

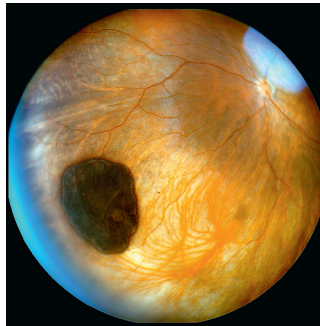


CHRPE ei liity familiaaliseen adenomatoottiseen polypoosiin

Laura Koskenvuon ym. ansiokkaaseen familiaalista adenomatoottista polypoosia (FAP) esittelevään katsaukseen oli livahtanut pieni epätarkkuus, joka on hyvä korjata, koska se on varsin yleinen (1).

Kirjoittajat toteavat aivan oikein, että tähän oireyhtymään saattaa geenivirheen sijainnin mukaan kuulua myös verkkokalvon pigmenttiepiteelin liikakasvu. Kirjoittajien tästä silmänpohjamuutoksesta käyttämä lyhenne CHRPE kuitenkin tarkoittaa toista ja paljon yleisempää silmänpohjamuutosta, nimittäin verkkokalvon pigmenttiepiteelin synnynnäistä paksuntumaa (congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium). Nämä kaksi poikkeavuutta näyttävät varsin samanlaisilta, mutta ovat täysin erityyppiset.

FAP:iin liittyvä verkkokalvon pigmenttiepiteelin liikakasvu on pigmenttiepiteelisolujen harvainen, erityisesti tähän tautiin liittyvä hyperplasia, jossa pigmenttiepiteelisolujen määrä on suurentunut. Se on hamartooma, joka silmänpohjaa tutkittaessa erottuu tummanruskeana muodoltaan vaihtelevana läikkänä. Näitä läikkeitä esiintyy tavallisesti pienenä rykelmänä. Hamar-



KUVA. Verkkokalvon pigmenttiepiteelin synnynnäinen paksuntuma (CHRPE). Siniset alueet ovat heijastuksia.

tooman näköhermon nystyn puoleisen reunan vieressä pigmenttiepiteeli on usein ohentunut, mikä havaitaan ympäröivää silmänpohjaa vaaleampana alueena. Nämä piirteet näkyvät hyvin kirjoittajien julkaisemassa kuvassa, jossa on ryhmänä kaksi muodoltaan toisistaan poikkeavaa kookasta ja kaksi pientä hyperplasiaaläikkää. Tälle hamartoomalle ei ole yleisesti hyväksyttyä lyhennettä. Esimerkiksi termiä ”pigmented ocular fundus lesion in familial adenomatous polyposis” on käytetty (2).

Verkkokalvon pigmenttiepiteelin synnynnäisessä paksuntumassa (CHRPE) kyse on hypertrofiasta eli tavallista suurem-

mista soluista, joissa on tavallista kookkaampia melanosomeja. Se ei ole hamartooma vaan kehityshäiriö, jollainen löytyy tarkkaan tutkimalla noin yhdeltä sadasta tutkitusta (3). Silmänpohjassa se on mustanruskea ja muodoltaan pyöreä tai piparkakun muotoinen, valtaosassa tapauksia yksittäinen läikkä, jonka ympärillä tyypillisimmillään erottuu ohut tummempi ja joskus myös vaalea juova (**KUVA**). Ajan myötä läikkä usein ”reikiintyy” kookkaiden solujen näivettyessä, jolloin muodostuu vaaleita ”lakuunoita”.

Verkkokalvon pigmenttiepiteelin synnynnäisen paksuntuman löytymisen ei tule herättää FAP-epäilyä eikä johtaa polypoosin seulontaan. ■

TERO KIVELÄ, professori, ylilääkäri
Silmätautien Kliinikka, Hyks Pää- ja
kaulakeskus, Helsinki

KIRJALLISUUTTA

1. Koskenvuon L, Pöyhönen M, Lepistö A. Familiaalinen adenomatoottinen polypoosi (FAP). *Duodecim* 2020;136:52–60.
2. Eagle RC Jr, Tso MOM, Materin MA. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Kirjassa: Grossniklaus HE, Eberhart CG, Kivelä TT, toim. WHO classification of tumours of the eye. 4. painos. Lyon: International Agency for Research of Cancer 2018, s. 131–2.
3. Coleman P, Barnard NA. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium: prevalence and ocular features in the optometric population. *Ophthalmic Physiol Opt* 2007;27:547–55.