinti complessi morbosi nell'ambito dell'organo visivo. Entrambi sono concordanti, ma in modo significativamente diverso.

Per un lato si tratta dell'ambliopia, cioè dello strabismo, dell'astigmatismo e delle alterazioni malformative del fondo oculare che sono presenti in entrambe le gemelle, ma nell'una a carico dell'occhio D (Elena), nell'altra a carico dell'occhio S (Maria Teresa). Si tratta dunque di una sindrome concordante, ma *unilaterale* e speculare.

D'altro lato invece nei quattro occhi è presente l'ipermetropia benchè con gravità diversa e speculare. Si tratta dunque di una deformazione del bulbo, concordante, ma *bilaterale* e speculare.

Circa l'esotropia essa è oggi meno evidente di un tempo come si può rilevare confrontando le fotografie all'età di 16 anni (cfr. figg. 1 e 2) ed all'età di 24 anni (cfr. figg. 3 e 4), essendo stato praticato un intervento correttivo in questo frattempo.

Tale confronto permette anche di rilevare che il moderato enoftalmo oggi presente non lo era prima dell'operazione e perciò non può essere riferito alla malformazione come in altri casi consegnati alla letteratura.

L'astigmatismo ipermetropico è anch'esso unilaterale e speculare. Il suo valore è di 6 D ed il raffronto con i valori dell'ipermetropia semplice di ambedue gli occhi fa pensare che il complesso malformativo unilaterale dato dallo strabismo, dall'astigmatismo e dalle alterazioni del *fundus*, complessivamente o isolatamente, abbia aggravato di 6 D un'ipermetropia bilaterale, concordante.

Il *fundus* offre il reperto più interessante perchè sostanzialmente ma non completamente concordante (cfr. figg. 5 e 6). Concordante è nell'occhio affetto delle due gemelle la tortuosità dei vasi arteriosi e pure concordante la retinite costituita da distrofia pigmentaria, come anche la presenza di punticini bianco-giallastri nella macula. Invece solo nella gemella Elena notasi un «tortiglione», ossia un'ansa arteriosa estendentesi verso l'umor vitreo, e solo nella gemella Maria Teresa si nota la presenza di una membrana epipapillare.

L'interesse particolare del *fundus* consiste appunto in questo reperto di discordanza che si accompagna alla sicura concordanza di altri tre elementi: la tortuosità dei vasi arteriosi, la distrofia pigmentaria della retina e la punteggiatura della macula, in una coppia certamente MZ e di più in posizione speculare. In entrambe l'altro occhio è normale presenta un reperto oftalmoscopico normale.

Si tratta evidentemente di un medesimo genotipo che, nell'ampiezza di espressione che gli è consentita, ha potuto produrre in una gemella un tortiglione e, nell'altra, una membrana epipapillare. Non siamo autorizzati però a concludere che tortiglione e membrana papillare siano, in senso genetistico, degli equivalenti fenotipici, ma neppure siamo in grado di escluderlo. Peraltro, possiamo considerare il tortiglione e la membrana epipapillare come espressione di un medesimo genotipo anche quando si presentano dissociati; possiamo cioè ritenere che lo stesso genotipo sia talora in grado di produrre l'uno oppure l'altro carattere fenotipico (il tortiglione o la membrana epipapillare) oppure entrambi.

La nostra osservazione non è solo gemellare ma, più largamente, familiare in quanto, avendo potuto visitare il fratello che presentava un *visus* normale, con una ipermetropia di 1 D, abbiamo notato in esso delle alterazioni del *fundus* che arieggiano quelle delle sue sorelle gemelle, benchè non siano coincidenti e cioè: gibbosità dei vasi papillari e inguainamento biancastro dei vasi inferiori nonchè escavazione a imbuto di circa 3 D della papilla ottica (cfr. fig. 7). Questa escavazione, seppure in misura minore, è presente e concordante nelle gemelle, ma la *gibbosità* dei vasi può apparire come una microforma delle tortuosità vasali e del tortiglione riscontrati nelle gemelle, come l'inguainamento connettivale dei vasi può esserlo della membrana epipapillare.

L'alterazione del *fundus* considerata nello spazio familiare appare quindi come la nota semeiologica dotata di maggiore espressività e quindi di maggiore importanza se non addirittura come un'unità ereditaria per sè stante che può essere associata ad altre malformazioni estranee al *fundus* (ipermetropia, astigmatismo, strabismo) correlate o indipendenti.

Anche a prescindere da questa interpretazione, rimane assodato il fatto che ci troviamo di fronte ad una sindrome malformativa congenita ereditaria che si può

identificare in due casi concordanti in coppia monozigotica e in un altro caso coesistente nella medesima fratria.

Si tratta della seguente sintomatologia:

1. Strabismo
2. Ipermetropia
3. Astigmatismo
4. Tortuosità dei vasi retinici arteriosi e venosi
5. Membrana epipapillare
6. Guaina connettivale dei vasi
7. Tortiglione nell'umor vitreo
8. Lesioni distrofiche retiniche.

La nostra ricerca condotta con metodo clinico-genetistico si collega in questo senso con le osservazioni di Franceschetti (1930 - padre e figlia), Fischer (1936 - 2 fratelli), Scardaccione (1940 - genitori consanguinei, 1 fratello e 3 sorelle), che hanno constatato una membrana epipapillare presente in più membri di una stessa famiglia, inquadrando queste osservazioni nel complesso di una sindrome malformativa ereditaria che può manifestarsi con fenotipi diversi ed equivalenti.

Inoltre, per quello che riguarda le alterazioni distrofiche retiniche, anch'esse trovano riscontro nei reperti di altri AA. come quelli di Grasso-Canizzo, di Spinelli, di Scardaccione e di Di Ferdinando.

Riassunto

Una coppia di gemelle MZ di anni 24 presenta strabismo congenito già sottoposto ad operazione correttiva, inoltre ipermetropia ed astigmatismo.

Lo studio del fondo in un occhio di ciascuna gemella, e specularmente, ha messo in evidenza tortuosità dei vasi retinici, che in una gemella è accompagnata da un tortiglione arterioso nel vitreo; nell'altra gemella si nota una membrana epipapillare della quale esiste una forma analoga in un fratello mononato. Ancora, in entrambe le gemelle si notano specularmente delle lesioni distrofiche della retina.

È la prima volta che questa sindrome malformativa viene osservata in una coppia gemellare MZ concordante.

Bibliografia

- BAUER: Ueber eine seltene Veränderung der Sehnerven-papillen. Inaug. Dissert. München, 1892.
- BEARD: Congenital absence of optic disc, with condition simulating choked disc. *Ophth. Record*, 281, 1901.
- BERGER: Ueber Bindengewebusbildung in der Sehnervpapille und der Netzhaut, « *Klin. Mbl. f. Aug.* », XX, 269-276, 1882.
- BIETTI: *Boll. d'Ocul.* XVI, 1159, 1937.
- *Atti XXXIV Congr. Soc. Oftalm. It.*, 189, 1937.
- CASPER: Zur Kenntins der angeborenen Anomalien der Sehnervpapille, « *Arch. f. Aug.* », XXIII, S. 12-16, 1896.
- DANIS: Les aspects normaux et les anomalies congénitales du fond de l'œil. Ed. Masson, Paris 1940.
- DI FERDINANDO: Rara sindrome disgenesica oculare. *Boll. d'Ocul.* XXXV, pag. 830-838, 1956.
- EVEBSUCH: Kasuistische Mitteilungen aus der Münchener Universitäts Augenklinik, in *Klin. Mbl. f. Aug.*, XXII, S. 77, 94, 1884.
- FAITH: Pseudo-optic neuritis. *Chicago ophthalm. Soc. Ophth. Record*, 427, 1906.
- FILIPPI-GABARDI: Spontamenti non traumatici congeniti ed acquisiti del cristallino, in *Rass. It. d'Oft.*, N. 9-10, 1932.
- FISCHER: Zur Differentialdiagnose Pseudoneuritis-Staungspapille, Neuritis optica. *Zeitschr. Augenhk.*, 88, 303, 1936.
- FRANCESCHETTI: In Schieck e Brükner: Hdb. *Ophthalm.*, Vol. I, pag. 805, 1930.
- FUCHS: Beitrag zur den angeborenen Anomalien der Sehnerven, in *Arch. f. Ophth.*, XXVIII, 1, 160, 1882.
- GRASSO-CANNIZZO: *Boll. d'Ocul.* XIX, 752, 1940.
- HEINE: Ueber angeborene familiäre Staungspapille. *Graefes Arch. Ophth.* CII, 339, 1920.
- HIRSCHBERG: Angeborene Veränderung des Sehnerven, « *Beiträge zur praktischen Augenheilkunde* », H. 3, S. 64, 1878.
- MANN: Developmental anomalies of the eye. Cambridge, 1937.
- MASSELON: Des prolongements anormaux de la lame cribrée. *Bull. Soc. Franç. Ophthalm.*, III, 192, 1885.
- MAYEDA: Ueber Bindengewebusbildungen aufder Sehnervpapille. Bindengewebsmeniskus (Kuhnt), « *Deutschmann's Beitrage zur Augenh.* », H. 54, 269.
- POLJAK: Drei Fälle von Membrana epipapillaris. *Zeitschr. Augenhk.*, 81, 251, 1933.
- SCARDACCIONE: *Boll. d'Ocul.*, XIX, 703, 1940.
- SCHNEIDER: Eine Kongenitale Abnormität des Auges (Inaug. Diss. München, 1893).
- SOMMER: Ueber zwei seltene — Missbildungen des Augenhintergrundes — (im Zusammenhage einer Augenuntersuchung bei Taubstummen Kindern), « *Klin. Mbl. f. Aug.* », 74, 364, 1925.
- SPINELLI: Pseudo-papilla da stasi congenita; *Arch. d'Oftalm.*, 337, 1933.
- TASSIG: Merkwürdige Gewebusbildung auf der Papille. *Zeitschr. Augenhk.*, 93, 239, 1937.
- VAN DUYSSE: Persistence du Canal de Cloquet. Reliquats du système hyaloïdien foetal. Colobome du nerf optique, « *Arch. d'Ophth.* », 404, 1891.
- Prolifération connective post-hémorragique ou reliquats hyaloïdiens? Colobom Central, « *Annales de la Soc. de Méd. de Gand* », 1899, e in « *Enciclopedie Française d'Ophthalmologie* », vol. II, 419.
- V. SZILY: Augenspiegelstudien zu einer Morphografies des Sehnerveneintrittes in Menschlichen Auge, « *Taf. 1. Aug.* », 48, 75, 1903.

RESUMÉ

Une couple de jumelles MZ, âgées de 24 ans, présente strabisme congénital, déjà corrigé chirurgicalement, ainsi que hypermétropie et astigmatisme. L'examen ophtalmoscopique met en évidence dans un œil de chaque jumelle, et spéculairement, une tortuosité des vaisseaux rétiens, accompagnée d'un tortillon artériel dans le vitré chez une jumelle; dans l'autre on observe l'existence d'une membrane épipapillaire, présente en forme analogue chez un frère mono-né. En plus, il y a spéculairement dans les deux sœurs des lésions dystrophiques de la rétine. C'est la première fois que ce syndrome malformatif est observé chez des jumeaux MZ concordants.

SUMMARY

The case of twin-sisters, 24 years old, showing congenital squint, that was corrected by surgery, hypermetropia and astigmatism is presented. The ophthalmoscopic examination revealed in one eye of both sisters, and specular-like, tortuosity of the retinal vessels, which in a subject is accompanied by twisted arteries in the vitreous body; in the other twin-sister an epipapillary membrane was observed, which is present in analogous form also in a single born brother. Furthermore, dystrophic lesions of the retina were present specular-like in both sisters. It is the first time that such a malformative syndrome is observed in concordant MZ twins.

ZUSAMMENFASSUNG

Ein 24 jähriges weibliches MZ-Zwillingspaar zeigt kongenitales Schielen, schon chirurgisch behandelt, Hypermetropie und Astigmatismus. Ophthalmoskopisch finden sich einseitig und spiegelweise bei jedem Mädchen geschlängelte Netzhautgefäße. Dieser Befund ist bei einer Schwester mit dem Vorhandensein von geumschiungenen Arterien im Glaskörper verbunden, während bei der anderen eine epipapilläre Membran zu beobachten ist, die in ähnlicher Form auch bei einem einig-geborenen Bruder besteht. Ausserdem sind bei beiden Mädchen dystrophische Netzhautveränderungen spiegelweise zu finden. Es handelt sich um die erste Beobachtung solcher Missbildungen bei einem Paar von konkordanten MZ-Zwillingen.