



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΟΠΤΙΚΗΣ & ΟΠΤΟΜΕΤΡΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΔΙΑΘΛΑΣΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΚΑΙ
ΠΑΘΟΛΟΓΙΕΣ ΟΦΘΑΛΜΩΝ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ
ΗΛΙΚΙΑ**

**ΟΥΡΑΝΙΑ ΓΚΙΠΑΤΙΔΟΥ
ΕΛΕΥΘΕΡΙΑ ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ**

Επιβλέπων Καθηγητής: κ. ΣΠΗΛΙΩΤΟΠΟΥΛΟΣ ΧΡΗΣΤΟΣ

Αίγιο, Μάιος 2014

ΠΡΟΛΟΓΟΣ-ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Το παρόν κείμενο αποτελεί την προπτυχιακή εργασία των φοιτητριών Γκιπατίδου Γ. Ουρανία και Παπαδοπούλου Θ. Ελευθερίας, η οποία εκπονήθηκε στα πλαίσια του προπτυχιακού προγράμματος σπουδών «Οπτικής & Οπτομετρίας» του ΑΤΕΙ Πατρών (παράρτημα Αιγίου). Η εργασία ολοκληρώθηκε υπό την επίβλεψη Dr. Σπηλιωτόπουλο Χρήστο.

Στην εργασία αυτή παρουσιάζονται διεξοδικά οι διαθλαστικές ανωμαλίες καθώς και οι παθολογίες των οφθαλμών κατά τη παιδική ηλικία.

Στόχος της παρούσας εργασίας πέραν της βιβλιογραφικής αναφοράς των ανωτέρων είναι η αναγνώριση μη φυσιολογικής εικόνας των οφθαλμών και η τελικά η έγκαιρη παραπομπή του μικρού ασθενούς στον οφθαλμίατρο.

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά τον Dr. Σπηλιωτόπουλο Χρήστο για την εμπιστοσύνη που μας έδειξε, αναθέτοντας μας την παρούσα προπτυχιακή εργασία, με ένα τόσο ενδιαφέρον θέμα. Επιπλέον, τον ευχαριστούμε για την καθοδήγηση και την υποστήριξη κατά τη διάρκεια της εκπόνησης της μέχρι την ολοκλήρωσή της.

Τέλος, ένα μεγάλο ευχαριστώ στην οικογένεια μας που μας ενθαρρύνει και μας στηρίζει σε κάθε προσπάθεια μας.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η πρόωγη διάγνωση και αντιμετώπιση των διαθλαστικών ανωμαλιών και των οφθαλμικών παθήσεων στα παιδιά μπορεί να βοηθήσει στην αποφυγή σοβαρών επιπλοκών που μπορούν να οδηγήσουν σε μόνιμη απώλεια μέρους της οράσεως των παιδιών.

Στην παρούσα εργασία περιγράφονται διεξοδικά, τόσο οι διαθλαστικές ανωμαλίες και οι εξεταστικές μέθοδοι των οπτομετρών – οφθαλμιάτρων, όσο και όλες οι πιθανές παθήσεις που μπορούν να παρουσιαστούν από τη νεογνική έως την εφηβική ηλικία. Αναλυτικότερα, στο πρώτο μέρος γίνεται πλήρης ανάπτυξη της υπερμετρωπίας, της μυωπίας, του αστιγματισμού και της ανισομετρωπίας καθώς και ο τρόπος εντόπισης τους. Στο δεύτερο μέρος, αναλύεται η εκάστοτε πάθηση που μπορεί να κάνει την εμφάνιση της σε κάθε ανατομικό σημείο του οφθαλμού. Κλείνοντας περιγράφονται όλες οι συστηματικές παθήσεις που επηρεάζουν τους οφθαλμούς και κατ' επέκταση την όραση του παιδιού.

Ανακεφαλαιώνοντας, η καθυστερημένη εντόπιση των διαθλαστικών ανωμαλιών μπορεί να οδηγήσει σε αμβλυωπία ενώ η καθυστερημένη αντίληψη των πρώιμων συμπτωμάτων μιας ασθένειας έχει σημαντικές επιπτώσεις στην πρόγνωση αυτής. Για τους παραπάνω λόγους επισημαίνεται ότι η έγκαιρη εξέταση των μικρών ασθενών είναι ύψιστης σημασίας και θα πρέπει να πραγματοποιείται σε τακτά χρονικά διαστήματα.

ABSTRACT

Early diagnosis and treatment of refractive errors and eye disorders in children can help prevent serious complications which may lead to children's permanent partial loss of vision.

In this paper there is a thorough description of refractive errors and the examination methods employed by opticians and optometrists, as well as all the disorders which may affect children from infancy to adolescence. More specifically, in the first part a thorough analysis of hyperopia, myopia, astigmatism and amblyopia is presented, along with treatment methods. In the second part, there is an analysis of each disorder that might occur in every anatomical part of the eye. Finally, there is a description of every systemic disorder or disease affecting the eyes and consequently children's vision.

In conclusion it is pointed out that delayed diagnosis of refractive errors may lead to amblyopia, while delayed perception of the early symptoms of a disorder has a grave impact on its prognosis. For the above reasons it is emphasised that timely examination of young patients is of paramount importance and it must take place at regular intervals.

Περιεχόμενα

ΠΡΟΛΟΓΟΣ-ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	i
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	ii
ABSTRACT	iii
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1

ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ: ΔΙΑΘΛΑΣΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΚΑΙ ΟΠΤΟΜΕΤΡΙΑ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο ΔΙΑΘΛΑΣΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ	2
1.1 Υπερμετρωπία	4
1.2 Μυωπία	7
1.3 Αστιγματισμός	9
1.4 Ανισομετρωπία	11
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο Η ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ	14
2.1 Εισαγωγή	14

ΜΕΡΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ: ΠΑΘΟΛΟΓΙΕΣ ΟΦΘΑΛΜΩΝ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΤΩΝ ΒΛΕΦΑΡΩΝ	26
3.1 Επιβλέφαρο	26
3.2 Συγγενές κολόβωμα	26
3.3 Επίκανθος	27
3.4 Τηλέκανθος	27
3.5 Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης	28
3.6 Συγγενές εκτρόπιο	28
3.7 Συγγενές εντρόπιο	29
3.8 Συγγενής βλεφαρόπτωση	29
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΔΑΚΡΥΪΚΗΣ ΟΔΟΥ	30
4.1 Συγγενής απόφραξη του ρινοδακρυϊκού πόρου	30
4.2 Συγγενές δακρυϊκό συρίγγιο	30
4.3 Συγγενής δακρυοκλήλη	30
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΕΠΙΠΕΦΥΚΟΤΑ	32
5.1 Το τράχωμα	32
5.2 Επιπεφυκίτιδες των νεογνών	33
5.2.1 Η γονοκοκκική επιπεφυκίτιδα	33

5.2.2 Επιπεφυκίτιδα από χλαμύδια.....	34
5.2.3 Άλλες νεογνικές επιπεφυκίτιδες (Στάγκος, 2002).....	34
5.2.4 Γενικές οδηγίες για την πρόληψη της νεογνικής επιπεφυκίτιδας.....	35
5.3 Ξυλώδης επιπεφυκίτιδα	35
5.4 Όγκοι του επιπεφυκότα και του κερατοειδή.....	35
5.4.1 Δερμοειδή και δερμολιπώματα	35
5.4.2 Επισκληρίδιο όστεο-χωρίστωμα	36
5.5 Μελαχρωματικές αλλοιώσεις του επιπεφυκότα	36
5.5.1 Σπίλος.....	36
5.5.2 Συγγενής οφθαλμική μελάνωση.....	36
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΕΡΑΤΟΕΙΔΟΥΣ	37
6.1 Δυσγενεσίες & δυστροφίες του κερατοειδούς.....	37
6.1.1 Δυσγενεσίες του κερατοειδούς.....	37
6.1.2 Δυστροφίες του κερατοειδούς.....	41
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΣΚΛΗΡΟΥ.....	48
7.1 Νανόφθαλμος	48
7.2 Χωριστώματα του σκληρού.....	48
7.3 Ατελής οστεογένεση.....	49
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΕΚΦΥΛΙΣΤΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΔΙΑΠΛΑΣΗΣ ΟΥ ΡΑΓΟΕΙΔΟΥΣ.....	50
8.1 Ανιριδία ή υποπλασία της ίριδας.....	50
8.2 Κολόβωμα ραγοειδούς.....	51
8.3 Η νεανική ρευματοειδής αρθρίτιδα και πρόσθια ραγοειδίτιδα.....	52
8.4 Η νόσος Kawasaki και πρόσθια ραγοειδίτιδα.....	53
8.5 Συγγενής ερυθρά (ιογενής ραγοειδίτιδα).....	54
8.6 Παραμονή κορικής μεμβράνης.....	55
8.7 Ετεροχρωμία ίριδας	56
8.8 Κηλίδες (εφηλίδες) της ίριδας.....	57
8.9 Συγγενές εκτρόπιο της ίριδας.....	57
8.10 Κύστεις της ίριδας	57
8.11 Το ιριδοκερατικό ενδοθηλιακό σύνδρομο.....	57
8.12 Τοξοπλάσμωση.....	58
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ	61
9.1 Συγγενής μη προϊούσα νυκταλωπία.....	61
9.2 Συγγενείς δυσχρωματοψίες – Αχρωματοψίες (Στάσιμες διαταραχές των κωνίων).....	62
9.3 Η νεανική συγγενής ρετινόςχιση.....	64
9.4 Αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας (ΑΠ)	64

9.5 Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια.....	67
9.6 Νόσος του Best.....	68
9.7 Νόσος του Coats.....	69
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΟΓΧΟΥ.....	71
10.1 Εισαγωγικά-Γενική συμπτωματολογία	71
10.2 Προδιαφραγματική κυτταρίτιδα	72
10.3 Όγκοι του κόγχου της παιδικής ηλικίας	73
10.3.1 Τριχοειδές αιμαγγείωμα	73
10.3.2 Νεανικό ξανθοκοκκίωμα.....	73
10.3.3 Λευχαιμική Διήθηση του Κόγχου.....	73
10.3.4 Λεμφαγγείωμα	74
10.3.5 Νευροβλάστωμα	74
10.3.6 Ραβδομυοσάρκωμα	74
10.4 Παραρρίνιοι κόλποι και οφθαλμικός κόγχος.....	75
10.4.1 Επιπλοκές από τον κόγχο στην οξεία παραρρινοκολπίτιδα.....	75
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11^ο ΣΤΡΑΒΙΣΜΟΣ – ΑΜΒΛΥΩΠΙΑ	77
11.1 Στραβισμός	77
11.1.1 Ορισμός-εισαγωγή.....	77
11.1.2 Ταξινόμηση των στραβισμών.....	77
11.1.3 Η εξεταστική μεθοδολογία στο στραβισμό	79
11.1.4 Οι διαγνωστικές δοκιμασίες στο στραβισμό.....	81
11.1.5 Κλινική θεώρηση των στραβισμών	83
11.1.6 Ψευδοστραβισμός.....	93
11.1.7 Θεραπεία του στραβισμού	94
11.2 Αμβλυωπία	95
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 12^ο ΣΥΓΓΕΝΗΣ - ΠΑΙΔΙΚΟΣ ΚΑΤΑΡΡΑΚΤΗΣ	98
12.1 Εισαγωγικά	98
12.2 Αίτια του συγγενή - παιδικού καταρράκτη	99
12.2.1 Ενδομήτριες λοιμώξεις και καταρράκτης.....	99
12.2.2 Οι κυριότερες χρωματοσωμικές διαταραχές που εκδηλώνουν συγγενή καταρράκτη	99
12.2.3 Συχνά συστηματικά σύνδρομα που εκδηλώνουν καταρράκτη	102
12.2.4 Οφθαλμικές διαμαρτίες περί την διάπλαση και συγγενής καταρράκτης	104
12.2.5 Μεταβολικά νοσήματα της μητέρας ή του εμβρύου και συγγενής καταρράκτης	104
12.2.6 Λήψη φαρμάκων και συγγενής καταρράκτη.....	104
12.2.7 Ακτινοβολία και πρόκληση συγγενούς καταρράκτη	105

12.3 Κλινικός και εργαστηριακός έλεγχος	105
12.4 Η μορφολογική κατάταξη του συγγενούς καταρράκτη.....	105
12.5 Αντιμετώπιση του συγγενή καταρράκτη	106
12.6 Εναλλακτικές λύσεις οπτικής διόρθωσης της παιδικής αφακίας.....	106
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 13^ο ΣΥΓΓΕΝΕΣ – ΠΑΙΔΙΚΟ ΓΛΑΥΚΩΜΑ	109
13.1 Εισαγωγικά	109
13.2 Ταξινόμηση	109
13.3 Συγγενές γλαύκωμα	110
13.4 Ειδικές μορφές παιδικού γλαυκώματος.....	114
13.4.1 Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	114
13.4.2 Ανωμαλία του Peter	115
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 14^ο ΦΑΚΟΜΑΤΩΣΕΙΣ.....	116
14.1 Νευροϊνωμάτωση ή νόσος του Von Recklinghausen	116
14.2 Το σύνδρομο Sturge-Weber	118
14.3 Το σύνδρομο Von Hippel-Lindau	118
14.4 Η οζώδης σκλήρυνση.....	119
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 15^ο ΑΛΛΕΣ ΣΥΧΝΕΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΔΙΑΠΛΑΣΗΣ ΟΦΘΑΛΜΟΥ	121
15.1 Το αιμαγγείωμα της βρεφικής ηλικίας.....	121
15.2 Δερμοειδείς κύστεις.....	122
15.3 Ανόφθαλμος – Μικρόφθαλμος	123
15.4 Υποπλασία του οπτικού νεύρου.....	123
15.5 Παραμονή υπερπλαστικού πρωτογενούς υαλοειδούς	124
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 16^ο ΚΑΘΗΣΤΕΡΗΣΗ ΤΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΗΣ ΟΡΑΣΗΣ ΚΑΙ ΠΡΟΩΡΗ ΚΑΤΑΡΡΑΧΗ ΤΟΥ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ.....	125
16.1 Συγγενής αμαύρωση του Leber (Kanski, 2004)	125
16.2 Αλφισμός.....	126
16.2.1 Οφθαλμοδερματικός Αλφισμός.....	127
16.2.2 Οφθαλμικός Αλφισμός	128
16.2.3 Συστηματικά Σύνδρομα στα οποία συνυπάρχει Αλφισμός.....	129
16.2.4 Οφθαλμικά χαρακτηριστικά αλφισμού	130
16.2.5 Θεραπεία	132
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 17^ο ΕΝΔΟΦΘΑΛΜΙΟΙ ΟΓΚΟΙ.....	133
17.1 Κακοήθεις ενδοφθάλμιοι όγκοι	133
17.1.1 Ρετινοβλάστωμα	133
17.2 Οι καλοήθεις ενδοφθάλμιοι όγκοι	135
17.2.1 Αστροκύτωμα του αμφιβληστροειδή	135
17.2.2 Συνδυαστικά αμαρτώματα του αμφιβληστροειδή	137

17.2.3 Υπερτροφία του μελαγχρόου επιθηλίου.....	137
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 18^ο ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΝΕΥΡΟΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΑΣ.....	139
18.1 Γλοιώματα του οπτικού νεύρου της παιδικής ηλικίας	139
18.2 Η οφθαλμοκινητική απραξία.....	141
18.3 Οφθαλμοπληγίες.....	141
18.3.1 Οι συγγενείς οφθαλμοπληγίες.....	141
18.3.2 Οφθαλμοπληγίες στην όψιμη παιδική ηλικία, δεύτερη δεκαετία.....	141
18.3.3 Οφθαλμοπληγίες κατά τη δεύτερη και τρίτη δεκαετία.....	142
18.4 Παιδικοί νυσταγμοί.....	142
18.4.1 Ο συγγενής νυσταγμός	142
18.4.2 Λανθάνων νυσταγμός.....	143
18.4.3 Νυσταγμός της οπτικής αποστέρησης.....	144
18.4.4 Ο spasmus nutans.....	144
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 19^ο ΓΕΝΙΚΕΣ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ	145
19.1 Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3 (σύνδρομο Sanfilippo).....	145
19.2 Λιποφουσκινώσεις (Neuronal ceroid lipofuscinoses-NCL).....	146
19.3 Σιαλίδωση (νόσος του Goldberg)	148
19.4 Α-βηταλιποπρωτεϊναιμία (ΑΒΛ)- bassen-kornzweig syndrome	149
19.5 Αδρενολευκοδυστροφία (ALD).....	151
19.6 Νόσος του Fabry	153
19.7 Αταξία του Friedreich	156
19.8 Νόσος του Spielmeyer-Vogt (νευρονική λιποφουσκίνωση).....	157
19.9 Νόσος του Refsum.....	158
19.10 Νόσος του Tangier.....	159
19.11 Νόσος του Wilson	161
19.12 Αλκαπτονουρία	162
19.13 Κυστίνωση	164
19.14 Οικογενής δυσαυτονομία (σύνδρομο Riley-Day).....	166
19.15 ΒΛΕΝΝΟΛΙΠΙΔΩΣΗ III (Πολυδυστροφία ψευδό Hurler) (Mucopolidosis III Pseudo-Hurler polydystrophy)	167
19.16 Ομοκυστινουρία	169
19.17 Νόσος Canavan	171
19.18 Νόσος Farber.....	173
19.19 Νόσος του Leigh	174
19.20 Νόσος του Gaucher	176
19.21 Σύνδρομο Lowe	177
19.22 Νόσος Zellweger.....	178

19.23 Φουκοσίδωση	180
19.24 Μαννοσίδωση	181
ΕΠΙΛΟΓΟΣ.....	184
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	185

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Κάθε παιδί, μέσα από τις αισθήσεις του, με κορυφαία την όραση, γνωρίζει τον κόσμο που το περιβάλλει. Μαθαίνει να κινείται, να επικοινωνεί, να δραστηριοποιείται και να αναπτύσσει δεξιότητες. Το 90% περίπου των πληροφοριών που φθάνουν στον εγκέφαλο είναι οπτικές εικόνες. Το γεγονός αυτό φανερώνει το σημαντικό ρόλο της όρασης στη γενικότερη ανάπτυξη ενός παιδιού.

Αν και η ανάπτυξη του οπτικού συστήματος ξεκινά από τον πρώτο μήνα της εγκυμοσύνης, η όραση αρχίζει να αναπτύσσεται μετά τον τοκετό. Για να αναπτυχθεί η όραση ενός νεογέννητου μωρού φυσιολογικά, θα πρέπει τα μάτια και το οπτικό του σύστημα να έχουν διαπλαστεί σωστά. Να μπορεί το φως ανεμπόδιστα να φθάνει στο εσωτερικό τμήμα του ματιού και στη συνέχεια, μέσω των οπτικών οδών, να φθάνει στον εγκέφαλο. Η όραση συνεχίζει να βελτιώνεται και προοδευτικά ολοκληρώνεται στα πρώτα σχολικά χρόνια. Οφθαλμολογικές παθήσεις στη νεογνική και βρεφική ηλικία, όπως η θόλωση του κερατοειδή ή του φακού του ματιού (καταρράκτης), το συγγενές γλαύκωμα, οι παθήσεις του αμφιβληστροειδή, οι δυσπλασίες του οπτικού νεύρου, μεγάλες διαθλαστικές ανωμαλίες κ.ά., μπορεί να εμποδίσουν τη φυσιολογική εξέλιξη της όρασης και να οδηγήσουν σε μόνιμη διαταραχή της. Η πρώιμη διάγνωση και η έγκαιρη αντιμετώπιση τέτοιων προβλημάτων μπορεί να αποτρέψει σοβαρές συνέπειες.

Ο οπτικός – οπτομέτρης διευρύνοντας τους ορίζοντες των γνώσεων του καθίσταται πιο αποτελεσματικός κατά την παροχή της πρωτοβάθμιας φροντίδας των οφθαλμών με αποτέλεσμα την καίρια παραπομπή στον οφθαλμίατρο. Με τα σωστά εφόδια λοιπόν, καθίσταται αρμόδιος για να ασκήσει πρωτοβάθμια υγιεινή περίθαλψη του οφθαλμού και της όρασης, η οποία περιλαμβάνει τη διάθλαση, την επιλογή των κατάλληλων «διαθλαστικών βοηθημάτων», τη διάγνωση και διαχείριση οφθαλμικών παθήσεων και την αποκατάσταση της όρασης σε φυσιολογικά επίπεδα.

ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ: ΔΙΑΘΛΑΣΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΚΑΙ ΟΠΤΟΜΕΤΡΙΑ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο ΔΙΑΘΛΑΣΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Όταν παύσει η όραση, ο οφθαλμός δεν είναι πλέον οφθαλμός παρά μόνο στο όνομα, και οι οφθαλμοί δεν διαφέρουν πια από τους οφθαλμούς αγαλμάτων...
Αριστοτέλης

Εισαγωγή

Η όραση, η κυρίαρχη αίσθηση στον άνθρωπο, περιλαμβάνει αντίληψη και επεξεργασία οπτικής πληροφορίας από το περιβάλλον, σε μήκη κύματος στα οποία είναι ευαίσθητο το αισθητήριο όργανο της όρασης, ο οφθαλμός.

Ο οφθαλμός όμως, ως ένα βιολογικό σύστημα που υπόκειται σε εξέλιξη με το χρόνο και τη φθορά (γήρανση), επηρεάζει σημαντικά την οπτική του απόδοση. Επιπλέον, το «πόσο καλά βλέπουμε» είναι ένα συνδυαστικό αποτέλεσμα των οπτικών ικανοτήτων και των δύο οφθαλμών, που περιλαμβάνουν σημαντικά στοιχεία νευροφυσιολογικής λειτουργίας.

Το απλούστερο πρότυπο του ανθρώπινου οφθαλμού είναι ένας συγκλίνων φακός με αυτορρυθμιζόμενη εστιακή απόσταση, οποίος δημιουργεί ένα είδωλο στην επιφάνεια του αμφιβληστροειδή χιτώνα, όπου βρίσκονται τα φωτοευαίσθητα στοιχεία του οφθαλμού.

Οι φωτεινές ακτίνες, όταν προσπίπτουν στον οφθαλμό, περνούν τα διαφανή στοιχεία του, που λέγονται διαθλαστικά μέσα και τελικά συγκεντρώνονται στον αμφιβληστροειδή.

Οι ακτίνες αυτές ερεθίζουν ιδιαίτερα τα κωνία και ραβδία και προκαλούν φωτοχημικές διεργασίες και βιοηλεκτρικές μεταβολές, που τελικά γίνονται νευρικά ερεθίσματα και μεταφέρονται από το οπτικό νεύρο, μέσω της οπτικής οδού στον εγκέφαλο.

Στο οπίσθιο τμήμα του εγκεφάλου, στον ινιακό λοβό τα σήματα αυτά "αποκωδικοποιούνται" και έτσι ολοκληρώνεται η όλη λειτουργία της όρασης. Μ' άλλα λόγια υπάρχει ένας υποδοχέας-δέκτης, ο αμφιβληστροειδής, και ένα ανώτερο κέντρο επεξεργασίας των ερεθισμάτων, ο ινιακός λοβός του εγκεφάλου, που αποτελεί το κέντρο της όρασης(Δαμανάκης,1999).

Έχοντας όμως δύο οφθαλμούς που συνεργάζονται μεταξύ τους, για να επιτευχθεί η διόφθαλμη όραση, επιτυγχάνεται ταυτόχρονα και η αντίληψη του βάθους και του όγκου των γύρω αντικειμένων, δηλαδή η στερεοσκοπική όραση. Πέραν όμως αυτής της αντίληψης των αντικειμένων, γίνεται αντιληπτή και η παρουσία διάφορων αποχρώσεων, δηλαδή η αντίληψη των χρωμάτων.

Για την αντίληψη των χρωμάτων φαίνεται ότι ευθύνονται κυρίως τα κωνία του αμφιβληστροειδούς, που είναι περισσότερα στην ωχρά κηλίδα. Η αντίληψη των χρωμάτων αποτελεί την πιο εξελιγμένη και ανώτερη αισθητηριακή αντίληψη.

Η λειτουργία της αλλαγής του σχήματος του κρυσταλλοειδούς φακού και συνεπώς της εστιακής απόστασης του συστήματος, που είναι απαραίτητη για την μετάβαση από την κοντινή στη μακρινή παρατήρηση, καλείται προσαρμογή. Η

λειτουργία αυτή είναι σχεδόν “ακαριαία” και επιτρέπει στον άνθρωπο να μεταφέρει το βλέμμα του από μακρινά σε κοντινά αντικείμενα χωρίς να συναντάται δυσκολία στην εστίαση.

Το τελικό στάδιο της λειτουργίας της όρασης επιτελείται στον αμφιβληστροειδή, που είναι φωτοευαίσθητος και καταλαμβάνει το 65% της εσωτερικής επιφάνειας του ματιού.

Η διάθλαση κατά την ανάπτυξη του οφθαλμού

Ο προσθιοπίσθιος άξονας του οφθαλμού, κατά τη γέννηση είναι περίπου 18mm. Κατά τα πρώτα έτη της ζωής, η μέτρηση του προσθιοπίσθιου άξονα του οφθαλμού συναντά ορισμένες δυσκολίες.

Στην ηλικία περίπου των τριών ετών είναι δυνατή η μέτρηση αυτού, οπότε το μήκος του οφθαλμού έχει φτάσει τα 23 mm. Η αύξηση του προσθιοπίσθιου άξονα κατά 5 mm στην ηλικία των τριών ετών συμβαίνει πιθανώς κατά το πρώτο έτος της ζωής, ιδίως στα πρόωρα βρέφη.

Η γρήγορη και ταυτόχρονα σημαντική επιμήκυνση του προσθιοπίσθιου άξονα, νωρίς κατά τη βρεφική ηλικία, θα αύξανε τη διαθλαστική ισχύ του οπτικού συστήματος του οφθαλμού κατά 15.00 – 20.00 D, αν δεν συνέβαινε ταυτόχρονα σημαντική ελάττωση της διαθλαστικής ισχύος του κερατοειδούς και του κρυσταλλοειδούς φακού.

Από το 3ο ως το 14ο έτος, η ολική αύξηση του προσθιοπίσθιου άξονα του οφθαλμού είναι της τάξεως του 1mm περίπου. Όταν η αύξηση του μήκους, από την ηλικία των 3 ετών και έπειτα υπερβαίνει το 1.5 mm τότε η αύξηση θεωρείται μη ομαλή.

Συνεπώς η διάκριση μεταξύ ομαλής (μέχρι 1.5 mm) και ανώμαλου (πέρα του 1.5 mm) επιμήκυνσης του προσθιοπίσθιου άξονα είναι βασική.

Όταν η αύξηση του προσθιοπίσθιου άξονα, κατά την παιδική ηλικία είναι φυσιολογική δεν παρουσιάζονται ειδικά προβλήματα, καθ’ ότι οι μεταβολές που συμβαίνουν είναι μικρές, αντίθετα, όταν η αύξηση είναι ανώμαλη (όπως στο 25% των παιδιών) προκύπτουν πολλές σημαντικές ανωμαλίες.

Η ανώμαλη αύξηση του προσθιοπίσθιου άξονα του οφθαλμού δεν οδηγεί πάντοτε σε μυωπία, αλλά είναι δυνατό να έχει σαν αποτέλεσμα την ελάττωση ή εξάλειψη της υπάρχουσας υπερμετρωπίας.

Η αύξηση του προσθιοπίσθιου άξονα καταλήγει σε μυωπία όταν δεν αντirroπείται από την παράλληλη ελάττωση της ισχύος του φακού και του κερατοειδούς ή της τυχόν υπάρχουσας υπερμετρωπίας. Γενικά, η διαθλαστική δύναμη μεταβάλλεται με την ανάπτυξη του οφθαλμού.

Η υπερμετρωπία, παρ’ όλο που στις περισσότερες περιπτώσεις μειώνεται κατά την παιδική ηλικία, εν τούτοις, συχνά παραμένει σταθερή ή και αυξάνεται και εν συνέχεια ελαττώνεται.

Κατά την εφηβεία γενικά, έχει τάση να ελαττώνεται ή και να παραχωρεί τη θέση της στην μυωπία. Η μυωπία μπορεί να ελαττωθεί αρχικά, ενώ εν συνέχεια αυξάνεται ακολουθώντας την ανάπτυξη του σώματος. Μερικά παιδιά γεννιούνται μυωπικά, χωρίς η μυωπία τους να αυξάνεται ουσιαστικά κατά τη διάρκεια της ζωής.

Κατά τη γέννηση, συνήθως ο οφθαλμός παρουσιάζει υπερμετρωπία της τάξεως των 2.00D-6.00D, η οποία με την πάροδο του χρόνου βαθμιαία ελαττώνεται μέχρι την ενηλικίωση, κατά την οποία ο οφθαλμός γίνεται εμμετρωπικός. Συχνά μετά την ηλικία των 4 ετών παρατηρείται αύξηση της υπερμετρωπίας που οφείλεται στις μεταβολές του φακού, του οποίου οι εξωτερικές στιβάδες έχουν μικρότερη κυρτότητα από τις εσωτερικές.

Γενικά τα συμπτώματα των διαθλαστικών ανωμαλιών ποικίλλουν αναλόγως της ηλικίας του ατόμου. Δηλαδή, κατά την προσχολική ηλικία το κυριότερο σύμπτωμα είναι η ύπαρξη ή η υποψία υπάρξεως στραβισμού. Κατά τη σχολική ηλικία τα κυριότερα συμπτώματα είναι οι δυσκολίες κατά την ανάγνωση στον πίνακα, διάφορες ανώμαλες στάσεις του κεφαλιού κατά την ανάγνωση, μισοκλείσιμο των βλεφάρων ή και άνοιγμα αυτών, πονοκέφαλοι ή τυχαία αποκάλυψη κακής όρασης στην συνήθη εξέταση της οπτικής οξύτητας στο σχολείο.

Η παρατηρούμενη συμπεριφορά του παιδιού προδίδει, συνήθως την υποκειμενική διαθλαστική ανωμαλία. Γι' αυτό, ο μύωπας κλείνει τις βλεφαρικές σχισμές, ο υπερμέτρωπας δακρύζει στην ανάγνωση ενώ ο αστιγματισμός παρουσιάζει και τις δύο παραπάνω εκδηλώσεις.

Αρκετά συχνά η κακή απόδοση στο σχολείο συσχετίζεται πολύ περισσότερο με τον υψηλό αστιγματισμό, παρά με άλλους τύπους αμετρωπίας. Η υπερμετρωπία χωρίς στραβισμό είναι δυνατό να μη προκαλέσει υποκειμενικά συμπτώματα ή αντικειμενικά ευρήματα μέχρις ότου οι αυξημένες ανάγκες ανάγνωσης στις σπουδές τα προκαλέσουν.

Διαθλαστικές ανωμαλίες που αφορούν τον έναν οφθαλμό (χωρίς χαρακτηριστικά συμπτώματα) αποκαλύπτονται συνήθως κατά τη διάρκεια μιας συνηθισμένης οφθαλμολογικής εξέτασης.

Αρκετές φορές το παιδί νοιώθει ότι δεν έχει καλή όραση στο ένα από τα δύο μάτια, αλλά δεν θεωρεί το γεγονός αυτό άξιο αναφοράς στους γονείς του.

Αντίθετα, από την ενηλικίωση και μετά, οποιοσδήποτε βαθμός διαθλαστικής ανωμαλίας προκαλεί συνήθως συμπτώματα ασθενωπίας, τα οποία, βεβαίως, εξαρτώνται από τη φύση και το βαθμό ανωμαλίας, καθώς επίσης και το είδος της εργασίας που εκτελεί το άτομο (Δαμανάκης, 1999).

1.1 Υπερμετρωπία

A) Αξονική υπερμετρωπία

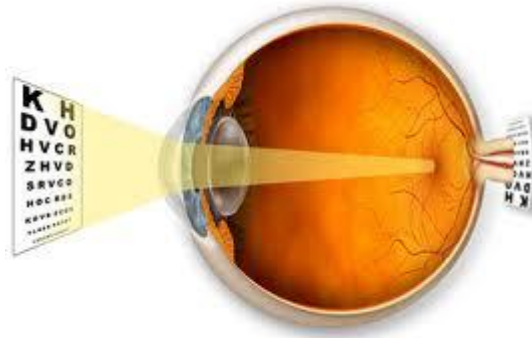
Στην αξονική υπερμετρωπία, ο οφθαλμός είναι βραχύτερος του φυσιολογικού. Στα βρέφη είναι φυσιολογική και σε σπάνιες περιπτώσεις υπερβαίνει τις 6.00D. (3.00D αντιστοιχούν σε βράχυνση 1mm του προσθιοπίσθιου άξονα του οφθαλμού).

Πρόκειται για συγγενή ανωμαλία η οποία είναι δυνατόν να παρατηρηθεί και σ' άλλα μέλη της οικογένειας. Η όλη εικόνα (κλινικά) μοιάζει το οίδημα της οπτικής θηλής (από το οποίο διαχωρίζεται). Σπανιότερα συγχέεται και με την οπτική νευρίτιδα.

B) Διαθλαστική υπερμετρωπία

Η υπερμετρωπία αυτή (Εικόνα 1.1), συναντάται όποτε η κυρτότητα οποιασδήποτε διαθλαστικής επιφάνειας του οφθαλμού είναι μικρότερη του φυσιολογικού.

Η ανωμαλία αυτή εμφανίζεται συνήθως στον κερατοειδή. Ο κερατοειδής είναι δυνατόν να είναι αποπεπλατυσμένος συγγενώς, ή συνέπεια τραύματος ή νόσου (αύξηση κατά 1mm της ακτίνας καμπυλότητας αυτού προκαλεί υπερμετρωπία 6.00D).



Εικόνα 1.1: Απεικόνιση της υπερμετρωπίας στο εσωτερικό του οφθαλμού([google.gr/search?q=myopia](https://www.google.gr/search?q=myopia))

Οι τελευταίες αυτές περιπτώσεις συνοδεύονται κατά κανόνα με αστιγματισμό. Σπανιότερα αυτή οφείλεται σε μεταβολές της κυρτότητας των επιφανειών του κρυσταλλοειδούς φακού.

Γ) Λανθάνουσα υπερμετρωπία

Η υπερμετρωπία αυτή αντιπροσωπεύει το τμήμα εκείνο του υπερμετρωπικού σφάλματος, το οποίο αντιρροπείται πλήρως από το φυσιολογικό τόνο του προσαρμοστήρα μυ, δεν υπερβαίνει συνήθως την 1.00D. Η μέτρηση αυτή επιτυγχάνεται με παράλυση του προσαρμοστήρα μυός, με ένα από τα συνήθη κυκλοπληγικά φάρμακα, όπως είναι η ατροπίνη. Όσο νεότερο είναι το άτομο τόσο μεγαλύτερη είναι η λανθάνουσα υπερμετρωπία.

Δ) Απόλυτη υπερμετρωπία

Η έκδηλος υπερμετρωπία διακρίνεται σε:

- Αντιρροπούμενη υπερμετρωπία. Η οποία αποτελεί το τμήμα της υπερμετρωπίας το οποίο δεν είναι δυνατό να αντιρροπηθεί με την άσκηση προσαρμογής. Στην περίπτωση αυτή η όραση για μακριά και κοντά είναι πάντα ασαφής, διορθώνεται δε πάντα με θετικούς φακούς.
- Έκδηλη υπερμετρωπία. Η οποία αποτελεί το τμήμα της υπερμετρωπίας το οποίο δεν είναι δυνατό να αντιρροπηθεί με την άσκηση προσαρμογής. Στην περίπτωση αυτή η όραση για μακριά και κοντά είναι πάντα ασαφής, διορθώνεται δε πάντα με θετικούς φακούς.

Με την πάροδο του χρόνου, τόσο η λανθάνουσα υπερμετρωπία όσο και η αντιρροπούμενη ελάττωση του εύρους προσαρμογής, βαθμιαία μεταπίπτουν στην απόλυτη υπερμετρωπία.

Συμπτωματολογία

Τα συμπτώματα ποικίλουν ανάλογα με τον βαθμό της υπάρχουσας υπερμετρωπίας αλλά και την ηλικία του ατόμου. Τα παιδιά συνήθως και με υψηλό βαθμό υπερμετρωπίας μπορούν να μην εμφανίζουν συμπτώματα. Όχι σπάνια όμως ένα λεπτομερές ιστορικό αποκαλύπτει ότι τα παιδιά αυτά κουράζονται εύκολα και απεχθάνονται την ανάγνωση. Άλλοτε πάλι οι γονείς παρατηρούν, ότι τα μάτια του παιδιού στρέφονται κατά διαστήματα προς τα έξω (διαλείπων προσαρμοστικός στραβισμός).

Κατά τη σχολική ηλικία συνήθως τα παιδιά παραπονιούνται για μετωπιαία κεφαλαλγία και παροδικές θολώσεις της όρασης, συνήθως στην ανάγνωση και στο

γράψιμο. Το τελευταίο αυτό σύμπτωμα οφείλεται σε παροδική ανεπάρκεια του προσαρμοστήρα μυ ή σε σπασμό του μυός. Τα παιδιά γενικά παραπονιούνται, ιδίως προς το τέλος της ημέρας, για κούραση και στιγμιαία μικροψία (αντικείμενα που βρίσκονται μακριά γίνονται στιγμιαία μικρότερα απότομα πραγματικά αντικείμενα). Γενικά τα χαρακτηριστικά συμπτώματα της υπερμετρωπίας εμφανίζονται κατά την προσήλωση και εντείνονται ιδίως στην κοντινή εργασία.

Διόρθωση

Κατά γενικό κανόνα, όταν πρόκειται για μικρό παιδί και εφόσον η υπερμετρωπία είναι χαμηλή (περίπου 2.00D) η οπτική οξύτητα φυσιολογική, όπως επίσης και η συνεργασία των ματιών, δεν απαιτείται διόρθωση. Υπάρχουν περιπτώσεις παιδιών που μπορεί να παρουσιάζουν συμπτώματα ασθενωπίας με μικρό βαθμό υπερμετρωπίας (ακόμη και 1.00D) που όταν διορθωθεί δεν εμφανίζονται συμπτώματα. Αυτό ισχύει κυρίως για παιδιά της σχολικής ηλικίας (6-12 ετών).

Όσες φορές η ασθενωπία εκδηλώνεται με υπεραϊμία των επιπεφυκώτων, βλεφαρίτιδα ή πονοκεφάλους, ιδίως μετά από κοντινή εργασία – τότε πρέπει να γίνεται λεπτομερής εξέταση, που περιλαμβάνει τη σκιασκοπία με πλήρη κυκλοπληγία.

Αν η υπερμετρωπία υπερβαίνει μετά την κυκλοπληγία τις 3.00D είναι ίσως σκόπιμη η χορήγηση διορθωτικών γυαλιών για συνεχή χρήση. Αν όμως είναι μικρότερη των 3.00D αρκεί συνήθως η χρήση τους κατά τη γραφή και την ανάγνωση.

Γενικά σε υπερμετρωπία μέχρι 4.00D το μισό του υπερμετρωπικού σφάλματος, που βρίσκεται ύστερα από κυκλοπληγία, πρέπει να διορθώνεται όπως επίσης και ο τυχόν αστιγματισμός.

Αν η υπερμετρωπία είναι μεγαλύτερη των 4.00D τότε από την ανευρισκόμενη υπερμετρωπία (μετά την κυκλοπληγία) αφαιρούνται 2.00D και ο αστιγματισμός, που τυχόν βρίσκεται, διορθώνεται εξ' ολοκλήρου.

Σε τέτοιες περιπτώσεις τα παιδιά δεν ανέχονται τη διόρθωση, παραπονούμενα ότι τους θολώνει την όραση για μακριά, ιδίως σε υψηλή υπερμετρωπία. Εφόσον δεν υπάρχει διαταραχή στη συνεργασία των οφθαλμών, είναι δυνατόν να αφαιρεθούν περισσότερες από 2.00D, συνήθως τόσες, όσες απαιτούνται έτσι ώστε η υπερμετρωπική διόρθωση να γίνει ανεκτή από το παιδί. Αντίθετα, όταν υπάρχει εσωφορία ή εσωτροπία, θα πρέπει να διορθωθεί ολόκληρη η διαπιστούμενη διαθλαστική ανωμαλία (που βρίσκεται μετά από κυκλοπληγία).

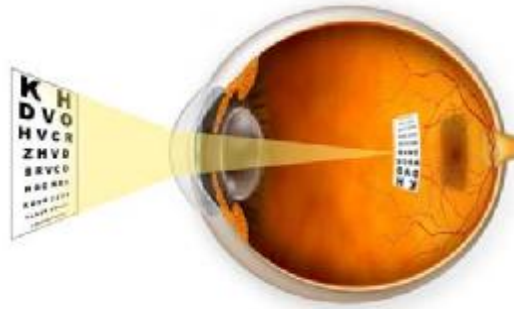
Η θόλωση της όρασης για μακριά, η οποία συνήθως οφείλεται στο φυσιολογικό τόνο του κυκλικού μυός και τον συνυπάρχοντα σπασμό του, και είναι δυνατό να καταπολεμηθεί αρχικά με χορήγηση ελαφρών διαλυμάτων ατροπίνης, τα οποία βαθμιαία διακόπτονται πλήρως, όταν πλέον ο κυκλικός μυς, προσαρμοστεί στις νέες συνθήκες εργασίας.

Πρέπει πάντοτε να λαμβάνεται υπ' όψη, ότι η υπερμετρωπία στα παιδιά έχει την τάση φυσιολογικά να ελαττώνεται όσο η ανάπτυξη προχωρεί και επομένως πρέπει να γίνεται εξέταση κάθε χρόνο, με σκοπό την ελάττωση της διόρθωσης, αν κρίνεται σκόπιμο.

Γι' αυτό και ένα υπερμετρωπικό παιδί είναι δυνατό ν' ανέχεται ευχάριστα τα διορθωτικά γυαλιά για ένα ως δύο χρόνια και ξαφνικά να μας πει ότι βλέπει καλύτερα χωρίς αυτά. Αυτό αποτελεί σαφή ένδειξη ότι οι διορθωτικοί φακοί είναι πολύ ισχυροί και πρέπει να μειωθούν ή και πλήρως να αφαιρεθούν.

1.2 Μυωπία

Αρκετά μυωπικά παιδιά γεννιούνται με υψηλή μυωπία 6.00 – 10.00D, κυρίως ετερόπλευρη, η οποία άλλοτε μεν δεν επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου, άλλοτε δε εξελισσόμενη καταλήγει στην κλασική εικόνα της εκφυλιστικής ή κακοήθους μυωπίας (Εικόνα 1.2).



Εικόνα 1.1: Απεικόνιση της Μυωπίας στο εσωτερικό του οφθαλμού(longitudeonda.com)

Άλλοτε πάλι συναντάται σαν υψηλή ανισομετρωπία, κατά την οποία ο ένας οφθαλμός είναι υψηλά μυωπικός, ο άλλος εμμετρωπικός ή σχεδόν εμμετρωπικός.

Αμφοτερόπλευρη συγγενής μυωπία μπορεί να συνοδεύεται και με συγκλίνοντα στραβισμό. Ο συγγενής μυωπικός οφθαλμός μπορεί επίσης να συνοδεύεται και από άλλες συγγενείς ανωμαλίες όπως: του μικρόφθαλμου, του φακοκώνου, της συγγενούς εντοπίσεως του φακού, του μεγαλοκερατοειδούς, της συγγενής αποκόλλησης του αμφιβληστροειδούς καθώς και άλλων συγγενών ανωμαλιών.

Ο βυθός στη συγγενή μυωπία μοιάζει με τη μορφή που παρατηρείται στον αλφισμό. Το μελάγχρουν επιθήλιο παρουσιάζει αλλοιώσεις που καθιστούν ορατό τον υποκείμενο χοριοειδή. Οι περιπτώσεις αυτές συνήθως καταλήγουν σε ατροφία του χοριοειδή και δημιουργία οπίσθιου σταφυλώματος.

Σε άλλες περιπτώσεις συγγενούς μυωπίας παρατηρούνται μόνον ανωμαλίες στην κατανομή της χρωστικής, μέχρι και λέπτυνση του χοριοειδή χιτώνα. Η διόρθωση της συγγενούς μυωπίας είναι σκόπιμο να γίνεται νωρίς.

A) Απλή ή καλοήθης μυωπία

Η απλή μυωπία συνήθως εμφανίζεται στην αρχή της σχολικής ηλικίας, η πρόοδος της συμβαδίζει με τη σωματική ανάπτυξη του παιδιού. Αυτή κατά κανόνα σταθεροποιείται στην ηλικία των 20 περίπου ετών και ο βαθμός της δεν υπερβαίνει συνήθως τις 6.00D. Η μετά την εφηβεία αύξηση της μυωπίας είναι σχετικά μικρή και δεν συνοδεύεται από εκφυλιστικές μυωπικές αλλοιώσεις του βυθού.

Πρόκειται δηλαδή για μια επίκτητη ανωμαλία, κατά την οποία η ισορροπία μεταξύ της αύξησης του μήκους του οφθαλμού και της ελάττωσης της διαθλαστικής του ισχύος, διαταράσσεται όσο διαρκεί η φυσιολογική ανάπτυξη του ατόμου.

Δεν είναι δυνατόν να γίνει ακριβής διαχωρισμός μεταξύ της απλής αυτής μυωπίας και της προοδευτικής ή εκφυλιστικής μυωπίας. Γενικά, στην απλή μυωπία δεν είναι εμφανείς έντονες παθολογοανατομικές αλλοιώσεις, η οπτική οξύτητα αποκαθίσταται σε φυσιολογικά επίπεδα με χαρακτηριστικές αλλοιώσεις του βυθού και η οπτική οξύτητα παρουσιάζει σημαντική μείωση χωρίς να αποκαθίσταται στα φυσιολογικά επίπεδα με την κατάλληλη οπτική διόρθωση.

B) Κακοήθης ή εκφυλιστική μυωπία

Ο όρος αυτός χρησιμοποιείται στις περιπτώσεις μυωπίας κατά τις οποίες παρατηρείται παθολογική επιμήκυνση του προσθιοπίσθιου άξονα του οφθαλμού. Αυτή συνοδεύεται από χαρακτηριστικές αλλοιώσεις, εκφυλιστικής συνήθως φύσεως, του υαλώδους σώματος, του αμφιβληστροειδούς και του χοριοειδή χιτώνα.

Οι εκφυλιστικές αλλοιώσεις που συνοδεύουν την κακοήθη είναι δυνατόν να υπάρχουν και σε περιπτώσεις μικρού βαθμού μυωπίας.

Παθολογοανατομικά, κατά τη μυωπία παρατηρείται επιμήκυνση του οφθαλμού, σχεδόν αποκλειστικά στο οπίσθιο ήμισυ αυτού, ενώ το πρόσθιο ημιμόριο του βολβού παραμένει σχετικά φυσιολογικό.

Το σκληροχorioειδικό άνοιγμα είναι πιο λοξό από τη ρινική προς την κροταφική πλευρά, με αποτέλεσμα την εμφάνιση, οφθαλμοσκοπικά, ενός κώνου. Αυτός ο κώνος συνίσταται από ένα λευκό και πολλές φορές ερυθρωπό μηνίσκο. Και στις δύο περιπτώσεις ο υπερκείμενος αμφιβληστροειδής είναι ατροφικός και οι εξωτερικές του στοιβάδες λείπουν τελείως. Ο μυωπικός κώνος, επεκτεινόμενος, είναι δυνατόν να περιβάλλει ολόκληρη την οπτική θηλή με τη μορφή δακτυλίου. Ο μυωπικός κώνος εμφανίζεται συνήθως στην άνω των 5.00D μυωπία.

Στην υψηλή μυωπία ολόκληρος ο οφθαλμός εμφανίζεται μεγαλύτερος από τον φυσιολογικό και προς τα έξω, ο πρόσθιος θάλαμος είναι βαθύς, οι κόρες συνήθως μεγάλες. Λόγω της μη χρησιμοποίησης, συνήθως της προσαρμογής, παρατηρείται σχετική ατροφία του ακτινωτού μυός. Ο σκληρός χιτώνας κατά το οπίσθιο ήμισυ του οφθαλμού εμφανίζεται συνήθως λεπτός και σε προχωρημένους βαθμούς το πάχος του ελαττώνεται στο $\frac{1}{4}$ του φυσιολογικού.

Οφθαλμολογικά παρατηρούνται: γενικευμένη ατροφία του αμφιβληστροειδή και του χοριοειδή, αλλοιώσεις της περιοχής της ωχράς κηλίδας, οπίσθιο σταφύλωμα και σχεδόν πάντα κυστοειδής εκφύλιση της περιφέρειας του βυθού.

Αιτιολογία της εκφυλιστικής μυωπίας: Πρέπει να γίνει παραδεκτό ότι, μέχρι σήμερα δεν είναι γνωστή η αιτιολογία της εκφυλιστικής μυωπίας. Φαίνεται ότι στην εμφάνιση και την εξέλιξη αυτής δύο είναι οι κύριοι παράγοντες: η κληρονομικότητα και η σχέση εξέλιξης της μυωπίας προς την ανάπτυξη του σώματος.

Συμπτωματολογία

Τα παιδιά δεν φαίνονται να παρουσιάζουν ειδικά συμπτώματα. Συνήθως δεν παραπονιούνται για κακή όραση επειδή δεν γνωρίζουν ποια είναι η φυσιολογική όραση. Οι γονείς συνήθως αντιλαμβάνονται πρώτοι ότι το παιδί δεν βλέπει τα μακρινά αντικείμενα (Εικόνα 1.3).



Εικόνα 1.2: Σύμπτωμα της μακρινής όρασης κατά τη μυωπία

Πολλές φορές η μυωπία δεν ανακαλύπτεται, παρά μόνον όταν το παιδί αρχίσει το σχολείο, είτε επειδή υποβάλλεται σε εξέταση της οπτικής του οξύτητας, είτε λόγω των δυσκολιών της ανάγνωσης στον πίνακα. Γι' αυτό μισοκλείνει τα μάτια ή πλησιάζει στα αντικείμενα που βρίσκονται μακριά.

Πρόγνωση: η πρόγνωση της μυωπίας εξαρτάται κυρίως από την ηλικία του ασθενή. Οποιοσδήποτε βαθμός, εμφανιζόμενος κάτω από την ηλικία των 4 ετών, θεωρείται μάλλον επικίνδυνος.

Λεπτομερής εξέταση του βυθού, ετησίως θεωρείται απαραίτητη για την προληπτική θεραπεία.

Σε ηλικία πάνω από 5 έτη και ιδίως γύρω στα 10, η μυωπία μέχρι τις 5-6.00D είναι κατά πολύ λιγότερο επικίνδυνη.

Διόρθωση

Οι οπτομέτρες/οφθαλμίατροι διορθώνουν εξ ολοκλήρου την υπάρχουσα μυωπία στα παιδιά και τα συμβουλεύουν να φορούν τα διορθωτικά τους γυαλιά συνέχεια. Αυτό έχει τα εξής πλεονεκτήματα:

Το παιδί βλέπει ευκρινώς, χωρίς να αναπτύσσει μη φυσιολογικές συνήθειες, όπως π.χ. το μισοκλείσιμο των βλεφάρων.

Αναπτύσσει φυσιολογική αμφοτερόπλευρη όραση για μακριά και κοντά, όπως και φυσιολογική σχέση σύγκλισης-προσαρμογής.

Το παιδί πρέπει να ενθαρρύνεται για να φορά συνεχώς τα διορθωτικά γυαλιά του. Η μη συνεχής χρησιμοποίησή τους αφ' ενός μεν θέτει σε αδράνεια το μηχανισμό της προσαρμογής, αφ' ετέρου δε προάγει την υπάρχουσα – συχνά στα μυωπικά άτομα, εξωφορία.

Υποδιόρθωση της μυωπίας δικαιολογείται μόνο στις πιο σπάνιες εκείνες περιπτώσεις που η μυωπία συνοδεύεται από εσωφορία.

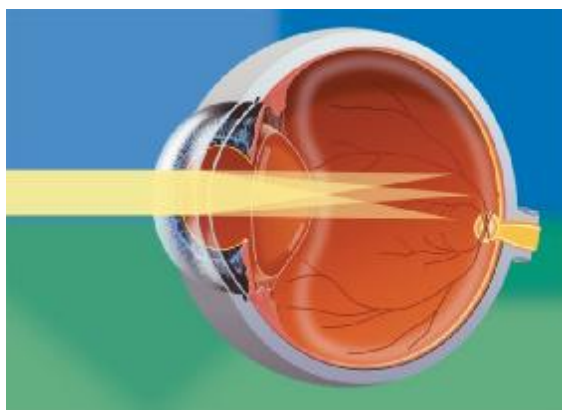
Ενώ, πριν από τη διόρθωση ο μύωπας μπορεί να μην παραπονιέται έντονα για ασαφή όραση για μακριά, όταν διορθωθεί μεταπίπτει συχνά στο άλλο άκρο, με αποτέλεσμα να εκδηλώνει δυσαρέσκεια ακόμη και για την πιο ελαφριά μείωση της οπτικής οξύτητας.

Ένας υψηλός μύωπας, συχνά, παρά την πλήρη διόρθωση με διορθωτικά γυαλιά, δεν αποκτά φυσιολογική οπτική οξύτητα, είτε λόγω της επιφερόμενης σμίκρυνσης του αμφιβληστροειδικού ειδώλου, είτε λόγω παθολογικών αλλοιώσεων του βυθού.

Ο μυωπικός οφθαλμός μπορεί να θεωρηθεί σαν οφθαλμός με περισσότερη διαθλαστική ισχύ απ' ό,τι πρέπει, έτσι ώστε όταν διορθώνεται με αμφίκοιλα γυαλιά, δημιουργεί ένα αντίστροφο τηλεσκόπιο του Γαλιλαίου, το οποίο προκαλεί σμίκρυνση του ειδώλου.

1.3 Αστιγματισμός

Ο αστιγματισμός που οφείλεται σε ανωμαλία της κυρτότητας έχει συνήθως την αιτία του στον κερατοειδή (Εικόνα 1.4), και κατά κύριο λόγο στην πρόσθια επιφάνεια του, είναι συνήθως συγγενής και προκαλείται στις περισσότερες περιπτώσεις από την αύξηση της κυρτότητας του κάθετου μεσημβρινού. Διαφορά 0.25D μεταξύ κάθετου και οριζοντίου μεσημβρινού, θεωρείται φυσιολογική και οφειλόμενη στη συνεχή πίεση στον οφθαλμό του επάνω βλεφάρου. Η συμμετοχή της πίσω επιφάνειας του κερατοειδή στη δημιουργία αστιγματισμού, είναι μικρή.



Εικόνα 1.4: Απεικόνιση του αστιγματισμού στο εσωτερικό του οφθαλμού(allagesvisioncare.com)

Δεν είναι επίσης σπάνιος και ο επίκτητος αστιγματισμός που προκαλείται από διάφορες παθήσεις του κερατοειδή (π.χ. τραυματισμός, φλεγμονής, εκφυλιστικών εξεργασιών, κερατόκωνου) και τέλος μηχανικά αίτια.

Όσον αφορά και τον αστιγματισμό που οφείλεται σε ανωμαλία κυρτότητας του φακού, δεν είναι εξίσου σπάνιος, ο φακός είναι τοποθετημένος ελαφρά έκκεντρα στο οπτικό σύστημα του οφθαλμού με αποτέλεσμα την πρόκληση ενός μικρού βαθμού αστιγματισμού παρά τον κανόνα.

Οι μεταβολές στο βαθμό και την κλίση του άξονα του αστιγματισμού συνεχίζονται συνήθως καθ' όλη την διάρκεια της ζωής ενός ατόμου, είναι όμως μικρές.

Αυτές είναι δυνατόν να κυμαίνονται από 0.25 – 0.75D κατά τη σχολική περίοδο της ζωής και να μην υπερβαίνουν την 1.25D, κατά τη μετέπειτα ζωή.

Συμπτωματολογία

Όσο μεγαλύτερο είναι το αστιγματικό σφάλμα, τόσο πιθανότερο είναι η θόλωση της όρασης (Εικόνα 1.5) να αποτελεί το μόνο υποκειμενικό σύμπτωμα. Πονοκέφαλοι και ασθενωπικά συμπτώματα σε υψηλό αστιγματισμό, είτε λείπουν τελείως είτε είναι ελαφρού βαθμού.



Εικόνα 1.5: Σύμπτωμα της όρασης κατά τον αστιγματισμό(lasikinistanbul.com)

Μερικά παιδιά ακόμη και με 0.50D υπερμετρωπικό αστιγματισμό και κλίση 180, ή μυωπικό αστιγματισμό με κλίση 90ο, παραπονιούνται για συμπτώματα όπως: κεφαλαλγίες, ιλίγγους, τάση προς εμετό, κ.ά., όταν κουράζονται τα μάτια τους.

Διόρθωση

Μικρού βαθμού αστιγματικό σφάλμα, το οποίο δεν προκαλεί ελάττωση της οπτικής οξύτητας, ούτε συμπτώματα κοπιωπίας δεν είναι ανάγκη να διορθώνεται. Στην αντίθετη περίπτωση το σφάλμα πρέπει οπωσδήποτε να διορθώνεται.

Όπως και κατά τη διόρθωση της υπερμετρωπίας και της μυωπίας, έτσι και κατά τη διόρθωση του αστιγματισμού πρέπει να αποφεύγεται η απότομη αλλαγή, όσον αφορά το βαθμό και την κλίση του άξονα του αστιγματισμού. Όσο ισχυρότερος είναι ο διορθωτικός κυλινδρικός φακός, τόσο δυσκολότερη είναι για τον μικρό ασθενή η προσαρμογή, ακόμη και σε μικρές μεταβολές της κλίσης του άξονα.

Είναι προτιμότερο να αφηθεί όπως έχει ο άξονας όταν η βελτίωση της όρασης είναι μικρή με τη νέα κλίση. Εάν όμως η βελτίωση είναι σημαντική, τότε ενδείκνυται η τοποθέτηση του άξονα στη νέα θέση.

Στις περιπτώσεις που η κλίση του άξονα είναι κάθετη ή οριζόντια η κυλινδρική διόρθωση μπορεί να δοθεί εφόσον βελτιώνει την όραση. Όταν όμως η κλίση του άξονα είναι λοξή υπάρχουν πολλές πιθανότητες το παιδί να αντιμετωπίσει δυσκολίες προσαρμογής με τη νέα διόρθωση. Όσον αφορά στην ισχύ του κυλινδρικού φακού, είναι σκόπιμο να μη μεταβληθεί αυτή κάθε φορά περισσότερο από μια διοπτρία.

Η βαθμιαία αύξηση της ισχύος του κυλινδρικού φακού κάνει ευκολότερη τη προσαρμογή του παιδιού στην πλήρη διόρθωση.

1.4 Ανισομετρωπία

Πρακτικά, η ανισομετρωπία έχει κλινική σημασία, όταν υπερβαίνει την 1.00D, εν τούτοις και μέχρι 2.00D γίνεται συνήθως καλά ανεκτή. Πάνω από 2.00D πρέπει να λαμβάνεται μέριμνα για τη μείωση της διαφοράς κατά τη διόρθωση.

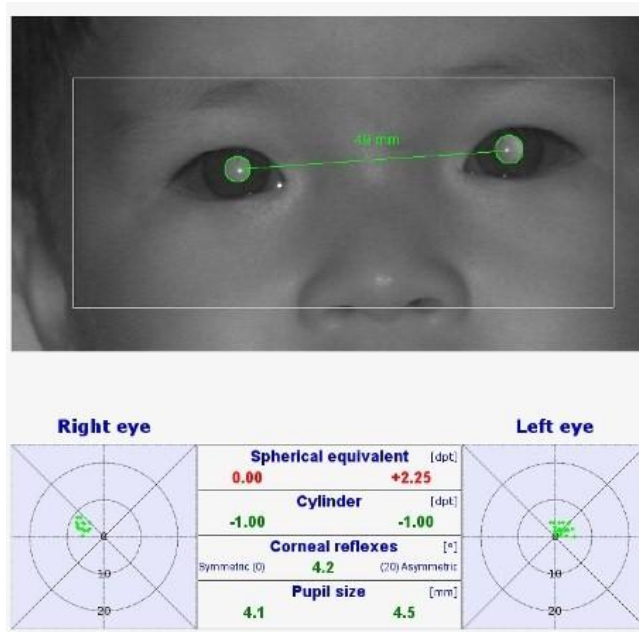
Αυτό κυρίως ισχύει για τους ενήλικες, οι οποίοι δέχονται για πρώτη φορά πλήρη διόρθωση της αμετρωπίας τους, ενώ τα παιδιά τα οποία παρουσιάζουν ιδιάζουσα ικανότητα προσαρμογής μπορούν να ανεχτούν εύκολα τη διόρθωση μεγάλου βαθμού ανισομετρωπίας.

Γι' αυτό έχει σημασία η διάγνωση και η διόρθωση της νωρίς κατά την παιδική ηλικία.

Η ανισομετρωπία μπορεί να είναι συγγενής ή επίκτητη. Συχνά υπάρχει κατά τη γέννηση, μπορεί να οφείλεται σε κληρονομικούς παράγοντες, ενδομήτριες επιδράσεις ή τραυματισμό κατά τον τοκετό.

Η παρουσία της ανισομετρωπίας στα παιδιά, συνήθως δεν γίνεται αντιληπτή από τους γονείς, εκτός αν συνοδεύεται με στραβισμό.

Τα παιδιά που παρουσιάζουν στο λιγότερο αμετρωπικό μάτι υπερμετρωπία 2.00D και πάνω και η διαφορά μεταξύ των δύο ματιών υπερβαίνει τις 2.00D, έχουν τη τάση να αναπτύξουν στραβισμό (Εικόνα 1.6).



Εικόνα 1.6: Περίπτωση ανισομετρικής με διαφορά +2,25sph(igard.com)

Ο περισσότερο υπερμετρωπικός οφθαλμός συνήθως στρέφεται προς τα έξω. Κατά κανόνα, παρά την απουσία στραβισμού, παρατηρείται αμβλυωπία στον περισσότερο αμετρωπικό οφθαλμό, συνήθως μεγαλύτερης από εκείνη που θα ήταν αναμενόμενη από την υπάρχουσα διαφορά στη διαθλαστική ανωμαλία. Αυτό ισχύει τόσο για τη σφαιρική όσο και για την αστιγματική ανισομετρωπία.

Η ανισομετρωπία συνήθως συνοδεύεται:

- Από διαφορά στην οπτική οξύτητα των δύο οφθαλμών.
- Από ανισοφορία ή διαφορά στο βαθμό της ετεροφορίας στις κατευθύνσεις του βλεμματικού πεδίου.
- Από ανισοεικονία, δηλαδή διαφορά μεγέθους του αμφιβληστροειδικού ειδώλου στα δύο μάτια.

Άνιση οπτική οξύτητα

Στα παιδιά αποτελεί σοβαρά εμπόδιο στην ανάπτυξη φυσιολογικής όρασης και στα δύο μάτια. Τα περισσότερα παιδιά είναι υπερμετρωπικά, εφόσον τα παιδιά δεν μπορούν να αντιρροπήσουν την άνιση προσαρμογή, το είδωλο παραμένει ασαφές. Όσο ασαφέστερο είναι το είδωλο, τόσο περισσότερο λείπει το ερέθισμα για ταύτιση.

Ο λιγότερο υπερμετρωπικός οφθαλμός χρησιμοποιείται συνήθως για όλες τις αποστάσεις, ενώ ο άλλος που δέχεται καταστολή του ειδώλου, μπορεί να γίνει αμβλυωπικός, λόγω μη φυσιολογικής ανάπτυξης της λειτουργίας του.

Συμπτωματολογία

Συνήθως τα άτομα με ανισομετρωπία δεν παρουσιάζουν συμπτώματα κοπιωπίας, ούτε έχουν αντίληψη της μεταξύ των δύο οφθαλμών τους διαφοράς μέχρις ότου επισταθεί η προσοχή τους κατά τη διάρκεια οφθαλμολογικής εξέτασης.

Πρώτη κατηγορία: Η κατηγορία αυτή περιλαμβάνει τις περιπτώσεις εκείνες, στις οποίες η διαφορά της διαθλαστικής ισχύος μεταξύ των δύο οφθαλμών είναι μικρότερη της 1.50D. Στις περιπτώσεις αυτές και τα δύο μάτια χρησιμοποιούνται συγχρόνως, λόγω της ύπαρξης καλά αναπτυγμένης ταύτισης και στερεοσκοπικής όρασης.

Δεύτερη κατηγορία: Στην κατηγορία αυτή ανήκουν οι περιπτώσεις στις οποίες η διαφορά μεταξύ των δύο ματιών κυμαίνεται μεταξύ 1.50-3.00D. Και τα δύο μάτια χρησιμοποιούνται τον περισσότερο χρόνο, όταν όμως υπάρχει οποιαδήποτε παρέμβαση στην άνετη και άκοπη όραση, το είδωλο του περισσότερο υπερμετρωπικού οφθαλμού καταστέλλεται.

Τρίτη κατηγορία: Στην κατηγορία αυτή ανήκουν οι περιπτώσεις που παρουσιάζουν διαφορά στη διαθλαστική ανωμαλία μεταξύ των δύο ματιών μεγαλύτερη από 3.00D. Ο λιγότερο αμετρωπικός οφθαλμός μπορεί να παρουσιάζει διορθωμένη όραση 1.00, ενώ ο άλλος μπορεί να είναι αμβλυωπικός, η δε διορθωμένη όραση του να μην υπερβαίνει το 0.1 ή το πολύ 0.2. Προς αποφυγή υποκειμενικών συμπτωμάτων συμβαίνει καταστολή του περισσότερο αμετρωπικού οφθαλμού για όλα τα αντικείμενα εκτός των πολύ μεγάλων αντικειμένων. Οι οφθαλμοί γενικά διατηρούνται στη φυσιολογική τους θέση, λόγω της περιφερειακής ταύτισης.

Τέταρτη κατηγορία: Σ' αυτήν κατατάσσονται οι περιπτώσεις μετά την καλά διορθωμένη όραση και στους δύο οφθαλμούς, οι οποίοι όμως χρησιμοποιούνται ξεχωριστά. Σ' αυτήν ανήκουν επίσης περιπτώσεις στις οποίες ο ένας οφθαλμός είναι εμμετρωπικός ή ελαφρά υπερμετρωπικός, ενώ ο άλλος ελαφρά ή μέτρια μυωπικός. Ο μικρός ασθενής μαθαίνει γρήγορα να χρησιμοποιεί τον ένα οφθαλμό για μακριά και τον άλλο για κοντά ενώ ταυτόχρονα καταστέλλει συγχρόνως σε κάθε περίπτωση το είδωλο του ενός οφθαλμού.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο Η ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ

2.1 Εισαγωγή

Ο χώρος της παιδικής οφθαλμολογίας είναι εκτεταμένος και δύσκολος στην προσέγγιση του. Ο οφθαλμός αλλάζει συνεχώς καθώς περνά από την ανωριμότητα στην ωρίμανση. Αλλάζει συνεχώς η ανατομία, η φυσιολογία και η παθολογία του, καθώς η μία ηλικία διαδέχεται την άλλη.

Η ανατομική ανάπτυξη του παιδικού βολβού ολοκληρώνεται συνεχώς στα πρώτα δύο χρόνια της ζωής του. Η περαιτέρω καμπύλη ανατομικής ανάπτυξης του βολβού μέχρι την ενηλικίωση, γίνεται σχεδόν επίπεδη.

Το ανθρώπινο οπτικό σύστημα, εμφανίζει σχετική μόνον ωρίμανση κατά τη γέννηση. Η ανάπτυξη και τελείωση του πραγματοποιείται κατά τη διάρκεια της πρώτης δεκαετίας της ζωής του παιδιού. Οποιαδήποτε παθολογική κατάσταση των οφθαλμών, που θα εμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη της όρασης στα πρώτα δέκα χρόνια της ζωής του παιδιού, θα καταλήξει μόνιμα σε χαμηλή όραση(αμβλυωπία), εφόσον δεν αντιμετωπισθεί έγκαιρα.

Γι' αυτό και είναι απαραίτητη η οφθαλμολογική παρακολούθηση του παιδιού, από τη γέννηση του μέχρι την ηλικία των δέκα ετών. Όταν προκύπτει, οποιοδήποτε οφθαλμολογικό πρόβλημα, πρέπει να αντιμετωπίζεται χωρίς καθυστέρηση(Στάγκος,2002).

Γενικές αρχές στην οφθαλμολογική εξέταση του παιδιού

Η πρώτη οφθαλμολογική εξέταση είναι πολύ σημαντική για το παιδί. Πρέπει να είναι υποχρεωτική. Συνήθως γίνεται από τον παιδίατρο τις πρώτες μέρες κατά τη γέννηση του παιδιού. Εάν δημιουργηθούν υπόνοιες για την ύπαρξη παθολογικής κατάστασης, ο παιδίατρος πρέπει να ζητήσει αμέσως τη βοήθεια ειδικού οφθαλμιάτρου. Είναι όμως άγνωστο σε ποιο βαθμό ο παιδίατρος έχει την απαραίτητη εμπειρία. Για το λόγο αυτό πρέπει να καθιερωθεί η πρώτη αυτή εξέταση να γίνεται από εξειδικευμένο οφθαλμίατρο.

Κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους, το βρέφος πρέπει να ελεγχθεί εκ νέου οφθαλμολογικά (Εικόνα 2.1) και μάλιστα εφόσον υπάρχει οικογενειακό ιστορικό οφθαλμικής πάθησης, υψηλής αμετροπίας, ανισομετροπίας και αμβλυωπίας, στραβισμού. Οι λοιπές συνήθεις οφθαλμολογικές εξετάσεις πρέπει να γίνονται στην ηλικία των 2 ετών και των 4-5 ετών.



Εικόνα 2.1: Εξέταση αμετροπίας σε ηλικία 1 έτους (nechildrensvision.org/visiont)

Η οφθαλμολογική εξέταση του νεογέννητου

Η πρώτη οφθαλμολογική εξέταση του νεογνού αφορά στην ανατομική ακεραιότητα του οφθαλμού και είναι εκ των πραγμάτων μια αδρή μελέτη. Φωτίζοντας απλώς τον οφθαλμό του νεογνού με ένα φανό τσέπης ή με το φώς του οφθαλμοσκοπίου, μπορούν να υπάρξουν σημαντικές διαπιστώσεις.

α. Εξετάζεται το μέγεθος, το σχήμα και η θέση των οφθαλμών. Εύκολα μπορούν να ανακαλυφθούν συγγενείς ανωμαλίες όπως μικροφθαλμία, ανοφθαλμία κλπ.

β. Η εξέταση του κερατοειδούς έχει μεγάλη σημασία. Ελέγχεται η διαύγεια, το μέγεθος και η συμμετρία των δύο κερατοειδών.

Μεγάλοι οφθαλμοί με διάχυτη θόλωση του κερατοειδούς με έντονη φωτοφοβία είναι σημεία ύποπτα για πρωτοπαθές γλαύκωμα.

γ. Ο έλεγχος της κόρης στο νεογέννητο είναι εύκολη και συγχρόνως πολύ σπουδαία εξέταση.

- Με τον φανό τσέπης φωτίζεται η κόρη και εξετάζεται το σχήμα, το μέγεθος και η συμμετρία των δύο κορών. Ελέγχονται τα αντανακλαστικά της κόρης στο φώς.
- Εξετάζεται το χρώμα της κόρης που φυσιολογικά είναι μαύρο. Εάν η κόρη εμφανίζει γκρι-λευκή χροιά ή λευκάζουσα αντανάκλαση, υπάρχει δηλαδή λευκοκορία, αυτό είναι ένδειξη σοβαρής οφθαλμικής πάθησης.

Ο έλεγχος της κόρης μπορεί να γίνει και με το άμεσο οφθαλμοσκόπιο. Ο οφθαλμίατρος ή ο παιδίατρος παρατηρώντας την κόρη του νεογνού με το οφθαλμοσκόπιο, από απόσταση περίπου ενός μέτρου βλέπει τη ροζ ομοιογενή ανάκλαση, που προέρχεται από το βυθό. Εάν η ερυθρά κορική ανάκλαση διακόπτεται από σκοτεινές περιοχές ή είναι μαύρη, υπάρχει επιτακτική ένδειξη για περαιτέρω οφθαλμολογικό έλεγχο.

Οι πιο συχνές και σημαντικές αιτίες που δημιουργούν εικόνα λευκοκορίας είναι ο συγγενής καταρράκτης, το ρετινοβλάστωμα, η αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας (οπισθοφακική ινοπλασία). Σπανιότερες αιτίες είναι η παραμονή υπερπλαστικού πρωτογενούς υαλοειδούς, τα υπολείμματα υαλοειδικής αρτηρίας, η συγγενής αποκόλληση αμφιβληστροειδούς εξαιτίας υαλοειδοαμφιβληστροειδικής δυσπλασίας, μεγάλα κολοβώματα του χοριοειδούς και της οπτικής θηλής.

δ. Η οφθαλμοκίνηση του νεογέννητου δεν αξιολογείται.

Η οφθαλμοκινητική κατάσταση του νεογνού αξιολογείται μετά τον 4^ο μήνα της ζωής του.

Βασικές γνώσεις για την οφθαλμοκίνηση των νεογνών:

1. Τους δύο πρώτους μήνες της ζωής του, το νεογνό έχει ανώριμο οφθαλμοκινητικό σύστημα. Δεν προσηλώνει σταθερά, οι οφθαλμοί του κινούνται ασύντακτα και δεν ακολουθούν προσηλωτικούς στόχους παρά μόνο στιγμιαία. Οι οφθαλμοί έχουν τάση για εξωαπόκλιση που εξαφανίζεται μετά τον 6^ο με 8^ο μήνα.

2. Το αντανακλαστικό της προσήλωσης ολοκληρώνεται με το τέλος του τρίτου μήνα.

3. Η κλινική εικόνα του συγγενούς συγκλίνοντα στραβισμού δεν εμφανίζεται με τη γέννηση, αλλά μετά τον 3^ο μήνα.

4. Στον 4^ο μήνα έχουν μπει οι βάσεις για την καλή όραση, τη στερεοσκοπική όραση και την ταύτιση.

Μετά τον τέταρτο μήνα της ζωής, εάν το βρέφος δεν παρακολουθεί ένα φωτεινό στόχο ή ένα στόχο παιχνιδι ή το πρόσωπο της μητέρας του καθώς κινείται,

εάν εμφανίζει νυσταγμό ή στραβισμό ή κάποια διαταραχή στην οφθαλμοκινητικότητα, θα χρειαστεί ολοκληρωμένος οφθαλμολογικός έλεγχος.

Από τα περισσότερα συνηθισμένα προβλήματα στην ηλικία αυτή είναι ο συγγενής συγκλίνων στραβισμός. Είναι απαραίτητο, κάθε βρέφος με υπόνοια συγγενούς συγκλίνοντα στραβισμού να εξετάζεται οφθαλμολογικά αμέσως.

α) Είναι λανθασμένη η τακτική της αναμονής, μέχρι το βρέφος να μεγαλώσει μήπως και ο στραβισμός του υποχωρήσει. Μόνον ο ψευδοστραβισμός, που οφείλεται στον έντονο επίκανθο βελτιώνεται καθώς το πρόσωπο του βρέφους μεγαλώνει. Ο πραγματικός συγγενής στραβισμός δεν υποχωρεί.

β) Ο συγγενής συγκλίνων στραβισμός πρέπει να χειρουργηθεί μέχρι τον 18^ο μήνα ή το αργότερο μέχρι το τέλος του δεύτερου έτους ώστε το παιδί να έχει την ευκαιρία να αποκτήσει κάποια μορφή περιφερικής ταύτισης, η οποία θα διατηρήσει τα μάτια του ευθυγραμμισμένα για ολόκληρη τη ζωή του.

γ) Κάθε στραβισμός μπορεί να κρύβει δυνητικά παθολογικό βυθό, συγγενή καταρράκτη, ρετινοβλάστωμα, κακοήγη όγκο κόγχου και εγκεφάλου. Είναι αναγκαίο να βεβαιωθούμε ότι πρόκειται για απλό στραβισμό, που απλώς χρειάζεται την ειδική σωστή θεραπευτική.

Η οφθαλμολογική εξέταση στη διάρκεια του δεύτερου έτους της ζωής

Το παιδί στην ηλικία των 2 ετών πρέπει να υποβάλλεται σε οφθαλμολογική εξέταση ρουτίνας. Εάν εμφανίσει επίκτητο συγκλίνοντα στραβισμό πρέπει να εξετασθεί επείγοντως. Ο επίκτητος συγκλίνων στραβισμός που συνήθως εμφανίζεται μεταξύ 18 μηνών και 4 ετών, ανήκει στα πολύ επείγοντα οφθαλμολογικά περιστατικά.

Η όραση αποδεκατίζεται στον οφθαλμό που στραβίζει από 10/10 στο 1/10 ακόμη και σε διάστημα μιας εβδομάδας από την έναρξη του στραβισμού και εμφανίζεται αμβλυωπία.

Εμφάνιση στραβισμού σ' αυτή την ηλικία απαιτεί ταχύτατη αντιμετώπιση με κάλυψη, γυαλιά ή και εγχείρηση, ώστε να διατηρηθεί η προϋπάρχουσα αμφιωχρική ταύτιση και το καλό αποτέλεσμα να μείνει σταθερό.

Η ηλικία μεταξύ 3 και 4 ετών είναι η πιο κατάλληλη για να εξετασθεί οφθαλμολογικά κάθε παιδί, που δεν παρουσιάζει κάτι το ιδιαίτερο. Διότι υπάρχει ικανοποιητικός χρόνος για να αντιμετωπισθούν τα διαθλαστικά προβλήματα, που δεν έγιναν αντιληπτά.

Γενικός κανόνας: Σε περίπτωση που υπάρξει υπόνοια ή διαπίστωση κάποιας παθολογικής κατάστασης πρέπει να γίνεται εξέταση υπό μέθη σε πλήρως εξοπλισμένο με διαγνωστικά μέσα οφθαλμολογικό χειρουργείο(Στάγκος,2002).

Η συνήθης παιδο-οφθαλμολογική εξέταση

Τα παιδιά ανάλογα με το επίπεδο ανάπτυξης στις διάφορες ηλικίες και την αγωγή που έχουν από το σπίτι τους, εμφανίζουν μεγάλες διαφορές στην ικανότητα να συνεργασθούν και να ανταποκριθούν στις διάφορες οφθαλμολογικές εξετάσεις, οι οποίες πρέπει να είναι αντικειμενικές και να μη στηρίζονται στις απαντήσεις των παιδιών ηλικίας κάτω των πέντε ετών, που είναι σπάνια αξιόπιστες.

Το παιδί γρήγορα κουράζεται, γι' αυτό απαιτείται ταχύτητα αλλά και υπομονή κατά την εξέταση, χωρίς να θυσιάζεται η ακρίβεια.

Η εξέταση πρέπει να εκτελείται σε ευχάριστο περιβάλλον και να είναι ενδιαφέρουσα. Να διανθίζεται με αστεία, ώστε να δημιουργείται κλίμα άνεσης και εμπιστοσύνης.

Το ιστορικό

Η λήψη του ιστορικού είναι η αρχή για μια καλή οφθαλμολογική εξέταση του βρέφους ή του παιδιού.

Οι πληροφορίες για το ιστορικό δίδονται από τους γονείς και τα λοιπά μέλη της οικογένειας. Οι απαντήσεις των ίδιων των παιδιών είναι συνήθως αναξιόπιστες.

Οι ερωτήσεις πρέπει να αναφέρονται τόσο στην όραση, όσο και στη γενική υγεία και ανάπτυξη του παιδιού. Το μεγαλύτερο μέρος της κινητικής ανάπτυξης του παιδιού, κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους της ζωής του, εξαρτάται από την ανάπτυξη της όρασης.

Πολλές από τις παιδικές οφθαλμικές παθήσεις είναι συγγενείς και συχνά κληρονομικές. Οι γονείς αναγνωρίζουν συχνά τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά και τα αναφέρουν. Πολύ συχνά, ο οφθαλμίατρος πρέπει να εκμαιεύσει αυτές τις πληροφορίες με ειδικές ερωτήσεις, πολύ προσεκτικά, διότι πολλοί γονείς εκδηλώνουν συναισθήματα ενοχής και ντρέπονται για την κληρονομική πάθηση.

Ερωτήσεις για τα άλλα μέλη της οικογένειας σε σχέση με οφθαλμικά προβλήματα όπως τύφλωση, χαμηλή όραση, ανάγκη για χοντρά γυαλιά, δυσκολία κίνησης σε χαμηλό φωτισμό, φωτοφοβία, βλάβες χρωματικής αντίληψης, τεμπέλικο μάτι (αμβλυωπία), στραβισμό, νυσταγμό, λευκοκορία, ιστορικό οφθαλμολογικής επέμβασης. Στο οικογενειακό ιστορικό αναζητάται συστηματική πάθηση, που συνοδεύεται με οφθαλμικές ανωμαλίες.

Το προγεννητικό και περιγεννητικό ιστορικό είναι επίσης σημαντικό και πρέπει να ερευνάται με ειδικές ερωτήσεις για την εγκυμοσύνη, τον τοκετό, ηλικία κύησης, βάρος γέννησης και την υγεία του νεογνού. Επίσης για φάρμακα ή ασθένεια κατά την εγκυμοσύνη.

Έρευνα για χρήση φαρμάκων με δυνατότητα τερατογένεσης και χρήση ουσιών όπως η αιθυλική αλκοόλη είναι μεγάλης σημασίας ιδιαίτερα σε παιδιά, που εμφανίζουν δυσμορφικά χαρακτηριστικά.

Η σημασία της προωρότητας και η σχέση της με την αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας. Συνήθως οι γονείς ξεχνούν να αναφέρουν την προωρότητα, όταν το παιδί τους βγει από το νοσοκομείο και αναπτύσσεται ικανοποιητικά. Τα πρόωρα παιδιά εμφανίζουν πολύ συχνά συγγενή συγκλίνοντα στραβισμό και υψηλές αμετρωπίες.

Η οπτική συμπεριφορά ενός παιδιού επικεντρώνεται συχνά στις συνήθειες του γύρω από το παιχνίδι. Ένα παιδί με πτωχή όραση κρατά το παιχνίδι 2 με 5,5 εκατοστά μπροστά από το ένα ή και τα δύο μάτια, κατά τέτοιο τρόπο ώστε να αυξάνει την όραση του. Αυτό το παιδί δεν ενδιαφέρεται για την τηλεόραση ή κάθετα πολύ κοντά στην οθόνη.

Τα παιδιά συνήθως παραπονιούνται για επώδυνα συμπτώματα, αλλά σπάνια αναφέρονται σε ετερόπλευρη απώλεια όρασης.

Τα παιδιά επίσης εκφράζουν πολύ λίγα παράπονα για αμφοτερόπλευρη, αργή, προοδευτική απώλεια όρασης, ακόμα και εάν η ελάττωση της όρασης είναι πολύ σοβαρή. Αυτό οφείλεται στην αξιοσημείωτη προσαρμοστική ικανότητα των παιδιών και στην πλαστικότητα του οπτικού εγκεφάλου.

Η παρατήρηση

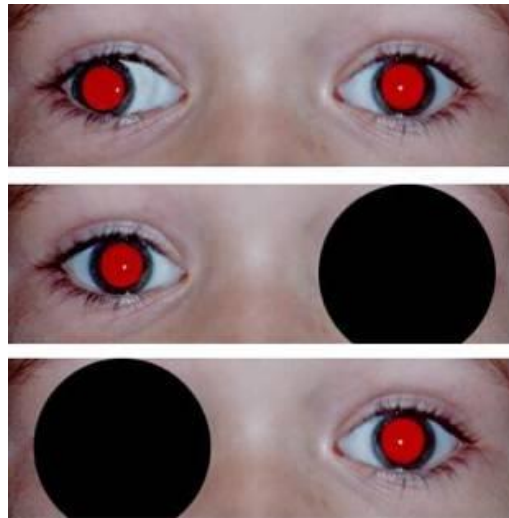
Ο οφθαλμίατρος παρατηρεί από μακριά το παιδί, την ώρα που είναι απασχολημένο με παιχνίδια ή πίνει χαλαρωμένο το γάλα του ή τρώει. Αυτή είναι η πιο κατάλληλη στιγμή για να βγουν συμπεράσματα για τη γενική φυσική εμφάνιση του παιδιού, τη συμπεριφορά του, τη σβελλάδα του και την εξυπνάδα του. Με την

προσεκτική παρατήρηση αντιλαμβανόμαστε έκδηλο στραβισμό, τον υπάρχοντα νυσταγμό και ασυνήθη κάμψη της κεφαλής ή στροφή του προσώπου.

Έλεγχος της οφθαλμοκινητικότητας

α. Το Hirschberg test

Και τα δύο μάτια φωτίζονται ταυτόχρονα με το φως του άμεσου οφθαλμοσκοπίου ή φανού τσέπης. Ελέγχονται οι φωτεινές αντανάκλασεις από τους κερατοειδείς, που φυσιολογικά βρίσκονται περίπου στο κέντρο της κάθε κόρης. Εάν υπάρχει παρέκκλιση του ενός ματιού, η κερατοειδική αντανάκλαση στο μάτι αυτό θα είναι παρεκτοπισμένη από το κέντρο της κόρης, κροταφικά στον συγκλίνοντα στραβισμό(Εικόνα 2.2).



Εικόνα 2.2: Εξέταση με Hirschberg test(apps.scco.edu)

β. Το Bruckner test

Με το φως του άμεσου οφθαλμοσκοπίου, και από απόσταση 1m φωτίζονται ταυτόχρονα οι δύο κόρες (μη μυδριασμένες), και ελέγχονται οι ερυθρές αντανάκλασεις που προέρχονται από το βυθό. Εάν η ένταση του φωτισμού της αντανάκλασης στο ένα μάτι είναι εντονότερη, τότε είναι πιθανόν, να υπάρχει στραβισμός στο μάτι με την εντονότερη αντανάκλαση. Η εξέταση αυτή είναι πολύ χρήσιμη στην ανεύρεση στραβισμού μικρής γωνίας που μπορεί να διαλάθει την προσοχή του εξεταστή.

γ. Έλεγχος της κινητικότητας των ματιών στις διάφορες βλεμματικές θέσεις

Επίσης εξετάζεται η σύγκλιση και μετριέται η απόσταση από το εγγύς σημείο σύγκλισης σε cm.

δ. Δοκιμασίες κάλυψης

Είναι συνετό σε κάθε οφθαλμολογική εξέταση να γίνεται πάντα ένα γρήγορο cover test για κοντά και μακριά, καλύπτοντας κάθε μάτι με τη σειρά για μόλις μερικά δευτερόλεπτα, ώστε να είναι ελάχιστη η διάσπαση της ταύτισης για την διαπίστωση έκδηλου στραβισμού.

- Δοκιμασία κάλυψης –αποκάλυψης (cover- uncover test)
- Δοκιμασία επαλλάσσουσας κάλυψης (alternative cover test)

Απλές και ακριβείς μέθοδοι, για τη διάγνωση του λανθάνοντα και του έκδηλου στραβισμού καθώς και για τη μέτρηση της γωνίας του στραβισμού.

Η οπτική λειτουργία

Η μελέτη της οπτικής λειτουργίας βασίζεται σε ποικιλία εξετάσεων: εξέταση της οπτικής οξύτητας, της διόφθαλμης όρασης, της χρωματικής αντίληψης και των οπτικών πεδίων. Η πλειονότητα αυτών των εξετάσεων είναι υποκειμενικές και είναι δύσκολο, σχεδόν ακατόρθωτο, να εφαρμοστούν στα πολύ μικρά παιδιά, στα νοητικά καθυστερημένα παιδιά και στα μη συνεργάσιμα. Η αξιοπιστία των απαντήσεων των παιδιών είναι μικρή. Μερικές φορές τα παιδιά επιθυμούν να ευχαριστήσουν τον εξεταστή και τους γονείς τους και ή κρυφοκοιτάζουν με το καλυμμένο μάτι ή αποστηθίζουν τις απαντήσεις.

Η εξέταση της οπτικής οξύτητας

Για τον υπολογισμό της οπτικής οξύτητας τα παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη διαιρούνται σε 3 ομάδες ανάλογα με την ηλικία τους. Ανάλογη είναι και η τεχνική της εξέτασης που θα χρησιμοποιηθεί. Οι ομάδες αυτές είναι:

1. από τη γέννηση μέχρι την ηλικία των 3 ετών.
2. από την ηλικία των 3 ετών μέχρι 6 ετών.
3. από την ηλικία των 6 ετών και πάνω.

1. Η μελέτη της οπτικής λειτουργίας των παιδιών από τη γέννηση μέχρι την ηλικία των 3 ετών

Νεογνά και παιδιά ηλικίας μέχρι 3 ετών καθώς και μεγαλύτερα παιδιά με νοητική υστέρηση αδυνατούν να ανταποκριθούν σε υποκειμενικές εξετάσεις της οπτικής οξύτητας. Η οπτική οξύτητα σε τέτοιες περιπτώσεις αξιολογείται με αντικειμενικές μεθόδους:

α) Μελέτη της προσήλωσης

Η κύρια κλινική αντικειμενική εξέταση της οπτικής οξύτητας στο βρέφος, είναι η μελέτη της ικανότητας του “να προσηλώνει και να παρακολουθεί” ένα στόχο στις διάφορες βλεμματικές θέσεις. Όταν υπάρχει έκδηλος στραβισμός, η ελεύθερη επαλλαγή της προσήλωσης είναι απόδειξη ίσης οπτικής οξύτητας στα δύο μάτια. Παρατηρούμε επίσης τις αντιδράσεις του βρέφους όταν καλύπτεται το ένα μάτι: αντιδρούν ιδιαίτερα όταν καλύπτεται ο υγιής οφθαλμός.

Από την ηλικία των 3 μηνών τα πιο πολλά φυσιολογικά νεογνά αρχίζουν να προσηλώνουν αρκετά σταθερά και να παρακολουθούν ένα ανθρώπινο πρόσωπο καθώς και μικρά παιχνίδια.

Από την ηλικία των 6 μηνών τα πιο πολλά βρέφη προσηλώνουν σε κινούμενα παιχνίδια σε απόσταση 6 μέτρων.

Κινήσεις αναζητήσεως ή νυσταγμός υποδηλώνουν ότι το αντανακλαστικό της προσήλωσης δεν αναπτύχθηκε φυσιολογικά στους 4 πρώτους μήνες της ζωής του παιδιού εξαιτίας παθολογικής αιτίας. Το παιδί αυτό εμφανίζει πολύ χαμηλή όραση και βαθιά αμβλυωπία, σχεδόν μη αναστρέψιμη.

β) Εκλεκτικό κοίταγμα (preferential looking)

Η εξέταση αυτή είναι αποτελεσματική για τον προσδιορισμό της οπτικής οξύτητας σε βρέφη μέχρι 9 μηνών. Στηρίζεται στη διαπίστωση ότι τα βρέφη προτιμούν να κοιτάζουν επιφάνειες με σχέδια αντί για ομοιόμορφες επιφάνειες.

Το βρέφος τοποθετείται μπροστά σε δύο οθόνες, που σχηματίζουν γωνία, σε απόσταση 45cm. Η μία οθόνη είναι ομοιόμορφη ενώ στην άλλη οθόνη προβάλλεται

μία σειρά διαδοχικών μαύρων και λευκών ταινιών. Συνεχώς, μεταβάλλεται, το πλάτος των ταινιών, η απόσταση μεταξύ των ταινιών, καθώς και η οθόνη στην οποία προβάλλονται. Ένας κρυμμένος παρατηρητής παρακολουθεί το βρέφος και καταγράφει την πλευρά προς την οποία κοιτάζει και πόσες φορές προσηλώνει στη σωστή οθόνη.

γ) Οπτικά προκλητά δυναμικά

Όταν ένα φυσιολογικό άτομο κοιτάζει ένα στόχο με μορφή διαδοχικών ασπρόμαυρων ταινιών ή σκακίερα, δημιουργούνται μικρές μεταβολές του ηλεκτρικού δυναμικού του φλοιού του ινιακού λοβού, που μπορούν να καταγράφονται με ηλεκτρόδια τοποθετημένα στο κρανίο. Προοδευτικά μειώνεται το μέγεθος του στόχου, μέχρις ότου δεν παρατηρείται μεταβολή του ηλεκτρικού δυναμικού. Το μέγεθος του στόχου ονομάζεται και διαστηματική συχνότητα και εκφράζει τον αριθμό των ταινιών σε ένα ορισμένο διάστημα. Καταγράφεται η μεγαλύτερη διαστηματική συχνότητα (μικρότερο μέγεθος στόχου) που προκαλεί μεταβολή του ηλεκτρικού δυναμικού.

δ) Οπτικοκινητικός νυσταγμός

Νυσταγμός εμφανίζεται σε κάθε φυσιολογικό άτομο, που μπροστά από τα μάτια του περνούν εναλλασσόμενες άσπρες και μαύρες ταινίες. Η βραδεία φάση είναι προς τη πλευρά που μετακινούνται οι ταινίες, και οφείλεται στην προσήλωση των ματιών σε μία από αυτές. Η ταχεία φάση είναι προς την αντίθετη κατεύθυνση, και εμφανίζεται καθώς τα μάτια αφήνουν την ταινία που παρακολουθούν για να επαναπροσηλώσουν στην επόμενη.

Για την εκτέλεση της μεθόδου χρησιμοποιείται ένα περιστρεφόμενο τύμπανο με μαύρες και άσπρες ταινίες διαδοχικά αποτυπωμένες στην επιφάνεια του. Τελευταία χρησιμοποιείται και οθόνη τηλεόρασης όπου εμφανίζονται μετακινούμενες ταινίες, ενώ οι οφθαλμικές κινήσεις καταγράφονται με ηλεκτρονυσταγμογράφημα. Τα φυσιολογικά νεογνά, τα μικρότερα των 3 μηνών, τα βρέφη με συγγενή στραβισμό, τα παιδιά που δεν αποκτούν περιφερική ταύτιση μετά την εγχείρηση στραβισμού και γενικά τα παιδιά χωρίς ταύτιση και στερεοσκοπική όραση, εμφανίζουν ασυμμετρία του οπτικοκινητικού νυσταγμού.

Υπάρχει τάση δημιουργίας του νυσταγμού κατά την κίνηση του τύμπανου από κροταφικά προς τα ρινικά ενώ η απάντηση στη κίνηση από ρινικά προς κροταφικά είναι ελαττωμένη ή απουσιάζει.

ε) Κυκλοπληγική διάθλαση

Ο υπολογισμός της διάθλασης με τη σκιασκοπία αφού προηγηθεί κυκλοπληγία, γνωστοποιεί εάν το βρέφος έχει φυσιολογική για την ηλικία του αμετρωπία ή υψηλή ανισομετρωπία(Εικόνα 2.3). Έτσι ο οφθαλμίατρος είναι εύκολο να προβλέψει την ομαλή εξέλιξη ωρίμανσης του οπτικού συστήματος του συγκεκριμένου βρέφους, γνωρίζοντας τη διάθλαση, ελέγχοντας τη διαύγεια των προσθίων μορίων με διακορικό φωτισμό, τη γενική κατάσταση του οφθαλμού και τη γενική κατάσταση του βρέφους.



Εικόνα 2.3: Υπολογισμός διάθλασης με σκιασκοπία(klick-durchblick.de)

2. Μελέτη οπτικής λειτουργίας στην προσχολική ηλικία, 3 μέχρι 6 ετών

Στα φυσιολογικά παιδιά, ηλικίας 3 με 6 ετών, η οπτική οξύτητα μπορεί να μετρηθεί με υποκειμενικές μεθόδους.

Κυκλοφορούν πολλά διαφορετικά οπτότυπα με εικόνες ή με το “E” για διάφορες αποστάσεις. Στο παιχνίδι του “E” οι αριθμοί του οπτότυπου έχουν αντικατασταθεί με το γράμμα E, του οποίου τα σκέλη στρέφονται σε διάφορες κατευθύνσεις. Το παιδί μαθαίνει σαν παιχνίδι να δείχνει με το χέρι του ή με ένα μεγάλο πλαστικό E που κρατάει, την κατεύθυνση προς την οποία είναι στραμμένα τα σκέλη του E. Για το παιχνίδι του E συνήθως συνεργάζονται παιδιά μεγαλύτερα των 4,5 ετών.

Η δοκιμασία Sheridan – Gardiner. Υπάρχει ένα βιβλίο με κάρτες, που το κρατάει ο εξεταστής. Κάθε μια κάρτα έχει αποτυπωμένο ένα γράμμα. Το μέγεθος του γράμματος αντιστοιχεί σε μια τιμή οπτικής οξύτητας. Ο εξεταζόμενος κρατά ένα πίνακα με όλα τα γράμματα που βρίσκονται στις κάρτες. Ο μικρός εξεταζόμενος αναγνωρίζει το γράμμα, που κάθε φορά του επιδεικνύει ο εξεταστής από απόσταση 6m.

Οι κάρτες του Allen. Επιδεικνύονται κάρτες με μεμονωμένες εικόνες σε διάφορες αποστάσεις, που αντιστοιχούν στις διάφορες τιμές οπτικής οξύτητας.

Πάντα πρέπει να λαμβάνεται υπ’ όψιν το φαινόμενο πολλαπλών συμβόλων κατά την εξέταση της οπτικής οξύτητας στα παιδιά με αμβλυωπία: η οπτική οξύτητα που ανευρίσκεται με μεμονωμένα σύμβολα είναι συχνά καλύτερη από αυτή που ανευρίσκεται όταν επιδεικνύονται πολλά σύμβολα ταυτόχρονα.

3.Μελέτη οπτικής οξύτητας σε παιδιά, τα μεγαλύτερα των 6 ετών

Για τα φυσιολογικά παιδιά, τα μεγαλύτερα των 6 ετών, χρησιμοποιείται το οπτότυπο του Snellen, που χρησιμοποιείται για τους ενήλικες. Είναι δυνατή η λήψη της οπτικής οξύτητας υποκειμενικά, τόσο για κοντά όσο και για μακριά.

Εξέταση της χρωματικής αντίληψης

Σχεδόν το 7% των φυσιολογικών αγοριών εμφανίζει ανωμαλίες στην όραση των χρωμάτων.

Οι ανωμαλίες της χρωματικής αντίληψης είναι οι πλέον συνήθεις οφθαλμικές ανωμαλίες που γενετικά προσβάλλουν τους άρρενες.

Η πρώιμη ανακάλυψη των διαταραχών της χρωματικής αντίληψης είναι σημαντική για την αντιμετώπιση τυχόν προβλημάτων στη σχολική εργασία, αλλά και για την επιλογή της μελλοντικής εργασίας.

Η εξέταση γίνεται με τους ισοχρωματικούς πίνακες του Ishihara, στους οποίους μια σειρά από έγχρωμες κουκίδες όμοιας πυκνότητας και κοκκινωπού ή πρασινωπού χρώματος, τοποθετημένες ανάμεσα σε κουκίδες άλλων χρωμάτων και διαφορετικής φωτεινότητας, σχηματίζουν αριθμούς τους οποίους αντιλαμβάνονται άτομα με φυσιολογική όραση. Ασθενείς στους οποίους η χρωματική αντίληψη είναι παθολογική διακρίνουν διαφορετικούς αριθμούς ή δεν μπορούν να διακρίνουν κανέναν αριθμό. Η δοκιμασία αυτή είναι σχεδιασμένη για τη διάγνωση ανωμαλιών του κόκκινου-πράσινου(Στάγκος,2002).

Εξέταση της στερεοσκοπικής όρασης

Η στερεοσκοπική όραση βασίζεται στο φαινόμενο της αμφιβληστροειδικής αντιστοιχίας: για κάθε σημείο του αμφιβληστροειδούς του ενός οφθαλμού υπάρχει αντίστοιχο σημείο του αμφιβληστροειδούς του άλλου οφθαλμού στο οποίο θα πρέπει να προβάλλεται η ίδια εικόνα, ώστε οι δύο εικόνες να ταυτίζονται και να γίνονται αντιληπτές ως μία.

Η στερεοσκοπική όραση είναι το υψηλότερο επίπεδο της διόφθαλμης λειτουργίας και απαιτεί ως προϋπόθεση, την καλή οπτική οξύτητα σε κάθε οφθαλμό, την ταυτόχρονη αντίληψη και την ταύτιση.

Οι δοκιμασίες που χρησιμοποιούνται για τον έλεγχο της στερεοσκοπικής όρασης ελέγχουν συγχρόνως και την ταύτιση. Εάν υπάρχει στερεοσκοπική όραση, υπάρχει πάντα κάποιος βαθμός ταύτισης.

Η στερεοσκοπική οξύτητα μετριέται σε δευτερόλεπτα τόξου (sec/arc). Όσο μικρότερη είναι αυτή η τιμή, τόσο καλύτερη είναι η στερεοσκοπική οξύτητα. Στερεοσκοπική οξύτητα 40 sec/arc σημαίνει αμφιβοθρική διόφθαλμη όραση.

Στις περισσότερες δοκιμασίες που είναι διαθέσιμες για τον έλεγχο της στερεοσκοπικής όρασης, χρησιμοποιούνται δισδιάστατες εικόνες, που με διάφορα τεχνάσματα δημιουργούν τη διαφορά των δύο αμφιβληστροειδικών εικόνων, η οποία απαιτείται για την αίσθηση του βάθους.

Η πλειονότητα των δοκιμασιών χρησιμοποιείται στην κοντινή προσήλωση. Υπάρχουν και ορισμένες δοκιμασίες που λειτουργούν στη μακρινή προσήλωση.

Οι δοκιμασίες για τη στερεοσκοπική οξύτητα σπάνια εφαρμόζονται σε παιδιά μικρότερα των 4 ετών. Γενικά θεωρούνται αξιόπιστες, όταν εκτελούνται σε παιδιά ηλικίας 5 και 6 ετών.

- α) Δοκιμασία Titmus
- β) Δοκιμασία με διάσπαρτες κηλίδες (Random dot)
 - Δοκιμασία TON
 - Lang stereo test
 - Frisby test
- γ) Συνοπτοφόρος

Δοκιμασίες ταύτισης

Η ταύτιση αναφέρεται στη φλοιϊκή εντόπιση των εικόνων που προέρχονται από αντίστοιχα αμφιβληστροειδικά σημεία.

Οι κλινικές δοκιμασίες που συνήθως χρησιμοποιούνται για τη μελέτη του αισθητηριακού τμήματος της ταύτισης είναι η δοκιμασία του Worth (Worth four-dot test) και τα γυαλιά του Bagolini (Bagolini striated glasses).

Η εκτίμηση της διάθλασης με κυκλοπληγία

Η εκτίμηση της διάθλασης με κυκλοπληγία αποτελεί ένα σημαντικό τμήμα της παιδιατρικής οφθαλμολογικής εξέτασης. Η πολύ μεγάλη προσαρμοστική ικανότητα των νεογνών και των παιδιών οδηγεί σε αναξιόπιστα αποτελέσματα με την απλή εξέταση της διάθλασης με σκιασκοπία. Γι' αυτό και απαιτείται κυκλοπληγία και αντικειμενικές τεχνικές για το σωστό υπολογισμό της διάθλασης του παιδιού. Είναι βασική αρχή ότι για την πρώτη χορήγηση γυαλιών σε παιδιά ηλικίας μέχρι 8 ετών, πρέπει να προηγείται σκιασκοπία με κυκλοπληγία. Διαφορετικά είναι μεγάλος ο κίνδυνος να δοθούν λανθασμένα γυαλιά εξαιτίας της μεγάλης προσαρμοστικής ικανότητας των παιδιών.

Η σκιασκοπία με κυκλοπληγία είναι τεχνική απλή, σίγουρη και επαναλαμβανόμενη. Η διάθλαση μπορεί να υπολογισθεί αντικειμενικά, χωρίς την υποκειμενική συμμετοχή του μικρού ασθενούς, σε κάθε ηλικία και από τους πρώτους μήνες της ζωής του, εφόσον υπάρχει ειδικός λόγος. Έτσι γρήγορα και εύκολα γίνεται γνωστό εάν το βρέφος ή το νήπιο έχει μεγάλη αμετρωπία ή ανισομετρωπία, που θα οδηγήσουν το εύπλαστο οπτικό σύστημα, σε αμφοτερόπλευρη ή μονόπλευρη αμβλυωπία, εφόσον δεν δοθεί η σωστή οπτική διόρθωση.

Τα κυκλοπληγικά φάρμακα που συνήθως χρησιμοποιούνται είναι τα ακόλουθα:

α) Κυκλοπεντολάτη (Cyclogyl 0,5%, 1%, και 2%)

Χρησιμοποιείται σε παιδιά μικρότερα των 9 ετών. Ο ασθενής εξετάζεται 30 λεπτά μετά την ενστάλαξη των σταγόνων. Σε παιδιά κάτω του ενός έτους, ενσταλάζεται κολλύριο κυκλοπεντολάτης 0,5%.

β) Ατροπίνη (Atropine 0,5% και 1%)

Η ατροπίνη χρησιμοποιείται σε ασθενείς με πολύ σκούρη ίριδα, που δεν μυδριάζονται σωστά με κυκλοπεντολάτη. Επίσης στις περιπτώσεις που ανευρίσκεται υπερμετρωπία μεγαλύτερη από 5,0 D με χρήση κυκλοπεντολάτης, επαναλαμβάνεται η σκιασκοπία με σταγόνες ατροπίνης.

Η ατροπίνη αποφεύγεται εξαιτίας των παρενεργειών της: Συχνά εμφανίζεται έντονο ερύθημα στο πρόσωπο με ή χωρίς πυρετό, που οδηγεί σε αναγκαστική διακοπή του φαρμάκου. Άλλες ανεπιθύμητες ενέργειες της ατροπίνης είναι η αγγειοδιαστολή, ταχυκαρδία, πτώση της αρτηριακής πίεσης, ξηροστομία, μείωση της κινητικότητας του εντέρου και παροδικές διαταραχές από το κεντρικό νευρικό σύστημα. Παιδιά με σύνδρομο Down είναι πολύ ευαίσθητα στην ατροπίνη.

γ) Τροπικαμίδη (Tropicaxal 0,5%, 1%)

Συνήθως χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με κυκλοπεντολάτη. Η κυκλοπληγική δράση της τροπικαμίδης είναι ανεπαρκής και δεν διαρκεί περισσότερο από 20 λεπτά.

Ο έλεγχος του βυθού του οφθαλμού (Εικόνα 2.4)

1. Σε κάθε οφθαλμολογική εξέταση νεογνού ή παιδιού είναι απαραίτητος ο έλεγχος του βυθού με μυδρίαση.



Εικόνα 2.4: Εξέταση του βυθού με οφθαλμοσκόπηση(optometrist.com.au)

2. Μετά τον τέταρτο μήνα της ζωής εάν το βρέφος συνεχίζει να μην παρακολουθεί ένα φωτεινό στόχο παιχνίδι, απαιτείται έλεγχος του βυθού επείγοντως.

3. Δυνητικά κάθε στραβισμός, ιδιαίτερα ο αποκλίνων μπορεί να κρύβει παθολογικό βυθό, συγγενή καταρράκτη, ρετινοβλάστωμα, συγγενής γλαύκωμα κ.α. Είναι αναγκαίο να βεβαιωθούμε ότι ο βυθός είναι φυσιολογικός και ότι πρόκειται για έναν απλό στραβισμό.

4. Με τη χρήση του έμμεσου οφθαλμοσκοπίου και φακό ισχύος 28 D, που δίνει μεγάλο πεδίο με μικρή μεγέθυνση, ελέγχουμε κυρίως τον οπίσθιο πόλο. Όταν χρειαζόμαστε περισσότερες πληροφορίες για τη θηλή και την ωχρά, χρησιμοποιούμε φακούς 20 και 14 D ή εξετάζουμε το παιδί με το άμεσο οφθαλμοσκόπιο για μεγαλύτερη μεγέθυνση.

Η εξέταση στη σχισμοειδή λυχνία

Η εξέταση στη σχισμοειδή λυχνία είναι ουσιώδης αλλά συχνά παραβλέπεται, στα μικρά παιδιά (Εικόνα 2.5). Τα βρέφη και τα πολύ μικρά παιδιά πλησιάζουν ενίοτε τη σχισμοειδή λυχνία με ενδιαφέρον. Η φορητή σχισμοειδή λυχνία χειρός είναι εξαιρετική λύση για την εξέταση των προσθίων μορίων των παιδιών που δεν συνεργάζονται ή όταν η χρήση της είναι απαραίτητη στο χειρουργείο ή στην παιδιατρική κλινική.



Εικόνα 2.5: Εξέταση με σχισμοειδή λυχνία(optometry.co.uk)

Η εξέταση στη σχισμοειδή είναι ιδιαίτερα χρήσιμη για την εξέταση βρεφών με νυσταγμό: π.χ. παιδιά με νυσταγμό που οφείλεται σε αλφισμό εμφανίζουν διαφανείς περιοχές στην ίριδα κατά τον φωτισμό.

Άλλες επίσης ενδείξεις είναι η εξακρίβωση της θέσης μιας θόλωσης στον κερατοειδή ή στον πρόσθιο θάλαμο, φακό ή υαλοειδές, η εξέταση για ξένα σώματα και η απόπτωση επιθηλίου του κερατοειδούς, η ανεύρεση ανωμαλιών του κερατοειδούς, όπως ρωγμές στη δεσκεμέτιο μεμβράνη στο συγγενές γλαύκωμα και για τη μελέτη του επιπεφυκότα(Φωτεινάκης,2000).

Η τονομέτρηση

Η ενδοφθάλμια πίεση πρέπει να μετριέται σε όλα τα βρέφη και τα παιδιά στα οποία υπάρχει υποψία αυξημένης ενδοφθάλμιας πίεσης. Ενδείξεις είναι το οικογενειακό ιστορικό συγγενούς ή παιδικού γλαυκώματος, η παρουσία πάθησης γνωστής ότι συνοδεύεται με το παιδικό γλαύκωμα.

Επί πλέον ορισμένα αντικειμενικά ευρήματα υποδηλώνουν κίνδυνο αυξημένης ενδοφθάλμιας πίεσης:

- Φωτοφοβία
- Μεγάλοι και θολοί κερατοειδείς
- Ανωμαλίες του προσθίου ημιμορίου
- Καταρράκτης
- Παραμονή πρωτογενούς υπερπλαστικού υαλοειδούς
- Μικροκερατοειδής, μικρόφθαλμος
- Μεγάλη κοίλανση οπτικού νεύρου
- Υψηλή μυωπία
- Ασύμμετρη υπερμετρωπία

Στα μικρά παιδιά εύκολες αλλά όχι και τελείως αξιόπιστες είναι οι μέθοδοι με το tonopen και το τονόμετρο αέρα. Εάν είναι αδύνατη η συνεργασία για τη μέτρηση της πίεσης στο εξεταστήριο, η εξέταση πρέπει να γίνει υπό μέθη ή με αναισθησία με το τονόμετρο του Perkins.

ΜΕΡΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ: ΠΑΘΟΛΟΓΙΕΣ ΟΦΘΑΛΜΩΝ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΤΩΝ ΒΛΕΦΑΡΩΝ

3.1 Επιβλέφαρο

Στο επιβλέφαρο μια επιπλέον οριζόντια σειρά δέρματος εξαπλώνεται κατά μήκος του ελεύθερου βλεφαρικού χείλους και οι βλεφαρίδες λαμβάνουν κάθετη κατεύθυνση, κυρίως ρινικά (Εικόνα 3.1), αλλά δεν πρέπει να συγχέεται με το σπανιότερο συγγενές εντρόπιο. Όταν η πτυχή του δέρματος ελχθεί προς τα κάτω, οι βλεφαρίδες γυρίζουν προς τα έξω και το βλέφαρο λαμβάνει την κανονική του όψη. Στην περίπτωση του συγγενούς εντρόπιου όμως, ολόκληρο το βλέφαρο θα ελχθεί μακριά από το βολβό. Οι περισσότερες περιπτώσεις αποκαθίστανται αυτόματα με το χρόνο. Το επιβλέφαρο είναι πολύ συχνό σε άτομα της κίτρινη φυλής.

Θεραπεία

Η θεραπευτική αντιμετώπιση περιλαμβάνει εκτομή λωρίδας δέρματος και μυός και καθήλωση της δερματικής αύλακας στον ταρσό. Η θεραπεία αυτή εφαρμόζεται σε λίγες επιμένουσες περιπτώσεις.



Εικόνα 3.1: Αμφοτερόπλευρο επιβλέφαρο (www.consultant360.com)

3.2 Συγγενές κολόβωμα

Το κολόβωμα είναι ένα σπάνιο, ετερόπλευρο ή αμφοτερόπλευρο, μερικού ή ολικού πάχους έλλειμμα του βλεφάρου. Συναντάται είτε ως μεμονωμένο εύρημα, συνήθως στην ένωση του έσω και μέσου τριτημορίου του άνω βλεφάρου, είτε σε συνδυασμού με άλλες συγγενείς ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο Goldenhar και οι διαταραχές διάπλασης του δακρυϊκού συστήματος, οπότε και εμφανίζεται στο κάτω βλέφαρο.

Θεραπεία

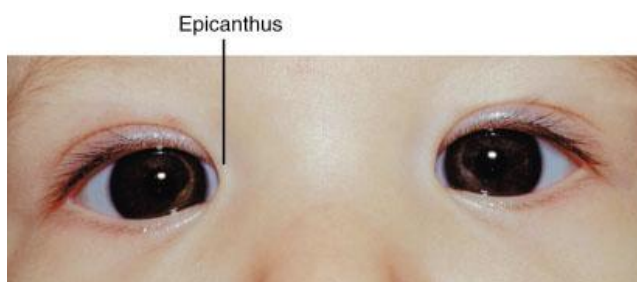
Η θεραπευτική αντιμετώπιση μικρών και μεσαίου μεγέθους ελλειμμάτων γίνεται με απ' ευθείας χειρουργική συρραφή, ενώ μεγαλύτερα ελλείμματα απαιτούν ελεύθερα δερματικά μοσχεύματα και μετακινούμενους κρημούς.

3.3 Επίκανθος

Ο επίκανθος είναι ένα πολύ συχνό εύρημα, συνήθως αμφοτερόπλευρο, αποτελούμενο από κατακόρυφες πτυχές του δέρματος οι οποίες εκτείνονται από το άνω ή κάτω βλέφαρο προς τον έσω κανθό. Δημιουργείται λόγω καθυστερημένης διάπλασης των οστών του προσωπικού κρανίου ή αποτελεί απλώς πτυχή δέρματος και υποδόριου ιστού. Δίνει την εικόνα τηλέκανθου (αυξημένη απόσταση μεταξύ των έσω κανθών) και την ψευδή εντύπωση εσωτροπίας. Η εμφάνιση του γίνεται λιγότερο έντονη με την ανάπτυξη του προσώπου και η χειρουργική θεραπεία αποβλέπει μόνον στην αισθητική αποκατάσταση.

Κατάταξη

- Υπερβλεφαρικός. Οι πτυχές ανέρχονται επάνω από την οφρύ και επεκτείνεται προς τα κάτω στην κροταφική πλευρά της μύτης. Το είδος αυτό επίκανθου είναι σπάνιο.
- Βλεφαρικός. Είναι ο πιο κοινός στην καυκάσια φυλή. Οι πτυχές διαμοιράζονται συμμετρικά μεταξύ του άνω και κάτω βλεφάρου (Εικόνα 3.2).
- Ταρσικός. Είναι ο πιο κοινός στην κίτρινη φυλή. Οι πτυχές αρχίζουν στο έξω τμήμα του άνω βλεφάρου και επεκτείνονται ρινικά πριν σβήσουν.
- Ανάστροφος. Σ' αυτό το είδος οι πτυχές αρχίζουν από το κάτω βλέφαρο και επεκτείνονται προς τα άνω στην περιοχή του έσω κανθού. Σχετίζεται με το σύνδρομο της βλεφαροφίμωσης (Εικόνα 3.3).



Εικόνα 3.2: Βλεφαρικός επίκανθος και ψευδο-εσωτροπία (medicine.academic.ru)



Εικόνα 3.3: Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης με ανάστροφο επίκανθο (webeye.opthth.uiowa.edu)

3.4 Τηλέκανθος

Ο τηλέκανθος είναι μια σπάνια κατάσταση στην οποία υπάρχει μεγάλη απόσταση μεταξύ των έσω κανθών, σαν αποτέλεσμα παθολογικά επιμηκυνθέντων έσω βλεφαρικών συνδέσμων. Δεν πρέπει να συγχέεται με τον υπερτελορισμό στον οποίο υπάρχει μεγάλη απόσταση μεταξύ των κόγχων. Ο τηλέκανθος μπορεί να παρατηρηθεί σαν μεμονωμένο εύρημα ή σε συνδυασμό με το σύνδρομο της βλεφαροφίμωσης.

Οι συστηματικές συσχετίσεις περιλαμβάνουν: α) το σύνδρομο Waardenburg, β) το σύνδρομο Mobius, γ) το σύνδρομο Treacher Collins, δ) το σύνδρομο Rubinstein-Taybi, ε) το σύνδρομο Turner, στ) νευρινομάτωση -1.

Θεραπεία

Η θεραπευτική αντιμετώπιση συνίσταται σε βράχυνση και επανακαθήλωση των έσω βλεφαρικών συνδέσμων στη δακρυϊκή ακρολοφία.

3.5 Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης

Κληρονομικό αμφοτερόπλευρο σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από πτώση του άνω βλεφάρου, βλεφαροφίμωση, δηλαδή οριζόντια και κατακόρυφη μείωση των διαστάσεων της βλεφαρικής σχισμής, επίκανθο, τηλέκανθο και κροταφικό εκτρόπιο του κάτω βλεφάρου (Εικόνα 3.3). Συχνά συνοδεύεται από υπερτελορισμό (αυξημένη οριζόντια απόσταση μεταξύ των οφθαλμικών κόγχων), υποπλασία της ράχης της ρινός και του άνω κογχικού χείλους.

Θεραπεία

Η σύνθετη χειρουργική θεραπεία έχει ως στόχο τη σταδιακή αποκατάσταση των ανατομικών και λειτουργικών ανωμαλιών:

- Διόρθωση βλεφαρόπτωσης με την τεχνική της μετωπιαίας ανάρτησης του βλεφάρου, λόγω του μικρού εύρους λειτουργίας του ανελκτήρα μυ. Οι υπερδιορθώσεις αποτελούν συχνή μετεγχειρητική επιπλοκή και η παρουσία λαγόφθαλμου απειλεί την ακεραιότητα του κερατοειδή.
- Διόρθωση κροταφικού εκτρόπιου κάτω βλεφάρου με την τεχνική της έξω κανθικής ταινίας. Σε πολλές περιπτώσεις απαιτείται οριζόντια διάνοιξη της έξω κανθικής γωνίας και αποκατάσταση του ελλείμματος δέρματος με τη χρήση ελεύθερου δερματικού μοσχεύματος.
- Η αισθητική αποκατάσταση του επίκανθου έπεται των παραπάνω.

3.6 Συγγενές εκτρόπιο

Εκτρόπιο ονομάζεται η εμπρόσθια στροφή του κάτω βλεφάρου σε ολόκληρο το μήκος του ή σ' ένα μέρος του (κυρίως ρινικά). Διαβαθμίζεται από απλή οριζόντια χαλάρωση έως πλήρη εμπρόσθια στροφή.

Το συγγενές εκτρόπιο είναι σπάνια μορφή αμφοτερόπλευρου εκτροπίου, που σχετίζεται συνήθως με το σύνδρομο Down και τη Βλεφαροφίμωση. Οφείλεται σε κατακόρυφη βράχυνση του δέρματος και έλξη του βλεφαρικού χείλους προς τα έξω και κάτω, προκαλώντας λαγόφθαλμο, επιφορά και έκθεση του κερατοειδή. Παρόμοια κατάσταση που περιλαμβάνεται στη διαφοροδιάγνωση είναι το Ευρυβλέφαρο.

Θεραπεία

Σε προχωρημένες περιπτώσεις με έντονα συμπτώματα απαιτείται η οριζόντια βράχυνση του βλεφάρου με τη μέθοδο της έξω κανθικής ταινίας και η διόρθωση της κατακόρυφης έλξης στο εμπρόσθιο πέταλο του βλεφάρου μ' ελεύθερο δερματικό μόσχευμα.

3.7 Συγγενές εντρόπιο

Εντρόπιο ονομάζεται η οπίσθια στροφή του άνω ταρσικού τμήματος του κάτω βλεφάρου. Το επίπεδο του ταρσού στρέφεται προς τα πίσω, ως προς τον οριζόντιο άξονα που διέρχεται από το μέσο του, με αποτέλεσμα το βλεφαρικό όριο και η συστοιχία των βλεφαριδών να ερεθίζουν το βολβό (κερατοειδή, σκληρό)

Το συγγενές εντρόπιο είναι μια σπάνια μορφή που προκαλείται από ατελή διάπλαση της καθεκτικής απονεύρωσης και του ταρσού με παράλληλη βράχυνση του οπίσθιου πετάλου του κάτω βλεφάρου. Στην παρόμοια κλινική εμφάνιση του επιβλέφαρου, το βλεφαρικό χείλος εμφανίζει την τάση οπίσθιας στροφής, αλλά σπάνια εμφανίζεται ουσιαστική οπίσθια μετατόπιση και σπάνια απαιτεί χειρουργική θεραπεία.

Θεραπεία

Η θεραπεία πραγματοποιείται με την αποκατάσταση της σύνδεσης του καθεκτήρα στο ταρσικό πέταλο.

3.8 Συγγενής βλεφαρόπτωση

Εμφανίζεται κατά τη γέννηση, είναι ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη και συνήθως οφείλεται σε δυστροφία του ανελκτήρα μυ, κατά την οποία, ινώδης και λιπώδης ιστός αντικαθιστά μέρος των φυσιολογικών μυϊκών ινών, με αποτέλεσμα τη μειωμένη ικανότητα του μυ να συσπάται και να χαλαρώνει. Για το λόγο αυτόν το πτωτικό βλέφαρο στην βλεμματική θέση βρίσκεται σε σχετικά υψηλότερη θέση λόγω αδυναμία πλήρους χαλάρωσης (Εικόνα 3.4). Χαρακτηρίζεται από μικρό εύρος λειτουργίας του ανελκτήρα μυ και φυσιολογικό ύψος της άνω δερματικής πτυχής. Σε ορισμένες περιπτώσεις συνυπάρχει συγγενής αδυναμία του άνω ορθού μυ. Όταν το βλέφαρο καλύπτει τον οπτικό άξονα αποκτάται αντισταθμιστική θέση κεφαλής. Η συγγενής πτώση αποτελεί σοβαρό αίτιο αμβλυωπίας. Εμφανίζεται ως το κύριο στοιχείο του συνδρόμου βλεφαροφίμωσης. Άλλα συγγενή αίτια είναι η αποκόλληση της απονεύρωσης και νευρικές παραλύσεις.

Θεραπεία

Όταν η λειτουργία του ανελκτήρα είναι πάνω από τα 6mm επιχειρείται μετάθεση και βράχυνση του μυ. Σε μικρότερο εύρος λειτουργίας εφαρμόζεται η ανάρτηση του βλεφάρου από τον μετωπιαίο μυ στο ύψος του φρυδιού. Σαν υλικό ανάρτησης χρησιμοποιείται ταινία μηριαίας περιτονίας, πλέγματος Mersilene ή σιλικόνης. Η ταινία εισάγεται μεταξύ του σφικτήρα μυ και του ταρσού και στη συνέχεια προς τα άνω, κάτω από το φρύδι και τον μετωπιαίο μυ όπου και σταθεροποιείται.



Εικόνα 3.4: Συγγενής βλεφαρόπτωση αριστερού οφθαλμού. Εδώ παρατηρείται η αδυναμία πλήρους χαλάρωσης του αριστερού άνω βλεφάρου στην κάτω βλεμματική θέση (www.mrcophth.com)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΔΑΚΡΥΙΚΗΣ ΟΔΟΥ

4.1 Συγγενής απόφραξη του ρινοδακρυϊκού πόρου

Η νεογνική επιφορά οφείλεται συνηθέστατα στην ατελή διάπλαση του κατώτατου τμήματος του δακρυϊκού συστήματος. Το κώλυμα βρίσκεται στο κατώτερο άκρο του ρινοδακρυϊκού πόρου λόγω παραμονής μεσεγγυματικής μεμβράνης, εκεί όπου ο πόρος εκβάλλει στη ρινική κοιλότητα. Η τελική ωρίμανση και διάνοιξη του ρινοδακρυϊκού πόρου ολοκληρώνεται περί την γέννηση ή τους πρώτους μήνες της νεογνικής ζωής. Η βατότητα αποκαθίσταται φυσιολογικά έως τον πρώτο χρόνο της ζωής.

Κλινική εικόνα

Το κύριο σύμπτωμα είναι η συνεχής δακρύρροια. Η στάση των δακρύων ευνοεί την επιμόλυνση με βακτηρίδια ή μύκητες και την εκδήλωση επιπεφυκίτιδας, σκληροκυστίτιδας και δακρυοκυστίτιδας. Υποτροπιάζουσα μολυσματική επιπεφυκίτιδα στα νεογνά, με άφθονες βλεννοπυώδεις εκκρίσεις, παρά τη χρήση τοπικής αντιβιοτικής θεραπείας, με συνεχή επιφορά στα μεσοδιαστήματα των προσβολών, είναι ενδεικτική συγγενούς στένωσης ή απόφραξης του ρινοδακρυϊκού πόρου.

Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με την έξοδο βλεννοπυώδους υγρού από τα δακρυϊκά σημεία, όταν εφαρμοσθεί δακτυλική πίεση στο δακρυϊκό ασκό και αυξηθεί η υδροστατική πίεση. Σε μεγάλο ποσοστό υπάρχει αυτόματη βελτίωση μέχρι την ηλικία των 6-8 μηνών.

Θεραπευτική αντιμετώπιση

Μέχρι τον 8ο μήνα ενσταλάσσονται διαλύματα αντιβιοτικών για την αντιμετώπιση της λοιμώδους φλεγμονής. Γίνονται επίσης ελαφρές μαλάξεις με το δάκτυλο (χωρίς νύχι οξύ) στην περιοχή του ασκού. Ο οφθαλμίατρος υποδεικνύει στη μητέρα τον τρόπο με τον οποίο πρέπει να γίνονται οι μαλάξεις. Στην αρχή πρέπει να έχουν κατεύθυνση από κάτω προς τα πάνω, ώστε να αδειάσει ο δακρυϊκός ασκός από τις βλεννοπυώδεις εκκρίσεις. Στη συνέχεια οι μαλάξεις πρέπει να γίνονται με κατεύθυνση από πάνω προς τα κάτω, ώστε τα υπολείμματα της μεσεγγυματικής μεμβράνης που φράζουν την εκβολή του ρινοδακρυϊκού πόρου να πιέζονται για να διαραγούν.

Εάν η βατότητα δεν αποκατασταθεί μέσα στους πρώτους 8 με 10 μήνες, πρέπει να γίνεται καθετηριασμός του ρινοδακρυϊκού πόρου, που επαναλαμβάνεται εάν δεν έχει αποτέλεσμα την πρώτη φορά. Επί αποτυχίας τοποθετούνται σκληροκυστίτιδα σιλικόνης. Εφόσον παρόλα αυτά δεν έχουμε το επιθυμητό αποτέλεσμα, τότε καταφεύγουμε στην ασκορρινοστομία σε μεγαλύτερη ηλικία.

4.2 Συγγενές δακρυϊκό συρίγγιο

Εμφανίζεται ως οπή στη δερματική επιφάνεια της περιοχής του έσω κανθού, η οποία επικοινωνεί με το φυσιολογικό δακρυϊκό σύστημα. Από το άνοιγμα αυτό μπορεί να αποχετεύονται δάκρυα προς το δέρμα.

4.3 Συγγενής δακρυοκλήλη

Εμφανίζεται κατά τη γέννηση ως κυστική διόγκωση στην περιοχή του έσω κανθού, η οποία μπορεί στη συνέχεια να επιμολυνθεί και να παρουσιάσει την κλινική εικόνα δακρυοκυστίτιδας. Οφείλεται στη συγκράτηση αμνιακού υγρού και

βλέννης στο δακρυϊκό ασκό κατά την ενδομήτριο ζωή. Στην διαφορική διάγνωση περιλαμβάνεται η μετωπιαία εγκεφαλοκήλη, όπου η διόγκωση είναι σφύζουσα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΕΠΙΠΕΦΥΚΟΤΑ

Ο επιπεφυκότας είναι βλεννογόνος υμένας που καλύπτει την εσωτερική επιφάνεια του άνω βλεφάρου και εκτείνεται στην πρόσθια επιφάνεια του βολβού μέχρι το σκληροκερατοειδές όριο. Ανατομικά διακρίνονται τρεις περιοχές: ο βλεφαρικός επιπεφυκότας, ο επιπεφυκότας των κολπωμάτων και ο βολβικός επιπεφυκότας.

Οι σημαντικότερες λειτουργίες του είναι η παραγωγή βλέννης για τη βλεννώδη στιβάδα αλλά και η συμμετοχή του στη δημιουργία και των άλλων δύο στιβάδων (υδατική, λιποειδική) των δακρύων, όπως επίσης η παραγωγή αντιμικροβιακών παραγόντων και η συμμετοχή του ως άνοσου ιστού στην προστασία της επιφάνειας του οφθαλμού.

5.1 Το τράχωμα

Είναι χρόνια θυλακιώδης επιπεφυκίτιδα που προκαλείται από τους ορότυπους A, B, Ba και C του χλαμύδιου του τραχώματος. Στην Ελλάδα έχει πια σποραδική εμφάνιση. Θεωρείται νόσος των μη προνομιούχων πληθυσμών με κακές συνθήκες υγιεινής. Η νόσος μεταδίδεται από τις εκκρίσεις των οφθαλμών και η κοινή μύγα είναι ο κύριος φορέας αυτής της μετάδοσης. Ασθενείς σε ζεστά και ξηρά κλίματα, βρίσκονται σε μεγαλύτερο κίνδυνο, ειδικά εκείνοι που ζουν με κακές κοινωνικοοικονομικές συνθήκες. Η νόσος εμφανίζεται κατά την παιδική ηλικία και ακολουθεί την πορεία χρόνιας θυλακιώδους επιπεφυκίτιδας που οδηγεί σε ουλοποιήσεις του επιπεφυκότα και του κερατοειδή. (Εικόνα 5.1) Εξελίσσεται με τα ακόλουθα στάδια:

Στάδιο πρώτο. Μετά από περίοδο επώασης 5 ημερών ο οφθαλμός φλεγμαίνει και εμφανίζεται ερυθρός. Μπορεί να υπάρχουν πυώδης εκκρίσεις και πρωταία λεμφοαδενίτιδα. Τα θυλάκια του πρώτου σταδίου εμφανίζονται σε 3 εβδομάδες και είναι ανώριμα θυλάκια στον άνω ταρσό. Συνυπάρχουν μικρή θυλώδης υπερτροφία, άτονες υποεπιθηλιακές θολερότητες του κερατοειδούς και σικτική επιθηλιακή κερατίτιδα. Αρχή πάννου.

Στάδιο δεύτερο. Παρατηρούνται πλήρως αναπτυγμένα θυλάκια στον άνω ταρσό, με σικτική κερατίτιδα, (επιχειλία) θυλάκια στο σκληροκερατοειδικό όριο και κερατικός πάννος. Στη συνέχεια παρατηρείται οξεία φλεγμονή με θηλώδη υπερτροφία που καταστρέφει τα θυλάκια, έντονη κυτταρική διήθηση, πάννος εντονότερος και διήθηση που απλώνεται από το πάνω σκληροκερατοειδικό όριο.

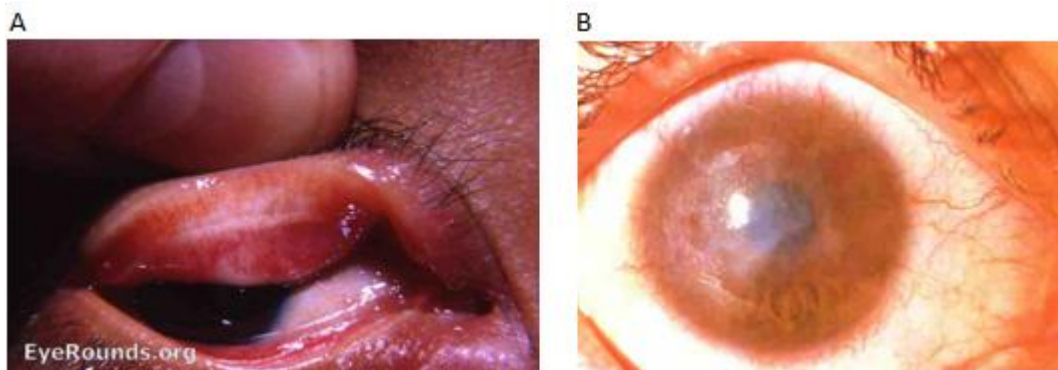
Στάδιο τρίτο. Τα θυλάκια έχουν υποστεί νέκρωση και ουλοποίηση με θυλώδη υπερτροφία και νησίδες κυτταρικής διήθησης μεταξύ των ουλών. Προϊόντος του χρόνου αναπτύσσονται τριχίαση και εντρόπιο.

Στάδιο τέταρτο. Παρατηρείται ολοκληρωτικά ουλοποιημένος και λείος επιπεφυκότας με απουσία θυλακίων και θηλώδους αντίδραση, χωρίς φλεγμονώδη αντίδραση. Δεν υπάρχει σικτική κερατίτιδα αλλά ποικιλία τριχίασης, εντρόπιου και κερατικής ουλοποίησης. Όταν συμβεί επιμόλυνση από αιμόφιλο ή άλλα βακτήρια, τότε εκδηλώνεται πολύ βαριά κερατίτιδα, η οποία οδηγεί σε εξέλκωση με διάτρηση ή ουλοποίηση.

Διάγνωση

Στις ενδημικές περιοχές η διάγνωση γίνεται από τα κλινικά κριτήρια (ευρήματα που βοηθούν να επιβεβαιωθεί η διάγνωση) σε οποιαδήποτε στιγμή της νόσου: Μικροπάννος στο ανώτερο τμήμα, επιθηλιακή κερατίτιδα, υποεπιθηλιακές διηθήσεις, θυλάκια στο σκληροκερατοειδικό όριο (ΣΚΟ) και βοθρία ή εντυπώματα

του Herbert. Τα εντυπώματα του Herbert είναι παθογνωμικά για το τράχωμα και είναι μικρές κοιλότητες στο ΣΚΟ που προκαλούνται από την ουλοποίηση θυλακίων σε αυτή την περιοχή. Στις αναπτυγμένες χώρες χρησιμοποιούνται συχνά εξετάσεις εργαστηριακές και ιστολογικές για την επιβεβαίωση της διάγνωσης.



Εικόνα 5.1 Α) Η χαρακτηριστική γραμμοειδής εσχάρα του Von Arlt στον άνω ταρσικό επιπεφυκότα αποτελεί στοιχείο του σταδίου III. Β) Ουλοποίηση, νεοαγγείωση και θόλωση κερατοειδούς σε τράχωμα σταδίου IV (quizlet.com)

Θεραπεία

Η θεραπεία της ενεργού νόσου είναι ίδια με τη θεραπεία της επιπεφυκίτιδας των ενηλίκων. Σημαντικά προληπτικά μέτρα είναι η υγιεινή στο οικογενειακό περιβάλλον και το ιδιαίτερα καλό πλύσιμο του προσώπου των μικρών παιδιών. Στις ενδημικές περιοχές πρέπει να αποφεύγεται η επικάλυψη των μυγών στο πρόσωπο.

5.2 Επιπεφυκίτιδες των νεογνών

Περιλαμβάνονται όλες οι επιπεφυκίτιδες που συμβαίνουν κατά τον πρώτο μήνα της ζωής. Οφείλονται σε διάφορα αίτια όπως σε μολύνσεις στο γεννητικό σωλήνα, από το προσωπικό του νοσοκομείου ή ως αντίδραση στην προφυλακτική χρήση νιτρικού αργύρου ή άλλου αντιβιοτικού που χρησιμοποιείται εναντίον της γονοκοκκικής λοίμωξης. Είναι σημαντική η σωστή διάγνωση τους και θεραπεία γιατί μπορεί να υπάρχουν σοβαρές επιπτώσεις στην όραση του παιδιού. Για την προφύλαξη κατά της γονοκοκκικής επιπεφυκίτιδας χρησιμοποιούνται σε πολλές χώρες η ερυθρομυκίνη ή η τετρακυκλίνη σε οφθαλμική αλοιφή (αντί των σταγόνων νιτρικού αργύρου), γιατί προφυλάσσουν επίσης και από τη χλαμυδιακή επιπεφυκίτιδα και συνήθως δεν δημιουργούν ερεθισμό των επιπεφυκώτων.

5.2.1 Η γονοκοκκική επιπεφυκίτιδα

Η γονοκοκκική λοίμωξη μεταδίδεται από τη μητέρα κατά τον τοκετό και σήμερα είναι αρκετά σπάνια και λόγω της προφυλακτικής αγωγής που ακολουθείται (ενστάλαξη σταγόνων νιτρικού αργύρου ή τοποθέτηση αντιβιοτικών αλοιφών στα μάτια του νεογέννητου). Η νόσος εμφανίζεται συνήθως 1-3 μέρες μετά τη γέννηση με υπεροξεία πυώδη επιπεφυκίτιδα, χύμωση, οίδημα βλεφάρων και συνδυάζεται συχνά με κερατίτιδα. Είναι δυνατό να δημιουργηθούν μεμβράνες ή ψευδομεμβράνες. Αν η θεραπεία καθυστερήσει μπορεί να γίνουν έλκη ή ακόμα και διάτρηση του κερατοειδή, δεδομένου ότι το βακτηρίδιο της ναϊσσερίας της γονόρροιας έχει τη δυνατότητα να προσβάλλει το άθικτο επιθήλιο κερατοειδούς.

Διάγνωση

Η διάγνωση γίνεται με την ταυτοποίηση των gram αρνητικών ενδοκυττάρων διπλόκοκκων σε ξέσματα επιπεφυκότα.

Θεραπεία

Τοπικά: οφθαλμική αλοιφή ερυθρομυκίνης.

Συστηματικά: τρίτης γενιάς κεφαλοσπορίνη ενδοφλεβίως, 30-50mg/kg την ημέρα σε μοιρασμένες δόσεις.

Πρόληψη

Είναι επιβεβλημένη η εξέταση και θεραπεία των γονέων για αφροδίσιο νόσημα.

5.2.2 Επιπεφυκίτιδα από χλαμύδια

Είναι η πιο συνηθισμένη επιπεφυκίτιδα στα νεογνά, με τάση αύξησης στις αναπτυσσόμενες χώρες και εμφάνιση στο 2-6% των γεννήσεων. Η λοίμωξη οφείλεται στη μετάδοση της νόσου από το γεννητικό σωλήνα κατά τον τοκετό. Η νόσος εμφανίζεται 5-14 μέρες μετά τον τοκετό με μονόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη θυλακιώδη επιπεφυκίτιδα. Υπάρχουν συχνά βλενοπυώδεις εκκρίσεις και μπορεί να παρουσιαστούν και φλεγμονώδεις μεμβράνες. Δεν σχηματίζονται θυλάκια λόγω του ανώριμου ανοσολογικού συστήματος του νεογνού (μέχρι τον τρίτο μήνα). Ο κερατοειδής μπορεί να παρουσιάσει διάχυτη επιφανειακή στικτή κερατίτιδα με περιφερικές υπο-επιθηλιακές διηθήσεις και πάννο. Η επιπεφυκίτιδα είναι αυτοϊώμενη, μπορεί όμως να διαρκέσει μέχρι και 1 έτος. Η ορθή διάγνωση και θεραπεία είναι σημαντική γιατί μερικές φορές μπορεί να παρατηρηθεί ανώτερος κερατοειδικός πάννος, ουλοποίηση του επιπεφυκότα και πολύ σπάνια θόλωση του κερατοειδούς. Πιθανές είναι και οι συστηματικές επιπλοκές της νόσου όπως πνευμονίτιδα, γαστρεντερικό σύνδρομο, ρινίτιδα και ωτίτιδα.

Διάγνωση

Ακολουθούνται οι ίδιες μέθοδοι όπως στην επιπεφυκίτιδα από έγκλειστα των ενηλίκων.

Θεραπεία

Τοπικά: τετρακυκλίνη.

Συστηματικά: Από του στόματος ερυθρομυκίνη για 14 ημέρες. Οι γονείς πρέπει να εξετάζονται για λοίμωξη των γεννητικών οργάνων.

5.2.3 Άλλες νεογνικές επιπεφυκίτιδες (Στάγκος, 2002)

1. Φαρμακευτική (χημική) αντίδραση του επιπεφυκότα (στο νιτρικό άργυρο, ή κάποιο αντιβιοτικό που χρησιμοποιήθηκαν για προφύλαξη). Συμβαίνει εντός 24 ωρών από την ενστάλαξη και εμφανίζεται με ελαφρά υπεραϊμία του επιπεφυκότα, ενώ σπάνια μπορεί να πάρει μορφή πυώδους επιπεφυκίτιδας. Δεν απαιτείται ειδική θεραπεία.

2. Επιπεφυκίτιδα από απλό έρπητα τύπου II. Συνήθως μεταξύ της 1ης και 2ης εβδομάδας μετά τη γέννηση. Η προσβολή είναι σχεδόν πάντα μονόπλευρη και χαρακτηρίζεται από βλεφαροεπιπεφυκίτιδα με υδαρείς εκκρίσεις, η οποία

επιπλέκεται συχνά με κερατίτιδα. Απαιτείται τοπική αντιϊική αγωγή με τριφλουροθυμιδίνη και συστηματικά με acyclovir. Υπάρχει ενδεχόμενο συστηματικής νόσησης (εγκεφαλίτιδα).

3. Επιπεφυκίτιδα από Gram θετικούς κόκκους. Ο χρυσίζων σταφυλόκοκκος ή άλλοι θετικοί κατά Gram κόκκοι, μπορεί να προκαλέσουν επιπεφυκίτιδα στο νεογνό. Προέρχονται είτε από τη μητέρα ή από το προσωπικό του νοσοκομείου. Εμφανίζονται συνήθως υδαρείς έως βλεννοπυώδεις εκκρίσεις, εντός των οποίων μπορούν να ανιχνευθούν οι Gram-θετικοί κόκκοι. Θεραπεία τοπική με οφθαλμική αλοιφή ερυθρομυκίνης.

5.2.4 Γενικές οδηγίες για την πρόληψη της νεογνικής επιπεφυκίτιδας

Έλεγχος των μητέρων το τελευταίο τρίμηνο της κύησης και χρήση τοπικών αντιμικροβιακών παραγόντων στα μάτια του νεογνού μετά τη γέννηση. Προτεινόμενα σχήματα είναι τα παρακάτω:

- Οφθαλμική αλοιφή τετρακυκλίνης 1%
- Οφθαλμική αλοιφή ερυθρομυκίνης 0,5%
- Οφθαλμικές σταγόνες νιτρικού αργύρου 1% (δεν καλύπτουν τη λοίμωξη από χλαμύδια)
- Διάλυμα ιωδιούχου ποδιβόνης: είναι υπό έρευνα

5.3 Ξυλώδης επιπεφυκίτιδα

Είναι σπάνια, συνήθως αμφοτερόπλευρη, ιδιοπαθής επιπεφυκίτιδα με οξεία έναρξη και μακροχρόνια διάρκεια. Εμφανίζεται συνήθως σε παιδιά. Χαρακτηρίζεται από αιφνίδια παραγωγή ινώδους εξιδρώματος και επακολουθεί μαζική διήθηση από συμπαγή κοκκιωματώδη ιστό. Αυτή η παχιά, λευκωπή, “ξύλωδης” μεμβράνη, παρατηρείται συνήθως στον άνω ταρσικό επιπεφυκότα. Μπορούν να συνυπάρχουν βλάβες και άλλων βλεννογόνων όπως του στόματος, του ρινοφάρυγγα και του κόλπου. Η θεραπεία περιλαμβάνει την ενστάλαξη υαλουρονιδάσης και α-χυμοθρυψίνης, κορτικοστεροειδών και βλεννολυτικών παραγόντων. Η χειρουργική εκτομή των μεμβρανών ακολουθείται από υποτροπές. Η τοπική χορήγηση κυκλοπεντολάτης έχει δείξει καλά αποτελέσματα.

5.4 Όγκοι του επιπεφυκότα και του κερατοειδή

Οι όγκοι του επιπεφυκότα και του κερατοειδή εξετάζονται μαζί, επειδή το επιθήλιο του κερατοειδή είναι του επιθηλίου του επιπεφυκότα, αλλά λόγω της κοινής εμβρυολογικής προέλευσης των δύο επιθηλίων.

5.4.1 Δερμοειδή και δερμολιπώματα

Πρόκειται για χωριστώματα που αποτελούνται από έκτοπο ιστό προορισμένο να γίνει δέρμα. Τα δερμοειδή είναι λείοι, συμπαγείς, στρογγυλοί όγκοι, οι οποίοι εμφανίζονται στο κάτω κροταφικό τμήμα του σκληρο-κερατοειδούς ορίου, αλλά μπορούν επίσης να βρεθούν οπουδήποτε αλλού στο βολβό, στον κερατοειδή ή μέσα στον κόγχχο. Αποτελούνται από ινώδη και λιπώδη ιστό που καλύπτεται από επιθήλιο επιπεφυκότα. Στα δερμοειδή μπορούμε επίσης συχνά να βρούμε επικουρικά στοιχεία όπως θυλάκους τριχών, τρίχες και σμηγματογόνους αδένες. Ο όρος δερμολίπωμα χρησιμοποιείται όταν επικρατεί ο λιπώδης ιστός. Μοιάζουν με τα δερμοειδή με τη διαφορά ότι έχουν πιο κιτρινωπή χροιά και εντοπίζονται στον επιπεφυκότα στο σημείο κατάφυσης του έξω ορθού μυός. Συνήθως δεν χρειάζεται

θεραπεία. Σε περίπτωση όμως χειρουργικής εξαίρεσης τους απαιτείται ιδιαίτερη προσοχή, ώστε να μην εκταμεί ο έξω ορθός μυς και να μην προκληθεί βλάβη στο δακρυϊκό αδένα, όταν το δερμολίπωμα είναι μεγάλο με επέκταση προς τα πίσω. Τα δερμοειδή και τα δερμολιπώματα δεν έχουν πρακτικά τάση ανάπτυξης. Συνήθως αποτελούν εκδηλώσεις συνδρόμων όπως το σύνδρομο Goldenhar, το σύνδρομο Treacher Collins και το σύνδρομο Franceschetti (Kanski, 2004)

5.4.2 Επισκληρίδιο όστεο-χωρίστωμα

Είναι σπάνιος όγκος του επιπεφυκότα ο οποίος αναπτύσσεται ως μονήρης οστέινος όζος, που περιβάλλεται από ινώδη ιστό. Ο ρόζος εντοπίζεται συνήθως 5-10mm πίσω από το σκληροκερατοειδές όριο.

5.5 Μελαχρωματικές αλλοιώσεις του επιπεφυκότα

5.5.1 Σπίλος

Συνήθως εμφανίζεται στο βολβικό επιπεφυκότα,, ιδίως κοντά στο σκληροκερατοειδικό όριο, στην παιδική ηλικία. Συχνά συναντούμε μέσα στο σπίλο μικρές επιθηλιακές κύστες εγκλείστων, στις οποίες μπορεί να εκκρίνεται βλεννίνη από τα καλυκοειδή κύτταρα, προκαλώντας έτσι μεγέθυνση του σπίλου και ψευδή εντύπωση κακοήθους εξαλλαγής. Το ποσό της μελαγχρωστικής των σπίλων ποικίλλει. Ένα ποσοστό περίπου 30% είναι αμελανωτικοί. Οι σπίλοι εμφανίζονται σπανίως στο βλεφαρικό επιπεφυκότα. Χρωστικές αλλοιώσεις σ' αυτήν την περιοχή παριστούν πολύ πιθανόν επίκτητη πρωτοπαθή μελάνωση ή μελάνωμα.

5.5.2 Συγγενής οφθαλμική μελάνωση

Πρόκειται για συγγενή κυανό σπίλο του επισκληρίου ή του σκληρού που σχετίζεται με αυξημένη χρωστική στο ραγοειδή. Κλινικά η αλλοίωση αυτή εμφανίζεται φαιόχρωμη ή κυανή και δεν κινείται με τη μετακίνηση του επιπεφυκότα. Επίσης η ομόπλευρη ίριδα και ο βυθός έχουν σκούρο χρώμα (Εικόνα 5.1). Συναντάται πιο συχνά στους λευκούς. Ο σπίλος του Ota (οφθαλμοδερματική μελανοκύτωση), χαρακτηρίζεται από οφθαλμική μελάνωση και μελάγχρωση του δέρματος.



Εικόνα 5.1 Συγγενής οφθαλμική μελάνωση (shop.onjoph.com)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΕΡΑΤΟΕΙΔΟΥΣ

6.1 Δυσγενεσίες & δυστροφίες του κερατοειδούς

Οι δυσγενεσίες και οι δυστροφίες του κερατοειδούς αποτελούν ευρύ φάσμα οφθαλμικών ανωμαλιών.

Οι δυσγενεσίες αποτελούν βλάβες της ανάπτυξης, οι οποίες μερικές φορές είναι κληρονομικές και εμφανίζονται ως συγγενείς διαμαρτίες περί την διάπλαση. Οι δυσγενεσίες του κερατοειδούς μπορεί να είναι μονόπλευρες ή αμφοτερόπλευρες και δεν είναι εξελικτικές. Μπορεί να αφορούν τον κεντρικό, τον περιφερικό ή και ολόκληρο τον κερατοειδή, ή ακόμη και άλλα στοιχεία του οφθαλμού και συνήθως συνοδεύονται και από άλλες συστηματικές διαμαρτίες.

Οι δυστροφίες του κερατοειδούς εμφανίζονται με οικογενή χαρακτήρα, είναι συνήθως αμφοτερόπλευρες και δεν φαίνεται να έχουν σχέση με κάποιον περιβαλλοντολογικό ή συστηματικό παράγοντα. Εμφανίζονται σχετικά νωρίς από πλευράς ηλικίας, προσβάλλουν τον κεντρικό κερατοειδή, δεν είναι φλεγμονώδους αιτιολογίας και έχουν τάση να εξελίσσονται. Το γήρας μπορεί να επιδεινώνει την κατάσταση χωρίς όμως αυτό να είναι η κύρια αιτία.

6.1.1 Δυσγενεσίες του κερατοειδούς

Οι δυσγενεσίες του κερατοειδούς περιλαμβάνουν:

A. Ανωμαλίες του μεγέθους και της καμπυλότητας

- Παντελής έλλειψη του κερατοειδούς
- Μικροκερατοειδής
- Απλός μεγαλοκερατοειδής
- Πρόσθιος μεγαλόφθαλμος
- Επίπεδος κερατοειδής

B. Μεσεγχυματικές δυσγενεσίες

- Οπίσθιο Εμβρυότοξο
- Ανωμαλία του Axenfeld
- Ανωμαλία και σύνδρομο του Rieger
- Οπίσθιος κερατόκωνος
- Συγγενής κεντρική θόλωση του κερατοειδούς(Peter's anomaly)
- Σκληροκερατοειδής
- Συγγενές πρόσθιο σταφύλωμα

Ανωμαλίες μεγέθους και καμπυλότητας

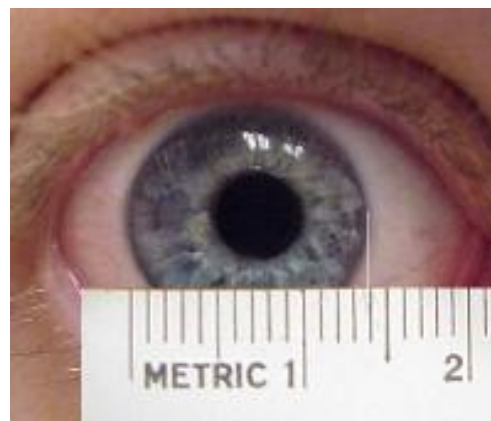
Η παντελής απουσία του κερατοειδούς είναι σπάνια και συνήθως συνοδεύεται από απουσία και άλλων στοιχείων του βολβού. Ο οφθαλμός αποτελείται από το σκληρό ο οποίος επικαλύπτεται από τα νευρικά στοιχεία του εξωδέρματος.

Ο όρος *μικροκερατοειδής*(Εικόνα 6.1) περιλαμβάνει κερατοειδή με διάμετρο μικρότερη από 10mm και μπορεί να είναι ετερόπλευρος ή και αμφοτερόπλευρος. Ο οφθαλμός κατά τα άλλα του στοιχεία είναι συνήθως φυσιολογικός. Συχνά όμως η κατάσταση αυτή συνοδεύεται και από άλλες οφθαλμικές ανωμαλίες όπως τα κολοβώματα ίριδας-χοριοειδή και οπτικού νεύρου. Σύνηθες φαινόμενο είναι και η ταυτόχρονη παρουσία μικρόφθαλμου που λόγω της στενότητας του χώρου καταλήγει σε γλαύκωμα κλειστής γωνίας.



Εικόνα 6.1: Απεικόνιση του μικροκερατοειδούς(clinicavalle.com)

Ο απλός μεγαλοκερατοειδής (Εικόνα 6.2) είναι συνήθως συμμετρικός, δεν εξελίσσεται και δεν σχετίζεται με αυξημένη ΕΟΠ. Η διάμετρος είναι συνήθως πάνω από 12mm, όμως η ιστολογική του δομή και το πάχος του είναι φυσιολογικά. Η διαφορά του απλού μεγαλοκερατοειδούς από το συγγενές γλαύκωμα (βούφθαλμος) είναι ότι στον πρώτο ο κερατοειδής είναι διαυγής, δεν υπάρχει αυξημένη ΕΟΠ και το οπτικό νεύρο είναι φυσιολογικό. Επίσης στον απλό μεγαλοκερατοειδή το ενδοθήλιο από απόψεως πυκνότητας και μορφολογίας είναι φυσιολογικό ενώ στο συγγενές γλαύκωμα είναι ελαττωμένο.



Εικόνα 6.2: Μεγαλοκερατοειδής με διάμετρο 14mm(emedicine.medscape.com)

Στον πρόσθιο μεγάλφθαλμο εκτός από τον κερατοειδή αυξημένο σε μέγεθος είναι το διάφραγμα ίρις-φακός-ακτινωτό. Λόγω των ανώμαλων σχέσεων αυτών των δομών παρατηρείται λέπτυνση της ίριδας, συρρίκνωση της Ζίννειας ζώνης ιριδοδόνηση, φακοδόνηση και υπεξάρθρημα φακού. Οι καταστάσεις αυτές δημιουργούν δευτεροπαθές γλαύκωμα στην εξέλιξη της νόσου. Την ανωμαλία αυτή πολλές φορές την συναντάμε σε σύνδρομο όπως το σύνδρομο Marfan, το σύνδρομο Apeit και τις βλεννολιπιδώσεις τύπου II.

Όταν η καμπυλότητα του κερατοειδούς είναι πλατύτερη από τη φυσιολογική ονομάζεται *επίπεδος κερατοειδής*(cornea plana). Οι φυσιολογικές τιμές καμπυλότητας εκφραζόμενες σε διοπτρίες κυμαίνονται μεταξύ των 35 και 46D, ενώ σε έναν επίπεδο κερατοειδή είναι κάτω από τις 30D. Στην προκειμένη περίπτωση η ακτίνα καμπυλότητας του κερατοειδούς πλησιάζει την ακτίνα καμπυλότητας του σκληρού, από τον οποίο πολύ δύσκολα ξεχωρίζει μιας και η περιφέρεια του γίνεται θολή και λευκάζουσα. Ο πρόσθιος θάλαμος είναι αβαθής και η κατάσταση

συνοδεύεται και από άλλες ανωμαλίες των προσθίων μορίων, όπως κολοβώματα ίριδας-οπισθίων μορίων και συγγενή καταρράκτη. Η διάθλαση του ασθενούς μπορεί να είναι υψηλά υπερμετρωπική (+7,0D) έως μυωπική (-9,0D).

Μεσεγγυματικές δυσγενεσίες

Οι μεσεγγυματικές δυσγενεσίες ονομάστηκαν και σύνδρομο αυλακώσεως των πρόσθιων μορίων. Η ονομασία αυτή βασίσθηκε στην ιδέα της εμβρυογένεσης και οφείλεται σε διακοπή του διαχωρισμού των αναπτυσσόμενων ιστών στην περιοχή.

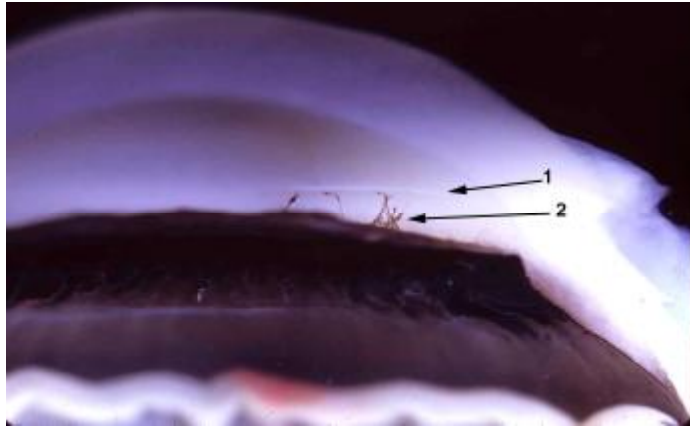
Από το μεσέγγυμα προέρχονται το ενδοθήλιο του κερατοειδούς, ο δικτυωτός σχηματισμός της γωνίας, τα κερατοκύτταρα του στρώματος και η ίριδα. Η διακοπή στην ανάπτυξη οποιουδήποτε από τα παραπάνω στοιχεία προκαλεί τη δημιουργία κλινικών συνδρόμων δυσγενεσίας. Η μεσεγγυματική δυσγενεσία μπορεί να προσβάλλει την περιφέρεια των προσθίων μορίων, μπορεί να εκδηλωθεί μόνο με κεντρικές παθολογικές αλλοιώσεις ή μπορεί να αφορά σε όλο το πρόσθιο τμήμα του οφθαλμού.

Το *οπίσθιο εμβρυότοξο* (Εικόνα 6.3) αποτελεί το απλούστερο παράδειγμα δυσγενεσίας προσθίων μορίων με περιφερική εντόπιση. Χαρακτηρίζεται από παρεκτόπιση και μεγέθυνση της γραμμής του Schwalbe, η οποία εμφανίζεται ως ανώμαλο κυκλικό έπαρμα στην οπίσθια επιφάνεια του κερατοειδούς, ακριβώς μέσα στο ΣΚΟ.



Εικόνα 6.3: Οπίσθιο εμβρυότοξο με περιφερική εντόπιση(childrennetwork.org)

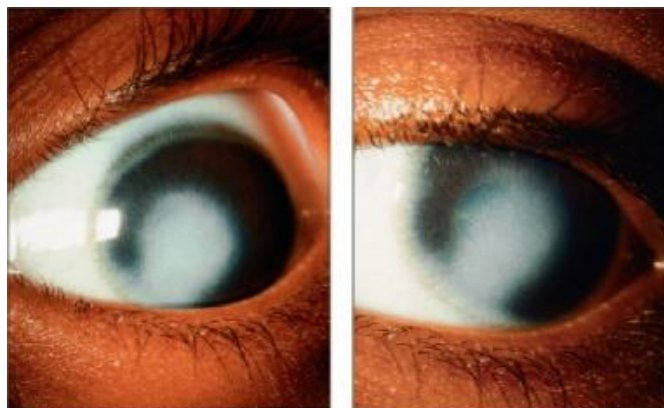
Η *ανωμαλία του Axenfeld* είναι συνδυασμός οπίσθιου εμβρυότοξου και παρουσίας ανώμαλων ιριδικών προσεκβολών στη ρίζα της ίριδας (γωνιοσυνέχειες) (Εικόνα 6.4), που εμποδίζουν τη γωνία του προσθίου θαλάμου να προκληθεί στην προεξέχουσα γραμμή του Schwalbe. Η κατάσταση αυτή έχει ως συνέπεια την εμφάνιση δευτεροπαθούς γλαυκώματος. Εφόσον οι τυπικές αυτές ανωμαλίες στο σύνδρομο Axenfeld συνοδεύονται και από υποπλασία του στρώματος της ίριδας τότε μιλάμε για την ανωμαλία Rieger. Στο 60% των ασθενών συνυπάρχει και γλαύκωμα λόγω ατελούς κατασκευής του συστήματος αποχέτευσης του υδατοειδούς υγρού. Επίσης πολύ συχνά η κατάσταση αυτή συνοδεύεται και από σκελετικές ανωμαλίες όπως π.χ. υποπλασία της άνω γνάθου, μικροδοντία και πολλές φορές συνδυάζεται με το σύνδρομο Marfan.



Εικόνα 6.4: παρουσίας ανώμαλων ιριδικών προσεκβολών στη ρίζα της ίριδας(images.missionforvisionusa.or)

Ο οπίσθιος κερατόκωνος δεν έχει καμιά σχέση με τον πρόσθιο κερατόκωνο. Είναι εμφανής οδόντωση του οπίσθιου κερατοειδούς με θόλωση του στρώματος. Η πρόσθια επιφάνεια του κερατοειδούς τις περισσότερες φορές είναι φυσιολογική και μόνο στις περιπτώσεις που η οπίσθια επιφάνεια έχει λεπτυνθεί πάρα πολύ μπορεί να παρατηρηθεί εκτασία. Συνήθως η όραση διατηρείται ικανοποιητική και σπάνια οι περιπτώσεις αυτές καταλήγουν σε μεταμόσχευση κερατοειδούς.

Η ανωμαλία του Peters είναι συγγενής κεντρική θόλωση του κερατοειδούς (Εικόνα 6.5) με βλάβες στις οπίσθιες στιβάδες του στρώματος, στη Δεσκεμέτιο και στο ενδοθήλιο. Στο 80% είναι αμφοτερόπλευρη και μεταδίδεται τόσο με τον υπολειπόμενο όσο και με τον επικρατούντα χαρακτήρα. Διακρίνουμε δύο τύπους. Ο τύπος I χαρακτηρίζεται από κεντρική θόλωση, η οποία αντιστοιχεί στο κορικό χείλος στην οπίσθια επιφάνεια του κερατοειδούς. Στον τύπο αυτό ο κρυσταλλοειδής φακός διατηρείται ανέπαφος και διαυγής, συνυπάρχει όμως μικροκερατοειδής, σκληροκερατοειδής και βρεφικό γλαύκωμα. Ο τύπος II εμφανίζει επίσης την κεντρική θόλωση του κερατοειδούς με τις ιριδοκερατικές συνέχειες, αλλά εδώ συνυπάρχει είτε παρεκτόπιση του φακού είτε καταρράκτης. Ο τύπος αυτός συνήθως συνοδεύεται και από άλλες διαμαρτίες περί την διάπλαση.



Εικόνα 6.5: κεντρική θόλωση του κερατοειδούς από ανωμαλία του Peters(ssc.education.ed.ac.uk)

Στον σκληροκερατοειδή τα όρια του ΣΚΟ είναι ασαφή διότι αδιαφανής σκληρικός ιστός μαζί με αγγειακό δίκτυο εισέρχεται στον περιφερικό κερατοειδή. Αυτή η κατάσταση μπορεί να επεκταθεί στο σύνολο του κερατοειδούς και στο 90% είναι αμφοτερόπλευρη, με ασύμμετρη εμφάνιση.

Το συγγενές πρόσθιο σταφύλωμα, μια πολύ σπάνια δυσγενεσία, αποτελεί έκφραση συγγενούς πρόπτωσης θολωμένου και σκληροποιημένου κερατοειδούς.

6.1.2 Δυστροφίες του κερατοειδούς

Οι δυστροφίες του κερατοειδούς είναι κληρονομικές αμφοτερόπλευρες παθήσεις, οι οποίες εκδηλώνονται πρωτοπαθώς χωρίς να προϋπάρχει τοπική φλεγμονή ή και γενικότερη συστηματική πάθηση.

Οι περισσότερες δυστροφίες του κερατοειδούς μεταβιβάζονται κληρονομικά κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα τρόπο και εκδηλώνονται σε νεαρή σχετικά ηλικία.

Η διαφορά μεταξύ δυστροφίας και εκφύλισης του κερατοειδούς είναι ότι οι εκφυλίσεις συνοδεύονται και από άλλες οφθαλμικές ή γενικές συστηματικές παθήσεις.

Ανάλογα με την κύρια εντόπιση της βλάβης οι δυστροφίες κατατάσσονται σε:

- Πρόσθιες δυστροφίες ή δυστροφίες του επιθηλίου
- Δυστροφίες του στρώματος του κερατοειδούς
- Οπίσθιες δυστροφίες ή δυστροφίες του ενδοθηλίου και της Δεσκεμέτειας μεμβράνης
- Εκτατικές δυστροφίες

Πρόσθιες δυστροφίες ή δυστροφίες του επιθηλίου

α) Μικροκυστική δυστροφία ή δυστροφία του Cogan

Είναι η πιο συχνή από όλες τις δυστροφίες. Είναι αμφοτερόπλευρη. Υπάρχει πιθανώς μεταβίβαση κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα τύπο, παρ' όλο που πρόσφατες μελέτες συγκλίνουν προς εκφυλιστικό χαρακτήρα της πάθησης και όχι δυστροφικό γενετικά μεταδιδόμενο. Οι αλλοιώσεις στο επιθήλιο μοιάζουν με ενδεπιθηλιακά κυστίδια, στίγματα, δακτυλικά αποτυπώματα και γραμμές δίκην γεωγραφικού χάρτη (Εικόνα 6.6). Το 10% περίπου των ασθενών και κυρίως μετά την τρίτη δεκαετία της ζωής τους εκδηλώνουν σύνδρομο υποτροπιάζουσας απόπτωσης του επιθηλίου με πρωινό ερεθισμό. Πολύ σπάνια εμφανίζουν ανώμαλο αστιγματισμό με δημιουργία ειδώλου φαντάσματος και κυρίως με τη δευτερογενή συγκέντρωση προϊόντων απόπτωσης κυττάρων, βασικής μεμβράνης και κολλαγόνου.

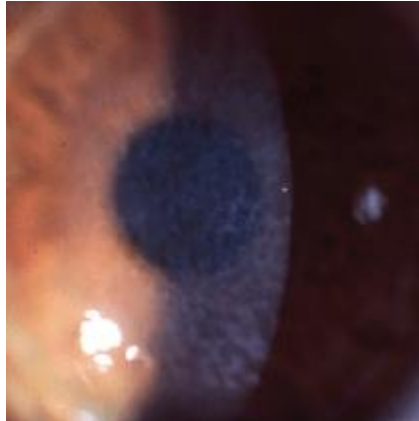


Εικόνα 6.6: Μικροκυστική δυστροφία ή δυστροφία του Cogan (eyepathologist.com)

Η θεραπεία συνίσταται σε αφαίρεση του παθολογικού επιθηλίου, χειρουργικά ή με το Excimer Laser (φωτοθεραπευτική κερατεκτομή), ή με επιπολής κερατεκτομή. Πιο συντηρητική θεραπεία γίνεται με λειαντικές αλοιφές, υπέρτονο ορρό, υποκατάστατα δακρύων και επίδεση.

β) Δυστροφία Reis-Buckler

Είναι αρκετά συχνή, και εκδηλώνεται σε νεαρή ηλικία. Μεταβιβάζεται κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα, είναι αμφοτερόπλευρη και εντοπίζεται στη μεμβράνη του Bowman(Εικόνα 6.7). Παρουσιάζεται ως κεντρική θολερότητα με μορφή πολλαπλών δοκιμών, οι οποίες επεκτείνονται και προς τις πρόσθιες στιβάδες του στρώματος.



Εικόνα 6.7: Δυστροφία του Reis-Buckler(en.wikipedia.org)

Θεραπευτικά η φωτο-θεραπευτική κερατεκτομή με το Excimer Laser δίνει άριστα αποτελέσματα και βοηθά στη διατήρηση της οπτικής οξύτητας, γιατί συνήθως οι βλάβες είναι επιπολής. Οι πιο εκτεταμένες βλάβες αντιμετωπίζονται με κερατοπλαστική.

γ) Κληρονομική επιθηλιακή δυστροφία του Meesman

Αποτελεί ασυμπτωματική αμφοτερόπλευρη δυστροφία, η οποία μεταβιβάζεται κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα. Σε εξέταση με σχισμοειδή λυχνία, με μεγάλη μεγέθυνση, παρατηρούνται πολλαπλά λεπτά ενδεπιθηλιακά κυστίδια(Εικόνα 6.8). Με την πάροδο του χρόνου επέρχεται σύμπτωση των τοιχωμάτων των κυστιδίων, δημιουργούνται θολερότητες με τη μορφή σωματιδίων ή γραμμών. Θεραπεία δεν ενδείκνυται, παρά μόνο στις περιπτώσεις που δημιουργείται υποεπιθηλιακός ουλώδης ιστός.



Εικόνα 6.1.3:Εμφάνιση πολλαπλών ενδεπιθηλιακών κυστιδίων μέσω σχ.λυχνίας(disorders.eyes.arizona.edu)

δ) Κληρονομική πρόσθια μεμβρανώδης δυστροφία

Η πάθηση εμφανίζεται στη βασική μεμβράνη και στη βασική στιβάδα του επιθηλίου, δημιουργώντας ευδιάκριτες κηλιδώσεις θολερότητας στη μεμβράνη του Bowman, ενώ ο κερατοειδικός ιστός μεταξύ των βλαβών είναι διαυγής.

Ιστοπαθολογικά οι βλάβες εντοπίζονται στο επίπεδο της βασικής μεμβράνης, γι' αυτό και η νόσος κατατάσσεται στις δυστροφίες της βασικής μεμβράνης.

ε) Στροβιλοειδής δυστροφία του Fleischer

Η παρουσία ελικοειδών γραμμώσεων στο κερατοειδικό επιθήλιο, εμφανίζεται κυρίως σε ασθενείς μετά από μακροχρόνια χορήγηση χλωροκίνης, αμιοδαρόνης, φαινοθειαζίνης και ινδομεθακίνης. Παρόμοιες βλάβες έχουν παρατηρηθεί και σε ασθενείς με νόσο του Fabry. Έτσι ασθενείς με στροβιλοειδή δυστροφία μπορεί να είναι ασυμπτωματικοί φορείς της φυλοσύνδετης νόσου του Fabry.

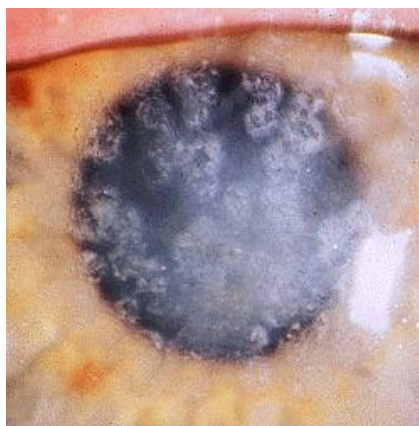
στ) Ιδιοπαθής ταινιοειδής κερατοπάθεια

Η βλάβη συνίσταται σε εναπόθεση ασβεστίου στο διάμεσο βασικό επιθήλιο και στην στιβάδα του Bowman. Οι εναποθέσεις αυτές εμφανίζονται συνήθως δευτεροπαθώς σε ασθενείς που πάσχουν από χρόνιες οφθαλμικές ή συστηματικές παθήσεις όπως π.χ. χρόνια ραγοειδίτιδα, υπασβεσταιμία, χρόνια νεφρική ανεπάρκεια. Έχουν περιγραφεί όμως και περιστατικά ταινιοειδούς κερατοπάθειας χωρίς συνοδό συστηματική πάθηση.

Δυστροφίες του στρώματος του κερατοειδή

α) Κοκκιώδης δυστροφία ή Groenouw I

Κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από την παρουσία γαλακτοειδών θολεροτήτων με μορφή νιφάδων ή ψυχίων στον κεντρικό κερατοειδή (Εικόνα 6.9), αρχικά στο επιπολής στρώμα. Οι βλάβες έχουν σαφή όρια και ο ενδιάμεσος κερατοειδικός ιστός είναι διαυγής. Έχουν περιγραφεί άλλες δύο παραλλαγές της κλασικής μορφής, η επιφανειακή που εμφανίζει κλινική εικόνα παρόμοια με την δυστροφία του Reis-Buckler, με δακτυλιοειδής ή δισκοειδείς θολερότητες των επιπολής στιβάδων του στρώματος, οι οποίες αργότερα επεκτείνονται και σε βαθύτερες στοιβάδες, και η δυστροφία τύπου Avellino, που αποτελεί συνδυασμό κοκκιώδους κα δικτυωτής δυστροφίας.



Εικόνα 6.9: Κοκκιώδης δυστροφία με γαλακτοειδείς θολερότητες στον κεντρικό κερατοειδή(en.wikipedia.org)

Η κοκκιώδης δυστροφία έχει καλή πρόγνωση, επειδή η οπτική οξύτητα παραμένει ικανοποιητική (ιδιαίτερα όταν ο οπτικός άξονας περνά από περιοχές με διαυγές στρώμα). Σπάνια απαιτείται κερατοπλαστική, και οι βλάβες μπορεί να εμφανιστούν και στο κερατοειδικό μόσχευμα (συνήθως πρόσθια και περιφερικά) υποδηλώνοντας έτσι μια πιθανή επίκτητη μεταβολική συστηματική αιτιολογία.

β) Δικτυωτή δυστροφία του κερατοειδούς

Η δυστροφία αυτή χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση των παθογνωμονικών γραμμοειδών δικτυωτών σχηματισμών του στρώματος. Εμφανίζεται από την πρώτη δεκαετία της ζωής συνήθως με τη μορφή υποεπιθηλιακών λεπτών διαφανών γραμμών και κηλίδων. Οι γραμμές αυτές παχύνονται, διακλαδίζονται, μεγαλώνουν και αποκτούν περισσότερο ακτινοειδή προσανατολισμό. Το στρώμα που παρεμβάλλεται ανάμεσα στις βλάβες είναι αρχικά καθαρό, αλλά με την πάροδο του χρόνου γίνεται πιο θολερό. Αυτή η σταδιακή θολερότητα μαζί με τον ουλώδη ιστό που σχηματίζεται στις πιο επιφανειακές βλάβες οδηγούν στη μείωση της οπτικής οξύτητας. Επίσης παρατηρείται και ελάττωση της ευαισθησίας στον κεντρικό κερατοειδή.

Η νόσος παρατηρείται και σε ασθενείς με συστηματική αμυλοείδωση, με αμυλοειδικές εναποθέσεις στο στρώμα, (Δικτυωτή δυστροφία τύπου II – σύνδρομο Meretoja), και συνοδεύεται από περιφερική νευροπάθεια και δερματικές εκδηλώσεις.

Η πάθηση μεταβιβάζεται κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα και θεραπευτικά αντιμετωπίζεται με μεταμόσχευση κερατοειδούς. Στην δικτυωτή δυστροφία η επανεμφάνιση των αμυλοειδικών αυτών εναποθέσεων στο μόσχευμα είναι συχνή, γι' αυτό και η πρόγνωση είναι λιγότερο καλή συγκριτικά με τις υπόλοιπες δυστροφίες.

γ) Κηλιδωτή δυστροφία ή Groenouw II

Από τις κλασικές δυστροφίες είναι η μοναδική που μεταβιβάζεται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Εμφανίζεται από την πρώτη δεκαετία της ζωής ξεκινώντας από αμφοτερόπλευρες επιφανειακές κηλίδες του κεντρικού και πρόσθιου στρώματος του κερατοειδούς. Οι κηλίδες αυτές εξελίσσονται σε μικρά οζίδια με ασαφή όρια, ενώ το περιβάλλον στρώμα είναι και αυτό θολερό. Οι βλάβες επεκτείνονται σε ολόκληρο τον κερατοειδή και σε όλο το πάχος του στρώματος.

Η μειωμένη οπτική οξύτητα, η οποία εμφανίζεται γύρω στην τέταρτη δεκαετία της ζωής, οδηγεί σε κερατοπλαστική σχετικά γρηγορότερα σε σύγκριση με άλλες δυστροφίες του στρώματος.

δ) Πολυμορφική δυστροφία

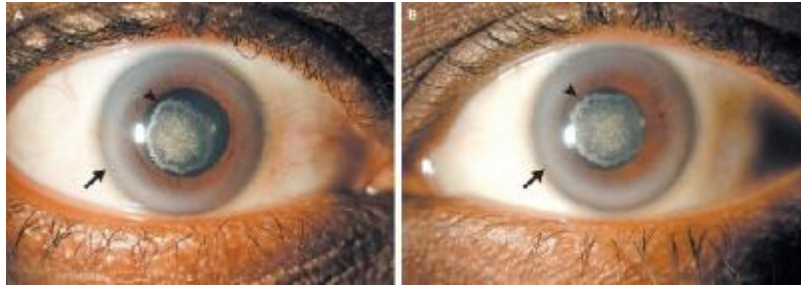
Η δυστροφία αυτή αφορά στην κεντρική περιοχή του οπίσθιου στρώματος με μεγάλη ποικιλία μορφών στην κλινική της εικόνα. Οι βλάβες έχουν μορφή αστεροειδή, δίκην νιφάδων χιονιού, διακλαδιζόμενων νηματίων ή στικτών θολεροτήτων. Ιστοπαθολογικά όπως και στη δικτυωτή δυστροφία βρέθηκαν εναποθέσεις αμυλοειδούς.

ε) Δυστροφία δίκην ζελατινώδους σταγόνας

Και η σπάνια αυτή δυστροφία οφείλεται σε αμυλοειδικές εναποθέσεις. Η κλινική εικόνα είναι χαρακτηριστική με γαλακτοειδείς, λευκές, επαρμένες βλάβες του επιθηλίου και του πρόσθιου στρώματος, δίκην «μούρου»(mulberry – like lesion).

στ) Κεντρική κρυσταλλική δυστροφία του Schnyder

Άλλη μια σπάνια δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς με αμφοτερόπλευρη εμφάνιση. Η βλάβη αποτελείται από πολυχρωματικούς κρυστάλλους χοληστερίνης, είναι δακτυλιοειδής και εντοπίζεται στο πρόσθιο στρώμα και στη μεμβράνη του Bowman (Εικόνα 6.10). Πολλές φορές συνοδεύεται από γεροντότοξο ή ζώνη του Vogt. Επειδή σπάνια οι ασθενείς εμφανίζουν υπερχοληστεριναιμία, βλάβη του μεταβολισμού των λιπών πρέπει να είναι τοπική.



Εικόνα 6.10: Κεντρική κρυσταλλική δυστροφία του Schnyder(nejm.org)

ζ) Περιφερική κρυσταλλική δυστροφία του Bietti

Είναι κρυσταλλική δυστροφία του προσθίου στρώματος, η οποία εμφανίζεται κοντά στο ΣΚΟ και συνοδεύεται από ανωμαλία του μελαγχρόου επιθηλίου του αμφιβληστροειδή.

η) Κεντρική νεφελώδης δυστροφία του François

Παρουσιάζει οπίσθιες αξονικές βλάβες του στρώματος δίκην νεφελώματος με διαυγές περιβάλλον στρώμα. Η μείωση της οπτικής οξύτητας είναι μέτριου βαθμού και ο ασθενής ασυμπτωματικός.

θ) Οπίσθια άμορφη δυσμορφία

Σπάνια δυσμορφία του οπίσθιου στρώματος, με φαιόλευκες θολερότητες δίκην σεντονιού, που εμφανίζεται κεντρικά και επεκτείνεται περιφερικά μέχρι το ΣΚΟ. Μπορεί να συνοδεύεται με υπερμετρωπία, κορεκτοπία, ψευδοπολυκορία και γενικότερα ανωμαλίες της ίριδας.

ι) Συγγενής κληρονομική δυστροφία του στρώματος

Αμφοτερόπλευρη δυστροφία που μεταβιβάζεται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, με θολερότητες δίκην νιφάδων χιονιού ή φτερού. Εμφανίζεται τόσο στον κεντρικό, όσο και στον περιφερικό κερατοειδή.

ια) Κοκκιώδης δυστροφία του François

Πολύ σπάνια δυστροφία με φαιόχρωμες δακτυλιοειδείς στικτές θολερότητες σε όλες τις στιβάδες του κερατοειδούς, αμφοτερόπλευρα και συμμετρικά.

Οπίσθιες δυστροφίες ή δυστροφίες του ενδοθηλίου και της Δεσκεμετίου

Α) Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία

Η δυστροφία αυτή παρουσιάζει δύο παραλλαγές. Η πρώτη που μεταβιβάζεται με τον υπολειπόμενο αυτοσωματικό τύπο και εμφανίζεται κατά τη γέννηση, συνοδεύεται συχνά από νυσταγμό. Η δεύτερη κληρονομείται με τον επικρατούντα

τύπο, εμφανίζεται κατά το πρώτο και δεύτερο έτος της ζωής, χωρίς νυσταγμό, με προοδευτική φωτοφοβία και επιφορά. Και στις δύο περιπτώσεις η κλινική εικόνα είναι διάχυτη θόλωση του κερατοειδούς, αμφοτερόπλευρη συμμετρική, με πάχυνση του στρώματος, και εμφάνιση επιθηλιακών μικροφυσαλίδων.

Η δυστροφία αυτή δεν συνοδεύεται από συστηματικές ανωμαλίες και η θεραπεία είναι χειρουργική με αμφοτερόπλευρη κερατοπλαστική.

B) Μη φλεγμονώδεις εκτασίες του κερατοειδή

Κερατόκωνος

Ο κερατόκωνος είναι αμφοτερόπλευρη αξονική εκτασία, η οποία εκδηλώνεται κλινικά κατά την εφηβεία. Η νόσος παρουσιάζεται με ποικίλη πορεία, από σταθερή κλινική εικόνα που παραμένει αμετάβλητη για πολλά χρόνια μέχρι ταχέως εξελισσόμενη με προοδευτική θόλωση, οπότε η αντιμετώπιση με κερατοπλαστική γίνεται αναγκαία. Η πάθηση εκδηλώνεται με μείωση της όρασης, εμφάνιση αστιγματισμού που μεταβάλλεται σε βαθμό και σε άξονα για να εξελιχθεί γρήγορα σε ανώμαλο(Εικόνα 6.11).



Εικόνα 6.11: Εικόνα εκτάσεως κερατοειδή από κερατόκωνο(tsioumas.gr)

Εμφανίζεται ως κωνοειδής κύρτωση του κερατοειδούς, η οποία κλινικά γίνεται αντιληπτή με τη χρήση των δίσκων placido, τη σκιασκοπία, το Javal ή την σύγχρονη ηλεκτρονική κερατοτοπογραφία. Σε πιο προχωρημένο στάδιο ακολουθεί λέπτυνση της κορυφής του κώνου και πρόσθια προβολή. Παρατηρείται υποεπιθηλιακός ουλώδης ιστός και κάθετες εκτατικές γραμμές (γραμμές Vogt), ενώ εναποθέσεις αιμοσιδηρίνης στο ενδοθήλιο της βάσης του κώνου δημιουργούν τον δακτύλιο του Fleischer. Ρήξεις της Δεσκεμέτειας μεμβράνης δημιουργούν έντονο οίδημα (ύδρωπας), ενώ μετά την αποκατάσταση της συνέχειας των ιστών εμφανίζεται έντονη ουλοποίηση του στρώματος, καλυπτόμενη από ανανεωμένο επιθήλιο.

Κερατόκωνος έχει περιγραφεί σε συνδυασμό με πληθώρα άλλων οφθαλμικών παθήσεων, όπως π.χ. μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, νεογνική ταπητριοαμφιβληστροειδική εκφύλιση, ανιριδία, κυανούς σκληρούς, ατοπική κερατοεπιπεφυκίτιδα, καθώς και σε συστηματικές παθήσεις όπως ο εαρινός κατάρρους, το σύνδρομο Down και η ατοπική δερματίτιδα.

Αρχική θεραπεία με διορθωτικούς φακούς για τον αστιγματισμό ή με σκληρούς και ημίσκληρους φακούς επαφής. Σε δυσανεξία των φακών επαφής προτιμώνται αρχικά επεμβάσεις που αφήνουν ανέπαφο το ενδοθήλιο και το οπίσθιο στρώμα,

όπως η επιφανειακή κερατεκτομή, επικερατοπλαστική, μερικού πάχους κερατοπλαστική. Μετά από ύδρωπα ή εκτεταμένη ουλοποίηση με καταστροφή της Δεσκεμεντίου, καταφεύγουμε στην διαμπερή κερατοπλαστική.

Κερατόσφαιρα

Πρόκειται για σπάνια αμφοτερόπλευρη πάθηση, όπου ο κερατοειδής παρουσιάζεται στο σύνολο του εκλεπτυσμένος ειδικά στην περιφέρεια. Συνοδεύεται συστηματικές παθήσεις, όπως το σύνδρομο Ehlers – Danlos, εμφανίζεται σε οικογένειες στις οποίες άλλα μέλη έχουν κερατόκωνο, και είναι εξαιρετικά ευαίσθητη ακόμη και σε μικροτραυματισμούς.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΣΚΛΗΡΟΥ

Οι παθήσεις του σκληρού είναι σπάνιες. Μπορούν να χωριστούν σε παθήσεις που προκαλούν πάχυνση του σκληρού και σε παθήσεις που προκαλούν λέπτυνσή του. Οι παθήσεις που συνοδεύονται από πάχυνση του σκληρού χωρίζονται σε καταστάσεις που εμφανίζουν πραγματική πάχυνση, του κατά άλλα φυσιολογικού χιτώνα και σε καταστάσεις όπου η πάχυνσή του οφείλεται σε εναποθέσεις ή σε σχηματισμό σκληρικής μάζας. Η κύρια εκδήλωση λέπτυνσης του σκληρού είναι η ατελής οστεογένεση.

7.1 Νανόφθαλμος

Είναι αμφοτερόπλευρη κληρονομούμενη κατάσταση. Μεταβιβάζεται, κατά κανόνα, με τον υπολειπόμενο αυτοσωματικό χαρακτήρα, αλλά αναφέρονται και περιπτώσεις που ανήκουν σε επικρατούντα χαρακτήρα. Χαρακτηρίζεται από:

- Βραχύ αξονικό μήκος
- Φυσιολογικό μέγεθος του κρυσταλοειδούς φακού (14-20mm)
- Παχύ σκληρό
- Υψηλή υπερμετροπία

Ο νανόφθαλμος μπορεί να συνυπάρχει με βλενοπολυσακχαριδώσεις, μυοτονική δυστροφία, αχονδροδυσπλασία κλπ.

Με την ηλικία ο σκληρός γίνεται λιγότερο ελαστικός και αυξάνεται η αντίσταση στη φλεβική αποχέτευση του βολβού, μέσω των περιδίνητων φλεβών και της διασκληρικής οδού. Αποτέλεσμα είναι η πάχυνση και συμφόρηση του χοριοειδή, η οποία μπορεί να οδηγήσει και σε έκχυμα ιδιαίτερα κατά τη διάρκεια ενδοφθάλμιας χειρουργικής επέμβασης. Για το λόγο αυτόν πρέπει να γίνεται και προφυλακτική σκληρομή. Οι οφθαλμοί αυτοί έχουν την τάση να εκδηλώνουν γλαύκωμα κλειστής γωνίας που προλαμβάνεται με laser ιριδοτομή και γωνιοπλαστική (Πατέρας, 1999)

7.2 Χωριστώματα του σκληρού

Αποτελούν ετεροτοπικά υπολείμματα και υπάρχουν ήδη κατά την γέννηση. Αφορούν κυρίως το επισκλήριο και σπανιότερα τον σκληρό.

Το πιο συχνό από τα χωριστώματα είναι το επιβολβικό δερμοειδές του ΣΚΟ, που αναπτύσσεται στο κάτω κροταφικό τεταρτημόριο του βολβού. Ιστολογικά τα δερμοειδή περιέχουν επιδερμικά και μεσοδερμικά στοιχεία. Είναι όζοι ασπροκιτρινωποί κυστικοί ή συμπαγείς, σκληροί ή μαλακοί και συνήθως εμφανίζουν κινητικότητα με τον επιπεφυκτικό ή υποεπιπεφυκτικό ιστό. Περιέχουν κερατίνη, ρίζες τριχών και σηματογόνους αδένες. Στο 30% περίπου των περιπτώσεων συνυπάρχουν με άλλες ανωμαλίες και πιο συχνά με το σύνδρομο Goldenhar. Αφαιρούνται για λόγους αισθητικούς ή για βελτίωση της όρασης (Εικόνα 7.1).

Πολύ πιο σπάνιο χωρίστωμα είναι το επισκληρικό οστικό χωρίστωμα. Εντοπίζεται στο άνω κροταφικό τεταρτημόριο. Συμφύεται ισχυρά με τον σκληρό, αποτελείται από ώριμο συμπαγές οστό και δεν συνοδεύεται από άλλες διαταραχές.



Εικόνα 7.1 Κροταφικό επιβολβικό δερμοειδές (www.vyperlook.com)

7.3 Ατελής οστεογένεση

Αποτελεί κληρονομική κατάσταση που προσβάλλει τον σκελετό, το αυτί, τις αρθρώσεις, τα δόντια, το δέρμα και τους οφθαλμούς. Οφθαλμολογικά χαρακτηρίζεται από:

- Κυανούς σκληρούς που οφείλονται σε λέπτυνση του σκληρού λόγω ανωμαλίας του κολλαγόνου. Η λέπτυνση αφήνει να διαφαίνεται ο υποκείμενος χοριοειδής. (Εικόνα 7.2)
- Κεντρική πάχυνση του κερατοειδούς.
- Μερικές φορές κερατόκωνο, μεγαλοκερατοειδή, πρόσθιο εμβρυοτόξο.
- Μπορεί να συνυπάρχει υπεξάρθρημα του φακού, καταρράκτης, συγγενές γλαύκωμα, χοριοειδική σκλήρυνση, αμφιβληστροειδικές αλλοιώσεις.



Εικόνα 7.2: Εικόνα κυανών σκληρών άμφω σε περίπτωση ατελούς οστεογένεσης (www.thachers.org)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΕΚΦΥΛΙΣΤΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΔΙΑΠΛΑΣΗΣ ΤΟΥ ΡΑΓΟΕΙΔΟΥΣ.

8.1 Ανιριδία ή υποπλασία της ίριδας

Η ανιριδία είναι σύνθετη και προοδευτική συγγενής διαμαρτία που χαρακτηρίζεται από μερική έως πλήρη απουσία της ίριδας (Εικόνα 8.1, 8.2), μικρό κερατοειδή, συχνά μικρές θολερότητες του φακού, υποπλασία της ωχράς κηλίδας, έκπτωση της οπτικής οξύτητας και νυσταγμός. Η συχνότητα εμφάνισης είναι 1 κάθε 100.000 γεννήσεις ενώ η πάθηση προσβάλλει εκτός από την ίριδα, τον κρυσταλοειδή φακό και τον κερατοειδή, τη γωνία του προσθίου θαλάμου, τον αμφιβληστροειδή και το οπτικό νεύρο. Το γλαύκωμα στη βρεφική ηλικία είναι σπάνιο. Ορισμένοι όμως ασθενείς εμφανίζουν χαρακτηριστικά προοδευτική θόλωση του κερατοειδούς και απόφραξη της γωνίας του προσθίου θαλάμου με αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης και δημιουργία καταρράκτη μεταξύ του 10^{ου} και 15^{ου} έτους της ηλικίας. Οι μορφές της ανιριδίας είναι τρεις και διαχωρίζονται από τον τρόπο κληρονομικής μεταβίβασης και τις συνοδές εξωφθαλμικές αλλοιώσεις:

- Ανιριδία τύπου-1 (AN- 1). Η συχνότητα εμφάνισης είναι 85%. Μεταβιβάζεται κατά τον επικρατούντα αυτοσωματικό χαρακτήρα με ατελή διεισδυτικότητα και έκφραση. Στον τύπο αυτό παρατηρούνται οικογενής ανιριδία και αποκλειστικά οφθαλμικές ανωμαλίες.
- Ανιριδία τύπου-2 (AN- 2). Η συχνότητα εμφάνισης είναι 13%. Προκύπτει από έλλειψη ή μετάλλαξη του βραχέος σκέλους του χρωματοσώματος 11 (11p-). Παρατηρείται σποραδική μη οικογενής ανιριδία ενώ συνδυάζεται με νεφροβλάστωμα (νόσος του Wilms), κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες, διανοητική καθυστέρηση και ημιυπερτροφία.
- Ανιριδία τύπου-3 (AN- 3). Η συχνότητα εμφάνισης είναι 2%. Μεταβιβάζεται κατά τον υπολειπόμενο αυτοσωματικό χαρακτήρα και συνοδεύεται από διανοητική καθυστέρηση και παραγκεφαλική αταξία ή από ανωμαλίες κατασκευής του εγκεφάλου και της παρεγκεφαλίδας.



Εικόνα 8.1: Συγγενής ανιριδία. Η απουσία της ίριδας κάνει να διακρίνονται οι ακτινοειδείς προβολές (Συλλογή Παν. Οφθ/κης Κλινικής της Γενεύης)

Οι οφθαλμικές εκδηλώσεις στην ανιριδία είναι η ολική ανιριδία ή σοβαρή υποπλασία ή εκτεταμένα κολοβώματα της ίριδας, η φωτοφοβία, ο εκκρεμοειδής νυσταγμός, η μειωμένη όραση που οφείλεται σε υποπλασία της ωχράς, η αμβλυωπία και ο στραβισμός, το γλαύκωμα (κλειστής γωνίας στην AN-1 και λόγω γωνιοδυσγένεσης στην AN-2), ο καταρράκτης, η μικροφακία ή το υπεξάρθρημα του φακού, η δυστροφία του κερατοειδούς με θόλωση και αγγείωση, η υποπλασία της ωχράς και τέλος η υποπλασία του οπτικού νεύρου.

Στην ανιριδία έχει ταυτοποιηθεί πρόσφατα και 4ος τύπος που οφείλεται σε ανωμαλία που εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 11p13. Ο τύπος αυτός έχει υψηλό κίνδυνο εμφάνισης γλαυκώματος και καταρράκτη από τη βρεφική ηλικία. Γενικά ο κίνδυνος εμφάνισης γλαυκώματος σε όλους τους τύπους είναι πάνω από 50%.

Όταν το γλαύκωμα εκδηλωθεί στη βρεφική ηλικία συνοδεύεται από χαρακτηριστικές ανωμαλίες της γωνίας του προσθίου θαλάμου. Η περιφέρεια του σώματος της ίριδας φαίνεται να έχει πρόσθια κατάφυση με αποτέλεσμα να μη διακρίνονται ο σκληραίος και το ακτινωτό σώμα. Η γωνιοτομία έχει γενικά καλά αποτελέσματα αλλά λιγότερο αποτελεσματική στην περίπτωση ανιριδίας τύπου 4.

Η τυπική εμφάνιση του ανιριδικού γλαυκώματος είναι προς το τέλος της πρώτης ή στην αρχή της δεύτερης δεκαετίας της ζωής και οφείλεται σε προοδευτική απόφραξη της γωνίας του προσθίου θαλάμου. Αρχικά διακρίνεται ένα αγγειοβριθές δίκτυο που καλύπτει το οπίσθιο trabeculum και συνδέεται με λεπτές οπίσθιες συμφύσεις με την περιφέρεια της ίριδας. Προοδευτικά η ίριδα έλκεται μπροστά από το trabeculum με αποτέλεσμα την ανάπτυξη γλαυκώματος. Η γωνιοτομία στα αρχικά στάδια έχει δώσει ενθαρρυντικά αποτελέσματα στην πρόληψη της πλήρους απόφραξης της γωνίας.

Η θεραπεία του ήδη εγκατεστημένου ανιριδικού γλαυκώματος είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Η γωνιοτομία σπάνια επιφέρει αποτελέσματα και συνήθως είναι απαραίτητη η τραμπεκουλεκτομή, που και αυτή είναι προβληματική λόγω του εκτεθειμένου φακού. Η κυκλοκρυστοπηξία και η ένθεση βαλβίδων μπορεί να αποδειχθούν χρήσιμες, ενώ σε όλες τις περιπτώσεις θα πρέπει να προηγείται δοκιμή με φαρμακευτική θεραπεία.



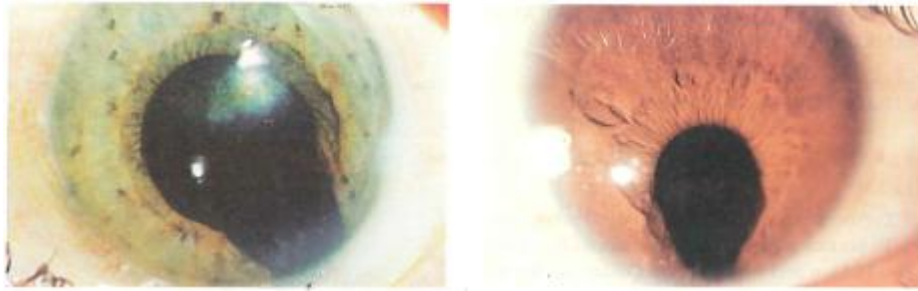
Εικόνα 8.2 Συγγενής ανιριδία (www.aniridia.eu)

8.2 Κολόβωμα ραγοειδούς

Είναι ανωμαλία διαπλάσεως που οφείλεται στην ατελή σύγκλειση της εμβρυϊκής σχισμής κατά μήκος του κάτω ρινικού τμήματος του βολβού και της θηλής του οπτικού νεύρου. Φυσιολογικά η αύλακα κλείνει περί τις 33-40 πρώτες ημέρες της εμβρυϊκής ζωής. Το ατελές κλείσιμο της προκαλεί την αδυναμία διαφοροποίησης του υπερκείμενου χοριοειδή, του μελάγχρου επιθηλίου και του αμφιβληστροειδή με αποτέλεσμα τη δημιουργία του κολοβώματος των χιτώνων αυτών. Ο βολβός αποτελείται από τον σκληρό χιτώνα.

Τα τυπικά κολοβώματα του ραγοειδούς αφορούν συγχρόνως στην ίριδα (Εικόνα 8.3), το ακτινωτό σώμα, το χοριοειδή και περιλαμβάνουν πολλές φορές το οπτικό νεύρο. Μπορεί όμως να υπάρξει οποιοσδήποτε συνδυασμός. Όταν

συνυπάρχει κολόβωμα του κρυσταλλοειδούς φακού, οφείλεται σε έλλειψη μέρους της ζίννειας ζώνης, που είναι αποτέλεσμα κολοβώματος του ακτινωτού.



Εικόνα 8.3: Κολοβώματα της ίριδας (Συλλογή Παν. Οφθ/κης Κλινικής της Γενεύης).

Τα κολοβώματα μπορεί να είναι ετερόπλευρα ή αμφοτερόπλευρα, συνήθως όμως με ασύμμετρη εμφάνιση. Η πρόγνωση ως προς την οπτική οξύτητα εξαρτάται από την έκτασή τους και από την συνύπαρξη ή όχι μικροφθάλμιας. Σε περίπτωση προσβολής της θηλής υπάρχει συνήθως σημαντική έκπτωση της όρασης. Επίσης είναι δυνατό σε σπάνιες περιπτώσεις να προκαλέσουν αποκόλληση του αμφιβληστροειδή.

Η ορολογία που χρησιμοποιείται για την περιγραφή των κολοβωμάτων του ραγοειδούς είναι η παρακάτω:

- Τυπικό κολόβωμα: Εντοπίζεται κάτω ρινικά στην περιοχή της εμβρυικής οπτικής σχισμής.
- Άτυπο κολόβωμα: Εντοπίζεται σε άλλη περιοχή και δεν έχει σχέση με την εμβρυική οπτική σχισμή.
- Ολικό κολόβωμα: Περιλαμβάνει πλήρη τομέα της ίριδας από το χείλος της κόρης μέχρι και τη ρίζα.
- Μερικό κολόβωμα: Δεν περιλαμβάνει πλήρη τομέα της ίριδας.
- Τέλειο κολόβωμα: Περιλαμβάνει όλο το πάχος της ίριδας.
- Ατελές κολόβωμα: Αφορά ή στο μελάχρουν επιθήλιο ή στο στρώμα.
- Κολόβωμα με γέφυρα: Βλάβη μερικά γεφυροποιημένη από μεσοεκτοδερμικό ιστό.

Το κολόβωμα εμφανίζεται είτε ως σποραδική ανωμαλία, είτε κληρονομείται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, είναι όμως πιθανό να ποικίλλει σε έκταση και βαρύτητα μεταξύ των μελών της ίδιας οικογένειας λόγω διαφορετικής έκφρασης του γονιδίου. Πολύ συχνά συνυπάρχει με μικρόφθαλμο, είτε μεμονωμένα είτε στα πλαίσια των συνδρόμων Lenz, Warburg, Aicardi, Goldenhar, Rubinstein-Taybi, CHARGE και χρωμοσωματικών ανωμαλιών όπως η τρισωμία 13.

8.3 Η νεανική ρευματοειδής αρθρίτιδα και πρόσθια ραγοειδίτιδα

Η χρόνια φλεγμονώδης αρθρίτιδα στα παιδιά είναι ετερογενής ομάδα διαταραχών, οι οποίες εμφανίζουν και οφθαλμολογικές εκδηλώσεις με συχνότερη την πρόσθια ραγοειδίτιδα. Η ολιγοαρθρική μορφή της νόσου έχει σχετικά πιο καλοήγη αρθρική πρόγνωση, αλλά η οφθαλμική συμμετοχή και οι οφθαλμικές επιπλοκές είναι πιο συχνές. Υπάρχουν δύο διαφορετικές ταξινομήσεις της ρευματοειδούς αρθρίτιδας των παιδιών:

Η πρώτη (American College of Rheumatology) προτείνει τον όρο νεανική ρευματοειδής αρθρίτιδα και περιλαμβάνει αρθρίτιδες με θετικό ρευματοειδή παράγοντα και αρθρίτιδες με αρνητικό το ρευματοειδή παράγοντα αλλά αποκλείει

τις σπονδυλαρθροπάθειες (αγκυλοποιητική σπονδυλίτιδα, ψωρίαση, φλεγμονώδη νόσου του εντέρου).

Η δεύτερη (European League Against Rheumatism), προτείνει τον όρο χρόνια νεανική αρθρίτιδα και περιλαμβάνει αρθρίτιδες με αρνητικό το ρευματοειδή παράγοντα αλλά και νεανικής εμφάνισης οροαρνητικές σπονδυλαρθροπάθειες (αγκυλοποιητική σπονδυλίτιδα, αρθρίτιδες σε φλεγμονώδη νόσο του εντέρου και σύνδρομο Reiter), αποκλείοντας αρθρίτιδες με θετικό το ρευματοειδή παράγοντα:

- Η νεανική αγκυλοποιητική σπονδυλίτιδα προκαλεί ετερόπλευρη οξεία πρόσθια ραγοειδίτιδα στο 5-15% των πασχόντων παιδιών, ηλικίας συνήθως άνω των 10 ετών.
- Στο νεανικό σύνδρομο Reiter εμφανίζεται οξεία πρόσθια ραγοειδίτιδα στο 2% των ασθενών.
- Στη φλεγμονώδη νόσο του εντέρου (νόσος του Crohn εκκώδης κολίτιδα) εμφανίζεται χρόνια ή οξεία πρόσθια ραγοειδίτιδα.
- Στη νεανική ψωρίαση εμφανίζεται χρόνια και συχνά ασυμπτωματική πρόσθια ραγοειδίτιδα στο 10-15% των ασθενών.

Η χρόνια πρόσθια ραγοειδίτιδα είναι αμφοτερόπλευρη σε περίπου 75% των περιπτώσεων των παιδιών με νεανική ρευματοειδή αρθρίτιδα και νεανική ψωριασική αρθρίτιδα. Η προσβολή των δύο οφθαλμών είναι ανισόχρονη. Είναι συνήθως ασυμπτωματική και οι οφθαλμοί παραμένουν λευκοί. Μόνο όταν προκληθεί μείωση της όρασης θα καταφύγουν οι ασθενείς για εξέταση, η οποία συχνά αποκαλύπτει οπίσθιες συνέχειες, περίκλειση κόρης, γλαύκωμα, ζωνοειδή κερατοπάθεια, καταρράκτη. Η φλεγμονή μπορεί να επεκταθεί και στο οπίσθιο ημιμόριο.

Η οπίσθια ραγοειδίτιδα είναι ο συχνότερος τύπος ραγοειδίτιδας στους ασθενείς με νεανική σπονδυλαρθροπάθεια. Είναι συνήθως αυτοπεριοριζόμενη εντός μερικών εβδομάδων, αλλά υποτροπιάζει. Η προσβολή είναι συνήθως ετερόπλευρη, αλλά ετερόχρονη. Οι ασθενείς είναι συμπτωματικοί, με πόνο, ερυθρότητα και φωτοφοβία. Εμφανίζουν μη κοκκιωματώδη κερατικά ιζήματα και οπίσθιες συνέχειες. Οι υποτροπές οδηγούν στη μείωση της όρασης από την ανάπτυξη των οφθαλμικών επιπλοκών.

Θεραπευτικά χορηγούνται μυδριατικά βραχείας δράσης (η ατροπίνη στα παιδιά μπορεί να προκαλέσει αμβλυωπία), κορτικοστεροειδή, ανοσο-κατασταλικά φάρμακα, μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα, καθώς και χειρουργική θεραπεία των οφθαλμικών επιπλοκών.

8.4 Η νόσος Kawasaki και πρόσθια ραγοειδίτιδα

Είναι συστηματική φλεγμονώδης νόσος της παιδικής ηλικίας με εκδηλώσεις από το δέρμα και τους βλεννογόνους και οφθαλμικές εκδηλώσεις με τη μορφή κερατοεπιπεφυκίτιδας και πρόσθιας ραγοειδίτιδας. Είναι άγνωστης αιτιολογίας και προσβάλλει κυρίως τους Ιάπωνες, με εμφάνιση στο 85% των περιπτώσεων σε ηλικία κάτω των 4 ετών.

Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν: πυρετό, ερυθρότητα στις παλάμες και τα πέλματα, δερματικό οίδημα στα χέρια και στα πόδια, πολύμορφο εξάνθημα, διάχυτη φλεγμονή του στοματικού και φαρυγγικού βλεννογόνου, ερυθρότητα των χειλέων και της γλώσσας, οξεία αυχενική λεμφαδενοπάθεια. Άλλες συστηματικές εκδηλώσεις είναι καρδιαγγειακές διαταραχές-βλάβες, γαστρεντερικές διαταραχές, αιματολογικές διαταραχές, νευρολογικές διαταραχές κλπ.

Οι οφθαλμικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν αμφοτερόπλευρη φλεγμονή του βλεφαρικού επιπεφυκότα στο 90% των περιπτώσεων. Επίσης οξεία αμφοτερόπλευρη μη κοκκιωματώδη ιριδοκυκλίτιδα, συχνότερα σε παιδιά άνω των 2 έτων, που διαρκεί 2-3 εβδομάδες, συνήθως χωρίς επιπλοκές. Επιφανειακή κερατίτιδα εμφανίζεται στο 20% των παιδιών. Μπορεί επίσης να παρατηρηθεί συμμετοχή του οπίσθιου ημιμορίου του οφθαλμού με οίδημα της θηλής, διάταση αγγείων, αιμορραγίες που συνήθως υποχωρούν χωρίς ειδική θεραπεία.

8.5 Συγγενής ερυθρά (ιογενής ραγοειδίτιδα)

Η ερυθρά αποτελεί ένα καλοήθες εμπύρετο εξάνθημα. Οφείλεται στη μετάδοση του ιού μέσω του πλακούντα της μολυσμένης μητέρας στο έμβρυο, συνήθως κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρής μορφής χρόνια εμβρυϊκή μόλυνση και δυσπλασίες. Φαίνεται ότι ο κίνδυνος για το έμβρυο συνδέεται στενά με το στάδιο της κύησης τη στιγμή της μόλυνσης της μητέρας. Η μόλυνση του εμβρύου ανέρχεται σε 50% κατά τις πρώτες 8 εβδομάδες, 33% μεταξύ 9ης και 12ης εβδομάδας και σε περίπου 10% μεταξύ 13ης και 24ης εβδομάδας. Καθένα από τα όργανα που προσβάλλονται έχει τη δική του περίοδο ευαισθησίας στη μόλυνση, μετά από τη οποία δεν αναπτύσσονται σημαντικές δυσπλασίες. Οι συστηματικές επιπλοκές της μητρικής ερυθράς περιλαμβάνουν: αυτόματη αποβολή, θνησιγένεια, συγγενείς καρδιακές δυσπλασίες, κώφωση, μικροκεφαλία, νοητική καθυστέρηση, υποτονία, ηπατοσπληνομεγαλία, θρομβοκυτταρο-πενική πορφύρα, πνευμονία, μυοκαρδίτιδα και αλλοιώσεις στη μετάφυση των οστών.

Οφθαλμικές εκδηλώσεις

Η αμφιβληστροειδοπάθεια είναι η συνηθέστερη οφθαλμική επιλοκή, αλλά η ακριβής συχνότητά της είναι άγνωστη, διότι ο καταρράκτης παρεμποδίζει συχνά τον έλεγχο του βυθού. Χαρακτηριστικό εύρημα αποτελεί μια διαταραχή της χρωστικής δίκην 'αλατοπίπερου', η οποία συνηθέστερα προσβάλλει τον οπίσθιο πόλο και είναι εντονότερη στην ωχρά. Η κεφαλή του οπτικού νεύρου και τα αγγεία του αμφιβληστροειδούς είναι συνήθως φυσιολογικά, παρότι η αντανάκλαση του βοθρίου μπορεί να απουσιάζει. Η αμφιβληστροειδοπάθεια μπορεί να εμφανιστεί στον έναν ή και στους δύο οφθαλμούς, ενώ η οπτική οξύτητα δεν επηρεάζεται γενικά, παρότι σε λίγους οφθαλμούς μπορεί να υπάρξει απώλεια όρασης, ως αποτέλεσμα δευτερογενούς χοριειδικής νεοαγγείωσης.

Ο καταρράκτης αποτελεί τη δεύτερη συνηθέστερη επιπλοκή και προσβάλλει περίπου το 15% των βρεφών. Ο μαργαριταροειδής πυρηνικός καταρράκτης μπορεί να είναι αμφοτερόπλευρος ή ετερόπλευρος και συνοδεύεται συχνά από μικρόφθαλμο.

Ο μικρόφθαλμος συναντάται σε ποσοστό 10-20% των βρεφών και συνοδεύεται από καταρράκτη, ανωμαλίες του οπτικού νεύρου και γλαύκωμα.

Το γλαύκωμα αναπτύσσεται στο 10% περίπου των οφθαλμών, συνήθως κατά τη νεογνική περίοδο. Μπορεί να συνοδεύεται ή όχι από καταρράκτη. Όταν εμφανίζεται σε μικροφθαλμικό οφθαλμό, η αυξημένη ενδοφθάλμια πίεση μπορεί να μεγεθύνει τον κερατοειδή μέχρι να αποκτήσει φυσιολογικές διαστάσεις. Όταν εμφανίζεται σε φυσιολογικού μεγέθους οφθαλμό, ο κερατοειδής μπορεί να γίνει μεγαλύτερος από το φυσιολογικό (βούφθαλμος). Επίσης, σημαντικό χαρακτηριστικό του γλαυκώματος είναι η θόλωση του κερατοειδούς, που οφείλεται σε οίδημα του κερατοειδούς.

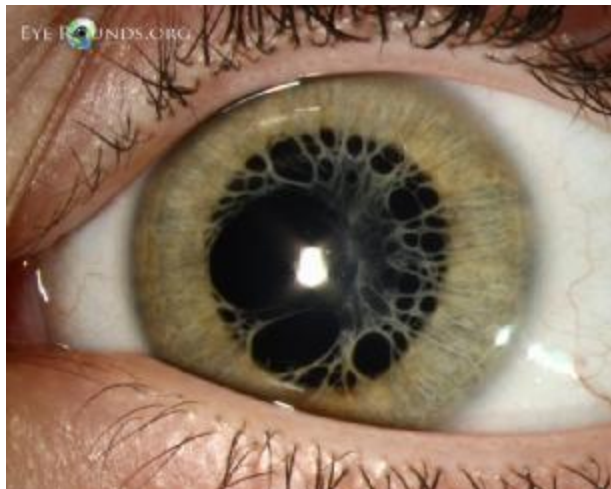
Άλλες επιπλοκές, λιγότερο συχνές, είναι η ιριδίτιδα, η ατροφία της ίριδας και μεγάλες διαθλαστικές ανωμαλίες. Οι διάφορες οφθαλμικές διαταραχές μπορεί να οδηγήσουν σε ανάπτυξη εκκρεμοειδή νυσταγμού και στραβισμού.

8.6 Παραμονή κορικής μεμβράνης

Είναι η πιο συχνή συγγενής ανωμαλία που συναντιέται στην οφθαλμική πράξη και παρατηρείται στο 95% των νεογέννητων βρεφών. Η κορική μεμβράνη στο έμβρυο λειτουργεί ως πηγή παροχής αίματος του κρυσταλοειδούς φακού. Φυσιολογικά ατροφεί από τη στιγμή της γέννησης μέχρι την ηλικία των τεσσάρων έως οκτώ εβδομάδων. Η παραμονή της κορικής μεμβράνης οφείλεται σε ατελή φυσιολογική παλινδρόμηση και ατελή ατροφία της εμβρυϊκής κορικής μεμβράνης.

Κλινικά χαρακτηριστικά

Κλινικά έχει συνήθως την όψη αραιού ιστού αράχνης ή νηματίων, τα οποία γεφυρώνουν την κόρη (Εικόνα 8.4). Χαρακτηριστικό σημείο είναι ότι τα υπολείμματα της εμβρυϊκής κορικής μεμβράνης προσφύονται κυρίως στο περιλαίμιο της ίριδας χωρίς οπτικές συνέπειες. Σε περιπτώσεις όπου τα υπολείμματα προσφύονται στο κερατοειδή ή στον κρυσταλοειδή φακό, μπορούν να προκαλέσουν μικρές αδιαφάνειες του κερατοειδούς και μικρούς καταρράκτες αντίστοιχα. Αξίζει να σημειωθεί ότι θα πρέπει να γίνεται διάκριση της παραμονής της κορικής μεμβράνης από τη συγγενή ιδιοπαθή μικροκορία η οποία προκύπτει από την υπανάπτυξη του διαστολέα της κόρης.



Εικόνα 8.4: Παραμονή κορικής μεμβράνης (webeye.ophth.uiowa.edu)

Θεραπεία

Όταν το μέγεθός τους είναι πολύ μικρό, καμία θεραπεία δεν απαιτείται, δεδομένου ότι συρρικνώνονται σημαντικά κατά το πρώτο έτος της ζωής. Ωστόσο υπάρχουν κάποιες ενδείξεις ότι δεν συμπεριφέρονται όλες οι κορικές μεμβράνες με αυτόν τον τρόπο. Μερικές μεμβράνες δεν υποστρέφουν, όπως αναμένεται, λίγο μετά τη γέννηση αλλά γίνονται πιο υπερτροφικές. Οι μεμβράνες αυτές είναι λιγότερο πιθανό να υποχωρήσουν τελικά σε σχέση με τις κλασσικές ανθεκτικές αλλά λεπτότερες μεμβράνες που προαναφέρθηκαν.

Μεγαλύτερου μεγέθους μεμβράνες έχουν αντιμετωπιστεί επιτυχώς με μυδριατική θεραπεία (χρήση ατροπίνης τοπικά για να διασταλεί η κόρη και να

‘σπάσει’ την κορική μεμβράνη) έως ότου αυτές υποστρέψουν φυσιολογικά. Επιπλέον έχει αναφερθεί η αφαίρεση παρόμοιων μεμβρανών σε εφήβους για λόγους αισθητικής με χρήση λέιζερ. Ο κίνδυνος μακροπρόθεσμης πρόκλησης καταρράκτη της μεθόδους αυτής είναι πολύ μεγάλος ιδιαίτερα όταν χρησιμοποιείται σε βρέφη οπότε σε τόσο μικρές ηλικίες προτιμάται η συμβατική χειρουργική τεχνική αν και ο χειριστής θα πρέπει να έχει επίγνωση του κινδύνου πρόκλησης καταρράκτη από την άσκοπη επαφή με το φακό.

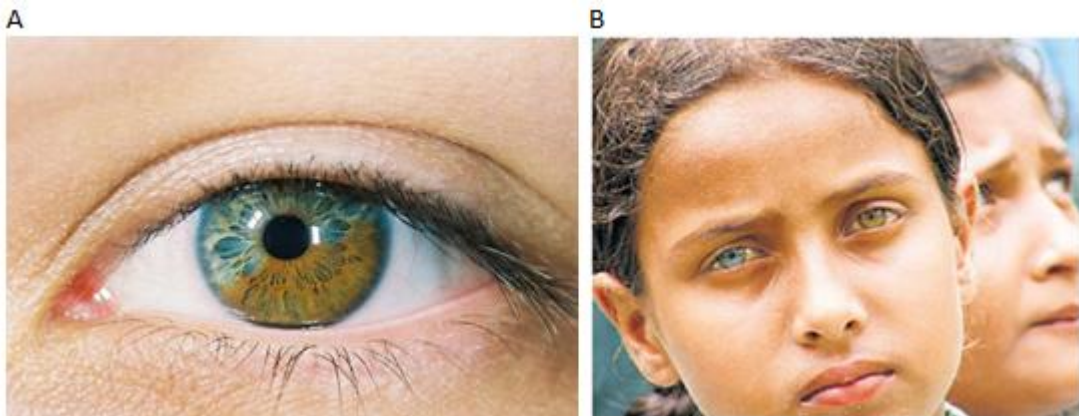
Εάν η μεμβράνη είναι αρκετά μεγάλη με αποτέλεσμα ο κίνδυνος για αμβλυωπία να μεγαλώνει (ελεύθερο κορικό διάφραγμα μικρότερο του 1,5mm), τότε θα πρέπει να αφαιρείται χειρουργικά μέσα στις πρώτες 6 εβδομάδες της γέννησης καθώς μετά από αυτό το χρονικό διάστημα, το ποσοστό της μη αναστρέψιμης οπτικής δυσλειτουργίας λόγω αμβλυωπίας μπορεί κάλλιστα να αυξηθεί. Οι ασθενείς που αντιμετωπίζονται χειρουργικά για αυτή την κατάσταση θα πρέπει να παρακολουθούνται προσεκτικά εξαιτίας του μακροπρόθεσμου κινδύνου ανάπτυξης καταρράκτη και γλαυκώματος, καταστάσεις που μπορεί να συνοδεύουν συγγενείς ανωμαλίες του πρόσθιου τμήματος. Ορισμένοι συγγραφείς θεωρούν ότι δεν υπάρχει οπτικό πλεονέκτημα που μπορεί να προκύψει από την αφαίρεση αυτών των μεμβρανών μετά από την ευαίσθητη για την οπτική ανάπτυξη περίοδο, ωστόσο έχουν αναφερθεί μέτριες βελτιώσεις ακόμα και σε εφήβους.

8.7 Ετεροχρωμία ίριδας

Όλες οι ίριδες ανεξάρτητα του χρώματός τους περιέχουν τον ίδιο περίπου αριθμό μελανοκυττάρων. Τα μελανοκύτταρα στις σκοτεινόχρωμες ίριδες περιέχουν περισσότερα κοκκία μελανίνης και τα κοκκία αυτά είναι μεγαλύτερα. Επίσης τα μελανοκύτταρα στις σκοτεινόχρωμες ίριδες μπορεί να είναι μεγαλύτερα.

Η ετεροχρωμία στις ίριδες μπορεί να πάρει τις παρακάτω μορφές (Εικόνα 8.5)

- Ετεροχρωμία μεταξύ των δύο οφθαλμών.
- Ετεροχρωμία στην ίριδα του ενός οφθαλμού (μισή ίριδα σκουρόχρωμη, μισή ανοιχτόχρωμη)



Εικόνα 8.5: A) Ετεροχρωμία ίριδας στον ίδιο οφθαλμό. B) Ετεροχρωμία ίριδας μεταξύ των δύο οφθαλμών (www.forumuz.net)

Ο παθολογικός οφθαλμός μπορεί να είναι υποχρωμικός (σύνδρομο Waardenburg, συγγενές σύνδρομο Horner, νόσος του Hirschsprung με δίχρωμη ίριδα, ημιατροφία του προσώπου) ή υπερχρωμικός (συγγενής μελανοκύτωση, συγγενής οφθαλμοδερματική μελανοκύτωση, τμηματικό επιθηλιακό μελαγχρωματικό αμάρτωμα της ίριδας).

Οι παράγοντες που καθορίζουν τον βαθμό ετεροχρωμίας είναι ο βαθμός ατροφίας του στρώματος και της οπίσθιας στιβάδας του μελάγχρου επιθηλίου, καθώς και το φυσιολογικό χρώμα της ίριδας του ασθενούς. Σε μερικούς ασθενείς, με κατά κύριο λόγο ατροφία του στρώματος, διαφαίνεται η οπίσθια στιβάδα του μελαγχρόου επιθηλίου με αποτέλεσμα ο οφθαλμός να καθίσταται υπερχρωμικός. Σε γενικές γραμμές ένας, ένας καστανός οφθαλμός γίνεται λιγότερο καστανός και ένας γαλανός οφθαλμός αποκτά ένα πιο κορεσμένο κυανό χρώμα.

8.8 Κηλίδες (εφηλίδες) της ίριδας

Ποικίλλουν σε χρωματισμό από κιτρινωπές μέχρι σοκολατόχρωμες. Βρίσκονται και ελαφρώς προέχουν στην επιφάνεια της ίριδας. Τα όριά τους διαχωρίζονται απότομα από την υπόλοιπη ίριδα. Είναι σπίλοι και τα κύτταρά τους περιέχουν μεγαλύτερα και αφθονότερα κοκκία χρωστικής. Εμφανίζονται μετά την ηλικία των 12 ετών. Δεν έχουν σχέση με την εξέλιξη μελανωμάτων του ραγοειδούς και δεν επηρεάζονται από δευτεροπαθή ατροφία της ίριδας.

8.9 Συγγενές εκτρόπιο της ίριδας

Σπάνια ανωμαλία, η οποία χαρακτηρίζεται από την παρουσία ιριδικού μελαγχρόου επιθηλίου στην πρόσθια επιφάνεια της ίριδας. Έχει ετερόπλευρη εμφάνιση και δεν είναι εξελικτικό. Συνυπάρχει συχνά με νευροϊνωμάτωση και ημιατροφία του προσώπου. Σε περιπτώσεις με συγγενές εκτρόπιο της ίριδας αναπτύσσεται συχνά γλαύκωμα.

8.10 Κύστεις της ίριδας

Οι κύστεις της ίριδας μπορεί να είναι πρωτογενείς ή δευτεροπαθείς. Οι πρωτογενείς κύστεις είναι μάλλον διαμαρτίες της διάπλασης. Οι δευτεροπαθείς κύστεις της ίριδας οφείλονται σε τραύμα, χειρουργικό ή μη, και είναι συνήθως αποτέλεσμα αύξησης επιθηλίου εντός του προσθίου θαλάμου ή επιθηλιοποίηση εκ των έξω.

Πρωτογενείς κύστεις της ίριδας.

- Πρωτογενείς κύστεις του στρώματος της ίριδας (συγγενής επιθηλιακή κύστη της ίριδας)
- Κύστεις του μελαγχρόου επιθηλίου της ίριδας
- Κεντρικές – Μέσης περιφέρειας – Περιφερικές – Έκτοπες

Δευτεροπαθείς κύστεις της ίριδας.

- Μαργαριτόμορφη κύστη (μετατραυματική)
- Μετατραυματική κύστη από εμφύτευση
- Κύστεις από χρήση ισχυρών μυωτικών
- Παρασιτικές κύστεις
- Νεοπλασματικές κύστεις (μυελοεπιθηλίωμα)

8.11 Το ιριδοκερατικό ενδοθηλιακό σύνδρομο

Το σύνδρομο αυτό περιλαμβάνει τρεις επιμέρους περιγραφείσες κλινικές οντότητες:

- Το σύνδρομο Cogan-Reese με κύριο χαρακτηριστικό πολλαπλά μελαχρωματικά οζίδια της ίριδας, ήπιες ατροφικές εστίες, παραμόρφωση της κόρης.
- Το σύνδρομο Chandler με κύρια εκδήλωση την ατροφία της ίριδας με διαμπερή εξέλιξη. (Εικόνα 8.8)
- Την ιδιοπαθή ατροφία της ίριδας.



Εικόνα 8.8: Μικρή ατροφία της ίριδας σε ασθενή με σύνδρομο Chandler (Jama Ophthalmology)

Και οι τρεις αυτές επιμέρους κλινικές οντότητες έχουν ως κοινά χαρακτηριστικά ανωμαλίες της ίριδας και γλαύκωμα. Ο λόγος της υπαγωγής σε ενιαίο σύνδρομο είναι ότι οι κύριες κλινικές εκδηλώσεις των επιμέρους συνδρόμων (γλαύκωμα και εξελικτικές ανωμαλίες της ίριδας) είναι δευτεροπαθείς σε παραγωγική ενδοθηλιοπάθεια του κερατοειδούς: κλινικά-βιομικροσκοπικά, ιστολογικά και ενδοθηλιοσκοπικά ευρήματα δείχνουν βλάβη του ενδοθηλίου του κερατοειδούς.

Οι χαρακτηριστικές ανωμαλίες της ίριδας στο ιριδοκερατικό ενδοθηλιακό σύνδρομο είναι:

- Πρωτοπαθής ατροφία της ίριδας με σχηματισμό οπών στο στρώμα που εξελίσσονται σε πλήρους πάχους.
- Μετατόπιση της κόρης.
- Οπίσθιες συνέχειες της ίριδας.
- Πολλαπλά μελαχρωματικά οζίδια της ίριδας (παραλλαγή Cogan-Reese). Πρέπει να γίνει διαφορική διάγνωση από διάχυτο μελάνωμα της ίριδας.
- Στο μικροσκόπιο διαπιστώνεται εξάπλωση παραλλαγμένου ενδοθηλίου στην επιφάνεια της ίριδας.

Το ιριδοκερατικό ενδοθηλιακό σύνδρομο είναι πιο συχνό σε νέες και μέσης ηλικίας γυναίκες. Η πάθηση είναι βραδέως προοδευτική και καταλήγει σε σοβαρή μορφή γλαύκωμα. Εμφανίζεται οίδημα του κερατοειδούς σε χαμηλά επίπεδα ΕΟΠ. Οι συριγγιοποιητικές επεμβάσεις αποτυγχάνουν συχνά, λόγω ενδοθηλιοποίησης και δεσκεμετοποίησης της διηθητικής φυσαλίδας.

8.12 Τοξοπλάσμωση

Η τοξοπλάσμωση είναι από τις κύριες αιτίες λοιμώδους νεκρωτικής αμφιβληστροειδίτιδας. Οφείλεται στο παράσιτο *Toxoplasma gondii* για το οποίο τελικός ξενιστής είναι η γάτα. Ο άνθρωπος και τα άλλα ζώα λειτουργούν ως ενδιάμεσοι ξενιστές. Η συγγενής τοξοπλάσμωση και η τοξοπλάσμωση σε ανοσοκατεσταλμένους ασθενείς είναι σοβατότατη και πολλές φορές μοιραία πάθηση.

Η λοίμωξη του ανθρώπου μπορεί να είναι είτε συγγενής, είτε επίκτητη. Η επίκτητη γίνεται κυρίως με τη βρώση μολυσμένου με ωκύστες κρέατος, που δεν

έχει ψηθεί αρκετά και είναι συνήθως ασυμπτωματική σε άτομα με υγιές ανοσοβιολογικό σύστημα.

Η συγγενής μόλυνση του εμβρύου γίνεται δια του πλακούντος από τη μητέρα, η οποία έχει μολυνθεί κατά την κύηση ή μόλις πριν από αυτήν. Όταν η γυναίκα ανοσοποιηθεί προς το παράσιτο, όλες οι επόμενες κυήσεις θεωρούνται ασφαλείς.

Κλινικές εκδηλώσεις

Σε μία σειρά συγγενούς τοξοπλάσμωσης σε νεογέννητα βρέθηκαν:

- 76% με οφθαλμικές αλλοιώσεις.
- 51% με νευρολογική συμπτωματολογία.
- 32% με ενδοκρανιακές ασβεστοποιήσεις.
- 26% με μικροκεφαλία ή υδροκέφαλο.

Μεταξύ των κλινικών εκδηλώσεων της συγγενούς οφθαλμικής τοξοπλάσμωσης αναφέρονται: μικροφθαλμία, ενόφθαλμος, νυσταγμός, κολοβώματα του χοριοειδούς και στραβισμός. Τα κλινικά σημεία στον οφθαλμό μπορεί να είναι:

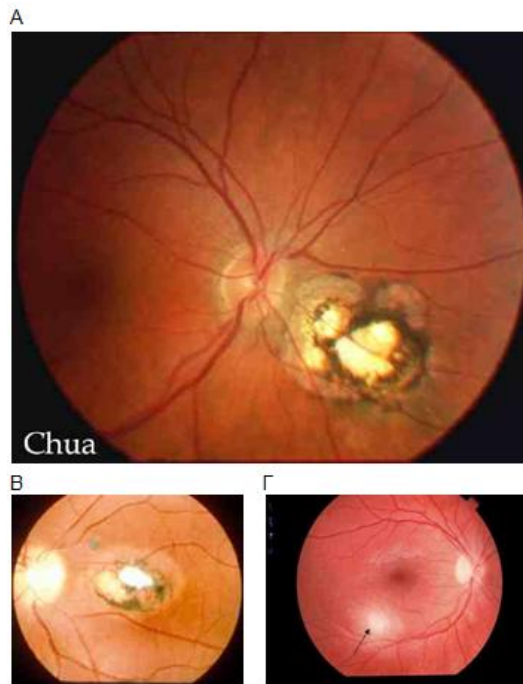
- Συνηθέστατα παρατηρείται εστιακή νεκρωτική αμφιβληστροειδίτιδα δίπλα σε μεγάλη ατροφική χοριοαμφιβληστροειδίτιδική ουλή. Η εντόπιση είναι πολύ συχνά στην ωχρά. Η εστία είναι συνήθως μεγαλύτερη από 1 θηλιάια διάμετρο, έχει όψη κιτρινόασπρη με ανομοιογενή μελάγχρωση και περιβάλλεται από οίδημα του αμφιβληστροειδούς (Εικόνα 8.9).
- Στο υαλοειδές και τη γύρω περιοχή του βυθού υπάρχουν σημεία φλεγμονής.
- Υπάρχει πιθανότητα εκδηλώσεων με μορφή γκριζόασπρων κηλιδωτών αλλοιώσεων στον έξω αμφιβληστροειδή και στο μελάγχρουν επιθήλιο.
- Σπάνια, η αρχική συμπτωματολογία μπορεί να είναι βαριάς μορφής θηλίτιδα και φλεγμονή του υαλοειδούς.
- Οι ασθενείς παραπονούνται για πόνο, θόλωση της όρασης, αίσθημα ιπτάμενων μυιών και φωτοφοβία.
- Σε πάνω από το ένα τρίτο των περιπτώσεων ή εκδήλωση αφορά στην ωχρά με αποτέλεσμα σοβαρή απώλεια της όρασης

Οι επιπλοκές της οφθαλμικής τοξοπλάσμωσης μπορεί να είναι: χοριοειδική νεοαγγείωση, χοριοειδοαμφιβληστροειδικές αγγειακές αναστομώσεις, οίδημα ωχράς, δευτεροπαθές γλαύκωμα, κυστεοειδές οίδημα ωχράς, καταρράκτης, ελκτική αποκόλληση αμφιβληστροειδούς κ.α.

Διάγνωση

Η διάγνωση της οφθαλμικής τοξοπλάσμωσης απαιτεί την απόδειξη ότι υπάρχει στους ιστούς η παραγωγική μορφή του *T. Gondii*. Η παρουσία κύστεων αποτελεί υποψία αλλά όχι απόδειξη ενεργού φλεγμονής. Ως εκ τούτου η τοξοπλασμική αμφιβληστροειδίτιδα είναι υποτιθέμενη διάγνωση η οποία βασίζεται στη μορφή των αλλοιώσεων του βυθού και σε ορολογικές αντιδράσεις. Οι ορολογικές αντιδράσεις που βοηθούν στη διάγνωση είναι:

- Η dooble-sandwich ELISA για τα αντιτοξοπλασμικά αντισώματα.
- Η IFA (ανοσοφθορισμού)
- Η Sabin-Feldman εξέταση.



Εικόνα 8.9: Τυπικά ευρήματα συγγενούς τοξοπλάσμωσης στον αμφιβληστροειδή. Α,Β) Κεντρικές ουλοποιημένες εστίες. Γ) Πρόσφατη δημιουργία νέας εστίας (eyepathologist.com)

Θεραπεία

Όλα τα αντιτοξοπλασμικά φάρμακα είναι αναποτελεσματικά εναντίον των κύστεων. Κύριος στόχος της θεραπείας είναι η αναστολή του πολλαπλασιασμού των ταχυζωιτών κατά τη διάρκεια της φάσης της ενεργού αμφιβληστροειδίτιδας. Γι' αυτό θα πρέπει να πληροφορούνται οι ασθενείς ότι η θεραπεία δεν αντιμετωπίζει πλήρως την παρασίτωση.

Η χρήση κορτικοστεροειδών γίνεται για την ελάττωση των καταστροφών από τη φλεγμονώδη αντίδραση.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ

9.1 Συγγενής μη προϊούσα νυκταλωπία

Η συγγενής μη προϊούσα νυκταλωπία αποτελεί μια ομάδα αμφιβληστροειδικών διαταραχών που παρουσιάζουν γενετική ετερογένεια και χαρακτηρίζονται από μη προοδευτική νυκταλωπία. Η πάθηση μπορεί να κληρονομηθεί με τον αυτοσωματικό κυρίαρχο, αυτοσωματικό υπολειπόμενο, ή φυλοσύνδετο χαρακτήρα και μπορεί να υπάρχει φαινοτυπική ετερογένεια ακόμα και μέσα σε οικογένειες με τον ίδιο τρόπο κληρονόμησης. Ηλεκτροαμφιβληστροειδική μελέτη δείχνει ακεραιότητα στο σύστημα κωνίων αλλά το σύστημα των ραβδίων μπορεί να προσβληθεί κατά ποικίλο τρόπο. Ο πλήρης τύπος εμφανίζεται απουσία λειτουργικότητας των ραβδίων, ενώ ο ατελής τύπος εμφανίζει μειωμένη λειτουργία των ραβδίων. Μειωμένη όραση και νυσταγμός μπορεί να αποτελούν κλινικά ευρήματα της πάθησης. Η μυωπία συνήθως συνδέεται με τον φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο τύπο.

Η φυλοσύνδετη συγγενής μη προϊούσα νυκταλωπία (CSNBX) μπορεί επίσης να εμφανιστεί με δύο διαφορετικές κλινικές μορφές, πλήρης και μη πλήρης (CSNB τύπου 1 και CSNB τύπου 2). Παρουσιάζει κλινική ετερογένεια και νεότερες έρευνες υποδεικνύουν και γενετική ετερογένεια. Από μελέτη 32 οικογενειών με CSNBX απομονώθηκε το υπεύθυνο γονίδιο για την πλήρη μορφή της πάθησης στη περιοχή Χρ11.4-p11.3, για τη μη πλήρη μορφή στην περιοχή Χρ 11.23.

Στην ομάδα των παθήσεων του βυθού, οι οποίες χαρακτηρίζονται από συγγενή στάσιμη νυκταλωπία περιλαμβάνονται και οντότητες για τις οποίες η έναρξη της πάθησης και η εξέλιξή της παραμένουν ασαφείς. Για την κατάταξή τους στην κατηγορία αυτή απαραίτητη προϋπόθεση είναι το ιστορικό, η εξέταση του βυθού, ο ενδεδειγμένος ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος, η εξέταση της προσαρμοστικότητας στο σκοτάδι. Στην κατηγορία αυτή περιλαμβάνονται δύο ομάδες: παθήσεις με φυσιολογικό βυθό και συγγενή στάσιμη νυκταλωπία και παθήσεις με ευρήματα από το βυθό και συγγενή στάσιμη νυκταλωπία. Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι στην κατηγορία αυτή πάσχει το σύστημα των ραβδίων. Κατά κανόνα το σκοτοπικό ΗΑΓ είναι παθολογικό. Στον πίνακα 1 αναλύονται τα χαρακτηριστικά κάθε πάθησης.

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΜΟΡΦΕΣ ΣΥΓΓΕΝΟΥΣ ΣΤΑΣΙΜΗΣ ΝΥΚΤΑΛΩΠΙΑΣ (ΣΣΝ)

ΟΝΟΜΑΣΙΑ	ΚΛΗΡΟΙ	ΚΥΡΙΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ
ΣΣΝ ισιολογικό βυθό	ΑΥ, ΑΕ ΦΧ	Δεν υπάρχουν αλλοιώσεις από το βυθό. ΗΑΓ παθολογικό ισιολογικό φωτοοπικό πεδίο.
ΣΣΝ με μυωπία μηλή όραση και νυσταγμό Fundus irunclatus ctalopia	ΦΧ ΑΥ ΑΥ ΦΧ	Φυσιολογικός βυθός εκτός από τις μυωπικές αλλοιώσεις ωπτία με-ταξύ -4,0 και -14,0D. ΗΑΓ παθολογικό, κύμα απλωμένο. Ασυμπτωματική ή στάσιμη νυκταλωπία. Λεπτές λευκοί σπάνιηλίδες σ' όλη τη μέση περιφέρεια. Η περιοχή της ωχράς είν εύθερη. Φυσιολογικά οπτικά πεδία. Προσαρμοστικότητα Η ΑΓ παθολογικά (Οι τιμές επανέρχονται στο φυσιολογικό με αρμογή 3 ωρών στο σκοτάδι).
Νόσος Oguchi	ΑΥ	Παθολογική χρωματική ανταύγεια στο βυθό όταν υπάρ ροσαρμογή στο φως. Η χρωματική ανταύγεια επανέρχεται σ ισιολογικό μετά από 2 ώρες (φαινόμενο Mizuo-Nakamura). Η αθολογικό.
Αμφιβληστροειδί : κηλίδες του Kandori	ΑΥ	Ο.Ο 10/10, λευκοκίτρινες ανώμαλες κηλίδες μεταξύ τ εριοχής της ωχράς και του ισημερινού. Επιβραδυμέ ροσαρμοστικότητα στο σκοτάδι με φυσιολογικές τιμές μετά α 40 λεπτά. ΗΑΓ παθολογικό.
ΑΥ= τολειπόμενος	αυτοσωματικ πικρατών	ΑΕ= αυτοσωματικ πρακτήρας

Πηγή: Jimenez-Sierra J.M., Ogden T.E., Van Boemel G.B.: Inherited Retinal Diseases. A diagnostic Guide. C.V. Mosby, 1989

9.2 Συγγενείς δυσχρωματοψίες – Αχρωματοψίες (Στάσιμες διαταραχές των κωνίων)

Στις συγγενείς διαταραχές της αντίληψης των χρωμάτων διακρίνουμε τις παρακάτω κατηγορίες.

α) Ανωμαλίες της αντίληψης των χρωμάτων ή τριχρωματικές ανωμαλίες.

Σ' αυτές διαπιστώνεται η μερική αντίληψη ενός χρώματος. Στην κατηγορία αυτή οι ασθενείς χρησιμοποιούν και τις τρεις βασικές αισθήσεις χρωμάτων (τις τρεις βασικές χρωστικές) αλλά σε διαφορετικές αναλογίες απ' ότι στη φυσιολογική κατάσταση. Οι καταστάσεις αυτές ονομάζονται ανώμαλος τριχρωματισμός και είναι:

Πρωτανωμαλία (1% συχνότητα στο γενικό πληθυσμό). Μεταβιβάζεται κατά τον φυλοσύνδετο χαρακτήρα. Υπάρχει έκπτωση στην αντίληψη του ερυθρού.

Δευτερανωμαλία (μέχρι 5% συχνότητα στο γενικό πληθυσμό). Μεταβιβάζεται κατά τον φυλοσύνδετο χαρακτήρα. Υπάρχει έκπτωση στην αντίληψη του πράσινου.

Τριτανωμαλία (ιδιαίτερα σπάνιο). Υπάρχει έκπτωση στην αντίληψη του κυανού.

Οι ασθενείς με ανώμαλο τριχρωματισμό είναι κατά κανόνα ασυμπτωματικοί, με φυσιολογική όραση και η διάγνωση της διαταραχής αντίληψης των χρωμάτων γίνεται με τις ειδικές εξετάσεις χρωματικής αντίληψης.

β) Έλλειψη της δυνατότητας αντίληψης ενός εκ των τριών βασικών χρωμάτων ή διχρωματισμός

Σ' αυτές τις καταστάσεις οι ασθενείς αδυνατούν να χρησιμοποιήσουν τη μια από τις τρεις βασικές αισθήσεις των χρωμάτων. Οι καταστάσεις αυτές ονομάζονται διχρωματισμός και είναι:

Πρωτανοπία (1% συχνότητα στο γενικό πληθυσμό). Μεταβιβάζεται κατά τον φιλοσύνδετο χαρακτήρα. Υπάρχει απουσία του μηχανισμού αντίληψης του ερυθρού (σύγχυση μεταξύ ερυθρού και πράσινου).

Δευτερονοπία (1% συχνότητα στο γενικό πληθυσμό). Μεταβιβάζεται κατά τον φιλοσύνδετο χαρακτήρα. Υπάρχει απουσία του μηχανισμού αντίληψης του πράσινου (σύγχυση μεταξύ ερυθρού και πράσινου).

Τριτανοπία (0,005% συχνότητα στο γενικό πληθυσμό). Μεταβιβάζεται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα. Υπάρχει απουσία του μηχανισμού αντίληψης του κυανού (σύγχυση μεταξύ κυανού και κίτρινου).

γ) Έλλειψη δυνατότητας αντίληψης δύο εκ των τριών βασικών χρωμάτων – μονοχρωματισμός – ή και των τριών βασικών χρωμάτων.

Στην κατηγορία αυτή ανήκουν οι παρακάτω συγγενείς στάσιμες διαταραχές του συστήματος των κωνίων:

Μονοχρωματισμός των ραβδίων ή συγγενείς αχρωματοψία. Μεταβιβάζεται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από:

- Οπτική οξύτητα περίπου 1/10
- Πλήρη έλλειψη αντίληψης χρωμάτων
- Νυσταγμός
- Βυθό φυσιολογικό ή πιθανώς με μειωμένη την αντανάκλαση της ωχράς
- Φωτοφοβία
- ΗΑΓ φωτοπικό παθολογικό, ΗΑΓ σκοτοπικό φυσιολογικό.

Μονοχρωματισμός των κωνίων (άτυπος μονοχρωματισμός). Μεταβιβάζεται με άγνωστο τρόπο και χαρακτηρίζεται από:

- Οπτική οξύτητα 10/10
- Ιδιαίτερα παθολογική χρωματική αντίληψη
- Δεν υπάρχει νυσταγμός
- Δεν υπάρχει φωτοφοβία
- ΗΑΓ φωτοπικό και σκοτοπικό φυσιολογικά

Μονοχρωματισμός των κεντρικών κωνίων. Μεταβιβάζεται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από:

- Οπτική οξύτητα 1/10 περίπου
- Φωτοφοβία και νυσταγμός
- Μέτρια διαταραχή της αντίληψης χρωμάτων
- Φυσιολογικό φωτοπικό και σκοτοπικό ΗΑΓ, κριτική συχνότητα συγχωνεύσεως φυσιολογική.

Φαίνεται ότι το πρόβλημα υπάρχει μόνο στα κεντρικά κωνία.

Μονοχρωματισμός των κυανών κωνίων (άτυπος ατελής μονοχρωματισμός των ραβδίων). Μεταβιβάζεται κατά τον φιλοσύνδετο χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από:

- Οπτική οξύτητα 1/10 έως 3-4/10
- Δεν υπάρχει φωτοφοβία
- Υπάρχει ελάχιστος νυσταγμός
- Τα κυανά κωνία είναι φυσιολογικά ή περίπου
- Το φωτοπικό ΗΑΓ είναι παθολογικό, το σκοτοπικό ΗΑΓ είναι φυσιολογικό
- Οι γυναίκες φορείς μπορεί να εμφανιστούν ψυχοφυσιολογικές ή ηλεκτροφυσιολογικές διαταραχές.

9.3 Η νεανική συγγενής ρετινόσχιση

Ο όρος ρετινόσχιση σημαίνει το διαχωρισμό του αμφιβληστροειδή σε δύο στρώματα. Συμβαίνει συνήθως μεταξύ της έσω κοκκιώδους και της έξω δικτυωτής στιβάδας, αλλά είναι υπεύθυνη και για τον διαχωρισμό στο επίπεδο της στιβάδας των νευρικών ινών.

Η νεανική συγγενής ρετινόσχιση οφείλεται κυρίως σε διαχωρισμό του αμφιβληστροειδή στο ύψος της στιβάδας των νευρικών ινών. Είναι κληρονομική πάθηση, μεταβιβάζεται κατά τον υπολειπόμενο φυλοσύνδετο χαρακτήρα και εντοπίζεται στο χρωμόσωμα Χρ 22 (σπάνια έχει αυτοσωματικό χαρακτήρα). Η πάθηση είναι στο 98% των περιπτώσεων αμφοτερόπλευρη.

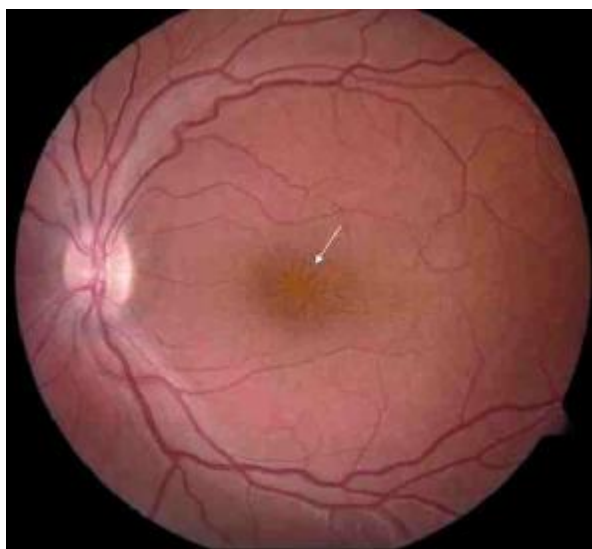
Συμπτωματολογία και κλινικά σημεία

Η συμπτωματολογία με την οποία εκδηλώνεται είναι η χαμηλή όραση, ο στραβισμός και ο νυσταγμός.

Τα κλινικά σημεία είναι η σχισμή στην περιοχή της ωχράς (Εικόνα 9.1) με ακτινωτή πτύχωση που δίνει την εντύπωση κυστεοειδούς εκφύλισης της ωχράς, αλλά δεν παρατηρείται διαρροή στην φλουροαγγειογραφία. Η κεντρική αλλοίωση μπορεί να συνοδεύεται από μικροκοκκιώδη μετακίνηση χρωστικής.

Η περιφερική σχίση υπάρχει στον 50% των περιπτώσεων και κυρίως στο κάτω κροταφικό τεταρτημόριο. Παρατηρείται μετακίνηση χρωστικής και πολλές φορές τα αμφιβληστροειδικά αγγεία είναι τεντωμένα σαν γέφυρα μεταξύ του έσω και έξω στρώματος της σχίσης: αυτό προκαλεί αιμορραγία στο υαλοειδές.

Το παιδί πρέπει να είναι σε συνεχή παρακολούθηση ενώ η επέμβαση με υαλοειδεκτομή είναι πολύ πιθανή.



Εικόνα 9.1: Νεανική ρετινόσχιση. Σχεδόν συμμετρική ακτινωτή πτύχωση της ωχράς (optometrist.com.au.)

9.4 Αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας (ΑΠ)

Η αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας (ΑΠ), που στο παρελθόν ονομαζόταν οπισθοφακική ινοπλασία, είναι παραγωγική αμφιβληστροειδο-πάθεια των πρόωρων και ελλειποβαρών, κατά τη γέννηση, νεογνών τα οποία εκτίθενται σε περιβάλλον με υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου.

Επιδημιολογία

Για τον πληθυσμό των ΗΠΑ υπολογίζεται ότι κάθε χρόνο 1300 νεογέννητα έχουν σημαντικό πρόβλημα όρασης και από αυτά 250-300 εμφανίζουν βαρεία οφθαλμική αναπηρία λόγω της ΑΠ.

Σημεία ΑΠ υπάρχουν στο 66% των νεογνών, που έχουν κατά τη γέννησή τους βάρος λιγότερο από 1250gr. και στο 88% αυτών που έχουν βάρος κάτω από 1000gr.

Κάθε νεογνό, το οποίο γεννήθηκε μετά από κύηση μικρότερη των 36 εβδομάδων, έχει βάρος λιγότερο από 2000gr. και έχει μπει σε θερμοκοιτίδα με οξυγόνο, πρέπει να εξετάζεται από έμπειρο οφθαλμίατρο.

Παθογένεια

Ο αμφιβληστροειδής είναι ο μοναδικός από όλους τους ιστούς που είναι ανάγγειος έως τον τέταρτο μήνα της κύησης. Κατά το χρόνο αυτό, τα αγγειακά συμπλέγματα που προέρχονται από τα υαλοειδικά αγγεία επί του οπτικού δίσκου αναπτύσσονται προς την περιφέρεια.

Τα αγγεία αυτά φθάνουν στο ρινικό τμήμα της περιφέρειας του αμφιβληστροειδούς μετά τον όγδοο μήνα της κύησης. Ωστόσο, δεν φθάνουν στο κροταφικό περιφερικό τμήμα παρά μονάχα ένα μήνα μετά από τον τοκετό. Αυτή η ατελής αγγείωση της κροταφικής μοίρας του αμφιβληστροειδούς είναι ιδιαίτερα ευάλωτη σε κυτταροτοξικούς παράγοντες όπως είναι το οξυγόνο.

Η έκθεση του αμφιβληστροειδή σε υψηλές συγκεντρώσεις οξυγόνου πριν από την τελική διαμόρφωση του έσω αγγειακού δικτύου προκαλεί απόφραξη των νεοπλάστων αγγείων και αναστέλλει την περαιτέρω αγγειογένεση. Αποτέλεσμα είναι ότι σημαντικό περιφερικό τμήμα του αμφιβληστροειδή παραμένει χωρίς ανάπτυξη αγγείων.

Φαίνεται ότι, εκτός από την επίδραση του οξυγόνου, υπάρχουν και άλλοι παράγοντες που έχουν σχέση με την παθογένεια της Απ (ελαττωμένο βάρος, p CO₂ κλπ).

Το αποτέλεσμα των παραπάνω είναι:

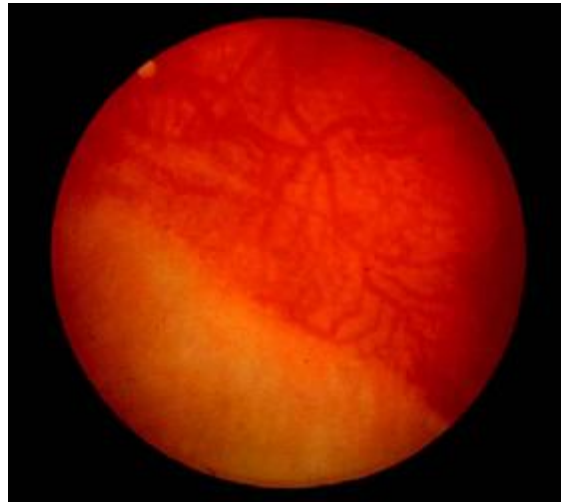
- Στην περιφέρεια του βυθού, συνήθως περισσότερο εντονότερα προς την κροταφική πλευρά, δημιουργείται αιφνίδια έλλειψη αγγείωσης του αμφιβληστροειδή.
- Προς το χείλος της αγγειούμενης πλευράς του αμφιβληστροειδή αναπτύσσονται μικροαγγειακές ανωμαλίες με τη μορφή μικροανευρισμάτων, περιοχών αποκλεισμένων τριχοειδών, διευρυσμένων τριχοειδών, ανώμαλης αγγείωσης και αρτηριδιο-φλεβικών αναστομώνσεων.
- Τελική κατάληξη είναι η παθολογική νεοαγγειογένεση προς τη μεριά του υαλοειδούς και η ανάπτυξη ινοαγγειακού ιστού (παραγωγική αμφιβληστροειδοπάθεια. Έλξη των χαλινών του ινοαγγειακού ιστού προκαλεί αποκόλληση του αμφιβληστροειδή.

Κλινικά χαρακτηριστικά

Η ΑΠ μπορεί να έχει αρχική διαδρομή ασυμπτωματική στη νεογνική ηλικία. Όταν οι αλλοιώσεις είναι προχωρημένες μπορεί να διαπιστωθεί λευκοκορία. Σε πιο μεγάλη ηλικία διαπιστώνεται μειωμένη όραση με ή χωρίς στραβισμό.

Τα κλινικά σημεία από το πρόσθιο τμήμα του οφθαλμού μπορεί να είναι: αβαθής πρόσθιος θάλαμος, οίδημα κερατοειδούς, ατροφία ίριδας, αδυναμία διαστολής της κόρης, οπίσθιες συνέχειες και οπισθοφακική ινοπλασία. Οι αλλοιώσεις του αμφιβληστροειδή είναι βασικά:

- Η έλλειψη της περιφερικής αγγείωσης (Εικόνα 9.2)
- Τάση για περιφερική ινοαγγειακή παραγωγική εξεργασία.
- Έλξη των μεγάλων αγγειακών κλάδων και παραμόρφωση της ωχράς.
- Μερική ή ολική ελκτική αποκόλληση του αμφιβληστροειδή.



Εικόνα 9.2: Απότομη διακοπή της αμφιβληστροειδικής αγγείωσης προς την περιφέρεια (British Journal of Ophthalmology)

Οι αλλοιώσεις του αμφιβληστροειδή κατατάσσονται σε 5 στάδια ως προς τη βαρύτητα και 3 ζώνες ως προς την έκτασή τους.

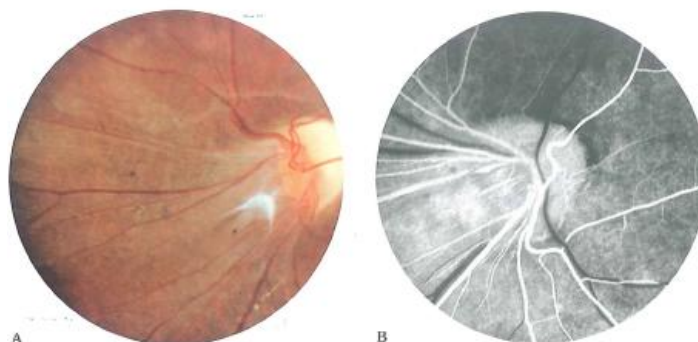
Στάδιο 1: Λεπτή περιφερική επίπεδη αφοριστική γραμμή που χωρίζει τον οπίσθιο ενάγγειο από τον περιφερικό ανάγγειο αμφιβληστροειδή.

Στάδιο 2: Η αφοριστική γραμμή εμφανίζεται υπεγειρμένη χωρίς σημεία ινοαγγειακής ανάπτυξης (Εικ. 9.2).

Στάδιο 3: Εξααμφιβληστροειδική ινοαγγειακή παραγωγική ανάπτυξη κατά μήκος της αφοριστικής υπέγερσης.

Στάδιο 4: Έλξη των αγγείων του αμφιβληστροειδή. Υφολική ελκτική αποκόλληση (με ή χωρίς τη συμμετοχή της ωχράς) (Εικόνα 9.3).

Στάδιο 5: Ολική αποκόλληση του αμφιβληστροειδή.



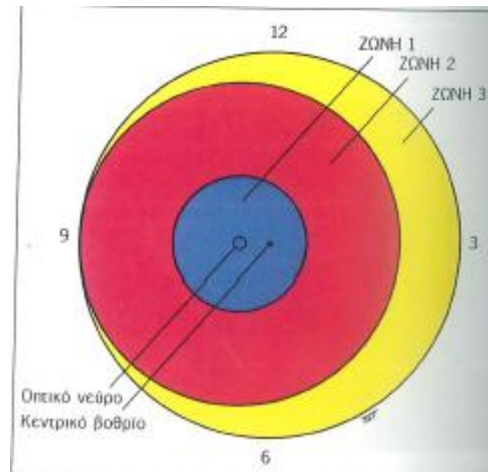
Εικόνα 9.3: Περιπτώσεις αμφιβληστροειδοπάθειας της προωρότητας. Α) Φωτογραφία βυθού, Β) ΦΑ βυθού. Φαίνεται η έλξη των αγγείων του αμφιβληστροειδή προς την κροταφική πλευρά. (N. Τρ. Στάγκος)

Όπως προαναφέρθηκε, η εντόπιση της ενεργού αμφιβληστροειδοπάθειας καθορίζεται από 3 ζώνες οι οποίες έχουν ως κέντρο τον οπτικό δίσκο (Εικόνα 9.4)

Η ζώνη 1 οριοθετείται από έναν νοητό κύκλο, η ακτίνα του οποίου είναι διπλάσια της απόστασης μεταξύ οπτικού δίσκου και ωχράς.

Η ζώνη 2 εκτείνεται από τα όρια της ζώνης 1 έως ένα σημείο που εφάπτεται στην προιονωτή περιφέρεια ρινικά και περιβάλλει κυκλωτερώς μια περιοχή κοντά στον κροταφικό ισημερινό.

Η ζώνη 3 καθορίζεται από τον λοιπό κροταφικό μηνίσκο περιφερικά της ζώνης 2.



Εικόνα 9.4: Βαθμονόμηση αμφιβληστροειδοπάθειας της προωρότητας σύμφωνα με τρεις ζώνες που έχουν ως κέντρο τον οπτικό δίσκο (N. Τρ. Στάγκος)

Αντιμετώπιση-Θεραπεία

Έγκαιρη προληπτική εξέταση. Εφόσον εμφανίζονται έστω και ήπια σημεία ΑΠ, πρέπει να γίνεται στενή οφθαλμολογική παρακολούθηση. Όταν υπάρχει ένδειξη (στάδιο 3 και μετά) εφαρμόζεται κρουπηξία, ή φωτοπηξία με laser ή γίνεται υαλοειδοαμφιβληστροειδική χειρουργική

9.5 Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια

Είναι υαλοειδο-αμφιβληστροειδική διαταραχή με κλινικά χαρακτηριστικά παρόμοια με της αμφιβληστροειδοπάθειας της προωρότητας. Η βασική διαφορά είναι ο οικογενής- κληρονομικός χαρακτήρας κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα τρόπο (με δυεισδυτικότητα περίπου 100%) και η έλλειξη ιστορικού προωρότητας ή χορήγησης οξυγόνου μετά τη γέννηση. Η πάθηση είναι γνωστή και ως σύνδρομο Griswick-Scherpens και αποτελεί σπάνια, βραδέως εξελισσόμενη διαταραχή.

Κλινικά σημεία

- Έλλειψη αγγείωσης του περιφερικού αμφιβληστροειδή ιδιαίτερα προς την κροταφική πλευρά.
- Αντιδραστική παραγωγή ινοαγγειακού ιστού στην περιφέρεια του βυθού.
- Συρόμενος δίσκος και αγγεία της θηλής. Έκτοπη ωχρά.
- Δρεπανοειδείς πτυχές του αμφιβληστροειδή. Αποκόλληση του αμφιβληστροειδή

Προφύλαξη και Θεραπευτική αντιμετώπιση

Έχει ως στόχο την πρόληψη και την αντιμετώπιση της βασικής επιπλοκής που οδηγεί στην απώλεια της όρασης δηλαδή της αποκόλλησης του αμφιβληστροειδή.

9.6 Νόσος του Best

Η νόσος του Best είναι μια σπάνια, επικρατούσα αυτοσωμική διαταραχή. Εμφανίζεται κατά την παιδική ηλικία (μεταξύ 3-15 ετών) με εντυπωσιακή εμφάνιση βλάβης στην ωχρά κηλίδα και εξελίσσεται μέσα από διάφορα στάδια για χρόνια, παρουσιάζοντας ποικιλία κλινικής έκφρασης (μπορεί να εκδηλώνεται παράλληλα και στους δύο οφθαλμούς με ευρήματα συνήθως αμφοτερόπλευρα ή ασύμμετρα), με την αυξανόμενη πιθανότητα εμφάνισης σοβαρής ελάττωσης οράσεως. Το γονίδιο της νόσου του Best έχει χαρτογραφηθεί στο χρωμόσωμα 11q13. Εμφανίζεται σε Ευρωπαίους, Αφρικανούς και Ισπανόφωνους με ίδια συχνότητα τόσο σε άντρες όσο και σε γυναίκες.

Κλινικά χαρακτηριστικά

Στάδιο Previtelliform. Στο αρχικό στάδιο της νόσου τα περισσότερα άτομα που πάσχουν από αυτή είναι ασυμπτωματικά (η οπτική οξύτητα δεν επηρεάζεται) με ήπιες αλλοιώσεις του βυθού που ανιχνεύονται κατά την εξέταση. Το ΗΑΓ είναι επηρεασμένο.

Στάδιο Vitelliform. Εμφανίζεται ένα καλά περιγεγραμμένο, στρογγυλό, ανασηκωμένο, κίτρινο σε χροιά οίδημα, το οποίο περιγράφεται ως κρόκος αυγού (Εικόνα 9.5). Συνήθως αναπτύσσεται επί της ωχράς και είναι η βλάβη είναι συμμετρική στους δύο οφθαλμούς. Η διάμετρος της βλάβης ποικίλλει από ένα έως τέσσερα χιλιοστά ενώ σπάνια μπορεί να είναι πολυεστιακή. Ο υπόλοιπος αμφιβληστροειδής έχει μια φυσιολογική εμφάνιση. Στο στάδιο αυτό η οπτική οξύτητα μπορεί να είναι από 10/10 έως 4/10.



Εικόνα 9.5: Στάδιο Vitelliform στη νόσο του Best (Kanski)

Στάδιο Pseudohypopyon. Η κίτρινη χρωστική διασπάται και συσσωρεύεται στον υποαμφιβληστροειδικό χώρο, σχηματίζοντας ένα οριζόντιο επίπεδο υγρού. Το στάδιο αυτό βρίσκεται συνήθως στους εφήβους ασθενείς, αλλά έχει περιγραφεί και σε ηλικίες από 8-38 ετών. Η οπτική οξύτητα δεν παρουσιάζει μεταβολή.

Στάδιο Vitelliruptive. Το στάδιο αυτό έχει την εικόνα ομελέτας, λόγω διάσπασης του κίτρινου σχηματισμού. Επίσης, αρχίζουν να εμφανίζονται ατροφικές περιοχές ενώ η οπτική οξύτητα μπορεί να επηρεαστεί σημαντικά. (έως 2/10)

Ατροφικό στάδιο. Αντικατάσταση της κίτρινης περιοχής με ατροφικές περιοχές του μελάγχρου επιθηλίου. Αυτή η εμφάνιση είναι δύσκολο να διαφοροδιαγνωσθεί

από άλλες δυσπλασίες της ωχράς. Εδώ η όραση επιδεινώνεται ακόμα περισσότερο και μπορεί να βρεθεί λιγότερο από 1/10.

Χοριοειδική νεοαγγείωση. Μετά το ατροφικό στάδιο, μπορεί να αναπτυχθεί χοριοειδική νεοαγγείωση που οδηγεί σε ένα υπόλευκο υποαμφιβληστροειδικό ινώδη ιστό. Η υπερμετρωπία είναι συχνή στα πάσχοντα άτομα.

Διάφορες μελέτες έχουν δείξει ότι τα περισσότερα άτομα στην ενήλικη ζωή, διατηρούν την όραση για ανάγνωση και οδήγηση, τουλάχιστον στον ένα οφθαλμό (88% έχουν 5/10 ή και καλύτερη όραση). Μόνο το 4% των ατόμων αυτών καταλήγει σε όραση μικρότερη από 1/10. Τέλος αξίζει να αναφερθεί ότι σε πολλούς ασθενείς η πάθηση δεν εξελίσσεται πέρα από τα αρχικά στάδια ενώ άλλοι μπορούν να βρεθούν κατευθείαν στο ατροφικό στάδιο, παρακάμπτοντας το πρώιμο.

Διάγνωση

Η ασθένεια, συχνά δεν ανιχνεύεται νωρίς, καθώς η οπτική οξύτητα μπορεί να παραμείνει καλή για πολλά χρόνια. Η διάγνωση στηρίζεται στην αρχική χαρακτηριστική οφθαλμοσκοπική εικόνα ή/και στο παθολογικό ηλεκτροοφθαλμογράφημα (ΗΟΓ) ενώ το ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα (ΗΑΓ) είναι φυσιολογικό. Η νόσος του Best είναι η μόνη νόσος όπου το ΗΟΓ είναι σαφώς παθολογικό ενώ το ΗΑΓ είναι φυσιολογικό.

Οι ιστοπαθολογικές μελέτες δείχνουν τη συσσώρευση υλικού σε όλο το μελάγχρουν επιθήλιο, που μοιάζει με τη λιποφουσκίνη.

Θεραπεία

Η επιστήμη εξελίσσεται καθημερινά, ωστόσο δεν έχει ακόμα βρεθεί αποτελεσματική θεραπεία για τη νόσο. (Kanski, 2004)

9.7 Νόσος του Coats

Πρόκειται συνήθως για ετερόπλευρη (90%), προοδευτική ανάπτυξη πιθανώς συγγενών αγγειακών ανωμαλιών στον αμφιβληστροειδή. Εκδηλώνεται κλινικά, κατά κανόνα, σε άτομα ηλικίας μικρότερης των 20 ετών, είναι όμως δυνατό να εμφανιστεί και σε άλλες ηλικίες. Πιο συχνά αφορά σε άρρενες.

Η πάθηση οφείλεται στην ανάπτυξη τηλεαγγειεκτατικών και ανευρυσματικών αμφιβληστροειδικών αγγείων. Παρατηρούνται επίσης περιοχές με αποκλεισμένα τριχοειδή. Η συνήθης εντόπιση των αλλοιώσεων είναι τα κροταφικά τεταρτημόρια του αμφιβληστροειδή. Από τα ανώμαλα αυτά αγγεία ξεκινά εξιδρωση λιπιδικών ουσιών σε άλλοτε άλλη έκταση και εντόπιση.

Η αιτιολογία της νόσου Coats είναι άγνωστη και δεν φαίνεται να υπάρχει ειδική προδιάθεση γενετική, οικογενής, φύλου ή φυλής. Έχουν παρατηρηθεί περιπτώσεις με ασταθή χρωματοσωματική εγγραφή στο χρωμόσωμα 3 και στο χρωμόσωμα 13, όπως επίσης περιπτώσεις σε ασθενείς με άλλα νοσήματα.

Κλινική εικόνα

- Σε ήπιες περιπτώσεις ανευρίσκονται μια ή δύο εστίες αμφιβληστροειδικής τηλεαγγειεκτασίας μέσα σε τριχοειδικό υπόστρωμα και συνήθως στα κροταφικά τεταρτημόρια.
- Η νόσος συνοδεύεται από οίδημα του αμφιβληστροειδή και λιπιδικά εξιδρώματα που πολλές φορές καλύπτουν τα τηλεαγγειεκτασικά αγγεία.

- Συνυπάρχουν μικροανευρύσματα, περιοχές τριχοειδικής απόφραξης και σακκοειδείς παχύνσεις των φλεβιδίων του αμφιβληστροειδή. Δεν παρατηρούνται μεγάλα τροφαγωγά αγγεία προς την περιοχή της τηλεαγγειεκτασίας όπως στη νόσο των Hippel-Lindau.
- Τα εξιδρώματα καταλαμβάνουν άλλοτε άλλη έκταση και έχουν τάση να καταλάβουν τον οπίσθιο πόλο.
- Η οπτική οξύτητα μειώνεται όταν τα εξιδρώματα διηθήσουν το βοθρίο της ωχράς ή όταν αναπτυχθεί εξιδρωματική αποκόλληση του αμφιβληστροειδή.
- Παραμένοντα υποωχρικά σκληρά εξιδρώματα οργανώνονται σε ινογλοιακή δισκοειδή ουλή.

Η κατάσταση είναι προοδευτική και μπορεί να καταλήξει σε ανάπτυξη εκτεταμένης εξιδρωματικής αποκόλλησης, σχηματισμό κρυσταλλικών σωμάτων, νεοαγγείωση και νεοαγγειακό γλαύκωμα και φθίση.

Διάγνωση

Στη διάγνωση της νόσου βοηθά, εκτός από την κλινική εικόνα και η φλουροαγγειογραφία, η οποία απεικονίζει όλες τις παθολογικές αγγειακές αλλαγές που περιγράφηκαν παραπάνω (περιοχές τριχοειδικής απόφραξης, σακκοειδείς διευρύνσεις των αμφιβληστροειδικών αγγείων, που είναι ανώμαλα και επιτρέπουν τη διαρροή της χρωστικής. Η υπερηχογραφία έχει επίσης χρησιμότητα.

Θεραπεία

Η θεραπευτική αντιμετώπιση ποικίλλει ανάλογα με το στάδιο της πάθησης. Σε ήπιες περιπτώσεις απόφραξης των παθολογικών αγγείων μπορεί να επιτευχθεί με φωτοπηξία laser ή διασκληρική κρυσπηξία. Σε πιο προχωρημένες περιπτώσεις γίνεται συνδιασμός των παραπάνω θεραπευτικών μεθόδων. Και βέβαια ο ασθενής πρέπει να βρίσκεται σε στενή παρακολούθηση.

Όταν υπάρχει εξιδρωματική αποκόλληση γίνεται χειρουργική παροχέτευση, ώστε να δράσει η φωτοπηξία ή η κρυσπηξία. Μερικές φορές υπάρχει ανάγκη τοποθέτησης σκληρικού μοσχεύματος.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10^ο ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΟΓΧΟΥ

10.1 Εισαγωγικά-Γενική συμπτωματολογία

Οι παθήσεις του οφθαλμικού κόγχου εμφανίζουν πλούσια συμπτωματολογία. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι μέσα στην οστέινη κοιλότητα του κόγχου περικλείονται πολλά ανατομικά στοιχεία που μπορούν να εμφανίσουν ποικίλες παθολογικές καταστάσεις (όγκοι, φλεγμονές, τραύματα) ή να απροσβληθούν από πολλές γενικές παθήσεις.

Τα συνηθέστερα υποκειμενικά συμπτώματα από τους οφθαλμούς είναι:

- Αίσθηση καύσου.
- Αίσθηση ξένου σώματος.
- Αίσθηση βάρους.
- Πόνος ενίοτε βύθιος και άλλοτε ισχυρός.
- Φωτοφοβία.
- Δακρύρροια.
- Διπλωπία.
- Διαταραχές οράσεως (κεντρικής και περιφερικής).
- Διαταραχές χρωματικής αντίληψης.

Τα αντικειμενικά ευρήματα είναι εξίσου πολλαπλά. Τα συνηθέστερα από αυτά είναι:

- Οίδημα βλεφάρων και επιπεφυκότων.
- Οίδημα και εκχύμωση επιπεφυκότων, ενίοτε τόσο έντονα, ώστε να προβάλλει τμήμα τους από τη μεσοβλεφάρια σχισμή.
- Διεύρυνση των φλεβών του δέρματος και των επιπεφυκότων.
- Διαταραχές κινητικότητας των βλεφάρων και του βολβού, που οφείλονται άλλοτε σε πίεση μηχανικής αιτιολογίας και άλλοτε σε παρέσεις ή παραλύσεις οφθαλμοκινητικών νεύρων.
- Ακίνησία του βολβού ή συμφυτικό σύνδρομο είναι κατάσταση που εμφανίζεται σε βαριές μορφές θυροειδικής οφθαλμοπάθειας.
- Παρέκκλιση του βολβού προς τα πλάγια, άνω ή κάτω.
- Εξόφθαλμος.

Ο εξόφθαλμος είναι το συχνότερο και χαρακτηριστικότερο σύμπτωμα των παθήσεων του οφθαλμικού κόγχου και συνίσταται στην παρεκτόπιση του βολβού από τη φυσιολογική του θέση στον κόγχο σε ένα επίπεδο προς τα πρόσω.

Η εμφάνιση της παθολογικής αυτής καταστάσεως οφείλεται στο ότι αφενός μεν τα τοιχώματα της κογχικής πυραμίδας είναι οστέινα και δεν ενδίδουν σε πίεση προερχόμενη από το περιεχόμενο του κόγχου και ότι, αφετέρου, η περιεκτικότητα του κόγχου είναι μικρή (μόλις 25-30 κ.εκ.). Επομένως η ύπαρξη μιας παθολογικής επεξεργασίας ή κάθε παθολογικής αύξησης των διαστάσεων των ανατομικών στοιχείων του περιεχόμενου του κόγχου μπορεί να προκαλέσει εξόφθαλμο. Ο εξόφθαλμος μπορεί να είναι:

- Ετερόπλευρος (Εικόνα 10.1) όταν αφορά τον ένα βολβό.
- Αμφοτερόπλευρος όταν αφορά και τους δύο.
- Μικρός (ως 2mm), μέτριος (2mm-4mm) και μεγάλος (4mm και άνω).
- Σταθερός.
- Αυξομειούμενος.
- Σφύζων.
- Ταχείας ή βραδείας εξελίξεως.

- Ψευδοεξόφθαλμος, δηλαδή όχι αληθείς εξόφθαλμος αλλά οφθαλμικός βολβός με μεγάλο αξονικό μήκος και υψηλή μυωπία, ο οποίος προέχει και δίνει την εντύπωση του εξόφθαλμου.



Εικόνα 10.1: Ετερόπλευρος εξόφθαλμος ΔΟ, οίδημα βλεφάρων ΑΟ (Ν. Τρ. Στάγκος)

Η μέτρηση του εξόφθαλμου γίνεται με τη χρήση ειδικών οργάνων των εξοφθαλμομέτρων. Το πλέον εύχρηστο από αυτά είναι το εξοφθαλμόμετρο του Hertel.

Ο εξόφθαλμος είναι δυνατό να συνοδεύεται από πτυχές του χοριοειδούς και του αμφιβληστροειδούς.

10.2 Προδιαφραγματική κυτταρίτιδα

Αποτελεί λοίμωξη και φλεγμονή που εντοπίζεται μπροστά από το κογχικό διάφραγμα. Περιορίζεται στους επιφανειακούς περικογχικούς ιστούς και στα βλέφαρα χωρίς να επεκτείνεται στο βολβό του οφθαλμού. Οφείλεται σε περικογχικούς τραυματισμούς ή λοιμώξεις του δέρματος με πιο συνήθεις μικροοργανισμούς τον *Staphylococcus aureus* και τον *Haemophilus influenzae* στα παιδιά. Η πρόγνωση είναι συνήθως καλή.

Συμπτωματολογία

Η συμπτωματολογία της πάθησης περιλαμβάνει:

- Οίδημα των βλεφάρων με ερύθημα. Ευαισθησία και πόνο.
- Απουσία πρόπτωσης βολβού και φυσιολογική όραση.
- Πλήρη, χωρίς πόνο, κινητικότητα βολβού.

Διάγνωση

Οι απαιτούμενες εξετάσεις για την εκτίμηση της κατάστασης είναι:

- Λήψη λεπτομερούς ιστορικού με ιδιαίτερη επιμονή για τραύμα, ύπαρξη παραρρινοκολπίτιδας, οδοντιατρικά προβλήματα, ιστορικό σακχαρώδη διαβήτη ή ανοσοκαταστολής.
- Πλήρης οφθαλμολογική εξέταση (οπτική οξύτητα, οπτικά πεδία, χρωματική αντίληψη, κινητικότητα βολβών, αντανάκλαστικά κορών, Hertel εξοφθαλμομέτρηση, εξέταση βυθού κλπ.)
- Αξονική τομογραφία κόγχου και παραρρινικών κοιλοτήτων.
- Γενικές εξετάσεις αίματος

Θεραπεία

Η θεραπευτική αντιμετώπιση στηρίζεται σε γενική και τοπική αντιβίωση (ανάλογα με την ένταση της λοίμωξης). Εναλλακτικά είναι δυνατή η χειρουργική παροχέτευση του αποστήματος προσέχοντας όμως να μη θιγεί το κογχικό διάφραγμα και να αποφευχθεί η απονεύρωση του άνω βλεφάρου.

10.3 Όγκοι του κόγχου της παιδικής ηλικίας

10.3.1 Τριχοειδές αιμαγγείωμα

Συχνό καλοήθες αμάρτωμα του κόγχου της βρεφικής ηλικίας. Έχει την όψη ερυθρού διευρυμένου, οζώδους δίκην φράουλας σπίλου ή κυανής μάζας μέσα στα βλέφαρα (Εικόνα 10.2). Ασπρίζει με τη δακτυλική πίεση. Εμφανίζεται στο πρώτο έτος της ζωής και υποστρέφεται μέχρι την ηλικία των πέντε ετών. Εντοπίζεται συνήθως στην άνω ρινική περιοχή. Εντόπιση στο βλέφαρο μπορεί να προκαλέσει πτώση με αποτέλεσμα αστιγματισμό, αμβλυωπία και στραβισμό. Με το κλάμα, ανάλογα με την εντόπιση του όγκου, μπορεί να προκληθεί πρόπτωση

Συνήθως δεν χρειάζεται θεραπεία. Εάν προκαλεί ανισομετρωπία, αμβλυωπία ή στραβισμό μπορεί να αντιμετωπίζεται: τοπικές ενέσεις κορτικοστεροειδών, συστηματική κορτιζονοθεραπεία, laser θεραπεία, ακτινοθεραπεία ή χειρουργική αφαίρεση.



Εικόνα 10.2: A) Τριχοειδές αιμαγγείωμα κόγχου. Διακρίνεται οζώδης σπίλος με ερυθρά όψη 'δίκην φράουλας', σε βρέφος ενός έτους. B) Αιμαγγείωμα κόγχου (Συλλογή Παν. Οφθ/κης Κλινικής Γενεύης).

10.3.2 Νεανικό ξανθοκοκκίωμα

Αποτελεί ξανθοενδοθηλιωματικό σπίλο, ο οποίος συντίθεται από ιστοκύτταρα και γιγαντοκύτταρα. Σπάνια διηθεί τον κόγχο. Εμφανίζεται από τη γέννηση και μέχρι το πρώτο έτος της ζωής. Στο δέρμα υπάρχουν κιτρινο-πορτοκαλόχρους αλλοιώσεις. Μπορεί να προκαλέσει οστική καταστροφή. Εμφανίζει αυτόματη υποχώρηση. Συνήθως δεν χρειάζεται θεραπεία ενώ σπάνια αφαιρείται χειρουργικά.

10.3.3 Λευχαιμική Διήθηση του Κόγχου

Αποτελεί εκδήλωση προχωρημένης λευχαιμίας, ιδιαίτερα της οξείας λεμφογενούς και εκδηλώνεται με πρόπτωση του βολβού. Μια σπάνια μορφή μυελογενούς λευχαιμίας, το κοκκιοκυτταρικό σάρκωμα (χλώρωμα) μπορεί να προκαλέσει πρόπτωση πριν ακόμα υπάρξουν σημεία από το αίμα ή τον μυελό των οστών. Αντιμετώπιση από εξειδικευμένο αιματολόγο-ογκολόγο.

10.3.4 Λεμφαγγείωμα

Σπάνιο, καλοήθες, κυανόχροο χωρίστωμα. Εμφανίζεται στο 1^ο έτος της ζωής και χαρακτηρίζεται από χώρους, οι οποίοι υπαλείφονται από ενδοθηλιακά κύτταρα και είναι γεμάτοι από λέμφο. Τα λεμφαγγείωματα μπορεί να αιμορραγήσουν και να πάρουν τη μορφή «κύστης από σοκολάτα». Επιπλέον είναι δυνατό να προκαλέσουν πτώση του άνω βλεφάρου, αμβλυωπία και στραβισμό. Υποχωρούν αυτόματα.

Η χειρουργική τους αφαίρεση πραγματοποιείται σε περίπτωση μεγάλης αιμορραγίας για την αποσυμφόρηση του κόγχου.

10.3.5 Νευροβλάστωμα

Είναι ο πιο συχνός και παιδιατρικός μεταστατικός όγκος του κόγχου και συμβαίνει σε παιδιά ηλικίας κάτω των 7 ετών. Ο πρωτοπαθής όγκος βρίσκεται στο έντερο, στον τράχηλο ή στο μεσολόβιο. Εκδηλώνεται με αιφνίδια εκχυμωτική πρόπτωση, που μπορεί να είναι και αμφοτερόπλευρη. Προκαλεί καταστροφή του έξω τοιχώματος του κόγχου και μετατόπιση του βολβού.

Η αντιμετώπιση γίνεται μόνο από εξειδικευμένο ογκολόγο με ακτινοθεραπείες και συστηματική χημειοθεραπεία.

10.3.6 Ραβδομυοσάρκωμα

Ο συνηθέστερος πρωτοπαθής κακοήθης όγκος του κόγχου και των μαλακών μοριών στα παιδιά. Εκδηλώνεται συνήθως στην ηλικία των 7-8 ετών. Το 90% των περιπτώσεων ραβδομυοσαρκώματος αφορά σε παιδιά κάτω των 15 ετών (Εικόνα 10.3). Προέρχεται από το πρωτογενές μεσέγγυμα και για τη διάγνωσή του είναι απαραίτητη η βιοψία. Ιστολογικά εμφανίζει τλεσσερις τύπους.

Εκδηλώνεται με ετερόπλευρη πρόπτωση, οίδημα των βλεφάρων (μπορεί να γίνει εσφαλμένη διάγνωση κρίθης ή χαλαζίου και με ιστορικό τραύματος). Η αξονική τομογραφία αποκαλύπτει καταστροφή των οστών του κόγχου. Το ραβδομυοσάρκωμα εμφανίζει υψηλή κακοήθεια.

Αντιμετωπίζεται από ειδικό ογκολόγο με ακτινοθεραπεία και συστηματική χημειοθεραπεία.



Εικόνα 10.3: Γιγαντιαίο ραβδομυοσάρκωμα σε παιδάκι 7 ετών (N. Τρ. Στάγκος)

10.4 Παραρρίνιοι κόλποι και οφθαλμικός κόγχος

Από τους παραρρίνιους κόλπους, ο μετωπιαίος κόλπος, ο σφηνοειδής κόλπος και οι ηθμοειδείς κυψέλες, συνορεύουν με τη βάση του κρανίου, ενώ το ιγμόρειο άντρο, ο μετωπιαίος κόλπος και οι ηθμοειδείς κυψέλες, συνορεύουν με τον οφθαλμικό κόγχο. Το άνω τοίχωμα του ιγμορείου άντρου αποτελεί το έδαφος του οφθαλμολογικού κόγχου, ενώ το κάτω τοίχωμα του μετωπιαίου κόλπου αποτελεί την οροφή του οφθαλμολογικού κόγχου. Το έξω τοίχωμα του ηθμοειδούς λαβυρίνθου, το λεπτό παπυρώδες πέταλο, αποτελεί το έσω τοίχωμα του οφθαλμικού κόγχου. Λόγω της στενής αυτής ανατομικής σχέσης, κακώσεις, φλεγμονές και χωροκατακτητικές επεξεργασίες των παραρρίνιων κόλπων είναι δυνατό να επεκταθούν στον οφθαλμικό κόγχο και αντιστρόφως.

10.4.1 Επιπλοκές από τον κόγχο στην οξεία παραρρινοκολπίτιδα

Η οξεία ηθμοειδίτιδα. Προκαλεί τις πιο συχνές επιπλοκές από τον οφθαλμικό κόγχο, ιδίως στα παιδιά. Η φλεγμονή μεταδίδεται άμεσα από το παπυρώδες πέταλο, είτε μετά από θρομβοφλεβίτιδα των ηθμοειδών φλεβών, είτε μετά από οστεομυελίτιδα των ηθμοειδών κυψέλων. Το φλεγμονώδες οίδημα του άνω βλεφάρου αποτελεί την πρώτη εκδήλωση προσβολής του οφθαλμικού κόγχου. Στη συνέχεια το οίδημα επιτείνεται και προκαλεί προοδευτική πτώση του άνω βλεφάρου. Συνυπάρχει ερύθημα και πυρετός. Αρχικώς, η λειτουργία των οφθαλμικών μυών είναι φυσιολογική, όπως φυσιολογικά είναι και τα ευρήματα από τη βυθοσκόπηση. Εάν η κυτταρίτιδα και η εκχύμωση επιμείνουν τότε μπορεί να εκδηλωθεί οφθαλμοπληγία, ενώ στη βυθοσκόπηση παρατηρείται ήπια αγγειακή συμφόρηση. Είναι επίσης δυνατό να δημιουργηθεί απόστημα στο παπυρώδες πέταλο ή στο περικόγχιο.

Η οξεία ιγμορίτιδα ή εμπύημα του ιγμορείου. Μπορεί να προκαλέσει οστεομυελίτιδα του άνω τοιχώματος του ιγμορείου και η φλεγμονή να επεκταθεί στον οφθαλμικό κόγχο. Η επιπλοκή εμφανίζεται συχνότερα στα παιδιά.

Η οξεία μετωπιαία κολπίτιδα ή εμπύημα του μετωπιαίου κόλπου. Μπορεί να επεκταθεί στον κόγχο απευθείας από το λεπτό κάτω τοίχωμα του κόλπου ή μετά από οστεομυελίτιδα του μετωπιαίου οστού και δημιουργία συριγγίου στο άνω βλέφαρο, με αποτέλεσμα φλέγμονα του μετώπου και του άνω βλεφάρου. Η δημιουργία αποστήματος του κόγχου προκαλεί εξόφθαλμο και την προς τα έξω μετάθεση του βολβού. Η διάγνωση της προσβολής του κόγχου στην οξεία παραρρινοκολπίτιδα γίνεται από τα κλινικά σημεία, που είναι η ερυθρότητα, το οίδημα του βλεφάρου, η πρόπτωση του βολβού, ο εξόφθαλμος, και ο υψηλός πυρετός και επιβεβαιώνεται με τον απλό ακτινολογικό έλεγχο και την αξονική τομογραφία.

Οι οφθαλμολογικές επιπλοκές ανάλογα με τη βαρύτητα ταξινομούνται με την ακόλουθη σειρά:

α) Οίδημα των βλεφάρων

Το φλεγμονώδες οίδημα του άνω βλεφάρου και λιγότερο του κάτω βλεφάρου, αποτελεί πρώιμο σημείο προσβολής του κόγχου από οξεία παραρρινοκολπίτιδα. Το οίδημα συνήθως υποχωρεί με τα ισχυρά αντιβιοτικά, αποσυμφορητικά της μύτης και αντιφλεγμονώδη.

β) Περικογχική οστεΐτιδα (οίδημα του κόγχου, κογχική κυτταρίτιδα)

Η μόλυνση του περιεστέου οδηγεί αρχικά σε οίδημα του περιεχομένου του κόγχου και στη συνέχεια σε κυτταρίτιδα του κόγχου. Κλινικά εκδηλώνεται οίδημα

του βλεφάρου και εξόφθαλμος. Η θεραπεία περιλαμβάνει ενδοφλέβια χορήγηση αντιβιοτικών, αποσυμφορητικά της μύτης και αντιφλεγμονώδη.

γ) Ενδοκογχικό απόστημα (ενδοκογχική κυτταρίτιδα με απόστημα ενδοκογχικό)

Η φλεγμονή του κογχικού περιεχομένου οδηγεί στη δημιουργία αποστήματος, φλέγμονα του κόγχου ή στην εκδήλωση συνδρόμου της κορυφής του κόγχου, που είναι πολύ επικίνδυνη επιπλοκή γιατί, μπορεί να επεκταθεί ενδοκρανιακά και να έχει θανατηφόρα κατάληξη. Η κλινική εικόνα χαρακτηρίζεται από φλεγμονώδη εξόφθαλμο, έντονο πόνο και περιορισμό της κινητικότητας του βολβού. Επί προσβολής της κορυφής του κόγχου και του περιεχομένου (οπτικό νεύρο, οφθαλμική αρτηρία και φλέβα, II – VI εγκεφαλικές συζυγίες) μπορεί να εκδηλωθεί οφθαλμοπληγία με μείωση της όρασης μέχρι τύφλωση. Η θεραπεία είναι χειρουργική με ενδορρινική ή εξωτερική διάνοιξη του κόλπου και ενδοφλέβια χορήγηση αντιβιοτικών. Η μη έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση του αποστήματος μπορεί να έχει ως συνέπεια μόνιμες βλάβες του κόγχου, θρόμβωση του σηραγγώδους κόλπου και ενδοκρανιακές επιπλοκές.

Η θρόμβωση του σηραγγώδους κόλπου. Συμβαίνει από επέκταση της θρομβοφλεβίτιδας.

Κατά την κλινική της εικόνα η μηχανική παρεμπόδιση της αιματικής παροχέτευσης οδηγεί σε οίδημα των βλεφάρων, χύμωση, εξόφθαλμο, οίδημα της οπτικής θηλής και στικτές αιμορραγίες στον αμφιβληστροειδή. Επιπλέον παρατηρείται μια ανεξέλεγκτη πορεία ενδοκρανιακών επιπλοκών.

Για την θεραπεία της χορηγούνται ενδοφλέβια, υψηλές δόσεις αντιβιοτικών, αντιπηκτικών και στη συνέχεια πραγματοποιείται χειρουργικός καθαρισμός του κόλπου και του κόγχου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11^ο ΣΤΡΑΒΙΣΜΟΣ – ΑΜΒΛΥΩΠΙΑ

11.1 Στραβισμός

11.1.1 Ορισμός-εισαγωγή

Σε φυσιολογική κατάσταση η εικόνα ενός αντικειμένου που βλέπουμε σχηματίζεται επάνω στην ωχρά και των δύο οφθαλμών. Στραβισμό έχουμε όταν η εικόνα σχηματίζεται πάνω στην ωχρά του ενός μόνον οφθαλμού, αλλά όχι του άλλου. Αυτό συμβαίνει όταν ο ένας οφθαλμός αποκλίνει (προς τα μέσα, έξω, πάνω ή κάτω)

Ο όρος «στραβισμοί» είναι γενικός και περιλαμβάνει όλες τις περιπτώσεις στις οποίες δεν υπάρχει παραλληλισμός των δύο οφθαλμών.

Από κάποιου βαθμού στραβισμό πάσχει περίπου το 2% των παιδιών. Η διάγνωση, η αιτιολογική διάγνωση και η θεραπεία πρέπει να γίνουν όσο το δυνατό συντομότερα. Έτσι θα επιτευχθεί η καλύτερη δυνατή οπτική οξύτητα, θα αυξηθούν οι πιθανότητες για φυσιολογική διόφθαλμη όραση, αλλά και θα διαγνωσθούν έγκαιρα σε ορισμένες περιπτώσεις επικίνδυνες παθολογικές καταστάσεις που προκάλεσαν το στραβισμό.

Η άποψη ότι «το παιδί μπορεί να πάψει να στραβίζει μεγαλώνοντας» είναι λανθασμένη. Απόκλιση που παραμένει μετά την ηλικία των 6 μηνών είναι στραβισμός και απαιτεί οφθαλμολογική εξέταση (Δαμανάκης,2009).

11.1.2 Ταξινόμηση των στραβισμών

Ορθοφορία

Στα φυσιολογικά άτομα οι άξονες της όρασης κατευθύνονται ταυτόχρονα στο σημείο προσήλωσης. Άξονα όρασης ονομάζουμε την υποθετική ευθεία γραμμή που συνδέει το σημείο προσήλωσης στο χώρο με το κεντρικό βοθρίο της ωχράς κηλίδας. Όταν ένα άτομο προσηλώνει μακριά ως σημείο προσήλωσης θεωρείται το άπειρο όπου και συναντώνται θεωρητικά οι άξονες της όρασης των δύο οφθαλμών του, οι οποίοι στην περίπτωση αυτή είναι παράλληλοι. Η κατάσταση αυτή είναι φυσιολογική και ονομάζεται ορθοφορία. Κατά την ορθοφορία δεν παρατηρείται απόκλιση των οφθαλμών, ακόμη και όταν διακόπτεται τεχνητά η ταύτιση από τον εξεταστή.

Ετεροφορία (λανθάνον στραβισμός)

Ετεροφορία είναι η ύπαρξη απόκλισης των αξόνων της όρασης, η οποία όμως παραμένει λανθάνουσα λόγω του μηχανισμού της ταύτισης. Η ετεροφορία γίνεται εμφανής όταν με κάποια εξεταστική μέθοδο (δοκιμασία κάλυψης) διακόψουμε την ταύτιση. Όταν υπάρχει παρέκκλιση προς τα έξω του οφθαλμού που δεν προσηλώνει έχουμε εξωφορία, ενώ όταν ο οφθαλμός, που δεν προσηλώνει παρεκκλίνει προς τα έσω έχουμε εσωφορία κλπ.

Ανάλογα με την κατεύθυνση προς την οποία παρατηρείται η παρέκκλιση, η ετεροφορία ταξινομείται ως εξής:

1. Εσωφορία ή λανθάνων συγκλίνων στραβισμός. Είναι η τάση του ενός οφθαλμού να στρέφεται προς τα μέσα σε σχέση με τον άλλον.
2. Εξωφορία ή λανθάνων αποκλίνων στραβισμός. Είναι η τάση του ενός οφθαλμού να στρέφεται προς τα έξω σε σχέση με τον άλλον.
3. Υπερφορία ή ανωφορία. Είναι η τάση του ενός οφθαλμού να στρέφεται προς τα πάνω σε σχέση με τον άλλον.

1. Υποφορία. Είναι η τάση του ενός οφθαλμού να στρέφεται προς τα κάτω σε σχέση με τον άλλον.

2. Κυκλοφορία. Είναι η τάση του ενός οφθαλμού να στρέφεται γύρω από τον προσθιοπίσθιο άξονα του σε σχέση με τον άλλον.

Όταν η 12^η ώρα του κερατοειδούς τείνει να στραφεί προς τα μέσα, η κατάσταση ονομάζεται έσω κυκλο-φορία.

Όταν η 12^η ώρα του κερατοειδούς τείνει να στραφεί προς τα έξω, η κατάσταση ονομάζεται έξω κυκλο-φορία.

Ανισοφορία. Ο όρος αυτός εκφράζει μία κατάσταση ετεροφορίας, στην οποία υπάρχει μια σημαντική διαφορά στη γωνία της παρεκκλίσεως, όταν η προσήλωση μεταφέρεται από τον ένα οφθαλμό στον άλλον.

Ετεροτροπία (έκδηλος στραβισμός)

Η ετεροτροπία (Εικόνα 11.1) είναι η εμφανής απόκλιση των αξόνων της όρασης η οποία δεν είναι δυνατό να διορθωθεί με το μηχανισμό της ταύτισης. Με τη δοκιμασία της κάλυψης-αποκάλυψης (cover-uncover test) εφόσον κανένα μάτι δεν κινείται ή κινούνται και οι δύο οφθαλμοί συγχρόνως, όταν γίνεται αποκάλυψη, υπάρχει τροπία.

Ανάλογα με την κατεύθυνση της παρεκκλίσεως η ετεροτροπία ταξινομείται ως εξής:

1. Εσωτροπία ή έκδηλος συγκλίνων στραβισμός. Είναι η κατάσταση όπου ο ένας οφθαλμός στρέφεται προς τα μέσα σε σχέση με τον άλλον.

2. Εξωτροπία ή έκδηλος αποκλίνων στραβισμός. Είναι η κατάσταση όπου ο ένας οφθαλμός στρέφεται προς τα έξω σε σχέση με τον άλλον.

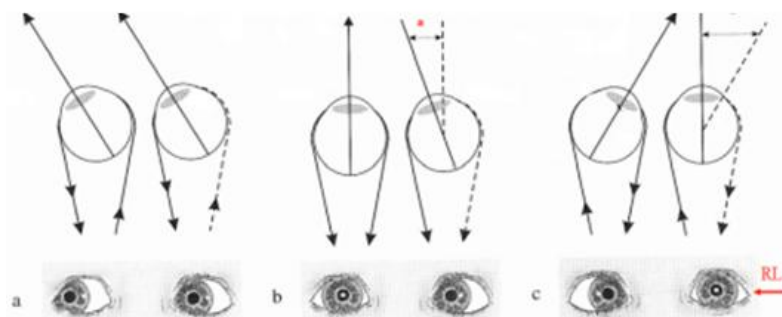
3. Υπερτροπία ή άνωτροπία. Είναι η κατάσταση όπου ο ένας οφθαλμός στρέφεται προς τα άνω σε σχέση με τον άλλον.

4. Υποτροπία. Είναι η κατάσταση όπου ο ένας οφθαλμός στρέφεται προς τα κάτω σε σχέση με τον άλλον.

5. Κυκλοτροπία. Είναι η κατάσταση όπου ο ένας οφθαλμός στρέφεται γύρω από τον προσθιοπίσθιο άξονα του σε σχέση με τον άλλον.

Όταν η 12^η ώρα του κερατοειδούς στρέφεται προς τα έσω, η κατάσταση ονομάζεται έσω κυκλο-τροπία.

Όταν η 12^η ώρα του κερατοειδούς στρέφεται προς τα έξω, η κατάσταση ονομάζεται έξω κυκλο-τροπία.



Εικόνα 11.1: a) Ορθοφορία, b) εσωτροπία στον δεξί οφθαλμό, c) Εσωτροπία στον αριστερό οφθαλμό (dottorlovisolo.com)

Ανάλογα με την μεταβλητότητα της γωνίας της παρεκκλίσεως στις διάφορες βλεμματικές θέσεις, καθώς και κατά την προσήλωση με τον ένα ή με τον άλλον οφθαλμό, η ετεροτροπία διακρίνεται σε:

- Συνεκτικό στραβισμό, όπου οι κινήσεις των οφθαλμών είναι συντεταγμένες, με αποτέλεσμα η γωνία της παρεκκλίσεως να είναι σταθερή σε όλες τις βλεμματικές θέσεις, και επίσης αμετάβλητη, ανεξάρτητα του ποιος οφθαλμός χρησιμοποιείται για προσήλωση.
- Μη συνεκτικό στραβισμό, όπου οι κινήσεις των οφθαλμών είναι ασύντακτες, με αποτέλεσμα η γωνία της παρεκκλίσεως να μεταβάλλεται στις διάφορες βλεμματικές θέσεις, καθώς και όταν η προσήλωση μεταφέρεται από τον ένα οφθαλμό στον άλλον.

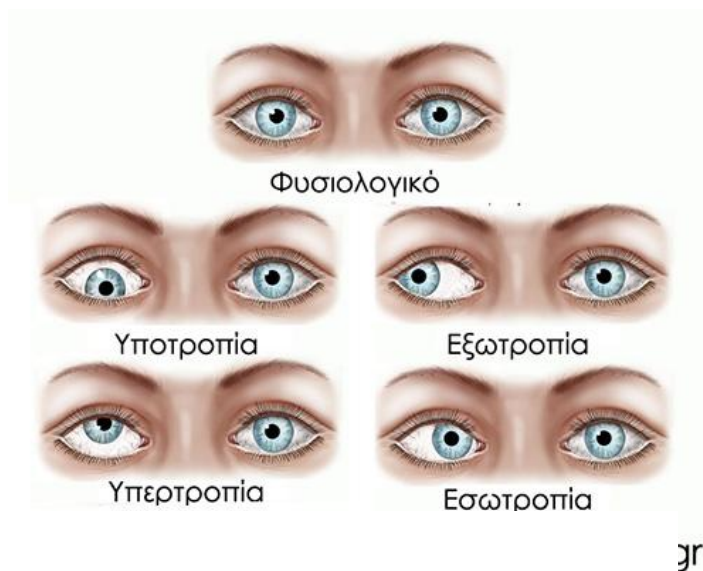
Όταν ο μη συνεκτικός στραβισμός, οφείλεται σε πάρεση ή σε παράλυση ενός ή περισσότερων οφθαλμοκινητικών μυών ονομάζεται παραλυτικός στραβισμός.

Ανάλογα με την μονιμότητα της παρεκκλίσεως, η ετεροτροπία διακρίνεται σε:

- Μόνιμο στραβισμό (Εικόνα 11.2), όπου η παρέκκλιση των οφθαλμών είναι πάντα παρούσα, και
- Διαλείποντα στραβισμό, όπου η παρέκκλιση είναι άλλοτε παρούσα και άλλοτε απύσχα ή εμφανίζεται σε μία μόνο απόσταση προσήλωσης.

Ανάλογα με τον οφθαλμό που παρουσιάζει την παρέκκλιση η ετεροτροπία διακρίνεται σε:

- Ετερόπλευρο στραβισμό, όπου ο οφθαλμός που παρεκκλίνει είναι πάντα ο ίδιος, και
- Επαλάσσοντα στραβισμό, όπου η παρέκκλιση εμφανίζεται άλλοτε στον ένα και άλλοτε στον άλλο οφθαλμό, και όπου δεν υπάρχει εμφανής προτίμηση για προσήλωση με τον ένα ή με τον άλλον.



Εικόνα 11.2: Απεικόνιση του φυσιολογικού και μόνιμου στραβισμού(eye-laser-surgery.gr)

11.1.3 Η εξεταστική μεθοδολογία στο στραβισμό

Εφόσον υπάρχει εμφανής στραβισμός ή και υποψία στραβισμού η οφθαλμολογική εξέταση πρέπει να περιλαμβάνει:

α) Το ιστορικό της πάθησης

- Ηλικία στην οποία εμφανίστηκε η απόκλιση

- Περιγραφή της απόκλισης
- Συχνότητα και διάρκεια της απόκλισης
- Προηγούμενη θεραπευτική αντιμετώπιση
- Ιστορικό πριν τη γέννηση και κατά τη γέννηση
- Πορεία της εγκυμοσύνης της μητέρας, συνθήκες τοκετού, ανάπτυξη του παιδιού, φαρμακευτικές αγωγές ή χειρουργικές επεμβάσεις
- Οικογενειακό αναμνηστικό (αν υπάρχει στραβισμός σε συγγενή)

β) Λεπτομερή γενική παρατήρηση

- Ανώμαλη θέση της κεφαλής, ή κινήσεις της κεφαλής
- Αυτόματο κλείσιμο του ενός ματιού

Τις πρώτες πληροφορίες για μια περίπτωση στραβισμού μπορούμε να τις έχουμε να τις με την επισκόπηση – παρατήρηση. Αν πρόκειται για βρέφος ή μικρό νήπιο είναι ωφέλιμο να το παρατηρούμε την ώρα που συνομιλούμε με τους γονείς την ώρα που αυτό είναι ήρεμο. Έτσι μπορούμε να εντοπίσουμε ένα στραβισμό σημαντικής γωνίας ή μια αντισταθμιστική θέση της κεφαλής. Αντίθετα ο στραβισμός μικρής γωνίας δεν είναι εύκολα εμφανής και θα χρειαστούν ειδικές εξετάσεις.

Στην πρώτη περίπτωση υπόνοιας ψευδοστραβισμού παρατηρούμε την απόσταση μεταξύ των δύο έξω κανθών, την ύπαρξη επίκανθου, πιθανές συγγενείς ανωμαλίες των κόγχων ή και ασυμμετρία της θέσης των βλεφάρων.

Η ανώμαλη θέση της κεφαλής μπορεί να οφείλεται σε βλάβη των οφθαλμοκινητικών μυών αλλά και σε άλλες αιτίες όπως ο νυσταγμός που το εύρος του μπορεί να ελαττώνεται ή και να παύει σε κάποια θέση της κεφαλής και σε άλλη θέση, εκτός από την πρωτεύουσα, του βλέμματος, την οποία προτιμά το παιδί για να βλέπει καλύτερα.

γ) Έλεγχο της οπτικής οξύτητας

- Με και χωρίς διοπτρική διόρθωση
- Κοντινή και μακρινή οπτική οξύτητα, κάθε μάτι χωριστά, αλλά και διόφθαλμα.
- Δοκιμασίες αμβλυωπίας

Για τα παιδιά της προσχολικής ηλικίας το οπτότυπο περιέχει εικόνες ή τα E του Snellen. Σύγχρονη μέθοδος για την εκτίμηση της οπτικής οξύτητας σε νήπια, είναι η μέθοδος της Lea Hyvärinen με τις διάφορες παραλλαγές της.

Στα βρέφη υπάρχει ιδιαίτερη δυσκολία στην εκτίμηση της οπτικής οξύτητας. Ο υπολογισμός γίνεται χονδρικά με τον τρόπο που το βρέφος προσηλώνει και παρακολουθεί ένα κινούμενο μικρό αντικείμενο, μπροστά από τα μάτια του. Αν καλύψουμε το ένα μάτι του παιδιού και αυτό διαμαρτύρεται έντονα, υπάρχει πιθανότητα σημαντικά μικρότερης οπτικής οξύτητας του μη καλυμμένου ματιού. Αν ένα βρέφος με στραβισμό επαλλάσσει ελεύθερα, σημαίνει ότι έχει καλή οπτική οξύτητα και στα δύο μάτια.

δ) Έλεγχο της κινητικότητας των οφθαλμών

- Έλεγχος της λειτουργίας των βολβοκινητικών μυών, έλεγχος στις κύριες βλεμματικές θέσεις των μονοφθαλμικών κινήσεων, άλλα και της συζυγούς κινητικότητας.
- Διαπίστωση αν υπάρχει φορία ή τροπία (δοκιμασία κάλυψης- cover test)
- Έλεγχος της σύγκλισης (εγγύς σημείο σύγκλισης)
- Διαπίστωση της δυνατότητας προσαρμογής κάθε οφθαλμού

ε) Μέτρηση της απόκλισης

- Η μέτρηση της απόκλισης πρέπει να γίνεται για κοντά και για μακριά, με και χωρίς τη διοπτρική διόρθωση (προσθήκη +3,0D sph όταν προσηλώνει κοντά ο ασθενής) και σε όλες τις βλεμματικές θέσεις (πρωτεύουσα θέση του βλέμματος, κύριες βλεμματικές θέσεις, θέσεις της μέσης γραμμής προς τα άνω και προς τα κάτω).
- Σχέση προσαρμοστικής σύγκλισης – προσαρμογής (AC/A)

στ) Εκτίμηση της αισθητηριακής κατάστασης (ανάλογα με την ηλικία και τη συνεργασιμότητα του εξεταζομένου)

- Δοκιμασία Worth four-dot για κοντά και μακριά, με και χωρίς διόρθωση
- Εξέταση της στερεοσκοπικής όρασης
- Αμβλυοσκοπία, μετεικάσματα, φακοί του Bagolini
- Δυνατότητα ταύτισης σε μη συζυγείς διόφθαλμες κινήσεις

ζ) Εκτίμηση της δυνατότητας προσήλωσης

- Μονόφθαλμης, επαλλάσσουσας, διόφθαλμης
- Διαπίστωση νυσταγμού
- Εξέταση για βοθηρική ή έκκεντρη προσήλωση

η) Λεπτομερής εξέταση στη σχισμοειδή λυχνία

θ) Εξέταση του βυθού του οφθαλμού

Ο έλεγχος του βυθού του οφθαλμού είναι απαραίτητη εξέταση σε κάθε παιδί με στραβισμό. Γίνεται με ευθύ οφθαλμοσκόπιο ή καλύτερα με οφθαλμοσκόπιο ανεστραμμένου ειδώλου και μετά από μυδρίαση των οφθαλμών. Πρέπει να αποκλειστούν οι οποιοσδήποτε οργανικές βλάβες ή δυσπλασίες του βυθού (οπτικού νεύρου, ωχράς, αποκολλήσεις, ρετινοβλάστωμα κλπ) που μπορεί να αποτελούν την αιτία του στραβισμού.

στ) Εξέταση της διαθλαστικής κατάστασης των οφθαλμών με κυκλοπληγία

11.1.4 Οι διαγνωστικές δοκιμασίες στο στραβισμό

A) Οι δοκιμασίες κάλυψης και αποκάλυψης που βασίζονται στο αντανακλαστικό της προσήλωσης [cover test(Εικόνα 11.3), cover – uncover test].

1. Οι δοκιμασίες κάλυψης και αποκάλυψης για τη διάγνωση της ετεροφορίας

Κάθε οφθαλμός καλύπτεται χωριστά και εναλλάξ για 2-3 δευτερόλεπτα και αφαιρείται η κάλυψη γρήγορα. Ο εξεταστής πρέπει να σημειώσει αν ο οφθαλμός που αποκαλύπτεται κάνει κάποια κίνηση για να επαναπροσηλώσει και ποια είναι η κατεύθυνση της (συνήθως προς τα έσω ή προς τα έξω, αλλά και προς τα άνω ή κάτω). Εφόσον δεν υπάρξει κίνηση είτε δεν υπάρχει φορία, είτε υπάρχει σύνδρομο μικροτροπίας το οποίο πρέπει να διευκρινιστεί.

Κίνηση του αποκαλυπτόμενου οφθαλμού:

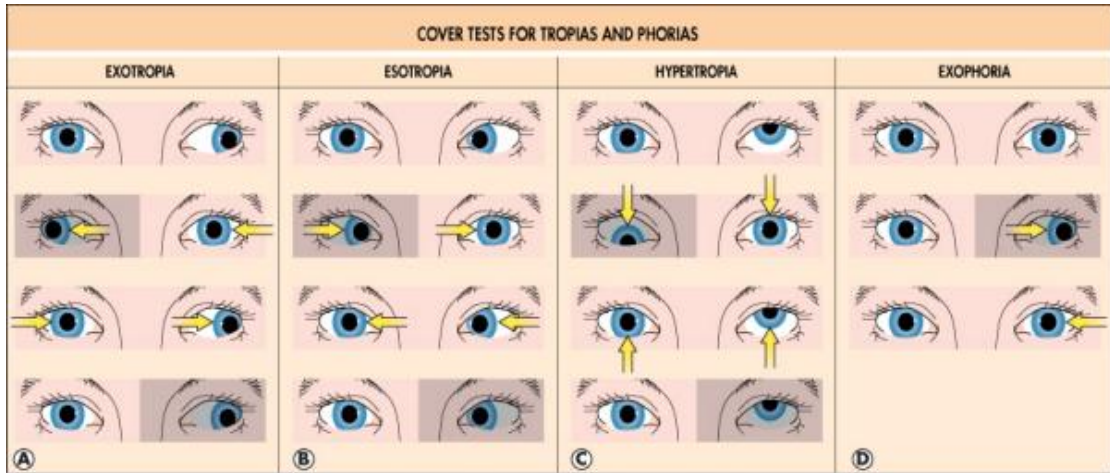
- Προς τα έξω είναι εσωφορία
- Προς τα έσω είναι εξωφορία
- Προς τα άνω είναι κατωφορία
- Προς τα κάτω είναι ανωφορία

Η ποσοτική εκτίμηση κάθε τύπου φορίας μπορεί να γίνει με τα ραβδία του Maddox ή με πρίσματα αυξανόμενης ισχύος, τα οποία τοποθετούνται μπροστά στον

οφθαλμό που αποκλίνει μέχρις ότου ο αποκαλυπτόμενος οφθαλμός δεν κάνει πια κίνηση επαναπροσήλωσης.

Τα πρίσματα πρέπει να τοποθετούνται με:

- Βάση έξω σε εσωφορία
- Βάση έσω σε εξωφορία
- Βάση κάτω σε ανωφορία
- Βάση άνω σε κατωφορία



Copyright © 2004, Mosby, Inc. All rights reserved.

Εικόνα 11.1.4: A) Cover test σε εξωτροπία, B) Cover test σε εσωτροπία, C) Cover test σε ανωτροπία, D) Cover test σε εξωφορία (medicalgeek.com)

2. Δοκιμασία κάλυψης για την εκτίμηση της ετεροτροπίας

Όταν υπάρχει ετεροτροπία (στραβισμός) υπάρχει κατά κανόνα προσήλωση με τον μη στραβίζοντα οφθαλμό. Αν καλυφθεί ο οφθαλμός που προσηλώνει τότε παρατηρείται κίνηση του άλλου στραβιστικού ματιού για να αναλάβει την προσήλωση. Αντίστροφα όταν καλυφθεί ο στραβιστικός οφθαλμός που δεν προσηλώνει τότε δεν παρατηρείται κίνηση του μη στραβιστικού άλλου οφθαλμού. Ανάλογα με τη διεύθυνση της κίνησης που κάνει για να προσηλώνει ο στραβιστικός οφθαλμός έχουμε και την τροπία:

- Προς τα έξω εσωτροπία
- Προς τα έσω εξωτροπία
- Προς τα άνω κατωτροπία
- Προς τα κάτω ανωτροπία

3. Δοκιμασία κάλυψης και μέτρησης της τροπίας με πρίσματα

Είναι συνδυασμός της προηγούμενης εξέτασης με τη χρήση πρισμάτων για τη μέτρηση της γωνίας της τροπίας.

B) Οι δοκιμασίες που στηρίζονται στην ανάκλαση φωτεινής πηγής από τον κερατοειδή. Παρέχουν τη δυνατότητα ποσοτικής μέτρησης της στραβισμικής απόκλισης

1. Η δοκιμασία Hirshberg

Φωτίζονται οι δύο οφθαλμοί με ένα εξεταστικό φαναράκι από απόσταση 33cm και γίνεται η εκτίμηση, στον στραβίζοντα οφθαλμό, της απόκλισης από το κέντρο της κόρης του φωτεινού ειδώλου, που ανακλάται στον κερατοειδή. Κάθε mm

απόστασης του έκκεντρου φωτεινού ειδώλου από το κέντρο της κόρης αντιστοιχεί σε 7ο απόκλιση. Όταν π.χ. το είδωλο σχηματίζεται 4mm προς τα έσω του κέντρου της κόρης, σημαίνει ότι υπάρχει 28ο εξωτροπία. Όταν το είδωλο είναι έκκεντρο προς τα έξω κατά 3mm τότε υπάρχει εσωτροπία 21ο κλπ. Κάθε μοίρα αντιστοιχεί σε 2 πρισματικές διοπτρίες.

2. Η μέθοδος Krimsky

Ο έκκεντρος σχηματισμός του φωτεινού ειδώλου στον κερατοειδή του οφθαλμού που στραβίζει διορθώνεται με τη χρήση πρισμάτων και έτσι μετριέται η απόκλιση σε πρισματικές διοπτρίες. Τα πρίσματα τοποθετούνται με βάση έξω για την εσωτροπία, με βάση έσω για την εξωτροπία κλπ.

3. Η μέθοδος του περιμέτρου

Ο ασθενής προσηλώνει στο σημείο Ο του περιμέτρου με το υγιές μάτι. Ο εξεταστής δίνει ένα φως κατά μήκος τόξου του περιμέτρου (οριζοντίου ή καθέτου) μέχρι να σχηματιστεί το είδωλο του φωτός στο κέντρο της κορικής περιοχής του κερατοειδούς του αποκλίνοντος οφθαλμού. Η γωνία απόκλισης που σημειώνεται μετριέται σε μοίρες πάνω στο τόξο του περιμέτρου. Κάθε μοίρα αντιστοιχεί περίπου σε δύο πρισματικές διοπτρίες.

4. Το μεγάλο αμβλυοσκόπιο

Γ) Δοκιμασίες που βασίζονται στη διαπίστωση από τον ασθενή διπλωπίας σε ανόμοιες εικόνες του ίδιου αντικειμένου.

1. Με τα ραβδία του Maddox

Μέθοδος ιδιαίτερα χρήσιμη για τη διαπίστωση και μέτρηση παθολογικής κυκλοστροφής.

2. Η δοκιμασία με το κόκκινο γυαλί

Η επιπλέον χρήση πρισμάτων βοηθά στην ακριβή σχετικά μέτρηση της απόκλισης.

Δ) Δοκιμασίες που βασίζονται στην απάντηση του ασθενή όταν προβάλλονται ανόμοιες εικόνες σε κάθε οφθαλμό.

1. Η δοκιμασία Hess – Lancaster

2. Το μεγάλο αμβλυοσκόπιο

11.1.5 Κλινική θεώρηση των στραβισμών

A) Συγκλίνοντες συνεκτικοί στραβισμοί ή εσωτροπίες

1. Συγγενής ή βρεφική εσωτροπία. Η συγγενής ή βρεφική εσωτροπία περιλαμβάνει την εσωτροπία που εμφανίζεται στους 6 πρώτους μήνες της ζωής.

Κλινικά χαρακτηριστικά

- Μεγάλη γωνία στραβισμού (15ο και περισσότερο) με ελεύθερη επαλλαγή
- Διασταυρωμένη προσήλωση (cross fixation). Το παιδί κοιτάζει με το δεξί μάτι προς τα αριστερά και με το αριστερό μάτι προς τα δεξιά

- Απουσία ιδιαίτερης διαθλαστικής ανωμαλίας. Συνήθως υπάρχει η αναμενόμενη φυσιολογική μέτρια υπερμετρωπία ανάλογη με την ηλικία του παιδιού.
- Υπερλειτουργία των κάτω λοξών μυών. Παρατηρείται στα 2/3 περίπου των περιπτώσεων.
- Ασύνδετη κάθετη παρέκκλιση. Σε μερικές περιπτώσεις παρατηρείται προς τα πάνω κίνηση του καλυπτόμενου οφθαλμού κατά τη δοκιμασία κάλυψης.

Στη συγγενή (ή βρεφική) εσωτροπία δίνεται η εντύπωση ότι η οι οφθαλμοί δεν είναι δυνατό να εκτελέσουν κίνηση απαγωγής. Έτσι στη διαφορική διάγνωση πρέπει να περιλαμβάνονται τα σύνδρομα περιορισμού της απαγωγής: παράλυση του έξω ορθού. Ως εκ τούτου πρέπει ελέγχεται η δυνατότητα απαγωγής (οφθαλμικές κινήσεις, κάλυψη του ενός οφθαλμού μερικές ώρες οπότε ο ελεύθερος οφθαλμός επιτελεί κινήσεις απαγωγής και τέλος εξέταση με παθητική έλξη).

Η θεραπεία της συγγενούς – βρεφικής εσωτροπίας είναι χειρουργική. Είναι σκόπιμο να γίνεται η εγχείρηση μέχρι την ηλικία των 2 ετών, ώστε να δοθεί η ευκαιρία στο παιδί να αναπτύξει κάποιο βαθμό συνεργασίας των δύο οφθαλμών με περιφερική ταύτιση. Εφόσον υπάρχει αμβλυωπία πρέπει να προηγηθεί θεραπεία με κάλυψη.

2. Προσαρμοστικός συγκλίνων στραβισμός

Ο προσαρμοστικός συγκλίνων στραβισμός οφείλεται στην υπερβολική ενεργοποίηση της αντανakλαστικής σύγκλισης των οφθαλμών, που συνδέεται με την προσαρμογή για την εγγύς όραση. Εφόσον η απόκλιση που προκαλείται είναι εντός της περιοχής ταύτισης, ονομάζεται προσαρμοστική εσωφορία. Όταν η έσω απόκλιση υπερβαίνει τη δυνατότητα ταύτισης, ονομάζεται προσαρμοστική εσωτροπία ή προσαρμοστικός συγκλίνων στραβισμός.

Η προσαρμοστική εσωτροπία μπορεί να έχει δύο άσχετες μεταξύ τους αιτιολογίες, που σε ορισμένες περιπτώσεις συνυπάρχουν:

α) *Υψηλή υπερμετρωπία*. Στην περίπτωση αυτή (και ιδιαίτερα στην όραση για κοντά) η αμφιβληστροειδική εικόνα είναι ασαφής και γίνεται καθαρή όταν καταβάλλεται αυξημένη προσπάθεια προσαρμογής συνεπιφέρει (λόγω του αντανakλαστικού προσαρμογής – σύγκλισης) αυξημένη σύγκλιση των οφθαλμών.

β) *Αφύσικα υψηλή σχέση προσαρμοστικής σύγκλισης προς την προσαρμογή* (υψηλή σχέση AC/A δηλαδή accommodative convergence/accommodation). Αυτό σημαίνει ότι, ακόμη και σε άτομα χωρίς διαθλαστική ανωμαλία, η απλή προσαρμογή κατά την εγγύς όραση εκλύει ιδιαίτερα έντονη σύγκλιση με την ενεργοποίηση του αντανakλαστικού προσαρμογής – σύγκλισης.

γ) *Συνύπαρξη υψηλής υπερμετρωπίας και αυξημένης σχέσης AC/A*. Έτσι λοιπόν ανάλογα με την παθογένεια διακρίνουμε τις εξής μορφές συγκλίνοντα προσαρμοστικού στραβισμού:

- Διαθλαστικό. Παρατηρείται σε παιδιά με υψηλή υπερμετρωπία (συνήθως μεγαλύτερη από 4D).
- Μη διαθλαστικό. Στη μακρινή όραση υπάρχει ορθοφορία, ενώ κατά την εγγύς όραση εκδηλώνεται σημαντική εσωτροπία.
- Μικτό. Στην περίπτωση αυτή υπάρχει συγκλίνων στραβισμός κατά την όραση για μακριά, ο οποίος αυξάνεται στην εγγύς όραση.

Η μέση ηλικία εμφάνισης του προσαρμοστικού συγκλίνοντα στραβισμού είναι τα 2,5 έτη με ακραίες τιμές την ηλικία των 6 μηνών και την ηλικία των 7 ετών.

Η κλινική εκτίμηση περιλαμβάνει:

- Την εκτίμηση της διάθλασης με κυκλοπληγία (ιδιαίτερα σημαντική εξέταση)
- Την εκτίμηση της σχέσης AC/A (προσαρμοστικής σύγκλισης προς προσαρμογή)
- Την εκτίμηση των αισθητηριακών επιπλοκών που τυχόν υπάρχουν.

Η *θεραπευτική αντιμετώπιση* των διαφόρων μορφών του συγκλίνοντα προσαρμοστικού στραβισμού περιλαμβάνει:

- Στον διαθλαστικό συγκλίνοντα προσαρμοστικό στραβισμό χορηγείται η πλήρης διαθλαστική διόρθωση, όταν πρόκειται για παιδιά κάτω των 4 ετών. Σε παιδιά ηλικίας 4-8 ετών η διόρθωση που πρέπει να δίνεται είναι αυτή που διατηρεί την ταύτιση και που εξασφαλίζει την καλύτερη δυνατή οπτική οξύτητα (στα παιδιά της ηλικίας αυτής θα πρέπει να διαπιστώνεται κάποιος βαθμός εσωφορίας με τη δοκιμασία της επαλλάσσουσας κάλυψης- cover test).
- Στον μη διαθλαστικό προσαρμοστικό συγκλίνοντα στραβισμό χορηγούνται γυαλιά +3D για κοντά τα οποία καταργούν την προσαρμογή και την υπερβολική προσαρμοστική σύγκλιση.
- Στον μικτό προσαρμοστικό συγκλίνοντα στραβισμό χορηγούνται διπλεστικά γυαλιά με επιπλέον διόρθωση +3D στο κάτω τμήμα, που χρησιμοποιείται για την εγγύς όραση.

Σε ηλικίες μεγαλύτερες των 8 ετών ο συγκλίνων προσαρμοστικός στραβισμός εμφανίζει συνήθως σημεία αυτόματης υποχώρησης με σύγχρονη ελάττωση της υπερμετρωπίας και της σχέσης AC/A. Ανάλογα με την περίπτωση ο οφθαλμίατρος/οπτομέτρης ρυθμίζει και τη διοπτρική διόρθωση για μακριά και για κοντά.

Παράλληλα θα πρέπει να αντιμετωπίζονται οι αισθητηριακές διαταραχές που εκδηλώνονται. Η χειρουργική επέμβαση πρέπει να αποφασίζεται ανάλογα με την περίπτωση.

3. Μη προσαρμοστικός συγκλίνων στραβισμός

Μπορεί να οφείλεται σε διάφορες αιτίες:

α) *Μη προσαρμοστικός συγκλίνων στραβισμός λόγω αισθητηριακής αποστέρησης.* Κάθε ανωμαλία που εμποδίζει στον ένα οφθαλμό την ανάπτυξη της φυσιολογικής όρασης ή που μειώνει τη φυσιολογική όραση, η οποία έχει ήδη αναπτυχθεί, είναι δυνατό να προκαλέσει εσωτροπία. Τέτοιες παθήσεις στο παιδί είναι τις πιο πολλές φορές ο ετερόπλευρος συγγενής καταρράκτης, η συγγενής μυωπία, η ατροφία του οπτικού νεύρου, τραύμα, το ρετινοβλάστωμα κλπ.

Στις περιπτώσεις αυτές η γωνία του στραβισμού δεν είναι συνήθως μεγάλη, αλλά ο υπολογισμός της είναι δύσκολος, επειδή ο πάσχων οφθαλμός δεν προσηλώνει.

Η θεραπεία συνιστάται στην αντιμετώπιση της οργανικής πάθησης και της αμβλυωπίας και στη χειρουργική διόρθωση του στραβισμού.

β) *Ανεπάρκεια απόκλισης.* Είναι επίκτητη συνεκτικού τύπου εσωτροπία, η οποία εμφανίζει τη μεγαλύτερη της τιμή στην όραση για μακριά, μειώνεται μέχρι ορθοφορία στην προσήλωση από 1m ή λιγότερο και παραμένει αναλλοίωτη ως προς τη γωνία απόκλισης στις πολλές βλεμματικές θέσεις.

Η εμφάνιση της ανεπάρκειας απόκλισης μπορεί να γίνει σε οποιαδήποτε ηλικία και το αρχικό σύμπτωμα είναι ομώνυμη διπλωπία στην όραση για μακριά. Η αιτιολογία της παραμένει τις πιο πολλές φορές αδιευκρίνιστη, αλλά σε σπάνιες

περιπτώσεις μπορεί να έχει σχέση με ενδοκρανιακούς όγκους. Επιβάλλεται πάντα ενδελεχής νευροοφθαλμολογικός και νευρολογικός έλεγχος.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση είναι η χρήση πρισμάτων ή και η εγχείρηση, εφόσον η κατάσταση παραμένει αναλλοίωτη πάνω από 6 μήνες.

γ) *Σπασμός σύγκλισης ή του κοντινού αντανakλαστικού*. Υποδύεται εσωτροπία στην προσήλωση για κοντά σε άτομα κατά τα άλλα ορθοφορικά. Είναι επιμένουσα σύγκλιση που συνοδεύεται από σπασμό προσαρμογής και συμβαίνει συνήθως σε υστερικές καταστάσεις. Το κλασσικό σύνδρομο περιλαμβάνει και προκαλούμενη μυωπία, μύση, εσωτροπία και διπλωπία που αυξάνει στην όραση για κοντά. Αντιμετωπίζεται με κυκλοπληγικά φάρμακα και ψυχοθεραπεία.

δ) *Stress*. Σπάνια, ένα παιδί μπορεί να παρουσιάσει ξαφνικά συγκλίνοντα στραβισμό μετά από συναισθηματική διαταραχή, αιφνίδιο νόσημα ή τραύμα. Μετά την αντιμετώπιση της αιτίας το παιδί πρέπει να παρακολουθείται όσον αφορά την εξέλιξη του στραβισμού. Συχνά ο στραβισμός δεν υποχωρεί μόνος του και χρειάζεται χειρουργική διόρθωση.

B) Αποκλίνοντες συνεκτικοί στραβισμοί ή εξωτροπίες

Χαρακτηρίζονται από απόκλιση των αξόνων όρασης των δύο οφθαλμών. Συχνά η απόκλιση αυτή παραμένει λανθάνουσα με διατήρηση της διόφθαλμης και στεροσκοπικής όρασης. Η κατάσταση αυτή ονομάζεται *εξωφορία*.

Όταν υπάρχει εμφανής προς τα έξω απόκλιση των αξόνων όρασης των δύο οφθαλμών, η οποία συνοδεύεται από σκότωμα απώθησης (ή καταστολή) και απώλεια της στερεοσκοπικής όρασης, τότε πρόκειται για *εξωτροπία*.

Μερικές φορές η κατάσταση μπορεί να κυμαίνεται μεταξύ εξωφορίας και εξωτροπίας.

Η αιτιολογία της εξωτροπίας είναι διαταραχή στην ισορροπία των μη συζυγών οριζοντίων κινήσεων, που μπορεί να έχει νευρολογικό υπόστρωμα ή να είναι δευτεροπαθής σε ανατομικά αίτια όπως υπερτροφικοί έξω ορθοί μύες.

1. Εξωφορία

Εξωφορία μικρότερη από 10 πρισματικές διοπτρίες είναι τις πιο πολλές φορές ασυμπτωματική, στους ενήλικες. Στα παιδιά ακόμη και περισσότερες μοίρες απόκλισης δεν προκαλούν συμπτώματα.

Τα συμπτώματα που μπορεί να προκαλέσει η εξωφορία είναι:

- Ασθενωπία σε παρατεταμένη οπτική εργασία
- Παροδική διπλωπία
- Στιγμιαία θόλωση της όρασης

Στην εξωφορία υπάρχει πάντα καλή ταύτιση με ενεργοποίηση των μη συζυγών διόφθαλμων οριζοντίων κινήσεων των οφθαλμών και δεν παρατηρείται αμβλυωπία.

Θεραπευτική αντιμετώπιση. Εφόσον είναι ασυμπτωματική δεν χρειάζεται θεραπεία. Όταν η εξωφορία εμφανίζει συμπτώματα τότε πρέπει να γίνονται ασκήσεις σύγκλισης ή εφαρμογή πρισμάτων. Σπάνια θα προστρέξουμε σε χειρουργική θεραπεία με κίνδυνο βέβαια της υπερδιόρθωσης.

2. Διαλείπουσα εξωτροπία

Χαρακτηρίζεται συνήθως από εξωφορική και εξωτροπική φάση. Όπως και στην εξωφορία εμφανίζει φυσιολογική ταύτιση και εύρος ταύτισης των μη συζυγών οριζοντίων διόφθαλμων κινήσεων, δεν συνοδεύεται από αμβλυωπία και υπάρχει δυνατότητα προσήλωσης αμφοτέρων των οφθαλμών. Η στερεοσκοπική όραση είναι

φυσιολογική στις εξωφορικές φάσεις, αλλά απουσιάζει όταν ο ασθενής γίνεται εξωτροπικός.

Κατά τις εξωτροπικές φάσεις μπορεί να αναπτυχθούν συμπτώματα απώθησης στα κροταφικά οπτικά πεδία, όπως και ανώμαλη αμφιβληστροειδική αντιστοιχία με στόχο την αποφυγή της διπλωπίας και της οπτικής σύγχυσης. Τα σκοτώματα καταστολής (απώθησης) και η ανώμαλη αμφιβληστροειδική αντιστοιχία υποχωρούν όταν ο ασθενής περιέλθει σε εξωφορία και αυτή η δυνατότητα προσαρμογής ονομάζεται αισθητηριακή προσαρμογή.

Η εξωτροπία αυτή εμφανίζεται κάτω από ορισμένες συνθήκες, όπως όταν το παιδί είναι κουρασμένο ή άρρωστο ή αφηρημένο ή σε περιβάλλον με δυνατό φως. Εκδηλώνεται σε ηλικία περίπου 2 ετών και με την πάροδο του χρόνου τα χρονικά διαστήματα του στραβισμού γίνονται μεγαλύτερα. Τις περισσότερες φορές υπάρχει καλή οπτική οξύτητα και στους δύο οφθαλμούς.

Θεραπεία. Εάν υπάρχει μυωπία η διόρθωση της ελαττώνει την τάση για απόκλιση. Η χρήση των μυωπικών γυαλιών ενεργοποιεί την προσαρμογή, η οποία συμπαρασύρει και τη σύγκλιση. Αντίθετα, όταν υπάρχει μικρή μυωπία δεν πρέπει να διορθωθεί με γυαλιά για να μην εμποδιστεί η λειτουργία της προσαρμογής.

Οι περισσότερες όμως περιπτώσεις του διαλείποντα αποκλίνοντα στραβισμού απαιτούν χειρουργική διόρθωση, που γίνεται στην ηλικία των 5 ετών.

3. Μόνιμη εξωτροπία

α. συγγενής εξωτροπία

Είναι πολύ πιο σπάνια από τη συγγενή εσωτροπία και χαρακτηρίζεται από μεγάλη γωνία. Συνήθως υπάρχει φυσιολογική ή ελαττωμένη σχέση AC/A, φυσιολογική διαθλαστική κατάσταση και καλή οπτική οξύτητα σε αμφότερους τους οφθαλμούς, η οποία οφείλεται στην επαλλάσσουσα προσήλωση. Αντίθετα η μόνιμη εξωτροπία του ενός οφθαλμού σε ασθενή μικρότερο των 10 ετών αυξάνει σημαντικά τον κίνδυνο αμβλυωπίας, απώθησης και ανώμαλης αμφιβληστροειδικής αντιστοιχίας.

Η θεραπεία είναι χειρουργική. Η αντιμετώπιση πιθανής αμβλυωπίας όπως έχει ήδη περιγραφεί. Παιδιά με συγγενή μόνιμη εξωτροπία πρέπει να ελέγχονται για ύπαρξη άλλων νευρολογικών διαταραχών.

β. εξωτροπία αισθητηριακής αποστέρησης

Εμφανίζεται σε παιδιά μεγαλύτερα των 5 χρονών ή και σε ενήλικες όταν επίκτητη πάθηση στον ένα οφθαλμό (καταρράκτης, τραύμα κλπ) προκαλεί μεγάλη ελάττωση της οπτικής οξύτητας και απόκλιση του οφθαλμού αυτού.

Γ) Συνεκτικός κάθετος στραβισμός

Ο συνεκτικός κάθετος στραβισμός μέχρι 4 πρισματικές διοπτρίες περίπου δεν είναι σπάνιος. Συνδυάζεται συνήθως με οριζόντια απόκλιση. Όταν δεν συνυπάρχει οριζόντια απόκλιση τότε αντισταθμίζεται από καλή ταύτιση και η διόφθαλμη όραση είναι πολύ καλή.

Ο συνεκτικός κάθετος στραβισμός πρέπει να διαφοροποιείται από αποκλίσεις, οι οποίες οφείλονται σε βλάβες του ΚΝΣ ή του λαβυρίνθου, έχουν αιφνίδια έναρξη και στις οποίες η κάθετη απόκλιση είναι μεγάλη και μπορεί να μεταβάλλεται σε διάφορες θέσεις του βλέμματος.

Η *θεραπεία* του συνεκτικού κάθετου στραβισμού είναι συνήθως η εφαρμογή πρισμάτων με τη μισή πρισματική διόρθωση με βάση κάτω στον υπερτροπικό

οφθαλμό και την άλλη μισή πρισματική διόρθωση με βάση άνω στον υπερτροπικό οφθαλμό. Εφόσον δεν επιτυγχάνεται το επιθυμητό αποτέλεσμα πρέπει να γίνεται χειρουργική διόρθωση.

Δ) Ασύνδετη απόκλιση

Αναγνωρίζεται κλινικά από στροφή του καλυμμένου οφθαλμού προς τα κάτω κατά τη δοκιμασία της επαλλάσσουσας κάλυψης (cover test). Όταν αίρεται η κάλυψη ο οφθαλμός κινείται προς τα κάτω για να προσηλώσει.

Η κατάσταση μπορεί να αφορά στον ένα οφθαλμό, αλλά συνήθως είναι αμφοτερόπλευρη. Συμβαίνει σε όλες τις κατευθύνσεις του βλέμματος και δεν πρέπει να συγχέεται με άλλες κινητικές απορρυθμίσεις των κάθετων μυών. Είναι δυνατό να συνοδεύεται και από ταυτόχρονη στροφική απόκλιση. Οι αποκλίσεις αυτές μπορεί να έχουν το χαρακτήρα φορίας ή τροπίας με ανάλογη επίπτωση στη διόφθαλμη όραση. Οι ασθενείς δεν εμφανίζουν συνήθως συμπτωματολογία. Εφόσον υπάρχουν ασθενωπικά συμπτώματα ενδείκνυται χειρουργική επέμβαση(Στάγκος,2002).

Ε) Άλλα στραβισμικά σύνδρομα

1. Μικροστραβισμός

Υποψία για μικροστραβισμό υπάρχει όταν η ετεροφορία φαίνεται κατά την αποκάλυψη του οφθαλμού, αλλά δεν παρατηρείται κίνηση του κατά την κάλυψη (cover test). Συνοδεύεται από μετρίου βαθμού αμβλυωπία, παραβοθριακή προσήλωση, αρμονική ανώμαλη αμφιβληστροειδική αντιστοιχία και παρούσα αλλά μειωμένη στερεοσκοπική όραση.

Κλινικά οι οφθαλμοί φαίνονται ορθοφορικοί και το cover test δεν δείχνει κίνηση προσήλωσης. Με το Visuscore όμως αποκαλύπτεται έκκεντρη προσήλωση μέχρι και 2-3ο ρινικά της ωχράς.

2. Σύνδρομο Duane (Εικόνα 11.4)

Είναι συχνά κληρονομικό. Χαρακτηριστικά σημεία είναι:

- Αδυναμία απαγωγής του ενός οφθαλμού
- Μειωμένη προσαγωγή
- Εισολκή του βολβού στην προσπάθεια προσαγωγής
- Στένωση της βλεφαρικής σχισμής στην προσπάθεια προσαγωγής
- Μπορεί να συνυπάρχει κίνηση του βολβού προς τα άνω ή προς τα κάτω στην προσπάθεια προσαγωγής



Εικόνα 11.4: Σύνδρομο Duane(en.wikipedia.org)

Το σύνδρομο Duane Μπορεί να εκδηλωθεί ετερόπλευρα ή αμφοτερόπλευρα και με παραλλαγές όπως παρουσία ή απουσία έσω απόκλισης στην πρωτεύουσα θέση, μεγαλύτερη δυσκολία στην προσαγωγή, κάθετο σύνδρομο εισολκής του βολβού εκδηλώνεται στην προσπάθεια για άνω στροφή του οφθαλμού.

Πιθανή αιτιολογία είναι η συγγενής απουσία του απαγωγού ν. και εννεύρωση του έξω ορθού από το κοινό κινητικό ν. (παράδοξη εννεύρωση). Η σύγχρονη σύσπαση των έσω και έξω ορθών μυών του βολβού στην προσπάθεια απαγωγής ή προσαγωγής προκαλεί την εισολκή του βολβού.

3. *Strabismus fixus* (μόνιμος στραβισμός)

Χαρακτηρίζεται από ακραία εσωτροπική απόκλιση αμφοτέρων των οφθαλμών, η οποία παρατηρείται σε ασθενείς με αμφίπλευρη παράλυση των έξω ορθών μυών. Κανένα από τα δύο μάτια δεν είναι δυνατό να μετακινηθεί πέρα από τη μέση γραμμή ακόμη και με παθητική έλξη.

Παρόμοια κατάσταση μπορεί να παρατηρηθεί με τον ένα οφθαλμό σε θέση ακραίας απαγωγής και ακραίας κάτω στροφής (*vertical strabismus fixus*) με αντίστοιχη ενοποίηση του έξω ορθού μύος ή του κάτω ορθού μύος.

4. Το σύνδρομο Möbius (Εικόνα 11.5)

Αποτελεί μάλλον πολυσυστηματικό πρόβλημα. Τα οφθαλμολογικά ευρήματα και σημεία είναι:

- Συγγενής έλλειψη των συζυγών οριζοντίων κινήσεων
- Εσωτροπία
- Αντισταθμιστική θέση της κεφαλής για αποφυγή της διπλωπίας
- Αδυναμία προσαγωγής και απαγωγής των οφθαλμών
- Συχνά πάρεση του προσωπικού με χαλάρωση του σφικτήρα των βλεφάρων, χαλάρωση κάτω βλεφάρου και υπερχείλιση δακρύων

Το σύνδρομο Möbius μπορεί να συνδυάζεται με ανωμαλίες του προσώπου και αδυναμία εκλύσεως αιθουσαίου νυσταγμού, ενώ οι κόρες είναι φυσιολογικές.



Εικόνα 11.5: Σύνδρομο Möbius(scienceblogs.com)

5. Σύνδρομα που προκαλούν περιορισμό ανύψωσης του οφθαλμού

α. το σύνδρομο Brown (σύνδρομο της θήκης του άνω λοξού μύος). Μπορεί να είναι συγγενές ή επίκτητο. Τα ευρήματα είναι:

- Αδυναμία ανύψωσης του οφθαλμού ψηλότερα από το μέσο οριζόντιο επίπεδο όταν βρίσκεται σε θέση προσαγωγής.
- Η αδυναμία ανύψωσης ελαττώνεται καθώς ο οφθαλμός στρέφεται προς τα έξω, παραμένει όμως κάποιο μικρό υπόλειμμα ακόμη και σε θέση ακραίας απαγωγής.
- Την αναποτελεσματική προσπάθεια ανύψωσης συνοδεύει διερεύνηση της βλεφαρικής σχισμής.
- Η δοκιμασία παθητικής κίνησης του βολβού προς τα έξω και άνω αποβαίνει θετική.

Η αιτιολογία μπορεί να ποικίλει. Στον πραγματικό συγγενές σύνδρομο υπάρχει περιορισμός της κινητικότητας του βολβού που οφείλεται σε βραχυμένο και ινώδες έλυτρο του τένοντα του ομόπλευρου άνω λοξού μυός. Επίκτητο σύνδρομο Brown μπορεί να είναι αποτέλεσμα εγχείρησης στον άνω λοξό.

Η εγχειρητική αντιμετώπιση του συνδρόμου Brown δεν έδωσε τα αναμενόμενα αποτελέσματα και πρέπει να αποφασίζεται με επιφύλαξη.

β. Το σύνδρομο συγγενούς ίνωσης. Έχει χαρακτήρα οικογενή. Τα κλινικά χαρακτηριστικά του είναι:

- Αμφοτερόπλευρη πτώση
 - Αδυναμία ανύψωσης αμφοτέρων των οφθαλμών
 - Περιορισμένη δυνατότητα κίνησης προς τα κάτω αμφοτέρων των οφθαλμών
 - Υπερσύγκλιση στην προσπάθεια ανύψωσης του βλέμματος
 - Εξωτροπία στην προσπάθεια στροφής του βλέμματος προς τα κάτω
 - Ανύψωση του πηγουνιού
 - Συνοδεύεται από υπερμετρωπικό αστιγματισμό και αμβλυωπία
- Αντιμετώπιση με χειρουργική επέμβαση.

γ. Το σύνδρομο Parinaud.

Η πιο γνωστή αιτία του συνδρόμου Parinaud είναι όγκοι του κωναρίου και οφείλεται σε βλάβη των υποφλοιωδών κέντρων που εφορεύουν τις κάθετες κινήσεις του βλέμματος.

Χαρακτηρίζεται από παράλυση στροφής του βλέμματος προς τα άνω και προς τα κάτω, μπορεί να συνοδεύεται από αδυναμία σύγκλισης και απουσία αντανάκλαστικών των κορών στο φως.

δ. Άλλες καταστάσεις που μπορούν να προκαλέσουν δευτερογενή περιορισμό της ανύψωσης των οφθαλμών:

- Τα κατάγματα του εδάφους του κόγχου
- Η παράλυση των μυών που ανυψώνουν τους βολβούς
- Η θυρεοειδική οφθαλμοπληγία

6. Η κυκλική εσωτροπία

Είναι ιδιαίτερα ασυνήθης μορφή εσωτροπίας η οποία χαρακτηρίζεται από περιοδική εμφάνιση μέσα σε διάστημα 48 ωρών. Ο ασθενής εμφανίζει εσωτροπία επί 24 ώρες, ενώ τις επόμενες 24 ώρες η εσωτροπία εξαφανίζεται. Η περιοδικότητα αυτή μπορεί να συνεχίζεται επί μήνες ή έτη πριν εγκατασταθεί μόνιμη εσωτροπία.

7. Οι οφθαλμοπληγίες

Αποτελούν ομάδα διαταραχών της οφθαλμοκινητικότητας που συνδέονται με παροδική ή μόνιμη βλάβη των νευρομυϊκών συνάψεων ή των ίδιων των μυϊκών ινών. Οι κυριότερες μορφές οφθαλμοπληγίας είναι:

α. Η προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία

Η εμφάνιση της είναι σποραδική ή κληρονομική κατά τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα.

Η αρχική εκδήλωση είναι επίκτητη πτώση η οποία προοδευτικά και στη διάρκεια ετών ακολουθείται από προοδευτική πάρεση των βολβοκινητικών μυών. Η αρχική προσβολή έχει ασύμμετρο μεταξύ των δύο οφθαλμών χαρακτήρα αλλά στα τελικά στάδια, οι αλλοιώσεις αποβαίνουν συμμετρικές. Προοδευτικά εγκαθίσταται αδυναμία ανύψωσης και στροφής προς τα κάτω των βολβών, οι οποίοι τελικά παραμένουν ακίνητοι στην πρωτεύουσα θέση.

β. Μυασθένεια (*myasthenia gravis*)

Η μυασθένεια *gravis* είναι αυτοάνοση νόσος η οποία χαρακτηρίζεται κλινικά από κόπωση σε μυς που συσπώνονται, με εναλλαγή εντοπίσεων και έντασης της προσβολής. Η προσβολή των οφθαλμικών μυών είναι συχνή και εκδηλώνεται συνήθως μετά από κόπωση, ιδιαίτερα τις εσπερινές ώρες με πτώση του ή των βλεφάρων, παροδικές και άναρχες παραλύσεις των βολβοκινητικών μυών σε ποικίλους συνδυασμούς και φυσικά διπλωπία ποικίλου χαρακτήρα με αυξομειώσεις.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση επιχειρείται με αντιχολινεστερασικά φάρμακα, ανοσοκατασταλτική θεραπεία, σπάνια θυμεκτομή. Σε 15-30% των περιπτώσεων παρατηρείται αυτόματη υποχώρηση.

ΣΤ) Οι παραλυτικοί στραβισμοί

Οι παραλυτικοί στραβισμοί, οφείλονται στην πάρεση ή παράλυση ενός ή περισσότερων οφθαλμοκινητικών μυών και χαρακτηρίζονται από:

- Διπλωπία
- Γωνία στραβισμού, η οποία γίνεται μεγαλύτερη όταν το βλέμμα στρέφεται στο πεδίο δράσης του παρετικού μυός
- Αύξηση της γωνίας του στραβισμού, όταν ο ασθενής προσηλώνει με τον παρετικό οφθαλμό. Αυτό οφείλεται στη μεγαλύτερη νευρική ώση που δέχεται ο παρετικός οφθαλμός, προκειμένου να προσηλώσει. Σύμφωνα λοιπόν με το νόμο του Hering το ίδιο ποσό ώσεως δέχεται και ο ετερόπλευρος συναγωνιστής μυς, ο οποίος έτσι θα υπερλειουργήσει με αποτέλεσμα την αύξηση της γωνίας του στραβισμού.

Αιτίες παραλυτικού στραβισμού

Συγγενείς:

1. Ιδιοπαθής μεμονωμένη παράλυση οφθαλμοκινητικού μυός.
2. Σε συνδυασμό με νευρολογική διαταραχή, όπως: υδροκέφαλος ή νευρολογική παράλυση.
 - Τραυματικές
 - Φλεγμονώδεις όπως μηνιγγίτιδα, εγκεφαλίτιδα
 - Η σκλήρυνση κατά πλάκας

- Η θρόμβωση του σφραγγώδους κόλπου
- Αγγειακές όπως ο διαβήτης, η υπέρταση και τα ανευρύσματα
- Όγκοι του εγκεφάλου

Η διάγνωση

- Επισκόπηση
- Έλεγχος της κινητικότητας των οφθαλμών
- Δοκιμασία κάλυψης
- Μελέτη της διπλωπίας
- Διαφορική διάγνωση παραλυτικού στραβισμού, από μηχανικό περιορισμό της κινητικότητας

Όταν το μάτι στρέφεται προς μια κατεύθυνση, αυτό μπορεί να συμβαίνει είτε λόγω παράλυσης του υπεύθυνου μυός, είτε λόγω παρεμπόδισης της κίνησης από μηχανικό αίτιο (τοπικό οίδημα, συμφύσεις). Ο διαχωρισμός της αιτίας αυτής, γίνεται με τη δοκιμασία παθητικής κινητικότητας: μετά από ενστάλαξη τοπικού αναισθητικού, έλκουμε με μία λαβίδα το μάτι προς την κατεύθυνση της παράλυσης. Αν υπάρχει παραλυτικός μυς, το μάτι θα κινηθεί εύκολα, αν υπάρχει εμπόδιο, η κίνηση να είναι δύσκολη και περιορισμένη.

Z) Παραλύσεις των οφθαλμοκινητικών νεύρων

1. Παράλυση του κοινού κινητικού νεύρου

α. Εξωτερική οφθαλμοπληγία

Παράλυση του ανελκτήρα μυός του άνω βλεφάρου και των οφθαλμοκινητικών μυών (άνω, έσω, κάτω ορθών και κάτω λοξού).

Κλινική εικόνα: πτώση του άνω βλεφάρου, απαγωγή του βολβού, η οποία οφείλεται στην μη αντιστάθμιση της λειτουργίας του έξω ορθού, αδυναμία της προσαγωγής, αδυναμία ανύψωσης του βολβού, αδυναμία κάτω στροφής του βολβού.

β. εσωτερική οφθαλμοπληγία

Προσβολή των παρασυμπαθητικών ινών του κοινού κινητικού νεύρου που προέρχεται από τον παρασυμπαθητικό πυρήνα των Edinger-Westpal.

Κλινική εικόνα: διαστολή της κόρης, κατάργηση των αντανακλαστικών της κόρης στο φως, εξασθένηση της προσαρμογής.

γ. ολική οφθαλμοπληγία

Συνδυασμός εσωτερικής και εξωτερικής οφθαλμοπληγίας.

Θεραπεία

1. Αναμονή τουλάχιστον 6 μηνών για τυχόν αυτόματη αποκατάσταση της βλάβης του κοινού κινητικού νεύρου.
2. Χειρουργική θεραπεία:
 - Μυεκτομή ή ανάρτηση του ανελκτήρα από τον μετωπιαίο μυ, για την αποκατάσταση της πτώσης.
 - Μεγάλη οπίσθια μετάθεση του έξω ορθού μυός (μέχρι 12 χιλ.) και μυεκτομή του έσω ορθού μυός (μέχρι 10 χιλ.) στον παρετικό οφθαλμό και αν δεν είναι αρκετή αυτή η επέμβαση, γίνεται και οπίσθια μετάθεση του έξω ορθού και άλλου ματιού.

2. Παράλυση του τροχιακού νεύρου

Με την παράλυση του τροχιακού νεύρου, επέρχεται παράλυση του άνω λοξού μυός. Αυτή μπορεί να είναι συγγενής ή επίκτητη, ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη.

Κλινική εικόνα: Αδυναμία κάτω στροφής του βολβού στη θέση προσαγωγής. Στην ετερόπλευρη παράλυση, παρατηρείται αντισταθμιστική θέση του κεφαλιού, για την αποφυγή της διπλωπίας, με κλίση προς τον αντίθετο ώμο. (οφθαλμικό ραιβόκρανο)

Θεραπεία

- Αναμονή 6-9 μηνών για τυχόν αποκατάσταση της παράλυσης
- Χρήση πρισμάτων προσαρμοσμένων στα γυαλιά του ασθενούς
- Χειρουργική αντιμετώπιση

3. Παράλυση του απαγωγού νεύρου

Με την παράλυση του απαγωγού νεύρου, επέρχεται αδυναμία στροφής του βολβού προς τα έξω, λόγω εξασθένησης του έξω ορθού μυός. Στην πρωτεύουσα θέση, ο ασθενής παρουσιάζει εσωτροπία με οριζόντια διπλωπία, η οποία γίνεται εντονότερη κατά τη στροφή του βλέμματος προς το πεδίο δράσεως του παραλυτικού μυός. Για την αποφυγή της διπλωπίας, ο ασθενής στρέφει το κεφάλι προς το πεδίο δράσεως του παράλυτου μυός.

Θεραπεία:

- Αναμονή 6 μηνών για τυχόν αυτόματη αποκατάσταση του παράλυτου μυός.
- Χειρουργική θεραπεία

11.1.6 Ψευδοστραβισμός

Ο ψευδοστραβισμός είναι συχνή φυσιολογική κατάσταση, κατά την οποία δίνεται εντύπωση ότι υπάρχει στραβισμός, ενώ οι οπτικοί άξονες είναι στην πραγματικότητα παράλληλοι, όταν οι οφθαλμοί προσηλώνουν στο άπειρο.

Κατάσταση ψευδοστραβισμού παρατηρείται συχνά σε μικρά παιδιά και για τον λόγο αυτό οι γονείς τα οδηγούν στον οφθαλμίατρο. Είναι όμως προτιμότερο να υπάρχει ψευδοστραβισμός και να γίνεται η σωστή εξέταση, παρά να υπάρχει πραγματικός στραβισμός που να μένει παραμελημένος.

α. *Ψευδοεσωτροπία(Εικόνα 11.6).* Δίνεται η εντύπωση συγκλίνοντα στραβισμού, που στην πραγματικότητα δεν υπάρχει. Αιτία είναι η πλατιά και επίπεδη ρινική γέφυρα, ο εκσεσημασμένος επίκανθος και η μικρή διακορική απόσταση. Με την ηλικία και με την ανάπτυξη του προσώπου η κατάσταση αυτή υποχωρεί.



Εικόνα 11.6: Ψευδοστραβισμός με εντύπωση εσωτροπίας(pedclerk.bsd.uchicago.edu)

β. *Ψευδοεξωτροπία*. Δίνεται η εντύπωση αποκλίνοντα στραβισμού, που στην πραγματικότητα δεν υπάρχει. Συμβαίνει στον υπερτελορισμό, όπου υπάρχει μεγάλη απόσταση μεταξύ των δύο οφθαλμών, η οποία οφείλεται στην ασύμμετρη ανάπτυξη των οστών του προσώπου.

γ. *Ψευδοϋπερτροπία* μπορεί να είναι αποτέλεσμα ασυμμετρίας του προσώπου.

δ. *Η γωνία k*. Είναι η γωνία που σχηματίζεται μεταξύ του άξονα της όρασης (δηλ. της γραμμής που συνδέει το σημείο προσήλωσης με το ωχρικό βοθρίο διερχόμενη από τα κομβικά σημεία του οφθαλμού) και του κορικού άξονα (δηλ. της ευθείας που διέρχεται από το κέντρο της κόρης και είναι κάθετη στον κερατοειδή).

Η γωνία *k* θεωρείται θετική όταν η κορική φωτεινή αντανάκλαση φαίνεται μετατοπισμένη ρινικά, ενώ θεωρείται αρνητική όταν η κορική φωτεινή αντανάκλαση φαίνεται μετατοπισμένη κροταφικά. Μια θετική γωνία *k* μέχρι 5ο θεωρείται φυσιολογική σε εμμετρωπικά μάτια.

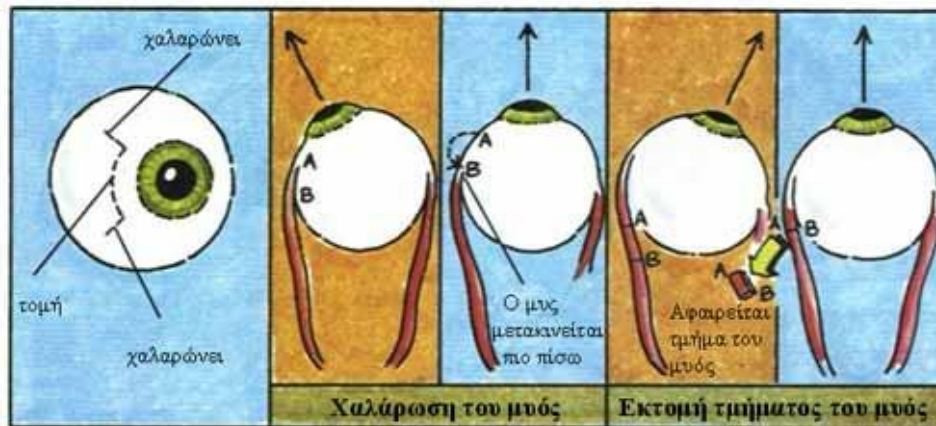
Απλοί τρόποι για τη μέτρηση της γωνίας *k* είναι το θολωτό περίμετρο του Goldmann. Ο μικρός εξεταζόμενος προσηλώνει στο κεντρικό σημείο του θόλου, ενώ παράλληλα, ένας φωτεινός στόχος κινείται μέχρι το σημείο που η αντανάκλαση του απεικονίζεται στο κέντρο του κερατοειδή. Η απόσταση μεταξύ του κεντρικού σημείου του θόλου και του φωτεινού στόχου καθορίζεται σε μοίρες τόξου, που σημαίνουν τις μοίρες της γωνίας *k*.

Θετική γωνία *k* υποδύεται έξω απόκλιση. Αρνητική γωνία *k* υποδύεται έσω απόκλιση.

11.1.7 Θεραπεία του στραβισμού

Η εγχείρηση, στη θεραπεία του στραβισμού, είναι το τελευταίο βήμα για την πλήρη λειτουργική και αισθητική αποκατάσταση του ασθενούς(Εικόνα 11.7). Μετά την προσεκτική εξέταση των ασθενών, γίνεται η πλήρης διόρθωση κάθε διαθλαστικής ανωμαλίας και θεραπεία πιθανής υπάρχουσας αμβλυωπίας. Η συνεχής χρήση των γυαλιών και η κάλυψη για τη θεραπεία της αμβλυωπίας, απαιτούν πολύ καλή συνεργασία ιατρού, γονέων και μικρού ασθενούς. Η χειρουργική θεραπεία, αποσκοπεί στην αποκατάσταση του στραβισμού και αν είναι δυνατόν στην επίτευξη απλής διόφθαλμης όρασης. Η εγχείρηση, γίνεται στους εξοφθάλμιους μύες, με στόχο, είτε την εξασθένηση τους, είτε την ενίσχυσή τους. Η εξασθένηση της δράσης του μυός, επιτυγχάνεται με αφαίρεση τμήματος του μυός (μυεκτομή) και επανασυρραφή στην αρχική θέση της κατάφυσης, ώστε να γίνει μικρότερο το μήκος και επομένως ισχυρότερη η δράση του. Η παρακολούθηση του

ασθενούς, πρέπει να συνεχισθεί και μετά την εγχείρηση, για τυχόν υποτροπή της αμβλυωπίας, αλλά και του στραβισμού.



Εικόνα 11.7: Διαδικασία χειρουργικής διόρθωσης του στραβισμού(laservision.gr)

11.2 Αμβλυωπία

Ο ορισμός της είναι: ελαττωμένη βοθητική όραση (δηλ. ελαττωμένη οπτική οξύτητα) του ενός ή και των δύο οφθαλμών παρά τη διόρθωση κάθε διαθλαστικής ανωμαλίας και την απουσία οργανικής βλάβης. Η αμβλυωπία είναι στερητικό και αποτέλεσμα της μη συνεχούς χρήσης της μιας ή και των δύο ωχρών για οπτική προσήλωση. Για τη φυσιολογική ανάπτυξη της οπτικής οξύτητας η προσήλωση πρέπει να αναπτυχθεί νωρίς στη ζωή και να χρησιμοποιείται μέχρι την ηλικία των 5 ετών. Σε αντίθετη περίπτωση αναπτύσσεται αμβλυωπία.

Στην ετερόπλευρη αμβλυωπία η διαφορά της οπτικής οξύτητας στους δύο οφθαλμούς πρέπει να ξεπερνά τα 2/10. Η απόλυτη τιμή της οπτικής οξύτητας σε αμβλυωπημένο οφθαλμό μπορεί να ποικίλει από 4/10 μέχρι την αντίληψη κινούμενης χειρός.

Είδη και αίτια αμβλυωπίας

α) *Η στραβισμική αμβλυωπία.* Οι αισθητηριακές διαταραχές του στραβισμού (σύγχυση και διπλωπία) ευθύνονται για την πρόκληση αμβλυωπίας στον παρεκκλίνοντα οφθαλμό. Ο μικρός ασθενής για να αποφύγει τη δυσάρεστη αυτή αισθητηριακή διαταραχή απωθεί ενεργητικά την εικόνα που σχηματίζεται στον παρεκκλίνοντα οφθαλμό. Η συνεχής απώθηση της εικόνας καταλήγει στη μόνιμη ελάττωση της οπτικής οξύτητας.

Η στραβισμική αμβλυωπία είναι πιο συχνή σε εσωτροπικούς ασθενείς, αλλά εμφανίζεται, πιο σπάνια, και στην εξωτροπία.

β) *Η ανισομετρική (διαθλαστική) αμβλυωπία.* Όταν υπάρχει μεγάλη ανισομετρική (συνήθως μεγαλύτερη από 2,5D μεταξύ των 2 οφθαλμών) δεν είναι δυνατή η ταύτιση των δύο εικόνων λόγω της διαφοράς του μεγέθους τους και της ευκρίνειας των ειδώλων. Το αποτέλεσμα είναι η απώθηση της εικόνας που σχηματίζεται στον οφθαλμό με τη μεγαλύτερη αμετρική και αμβλυωπία.

Η μορφή αυτή της αμβλυωπίας συναντάται συνήθως σε άτομα με υπερμετρική ή αστιγματισμό. Σε άτομα με ετερόπλευρη μυωπία δεν παρατηρείται αμβλυωπία γιατί ο μυωπικός οφθαλμός χρησιμοποιείται για την κοντινή όραση και δεν μένει αδρανής.

Η αμβλυωπία από υψηλή αμφοτερόπλευρη αμετρωπία είναι μορφή αμβλυωπίας η οποία οφείλεται σε αμφοτερόπλευρη υψηλή διαθλαστική ανωμαλία. Η αμβλυωπία αποφεύγεται εφόσον χορηγηθεί έγκαιρα η διαθλαστική διόρθωση.

γ) Η αμβλυωπία από ανοψία κατά τη βρεφική ή πρώτη παιδική ηλικία. Οφείλεται σε παρεμπόδιση της όρασης και έχει ως αποτέλεσμα σοβαρή ελάττωση της οπτικής οξύτητας. Συνήθεις αιτίες αμβλυωπίας από ανοψία είναι:

- Η συγγενής πτώση του άνω βλεφάρου που καλύπτει το κορικό τμήμα του κερατοειδούς.
- Ο συγγενής καταρράκτης.
- Η συγγενής θόλωση του κερατοειδούς.
- Τραυματισμός του οφθαλμού σε μικρή ηλικία κλπ.

Η αμβλυωπία εξ ανοψίας μπορεί να έχει ιατρογενή προέλευση μετά από συνεχή κάλυψη του υγιούς οφθαλμού για θεραπευτικούς λόγους.

δ) Η οργανική αμβλυωπία. Βλάβη κατά τη γέννηση των βοθριακών φωτοϋποδοχέων μπορεί να προκαλέσει διαταραχή του μηχανισμού ταύτισης λόγω της σχετικής θόλωσης στον ένα οφθαλμό. Αποτέλεσμα είναι η μη χρησιμοποίηση της ωχράς του πάσχοντος οφθαλμού και η περαιτέρω ανάπτυξη αμβλυωπίας, η οποία προκαλεί μεγαλύτερη πτώση της οπτικής οξύτητας απ' ό,τι η ίδια η οργανική βλάβη. Το είδος αυτό της αμβλυωπίας ονομάζεται και σχετική αμβλυωπία.

Θεραπεία

Η θεραπεία της αμβλυωπίας είναι έργο του οφθαλμιάτρου / οπτομέτρου. Ιδιαίτερα, όσον αφορά στην αμβλυωπία, η μόνη αποτελεσματική θεραπεία είναι η κάλυψη του οφθαλμού που προσηλώνει και έχει καλύτερη οπτική οξύτητα.

Η κάλυψη γίνεται με ειδικά αυτοκόλλητα καλύμματα (Εικόνα 11.6). Γενικός κανόνας για τη διάρκεια της κάλυψης είναι: κάλυψη του οφθαλμού με την καλύτερη οπτική οξύτητα και προσήλωση επί 1 εβδομάδα, διακοπή μία ή δυο μέρες και επανάληψη. Η διάρκεια της κάλυψης μπορεί να είναι και μικρότερη σε πολύ μικρή ηλικία και αυξάνεται ανάλογα με την ηλικία. Πρέπει απαραίτητα να γίνεται συχνή εξέταση της οπτικής οξύτητας και της ικανότητας προσήλωσης και των δύο οφθαλμών και να μένει ακάλυπτο το υγιές μάτι (αυτό που καλύπτεται για τη θεραπεία) επί ορισμένο διάστημα, ώστε να μη δημιουργηθεί ιατρογενής αμβλυωπία.



Εικόνα 11.6: Κάλυψη του φυσιολογικού οφθαλμού με ειδικό αυτοκόλλητο(eyeopathy.gr)

Είναι φυσικό να μη δέχεται εύκολα το μικρό παιδί και να αντιδρά στην κάλυψη του ματιού που βλέπει καλά. Για το λόγο αυτόν χρειάζεται καλή συνεργασία και ενημέρωση των γονέων, οι οποίοι πρέπει να δείξουν επιμονή ώστε η θεραπεία να έχει καλά αποτελέσματα. Όσο μικρότερη είναι η ηλικία στην οποία γίνεται έναρξη της θεραπείας τόσο καλύτερα είναι τα αποτελέσματα.

Εφόσον επιτευχθεί καλή οπτική οξύτητα ή επαλλάσσουμε προσήλωση εφαρμόζουμε κάλυψη μερικού χρόνου, μερικές ώρες την ημέρα. Εάν χρειάζεται επέμβαση για την κοσμητική διόρθωση του στραβισμού οφείλουμε να έχουμε υπόψη μας ότι παρά το πιθανώς καλό εγχειρητικό αποτέλεσμα θα πρέπει να συνεχίσουμε τη θεραπεία κάλυψης μερικού χρόνου, ώστε να αποφευχθεί η υποτροπή αμβλυωπίας.

Η κάλυψη του υγιούς οφθαλμού με θόλωση του κρυστάλλου των γυαλιών που αντιστοιχεί σ' αυτόν ή ο ατροπινισμός του δεν έχουν την ίδια απόδοση όπως η πλήρης κάλυψη και πρέπει να χρησιμοποιούνται σε ελαφράς μορφής αμβλυωπίες με οπτική οξύτητα μεγαλύτερη από 3/10 περίπου.

Στις περιπτώσεις αμβλυωπίας εξ ανοψίας πρέπει αρχικά να αντιμετωπισθεί η αιτία που εμποδίζει την όραση (π.χ. ο συγγενής καταρράκτης ή η πτώση του άνω βλεφάρου) και στη συνέχεια να εφαρμοστεί η θεραπεία της αμβλυωπίας (Στάγκος,2002).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 12^ο ΣΥΓΓΕΝΗΣ - ΠΑΙΔΙΚΟΣ ΚΑΤΑΡΡΑΚΤΗΣ

12.1 Εισαγωγικά

Συγγενής καταρράκτης ονομάζεται κάθε θόλωση του κρυσταλλοειδούς φακού που είναι παρούσα με τη γέννηση ή εμφανίζεται στο πρώτο έτος της ζωής του παιδιού. Ο συγγενής καταρράκτης είναι αιτία σοβαρού κοινωνικο-οικονομικού προβλήματος, γιατί μεγάλος αριθμός νέων ατόμων εμφανίζει εξαιτίας του μειωμένη όραση. Αποτελεί παγκοσμίως το 10% με 30% του συνόλου των αιτίων τυφλότητας στα παιδιά, αλλά το ποσοστό ποικίλει από χώρα σε χώρα. Κατά τον Francois, από τα παιδιά που γεννιούνται, 1 στα 250 έχει και κάποιας μορφής συγγενή καταρράκτη.

Οι κληρονομικοί καταρράκτες αποτελούν περίπου το 25% των συγγενών καταρρακτών.

Παιδικός είναι ο καταρράκτης που εμφανίζεται μετά την ηλικία των 3-4 ετών (Εικόνα 12.1).



Εικόνα 12.1: Παιδικός καταρράκτης (iatropedia.gr)

Ο καταρράκτης με τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα φαίνεται να αποτελεί τον πιο συχνό τύπο στον δυτικό κόσμο. Σήμερα υπάρχουν πάνω από 12 διαφορετικές γονιδιακές θέσεις που ευθύνονται για την πάθηση αυτή καταδεικνύοντας έτσι τη σημαντική γενετική ετερογένειά της. Οι θέσεις αυτές βρέθηκαν στα χρωμοσώματα 1, 2, 3, 16 και 17. Στο χρωμόσωμα 22 βρέθηκαν περιοχές που περιέχουν τα γονίδια για αρκετούς τύπους β- κρυσταλλινών του φακού, ενώ στο χρωμόσωμα 21 χαρτογραφήθηκε το γονίδιο για την α- κρυσταλλίνη. Στο χρωμόσωμα 2q33 εντοπίστηκε το γονίδιο για την γ- κρυσταλλίνη (Στάγκος, 2002).

Οι παιδικοί καταρράκτες συχνά εμφανίζονται λόγω μη φυσιολογικής ανάπτυξης του φακού κατά την εμβρυϊκή περίοδο (Εικόνα 12.2). Δυσπλασίες του φακού που συνοδεύονται και από άλλα σωματικά παθολογικά ευρήματα, συνήθως οφείλονται σε γενετικές ή μεταβολικές διαταραχές. Οι παιδικοί καταρράκτες μπορεί να εμφανιστούν κατά τη γέννηση ή αναπτύσσονται όσο το παιδί μεγαλώνει. Ωστόσο, οι περισσότεροι δεν σχετίζονται με άλλες διαταραχές. Τέλος, καταρράκτης μπορεί να προκληθεί και μετά από σοβαρό τραυματισμό του ματιού (τραυματικός καταρράκτης).

Επιπλέον, κάποιοι καταρράκτες που είναι μικροί ή / και έκκεντροι, δεν χρειάζεται να αφαιρεθούν χειρουργικά, διότι σε αυτές τις περιπτώσεις η όραση αναπτύσσεται ικανοποιητικά.



Εικόνα 12.2:Καταρράκτης κατά την εμβρυϊκή ηλικία(ophthalmica.gr)

12.2 Αίτια του συγγενή - παιδικού καταρράκτη

Η αιτία του συγγενή καταρράκτη μπορεί να ανευρεθεί με προσεκτικό προεγχειρητικό έλεγχο και συνεργασία του οφθαλμιάτρου με τον παιδίατρο και τον γενετιστή. Οι κληρονομικοί καταρράκτες αποτελούν το 25% περίπου των συγγενών καταρρακτών. Μεγάλο ποσοστό περίπου 50% των συγγενών καταρρακτών που εμφανίζονται σε τελείως φυσιολογικά παιδιά, παραμένει αδιάγνωστο.

Τα αίτια του συγγενή καταρράκτη είναι:

- Ενδομήτριες λοιμώξεις
- Χρωματοσωμικές διαταραχές και κληρονομικά σύνδρομα
- Οφθαλμικές διαμαρτίες περί την διάπλαση
- Μεταβολικά νοσήματα της μητέρας ή του εμβρύου
- Λήψη φαρμάκων
- Ακτινοβολία

12.2.1 Ενδομήτριες λοιμώξεις και καταρράκτης

Ιστορικό ασθένειας της μητέρας συνοδευόμενης από εξάνθημα κατά τη διάρκεια της κύησης, ιδιαίτερα στο πρώτο τρίμηνο, οδηγεί στη διάγνωση της λοίμωξης από ερυθρά ή ανεμοευλογιά. Έχει δειχθεί ότι ο ιός μπορεί να παραμείνει στις φακικές ίνες ενεργός μέχρι και δύο χρόνια. Τα αποτελέσματα μετά την αφαίρεση του καταρράκτη είναι φτωχά.

Η συγγενής ερυθρά συνοδεύεται από νυσταγμό, στραβισμό, θολώσεις του κερατοειδή, μικροφθαλμία, γλαύκωμα και αλλοιώσεις του μελάγχρου επιθηλίου. Συστηματικές εκδηλώσεις είναι η συγγενής καρδιοπάθεια, ακουστικές διαταραχές, βλάβες του κεντρικού νευρικού συστήματος, καθυστέρηση της ανάπτυξης, κ.α.

Καταρράκτης μπορεί επίσης να προκληθεί σε ενδομήτρια λοίμωξη από τον μεγαλοκυτταρικό ιό, το τοξόπλασμα, τον ιό της ιλαράς ή της ανεμοευλογιάς, τον έρπητα ζωστήρα, τον απλό έρπητα, τον ιό της πολιομυελίτιδας, της ηπατίτιδας, τον ιό Epstein-Barr (λοιμώδης μονοπυρήνωση) και την ωχρά σπειροχαίτη (σύφιλη).

12.2.2 Οι κυριότερες χρωματοσωμικές διαταραχές που εκδηλώνουν συγγενή καταρράκτη

A) Σύνδρομο down (Τρισωμία 21)

Είναι η συχνότερη χρωματοσωματική ανωμαλία του ανθρώπου(Εικόνα 12.3). Συχνή αιτία διανοητικής καθυστέρησης που συνδυάζεται με συστηματικές και οφθαλμικές ανωμαλίες. Παρατηρείται μογγολοειδές προσωπείο, μεγάλη γλώσσα,

παχυσαρκία, υπέρκαμψη αρθρώσεων, βραχύ 5ο δακτύλιο κλπ. Επίσης συχνή καρδιοπάθεια και επιρρέπεια για λευχαιμία καθώς και παθήσεις αναπνευστικού.



Εικόνα 12.3: Σύνδρομο Down(friendshipcircle.org)

Συστηματικά ευρήματα: Σημαντική καθυστέρηση σε όλα τα στάδια της ψυχοκινητικής εξέλιξης, συγγενείς διαμαρτίες (συχνότερες είναι όσες αφορούν στο καρδιαγγειακό σύστημα), χαρακτηριστικό προσωπείο.

Οφθαλμικές εκδηλώσεις: Καταρράκτης (εμφανίζεται στο 60%), κερατόκωνος, νυσταγμός, στραβισμός, στενωμένη μεσοβλεφάρια σχισμή με λοξή προς τα πάνω φορά, βλεφαρίτιδα. Περίπου 90% των ασθενών έχουν μπλε ή γκριζοπράσινη ίριδα, και το 75% εμφανίζουν τις κηλίδες του Brushfield – άσπρες ή ασπροκίτρινες κηλίδες στην περιφέρεια της ίριδας.

B) Σύνδρομο Turner (Εικόνα 12.4)

Οφείλεται σε μονοσωμία του χρωμοσώματος X ολική ή μερική και χαρακτηρίζεται από πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες σε φαινοτυπικά θήλεα άτομα.



Εικόνα 12.4:Σύνδρομο Turner(nidhiravishankar.wikispaces.com)

Συστηματικά ευρήματα: Το συχνότερο εύρημα είναι η βραχυσωμία που εμφανίζεται από τη γέννηση. Χαρακτηριστική είναι η προβολή του δέρματος στα

πλάγια του αυχένα (πτερύγια). Λεμφοίδημα των άκρων, δυσγενεσία στις επιφύσεις, ανωμαλίες από το κυκλοφορικό, το ουροποιητικό, το γεννητικό σύστημα.

Οφθαλμικές εκδηλώσεις: καταρράκτης , παραλυτικός στραβισμός.

Γ) Σύνδρομο Edwards (Τρισωμία 18) (Εικόνα 12.5)

Παρατηρείται η σωματική διάπλαση, ο μικρογναθισμός, η καρδιοπάθεια, διαμαρτίες γαστρεντερικού και νεφρών και διανοητική καθυστέρηση. Τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν σοβαρή σωματική ψυχοκινητική και διανοητική καθυστέρηση και μόνο το 10% επιζούν μετά τον πρώτο χρόνο ζωής.



Εικόνα 12.5:Σύνδρομο Edwards σε βρέφος(newhealthguide.org)

Οφθαλμικές εκδηλώσεις: Καταρράκτης, γλαύκωμα, ατροφία οπτικού νεύρου.

Δ) Σύνδρομο Patau (Τρισωμία 13) (Εικόνα 12.6)

Μόνο ένα στα πέντε βρέφη επιζεί μετά από τον πρώτο χρόνο ζωής και εμφανίζει σοβαρά προβλήματα σωματικής, ψυχοκινητικής και διανοητικής ανάπτυξης, όπως η χαμηλή θέση αυτιών, η υπερωϊσχισία, ανωμαλίες των δακτύλων, η συγγενής καρδιοπάθεια και η ανεπαρκής σωματική διάπλαση.



Εικόνα 12.6:Σύνδρομο Patau σε βρέφος(documentingreality.com)

Οφθαλμικές εκδηλώσεις: Συνήθως και τα δύο μάτια των ασθενών προσβάλλονται από σοβαρές οφθαλμολογικές ανωμαλίες. Συναντώνται λοιπόν μικρόφθαλμος, ενόφθαλμος, κολόβωμα ίριδας, καταρράκτης, παραμονή και υπερπλασία πρωτογενούς υαλοειδούς, παραμονή υαλοειδικής αρτηρίας, αμφιβληστροειδική δυσπλασία και υποπλασία οπτικού νεύρου.

Ε) Σύνδρομο Cri du Chat (Εικόνα 12.7)

Οφείλεται σε έλλειμμα στο βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 5. Χαρακτηρίζεται από υψίσυχο κλάμα στη νεογνική ηλικία και συνοδεύεται από στρόγγυλο πρόσωπο που αργότερα γίνεται επίμηκες, καθυστέρηση ανάπτυξης, διανοητική καθυστέρηση, μικροκεφαλία, συγγενείς καρδιοπάθειες σε ποσοστό 20-30%.



Εικόνα 12.7:Σύνδρομο Cri du Chat(personal.u-net.com)

Οφθαλμικές εκδηλώσεις είναι ο επίκανθος που αργότερα εξαφανίζεται, οι αντιμογγολοειδείς βλεφαρικές σχισμές και ο καταρράκτης.

12.2.3 Συχνά συστηματικά σύνδρομα που εκδηλώνουν καταρράκτη

Α) Σύνδρομο Lowe (οφθαλο-εγκεφαλο-νεφρικό σύνδρομο) (Εικόνα 12.8)



Εικόνα 12.8:Σύνδρομο Lowe(nature.com)

Μεταβιβάζεται με τον φυλοσύνδετο υπολειπόμενο χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από μικροφακία με πυκνό καταρράκτη κατά τη γέννηση, διανοητική καθυστέρηση, καθυστέρηση ανάπτυξης και υποτονία.

Οφθαλμικές εκδηλώσεις: Καταρράκτης με δισκοειδή μορφή στο 100% σχεδόν των περιπτώσεων. Ανευρίσκονται διαταραχές διαπλάσεως του προσθίου θαλάμου και της γωνίας με συνέπεια στο 50% των ασθενών ηλικίας περίπου 6 ετών να αναπτύσσεται γλαύκωμα. Επίσης έχουν παρατηρηθεί κηλίδες στον κερατοειδή που είναι υπεύθυνες για μείωση της όρασης, ενώ έχουν περιγραφεί στραβισμός και νυσταγμός.

Β) Σύνδρομο του Cockayne (Εικόνα 12.9)

Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια ακοής, προγηρία, καθυστέρηση ανάπτυξης, oligοφρένια και φωτοευαισθησία δέρματος. Στον βυθό βρίσκουμε εκφύλιση του μελάγχρου επιθηλίου και κηρώδη εμφάνιση του οπτικού νεύρου. Άλλα συμπτώματα που εντοπίζονται είναι ο νανισμός, καταρράκτης, χαρακτηριστικά προσώπου με εμβυθισμένους οφθαλμούς και απώλεια του υποδορίου λίπους.



Εικόνα 12.9:Σύνδρομο Cockayne(firstgiving.com)

Γ) Σύνδρομο του Hallerman-Streiff-François (Εικόνα 12.10)

Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο ή επικρατούντα χαρακτήρα.

Χαρακτηρίζεται από προγηρία, λεπτά μαλλιά και έντονη αγγείωση στο πρόσωπο. Ο καταρράκτης αποτελεί οφθαλμική εκδήλωση.



Εικόνα 12.10:Σύνδρομο του Hallerman-Streiff-Francois(gfmer.ch)

12.2.4 Οφθαλμικές διαμαρτίες περί την διάπλαση και συγγενής καταρράκτης

Διάφορες διαμαρτίες περί την διάπλαση του οφθαλμού συνοδεύονται και από καταρράκτη. Τέτοιες διαμαρτίες είναι κυρίως η μικροφθαλμία, η εκτοπία του φακού στα σύνδρομα Marfan, Weill-Marchesani, η ομοκυστινουρία, το κολόβωμα του φακού, ο πρόσθιος και ο οπίσθιος φακόκωνος. Οφθαλμικά σύνδρομα δυσγένεσης του προσθίου τμήματος του βολβού όπως η ανωμαλία του Peter και η ανιριδία.

12.2.5 Μεταβολικά νοσήματα της μητέρας ή του εμβρύου και συγγενής καταρράκτης

Ο σακχαρώδης διαβήτης και ο εκσεσημασμένος υποπαραθυρεοειδισμός της μητέρας οδηγούν στην ανάπτυξη καταρράκτη στο έμβryo. Επίσης καταρράκτη προκαλεί στα νεογννήτα η υπογλυκαιμία και η υπασβεστιαίμια.

Η γαλακτοζαιμία είναι κληρονομική διαταραχή κατά την οποία υπάρχει αδυναμία μετατροπής της γαλακτόζης σε γλυκόζη. Ο γαλακτοζαιμικός καταρράκτης εμφανίζεται τόσο σε ανεπάρκεια της γαλακτοκίνασης όσο και στην κλασική γαλακτοζαιμία. Η ανεπάρκεια της γαλακτοκίνασης είναι πολύ διαφορετική από την κλασική γαλακτοζαιμία η οποία χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια του ενζύμου ουριδυλοτρανσφεράση της 1-φωσφορικής γαλακτόζης. Τα παιδιά με ανεπάρκεια γαλακτοκίνασης είναι τελείως υγιή χωρίς σημεία συστηματικής πάθησης. Στην κλασική γαλακτοζαιμία παρατηρείται ηπατομεγαλία, κίρρωση ήπατος, ίκτερος, γαλακτοζουρία, λευκωματουρία, καθυστέρηση ανάπτυξης και διανοητικές διαταραχές. Και οι δύο καταστάσεις κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Ο καταρράκτης αναπτύσσεται πρώιμα στη νεογνική περίοδο, τις πρώτες μέρες ή εβδομάδες μετά τη γέννηση(εμφανίζεται σαν μια κίτρινη σταγόνα στο κέντρο του φακού). Στην πραγματικότητα δεν είναι καταρράκτης αλλά πρόκειται για διαθλαστική μεταβολή του πυρήνα του φακού. Εάν η γαλακτόζη αφαιρεθεί από την διατροφή του νεογνού ο καταρράκτης υποστρέφεται.

Σε διαταραχές του μεταβολισμού του χαλκού (νόσος Wilson), εμφανίζεται καταρράκτης με την μορφή ηλιανθου.

12.2.6 Λήψη φαρμάκων και συγγενής καταρράκτης

Ορισμένα φάρμακα που χορηγούνται συστηματικά στην έγκυο γυναίκα κατά τους πρώτους μήνες της εγκυμοσύνης προκαλούν καταρράκτη στο έμβryo. Τα κυριότερα είναι τα κορτικοστεροειδή, οι φαινοθειαζίδες, ορισμένοι αντιμεταβολίτες και μερικά αντιβιοτικά όπως οι σουλφοναμίδες.

12.2.7 Ακτινοβολία και πρόκληση συγγενούς καταρράκτη

Η ακτινοβολία της εγκύου με ακτίνες Χ στην περιοχή της πυέλου κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης είναι καταρρακτογόνος για το έμβρυο.

12.3 Κλινικός και εργαστηριακός έλεγχος

Με την διαπίστωση ενός συγγενούς καταρράκτη θα πρέπει να γίνει άμεση εκτίμηση με πλήρη κλινικό και εργαστηριακό έλεγχο με ιδιαίτερη βαρύτητα στα ακόλουθα:

1) Η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία είναι βασική για την πρόγνωση της όρασης.

2) Εκτιμάται εάν η θόλωση είναι αμφοτερόπλευρη ή ετερόπλευρη. Ο ετερόπλευρος καταρράκτης έχει κακή πρόγνωση για αποκατάσταση της όρασης.

3) Εάν συνυπάρχουν συνοδές οφθαλμικές παθήσεις όπως νυσταγμός, αμφιβληστροειδικές ή χοριοειδικές ανωμαλίες, μικροφθalmία ή στραβισμός τότε η πρόγνωση δεν είναι καλή.

4) Ελέγχεται εάν συνυπάρχουν συστηματικές παθήσεις καθώς και το πλήρες οικογενειακό ιστορικό με σύγχρονη εξέταση των μελών της οικογένειας. Από τον κλινικό έλεγχο καταγράφεται οποιαδήποτε ανωμαλία ανάπτυξης. Ελέγχεται η ακοή και διερευνώνται σημεία διανοητικής καθυστέρησης.

5) Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει έλεγχο του ασθενούς και της μητέρας με έλεγχο των αντισωμάτων εναντίον της ερυθράς, μεγαλοκυτταρικού ιού, τοξοπλάσματος και σύφιλης. Ο αποκλεισμός της γαλακτοζαιμίας γίνεται με κατάλληλο ενζυματικό έλεγχο. Η ομοκυστινουρία, που πιο συχνά προκαλεί εκτοπία φακού παρά καταρράκτη, ελέγχεται με την δοκιμασία νιτροπρωσικής κυανίδης. Το σύνδρομο Lowe, συχνό αίτιο συγγενούς καταρράκτη, αποκλείεται με έλεγχο των ούρων. Χρωματοσωματική ανάλυση έχει ένδειξη εάν υπάρχουν και συνοδές ανωμαλίες εκτός από τον καταρράκτη.

6) Σημαντικό στοιχείο είναι η εξέλιξη του καταρράκτη. Εάν δηλαδή είναι στάσιμος ή προοδευτικά εξελισσόμενος.

7) Εκτιμάται εάν η μείωση της όρασης εμποδίζει τη φυσιολογική παρακολούθηση του σχολείου

8) Δίνεται έμφαση στη μορφολογία του καταρράκτη γιατί μπορεί να μας οδηγήσει στην ανεύρεση της αιτίας του.

12.4 Η μορφολογική κατάταξη του συγγενούς καταρράκτη

Σύμφωνα με τη μορφή και την εντόπιση της θόλωσης ο συγγενής καταρράκτης ονομάζεται:

- Πολικός (πρόσθιος-οπίσθιος)
- Φλοιώδης (πρόσθιος-οπίσθιος)
- Πυρηνικός
- Ζωνοειδής
- Ολικός
- Στικτός
- Κοραλλιοειδής
- Οπίσθιος φακόκωνος

Ο καθορισμός της μορφολογίας του συγγενή καταρράκτη έχει μεγάλη σημασία γιατί βοηθά στην ανεύρεση της αιτίας δημιουργίας του και καθορίζει το χρόνο και τη μέθοδο χειρουργικής τεχνικής για την αφαίρεση του. Επίσης καθοδηγεί την επιλογή της πλέον συμφέρουσας για το βρέφος μεθόδου αντιμετώπισης της μετεγχειρητικής

αφακίας και σχεδόν προκαθορίζει το επίπεδο της οπτικής οξύτητας, που θα αποκτήσει τελικά ο προσβεβλημένος οφθαλμός.

Ο συγγενής καταρράκτης μπορεί να είναι ετερόπλευρος ή αμφοτερόπλευρος. Η θόλωση είναι δυνατόν να καταλαμβάνει ολόκληρο το φακό (ολικός καταρράκτης) ή να εντοπίζεται σ' ένα τμήμα του φακού (μερικός καταρράκτης). Η μερική θόλωση του φακού, μπορεί να είναι στάσιμη ή προοδευτικά εξελισσόμενη σε ολική θόλωση.

12.5 Αντιμετώπιση του συγγενή καταρράκτη

Η αντιμετώπιση του συγγενή-παιδικού καταρράκτη είναι χειρουργική. Ο παιδικός οφθαλμός όμως δεν συμπεριφέρεται με τον ίδιο τρόπο όπως ο οφθαλμός του ενήλικα και πρέπει να γίνει κατανοητό ότι η αντιμετώπιση του παιδικού-συγγενή καταρράκτη είναι έργο εμπείρων και εξειδικευμένων χειρουργών.

Το κάθε παιδί με συγγενή ή παιδικό καταρράκτη πρέπει να αντιμετωπίζεται εξατομικευμένα. Η επιλογή της κατάλληλης χειρουργικής τεχνικής και κυρίως του χρόνου που θα γίνει η επέμβαση εξαρτάται από πολλούς παράγοντες: Ο χρόνος εμφάνισής του καταρράκτη (με τη γέννηση ή αργότερα), η μορφή του καταρράκτη (ολικός ή μερικός), ετερόπλευρος ή αμφοτερόπλευρος, οι κοινωνικές συνθήκες της οικογένειας και η γενική υγεία του παιδιού καθορίζουν το σύνολο των θεραπευτικών βημάτων που πρέπει να ακολουθήσει ο οφθαλμοχειρουργός με την ομάδα του.

Βασική αρχή αποτελεί η γνώση ότι ο συγγενής καταρράκτης που εμφανίζεται με τη γέννηση, πρέπει να χειρουργηθεί μέσα στο τρίμηνο της ζωής του παιδιού, ώστε να αποφευχθεί κατά το δυνατόν η αμβλυωπία από στέρηση του οπτικού ερεθίσματος.

Εφόσον ο συγγενής καταρράκτης είναι ετερόπλευρος έχει ήδη εγκατασταθεί κατά κανόνα, σημαντικού βαθμού, αν όχι βαριά, αμβλυωπία στον καταρρακτικό οφθαλμό.

Οι μέχρι τώρα κλασικές τεχνικές της εγχείρησης του συγγενή καταρράκτη, με χρονική σειρά εξέλιξης είναι οι εξής:

- Πλύση – αναρρόφηση των φακαίων μαζών και του μαλακού πυρήνα με διατήρηση ανέπαφου του οπισθίου περιφακίου και σε δεύτερο χρόνο καψουλοτομή του οπισθίου περιφακίου χειρουργικά ή Yag Laser για την αντιμετώπιση του δευτερογενή καταρράκτη.

- Πλύση – αναρρόφηση των φακαίων μαζών με καψουλοτομή του οπισθίου περιφακίου και πρόσθια βιτρεκτομή του υαλοειδούς για την αποφυγή δημιουργίας δευτερογενή καταρράκτη.

Τελευταία, συνεχώς κερδίζει έδαφος η τεχνική που συνίσταται σε καψουλόρηξη του προσθίου και οπισθίου περιφακίου, πλύση – αναρρόφηση των φακαίων μαζών και τοποθέτηση ενδοφακού οπισθίου θαλάμου σε πρώτο χρόνο. Οι σημαντικότερες επιπλοκές σε μια επέμβαση συγγενή καταρράκτη είναι η δημιουργία δευτερογενή καταρράκτη, το δευτερογενές γλαύκωμα, η αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς, η ενδοφθαλμίτιδα και επιπλοκές που προκύπτουν από την εμφύτευση του ενδοφακού (έκκεντρη θέση του ενδοφακού, εκτεταμένη ίνωση, αυξημένη αντίδραση κ.α.)

- Pars plana φακεκτομή – βιτρεκτομή.

12.6 Εναλλακτικές λύσεις οπτικής διόρθωσης της παιδικής αφακίας

Η αντιμετώπιση του καταρράκτη στην νεογνική και παιδική ηλικία συνίσταται στη χειρουργική αφαίρεση του, την οπτική διόρθωση της αφακίας και την κατάλληλη θεραπεία για αμβλυωπία. Ο τελικός στόχος είναι, αυτά τα παιδιά, που έχουν μεγάλο

χρόνο επιβίωσης, να αποκτήσουν και να διατηρήσουν επί μακρόν καλή όραση. Αυτό επιτυγχάνεται με την επιλογή της τεχνικής εξαίρεσης του φακού, που θα δώσει μόνιμα διαυγή οπτικό άξονα, με κατά το δυνατόν ακριβέστερη διαθλαστική διόρθωση της αφακίας.

Οι λύσεις για την οπτική διόρθωση της παιδικής αφακίας είναι τα αφακικά γυαλιά, οι φακοί επαφής, η επικερατοφακία και οι ενδοφακοί.

- *Αφακικά γυαλιά.* Η αμφοτερόπλευρη αφακία σε παιδιά ηλικίας μεγαλύτερης του ενός έτους αντιμετωπίζεται σχετικά εύκολα με αφακικά ασφαιρικά γυαλιά.

Τα μειονεκτήματα των γυαλιών είναι η ανεπαρκής ποιότητα όρασης, εξαιτίας της μεγάλης μεγέθυνσης και των εκτροπών (σφαιρικής και χρωματικής). Η εμφάνιση του παιδιού, κοσμητικά είναι μη αποδεκτή. Το βρέφος, σχεδόν είναι αδύνατον, να φορέσει τα βαριά αυτά γυαλιά.

Στην ετερόπλευρη αφακία δεν μπορούν να χρησιμοποιηθούν γυαλιά εξαιτίας της ανισοεικονίας που δημιουργείται.

Η ετερόπλευρη αφακία αντιμετωπίζεται με φακούς επαφής, επικερατοφακία και ενδοφακούς.

- *Επικερατοφακία.* Η επικερατοφακία έγινε δεκτή στην αρχή με ενθουσιασμό. Στην συνέχεια καταργήθηκε διότι είχε υψηλό κόστος, δημιούργησε υψηλό αστιγματισμό και υπήρχαν πολλοί απρόβλεπτοι παράγοντες (όπως π.χ. η θόλωση του μοσχεύματος). Κυρίως όμως γιατί εξελίχθηκε η τεχνική με τοποθέτηση ενδοφθάλμιων φακών.

- *Φακοί επαφής.* Κατάλληλοι για την παιδική ηλικία θεωρούνται οι μαλακοί φακοί επαφής (Εικόνα 12.11), τόσο οι ημερήσιοι όσο και οι διαρκείας. Οι παρατεταμένης διάρκειας μαλακοί φακοί επαφής σχεδόν καθιερώθηκαν στη νεογνική αφακία.



Εικόνα 12.11:Εφαρμογή μαλακού φακού επαφής (optikonxpress.ru)

Τοποθετούνται μία εβδομάδα μετά την εξαίρεση του καταρράκτη, αφού προηγηθεί σκιασκοπία. Μειονέκτημα των αφακικών νεογνικών φακών επαφής είναι η μεγάλη διοπτρική ισχύς μέχρι και 35.00 dioptr. , που προσδίδει μεγάλο πάχος στο κέντρο του φακού, περιορισμό της οπτικής του ζώνης και κακή οξυγόνωση στον παιδικό κερατοειδή. Αλλά μειονεκτήματα είναι η συχνή απώλεια των φακών επαφής και η ανάγκη συνεχούς επίμονης φροντίδας από μέρους των γονέων.

- *Ενδοφακοί.* Τα τελευταία χρόνια, αυξάνεται σταθερά ο αριθμός ετερόπλευρων καταρρακτών όπου κατά την εγχείρηση τοποθετείται ενδοφακός για την διόρθωση της αφακίας που προκύπτει. Συνεχώς κατεβαίνει το κατώτερο όριο

ηλικίας εμφύτευσης, ακόμη και κάτω των δύο ετών. Οι ενδοφακοί εμφανίζουν πλεονεκτήματα έναντι των υπολοίπων λύσεων. Προσφέρουν συνεχή οπτική διόρθωση και η μεγέθυνση του ειδώλου είναι μόνον 2-3%.



Εικόνα 12.12: Τοποθέτηση ενδοφακού για την αντιμετώπιση του συγγενούς καταρράκτη (laser4myopia.gr)

Προσφέρουν οπτικές συνθήκες κατάλληλες για την αποκατάσταση της διόφθαλμης όρασης. Διευκολύνουν την κάλυψη του υγιούς οφθαλμού για τη θεραπεία της αμβλυωπίας του προσβεβλημένου οφθαλμού. Η επιτυχής ένθεση ενδοφακού σε ένα παιδί, ανακουφίζει τους γονείς από την περίσσεια φροντίδα για τους φακούς επαφής.

Η εμφύτευση ενδοφακού (Εικόνα 12.12) στον συγγενή καταρράκτη απαιτεί άψογη τεχνική και ειδικές στρατηγικές ανάλογα με τις ιδιαιτερότητες των περιπτώσεων (π.χ. οπίσθια καψουλόρηξη, πρόσθια υαλοειδεκτομή κλπ.).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 13^ο ΣΥΓΓΕΝΕΣ – ΠΑΙΔΙΚΟ ΓΛΑΥΚΩΜΑ

13.1 Εισαγωγικά

Γλαύκωμα είναι ομάδα παθολογικών οφθαλμολογικών καταστάσεων που έχουν ως χαρακτηριστικό τους την αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης σε επίπεδα δυσμενή για την ακεραιότητα και λειτουργικότητα του οπτικού νεύρου. Αποτέλεσμα είναι η εμφάνιση παθολογικής κοίλανσης και ατροφίας της θηλής του οπτικού νεύρου με σύνοδες διαταραχές των οπτικών πεδίων και της όρασης.

Το ύψος της ενδοφθάλμιας πίεσης (ΕΟΠ) σε κάθε δεδομένη στιγμή εξαρτάται από το ρυθμό παραγωγής του υδατοειδούς υγρού (ΥΥ) και από το ρυθμό αποχέτευσής του. Σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις γλαυκώματος η αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης οφείλεται σε διαταραχή της αποχέτευσης του υδατοειδούς υγρού από τον πρόσθιο θάλαμο του οφθαλμού.

Το γλαύκωμα θεωρείται η τρίτη κατά σειρά συχνότητας αιτία μόνιμης οπτικής αναπηρίας ή τύφλωσης στον «εξελιγμένο» κόσμο. Ως εκ τούτου η έγκαιρη διάγνωσή του είναι πρωταρχικής σημασίας. Υπάρχουν πάνω από 40 τύποι γλαυκώματος και μερικοί από αυτούς αφορούν σε νέα άτομα. Επομένως η μέτρηση της ενδοφθάλμιας πίεσης και η οφθαλμοσκόπηση της θηλής πρέπει να γίνονται σε κάθε οφθαλμολογική εξέταση.

13.2 Ταξινόμηση

Το συγγενές γλαύκωμα είναι ένας σπάνιος τύπος γλαυκώματος που σχετίζεται με ποικίλες ανωμαλίες διαπλάσεως του βολβού και οφείλεται σε διάφορες αιτίες και σειρά πρωτοπαθών ή δευτεροπαθών μηχανισμών.

Ο όρος πρωτοπαθές παιδικό ή αναπτυξιακό γλαύκωμα αναφέρεται στο γλαύκωμα το οποίο συνδέεται με την παρουσία ανωμαλιών διαπλάσεως του οφθαλμού οι οποίες είναι παρούσες κατά τη γέννηση. Το αναπτυξιακό γλαύκωμα περιλαμβάνει το αμιγές συγγενές γλαύκωμα καθώς και τα γλαυκώματα που συνδέονται με άλλες ανωμαλίες διαπλάσεως, τις οφθαλμικές και τις συστηματικές.

Οι οφθαλμικές ανωμαλίες μπορούν να είναι η ανωμαλία Axenfeld-Rieger, η ανωμαλία του Peter, η ανιριδία, ο σκληροκερατοειδής, η οπίσθια πολύμορφη δυστροφία κερατοειδούς, η μικροκορία, ο μικροκερατοειδής, ο μεγαλοκερατοειδής, η μικροφθαλμία, η ιριδόσχιση, ο επίπεδος κερατοειδής κ.α

Οι συστηματικές ανωμαλίες αφορούν το σύνδρομο Sturge-Weber, το σύνδρομο Stickler, το σύνδρομο Marfan, το σύνδρομο Lowe, το σύνδρομο Rubinstein-Taybi, την νευροϊνώματωση, τη τρισωμία 13 και τις βλεννοπολυσακχαριδώσεις.

Οι κυριότερες μορφές δευτεροπαθούς παιδικού γλαυκώματος είναι το τραυματικό, το γλαύκωμα οφειλόμενο σε οφθαλμικά νεοπλάσματα (ρετινοβλάστωμα, ραβδομυοσάρκωμα, νεανικό ξανθοκοκκίωμα κλπ), το ραγοειδιτιδικό, το φακογενές (σε σύνδρομο Marfan, σφαιροφακία, ομοκυστινουρία), το μετεγχειρητικό (συνήθως μετά τη χειρουργική του συγγενούς καταρράκτη), το κορτιζονικό, το νεοαγγειακό (σε νόσο του Coats, ρετινοβλάστωμα, οικογενή εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβλη-στροειδοπάθεια), το δευτεροπαθές κλειστής γωνίας (σε αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας, μικρόφθαλμο, παραμονή υπερπλαστικού πρωτογενούς υαλοειδούς) και τέλος το γλαύκωμα οφειλόμενο σε συγγενή ερυθρά.

Το αποτέλεσμα της αύξησης της ΕΟΠ στο νεογνικό οφθαλμό χαρακτηρίζεται από τον όρο υδρόφθαλμος ή βούφθαλμος και αφορά την αύξηση του μεγέθους του οφθαλμού και την εκτασία των χιτώνων (σκληρού, κερατοειδή). Κατά τα τρία πρώτα

έτη της ζωής όπου δεν έχει συντελεστεί η ανάπτυξη του βολβού, οι κολλαγόνες ίνες του οφθαλμού είναι πιο ελαστικές με αποτέλεσμα η αύξηση της ΕΟΠ να προκαλεί αύξηση του μεγέθους του βολβού, που γίνεται εμφανής με την προοδευτική αύξηση του μεγέθους του κερατοειδή. Καθώς ο κερατοειδής και η σκληροκερατοειδική περιοχή διευρύνονται, η μεμβράνη του Descemet και το ενδοθήλιο του κερατοειδή διατείνονται, με αποτέλεσμα τη δημιουργία γραμμοειδών ρήξεων που μπορεί να οδηγήσουν σε οίδημα του στρώματος και του επιθηλίου του κερατοειδή. Κοίλανση στην οπτική θηλή εμφανίζεται γρηγορότερα στα νεογέννητα από ότι στους ενήλικες, παρατηρείται όμως και γρήγορη υποστροφή με την αποκατάσταση της ΕΟΠ.

Σε προχωρημένες καταστάσεις, η αύξηση των διαστάσεων αφορά σε ολόκληρο το βολβό, η ρίζα της ίριδας και το γωνιακό δικτυωτό λεπτύνονται και εκφυλίζονται, το κανάλι του Schlemm δεν είναι διακριτό, το ακτινωτό σώμα, ο αμφιβληστροειδής και ο χοριοειδής ατροφούν, η ζίννεια ζώνη εκφυλίζεται (εξάρθρωμα του φακού) και το οπτικό νεύρο εμφανίζει παθολογική κοίλανση.

13.3 Συγγενές γλαύκωμα

Ο όρος αμιγές συγγενές γλαύκωμα αναφέρεται σε εντοπισμένη δυσγενεσία του γωνιακού δικτυωτού χωρίς άλλες οφθαλμολογικές ανωμαλίες και είναι ο συχνότερος τύπος γλαυκώματος στα βρέφη. Η έναρξή του είναι συνήθως μέσα στους πρώτους έξι μήνες της ζωής (νεογνικό γλαύκωμα), αν και η αύξηση της πίεσης μπορεί να εκδηλωθεί σε σπάνιες περιπτώσεις προς το τέλος της πρώτης δεκαετίας οπότε ονομάζεται νεανικό γλαύκωμα. Η πάθηση είναι συνήθως αμφοτερόπλευρη, αν και η βαρύτητα της προσβολής των δύο οφθαλμών μπορεί να διαφέρουν σημαντικά.

Κλινικά Χαρακτηριστικά

Τα συμπτώματα του συγγενούς γλαυκώματος είναι δυνατόν να διαφέρουν ανάλογα με την ηλικία του παιδιού, την απότομη ή προοδευτική αύξηση της ΕΟΠ και το ύψος της.

Φωτοφοβία. Είναι το κυριότερο σύμπτωμα στη βρεφική ηλικία. Είναι συνήθως προοδευτική και έχει ως αποτέλεσμα να καλύπτει το βρέφος συχνά το πρόσωπό του από το φως και να τρίβει τα μάτια του.

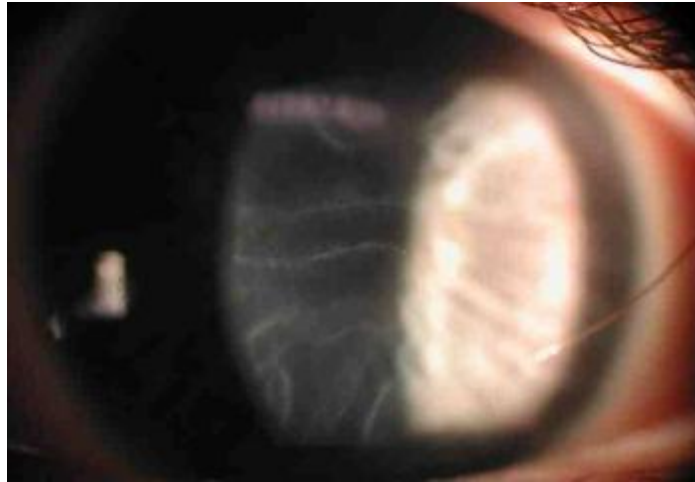
Επιφορά. Είναι δυνατό να συνυπάρχει με αποτέλεσμα πολλές φορές να οδηγεί στην εσφαλμένη διάγνωση της απόφραξης του ρινοδακρυϊκού πόρου.

Έκπτωση της οπτικής οξύτητας. Είναι συνήθως το μοναδικό εύρημα στα μεγαλύτερα παιδιά. Συνήθως ανακαλύπτεται τυχαία και είναι η αφορμή για ένα πλήρη οφθαλμολογικό έλεγχο που οδηγεί στη διάγνωση του γλαυκώματος. Οφείλεται τόσο στη θόλωση του κερατοειδούς, όσο και στην ατροφία του οπτικού νεύρου και τη δευτερογενή μυωπία λόγω αύξησης του μήκους του βολβού.

Θόλωση του κερατοειδούς σε απότομη αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης. Η θόλωση μπορεί να είναι διάχυτη ή εντοπισμένη και να συνοδεύεται με οίδημα του επιθηλίου ή του στρώματος. Μετά το δεύτερο έτος της ηλικίας είναι δυνατόν να υποχωρήσει αυτόματα ακόμη και χωρίς ικανοποιητικό έλεγχο της ΕΟΠ.

Ρήξη της Δεσκεμετίου μεμβράνης. Μπορεί να σχετίζεται με τη μη-αντιρρόπηση του κερατοειδούς και την αιφνίδια είσοδο υδατοειδούς στο κερατοειδή στρώμα. Το χρόνια οίδημα του κερατοειδούς μπορεί να οδηγήσει σε μόνιμες κερατοειδικές ουλές. Οι γραμμώσεις του Haab (Εικόνα 13.1) αντιπροσωπεύουν ουλοποιημένες ρήξεις της Δεσκεμέτιου μεμβράνης και εμφανίζονται σαν καμπύλες

και ευθείες γραμμές, είναι συνήθως οριζόντιας φοράς και μπορούν να αυξηθούν σε αριθμό στην πρώτη δεκαετία της ζωής.



Εικόνα 13.1: Γραμμώσεις του Haab οριζόντιας και κάθετης φοράς σε μικρό ασθενή (drsobol.com)

Βούφθαλμος (Εικόνα 13.2). Περιγράφει ένα μεγάλο οφθαλμό εξαιτίας αυξημένης ΕΟΠ πριν την ηλικία των τριών ετών. Συνήθως δεν αναφέρεται από τους γονείς εκτός αν είναι ετερόπλευρος και προχωρημένος. Καθώς ο σκληρός μεγαθύνεται, ταυτόχρονα λεπταίνει και αποκτά μια κυανή απόχρωση εξαιτίας εντονότερης εμφάνισης του υποκείμενικου χοριοειδούς. Αν ο κερατοειδής συνεχίσει να μεγαθύνεται ο πρόσθιος θάλαμος θα βαθύνει και σε προχωρημένες περιπτώσεις, οι ίνες της Ζιννείου εκτίνονται και σπάνια είναι δυνατόν ο φακός να υπεξαρθρωθεί. Η οφθαλμική διόγκωση προκαλεί επίσης αξονική μυωπία η οποία μπορεί να οδηγήσει σε ανισομετρική αμβλυωπία.



Εικόνα 13.2: Βούφθαλμος αριστερού οφθαλμού (drsobol.com)

Κοίλανση του οπτικού δίσκου. Σε νεογνά μπορεί να συμβεί νωρίς, αλλά είναι δυνατόν να υποστρέψει όταν η ΕΟΠ ομαλοποιηθεί. Στα περισσότερα φυσιολογικά νεογνά δεν υπάρχει εμφανής κεντρική κοίλανση στην κεφαλή του οπτικού νεύρου και πολύ λίγα έχουν πηλίκιο κοίλανσης-δίσκου μεγαλύτερο από 0.3. Μεγάλο ποσοστό νεογνών με ΠΓΣ έχουν πηλίκιο κοίλανσης-δίσκου μεγαλύτερο από 0.3. Σε αντίθεση με τον οφθαλμό ενός ενήλικου με υψηλή ΕΟΠ, το σκληρικό κανάλι μεγαθύνεται στον οφθαλμό ενός νεογνού όταν υπάρχει υψηλή ΕΟΠ, σαν μέρος της γενικότερης διόγκωσης του βολβού και το ηθμοειδές πέταλο είναι δυνατόν να καμφθεί προς τα πίσω. Στα νεογνά, το πηλίκιο κοίλανσης-δίσκου υπάρχουν πιθανότητες να είναι αυξημένο είτε εξαιτίας απώλειας νευρώνων, είτε διεύρυνσης του σκληρικού καναλιού, ή και των δυο.

Ο Έλεγχος του παιδιού με συγγενές γλαύκωμα

Η σωστή εξέταση του παιδιού με γλαύκωμα βοηθά όχι μόνο στην επιβεβαίωση της διάγνωσης, αλλά και στη διερεύνηση της αιτίας, της διάρκειας και της βαρύτητας του γλαυκώματος καθώς και στην επιλογή της κατάλληλης θεραπευτικής προσέγγισης. Η εξέταση υπό μέθη στο χειρουργείο είναι συνήθως αναγκαία προκειμένου να ολοκληρωθεί ο πλήρης έλεγχος του παιδιού.

- Εκτίμηση της οπτικής οξύτητας. Πρέπει να γίνεται με μέσα κατάλληλα για την ηλικία του παιδιού. Η ικανότητα προσήλωσης και παρακολούθησης και η απουσία νυσταγμού είναι ικανοποιητικά σημεία καλής όρασης στα βρέφη.
- Σκιασκοπία. Είναι απαραίτητη για την ανίχνευση διαθλαστικών ανωμαλιών, συνήθως μυωπίας, και τον καθορισμό της ανάγκης χορήγησης γυαλιών και κάλυψη προς αποφυγή αμβλυωπίας.
- Τονομέτρηση για τον ακριβή καθορισμό της ΕΟΠ. Γίνεται συνήθως με φορητά τονόμετρα είτε αέρος, είτε επιπεδώσεως όπως τα Perkins και την τιμή Tonopen. Η τονομέτρηση είναι σκόπιμο να γίνεται τόσο στα εξωτερικά ιατρεία όσο και υπό μέθη, διότι έχει αποδειχθεί ότι η αναισθησία επηρεάζει την τιμή της ενδοφθάλμιας πίεσης. Επίσης είναι χρήσιμο να υπάρξουν πολλές μετρήσεις της πίεσης και καταγραφή τους για ορθότερη κατανόηση και αντιμετώπιση του προβλήματος. Ένα ετερόπλευρο συγγενές γλαύκωμα παραδείγματος χάρη μπορεί να διαγνωσθεί με βεβαιότητα μόνο σε περίπτωση σημαντικής διαφοράς της ΕΟΠ μεταξύ των δύο οφθαλμών επί συνεχών μετρήσεων υπό μέθη.
- Εξέταση του προσθίου τμήματος του οφθαλμού. Γίνεται κατά προτίμηση με σχισμοειδή λυχνία και είναι χρήσιμη για την ανίχνευση τόσο πρωτοπαθών ανωμαλιών όσο και δευτερογενών αλλαγών εξαιτίας της αύξησης της ΕΟΠ. Ο έλεγχος της μορφολογίας του κερατοειδούς, της ίριδας, του προσθίου θαλάμου και του φακού παρέχουν πολλές πληροφορίες που βοηθούν στη διαφοροδιάγνωση του συγγενούς γλαυκώματος από άλλες μορφές παιδικού γλαυκώματος.
- Μέτρηση της διαμέτρου του κερατοειδούς. Είναι απαραίτητη για την επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης του βούφθαλμου. Η φυσιολογική διάμετρος του κερατοειδούς κατά τη γέννηση είναι 9,5mm περίπου και με φυσιολογική ανάπτυξη φθάνει στα 11,5-12mm στο δεύτερο έτος της ζωής. Σε περίπτωση γλαυκώματος, η διάμετρος του κερατοειδούς ξεπερνά τις αντίστοιχες φυσιολογικές τιμές κατά 1,5 ή και παραπάνω χιλιοστά.
- Γωνιοσκόπηση της γωνίας του προσθίου θαλάμου. Πραγματοποιείται υπό μέθη στο χειρουργείο με τη βοήθεια του ειδικού φακού Koeppe είναι επίσης ιδιαίτερα σημαντική.
- Βυθοσκόπηση. Με αυτήν γίνεται η καταγραφή κυρίως των λεπτομερειών της θηλής του οπτικού νεύρου και είναι απαραίτητη τόσο στη διάγνωση όσο και στη μετέπειτα παρακολούθηση της πορείας του συγγενούς γλαυκώματος. Στο συγγενές γλαύκωμα παρατηρείται κοίλανση της θηλής σε ποικίλο βαθμό. Συνήθως υπάρχει βελτίωση και ελάττωση της κοίλανσης μετά από επιτυχή έλεγχο της πίεσης. Άλλα σημαντικά ευρήματα κατά τη βυθοσκόπηση μπορεί να είναι π.χ η ανεύρεση χοριοειδικού αιμαγγειώματος σε σύνδρομο Sturge-Weber ή ρετινοβλαστώματος που θα οδηγήσουν στη διαφορική διάγνωση του δευτεροπαθούς παιδικού γλαυκώματος από το συγγενές γλαύκωμα.

Η διαφορική διάγνωση

Το κυριότερο διαγνωστικό πρόβλημα στο συγγενές γλαύκωμα είναι πρώτα απ' όλα η επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης του γλαυκώματος. Η δυσκολία της διάγνωσης ιδιαίτερα στη βρεφική ηλικία είναι μεγάλη καθώς και η εξέταση του παιδιού παρουσιάζει σημαντικές ιδιαιτερότητες. Όπως ήδη αναφέρθηκε, επανειλημμένες μετρήσεις της ενδοφθάλμιας πίεσης είναι απαραίτητες, ενώ τυχόν οριακές μετρήσεις και ειδικά κάτω από μη ιδανικές συνθήκες δεν θα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη στη λήψη σημαντικών διαγνωστικών και θεραπευτικών αποφάσεων. Ακόμα και στην περίπτωση που η διάγνωση του συγγενούς γλαυκώματος είναι αποδεδειγμένη στον έναν οφθαλμό, η αξιολόγηση των ευρημάτων στον άλλο οφθαλμό εμπεριέχει δυσκολίες. Η διαφορική διάγνωση του συγγενούς γλαυκώματος πρέπει να περιλαμβάνει πρωτίστως όλες τις άλλες μορφές παιδικού γλαυκώματος, αλλά και μια σειρά άλλων παθήσεων της παιδικής ηλικίας που έχουν παρόμοια συμπτώματα:

- Η απόφραξη του ρινοδακρυϊκού πόρου προκαλεί επίσης επιφορά.
- Η οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς προκαλεί επίσης οίδημα κερατοειδούς και φωτοφοβία.
- Ο μεγαλοκερατοειδής προκαλεί επίσης αύξηση της διαμέτρου του κερατοειδούς αλλά δίχως προοδευτική εξέλιξη.
- Ο ετερόπλευρος μικρόφθαλμος είναι δυνατό να οδηγήσει στην εσφαλμένη διάγνωση του συγγενούς γλαυκώματος στον άλλο οφθαλμό.
- Μεταβολικές νόσοι όπως η νόσος Niemann-Pick και άλλες βλεννολιπιδώσεις και βλεννοπολυσακχαριδώσεις προκαλούν επίσης θόλωση του κερατοειδούς.
- Τραύμα κατά τον τοκετό είναι πιθανόν επίσης να προκαλέσει ρήξεις της δεσκεμετίου μεμβράνης του κερατοειδούς, συνήθως όμως κάθετης φοράς, με επακόλουθο οίδημα και φωτοφοβία.

Θεραπεία

Η θεραπεία του συγγενούς γλαυκώματος είναι κατά βάση χειρουργική. Η επέμβαση εκλογής είναι η γωνιοτομία και γίνεται υπό γενική αναισθησία αφού έχει προηγηθεί προσεκτική μελέτη της γωνίας του πρόσθιου θαλάμου. Σταθεροποιείται ο βολβός με τη βοήθεια ειδικών λαβίδων και, αφού επιτευχθεί καλή ορατότητα της γωνίας με τη βοήθεια του ειδικού φακού Koeppe υπό το μικροσκόπιο, γίνεται η εισαγωγή του ειδικού μαχαιριδίου γωνιοτομίας στον πρόσθιο θάλαμο και η τομή του απέναντι τμήματος του trabeculum σε έκταση περίπου 180 μοιρών.

Η γωνιοτομία έχει ποσοστό επιτυχίας περίπου 80-90% όταν γίνεται εντός του πρώτου έτους της ηλικίας και η ανωμαλία της γωνίας δεν είναι μεγάλη. Τα ποσοστά επιτυχίας είναι χαμηλότερα σε μεγαλύτερα παιδιά καθώς και σε αυτά που εμφανίζουν μεγάλη θόλωση και αύξηση της διαμέτρου του κερατοειδούς ήδη κατά τη γέννηση λόγω μεγάλης αλλοίωσης της γωνίας και πολύ υψηλής ΕΟΠ.

Άλλες επεμβάσεις που εφαρμόζονται για την αντιμετώπιση του συγγενούς γλαυκώματος είναι η τραμπεκουλοτομή, κατά την οποία γίνεται τομή του trabeculum αλλά με εξωτερική προσπέλαση, και οι διάφορες επεμβάσεις που χρησιμοποιούνται και στο γλαύκωμα των ενηλίκων όπως η τραμπεκουλοτομή με προσθήκη αντιμεταβολιτών, η ένθεση βαλβίδων όπως Molteno, ahmed κλπ και η καταστροφή του εκκριτικού επιθηλίου του ακτινωτού σώματος με τη χρήση της κρυστοπηξίας ή του diode laser.

Φαρμακευτική θεραπεία υπό τη μορφή κολλυρίων σπάνια εφαρμόζονται στο συγγενές γλαύκωμα, λόγω αδυναμίας της να επιτύχει ικανοποιητικό έλεγχο της

ενδοφθάλμιας πίεσης. Φάρμακα όπως οι β-αναστολείς, τα συμπαθητικομιμητικά και τα μυωπικά, χορηγούνται συνήθως σε μεγαλύτερα παιδιά με καλύτερα αποτελέσματα ή ως συμπληρωματική αγωγή μετεγχειρητικά, εφόσον η επέμβαση επιτύχει τη μείωση αλλά όχι τον πλήρη έλεγχο της πίεσης. Οι αναστολείς της καρβονικής ανυδράσης (ακεταζολαμίδη) χορηγούμενοι από το στόμα σε δόση 15mg/kg ημερησίως έχουν ικανοποιητικά αποτελέσματα στη μείωση της ενδοφθάλμιας πίεσης. Η χρήση τους είναι συνήθως προσωρινή, κυρίως προεγχειρητικά, ώστε να επιτευχθεί ο έλεγχος της πίεσης και η απαραίτητη διαύγεια του κερατοειδούς.

13.4 Ειδικές μορφές παιδικού γλαυκώματος

Οι μορφές αυτές παρουσιάζουν ορισμένα χαρακτηριστικά μορφολογικά ευρήματα που τις διαφοροποιούν από το συγγενές γλαύκωμα. Η κλινική εικόνα, η αντιμετώπιση και η παρακολούθησή τους παραμένει σε γενικές γραμμές η ίδια, ενώ η πρόγνωσή τους είναι σαφώς χειρότερη. Μερικές πιο συχνές από αυτές είναι οι ακόλουθες:

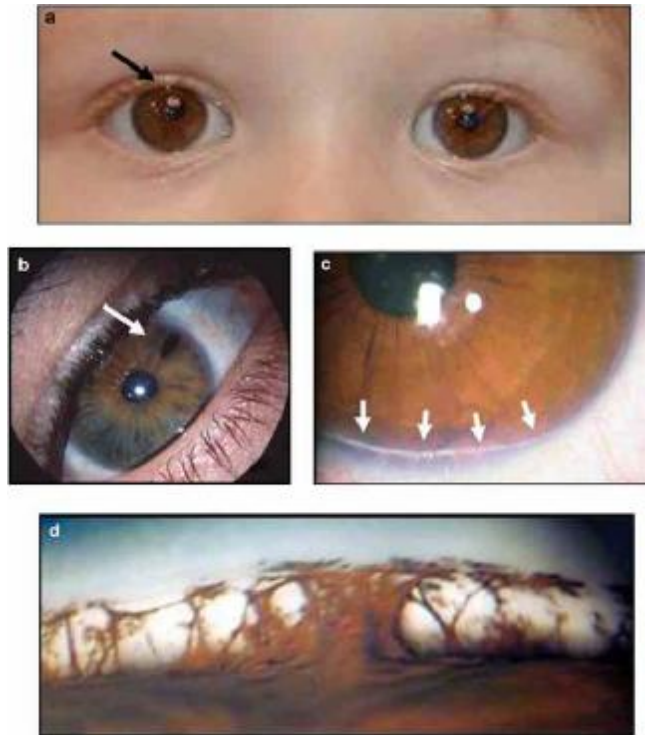
13.4.1 Σύνδρομο Axenfeld-Rieger

Η ανωμαλία του Axenfeld χαρακτηρίζεται από πάχυνση και οπίσθια μετάθεση της γραμμής του Schwalbe, η οποία ονομάζεται οπίσθιο εμβρυοτόξο, και την ύπαρξη αποφύσεων που ξεκινούν από την περιφέρεια της ίριδος και καταλήγουν είτε στο trabeculum είτε στο εμβρυοτόξο. Η ανωμαλία του Rieger περιλαμβάνει τις βλάβες της ανωμαλίας Axenfeld σε συνδυασμό με ανωμαλίες της διάπλασης της ίριδας όπως ατροφία, πολυκορία, εκτοπία κόρης, εκτρόπιο ραγοειδούς κλπ (Εικόνα 13.3).

Σε περίπτωση που οι βλάβες αυτές παραμείνουν στάσιμες, εμφανίζεται γλαύκωμα σε ένα μόνο ποσοστό των παιδιών αυτών. Στην περίπτωση, όμως, που οι βλάβες αυτές παρουσιάσουν προοδευτική εξέλιξη μέσα στην πρώτη πενταετία της ζωής, το ποσοστό εμφάνισης γλαυκώματος είναι πολύ υψηλό εξαιτίας απόφραξης της γωνίας του πρόσθιου θαλάμου από πρόσθιες συνέχειες. Στις προχωρημένες του μορφές οι δύο αυτές ανωμαλίες είναι δύσκολο να διαφοροδιαγνωσθούν. Γενικά το γλαύκωμα είναι πιο συχνό και μεγαλύτερης βαρύτητας στην ανωμαλία Rieger.

Η ανωμαλία του Rieger κληρονομείται συχνά με τον αυτοσωματικό κυρίαρχο χαρακτήρα συνδυάζεται με οδοντικές ανωμαλίες, υπερτελορισμό, σκελετικές ανωμαλίες και ενδοκρινικές διαταραχές οπότε ονομάζεται σύνδρομο Rieger, ενώ η ανωμαλία του Axenfeld σπάνια συνδυάζεται σε συστηματικές ανωμαλίες.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση του γλαυκώματος στις ανωμαλίες αυτές είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Η γωνιοτομία εμφανίζει τεχνικές δυσκολίες και σπάνια έχει καλά αποτελέσματα. Η τραμπεκτουλεκτομή με χρήση αντιμεταβολίτη, η ένθεση βαλβίδων και η καταστροφή του ακτινωτού σώματος, ανάλογα με τη βαρύτητα του γλαυκώματος, είναι συνήθως απαραίτητες τεχνικές για τον ικανοποιητικό έλεγχο της ενδοφθάλμιας πίεσης.

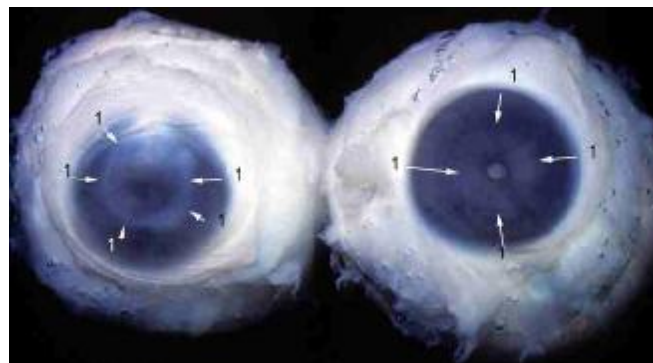


Εικόνα 13.3: Οφθαλμικές αλλοιώσεις που παρατηρούνται στο σύνδρομο Axenfeld- Rieger. (a) Εκτοπία κόρης. (b) Πολυκορία. (c) Μετάθεση της γραμμής του Schwalbe. (d) Αποφύσεις της ίριδας όπως αυτές φαίνονται σε γωνιοτομία. (European Journal of human Genetics)

13.4.2 Ανωμαλία του Peter

Η ανωμαλία αυτή χαρακτηρίζεται από την παρουσία κεντρικού λευκώματος στον κερατοειδή σε συνδυασμό με την απουσία της δεσκεμέτιας μεμβράνης και πρόσθιες συνέχειες της ίριδας στην περιφέρεια της βλάβης αυτής (Εικόνα 13.4). Συχνά συνυπάρχουν και συνέχειες μεταξύ του φακού και του κερατοειδούς. Ο κερατοειδής είναι χαρακτηριστικά μικρός και σε συνδυασμό με τη θόλωση κάνει εξαιρετικά δύσκολη τη γωνιοσκοπία. Η ανωμαλία του Peter είναι συνήθως αμφοτερόπλευρη, αν και η βαρύτητα προσβολής των δύο οφθαλμών διαφέρει συχνά σημαντικά, ενώ σπάνια συνυπάρχουν συστηματικές ανωμαλίες.

Γλαύκωμα εμφανίζεται στη μειοψηφία των παιδιών με ανωμαλία Peter, αλλά συνήθως είναι μεγάλης βαρύτητας και ιδιαίτερα δύσκολο στην αντιμετώπισή του. Η θεραπεία είναι χειρουργική, όπως και στην ανωμαλία Axenfeld-Rieger, με τη μόνη διαφορά ότι εδώ η γωνιοτομία είναι αδύνατη.



Εικόνα 13.4: Πρότυπο συγγενές λεύκωμα κερατοειδούς, ιδιαίτερα ενδεικτικό της ανωμαλίας Peter (Ocular Pathology-Peters' anomaly)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 14^ο ΦΑΚΩΜΑΤΩΣΕΙΣ

Οι παθήσεις κάτω από τον γενικό όρο φακωματώσεις δεν είναι ομοιογενείς. Κοινό χαρακτηριστικό είναι ότι πρόκειται για ετερογενείς πολυσυστηματικές παθολογικές καταστάσεις, που έχουν όλες εκδηλώσεις από τον αμφιβληστροειδή ή το ραγοειδή, αλλά και από το ΚΝΣ, ενώ είναι συχνές οι δερματικές εκδηλώσεις και άλλες διαφορετικές αλλοιώσεις από τα άλλα συστήματα.

Οι φακωματώσεις είναι ομάδα σπάνιων παθήσεων που έχουν κοινό χαρακτηριστικό εύρημα την εμφάνιση πολλαπλών αμαρτωμάτων σε διάφορα όργανα του σώματος, όπως το δέρμα, τον οφθαλμό, το κεντρικό νευρικό σύστημα, το σκελετό κλπ. Οι κυριότερες φακωματώσεις είναι οι παρακάτω:

14.1 Νευροϊνωμάτωση ή νόσος του Von Recklinghausen

Η νευροϊνωμάτωση ή νόσος του Von Recklinghausen είναι κληρονομική νόσος του νευροεκτοδερμικού συστήματος, η οποία εκδηλώνεται με αμαρτώματα στο δέρμα και στους οφθαλμούς και στο ΚΝΣ, τα οποία αυξάνονται σε μέγεθος και αριθμό κατά τη διάρκεια της ζωής. Προσβάλλει κυρίως ιστούς, οι οποίοι προέρχονται από τη νευρική ακρολοφία του εμβρύου και ιδιαίτερα τα αισθητικά νεύρα, τα κύτταρα του Schwann και τα μελανοκύτταρα.

Η νευροϊνωμάτωση κληρονομείται κατά τον κυρίαρχο αυτοσωματικό χαρακτήρα. Υπάρχουν δύο τύποι:

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF-1), οφείλεται σε ανωμαλία που εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 17 και χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση ανοιχτόχρωμων καφέ δερματικών κηλίδων, νευροϊνωμάτων, αμαρτωμάτων της ίριδας και γλοιώματος στο οπτικό νεύρο.

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 2 (NF-2), οφείλεται σε ανωμαλία που εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 22 και χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση ακουστικού νευρινώματος και γλοιώματος του οπτικού νεύρου αλλά χωρίς δερματικές βλάβες.

Αναλυτικά τα ευρήματα της νευροϊνωμάτωσης έχουν ως εξής:

A) Δερματικά ευρήματα:

- Ανοιχτόχρωμες καφέ δερματικές κηλίδες (café au lait), που έχουν την τάση να αυξάνουν με τον χρόνο και οφείλονται σε αύξηση του αριθμού των μελανοκυττάρων.
- Πολλαπλά νευρινώματα που προέρχονται από το συνδετικό ιστό των νεύρων.
- Φακίδες που αναπτύσσονται σε μη ακάλυπτα σημεία του σώματος.

B) Ευρήματα από το ΚΝΣ:

- Γλοιώματα και μηνιγγιώματα, συνήθως ενδοκρανιακά, αλλά και κατά μήκος του νωτιαίου μυελού.
- Γλοιώματα του οπτικού νεύρου και του χιάσματος.
- Ακουστικά νευρινώματα/σβαννώματα στη νευροϊνωμάτωση τύπου 2.
- Αυξημένη συχνότητα κακοήθων όγκων στην νευροϊνωμάτωση τύπου 2.

Γ) Σκελετικά και σπλαγχνικά ευρήματα:

- Προοδευτική κυφοσκολίωση, δημιουργία ψευδοαρθρώσεων, αυτόματα κατάγματα, κοντό ανάστημα.
- Αμαρτώματα του γαστρεντερικού συστήματος, φαιοχρωμοκυτώματα.
- Αυξημένη συχνότητα κακοήθων όπως νεφροβλάστωμα, ραβδομυοσάρκωμα, μυελογενής λευχαιμία, κακοήθη σβαννώματα

- Ημιατροφία του προσώπου, μακροκεφαλία.

Δ) Οφθαλμικά ευρήματα:

- Οζίδια του Lisch που εντοπίζονται στην ίριδα και είναι ιδιαίτερα χρήσιμα στη γενετική καθοδήγηση των ασθενών. (Εικόνα 14.1)



Εικόνα 14.1: Οζίδια του Lisch (www.milesresearch.com)

- Νευρινώματα των βλεφάρων. Εμφανίζονται συνηθέστερα στο άνω βλέφαρο (Εικόνα 14.2). Αποτελούν εκτεταμένα διάσπαρτα οζίδια από υπερπλαστικά κύτταρα του Schwann του νευρικού ελύτρου. Είναι ελάχιστα περιγεγραμμένα και διηθούν ακανόνιστα στους γειτονικούς υγιείς ιστούς. Η εντόπιση είναι στον κόγχο, τα βλέφαρα και τα περικογχικά μαλακά μόρια. Προκαλούν πτώση του άνω βλεφάρου προσδίδοντας χαρακτηριστική σιγμοειδή εμφάνιση στο βλεφαρικό χείλος κροταφικά.



Εικόνα 14.2: Πτώση άνω βλεφάρου δεξιού οφθαλμού λόγω νευρινώματος βλεφάρου (www.oculist.net)

- Γλαύκωμα.
- Αμαρτώματα του χοριοειδούς και του αμφιβληστροειδούς.
- Απουσία του μείζονος πετάλου του σφηνοειδούς οστού με πιθανή ανάπτυξη σφύζοντος εξοφθάλμου.

- Γλοιώματα και μηνιγγιώματα του οπτικού νεύρου, τα οποία χρειάζονται τακτική παρακολούθηση με νευροοφθαλμολογική εξέταση, οπτικά πεδία και αξονική τομογραφία.
- Έντονα διαγραφόμενα νεύρα στον κερατοειδή.
- Αυξημένη συχνότητα χοριοειδικού μελανώματος.

14.2 Το σύνδρομο Sturge-Weber

Το σύνδρομο Sturge-Weber δεν είναι κληρονομικό και οφείλεται σε μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 22. Αναλυτικά τα χαρακτηριστικά ευρήματα του συνδρόμου είναι τα εξής:

A) Δερματικά ευρήματα:

- Αγγείωμα του προσώπου κατά μήκος της κατανομής του 1ου και 2ου κλάδου του τριδύμου, το οποίο είναι και το χαρακτηριστικότερο εύρημα του συνδρόμου.
- Συνήθως είναι ετερόπλευρο και υπάρχει από τη γέννηση. Σπανιότερα, μπορεί να καταλαμβάνει το κατώτερο τμήμα του προσώπου, το φάρυγγα και τον τράχηλο. Ορισμένες φορές συνυπάρχει υπερτροφία του προσώπου στην περιοχή κατανομής του αγγειώματος.

B) Ευρήματα από το κεντρικό νευρικό σύστημα:

- Αιμαγγείωμα της λεπτής μήνιγγας, σύστοιχα προς το δερματικό αγγείωμα, στην περιοχή του ινιακού/βρεγματικού λοβού.
- Επιληψία, διανοητική καθυστέρηση, ημιπάρεση, ημιπληγία.
- Επασβέστωση τυχόν προσβεβλημένων αγγείων του φλοιού με αποτέλεσμα την χαρακτηριστική εικόνα «δίκην σιδηροδρόμου» στην ακτινογραφία κρανίου.

Γ) Οφθαλμικά ευρήματα:

- Χοριοειδικό αιμαγγείωμα σε ποσοστό 40%, με εντόπιση συνήθως στον οπίσθιο πόλο. Το χοριοειδικό αιμαγγείωμα μπορεί να αυξάνει αργά και να προκαλεί διαταραχές της όρασης. Σπάνια συνυπάρχουν εκφυλιστικές αλλοιώσεις του αμφιβληστροειδούς/χοριοειδούς και ορώδης αποκόλληση αμφιβληστροειδούς.
- Γλαύκωμα σε ποσοστό 30%. Στα 2/3 των περιπτώσεων το γλαύκωμα είναι συγγενές και προσβάλλει αποκλειστικά τον σύστοιχο προς το αγγείωμα οφθαλμό. Σπανιότερα, προκαλείται εξαιτίας αυξημένης επισκληρικής φλεβικής πίεσης. Το γλαύκωμα είναι πολύ συχνότερο στις περιπτώσεις που το αγγείωμα περιλαμβάνει το άνω βλέφαρο. Η αντιμετώπισή του είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Στα παιδιά εφαρμόζεται η γωνιοτομία, ενώ στους ενήλικες η φαρμακευτική θεραπεία. Η πρόγνωση όμως δεν είναι καλή και συχνά είναι απαραίτητη η τραμπεκτομική παρά τον αυξημένο κίνδυνο διεγχειρητικής αιμορραγίας.
- Τηλεαγγειεκτασίες των αγγείων του επιπεφυκότα.
- Ίριδα περισσότερο σκουρόχρωμη στον σύστοιχο προς το αγγείωμα οφθαλμό.

14.3 Το σύνδρομο Von Hippel-Lindau

Το σύνδρομο von Hippel-Lindau κληρονομείται με τον κυρίαρχο αυτοσωματικό χαρακτήρα και οφείλεται σε ανωμαλία που εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 3. Τα χαρακτηριστικά του ευρήματα είναι τα εξής:

A) Ευρήματα από το ΚΝΣ:

- Αιμαγγειοβλάστωμα της παρεγκεφαλίδας (όγκος landau), ο οποίος είναι και το χαρακτηριστικό εύρημα του συνδρόμου. Ο όγκος είναι δυνατόν να αφαιρεθεί χειρουργικά, άλλα εμφανίζει υψηλή συχνότητα υποτροπών.
- Πιο σπάνια αιμαγγειοβλαστώματα της γέφυρας, του προμήκη και του νωτιαίου μυελού.

B) Σπλαχνικά ευρήματα:

- Καρκίνος του νεφρού, φαιοχρωμοκύτωμα.
- Κύστεις του νεφρού, του παγκρέατος, της επιδιδυμίδας, των ωοθηκών και των πνευμόνων.
- Αδενώματα του ήπατος και του νεφρού.

Γ) Οφθαλμικά ευρήματα:

- Τριχοειδικά αιμαγγειώματα του αμφιβληστροειδούς σε ποσοστό 40-60% των ασθενών. Είναι όγκοι κόκκινου/καφέ χρώματος με μέγεθος που κυμαίνεται από 1 έως 3 θηλαίες διαμέτρους και αμφοτερόπλευρη εντόπιση σε ποσοστό 60%.
- Είναι δυνατό να προκαλέσουν αιμορραγίες και ορώδη αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς.

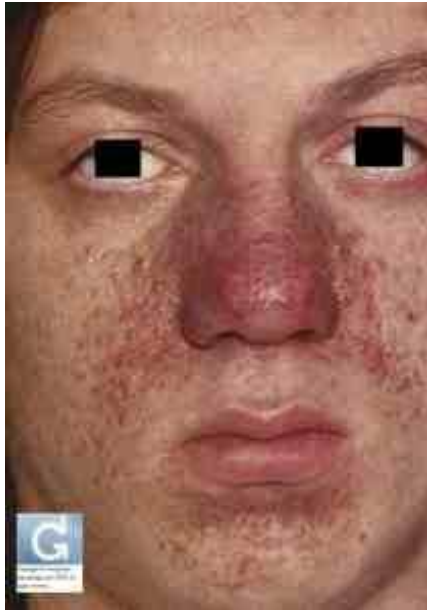
Αξονική και μαγνητική τομογραφία είναι χρήσιμες για την απεικόνιση αλλοιώσεων του ΚΝΣ ενώ η φλουροαγγειογραφία είναι η διαγνωστική μέθοδος για τον εντοπισμό των οφθαλμικών αλλοιώσεων όπου παρατηρείται ταχεία πλήρωση της προσαγωγού αρτηρίας και έντονη και γρήγορη πλήρωση του υπόλοιπου αιμαγγειώματος, το οποίο υπερφθορίζει. Τέλος υπάρχει διαρροή της φλουορεσκεΐνης στο υαλοειδές.

14.4 Η οζώδης σκλήρυνση

Η οζώδης σκλήρυνση είναι πάθηση που κληρονομείται με τον κυρίαρχο αυτοσωματικό χαρακτήρα και οφείλεται σε ανωμαλία που εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 9. Χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη των εξής 3 διαγνωστικών ευρημάτων: σμηγματογόνο αδένωμα, επιληψία και διανοητική καθυστέρηση. Αναλυτικά τα χαρακτηριστικά ευρήματα της νόσου είναι τα εξής:

A) Δερματικά ευρήματα:

- Σμηγματογόνα αδενώματα, τα οποία εμφανίζονται αρχικά μετά το δεύτερο έτος της ηλικίας ως ερυθρά οζίδια σε κατανομή που έχει τη μορφή «πεταλούδας» γύρω από τη μύτη και τις παρειές (Εικόνα 14.3). Στην ουσία είναι αγγειοϊνώματα, τα οποία στη συνέχεια αυξάνουν τόσο σε αριθμό όσο και σε μέγεθος. Στα αρχικά στάδια μοιάζουν με ροδόχροη ακμή από την οποία και πρέπει να διαφοροδιαγνωσθούν.
- Αμελανωτικές κηλίδες «δίκην φύλου» που εμφανίζονται αργότερα, κυρίως στον κορμό και τα άκρα, και ανιχνεύονται καλύτερα με υπεριώδη φωτισμό.
- Αγγειοϊνώδης πλάκα στο μέτωπο
- Ινώδης διήθηση του δέρματος στην οσφυϊκή χώρα με μορφή κηλίδων.



Εικόνα 14.3: Σηματογόνα αδενώματα σε ασθενή με οζώδη σκλήρυνση (www.globale-dermatologie.com)

B) Ευρήματα από το ΚΝΣ:

- Αστροκυτταρικά αμαρτώματα, συνήθως στην περικοιλιακή χώρα, συχνά με επασβεστώσεις.
- Επιληψία.
- Διανοητική καθυστέρηση.
- Σπανιότερα υδροκέφαλος.

Γ) Σπλαχνικά ευρήματα:

- Αγγειομυολιπώματα του νεφρού.
- Καρδιακά ραβδομύματα.
- Κύστεις του νεφρού και των πνευμόνων.

Δ) Οφθαλμικά ευρήματα:

- Αστροκυτώματα του αμφιβληστροειδούς. Εμφανίζονται σε ποσοστό 50% και με αμφοτερόπλευρη εντόπιση σε ποσοστό 30% είτε ως μονήρεις είτε ως πολλαπλοί όγκοι και συνήθως δεν επηρεάζουν την όραση ούτε και χρήζουν θεραπείας. Σπάνια, είναι δυνατό να προκαλέσουν αιμορραγίες και ορώδη αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς.
- Αμελανωτικές κηλίδες της ίριδας και του αμφιβληστροειδούς.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 15^ο ΑΛΛΕΣ ΣΥΧΝΕΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΔΙΑΠΛΑΣΗΣ ΟΦΘΑΛΜΟΥ

15.1 Το αιμαγγείωμα της βρεφικής ηλικίας

Τα αιμαγγειώματα της βρεφικής ηλικίας είναι αμαρτώματα, τα οποία συχνά μπορεί να είναι πολύ μικρά και να περάσουν απαρατήρητα κατά τη γέννηση, στη συνέχεια όμως αναπτύσσονται σε μέγεθος ραγδαία μέσα σε λίγους μήνες και γίνονται γρήγορα αντιληπτά από τους γονείς. Η ανάπτυξή τους συνεχίζεται εντός του πρώτου έτους της ζωής. Με την πάροδο του χρόνου υποστρέφονται αργά κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας και μικραίνουν σε μέγεθος. Μπορεί να εμφανισθούν οπουδήποτε στην επιφάνεια του δέρματος, αλλά συνήθως αναπτύσσονται στην περιοχή του προσώπου και του τραχήλου με συχνή εκδήλωση στα βλέφαρα (Εικόνα 15.1) και στον κόγχο.



Εικόνα 15.1: Αιμαγγείωμα δεξιού οφθαλμού (www.healthpress.gr)

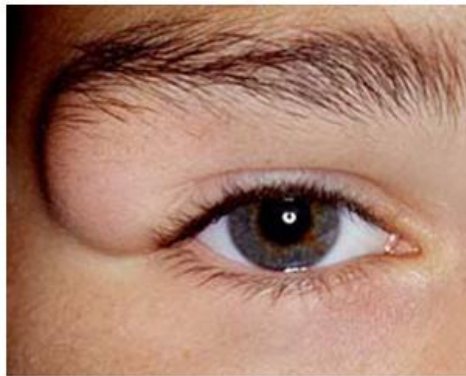
Οι συνέπειες των αιμαγγειωμάτων για τον οφθαλμό είναι η πιθανή κάλυψη της κόρης και του οπτικού άξονα με αποτέλεσμα την αμβλυωπία. Επίσης ασκούν πίεση επάνω στο βολβό με αποτέλεσμα την εμφάνιση αστιγματισμού. Είναι λοιπόν απαραίτητος ο συχνός έλεγχος της οπτικής οξύτητας για διαπίστωση πιθανής αμβλυωπίας. Μικρά αιμαγγειώματα που δεν προκαλούν τέτοια προβλήματα δεν χρειάζονται απαραίτητα θεραπεία και αρκεί η τακτική παρακολούθηση του παιδιού παρά τη συχνή ανησυχία των γονέων ως προς την αισθητική εμφάνισή του. Συνήθως το τελικό αποτέλεσμα είναι καλύτερο από αυτό που επιτυγχάνεται με την ακτινοβολία, τη laser φωτοπηξία, την κρυοπηξία ή τη χειρουργική αφαίρεση του όγκου. Πολύ μεγάλα αιμαγγειώματα είναι δυνατό να προκαλέσουν θρομβοπενία λόγω παγίδευσης αιμοπεταλίων εντός του όγκου.

Η θεραπεία επιλογής, στην περίπτωση που ένα αιμαγγείωμα του βλεφάρου αυξάνει ραγδαία σε μέγεθος και προκαλεί αστιγματισμό ή απειλεί με κάλυψη τον οπτικό άξονα, είναι η χορήγηση στεροειδών, είτε τοπικά, είτε συστηματικά. Αν και η δράση τους δεν είναι πάντα αποτελεσματική, επιφέρουν συχνά τον περιορισμό της ανάπτυξης και την υποστροφή του όγκου. Η τοπική ένεση 40mg τριαμκινολόνης εντός του όγκου ή η συστηματική χορήγηση 1,5-2mg/kg βάρους σώματος πρεδνιζολόνης έχουν χρησιμοποιηθεί με ικανοποιητικά αποτελέσματα. Είναι πιθανό το αιμαγγείωμα να παρουσιαστεί πάλι ανάπτυξη μετά τη διακοπή της θεραπείας, οπότε χρειάζεται επανάληψη, συνιστάται όμως προσοχή για την αποφυγή εμφάνισης συστηματικών παρενεργειών από τα στεροειδή. Η ακτινοβολία τείνει να εγκαταλειφθεί ως εναλλακτική θεραπεία διότι προκαλεί συχνά καταρράκτη και βλάβες στο υπερκείμενο δέρμα με αποτέλεσμα την κακή τελική αισθητική εμφάνιση. Γενικά, είναι πολύ σπάνιο να επιτευχθεί η πλήρης εξαφάνιση του όγκου, γι' αυτό και

είναι απαραίτητη η τακτική παρακολούθηση του παιδιού και η χορήγηση γυαλιών σε περίπτωση διαθλαστικών ανωμαλιών και κάλυψη του υγιούς οφθαλμού σε περίπτωση αμβλυωπίας.

15.2 Δερμοειδείς κύστεις

Οι δερμοειδείς κύστεις είναι χωριστώματα, δηλαδή συγγενείς βλάβες που αποτελούνται από φυσιολογικούς ιστούς, όπως τρίχες, ιδρωτοποιοί αδένες και δόντια, τα οποία αναπτύσσονται σε έκτοπη θέση και είναι οι συχνότερα εμφανιζόμενοι καλοήθης όγκοι της παιδικής ηλικίας. Παρουσιάζονται ως ομαλές, ευπίεστες, ανώδυνες, καλά περιγεγραμμένες κύστες, με ή χωρίς πρόσφυση στο υποκείμενο οστό. Σχεδόν πάντα εμφανίζονται στην κροταφική πλευρά του βολβού ή του κόγχου (Εικόνα 15.2). Η πιο συχνή τους εντόπιση είναι στον υποδόριο ιστό, κατά μήκος του άνω κογχικού χείλους, με πιθανή ενδοκογχική ή και ενδοκρανιακή επέκταση. Συνήθως αποτελούν μεμονωμένες βλάβες χωρίς συνύπαρξη με άλλες συστηματικές ανωμαλίες. Οι επιφανειακές κύστεις γίνονται αντιληπτές νωρίτερα απ' ότι οι βαθύτερες, με εντόπιση στον κόγχο. Οι τελευταίες εκδηλώνονται συνήθως με εξόφθαλμο ή με κογχική φλεγμονή λόγω ρήξης και διασποράς του ερεθιστικού περιεχομένου τους. Καλύπτονται με κερατινοποιημένο επιθήλιο και με εξαρτήματα του δέρματος. Η χειρουργική τους αφαίρεση είναι σχετικά εύκολη εάν γίνει προσεκτικός διαχωρισμός τους από το υποκείμενο περίοστεο και οστό και εφόσον προηγηθεί αξονική τομογραφία ώστε να είναι γνωστή η πλήρης έκτασή τους.



Εικόνα 15.2: Δερμοειδής κύστη δεξιού οφθαλμού στην κροταφική πλευρά του κόγχου (www.aapos.org)

Οι δερμοειδείς κύστεις που αναπτύσσονται στην επιφάνεια του βολβού είναι λιγότερο συχνές. Χρειάζονται μεγαλύτερη προσοχή για πιθανή επίπτωσή τους στην όραση. Συνήθως εντοπίζονται στο ΣΚΟ και εκτός από αισθητικό πρόβλημα προκαλούν επίσης λοξό αστιγματισμό με κίνδυνο αμβλυωπίας. Είναι δυνατόν να αφαιρεθούν χειρουργικά, αυτό όμως δεν οδηγεί πάντα στη διόρθωση του αστιγματισμού και συνήθως είναι απαραίτητα επιπρόσθετα διορθωτικά γυαλιά. Άλλη πιθανή εντόπισή τους είναι στον έξω κανθό κάτω από τον επιπεφυκότα με επέκταση στον έξω ορθό μύ. Οι δερμοειδείς κύστεις δεν προκαλούν συνήθως προβλήματα και η αφαίρεσή τους αντενδείκνυται διότι συχνά οδηγεί σε οφθαλμοκινητικές διαταραχές εξαιτίας της ανάπτυξης ουλώδους ιστού γύρω από τον ορθό μύ. Οι δερμοειδείς κύστεις της επιφάνειας του βολβού συνδυάζονται συχνά με μικρωπία, έκπτωση ακοής, πρωταίεες αποφύσεις, λαγόχειλο ή λυκόστομα και κολόβωμα του άνω βλεφάρου αποτελώντας το σύνδρομο Goldenhar.

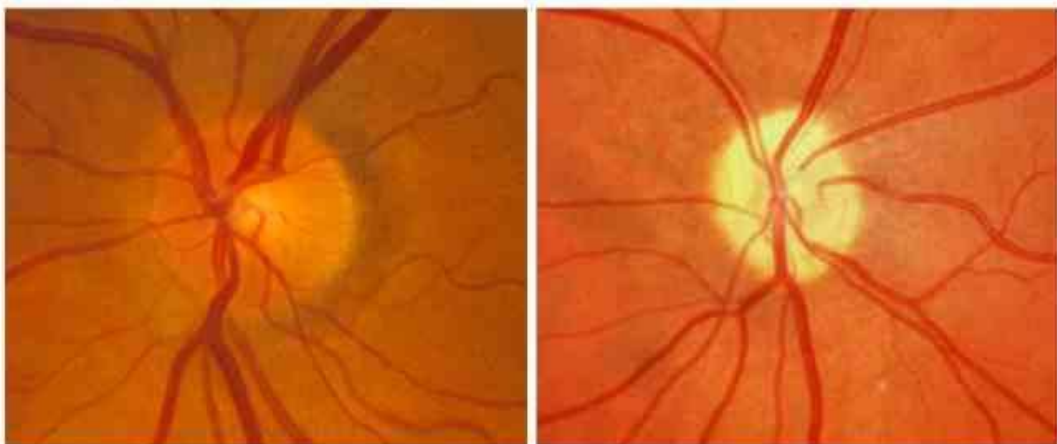
15.3 Ανόφθαλμος – Μικρόφθαλμος

Τόσο ο ανόφθαλμος όσο και ο μικρόφθαλμος οφείλονται σε εμβρυολογικές διαταραχές που έχουν ως αποτέλεσμα την ατελή ανάπτυξη του βολβού σε μέγεθος. Συνήθως όταν ένα βρέφος εμφανίζεται ανοφθαλμικό κατά τη γέννηση, ένα μικρό υπόλειμμα του βολβού μπορεί να διακριθεί στο βάθος του κόγχου είτε κατά την κλινική εξέταση, είτε στην αξονική τομογραφία, ενώ σπάνια υπάρχει διατήρηση της ικανότητας αντίληψης φωτός. Η βλάβη μπορεί να είναι ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη. Συχνά συνδέεται με την ανάπτυξη κύστης στο κατώτερο τμήμα του κόγχου, η οποία συνήθως πρέπει να αφαιρεθεί, ώστε να γίνει δυνατή η τοποθέτηση κάποιας πρόθεσης που θα βελτιώσει την αισθητική εμφάνιση του παιδιού και θα επιτρέψει την καλύτερη δυνατή ανάπτυξη του κόγχου και των βλεφάρων.

Ο μικρόφθαλμος εμφανίζεται είτε ως σποραδική ανωμαλία, είτε κληρονομείται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα οπότε συνδυάζεται συχνά με την εμφάνιση κολοβώματος. Οι κυριότερες ανωμαλίες που συνδέονται με εμφάνιση μικρόφθαλμου είναι τα σύνδρομα Lenz, Warburg, Aicardi, Goldenhar, Rubinstein-Taybi και χρωμοσωματικές ανωμαλίες όπως η τρισωμία 13.

15.4 Υποπλασία του οπτικού νεύρου

Η συγγενής υποπλασία του οπτικού νεύρου είναι από τις σημαντικότερες ανωμαλίες της διάπλασης, διότι είναι σχετικά συχνή και συνήθως προκαλεί σημαντική έκπτωση της όρασης. Η διάγνωση γίνεται κατά την οφθαλμοσκόπηση καθώς παρατηρείται σχετική λεύκανση της θηλής του οπτικού νεύρου, η οποία είναι μικρή σε διάμετρο και υπάρχει ανώμαλη διακοπή του μελάγχρου επιθηλίου γύρω από αυτήν (Εικόνα 15.3). Η περιοχή γύρω από την ωχρά κηλίδα είναι ελαφρώς επιπεδωμένη λόγω του μειωμένου αριθμού των γαγγλιακών κυττάρων και των νευρικών ινών, αλλά η ωχρά είναι ευδιάκριτη και φυσιολογική. Τα αγγεία και ο υπόλοιπος βυθός είναι φυσιολογικά.



Εικόνα 15.3: Αριστερά: Φυσιολογική οπτική θηλή όπως φαίνεται κατά τη βυθοσκόπηση. Δεξιά: Υποπλασία του οπτικού νεύρου, όπου η οπτική θηλή φαίνεται υποκίτρινη και μικρότερη σε μέγεθος από το φυσιολογικό (eyegrounds.org)

Η πάθηση μπορεί να είναι ετερόπλευρη, οπότε συνήθως εκδηλώνεται με πρωταρχικό σύμπτωμα το στραβισμό ή αμφοτερόπλευρη οπότε εμφανίζεται με έκπτωση της όρασης και νυσταγμό. Το αντανακλαστικό της κόρης είναι συνήθως ελαττωμένο ανάλογα με το βαθμό της υποπλασίας. Η οπτική οξύτητα είναι

μειωμένη, μερικές φορές μόνο μέχρι την αντίληψη φωτός. Υπάρχει επίσης σημαντική έκπτωση του οπτικού πεδίου.

Η υποπλασία του οπτικού νεύρου πρέπει να διαφοροδιαγνωσθεί από την συγγενή αμαύρωση του Leber. Και οι δύο παθήσεις εμφανίζονται με χαμηλή όραση, ήδη από τη γέννηση, σε παιδιά που φαίνεται να έχουν κατά τα άλλα φυσιολογικούς οφθαλμούς (εκτός από τις αλλοιώσεις της θηλής στην υποπλασία) και ελαφρές αλλοιώσεις του βυθού (στην αμαύρωση Leber). Το χαρακτηριστικό εύρημα είναι η έκπτωση του ΗΑΓ στη Leber, λόγω της προσβολής των κωνίων και ραβδίων, ενώ αντίθετα στην υποπλασία επειδή η βλάβη εντοπίζεται στα γαγγλιακά κύτταρα και τις νευρικές ίνες, το ΗΑΓ είναι φυσιολογικό αλλά υπάρχει μεγάλη έκπτωση στα οπτικά προκλητά δυναμικά.

Η υποπλασία του οπτικού νεύρου μπορεί να συνδέεται με παθολογικές αλλοιώσεις του κεντρικού νευρικού συστήματος όπως ανεγκεφαλία, υδροκεφαλία και ανωμαλίες της υπόφυσης (νανισμός, άπιοις διαβήτης). Κατά κανόνα όμως όταν δεν προκαλεί νυσταγμό ή στραβισμό η γενική υγεία του παιδιού είναι φυσιολογική. Η πάθηση είναι σποραδική στην εμφάνιση κατά τη διάρκεια της ζωής χωρίς προοδευτική ελάττωση της όρασης.

15.5 Παραμονή υπερπλαστικού πρωτογενούς υαλοειδούς

Είναι ανωμαλία η οποία εμφανίζεται σποραδικά και κατά κανόνα ετερόπλευρα σε τελειόμηνα φυσιολογικά παιδιά. Όπως το υπονοεί και η ονομασία της οφείλεται στην παραμονή του πρωτογενούς υαλοειδούς και σε φαινόμενα υπερπλασίας του. Ο προσβεβλημένος οφθαλμός είναι κατά κανόνα μικροφθαλμικός με αβαθή πρόσθιο θάλαμο. Συνυπάρχει μεμβράνη με αγγείωση πίσω από τον κρυσταλλοειδή φακό. Στην οπισθοφακική αυτή μεμβράνη μπορεί να διαγράφονται οι ακτινοειδείς προβολές.

Ο κρυσταλλοειδής φακός εμφανίζεται στην αρχή διαφανής, αλλά στη συνέχεια αναπτύσσεται οπίσθια θόλωση και οίδημα που επιτείνει την αβάθεια του προσθίου θαλάμου και προκαλεί γλαύκωμα κλειστής γωνίας. Άλλη επιπλοκή είναι η εκδήλωση ενδοφθάλμιας αιμορραγίας που προέρχεται από τα υπολείμματα της υαλοειδικής αρτηρίας και από την οπισθοφακική νεοαγγειακή ινώδη μεμβράνη.

Η ΠΥΠΥ είναι μια από τις αιτίες λευκοκορίας. Διακρίνεται από το ρετινοβλάστωμα γιατί συνοδεύεται από μικρόφθαλμο και από την αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας γιατί η ΠΥΠΥ είναι κατά κανόνα ετερόπλευρη και εμφανίζεται σε τελειόμηνα βρέφη.

Η χειρουργική θεραπεία έχει σκοπό να διατηρήσει στοιχειώδη όραση ή να αντιμετωπίσει τις επιπλοκές. Η πρόγνωση των επεμβάσεων αυτών είναι ιδιαίτερα σοβαρή.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 16^ο ΚΑΘΗΣΤΕΡΗΣΗ ΤΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΗΣ ΟΡΑΣΗΣ ΚΑΙ ΠΡΩΡΗ ΕΚΦΥΛΙΣΗ ΤΟΥ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ

16.1 Συγγενής αμαύρωση του Leber (Kanski, 2004)

Η συγγενής αμαύρωση του Leber κληρονομείται συνήθως με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από τη βαρύτατη έκπτωση της όρασης από τους πρώτους μήνες μετά τη γέννηση. Είναι βαριάς μορφής εκφύλιση ραβδίων-κωνίων με πολύ πρόωμη έναρξη, ήδη πριν από την ηλικία του ενός έτους. Συνοδεύεται από κατάργηση των κορικών αντανακλαστικών και σχεδόν πλήρη σιγή του ηλεκτροαμφιβληστροειδογραφήματος. Πολλά από τα παιδιά που έχουν προσβληθεί βλέπουν καλύτερα κάτω από έντονο φωτισμό και η φωτοφοβία δεν είναι συνήθης.

Κλινικά σημεία:

- Τα αντανακλαστικά της κόρης απουσιάζουν ή είναι σημαντικά μειωμένα.
- Οι αλλοιώσεις του βυθού ποικίλλουν ενώ αρχικά αυτός μπορεί να έχει φυσιολογική εμφάνιση. Το πιο συχνό εύρημα είναι οι εστίες χοριοαμφιβληστροειδικής ατροφίας στην περιφέρεια και η εμφάνιση διάστικτου βυθού. Στα λοιπά ευρήματα περιλαμβάνονται: οίδημα του οπτικού δίσκου, εμφάνιση του βυθού δίκην «αλατοπίπερου», διάχυτες λευκές κηλίδες, κολόβωμα της ωχράς και ωχροπάθεια δίκην «οφθαλμού βοός». Η ωχρότης του οπτικού δίσκου και η λέπτυνση των αμφιβληστροειδικών αρτηριολίων συνήθως εμφανίζονται ταυτόχρονα με τις αμφιβληστροειδικές αλλοιώσεις.

Λοιπά οφθαλμικά χαρακτηριστικά

- Υπερμετρωπία, κερατόκωνος και κερατοειδόσφαιρα.
- Καταρράκτης εμφανίζεται ενίοτε σε μερικούς ασθενείς κατά την εφηβική ηλικία.
- Νυσταγμός, περιστροφικές κινήσεις των οφθαλμών και στραβισμός αποτελούν συχνά ευρήματα.
- Το οφθαλμοδακτυλικό σύνδρομο (Εικόνα 16.1) αποτελεί χαρακτηριστική εκδήλωση κατά την οποία το παιδί συνεχώς τρίβει με πίεση τους οφθαλμούς και προκαλεί ενόφθαλμο που έχει ως αποτέλεσμα την απορρόφηση του λίπους.
- Το ΗΑΓ συνήθως δεν καταγράφεται, ακόμη και στις πρώιμες περιπτώσεις όπου η εμφάνιση του βυθού είναι φυσιολογική.



Εικόνα 16.1: Οφθαλμοδακτυλικό σύνδρομο (J. Kanski)

Συστηματικές εκδηλώσεις

- Πνευματική καθυστέρηση, κώφωση, επιληψία και ανωμαλίες από το ΚΝΣ.
- Προσβολή των νεφρών, σκελετικές δυσμορφίες και ενδοκρινική δυσλειτουργία.

16.2 Αλφισμός

Ο όρος αλφισμός χαρακτηρίζει μια ετερογενή ομάδα από γενετικά καθοριζόμενες παθήσεις, κληρονομικές συγγενείς παθήσεις, οι οποίες συνήθως κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και με τον φυλοσύνδετο X υπολειπόμενο χαρακτήρα, και στις οποίες υπάρχει διαταραχή στο σύστημα παραγωγής μελανίνης. Χαρακτηρίζονται από έλλειψη της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα μόνο (Εικόνα 16.2), στο δέρμα και τους οφθαλμούς ή μόνο στους οφθαλμούς. Κάποια γονιδιακή ανωμαλία προκαλεί μεταβολική διαταραχή της μελανινογένεσης, δηλαδή διαταράσσεται η οδός μετατροπής της τυροσίνης σε μελανίνη μέσα στα μελανοσώματα. Τα οφθαλμικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά των περισσότερων μορφών αλφισμού, είναι μάλλον σταθερά και συνίστανται σε διαφανή ίριδα, υποπλασία ωχράς, αποχρωματισμό βυθού, μειωμένη οπτική οξύτητα και ευαισθησία αντίθεσης (contrast sensitivity), φωτοφοβία, νυσταγμό, στραβισμό (εσωτροπία ή εξωτροπία), υψηλές διαθλαστικές ανωμαλίες, αυξημένο αριθμό χιαζόμενων ινών (90%) στο οπτικό χίασμα και προκλητά δυναμικά που χαρακτηρίζονται από χιαστή ασυμμετρία. Ο αποχρωματισμός του δέρματος ποικίλλει από πλήρη έλλειψη της μελανίνης έως ελάχιστη μείωση στο χρώμα του δέρματος και των μαλλιών. Άλλα συστήματα, όπως το νευρικό, το αιματολογικό, το αναπνευστικό, το γαστρεντερικό και το ανοσοποιητικό μπορούν επίσης να προσβληθούν περιστασιακά. Κάθε τύπος αλφισμού οφείλεται σε γενετική μετάλλαξη σε διαφορετικό χρωμόσωμα (Κακαβούτη, 2011).



Εικόνα 16.2: Εμφάνιση Αλφισμού μόνο στο δέρμα(tlife.gr)

Ταξινόμηση

Οι κλασσικές κλινικές μορφές της νόσου, με βάση το φαινότυπο, είναι ο οφθαλμοδερματικός αλφισμός, ο οφθαλμικός αλφισμός και τα διάφορα συστηματικά σύνδρομα στα οποία συνυπάρχει αλφισμός. Η ταξινόμηση αυτή έχει τροποποιηθεί με βάση τα δεδομένα της μοριακής γενετικής. Κάθε μορφή αλφισμού οφείλεται σε γενετική μετάλλαξη σε διαφορετικό χρωμόσωμα.

16.2.1 Οφθαλμοδερματικός Αλφισμός

Ο οφθαλμοδερματικός αλφισμός (ΟΔΑ) αφορά σε μια ετερογενή ομάδα από γενετικές διαταραχές, στις οποίες η μελανίνη είναι μειωμένη ή απύσασ, λόγω βλάβης στη σύνθεση ή στη μεταφορά ενζύμου τυροσινάσης που είναι απαραίτητο για τη μετατροπή της τυροσίνης σε μελανίνη μέσα στα μελανοσώματα. Χαρακτηρίζεται από ανοιχτόχρωμο δέρμα και αυξημένο κίνδυνο για καρκίνο δέρματος, σε συνδυασμό με τον οφθαλμικό φαινότυπο. Ο οφθαλμοδερματικός αλφισμός διακρίνεται σε αρνητικό ή θετικό στην τυροσινάση. Για τη διάγνωση του αρνητικού στην τυροσινάση αλφισμού, μπορεί να πραγματοποιηθεί, σε άτομα άνω των 5 ετών, έλεγχος της καταλυτικής δράσης της τυροσινάσης στους θυλάκους των τριχών, ο οποίος είναι αρνητικός. Ο έλεγχος αυτός γίνεται είτε ιστοχημικά, είτε ραδιενεργά. Ο ΟΔΑ κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τύπο. Η γονιδιακή ανωμαλία εντοπίζεται κυρίως στη θέση 11q14-q21, αλλά και σε άλλα χρωμοσώματα, όπως το χρωμόσωμα 15, το χρωμόσωμα 19 και άλλα. Διακρίνεται στον τύπο 1, στον τύπο 2, στον τύπο 3 και στον τύπο 4.

Τύπος I ΟΔΑ (ΟΔΑ1)

Ο τύπος ΟΔΑ1 οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο της τυροσινάσης, οι οποίες επηρεάζουν τη σύνθεση της και/ή την καταλυτική της δράση. Διαφορετικές μεταλλάξεις (μέχρι σήμερα 111 είναι γνωστές) προκαλούν την εμφάνιση διαφορετικών τύπων ΟΔΑ1. Αυτοί περιλαμβάνουν τους ΟΔΑ1Α, ΟΔΑ1Β (κίτρινο ΟΔΑ), αλφισμό ελάχιστης χρωστικής (ΟΔΑ1-ΜΡ) και αλφισμό εξαρτώμενο από τη θερμοκρασία (ΟΔΑ1-ΤΡ).

Ο τύπος ΟΔΑ1Α αποτελεί τη πιο σοβαρή μορφή ΟΔΑ, καθώς χαρακτηρίζεται από πλήρη απουσία τυροσινάσης και πλήρη έκφραση του φαινοτύπου του αλφισμού. Είναι αρνητικός στην τυροσινάση. Η γονιδιακή ανωμαλία εντοπίζεται στη θέση 11q14-q21. Λόγω πλήρους απουσίας μελανίνης από το δέρμα ή τους οφθαλμούς, οι ασθενείς αυτοί εμφανίζουν λευκά μαλλιά, λευκό δέρμα και μπλε ίριδες σε όλη τη διάρκεια ζωής.

Ο τύπος ΟΔΑ1Β αποτελεί αλληλόμορφη ποικιλία του ΟΔΑ1Α, όπου η δραστηριότητα της τυροσινάσης είναι μειωμένη και όχι απύσασ. Τα άτομα με ΟΔΑ1Β μπορεί να εμφανίσουν με την ηλικία αύξηση στη χρωστική στο δέρμα, στα μαλλιά και στους οφθαλμούς, ενώ δε μαυρίζουν ύστερα από έκθεση στην ηλιακή ακτινοβολία. Έτσι, είναι δυνατόν να γεννηθούν οι πάσχοντες με λευκά μαλλιά, τα οποία με την ηλικία γίνονται ξανθά. Οι ίριδες έχουν μπλε χρώμα, αν και είναι δυνατόν να είναι καφέ χρώματος σε πιο σκούρες ομάδες.

Παρόμοια, ο τύπος ΟΔΑ1-ΜΡ μπορεί να προκληθεί από μια μετάλλαξη η οποία μειώνει την έκφραση του γονιδίου της τυροσινάσης.

Όσον αφορά στον τύπο ΟΔΑ1-ΤΡ, τα νεογέννητα εμφανίζουν λευκό δέρμα και λευκά μαλλιά, ενώ αργότερα το δέρμα και τα μαλλιά αποκτούν σχεδόν φυσιολογική χρωστική, σε αντίθεση με τον οφθαλμό, ο οποίος είναι θερμότερος και δεν αναπτύσσει φυσιολογική χρώση. Το γεγονός αυτό οφείλεται στο ότι η ευαίσθητη στη θερμότητα τυροσινάση έχει περίπου το 1/4 της δραστηριότητας της φυσιολογικής τυροσινάσης στους 37ο C και αυξημένη δράση σε χαμηλότερες θερμοκρασίες. Η θερμοκρασία του εμβρύου είναι υψηλή και έτσι η ευαίσθητη στη ζέστη τυροσινάση εμφανίζει χαμηλή δραστηριότητα. Μετά τη γέννηση το δέρμα είναι ψυχρότερο, με αποτέλεσμα αυξημένη δραστηριότητα της ευαίσθητης στη ζέστη τυροσινάσης, ενώ ο οφθαλμός είναι θερμότερος.

Τύπος II ΟΔΑ (ΟΔΑ2)

Ο τύπος ΟΔΑ2 είναι θετικός στην τυροσινάση και αποτελεί τη πιο συνηθισμένη μορφή αλφισμού στους ανθρώπους. Προκαλείται από μεταλλάξεις οι οποίες επηρεάζουν το γονίδιο P και όχι το γονίδιο της τυροσινάσης. Το γονίδιο P ενέχεται στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης 110KDa, η οποία σχετίζεται με τις μεμβράνες των μελανοσωμάτων. Ο ακριβής ρόλος της δεν είναι ακόμα γνωστός, αν και θεωρείται ότι συμμετέχει στη μεταφορά της τυροσινάσης. Ο ΟΔΑ2 κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και το υπεύθυνο γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 15 και στη θέση q11.2-q12. Η φαινοτυπική έκφραση αυτής της διαταραχής ποικίλλει ευρέως ανάλογα με τη φυλή και κυμαίνεται από απύουσα έως σχεδόν φυσιολογική χρωστική. Ασθενείς με ΟΔΑ2 γενικά δεν προσβάλλονται τόσο σοβαρά όσο ασθενείς με ΟΔΑ1. Η χρωστική απουσιάζει ή είναι φτωχή στη γέννηση και αυξάνεται με την ηλικία, οδηγώντας στην εμφάνιση κεχρωσμένων σπίλων ή κηλίδων. Αν και το χρώμα των μαλλιών μπορεί να σκουραίνει, δεν ισχύει κάτι ανάλογο και για το δέρμα. Η οπτική οξύτητα βελτιώνεται με την ηλικία και αλλαγές στην όραση μπορούν να σημειωθούν μέχρι την εφηβεία.

Τύπος III ΟΔΑ (ΟΔΑ3)

Ο τύπος ΟΔΑ3 οφείλεται σε έλλειψη της πρωτεΐνης TRP-1, λόγω μεταλλάξεων στο γονίδιο της, το οποίο βρίσκεται στο χρωμόσωμα 9p23. Η πρωτεΐνη TRP-1 σταθεροποιεί τη δράση της τυροσινάσης στην οδό παραγωγής της μελανίνης. Ο φαινότυπος του ΟΔΑ3, που έχει περιγραφεί μόνο στους Αφρικανούς και στους Αφρικανο-Αμερικανούς, χαρακτηρίζεται από ελαφρά καφέ χρώμα δέρματος και μαλλιών, μέτρια ικανότητα για μαύρισμα, μπλε-γκρι ίριδες και διαφάνεια ίριδας. Η τυροσινάση εμφανίζεται σε φυσιολογικές ποσότητες σε ανέπαφα κύτταρα, αλλά παρουσιάζει μειωμένη δραστηριότητα, λόγω απουσίας της TRP-1.

Τύπος IV ΟΔΑ (ΟΔΑ4)

Πρόσφατες μελέτες αναφέρουν την παρουσία του τύπου ΟΔΑ4, ο οποίος οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο της πρωτεΐνης MATP (membrane associated transporter protein). Ο ρόλος της πρωτεΐνης αυτής στη μελάγχρωση δεν είναι ακόμα πλήρως διευκρινισμένος.

16.2.2 Οφθαλμικός Αλφισμός

Ο οφθαλμικός αλφισμός (ΟΑ1), ή τύπος Nettleship-Falls, κληρονομείται κυρίως με το φυλοσύνδετο X υπολειπόμενο χαρακτήρα και το υπεύθυνο γονίδιο εντοπίζεται στη θέση 5p22-3. Σε κάποιες περιπτώσεις ο οφθαλμικός αλφισμός κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Η παθογένεια του ΟΑ είναι άγνωστη. Πιθανότατα το προϊόν του γονιδίου που ευθύνεται για τον ΟΑ είναι μια πρωτεΐνη απαραίτητη για την ωρίμανση των μελανοσωμάτων. Στην πλειοψηφία των προσβεβλημένων ενηλίκων, παρουσιάζονται μακρομελανοσώματα στο δέρμα, τα οποία και συμβάλλουν στη διάγνωση του ΟΑ. Υπάρχει αμφιβολία ως προς την παρουσία μακρομελανοσωμάτων στα νεογνά. Ο οφθαλμικός φαινότυπος του ΟΑ είναι παρόμοιος με το φαινότυπο στους ΟΔΑ1 και ΟΔΑ2. Χαρακτηρίζεται από νυσταγμό, μειωμένη οπτική οξύτητα, διαθλαστικές ανωμαλίες (κυρίως αστιγματισμό), αποχρωματισμό του βυθού, υποπλασία ωχράς, στραβισμό, διαφάνεια ίριδας και οπίσθιο εμβρυότοξο. Οι ασθενείς έχουν σχεδόν φυσιολογικό χρώμα δέρματος και μαλλιών, αν και μπορεί να είναι πιο ανοιχτόχρωμο από τους

συγγενείς πρώτου βαθμού. Οι προσβεβλημένοι άρρενες εκδηλώνουν τον πλήρη φαινότυπο, ενώ τα θήλεα φορείς είναι συνήθως ασυμπτωματικά, με καλή οπτική οξύτητα. Στα θήλεα η ίριδα μπορεί να είναι τμηματικά ημιδιαφανής, ενώ στο βυθό εμφανίζονται περιοχές με έλλειψη μελαγχρωστικής(Εικόνα 2). Σε ασθενείς στους οποίους διαγνώσθηκε οφθαλμικός αλφισμός με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα (ΑΥΟΑ), η γενετική ανάλυση έδειξε ανωμαλίες στο γονίδιο της τυροσινάσης, όπως στον ΟΔΑ1, ή στο γονίδιο P, όπως στον ΟΔΑ2. Έτσι, στην πράξη, ο ΑΥΟΑ μπορεί να μην αποτελεί ξεχωριστή οντότητα. Η κλινική εικόνα είναι σχετικά ηπιότερη και η οπτική οξύτητα κυμαίνεται από 1/20-2/10.



Εικόνα 5: Οφθαλμικός Αλφισμός με ημιδιάφανη ίριδα και έλλειψη μελαγχρωστικής στο βυθό(6lykkalbio.blogspot.gr)

16.2.3 Συστηματικά Σύνδρομα στα οποία συνυπάρχει Αλφισμός

Σύνδρομο Angelman (AS) και Prader-Willi (PWS)

Το σύνδρομο Angelman χαρακτηρίζεται από πνευματική καθυστέρηση, απουσία λόγου, υπερενεργητική συμπεριφορά, μικροκεφαλία, βραχυκεφαλία, προέχουσα γλώσσα και ευρέα μεσοδιαστήματα οδόντων. Το σύνδρομο Prader-Willi αποτελεί επίσης μια πολυσυστηματική διαταραχή και χαρακτηρίζεται από παχυσαρκία, υποτονία, υπογοναδισμό, πνευματική καθυστέρηση, βραχύ ανάστημα και δυσμορφία προσώπου. Και τα δύο σύνδρομα οφείλονται σε έλλειψη στο πατρικό ή στο μητρικό χρωμόσωμα, στον τόπο 15q11-13, παρακείμενα στην περιοχή του P γονιδίου. Ποσοστό 1% των ασθενών με σύνδρομο Prader-Willi ή Angelman εμφανίζουν ΟΔΑ2. Έτσι, αν ένας ασθενής έχει έλλειμμα στο ένα αλληλόμορφο, όπως στο σύνδρομο Prader-Willi, και το άλλο αλληλόμορφο έχει μετάλλαξη για ΟΔΑ2, ο ασθενής θα έχει αλφισμό.



Εικόνα 6: Σύνδρομο Angelman(newson6.com)

Σύνδρομο Cross-McKusick

Συνδυάζεται ολιγοφρένεια με αλφισμό. Συνυπάρχουν μικρόφθαλμος, έντονος νυσταγμός και τύφλωση, ίριδες χρώματος γκρι-μπλε και καταρράκτης. Τα μαλλιά είναι λευκά έως ανοιχτόξανθα και το δέρμα ροδαλό με φακίδες.

Σύνδρομο Hermansky-Pudlak και Chediak-Higashi

Το σύνδρομο Hermansky-Pudlak κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και το υπεύθυνο γονίδιο εντοπίζεται στη θέση 10q23.1-q23.3. Μεταλλάξεις εμποδίζουν την ανάπτυξη μελανοσωμάτων, αιμοπεταλίων και λυσοσωμάτων. Τα μελανοσώματα είναι μειωμένα σε αριθμό, έχουν μικρότερη ποσότητα μελανίνης και εμφανίζουν ανώμαλη μορφολογία.

Η χρώση του δέρματος ποικίλλει από απύσκα μέχρι φυσιολογική και τα προσβεβλημένα άτομα δε μαυρίζουν. Η τριάδα ΟΔΑ, αιμορραγική διάθεση και ανώμαλη συσσώρευση αδιάλυτης χρωστικής στα λυσοσώματα χαρακτηρίζει αυτή τη διαταραχή. Χαρακτηριστικές είναι οι πολλές και αυτόματες αιμορραγίες εξαιτίας του χαμηλού αριθμού αιμοπεταλίων. Οι όψιμες επιπλοκές της νόσου συνίστανται σε ίνωση των πνευμόνων, αιμορραγική κολίτιδα, νεφρική ανεπάρκεια και καρδιομυοπάθεια. Η πλειοψηφία των ασθενών εμφανίζει νυσταγμό, στραβισμό, μειωμένη οπτική οξύτητα, υποπλασία ωχράς και αποχρωματισμό του βυθού. Το σύνδρομο Chediak-Higashi κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και το υπεύθυνο γονίδιο εντοπίζεται στη θέση 1q42.1-q42.2. Χαρακτηρίζεται από ΟΔΑ και αυξημένη ευαισθησία στις μολύνσεις εξαιτίας βαριάς ανοσιακής ανεπάρκειας. Ανευρίσκονται μεγάλα έγκλειστα στο περιφερικό αίμα, ουδετεροφιλοπενία, λεμφοκυττάρωση και αναιμία. Τα μελανοκύτταρα εμφανίζουν τεράστια μελανοσώματα, τα οποία προκαλούν αραίωση της μελανίνης, με επακόλουθο αποχρωματισμό του δέρματος, των μαλλιών και του βυθού. Προοδευτική απώλεια όρασης και στένωση των οπτικών πεδίων μπορεί να εμφανισθεί με την πάροδο της ηλικίας σε ασθενείς πάσχοντες από το σύνδρομο.

16.2.4 Οφθαλμικά χαρακτηριστικά αλφισμού

Τα οφθαλμικά χαρακτηριστικά του αλφισμού είναι παρόμοια στις διάφορες κατηγορίες, αλλά μπορεί να ποικίλλουν σε βαθμό. Είναι πιο έντονα στα παιδιά με οφθαλμοδερματικό αλφισμό αρνητικό στην τυροσινάση, ΟΔΑ1. Τα τυπικά αλφικά παιδιά έχουν πτωχή οπτική οξύτητα και μειωμένη contrast sensitivity (ευαισθησία αντίθεσης), φωτοφοβία, στραβισμό, οριζόντιο νυσταγμό, που επιτείνεται στο έντονο

φως, και διαθλαστικές ανωμαλίες. Συχνά συνυπάρχει υψηλή μυωπία ή υψηλή υπερμετρωπία ή σημαντικός αστιγματισμός. Το χρώμα των οφθαλμών είναι ρόδινο και θυμίζει μάτια κουνελιού, και η ίριδα είναι διαφανής, κυανή και διαπερατή από το φως κατά τον οπισθοιριδικό διαφωτισμό.

Πρόσφατη μελέτη έχει εστιάσει σε αναπτυξιακές αμφιβληστροειδικές ανωμαλίες, οι οποίες συνίστανται σε υποπλασία της ωχράς, μείωση του αριθμού των ραβδίων και των γαγγλιακών κυττάρων και σχετικά μικρό αριθμό αχίαστων νευρικών ινών. Η μελανίνη είναι φυσιολογικά απύσασα από το μελάγχρουν επιθήλιο κατά τα πρώτα στάδια ανάπτυξης του αμφιβληστροειδούς και η DOPA που είναι προϊόν διάσπασης της είναι πιθανότατα ο ενεργός παράγοντας που μπορεί να επηρεάσει την ανάπτυξη του αμφιβληστροειδή. Η απουσία της DOPA στον αμφιβληστροειδή των ατόμων με αλφισμό προκαλεί αυξημένο κυτταρικό θάνατο και λεπτότερο αμφιβληστροειδή, με μειωμένο αριθμό ραβδίων και γαγγλιακών κυττάρων. Στον αλφισμό τα ραβδία και τα γαγγλιακά κύτταρα είναι ελαττωμένα. Ο αριθμός των κωνίων παραμένει ανεπηρέαστος, με τη διαφορά ότι τα κωνία κατανέμονται μακράν της ωχράς. Η υποπλασία της ωχράς και η υποπλασία του οπτικού δίσκου θεωρούνται σταθερά διαγνωστικά ευρήματα στον αλφισμό. Στην υποπλασία της ωχράς, τα κωνία κατανέμονται μακριά από την ωχρά, με αποτέλεσμα μεγάλη έκπτωση της κεντρικής όρασης και σχετική διατήρηση της περιφερικής. Η έλλειψη μελαγχρωστικής επιτρέπει στα μεγάλα χοριοειδικά αγγεία να είναι ορατά. Αυξημένος αριθμός χιαζόμενων ινών (90%) στο οπτικό χίασμα αποτελεί συχνό εύρημα σε όλες τις μορφές αλφισμού.

Με τον ανώμαλο χιασμό των νευρικών ινών σχετίζονται και τα προκλητά δυναμικά ινιακού λοβού, που χαρακτηρίζονται από χιαστή ασυμμετρία σε όλες τις μορφές αλφισμού και επιβεβαιώνουν τη διάγνωση του αλφισμού. Δηλαδή, τα προκλητά δυναμικά (VEP) είναι γενικά μεγαλύτερα στην πλευρά καταγραφής ύστερα από διέγερση του έτερου οφθαλμού.

Ο νυσταγμός αποτελεί σταθερό εύρημα σε όλες τις μορφές αλφισμού, αν και, περιστασιακά, μπορεί να απουσιάζει. Συνήθως εμφανίζεται τον 3ο μήνα της ζωής και συχνά μειώνεται με την ηλικία. Είναι συνήθως οριζόντιος, αλλά μπορεί να είναι επίσης περιστροφικός ή κάθετος. Γενικά, στους ασθενείς με συγγενή νυσταγμό, η παρουσία θετικής γωνίας K μπορεί να σχετίζεται με αλφισμό. Η παθοφυσιολογία της θετικής γωνίας K ίσως σχετίζεται με τον ανώμαλο χιασμό των νευρικών ινών. Μια σπάνια μορφή νυσταγμού, ο περιοδικός επαλάστων, εμφανίζεται επίσης με αυξημένη συχνότητα στον αλφισμό. Είναι οριζόντιος νυσταγμός, δίκην ελατηρίου, ο οποίος περιοδικά αντιστρέφει την κατεύθυνση του. Η κοντινή όραση είναι γενικά καλύτερη στον αλφισμό, λόγω μειωμένης ταχύτητας του νυσταγμού στη σύγκλιση. Γενικά, η οπτική οξύτητα βελτιώνεται όταν η ταχύτητα των οφθαλμικών κινήσεων είναι μικρότερη από 10ο/δευτερόλεπτο. Η χειρουργική προσέγγιση για τη μείωση του νυσταγμού συνίσταται σε μεγάλες μεταθέσεις των οριζοντίων ορθών μυών πίσω από τον ισημερινό(Κακαβούτη,2011).

Η ανωμαλία στην οπτική οδό μπορεί επίσης να ευθύνεται για την αυξημένη συχνότητα εμφάνισης νυσταγμού στον αλφισμό. Επιδεινώνεται από τη μειωμένη οπτική οξύτητα και από την αυξημένη διάχυση του φωτός.

Τα νεογνά με αλφισμό εμφανίζουν καθυστερημένη ωρίμανση του οπτικού συστήματος και συμπεριφέρονται συχνά σαν τυφλά στις πρώτες εβδομάδες της ζωής.

Η οπτική οξύτητα γενικά σχετίζεται με το βαθμό της χρωστικής. Από τους ασθενείς με OΔΑ2, ποσοστό μεγαλύτερο από 60% εμφανίζει οπτική οξύτητα μεγαλύτερη από 1/10, ενώ λιγότερο από 40% των ασθενών με OΔΑ1 εμφανίζει

οπτική οξύτητα μεγαλύτερη από 1/10. Καθώς το 14% των ατόμων με αλφισμό έχουν επίσης διαθλαστικές ανωμαλίες μεγαλύτερες από 10 διοπτρίες, η διόρθωση τους ίσως οδηγήσει σε μέτρια βελτίωση της όρασης.

Αν και η στερεοσκοπική όραση απουσιάζει στον αλφισμό, έχει περιγραφεί αδρά ή και λεπτή στερεοσκοπική όραση σε ορισμένους πάσχοντες. Με βάση τη στερεοσκοπική όραση, έχουν περιγραφεί τρεις κατηγορίες ατόμων με αλφισμό: (1) απουσία στερεοσκοπικής όρασης, (2) παρουσία στερεοσκοπικής όρασης, η οποία δεν είναι λειτουργική και (3) παρουσία λειτουργικής στερεοσκοπικής όρασης. Ως λειτουργική θεωρείται η στερεοσκοπική όραση που επιτρέπει στο άτομο, κάτω από διόφθαλμες καταστάσεις, να αντιλαμβάνεται ένα αντικείμενο ως σταθερού μεγέθους, παρά τις ποικίλες αποστάσεις ανάμεσα στο αντικείμενο και στο άτομο.

16.2.5 Θεραπεία

Με την κατάλληλη οφθαλμική φροντίδα, συμπεριλαμβανομένων διόρθωσης των διαθλαστικών ανωμαλιών, χορήγησης έγχρωμων κόκκινων και κίτρινων γυαλιών και βοηθημάτων χαμηλής όρασης, τα άτομα με αλφισμό μπορούν να βελτιώσουν την οπτική οξύτητα. Όσον αφορά στο σχολείο, ιδιαίτερη σημασία έχει η θέση του παιδιού σε σχέση με το φωτισμό. Έτσι, η ύπαρξη παραθύρων και φωτός πίσω από το παιδί, και όχι μπροστά, μειώνει τη φωτοφοβία, καθώς μειώνεται η διάχυση του φωτός μπροστά από το αλφικό παιδί. Επίσης, όσον αφορά στην απόσταση από τον πίνακα, είναι βασική η γνώση ότι η μακρινή όραση είναι συνήθως φτωχότερη από την κοντινή. Στα τεστ ευφυΐας τα άτομα με αλφισμό ανταποκρίνονται εξίσου καλά με την ομάδα ελέγχου, ενώ υπάρχουν στοιχεία ότι τα άτομα με ΟΔΑ εμφανίζουν τάση για υψηλότερο δείκτη νοημοσύνης. Αυτό σημαίνει ότι με βοήθεια από το οικογενειακό περιβάλλον, το σχολείο και τον ευρύτερο κοινωνικό περίγυρο αυτά τα παιδιά μπορούν να αποκτήσουν ικανοποιητικό επίπεδο μόρφωσης. Τέλος, είναι αναγκαία και η ψυχολογική υποστήριξη, τόσο του παιδιού, όσο και της οικογένειάς του, καθώς η ασυνήθιστη εμφάνιση ενός αλφικού παιδιού προκαλεί φαινόμενα κοινωνικής απομόνωσης. Για την πρόληψη του αλφισμού είναι απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση των γονέων.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 17^ο ΕΝΔΟΦΘΑΛΜΙΟΙ ΟΓΚΟΙ

17.1 Κακοήθεις ενδοφθάλμιοι όγκοι

17.1.1 Ρετινοβλάστωμα

Το ρετινοβλάστωμα είναι κακοήθης ενδοφθάλμιος όγκος της νεογνικής, βρεφικής και παιδικής ηλικίας, ο οποίος πρέπει να διαγιγνώσκεται με ακρίβεια και αντιμετωπίζεται άμεσα θεραπευτικά. Αποτελεί τον πιο συχνό κακοήθη όγκο του οφθαλμού στην παιδική ηλικία και γενικά τον δεύτερο πιο συχνό ενδοφθάλμιο όγκο μετά το μελάνωμα του χοριοειδούς.

Η συχνότητά του εκτιμάται σε 1 περίπτωση κάθε 15000 γεννήσεις. Το 6% των διαγνώσεων αφορά σε οικογενείς περιπτώσεις ενώ το 94% είναι σποραδικές. Όλοι οι ασθενείς με οικογενή εμφάνιση ρετινοβλαστώματος είναι επικίνδυνοι για μεταβίβαση της προδιάθεσης ανάπτυξης του όγκου στους κατιόντες. Ο όγκος εμφανίζεται αμφοτερόπλευρα στο 25-35% των περιπτώσεων.

Εκδηλώνεται με βλαστική (40%) και σωματική (60%) μορφή. Η βλαστική μορφή είναι κληρονομήσιμη ενώ η σωματική είναι μη κληρονομήσιμη. Στις βλαστικές μορφές υπάρχει μεταβίβαση κατά τον επικρατούντα αυτοσωματικό χαρακτήρα. Αποδίδεται σε απώλεια ή ανενεργοποίηση αμφοτέρων των αλλήλων του γονιδίου του ρετινοβλαστώματος (πρόκειται για ένα ογκοκατασταλτικό γονίδιο) στο μακρό σκέλος του χρωματοσώματος 13.

Συμπτωματολογία και κλινικά σημεία

Εμφανή συμπτώματα και σημεία που οδηγούν στην τελική διάγνωση του ρετινοβλαστώματος είναι:

- Η λευκοκορία (Εικόνα 17.1)
- Ο στραβισμός (πολλές φορές είναι πρώιμο σύμπτωμα της αρχικής ανάπτυξης του όγκου στην περιοχή της ωχράς)
- Ετεροχρωμία ίριδας (επίκτητη)
- Φλεγμονώδη σημεία του οφθαλμού και υπόπτου.

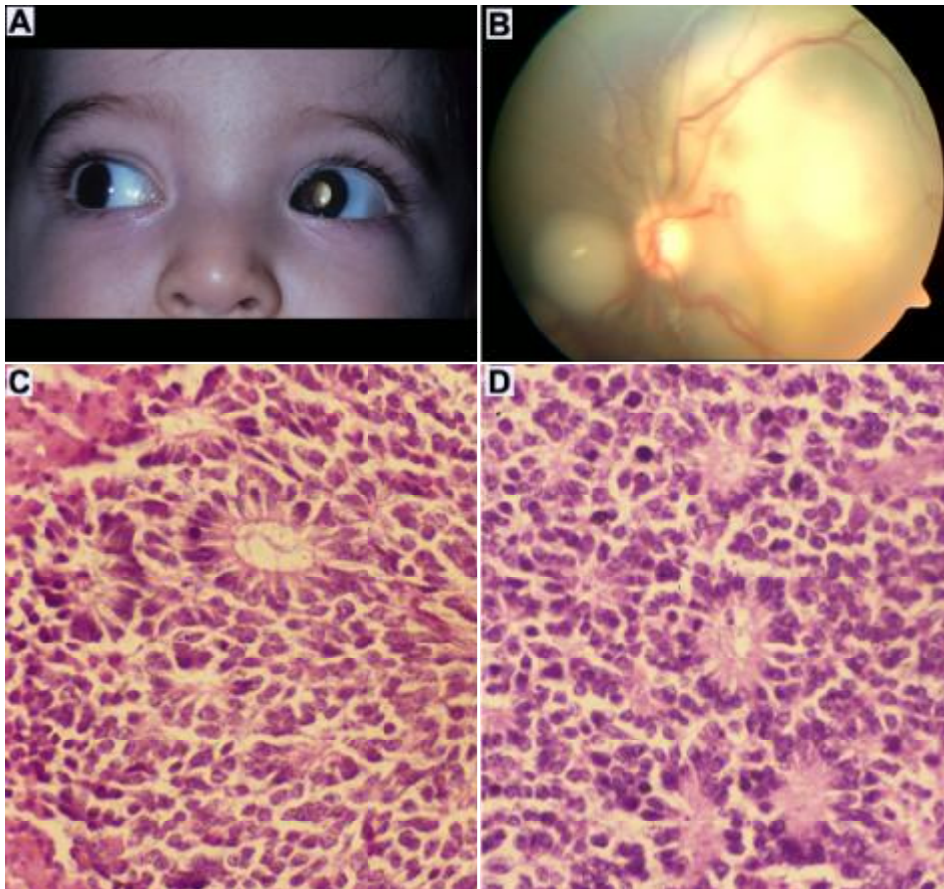
Κάθε σημείο ή σύμπτωμα από τα παραπάνω σε βρέφη και νήπια πρέπει να εξετάζονται ενδελεχώς.

Ο όγκος στα αρχικά στάδια εμφανίζεται ως λευκή και διαφανής αλλοίωση στον αμφιβληστροειδή. Στη συνέχεια γίνεται στερεός και έχει διευρυσμένη πολυέλικτη αγγείωση. Μπορεί να συνοδεύεται από διασπορά συσσωρεύσεων κακοήθων κυττάρων στο υαλοειδές ή να παίρνει τη μορφή του cottage cheese. Η ανάπτυξη του ρετινοβλαστώματος από τον αμφιβληστροειδή μπορεί να είναι:

- Προς τα έσω και προς την υαλοειδική κοιλότητα, ενδόφυτο ρετινοβλάστωμα χωρίς να υπάρχουν αμφιβληστροειδικά αγγεία πάνω από αυτό.
- Προς τα έξω και προς τον υπαμφιβληστροειδικό χώρο, εξώφυτο ρετινοβλάστωμα, που προκαλεί προοδευτικά αποκόλληση του αμφιβληστροειδή (μπορεί να δίνει την εικόνα νόσου του Coats ή μορφής εξιδρωματικής αποκόλλησης).
- Διάχυτο, διηθητικό ρετινοβλάστωμα (πιο σπάνια), που προκαλεί νεοπλασματικά ιζήματα στο υαλοειδές και στον πρόσθιο θάλαμο (και εκλαμβάνεται λανθασμένα ως ενδοφθάλμια φλεγμονή).

Επιπλέον μπορεί να συνυπάρχει ρετινοβλάστωμα με πινεαλοβλάστωμα (trilateral retinoblastoma) και η κατάσταση αυτή έχει θεωρηθεί εσφαλμένα ότι είναι μετάσταση του ρετινοβλαστώματος στον εγκέφαλο. Καλοήθης μορφή ρετινοβλαστώματος, πολύ σπάνια, είναι το ρετινοκύτωμα.

Το ρετινοβλάστωμα εξαπλώνεται κατ' επινέμηση ιστών και ιδιαίτερα προς το οπτικό νεύρο. Μετά από ρήξη του βολβού εξαπλώνεται στον κόγχο.



Εικόνα 17.1: A) Αριστερή λευκοκορία σε ένα δίχρονο παιδί. B) Μια τυπική εικόνα ενδόφυτου ρετινοβλαστώματος στην ωχρά κηλίδα και ένας ακόμη μικρός όγκος προς τον οπτικό δίσκο. C) Ροζέτες Flexner-Wintersteiner. D) Φλορέττες μέσα σε ένα καλά διαφοροποιημένο ρετινοβλάστωμα. (Myron Yanoff, Jay S Duker, Ophthalmology, Mosby 1999, 9.2.4)

Διάγνωση

Ιστολογικά μπορεί να έχει αδιαφοροποίητη μορφή που οφείλεται σε στρογγυλά νευροβλαστικά κύτταρα, ή διαφοροποιημένη μορφή που σχηματίζει ροζέτες (ροζέτες των Flexner-Wintersteiner) (Εικόνα 17.1).

Επιπλέον στη διάγνωση του ρετινοβλαστώματος, εκτός από την κλινική εξέταση και τη βιομικροσκοπηση βοηθούν:

- Η φλουροαγγειογραφία, σε μικρές αρχόμενες μορφές.
- Η υπερηχογραφία, η οποία δίνει χαρακτηριστικές εικόνες.
- Η αξονική τομογραφία που απεικονίζει εστίες ασβεστοποίησης.
- Ο μαγνητικός συντονισμός.

Θεραπεία

- Η θεραπευτική αντιμετώπιση του ρετινοβλαστώματος περιλαμβάνει:
- Την εξόρυξη. Προτείνεται όταν υπάρχει ένδειξη ετερόπλευρης εντόπισης και το μέγεθος του όγκου καταλαμβάνει το μεγαλύτερο μέρος του βολβού.
 - Την εξωτερική ακτινοθεραπεία. Χρησιμοποιείται για τη θεραπεία του δεύτερου οφθαλμού, όταν έχει εξορυχθεί ο πρώτος με περισσότερο εκτεταμένο όγκο.

- Τη βραχυθεραπεία με επισκληρικές πλάκες. Σαν αρχική θεραπεία σε επιλεγμένες περιπτώσεις.
- Την κρυοθεραπεία. Για μικρά ρετινοβλαστώματα.
- Τη laser φωτοπηξία. Επίσης για μικρά ρετινοβλαστώματα.
- Τη χημειοθεραπεία. Συνίσταται όταν υπάρχει μετάσταση, διήθηση του οπτικού νεύρου ή επέκταση στον κόγχο.
- Τη χημειοσμίκρυνση για την ελάττωση του όγκου προκειμένου να εφαρμοστεί άλλη θεραπεία.

Υπάρχουν σπάνιες περιπτώσεις αυτόματης υποχώρησης του ρετινοβλαστώματος με κατάληξη φθίση του βολβού ή ουλοποίηση. Η αυτόματη υποχώρηση μπορεί να οφείλεται σε αγγειακή ισχαιμία του όγκου ή είναι ανοσοβιολογικής φύσεως.

Πρόγνωση

Με αυξημένη ευαισθητοποίηση και την έγκαιρη διάγνωση σε συνδυασμό με τις τρέχουσες διαγνωστικές τεχνικές και τις θεραπευτικές επιλογές, το 99% των παιδιών με ενδοφθάλμια ρετινοβλαστώματα επιβιώνουν της νόσου και το 90% των ασθενών διατηρούν ωφέλιμη όραση σε τουλάχιστον ένα μάτι. Η πρόγνωση είναι ακόμη κακή εάν υπάρχει τροχιακή επέκταση του όγκου ή μακρινή αιματογενής μετάσταση.

17.2 Οι καλοήθεις ενδοφθάλμιοι όγκοι

17.2.1 Αστροκύτωμα του αμφιβληστροειδή

Είναι καλοήθες επίκτητο νεόπλασμα, το οποίο προέρχεται από αστροκύτταρα του νευροαμφιβληστροειδή. Οι αλλοιώσεις μπορεί να αφορούν σε έναν ή και στους δύο οφθαλμούς και μπορεί να είναι μονήρεις ή πολλαπλές αντίστοιχα. Τονίζεται ότι υπάρχει πολύ στενή σχέση του αστροκυτώματος με την οζώδη σκλήρυνση, ενώ μέχρι στιγμής δεν έχει ενοχοποιηθεί κάποιος προδιαθεσικός παράγοντας.

Επιδημιολογία

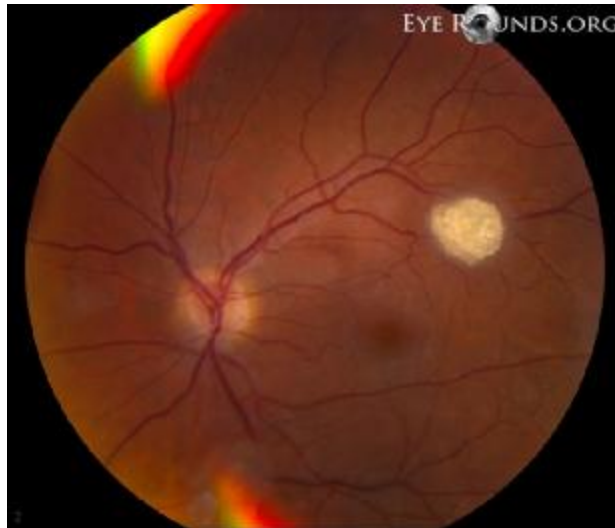
Γενικώς είναι σπάνια πάθηση η οποία εμφανίζεται σε παιδική ή εφηβική ηλικία και απαντάται σε όλες τις φυλές και στα δύο φύλα με την ίδια συχνότητα.

Συμπτωματολογία και κλινικά σημεία

Συνήθως δεν παρουσιάζονται συγκεκριμένα συμπτώματα, μπορεί όμως να υπάρξει απώλεια όρασης (εξάπλωση στην ωχρά κηλίδα και εκδήλωση μη ρηγματογενούς αποκόλλησης)

Έχει τη μορφή λευκόμορφης, επιφανειακής αμφιβληστροειδικής μάζας (Εικόνα 17.2), η οποία μπορεί να πάρει τα χαρακτηριστικά διάφανης, αχνής, ενδοαμφιβληστροειδικής πλάκας ή συμπαγούς λευκόμορφης ενδοαμφιβληστροειδικής αλλοίωσης (με μουροειδή εμφάνιση και ασβεστοποίηση).

Η αλλοίωση ή οι αλλοιώσεις μπορεί να προσβάλλουν οποιαδήποτε περιοχή του αμφιβληστροειδή και μπορεί να προκαλέσουν μη ρηγματογενή αποκόλληση αμφιβληστροειδούς.



Εικόνα 17.2: Αστροκύτωμα αμφιβληστροειδούς σε ένα δεκάχρονο κορίτσι με ιστορικό οζώδους σκλήρυνσης (eye rounds.org)

Διάγνωση

Είναι δύσκολο να γίνει με τις συμβατικές τεχνικές όπως με:

- Φλουороαγγειογραφία. Παρουσιάζει καθυστέρηση στην πλήρωση των αγγείων της βλάβης, έλλειψη διεσταλμένων αγγείων και φθορισμό του νεοπλάσματος στο όψιμο στάδιο.
- Β- υπερηχογραφία. Δίνει ενδείξεις κυρίως στις ασβεστοποιημένες αλλοιώσεις.
- Η Αξονική και Μαγνητική Τοπογραφία. Απεικονίζουν χαρακτηριστικές αλλοιώσεις της οζώδους σκλήρυνσης στον εγκέφαλο.
- Η Βιοψία μετά από αναρρόφηση με λεπτή βελόνα μπορεί να βοηθήσει στην ασφαλή διάγνωση.

Διαφορική Διάγνωση

Πρέπει να γίνεται από ρετινοβλάστωμα, κοκκιώματα από Τοξοκάρα, απομονωμένες πλάκες των νευρικών αμφιβληστροειδικών ινών, αμελανωτικό χοριοειδικό μελάνωμα, εκτεταμένη γλοίωση του αμφιβληστροειδή, ιδιοπαθή αιμαγγειωμάτωση.

Θεραπεία

Αν η διάγνωση είναι βέβαιη για αστροκύτωμα και εφόσον δεν υπάρχει σύμπτωμα πόνου, ή ολικής απώλειας όρασης, τότε δεν προβλέπεται κάποια θεραπεία, παρά μόνο επανεξέταση του ασθενούς σε τακτά χρονικά διαστήματα.

Εξόρυξη βολβού (οφθαλμού) όταν παρουσιαστεί πόνος, ολική απώλεια όρασης ή όταν η διάγνωση δεν είναι βέβαιη (σε υποψία αμελανωτικού χοριοειδικού μελανώματος ή άλλου κακοήθους νεοπλάσματος)

Πρόγνωση

Η πρόγνωση είναι καλή γιατί το αστροκύτωμα παρουσιάζει πολύ χαμηλή τάση προς κακοήθεια.

17.2.2 Συνδυαστικά αμαρτώματα του αμφιβληστροειδή

Είναι σπάνια, καλοήθη, συγγενή νεοπλάσματα, τα οποία συντίθεται από στοιχεία του νευροαμφιβληστροειδή, του μελαγχρόου επιθηλίου, των αγγείων του αμφιβληστροειδή και των υαλοειδοαμφιβληστροειδικών μεμβρανών. Συνήθως παρουσιάζονται μόνο σε έναν οφθαλμό και είναι μονήρη.

Σε σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να είναι οικογενή. Χαρακτηριστικά προσβάλλουν τον παραθήλαιο αμφιβληστροειδή, την ωχρά κηλίδα ή και τα δύο, προκαλώντας μέτρια ή σοβαρή απώλεια όρασης. Δεν παρουσιάζουν τάση για κακοήθεια.

Η ακριβής συχνότητα της πάθησης στο γενικό πληθυσμό δεν είναι γνωστή. Στις περισσότερες περιπτώσεις η διάγνωση γίνεται μετά την ηλικία των έξι ετών και φαίνεται να προσβάλλει με την ίδια συχνότητα και τα δύο φύλα.

Ο μόνος σίγουρος προδιαθεσικός παράγοντας φαίνεται να είναι η παρουσία νευροϊνωμάτωσης τύπου 2 (σπάνια τύπου 1). Για το λόγο αυτόν όλοι οι ασθενείς με συνδυαστικά αμαρτώματα του αμφιβληστροειδή πρέπει να εξετάζονται για ύπαρξη νευροϊνωμάτωση.

Συμπτωματολογία και κλινικά χαρακτηριστικά.

Ανώδυνη απώλεια όρασης λόγω επέκτασης στην ωχρά κηλίδα ή αμβλυωπία του προσβεβλημένου οφθαλμού, στραβισμός, αίσθημα ιπτάμενων μυιών, λευκοκορία.

Εμφανίζουν λευκόχρωμη όψη σε επιαμφιβληστροειδική και ενδοαμφιβληστροειδική γλοιώση. Τα αρτηρίδια και φλεβίδια του αμφιβληστροειδή έχουν ελικοειδή πορεία. Στο βάθος διακρίνεται γκριζόμαυρη χρώση του αμφιβληστροειδή.

Η διάμετρος της αλλοίωσης είναι συνήθως 4-6mm και τοπογραφικά εντοπίζονται γύρω από την ωχρά κηλίδα.

17.2.3 Υπερτροφία του μελαγχρόου επιθηλίου

Είναι σπάνια συγγενής αλλοίωση του μελαγχρόου επιθηλίου. Μπορεί να ταξινομηθεί σε τρεις κατηγορίες ανάλογα με τα οφθαλμικά ευρήματα:

- α. Τυπική μονήρης μονόπλευρη υπερτροφία του ΜΕ (ΤΜΜΥΜΕ)
- β. Τυπική πολλαπλή μονόπλευρη υπερτροφία του ΜΕ (ΤΠΜΥΜΕ)
- γ. Άτυπη πολλαπλή αμφοτερόπλευρη υπερτροφία του ΜΕ, η οποία είναι συνδεδεμένη με οικογενή αδενωματώδη ανάπτυξη πολυπόδων του κόλου (καρκινικό σύνδρομο). Στην περίπτωση αυτή ο κίνδυνος εκδήλωσης καρκίνου του παχέος εντέρου στην ενήλικη ζωή φθάνει και μέχρι 100%.

Επιδημιολογία και παθογένηση

- Η ΤΜΜΥΠΕ εμφανίζεται σε συχνότητα 5% του γενικού πληθυσμού.
- Η ΤΠΜΥΜΕ εμφανίζεται σε συχνότητα 1% του γενικού πληθυσμού και ονομάζεται «καθ' ομάδας μελάγχρωση του ΜΕ»
- Η άτυπη πολλαπλή αμφοτερόπλευρη μορφή είναι σπάνια.

Γενικά και οι τρεις τύποι υπερτροφίας έχουν την ίδια συχνότητα σε όλες τις φυλές και στα δύο φύλα. Για τις τυπικές μορφές δεν έχει ενοχοποιηθεί κάποιος προδιαθεσικός παράγοντας, ενώ για την άτυπη πολλαπλή αμφοτερόπλευρη μορφή

ευθύνεται το αυτοσωμικό, κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, γονίδιο του καρκινικού συνδρόμου (σ. Gardner).

Κλινική εικόνα

Συνήθως δεν υπάρχουν υποκειμενικά συμπτώματα, ενώ τα κλινικά ευρήματα διαγιγνώσκονται τυχαία κατά τη βυθοσκόπηση ρουτίνας.

Οι ΤΜΜΥΠΕ και ΤΠΜΥΜΕ παρουσιάζονται ως γκρι-μαύρες, καλά περιγεγραμμένες, ελαφρότατα υπεγεργμένες αλλοιώσεις του βυθού με διάμετρο 2-5mm. Συχνά εμφανίζουν υποχρωματικό κέντρο. Στην περίπτωση της ΤΠΜΥΜΕ οι αλλοιώσεις είναι πολλαπλές, συγκεντρώνονται σε μια περιοχή του βυθού και δίνουν την εντύπωση ιχνών πατημάτων αρκούδας (bear tracks) (Εικόνα 17.3).

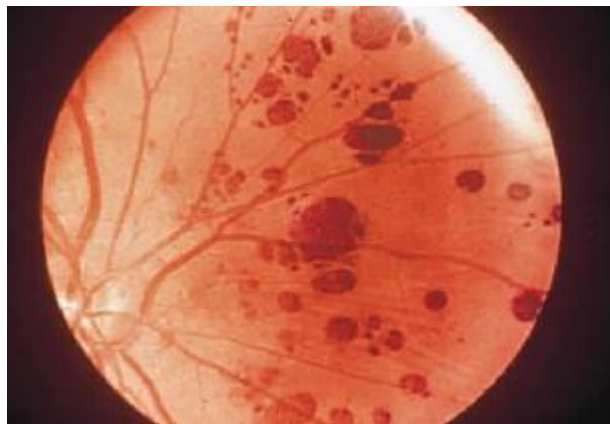
Στην άτυπη πολλαπλή μορφή παρουσιάζονται ως γκρι-μαύρες αλλοιώσεις του μελαγχρόου επιθηλίου με σχήμα ακαθόριστο και με διάμετρο μικρότερη των 2mm. Οι αλλοιώσεις αυτές δεν εμφανίζουν υποχρωματικό κέντρο.

Θεραπεία

Δεν υπάρχει κάποια συγκεκριμένη θεραπεία. Οι αλλοιώσεις φωτογραφίζονται σε τακτά χρονικά διαστήματα, ώστε να ελέγχεται συγκριτικά η εξέλιξή τους.

Πρόγνωση

Η πορεία και η πρόγνωση της νόσου είναι πολύ καλή αφού μέχρι τώρα καμία κακοήθης εξαλλαγή δεν έχει καταγραφεί.



Εικόνα 17.4: Συγγενής τυπική πολλαπλή μονόπλευρη υπερτροφία του ΜΕ (www.oculist.net)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 18^ο ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΝΕΥΡΟΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΑΣ

18.1 Γλοιώματα του οπτικού νεύρου της παιδικής ηλικίας

Είναι όγκοι που εξικνούνται από το ίδιο το ΟΝ. Συνήθως εντοπίζονται στην ενδοκογχική μοίρα του νεύρου, ενίοτε επεκτείνονται προς την οπτική θηλή ενώ σπάνια είναι ενδοκρανιακά. Αντιπροσωπεύουν το 17% περίπου των όγκων του κόγχου της παιδικής ηλικίας και είναι η αιτία στο 1,5% των περιπτώσεων με πρόπτωση του βολβού στις ίδιες ηλικίες (Εικόνα 18.1). Έχουν μέσο όρο ηλικίας εμφάνισης τα 2 – 6 έτη και μικρή προτίμηση στα κορίτσια. Υπάρχουν στατιστικές που αναφέρουν σημαντικά μεγαλύτερο ποσοστό του ενδοκρανιακού γλοιώματος, ωστόσο συμπεριλαμβάνουν γλοιώματα του χιάσματος και άλλων παρακείμενων ιστών του ΚΝΣ.

Παθολογοανατομικά χαρακτηρίζονται σαν πιλοκυτταρικά αστροκυττώματα με καλοήγη μορφολογία (υπάρχει όμως και η σπανιότατη κακοήγη μορφή που εμφανίζεται σε ενήλικες σαν γλοιοβλάστωμα). Μπορεί να δημιουργήσει μικροκυστικές αλλοιώσεις και αραχνοειδή προέκταση που υποδύεται μηνιγγίωμα. Εφόσον αναπτύσσεται στην ενδοκογχική μοίρα προκαλεί ατρακτοειδή πάχυνση του οπτικού νεύρου. Μακροσκοπικά είναι λείος μαλακός όγκος με μορφή λουκάνικου, και τούτο διότι περιορίζεται μέσα στα όρια των μηνίγγων (σε αντίθεση με το μηνιγγίωμα). Υπάρχει σημαντική σχέση του γλοιώματος με την νευροϊνωμάτωση (το 12 έως 38% των πασχόντων από γλοίωμα του ΟΝ πάσχουν και από νόσο του Recklinghausen).



Εικόνα 18.1: Πρόπτωση δεξιού βολβού από γλοίωμα οπτικού νεύρου (Π. Παΐκος)

Κλινικά σημεία

Οι τυπικές λειτουργικές ανωμαλίες του οπτικού νεύρου κάνουν την εμφάνισή τους. Αυτές είναι η ελάττωση της όρασης με ποικιλομορφία ελλειμμάτων στα οπτικά πεδία, συνήθως ετερόπλευρη, που στα πολύ μικρά παιδιά εμφανίζεται με τη μορφή στραβισμού ή νυσταγμού, οι διαταραχές της χρωματικής αντίληψης, οι περιμετρικές εκπτώσεις κλπ. Η Πρόπτωση του βολβού είναι ανώδυνη, μετρίου βαθμού, συνήθως χωρίς παρεκτόπιση.

Ακόμη συχνά είναι τα κεντρικά σκοτώματα ενώ εκδηλώνεται αμφικροταφική έκπτωση (εφόσον το γλοίωμα επεκτείνεται στο χίασμα). Επιπλέον ο δίσκος της θηλής μπορεί να εμφανίσει οίδημα, διήθηση ή απλά να εξελιχθεί ατροφία. Ακόμη, σπάνια εμφανίζονται στη θηλή θηλοχοριοειδικά αγγεία ή αναπτύσσεται νεοαγγειακό γλαύκωμα. Σπανιότατα προσβάλεται η κινητικότητα του βολβού και τούτο λόγω μηχανικής πίεσης των εξωφθαλμίων μυών. Η ενδοκρανιακή εντόπιση κάνει

σπανιότερα πρόπτωση, αλλά εμφανίζει τα συμπτώματα αυξημένης ενδοκρανιακής πίεσης (οίδημα έως ατροφία της οπτικής θηλής, νυσταγμός, έμετοι, σπασμοί, κεφαλαλγία, λήθαργος).

Κύρια διαγνωστικά μέσα

Τα κύρια διαγνωστικά μέσα είναι: α) η κλινική εικόνα, β) η μαγνητική τομογραφία των κόγχων και του εγκεφάλου (MRI), γ) η αξονική τομογραφία εγκεφάλου κόγχων με σκιαγραφικό στις οποίες οι ενδοκογχικές εντοπίσεις έχουν την εικόνα ατρακτοειδούς διεύρυνσης του οπτικού νεύρου (Εικόνα 18.2), δ) η ακτινογραφία κόγχων – εγκεφάλου, με ιδιαίτερα σημαντικό εύρημα την διεύρυνση του οπτικού τρήματος που δεν σημαίνει απαραίτητα ενδοκρανιακή επέκταση αλλά οπωσδήποτε αντιδραστική πάχυνση των μηνίγγων. Αυτό περιπλέκει την διαφορική διάγνωση έναντι του μηνιγγιώματος, που λύνεται με ε) βιοψία. Οι παλαιότερα χρησιμοποιούμενες μέθοδοι (αγγειογραφία, αεροεγκεφαλογραφία, υπέρηχοι κλπ) έχουν πρακτικά αντικατασταθεί από την αξονική τομογραφία.



Εικόνα 18.2: Αξονική τομογραφία γλοιώματος παιδικής ηλικίας αριστερού οπτικού νεύρου (Π. Πάϊκος)

Θεραπεία

Η θεραπεία συνίσταται σε: α) απλή παρακολούθηση, όταν δεν απειλείται η όραση, ο βολβός ή ο εγκέφαλος (έχουν παρατηρηθεί περιπτώσεις αυτόματης υποχώρησης ή στασιμότητας), β) χειρουργική αφαίρεση, που μπορεί να είναι τμηματική αφαίρεση του όγκου έως ολική αφαίρεση του οπτικού νεύρου. Η ολική αφαίρεση του όγκου συχνά είναι αδύνατη, ωστόσο σημαντική για την διατήρηση της όρασης και της ζωής είναι έστω και η τμηματική αφαίρεσή του. Παρ' όλ αυτά ο όγκος μπορεί και να υποτροπιάσει. γ) Η ακτινοβολία μετρίως βοηθά, ωστόσο γίνεται μετά την χειρουργική αφαίρεση, για την αποφυγή των υποτροπών και σαν τελευταία λύση επί ανεγχείρητων περιπτώσεων. δ) Με την ίδια φιλοσοφία δοκιμάζονται και χημειοθεραπευτικά σχήματα. Έχουν μεμονωμένα περιγραφεί και άλλων μορφών γλοιώματα (κακοήθη αστροκυτώματα, ολιγοδενδρογλοιώματα κλπ).

Πρόγνωση

Η πρόγνωση, που γενικά είναι καλή, ποικίλει ανάλογα με την εντόπιση. Ο αμιγώς ενδοκογχικός όγκος έχει καλή πρόγνωση, ενώ ο ενδοκρανιακός οδηγεί συχνά σε θάνατο.

18.2 Η οφθαλμοκινητική απραξία

Πρόκειται για, παντελή σχεδόν, αδυναμία εκούσιων σακκαδικών κινήσεων. Διακρίνεται σε συγγενή και επίκτητη. Οι ασθενείς με οφθαλμοκινητική απραξία δεν μπορούν να επαναπροσηλώσουν εύκολα και περιγράφονται συχνά, ως έχοντες «σπασμό προσαρμογής».

Κατά τη συγγενή οφθαλμοκινητική απραξία και προκειμένου να επαναπροσηλώσει, ο ασθενής αναπτύσσει χαρακτηριστικά αντισταθμιστικά «τινάγματα» της κεφαλής, πράγμα που αποτελεί το κυριότερο χαρακτηριστικό της διαταραχής και είναι αυτό που θορυβεί περισσότερο τους γονείς και τους κάνει να αναζητήσουν ιατρική βοήθεια. Αυτή η κίνηση είναι πολύ χαρακτηριστική και διακρίνεται από κάθε άλλη διαταραχή κινητικότητας, όπως η αντισταθμιστική θέση κεφαλής σε περίπτωση πάρεσης ενός οφθαλμοκινητικού μυός, νυσταγμού ή διαταραχή των βασικών γαγγλίων. Στην τελευταία περίπτωση συνυπάρχει ανώμαλη κινητικότητα των άκρων ανάλογη με της οφθαλμοκινητικότητας.

Η συγγενής οφθαλμοκινητική απραξία επηρεάζει κυρίως τις οριζόντιες οφθαλμικές κινήσεις, ενώ ασθενείς με επίκτητη οφθαλμοκινητική απραξία παρουσιάζουν ανώμαλες οριζόντιες και κάθετες κινήσεις και σχεδόν καθόλου αντισταθμιστικά τινάγματα της κεφαλής. Η επίκτητη οφθαλμοκινητική απραξία παρουσιάζεται κυρίως σε διάχυτες και έντονες αμφοτερόπλευρες βρεγματομετωπιαίες βλάβες και σε μεταβολικές νόσους. Σπάνια βελτιώνεται, σε αντίθεση με τη συγγενή.

18.3 Οφθαλμοπληγίες

Ορίζονται ως μια ανομοιογενής ομάδα κληρονομικών τοπικών και συστηματικών διεργασιών, οι οποίες έχουν ως κοινό σημείο τον περιορισμό της οφθαλμικής κινητικότητας, χωρίς να προσβάλουν κάποιους ειδικούς μύες και νεύρα και χωρίς να αποτελούν χωροκατακτητικές εξεργασίες. Επειδή οι κλινικές αυτές διαταραχές δεν έχουν άλλα κοινά σημεία εκτός από την πρόκληση οφθαλμοπληγίας, η κατάταξή πραγματοποιείται με βάση την ηλικία εμφάνισής τους.

18.3.1 Οι συγγενείς οφθαλμοπληγίες

Εδώ ανήκει το σύνδρομο ίνωσης του κόγχου, όπου ανώμαλες ινώδεις ταινίες μέσα στον κόγχο περιορίζουν την κινητικότητα του βολβού. Σ' αυτή την κατηγορία ανήκουν και οι συγγενείς μυοπάθειες και οι μυϊκές δυστροφίες που αφορούν στους εξοφθάλμιους μυς. Ακόμα, σε παιδιά με επιβαρυσμένο οικογενειακό ιστορικό μπορεί να εμφανιστεί συγγενής μυοτονία ή μασθένεια Gravis. Συγγενής ή νεογνική οφθαλμοπληγία μπορεί να εμφανιστεί και σε σύνδρομο Bassen- Kornzweig.

18.3.2 Οφθαλμοπληγίες στην όψιμη παιδική ηλικία, δεύτερη δεκαετία

Μόνο μια σχετικά συχνή νόσος που προκαλεί οφθαλμοπληγία κάνει την εμφάνισή της στην παιδική ηλικία, η μυοτονική δυστροφία. Αυτή η διαταραχή, η οποία κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό κυρίαρχο τύπο, πρέπει να διαφοροδιαγνωσθεί από τη γενικευμένη μυοτονία, (αφορά τη δυσκολία στη μυϊκή χαλάρωση), που γίνεται εντονότερη στο κρύο και σπάνια αφορά τους οφθαλμικούς μύες. Από τους οφθαλμούς παρατηρείται πτώση, ήπια οφθαλμοπληγία, καταρράκτης, κερατοπάθεια και διάχυτη χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια. Επίσης η ενδοφθάλμια πίεση είναι συνήθως χαμηλή.

18.3.3 Οφθαλμοπληγίες κατά τη δεύτερη και τρίτη δεκαετία

Εκδηλώνεται συνήθως χρόνια προϊούσα εξωτερική οφθαλμοπληγία, οφειλόμενη στο σύνδρομο Kearns- Sayre, το οποίο οφείλεται σε βλάβη του μιτοχονδριακού DNA. Η οφθαλμοπληγία συνοδεύεται από πλειάδα κλινικών και εργαστηριακών ανωμαλιών, εξελίσσεται αργά και δεν συνοδεύεται από διπλωπία. Υπάρχει πτώση, ενώ ο περιορισμός της κινητικότητας μπορεί να είναι έντονος. Η οφθαλμοπληγία δεν σχετίζεται με την κόπωση, σε αντίθεση με τη μυασθένεια Gravis.

18.4 Παιδικοί νυσταγμοί

Νυσταγμός είναι μια ρυθμική, διφασική ταλαντωσική κίνηση των οφθαλμών. Υπάρχουν πολλών ειδών νυσταγμοί (βλ. πίνακα 2) που οφείλονται σε ποικίλους μηχανισμούς που ξεκινούν από την απορρύθμιση συστημάτων του ΚΝΣ με αποτέλεσμα την εκδήλωσή τους. Τα συστήματα τα οποία απορρυθμίζονται επιδρούν και έχουν σχέση με τους οφθαλμοκινητικούς πυρήνες.

Στον τυπικό νυσταγμό οι δύο οφθαλμοί κινούνται κατά τρόπο συζυγή και η αρχική απόκλιση είναι βραδεία οφθαλμική κίνηση ενώ η διορθωτική φάση επαναφοράς μπορεί να είναι ταχεία αναπηδητική (αναπηδητικός νυσταγμός) ή βραδεία (εκκρεμοειδής νυσταγμός)

Οι παιδικοί νυσταγμοί συνήθως υπάρχουν ήδη από τη γέννηση ή εκδηλώνονται μέσα στο πρώτο έτος της ζωής. Στην πραγματικότητα όλοι οι τύποι νυσταγμού είναι δυνατό να παρατηρηθούν στην παιδική ηλικία, εφόσον υφίσταται η ανάλογη διαταραχή του οφθαλμοκινητικού και του υπερπυρηνικού συστήματος. Επιπλέον, ειδικά στην κατηγορία των νυσταγμών της παιδικής ηλικίας, περιλαμβάνονται:

18.4.1 Ο συγγενής νυσταγμός

Ο συγγενής νυσταγμός μπορεί να έχει φυλοσύνδετη κληρονομική μεταβίβαση κατά τον επικρατούντα ή και κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα. Στο 50% των περιστατικών η εμφάνιση είναι σποραδική. Είναι αμφοτερόπλευρος και υπάρχει ήδη κατά τη γέννηση ή εμφανίζεται λίγο χρόνο μετά. Έχει συνήθως μικρό εύρος, είναι οριζόντιος και παραμένει οριζόντιος στην άνω στροφή των βολβών. Εμφανίζει μηδενικό σημείο (θέση του βλέμματος με την ελάχιστη δυνατή κίνηση των οφθαλμών), που συνήθως επιτυγχάνεται στη σύγκλιση. Στη θέση αυτή δεν παρατηρείται οπτικοκινητική διέγερση και εξηγείται γιατί τα άτομα αυτά έχουν μειωμένη όραση για μακριά, ενώ η κοντινή όραση μπορεί να είναι πολύ ικανοποιητική.

Στο συγγενή νυσταγμό μπορεί να παρατηρηθούν και κινήσεις της κεφαλής (νυσταγμός κεφαλής), οι οποίες δεν είναι αντισταθμιστικές, αλλά μάλλον οφείλονται σε παράλληλη νευρική ώση. Είναι επίσης συνηθισμένο να χρησιμοποιούν σχεδόν μόνιμα μια θέση της κεφαλής, ώστε οι οφθαλμοί να βρίσκονται στη θέση του μηδενικού σημείου.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση πρέπει ίσως να επιχειρείται όταν η έκταση του νυσταγμού είναι τέτοια, ώστε να δημιουργεί προβλήματα στην εξέλιξη του παιδιού. Κάποια φάρμακα που δρουν στο δικτυωτό σχηματισμό (φαινοβαρβιτάλη κλπ) μπορεί να έχουν αποτέλεσμα, πρίσματα που μεταφέρουν το μηδενικό σημείο ή χειρουργική επέμβαση ώστε να μετατεθούν οι οφθαλμοί και το μηδενικό σημείο, για να μειωθεί η αναγκαστική στροφή της κεφαλής.

ΠΙΝΑΚΑΣ 18.1 Η ΤΑΞΙΝΟΜΙΣΗ ΤΟΥ ΝΥΣΤΑΓΜΟΥ

I- Αναπηδητικός νυσταγμός

A) Προκλητός

- 1) Οπτικοκινητικός
- 2) Αιθουσαίος
- 3) Προκαλούμενος από φάρμακα

B) Προκαλούμενος από τη θέση του βλέμματος

- 1) Φυσιολογικός της ακραίας θέσης του βλέμματος
- 2) Κοινός νυσταγμός κατά την πλάγια θέση του βλέμματος
- 3) Νυσταγμός από παράλυση του βλέμματος
- 4) Προκαλούμενος από πάρεση βολβοκινητικού μυός (και μυασθένια Gravis)
- 5) Νυσταγμός Brun (συνδυασμός νυσταγμού από παράλυση του βλέμματος και αιθουσαίου νυσταγμού)
- 6) Νυσταγμός της διαπυρηνικής οφθαλμοπληγίας
- 7) Αναπηδητικός νυσταγμός

Γ) Νυσταγμός της πρωτεύουσας θέσης

- 1) Κάτω κάθετος νυσταγμός
- 2) Άνω, κάθετος νυσταγμός
- 3) Περιοδικός εναλλασσόμενος νυσταγμός

II- Εκκρεμοειδής νυσταγμός

- 1) Νυσταγμός κατά τη σύγκλιση
- 2) Νυσταγμός δίκην τραμπάλας
- 3) Κυκλικός, ελλειψοειδής, λοξός νυσταγμός
- 4) Διαχωριστικός νυσταγμός

III- Νυσταγμός της παιδικής ηλικίας

A) Νυσταγμός κινητικής ανισορροπίας

- 1) Συγγενής
- 2) Νυσταγμός συνδυαζόμενος με στραβισμό: α) εμφανής, β) λανθάνων

B) Νυσταγμός από μείωση (στέρηση) της όρασης

Γ) Spasmus Nutans

IV- Άλλες οφθαλμικές ταλαντώσεις (ανωμαλίες ταχειών οφθαλμικών κινήσεων)

- A) Νυσταγμός σύγκλισης – εισοκλής
- B) Οφθαλμικές κινήσεις δίκην γιο-γιο ή κουβαρίστρας
- Γ) Οψόκλονος
- Δ) Οφθαλμική δυσμετρία
- E) Τετράγωνες αναπηδήσεις
- ΣΤ) Μακροσακκαδικές ταλαντώσεις
- Z) Οφθαλμικός μύοκλονος
- H) Εκούσιος «νυσταγμός»
- Θ) Μυοκυμία του άνω λοξού

Πηγή: Ν. Τρ. Στάγκος

18.4.2 Λανθάνων νυσταγμός

Ο λανθάνων νυσταγμός είναι μορφή συγγενούς νυσταγμού που εμφανίζεται ή γίνεται περισσότερο εμφανής όταν καλύπτεται ο ένας οφθαλμός. Η κίνηση των οφθαλμών είναι συζυγής και η ταχεία φάση κατευθύνεται προς τη μεριά του ακάλυπτου ή προσηλώνοντα οφθαλμού. Στραβισμός (εσωτροπία) υπάρχει στο 95% των περιπτώσεων λανθάνοντα νυσταγμού ή αντίστροφα το 20% περίπου των περιπτώσεων συγγενούς στραβισμού έχουν λανθάνοντα νυσταγμό.

Συχνή είναι η εμφάνιση της τριάδας: ασύνδετη κάθετη απόκλιση, εσωτροπία και λανθάνων νυσταγμός. Ο λανθάνων νυσταγμός μπορεί να είναι στοιχείο συγγενούς στραβισμού και να έχει κληρονομική προέλευση χωρίς ωστόσο να γνωρίζουμε τον τύπο της κληρονομικής μεταβίβασης.

18.4.3 Νυσταγμός της οπτικής αποστέρησης

Η εκδήλωση αυτού του νυσταγμού είναι απόλυτα συνδεδεμένη με απώλεια της κεντρικής όρασης. Ο τύπος του μοιάζει με το συγγενή νυσταγμό και είναι οριζόντιος, εκκρεμοειδής στην πρωτεύουσα θέση, ενώ στις πλάγιες θέσεις του βλέμματος αποκτά χαρακτήρα αναπηδητικού νυσταγμού.

Ο νυσταγμός οπτικής αποστέρησης εμφανίζεται στους 3-4 μήνες μετά τη γέννηση ακόμα κι αν η οπτική διαταραχή υπάρχει από τη γέννηση και έτσι διακρίνεται από τον συγγενή νυσταγμό. Είναι δυνατό να συνυπάρχει με κινήσεις της κεφαλής.

Συνήθεις αιτίες του νυσταγμού αυτού είναι η υποπλασία του οπτικού νεύρου, ο συγγενής καταρράκτης, η συγγενής αμαύρωση του Leber, η συγγενής ατροφία του οπτικού νεύρου, η συγγενής δυστροφία των κωνίων, ο οφθαλμικός αλφισμός και η ολική αχρωματοψία.

18.4.4 Ο *spasmus nutans*

Είναι αυτοπεριοριζόμενο σύνδρομο της πρώτης παιδικής ηλικίας. Εκδηλώνεται μεταξύ 6ου και 12ου μήνα μετά τη γέννηση και εξαφανίζεται αυτόματα στο 3ο – 4ο χρόνο. Χαρακτηρίζεται από την τριάδα: νυσταγμός, κινήσεις κεφαλής και κλίση της κεφαλής. Ο νυσταγμός είναι συνήθως μονόφθαλμος και μπορεί να είναι εκκρεμοειδής, αναπηδητικός, περιστροφικός, οριζόντιος ή κάθετος, με μικρό εύρος και πολύ ταχύς. Η αιτία είναι άγνωστη αλλά πρέπει να γίνεται πάντα συστηματικός οφθαλμολογικός και νευροοφθαλμολογικός έλεγχος.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 19^ο ΓΕΝΙΚΕΣ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

19.1 Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3 (σύνδρομο Sanfilippo)

Η MPS τύπου III (ή σύνδρομο Sanfilippo) είναι αποτέλεσμα ανεπάρκειας ενζύμων απαραίτητων για την αποδόμηση της θειικής ηπαράνης. Οι κλινικές της εκδηλώσεις, όπως π.χ. οι νευρολογικές διαταραχές, είναι αποτέλεσμα προοδευτικής άθροισης της περίσσειας της θειικής ηπαράνης στα λυσοσώματα διαφόρων ιστών και οργάνων. Ταυτόχρονα, η θειική ηπαράνη απεκκρίνεται σε μεγάλα ποσά από τα ούρα.

Τύποι συνδρόμου Sanfilippo. Η MPS III περιλαμβάνει 4 τύπους, καθένας εκ των οποίων οφείλεται σε διαφορετικό ένζυμο :

1. Τύπος A (σύνδρομο *Sanfilippo* A)
2. Τύπος B (σύνδρομο *Sanfilippo* B)
3. Τύπος C (σύνδρομο *Sanfilippo* C)
4. Τύπος D (σύνδρομο *Sanfilippo* D)

Η MPS τύπου III μεταδίδεται σύμφωνα με το αυτοσωμικό υπολειπόμενο πρότυπο κληρονομικότητας.

Κλινική εικόνα

Οι περισσότεροι ασθενείς με σύνδρομο *Sanfilippo* γεννιούνται χωρίς συμπτώματα και αναπτύσσονται κανονικά τα 2 πρώτα χρόνια της ζωής. Τα πρώτα συμπτώματα της νόσου εμφανίζονται συνήθως μεταξύ 2ου-6ου έτους της ηλικίας και χαρακτηρίζονται από διαταραχές της συμπεριφοράς και του ύπνου, υπερδραστηριότητα, δυσκολία στην άρθρωση του λόγου και ενίοτε σπασμούς. Τα πρώτα σχολικά χρόνια τα συμπτώματα χειροτερεύουν, και οι πάσχοντες παρουσιάζουν περιορισμένη ικανότητα παρακολούθησης και έλλειψη συγκέντρωσης. Κατά το 10ο έτος της ηλικίας, συνήθως έχουν σοβαρό περιορισμό των δραστηριοτήτων και της κινητικότητας.

Οι περισσότεροι ασθενείς με σύνδρομο *Sanfilippo* A παρουσιάζουν σοβαρή διανοητική καθυστέρηση κατά το 6ο έτος της ηλικίας (Εικόνα 19.1). Η επιθετική συμπεριφορά είναι κάπως μεγαλύτερη στα θήλεα, παρά τα αρρένα. Σοβαρό πρόβλημα στα μικρά παιδιά συχνά είναι η διάρροια, η οποία όμως υποχωρεί με την πάροδο της ηλικίας. Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού μπορεί επίσης να παρατηρηθούν (Kanski, 1999).



Εικόνα 19.1: Σύνδρομο Sanfilippo σε ηλικία 5 ετών (teamsanfilippo.org)

Οι σωματικές εκδηλώσεις του συνδρόμου *Sanfilippo* δεν είναι τόσο εντυπωσιακές, όσο σε μερικές από τις άλλες MPS. Μπορεί να υπάρχει ήπια

τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου και οι σκελετικές εκδηλώσεις είναι συνήθως και αυτές ήπιες. Η πιο εντυπωσιακή κλινική εκδήλωση είναι τα πλούσια και τραχιά μαλλιά.

Κλινικές εκδηλώσεις

Σκελετικές:

Ανωμαλία μεγέθους/σχήματος σπονδύλων, ανωμαλίες πλευρών, ανωμαλία/απουσία κλείδας, βλαιογονία, δυσκαμψία και περιορισμός της κινητικότητας των αρθρώσεων, εξάρθρωμα ισχίου, μεγαλοκεφαλία, βραχυσωμία, πάχυνση/πύκνωση κρανίου, σκολίωση, τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου, ραιβοποδία/βλαιοποδία.

Νευρολογικές:

Επιθετική και καταστρεπτική συμπεριφορά, άνοια, αταξία, διανοητική καθυστέρηση, διαταραχές του ύπνου, δυσκολία στην άρθρωση του λόγου, ελάττωση της διάρκειας της προσοχής, σπασμοί, τρόμος, υπερδραστηριότητα.

Αισθητήρια όργανα:

Απώλεια ακοής, δυσλειτουργία οφθαλμικών βολβών, θολερότητες κερατοειδούς, καταρράκτης, μυωπία.

Άλλες:

Ομφαλοκήλη-βουβωνοκήλη, σπληνομεγαλία, σοβαρή διάρροια ή δυσκοιλιότητα, τραχιά/παχειά μαλλιά, υποτροπιάζουσες ανώτερες αναπνευστικές λοιμώξεις.

Πρόγνωση

Το σύνδρομο έχει προοδευτική πορεία με καταστροφική πρόγνωση. Με την πάροδο του χρόνου, οι ασθενείς αναπτύσσουν εκφύλιση του ΚΝΣ και μετατρέπονται σε «φυτά». Οι περισσότεροι ασθενείς δεν επιζούν πέραν του 20^{ου} έτους της ηλικίας. Ο θάνατος οφείλεται κυρίως σε καρδιοαναπνευστική ανεπάρκεια οφειλόμενη σε αποφρακτική πνευμονοπάθεια ή και πνευμονικές λοιμώξεις.

Διάγνωση

Η οριστική διάγνωση της ασθένειας, η εντόπιση των φορέων και η προνεογνική διάγνωση μπορεί να γίνει με την ανεύρεση του ανεπαρκούντος ενζύμου στις λάχνες του χορίου ή σε καλλιεργημένα αμνιοκύτταρα.

Θεραπεία

Δεν υπάρχει οριστική θεραπεία του συνδρόμου Sanfilippo. Η θεραπεία είναι συμπτωματική και υποστηρικτική.

19.2 Λιποφουσκινώσεις (Neuronal ceroid lipofuscinoses-NCL)

Είναι η γενική ονομασία για μια οικογένεια με ξεχωριστές νευροεκφυλιστικές διαταραχές που προκύπτουν από την υπερβολική συσσώρευση των lipopigments (λιποφουσκίνης) σε ιστούς του σώματος. Αυτές οι λιποφουσκινώσεις αποτελούνται από λίπη και πρωτεΐνες. Τα βρέφη φαίνονται φυσιολογικά κατά τη γέννηση, αλλά η πρώιμη απώλεια της όρασης που οδηγεί σε πλήρη τύφλωση του αμφιβληστροειδούς από την ηλικία των 2 ετών είναι η πρώτη ένδειξη της νόσου. Στην ηλικία των 3 ετών οι πιθανότητες να μείνει φυτό είναι μεγάλες και σε ηλικία 4

ετών το εγκεφαλογράφημα αποκαλύπτει την εγκεφαλική παράλυση (Εικόνα 19.2). Αργότερα εκδηλώνονται επιληπτικές κρίσεις και επιδείνωση της όρασης. Η λιποφουσκίνωση, εκδηλώνεται 1 στα 100.000 παιδιά, και συνήθως προκύπτει μεταξύ 4 και 10 ετών. Τα πρώτα συμπτώματα περιλαμβάνουν την απώλεια όρασης λόγω της μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας με επιληπτικές κρίσεις, ψυχολογικό εκφυλισμό και τελικά θάνατο στα μέσα έως τα τέλη ηλικίας των 20 ετών.



Εικόνα 19.2 :Εγκεφαλική παράλυση σε ηλικία 4 ετών από το σύνδρομο Sanfilippo(metagene.de)

Κλινικές εκδηλώσεις

- Ασυνήθιστα αυξημένοι μυϊκοί σπασμοί
- Τύφλωση ή προβλήματα όρασης
- Άνοια
- Έλλειψη συντονισμού των μυών
- Κινητικά προβλήματα
- Διανοητική αναπηρία
- Αταξία

Πρόγνωση

Όσο μικρότερης ηλικίας είναι ο ασθενής, τόσο μεγαλύτερος είναι ο κίνδυνος για αναπηρία και πρόωρο θάνατο. Όσοι αναπτύσσουν την ασθένεια νωρίς μπορεί να αναπτύξουν προβλήματα όρασης, για προοδευτική τύφλωση, καθώς επίσης τα νοητικά προβλήματα χειροτερεύουν. Εάν η νόσος εμφανιστεί στο πρώτο έτος της ζωής του, μέχρι την ηλικία των 10 ετών μπορεί να επέλθει θάνατος.

Εάν η νόσος εμφανιστεί στην ενήλικη ζωή, τα συμπτώματα θα είναι πιο ήπια, χωρίς απώλεια της όρασης και φυσιολογική εξέλιξη της ζωής.

Διάγνωση

Ο οφθαλμίατρος μπορεί να εντοπίσει μια απώλεια κυττάρων στο εσωτερικό του ματιού που εμφανίζεται στις τρεις μορφές της παιδικής ηλικίας της ασθένειας NCL. Ωστόσο επειδή τέτοια απώλεια των κυττάρων συμβαίνει και σε άλλες παθήσεις, η ασθένεια δεν μπορεί να διαγνωσθεί από το πρώτο σημάδι. Συχνά ένας

οφθαλμίατρος που υποψιάζεται για τη νόσο παραπέμπει το παιδί σε έναν νευρολόγο, έναν γιατρό που ειδικεύεται στην ασθένεια του εγκεφάλου και του νευρικού συστήματος. Για τη διάγνωση της νόσου, ο νευρολόγος χρειάζεται ιατρικό ιστορικό και πληροφορίες από διάφορες εργαστηριακές εξετάσεις του ασθενούς.

Θεραπεία

Επί του παρόντος δεν υπάρχει καμία ευρέως αποδεκτή θεραπεία που μπορεί να θεραπεύσει, να επιβραδύνει ή να σταματήσει τα συμπτώματα της NCL. Ωστόσο, οι επιληπτικές κρίσεις μπορούν να ελεγχθούν ή να μειωθούν με την χρήση των αντι-επιληπτικών φαρμάκων.

Αρκετές πειραματικές θεραπείες ακόμα είναι υπό διερεύνηση.

19.3 Σιαλίδωση (νόσος του Goldberg)

Η σιαλίδωση οφείλεται σε ανεπάρκεια της νευραμινιδάσης, η οποία οδηγεί σε άθροιση ολιγοσακχαριδών και απέκκριση τελικών ολιγοσακχαριδών και σιαλυλ-γλυκοπεπτιδίων του σιαλικού οξέος από τα ούρα. Η νόσος κληρονομείται σύμφωνα με το αυτοσωμικό υπολειπόμενο πρότυπο κληρονομικότητας. Το υπεύθυνο χρωμόσωμα εντοπίζεται στη γονιδιακή περιοχή 6p21.3.

Κλινικά, χαρακτηρίζεται από εκδηλώσεις τύπου Hurler, με συγκάμψεις των αρθρώσεων, βραχυκορμία και βραχυσωμία και πολλαπλή δυσόστωση (ανωμαλίες των σπονδύλων, υποπλασία της οδοντοειδούς απόφυσης και των λαγονίων, βλαισίο ισχίο και παραμόρφωση των επιφύσεων των μηριαίων κεφαλών) (Εικόνα 19.3).



Εικόνα 19.3:Νόσος του Goldberg-Σιαλίδωση(meddic.jp/sialidosis)

Πρόκειται για ένα από τα πιο συνηθισμένα σύνδρομα που συνδέονται με άτομα με περίπλοκες διαταραχές πολλαπλών τύπων. Περισσότερα από 180 στον αριθμό μη φυσιολογικά στοιχεία έχουν συσχετιστεί με το σύνδρομο Goldberg Sphrintzn.

Σημαντικότερα από τα συμπτώματα αυτά αποτελούν τα παρακάτω: μαθησιακές διαταραχές, ψυχική ασθένεια σε εφήβους και ενηλίκους (π.χ. διπολική διαταραχή, σχιζοφρένεια), πλήθος αναπτυξιακών διαταραχών, διάσπαση προσοχής, ελλειμματική προσοχή, καρδιακές διαταραχές. Ονομάζεται, επίσης και CVFS (Velocardiafacial Syndrome)

Τύποι σιαλίδωσης

1. Σιαλίδωση τύπου I (νεανικός)
2. Σιαλίδωση τύπου II (βρεφικός)

Κλινική εικόνα

Σιαλίδωση τύπου I. Παρουσιάζεται συνήθως την 2η δεκαετία της ζωής με μυόκλωνο και κερασέρυθρες οφθαλμικές κηλίδες. Οι ασθενείς τυπικά έχουν ανωμαλίες της βιάδισης, μυόκλωνο ή οπτικές διαταραχές.

Σιαλίδωση τύπου II. Είναι βαρύτερη από την σιαλίδωση τύπου I. Διακρίνεται σε 3 τύπους :Συγγενή, βρεφικό και νεανικό. Ο συγγενής και βρεφικός τύπος είναι αποτέλεσμα ανεπάρκειας μόνο της νευραμινιδάσης, ενώ ο νεανικός, τόσο της νευραμινιδάσης, όσο και της β-γαλακτοσιδάσης. Τα προσβληθέντα βρέφη φαίνονται φυσιολογικά στη γέννηση ή έχουν μερικές από τις εκδηλώσεις της νόσου.

Ο συγγενής τύπος παρουσιάζεται στη βρεφική ηλικία με εμβρυικό ύδρωπα, νεογνικό ασκίτη, ηπατοσπληνομεγαλία, διάστιξη των επιφύσεων, αντιδραστική υπερτροφική περιοστική επικάλυψη των οστών και θνησιγένεια. Ο βρεφικός τύπος εκδηλώνεται στην διάρκεια του 1ου έτους της ηλικίας με πολλαπλή δυσόσωση, μέτρια διανοητική καθυστέρηση, σπλαγχνομεγαλία, σπασμούς, θολερότητες του κερατοειδούς και κερασέρυθρες οφθαλμικές κηλίδες.

Ο νεανικός τύπος παρουσιάζεται στη βρεφική ηλικία έως την ενήλικη ζωή. Στη βρεφική ηλικία, ο φαινότυπος της νόσου είναι παρόμοιος με την γαγγλιοσίδωση GM1, χαρακτηριζόμενος από οίδημα, ασκίτη, σκελετικές δυσπλασίες και κερασέρυθρες οφθαλμικές κηλίδες.

Πρόγνωση

Οι ασθενείς με τον βρεφικό τύπο της νόσου συνήθως καταλήγουν κακώς κατά τη 2^η δεκαετία της ζωής, αν και ενίοτε μέχρι την 3^η δεκαετία της ζωής. Στο συγγενή τύπο τα βρέφη γεννιούνται είτε θνησιγενή, είτε παθαίνουν στη διάρκεια των 2 πρώτων ετών της ζωής. Οι ενήλικες με σιαλίδωση συνήθως δεν παθαίνουν από τη νόσο, αλλά αναπτύσσουν ελάττωση της οπτικής οξύτητας και μυόκλωνο ο οποίος παρεμποδίζει την βιάδιση.

Διάγνωση

Η χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλεί το σύνδρομο Goldberg Sphrintzn είναι ανιχνεύσιμη με ειδικές εξετάσεις αίματος. Προγεννητικώς, έλεγχος και διάγνωση είναι εφικτά, όπου υπάρχει βεβαρημένο κληρονομικό ιστορικό ή στην περίπτωση που οι εξετάσεις με υπέρηχους υποδείξουν διαταραχές που σχετίζονται με το σύνδρομο, όπως καρδιακή ανεπάρκεια ή και διαταραχές της γνάθου όπως το cleft palate (που θεραπεύεται με επέμβαση κατά την πρώιμη βρεφική ηλικία).

Θεραπεία

Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Goldberg Sphrintzn. Ευρεία γκάμα παρεμβάσεων βοηθούν την καλύτερη εξέλιξη των ατόμων που φέρουν το σύνδρομο, όπως: Επεμβάσεις καρδιάς, λογοθεραπεία, ειδική εκπαίδευση, εργοθεραπεία και ψυχιατρική παρακολούθηση.

19.4 Α-βηταλιποπρωτειναιμία (ΑΒΛ)- bassen-kornzweig syndrome

Η ΑΒΛ αποτελεί μια σπάνια αυτοσωματικά υπολειπόμενη διαταραχή που χαρακτηρίζεται κατά την παιδική ηλικία από δυσασπορρόφηση λίπους και διάρροια, μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, παρεγκεφαλιδική αταξία και ακανθοκυττάρωση. Η αναλογία ανδρών/γυναικών είναι 3:2. Οφείλεται στις μοριακές ανωμαλίες μιας πρωτεΐνης-της Μικροσωμιακής Πρωτεΐνης Μεταφοράς Τριγλυκεριδίων, (ΜΠΜΤ)- η οποία καταλύει την αντίδραση μεταφοράς

τριγλυκεριδίων, εστέρων χοληστερόλης και φωσφολιπιδίων μεταξύ των φωσφολιπιδικών επιφανειών. Είναι επίσης υπεύθυνη για την ολοκλήρωση της σύνθεσης των λιποπρωτεϊνών που περιέχουν απολιποπρωτεΐνη Β κατά τα πρώτα στάδια της διαδικασίας «συναρμολόγησης», έτσι ώστε να προστατευθούν οι απολιποπρωτεΐνες Β από την πρωτεολυτική τους διάσπαση. Η γονιδιακή διαταραχή εδράζεται στο χρωμόσωμα 4q22-q24.

Κλινική εικόνα

Το κύριο σύμπτωμα της νόσου είναι η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, μια διαταραχή η οποία αποδίδεται κατά κύριο λόγο στην έλλειψη της βιταμίνης Ε και κατά δεύτερο λόγο στην έλλειψη της βιταμίνης Α. Αρκετοί ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί έως την ενηλικίωσή των, αν και η οπτική οξύτητα αρχίζει να διαταράσσεται προς το τέλος της 1ης δεκαετίας. Η απώλεια της νυχτερινής όρασης είναι συνήθως το αρχικό σύμπτωμα, ενώ έχει περιγραφεί και η απώλεια της έγχρωμης όρασης. Η αμφιβληστροειδοπάθεια εξελίσσεται αργά και η πλήρης απώλεια της όρασης μπορεί να συμβεί. Συχνά εμφανίζεται νυσταγμός. Έχουν επίσης περιγραφεί: οφθαλμοπληγία, πτώση και ανισοκορία.

Πρόγνωση

Οι επιπλοκές της ABL διαφέρουν από άτομο σε άτομο και η πρόγνωση εξαρτάται από τη διάγνωση της νόσου. Ενώ πολλοί ασθενείς θεραπεύονται, η ABL μπορεί να προκαλέσει σοβαρά προβλήματα στους μυς και το νευρικό σύστημα. Οι θεραπείες ωστόσο, για τις επιπλοκές είναι διαθέσιμες.

Διάγνωση

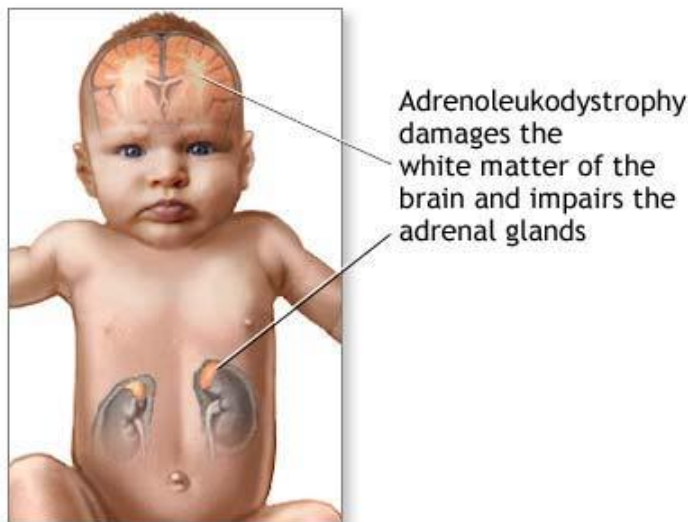
Ο γιατρός μπορεί να χρησιμοποιήσει πολλά διαφορετικά είδη των δοκιμών για τη διάγνωση της ασθένειας. Ένας τρόπος είναι να ψάξουν για τις αλλαγές στο μεταβολισμό, για ελλείψεις σε βιταμίνες όπως Α, D, Ε και Κ. Μπορεί επίσης να εκτελέσει μια πλήρη γενική εξέταση αίματος και μια μελέτη της χοληστερόλης. Αν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό, μπορεί να γίνει διάγνωση αν υπάρχουν μεταλλάξεις στο γονίδιο MPL. Άλλοι διαγνωστικοί μέθοδοι είναι οι οφθαλμολογικές εξετάσεις, τα δείγματα κοπράνων και το ηλεκτρομυογράφημα. Μπορεί να χρειαστούν αρκετές επισκέψεις στο γιατρό για την διάγνωση της ABL.

Θεραπεία

Ο περιορισμός των τριγλυκεριδίων που περιέχουν λιπαρά οξέα μακράς αλύσου έως 15 γρ/ημέρα είναι το πρώτο βήμα στη διαχείριση των ασθενών αυτών. Τα λιπαρά οξέα που προέρχονται από μέσης αλύσου τριγλυκερίδια δεν χρειάζονται το σχηματισμό χυλομικρών για την απορρόφηση, αλλά μεταφέρονται κυρίως από την αλβουμίνη ως ελεύθερα λιπαρά οξέα μέσω του ηπατικού πυλαίου συστήματος. Η υποκατάσταση απαιτεί μεγάλες δόσεις βιταμίνης Ε-1000 ως 2000 mg/24h για τα βρέφη και 5000 ως 10000mg/24h για τα μεγαλύτερα παιδιά και τους ενήλικες. Σχετικά με τη βιταμίνη Α και το β-καροτένιο, η χορήγηση υδατοδιαλυτού σκευάσματος είναι απαραίτητη και επικουρική. Η βιταμίνη D έχει το δικό της μεταφορικό μηχανισμό και δεν είναι απαραίτητη η χορήγησή της. Η βιταμίνη Κ θα πρέπει να χορηγείται μόνο αν υπάρχει υποπροθρομβιναιμία(Kanski, 1999).

19.5 Αδρενολευκοδυστροφία (ALD)

Αδρενολευκοδυστροφία (ALD), (ονομάζεται επίσης νόσος Siemerling-Creutzfeldt ή νόσος του Schilder) είναι μια σπάνια, κληρονομική διαταραχή που οδηγεί σε προοδευτική βλάβη του εγκεφάλου, των επινεφριδίων και τελικά στο θάνατο(Εικόνα 19.4). Η ALD είναι μια ασθένεια της ομάδας των γενετικών διαταραχών που ονομάζονται λευκοδυστροφίες. Η αδρενολευκοδυστροφία σταδιακά καταστρέφει τη μυελίνη, ένα σύνθετο λιπαρό νευρικό ιστό που μονώνει πολλά νεύρα του κεντρικού και περιφερειακού νευρικού συστήματος. Χωρίς τη μυελίνη, τα (εμμύελα) νεύρα αδυνατούν να βοηθήσουν στη διάδοση μιας ώσης, γεγονός το οποίο οδηγεί στη γένεση αναπηρίας.



Εικόνα 19.4: Αδρενολευκοδυστροφία με βλάβη στον εγκέφαλο και στα επινεφρίδια(pplyceumjournalists.blogspot.gr)

Υπάρχουν πολλές διαφορετικές μορφές κληρονομησης της νόσου, αλλά ο πιο συνηθισμένος τύπος κληρονομησης είναι μέσω φυλοσύνδετου γονιδίου. Η X-φυλοσύνδετη ALD επηρεάζει κυρίως άνδρες, αλλά περίπου και μία στις πέντε γυναίκες που φέρουν το γονίδιο της νόσου μπορεί να αναπτύξουν κάποια συμπτώματα. Η αδρενομυελονευροπάθεια είναι μια λιγότερο σοβαρή μορφή της αδρενολευκοδυστροφίας, με την έναρξη των συμπτωμάτων να συμβαίνουν στην εφηβεία ή την ενήλικη ζωή. Η μορφή αυτή της νόσου δεν περιλαμβάνει εγκεφαλικές βλάβες και θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση ανδρών που πάσχουν από ανεπάρκεια των επινεφριδίων. Η φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία (ALD) και η νεογνική αδρενολευκοδυστροφία (NALD), αν και μοιράζονται παρόμοιο όνομα, είναι εντελώς διαφορετικές παθήσεις καθώς η δεύτερη αποτελεί μια διαταραχή βιογένεσης των υπεροξειδισωμάτων.

Παρά το γεγονός ότι αυτή η διαταραχή επηρεάζει την παραγωγή και ανάπτυξη της μυελίνης, οι λευκοδυστροφίες είναι διαφορετικές από τις απομυελινωτικές διαταραχές, όπως η σκλήρυνση κατά πλάκας, όπου ενώ η μυελίνη έχει συσταθεί κανονικά, χάνεται λόγω ανοσολογικής δυσλειτουργίας ή από άλλα αίτια.

Συμπτώματα

Η κλινική εικόνα εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την ηλικία εμφάνισης της νόσου. Η κλασική, σοβαρή μορφή της είναι αυτή που επηρεάζει τον εγκέφαλο του

παιδιού κι η οποία ως φυλοσύνδετη νόσος επηρεάζει κυρίως τα αγόρια. Τα συμπτώματα συνήθως αρχίζουν μεταξύ της ηλικίας των 4 έως 10 ετών και περιλαμβάνουν απώλεια των αποκτηθέντων (μέχρι εκείνη την ηλικία) νευρολογικών ικανοτήτων, σπασμούς, αταξία, τη νόσο του Addison και εκφύλιση των οπτικών και ακουστικών λειτουργιών. Έχει παρατηρηθεί ότι βρέφη που έχουν διαγνωστεί θετικά στην ηλικία του 1ου έτους συνήθως είναι πολύ άρρωστα στην ηλικία των 10 έως 12 χρόνων και πεθαίνουν λίγο αργότερα.

Μια παρόμοια μορφή της νόσου μπορεί να εμφανιστεί σε εφήβους και πολύ σπάνια σε ενήλικες. Η νόσος του Addison μπορεί να αποτελέσει ένα αρχικό σύμπτωμα της ALD, και πολλοί παιδοενδοκρινολόγοι μπορούν να μετρήσουν τα ποσοστά των ελεύθερων λιπιδίων με πολύ μακριές αλυσίδες σε νεοδιαγνωσθέντες άνδρες (για την νόσο του Addison) ως διαγνωστική εξέταση για την ALD.

Σε μια άλλη μορφή της ALD, η οποία συναντάται κατά κύριο λόγο σε νέους άνδρες προκαλεί βλάβη στον νωτιαίο μυελό και συνεπώς ονομάζεται αδρενομυελοπάθεια, ή "AMN." Οι ασθενείς συνήθως εμφανίζουν αδυναμία και μούδιασμα των άκρων. Οι περισσότερες περιπτώσεις της νόσου αυτής προσβάλλουν τους άνδρες αν και μερικές γυναίκες-φορείς της AMN εμφανίζουν συμπτώματα.

Υπάρχουν ,επίσης, τύποι της νόσου που προσβάλλουν νεογνά ή ενήλικες, αλλά είναι εξαιρετικά σπάνιες αυτές οι περιπτώσεις. (Σ' αυτές τις περιπτώσεις προσβάλλονται εξίσου άνδρες και γυναίκες λόγω κληρονομησης της ασθένειας με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας).

Παιδικός τύπος ασθένειας (με εγκεφαλικές βλάβες)

- Αλλαγές σε μυϊκό τόνο, κυρίως μυϊκοί σπασμοί και σπαστικότητα
- Έκδηλος συγκλίνων στραβισμός
- Μειωμένη αντίληψη της λεκτικής επικοινωνίας
- Δυσκολία κατά τη γραφή
- Δυσκολία στο σχολείο
- Απώλεια της ακοής
- Υπερκινητικότητα
- Επιδείνωση των προβλημάτων του νευρικού συστήματος
- Κώμα
- Προβλήματα σε λεπτές και ακριβείς κινήσεις
- Παράλυση
- Κρίσεις
- Δυσκολία στην κατάποση
- Διαταραχές της όρασης (τύφλωση)

Πρόγνωση

Η θεραπεία είναι συμπτωματική. Η προοδευτική νευρολογική εκφύλιση καθιστά την πρόγνωση γενικά φτωχή. Ο θάνατος επέρχεται σε χρονικό διάστημα 1 ως 10 ετών από την εμφάνιση των συμπτωμάτων. Η μεταμόσχευση του μυελού των οστών και η γονιδιακή θεραπεία είναι προς το παρόν σε ερευνητικό στάδιο.

Διάγνωση

Η διάγνωση στηρίζεται στα κλινικά ευρήματα και στην ανίχνευση υψηλών επιπέδων στον ορό ελεύθερων λιπαρών οξέων με πολύ μακρές αλυσίδες. Η μαγνητική τομογραφία αποκαλύπτει ανωμαλίες στη λευκή ουσία του εγκεφάλου,

καθώς και τα ευρήματα της νευροαπεικόνισης για τη νόσο θυμίζουν τα αποτελέσματα που προκύπτουν στην σκλήρυνση κατά πλάκας. Γενετικός έλεγχος για την ανάλυση του ελαττωματικού γονιδίου είναι διαθέσιμος σε ορισμένα ερευνητικά κέντρα.

Νεογνικός έλεγχος μπορεί να γίνει διαθέσιμος στο μέλλον, ώστε να επιτραπεί η έγκαιρη διάγνωση και η θεραπεία της νόσου.

Θεραπεία

Παρόλο που δεν υπάρχει θεραπεία σήμερα για την ασθένεια, μερικές διαιτητικές θεραπείες, όπως για παράδειγμα ένα μείγμα τριελαϊκής και τριακυλικής γλυκερόλης σε αναλογία 4:1 σε συνδυασμό με μια δίαιτα φτωχή σε VLCSCFA (κορεσμένα λιπαρά οξέα πολύ μακράς αλυσίδας), έχουν χρησιμοποιηθεί με περιορισμένη επιτυχία, ιδιαίτερα πριν από την εκδήλωση των συμπτωμάτων. Μία μελέτη του 2005 καταδεικνύει θετικά μακροπρόθεσμα αποτελέσματα μέσω της παραπάνω προσέγγισης.

19.6 Νόσος του Fabry

Η νόσος Fabry είναι μια γενετική διαταραχή η οποία οδηγεί πρόωρα στη νεφρική ανεπάρκεια, προκαλεί σε νεαρή ηλικία την εμφάνιση αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων και σοβαρών επιπλοκών από την καρδιά και τα αγγεία, οδηγώντας στον πρόωρο θάνατο.

Αν και είναι παρούσα από την παιδική ηλικία, η διάγνωση γίνεται μέχρι και είκοσι χρόνια μετά την εμφάνιση των πρώτων εκδηλώσεων, με τον ασθενή να ταλαιπωρείται για πολλά χρόνια. Η γενετική αυτή διαταραχή, είναι μία πολυσυστηματική νόσος και έχει υπολογισθεί ότι επηρεάζει έναν στους 40.000 άνδρες. Αν και είναι φυλοσύνδετη διαταραχή, ένα σημαντικό ποσοστό γυναικών – ‘φορέων’ της νόσου εμφανίζουν συμπτώματα.

Η έγκαιρη διάγνωση πρέπει να γίνεται από την παιδική ηλικία, προκειμένου να ξεκινά όσο δυνατόν νωρίτερα η θεραπευτική αγωγή, πριν δηλαδή εμφανιστούν επιπλοκές από τα διάφορα συστήματα του οργανισμού. Οι εκδηλώσεις από τους νεφρούς, την καρδιά και το κεντρικό νευρικό σύστημα αλλά και το δέρμα και τους οφθαλμούς δημιουργούν την κλινική υπόνοια που οδηγεί στη διάγνωση.

Η νόσος του Fabry είναι μία σπάνια ασθένεια και την περιέγραψαν συγχρόνως το 1898 ο Fabry στη Γερμανία και ο Anderson στην Αγγλία, αλλά μόλις το 1970 έγινε γνωστή η αιτία που την προκαλεί.

Είναι μία από τις πολλές ασθένειες που ανήκουν στα λυσοσωμικά αθροιστικά νοσήματα. Τα λυσοσώματα είναι τμήματα των κυττάρων μέσα στα οποία, τα άχρηστα προϊόντα του μεταβολισμού διασπώνται ώστε να μπορούν να ξαναχρησιμοποιηθούν από τον οργανισμό.

Τα λυσοσώματα χαρακτηρίζονται ως μονάδες ανακύκλωσης του οργανισμού. Στη νόσο του Fabry υπάρχει ανεπάρκεια ενός ενζύμου, η οποία εμποδίζει τη διάσπαση μιας συγκεκριμένης ουσίας μέσα στα λυσοσώματα, με αποτέλεσμα αυτή η ουσία να συσσωρεύεται στα κύτταρα διάφορων οργάνων του σώματος και προκαλεί την εμφάνιση των συμπτωμάτων της νόσου, όπως ο πόνος, τα δερματικά εξανθήματα, αλλά και γαστρεντερικά, νεφρικά και καρδιολογικά προβλήματα.

Η βλάβη εντοπίζεται στο χρωμόσωμα X (από το ζευγάρι χρωμοσωμάτων που ευθύνεται για το φύλο) και μεταφέρεται με τον υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο. Δηλαδή, η μητέρα που έχει το πρόβλημα μπορεί να το μεταφέρει σε ποσοστό 50%

στα παιδιά της, ενώ όταν ο πατέρας έχει το πρόβλημα μπορεί να το μεταφέρει μόνο στις κόρες του σε ποσοστό 100%.

Το αξιοσημείωτο είναι ότι οι γυναίκες που έχουν το ελαττωματικό γονίδιο παρουσιάζουν συμπτώματα της νόσου, τα οποία μπορεί να ποικίλουν σε βαρύτητα, ενώ οι άνδρες νοσούν συνήθως σοβαρά.

Συμπτώματα - επιπλοκές

Τα συμπτώματα της νόσου του Fabry μπορούν να εμφανιστούν από την παιδική ηλικία, αλλά συχνά δεν αξιολογούνται σωστά. Τα κύρια συμπτώματα είναι:

- Πόνος. Μπορεί να εκδηλωθεί σαν 'κάψιμο' ή 'μυρμήγκιασμα' κυρίως στα πόδια και τα χέρια και είναι συνεχόμενος ή εμφανίζεται κατά διαστήματα, κυρίως το καλοκαίρι.

- Υποϊδρωσία ή ανιδρωσία: Οι περισσότεροι ασθενείς έχουν πρόβλημα στην παραγωγή ιδρώτα, με αποτέλεσμα να παρουσιάζουν συχνά πυρετό μετά από άσκηση και ευαισθησία στις υψηλές και χαμηλές θερμοκρασίες.

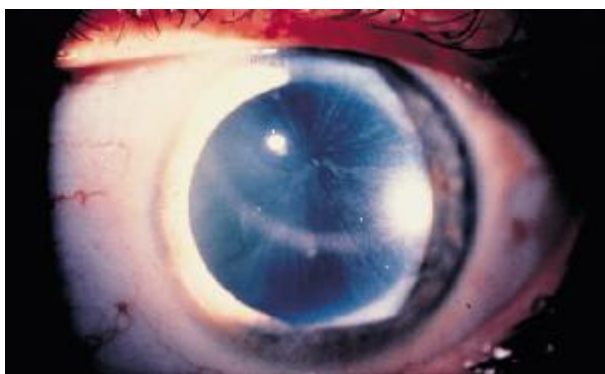
- Δερματικό εξάνθημα: Το χαρακτηριστικό εξάνθημα της νόσου ονομάζεται αγγειοκεράτωμα και είναι κοκκινωπό – μωβ, μεγέθους λίγων χιλιοστών που εμφανίζεται στην κοιλιά, τα γεννητικά όργανα, τους γοφούς, τους μηρούς.

- Καρδιολογικά προβλήματα: Μπορεί να παρουσιαστούν προβλήματα στο μυϊκό τοίχωμα και να δημιουργηθεί υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, βαλβιδοπάθεια, αρρυθμίες. Θεωρείται μια από τις αιτίες αιφνιδίου θανάτου.

- Επιπλοκές από τους νεφρούς, οι οποίες μπορεί να οδηγήσουν στην εμφάνιση πρόωρης νεφρικής ανεπάρκειας τελικού σταδίου.

Όραση (Εικόνα 19.5): Μεταβιβάζεται κατά τον φυλοσύνδετο (X) τύπο κληρονομικότητας.

Το περισσότερο τυπικό οφθαλμολογικό εύρημα της νόσου είναι οι στροβιλοειδείς φαιοκίτρινες εναποθέσεις στον κερατοειδή, οι οποίες σχηματίζουν ελικοειδής σχηματισμούς. Στον κρυσταλλοειδή φακό παρατηρούνται συχνά υποκαψικές θολερότητες, ενώ στο βυθό μπορεί να εμφανιστούν αγγειακά ανευρύσματα, αποφράξεις, αιμορραγίες.



Εικόνα 19.5: Εικόνα οφθαλμού από το σύνδρομο Fabry(gfmer.ch/genetic_diseases_v2)

Όταν υπάρχει συστηματική υπέρταση (νεφρικής αιτιολογίας) μπορεί να εμφανισθούν και σημεία υπερτασικής αμφιβληστροειδοπάθειας.

Στα βλέφαρα αναφέρεται ως συχνό εύρημα ένα επίμονο ανεξήγητο οίδημα, ιδιαίτερα των άνω βλεφάρων.

Νευροοφθαλμολογικά το ενδιαφέρον επικεντρώνεται στα δευτεροπαθή αποτελέσματα των γενικότερων εκδηλώσεων. Έχουν περιγραφεί: ημιανοπία, μυϊκές οφθαλμολογικές παραλύσεις, ανώμαλα αντανάκλαστικά κόρης.

- Βαρηκοΐα: Αναφέρεται σε αρκετές περιπτώσεις και μπορεί να είναι σημαντικού βαθμού. Οι ασθενείς το περιγράφουν σαν βουητό.

- Διαταραχές του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος: Πονοκέφαλος, ζαλάδα και ίλιγγος. Εμφάνιση αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων σε νεαρή ηλικία.

- Γαστρεντερικές διαταραχές: Πόνος στην κοιλιά μετά το φαγητό, διάρροια και ναυτία.

Πρόγνωση

Πριν από την αιμοδιύλιση, την μεταμόσχευση νεφρού και την θεραπευτική αναπλήρωση του ενζύμου, οι ασθενείς με νόσο Fabry ζούσαν 41, κατά μέσον όρο χρόνια. Η αναπλήρωση του ενζύμου και οι άλλες θεραπευτικές μέθοδοι έχουν βελτιώσει σημαντικά την πρόγνωση των ασθενών που κάνουν αιμοδιύλιση ή μεταμόσχευση νεφρού. Η 5ετής επιβίωση των αμοδιυλιζόμενων ασθενών ανέρχεται σε 41%. Στις ΗΠΑ, η επιβίωση των ασθενών με νόσο Fabry είναι μικρότερη των πασχόντων από μη διαβητική νεφρική ανεπάρκεια (Obrador GT et al,2002). Οι κυριότερες αιτίες θανάτου είναι νεφρική ανεπάρκεια, καρδιακή ανεπάρκεια, καχεξία και εγκεφαλικά επεισόδια.

Διάγνωση

Η αρχική κλινική διάγνωση στηρίζεται στα συμπτώματα, αλλά η οριστική διάγνωση βασίζεται στην εξέταση του ενζύμου α-GAL στο πλάσμα, τα λευκοκύτταρα, τα δάκρυα ή σε βιοψία ιστού. Η προγεννητική διάγνωση είναι διαθέσιμη μέσω καλλιέργειας κυττάρων αμνιακού υγρού και σε δειγματοληψία χοριακών λαχνών (σε 12 εβδομάδες) και με αμνιοκέντηση (σε 16 εβδομάδες).

Το μυστικό στη διαχείριση της νόσου είναι η έγκαιρη διάγνωση από έναν έμπειρο γιατρό. Αυτό έχει μεγάλη σημασία γιατί σήμερα υπάρχει δυνατότητα αντιμετώπισης και εάν υπάρξει έγκαιρη παρέμβαση η νόσος δεν εξελίσσεται και σε μεγάλο ποσοστό εξαλείφονται τα προβλήματα.

Θεραπεία

Μέχρι πρόσφατα, η αντιμετώπιση της νόσου περιοριζόταν στην ανακούφιση των συμπτωμάτων, με μέτρια αποτελέσματα. Σήμερα όμως υπάρχει διαθέσιμη θεραπεία, η οποία έχει την ικανότητα να διασπά την ουσία που συσσωρεύεται στον οργανισμό, με σημαντικά οφέλη για τους ασθενείς.

Με τη θεραπεία υποκατάστασης του ενζύμου, βελτιώνεται σημαντικά η ζωή των ασθενών, καθώς μειώνεται ο πόνος και σταθεροποιείται η νεφρική και καρδιακή λειτουργία.

Στη χώρα μας υπάρχει σημαντική εμπειρία στην αντιμετώπιση της νόσου, κυρίως σε νεφρολογικές κλινικές Πανεπιστημιακών και Νομαρχιακών Νοσοκομείων τόσο στην Αθήνα όσο και στην περιφέρεια. Οι Έλληνες γιατροί ήταν από τους πρώτους που εφάρμοσαν τη Θεραπεία Ενζυμικής Υποκατάστασης ήδη από 2001(Στάγκος,2002).

19.7 Αταξία του Friedreich

Η αταξία του Friedreich είναι μια κληρονομική ασθένεια που προκαλεί προοδευτική βλάβη στο νευρικό σύστημα που επηρεάζει κυρίως τον εγκέφαλο, το νωτιαίο μυελό και τα περιφερικά νεύρα. Την έχει περιγράψει πρώτος γύρω στο 1860 ο Γερμανός Nikolaus Friedreich και από τότε φέρει το όνομα του.

Κλινικά σημεία

Τα πρώτα συμπτώματα παρουσιάζονται στην εφηβική ηλικία, ή λίγο αργότερα, συνήθως μέχρι το 25ο έτος της ζωής.

Τα κύρια συμπτώματα είναι:

- Αταξία, δηλαδή έλλειψη συντονισμού των κινήσεων με αποτέλεσμα αστάθεια στο περπάτημα. Προοδευτικά, η αστάθεια χειροτερεύει με αποτέλεσμα οι ασθενείς να καταλήγουν να χρησιμοποιούν αναπηρικό τροχοκάθισμα.
- Αρκετά χρόνια από την έναρξη της αταξίας παρατηρείται έλλειψη συντονισμού και στις κινήσεις των χεριών.
- Δυσarthρία, δηλαδή δυσκολία στην ομιλία που παρουσιάζεται αρκετά χρόνια μετά από την έναρξη της ασθένειας.
- Σκελετικά προβλήματα όπως σκολίωση, κυφοσκολίωση και κοιλοποδία (μεγάλη ποδική καμάρα) παρατηρούνται πολύ συχνά.
- Καρδιοπάθεια η οποία συνήθως είναι ελαφριάς μορφής.
- Σακχαρώδης διαβήτης παρατηρείται στο 25 % των ασθενών.
- Σπάνια μπορούν να παρατηρηθούν προβλήματα στην ακοή και την όραση.

Η Αταξία του Friedreich κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Δύο γονείς οι οποίοι είναι φορείς και είναι απόλυτα υγιείς οι ίδιοι, έχουν 25 % πιθανότητα να γεννήσουν παιδί με την ασθένεια του Friedreich (ίδιος τρόπος κληρονόμησης με τη Μεσογειακή Αναιμία).

Η συχνότητα της ασθένειας σε άλλους πληθυσμούς είναι περίπου 1 στα 50,000 άτομα και η ύπαρξη φορέων δεν είναι συχνή (1 στα 90 άτομα σε Ευρωπαϊκούς πληθυσμούς).

Πρόγνωση

Η εξέλιξη της νόσου ανακόπτεται μετά από 10 χρόνια, αλλά μπορεί να παραμείνουν χρόνιες αναπηρικές επιπλοκές. Οι ασθενείς έχουν φυσιολογική διάρκεια ζωής, εκτός από τις περιπτώσεις που έχουν σοβαρή διανοητική αναπηρία. Ενίοτε η οστεοποίηση των ενθέσεων οδηγεί σε αγκύλωση της ΣΣ και των περιφερικών αρθρώσεων.

Διάγνωση

Το 1996 έγινε αποκωδικοποίηση του γονιδίου της Αταξίας του Friedreich και η πιο συχνή μεταλλαγή έχει βρεθεί στο 98% των ασθενών. Σήμερα στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, μπορεί να γίνει διάγνωση των ασθενών και ανίχνευση των φορέων με εξέταση του γενετικού υλικού (DNA).

Θεραπεία

Μετά τις προόδους της γενετικής και τις γνώσεις που έχουμε σήμερα, για τους παθολογικούς μηχανισμούς που οδηγούν στην ασθένεια αυτή, έχουν προταθεί

διάφορες πιθανές θεραπείες. Στο παρόν στάδιο καμιά θεραπευτική προσέγγιση δεν δίνει ικανοποιητικά ή απόλυτα ριζικά αποτελέσματα.

19.8 Νόσος του Spielmeyer-Vogt (νευρονική λιποφουσκίνωση)

Η νόσος του Spielmeyer-Vogt είναι μια σπάνια, θανατηφόρος αυτοσωματική υπολειπόμενη νευροεκφυλιστική διαταραχή που ξεκινά στην παιδική ηλικία. Είναι η πιο κοινή μορφή μια ομάδα διαταραχών που ονομάζεται νευρωνική ceroid lipofuscinosis (ή NCLs).

Η Batten νόσος κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο μοτίβο. Η μετάλλαξη προκαλεί τη συσσώρευση των lipofuscins στους ιστούς του σώματος. Αυτές οι ουσίες αποτελούνται από λίπη και πρωτεΐνες και αποτελούν ορισμένα χαρακτηριστικά που προκαλούν τα συμπτώματα και μπορεί να δει κάτω από ένα ηλεκτρονικό μικροσκόπιο. Η διάγνωση της νόσου του Batten στηρίζεται στην παρουσία αυτών των καταθέσεων σε δείγματα από το δέρμα, καθώς και άλλα κριτήρια. Έξι γονίδια έχουν προσδιοριστεί που προκαλούν διαφορετικούς τύπους ασθενειών Batten σε παιδιά ή ενήλικες.

Στον τύπο αυτό ο ρυθμός της εγκεφαλικής εκφύλισης είναι πιο αργός. Εκδηλώνεται πρώιμη έκπτωση της κεντρικής αντίληψης (ερυθρό - πράσινο) και της προσαρμοστικότητας σε συνθήκες χαμηλού φωτισμού. Ο βυθός δείχνει πρώιμες διαταραχές της μελάγχρωση στην ωχρά ενώ η φλουοροαγγειογραφία διαταραχή του ME. Προοδευτικά εγκαθίσταται οπτική ατροφία και αραίωση των αγγείων. Το ΗΑΓ και οπτικά προκλητά δυναμικά, όπως και στους προηγούμενους τύπους αποκτούν παθολογικούς χαρακτήρες.

Διάγνωση

Επειδή η απώλεια όρασης είναι συχνά ένα πρώτο σημάδι ενόχλησης του ασθενούς, η ασθένεια Batten μπορεί να είναι πρώτη στη λίστα υποψίας μιας οφθαλμολογικής εξέτασης. Ένας οφθαλμίατρος μπορεί να εντοπίσει την απώλεια κυττάρων στο εσωτερικό του ματιού που εμφανίζεται. Ωστόσο, επειδή τέτοια απώλεια συμβαίνει και σε άλλες παθήσεις, η Batten ασθένεια δεν μπορεί να διαγνωσθεί μόνο από το σημάδι αυτό. Συχνά ένας οφθαλμίατρος που υποψιάζεται για NCL μπορεί να παραπέμψει το παιδί σε νευρολόγο για επιπλέον εξετάσεις.

Θεραπεία

Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει ειδική θεραπεία που να είναι γνωστή, ώστε να μπορεί να ανακόψει ή να αναστρέψει τα συμπτώματα της νόσου Batten. Παρ' όλα αυτά, τα έντονα συμπτώματα μπορούν να μειωθούν ή να ελεγχθούν με αντιεπιληπτικά φάρμακα. Έχει καταγραφεί ότι παιδιά που έχουν ακολουθήσει αγωγή με βιταμίνες C και E και χαμηλή σε βιταμίνη A, παρουσίασαν βελτίωση.

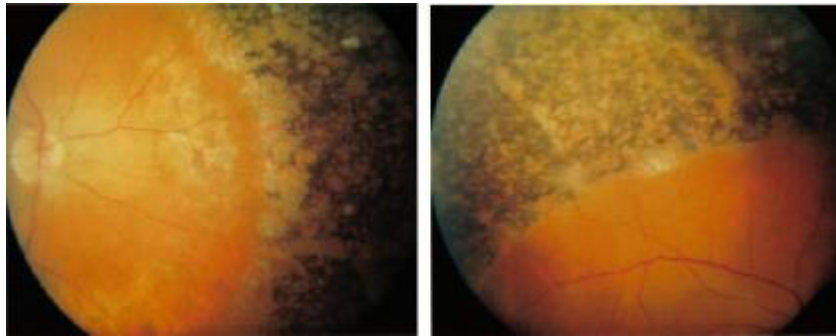
Πρόγνωση

Με την πάροδο του χρόνου τα συμπτώματα εντείνονται και τα παιδιά υποφέρουν από επιληπτικές κρίσεις και προοδευτική απώλεια της όρασης που στο τέλος καταλήγει σε τύφλωση. Η ασθένεια NCL είναι συχνά θανατηφόρα από τα τέλη της εφηβείας μέχρι την ηλικία των 20.

19.9 Νόσος του Refsum

Η νόσος Refsum είναι μια κληρονομική πάθηση που προκαλεί απώλεια της όρασης, της αίσθησης της όσφρησης, καθώς και μια ποικιλία από άλλα σημεία και συμπτώματα.

Η απώλεια της όρασης που σχετίζεται με τη νόσο του Refsum προκαλείται από μια διαταραχή του οφθαλμού που ονομάζεται μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια. Η διαταραχή αυτή επηρεάζει τον αμφιβληστροειδή, το φωτοευαίσθητο στρώμα στο πίσω μέρος του ματιού(Εικόνα 19.6). Η απώλεια της όρασης εμφανίζεται στα αισθητήρια κύτταρα του αμφιβληστροειδούς όπου σταδιακά επιδεινώνεται. Το πρώτο σημάδι της μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας είναι συνήθως η δυσκολία κατά τη νυχτερινή όραση, που συχνά γίνεται εμφανή κατά την παιδική ηλικία.



Εικόνα 19.6: Εικόνα του αμφιβληστροειδούς από τη νόσο Refsum(commons.wikimedia.org)

Κλινικά εικόνα

Τα βρέφη μπορεί να εμφανίσουν αρχικά εκδηλώσεις που μοιάζουν με αμαύρωση Leber (σημαντικές διαταραχές στην όραση) ή σύνδρομο Usher (κώφωση και αλλοιώσεις τύπου MA). Καθώς τα παιδιά πλησιάζουν τη δεύτερη δεκαετία της ζωής μπορεί να εκδηλώσουν δευτεροπαθή οπτική ατροφία λόγω της προοδευτικής σοβαρής εκφύλισης του αμφιβληστροειδούς. Τα βυθοσκοπικά ευρήματα αρχικά είναι αραίωση του αγγειακού δικτύου με ήπια στίξη του μελαχρού επιθηλίου. Αργότερα εμφανίζεται εικόνα διάσπαρτων καφεοειδών συσσωρεύσεων που συνοδεύεται από εκφύλιση της ωχράς και τελικά οπτική ατροφία.

Η απώλεια της όρασης και της όσφρησης παρατηρούνται σε όλους σχεδόν με τη νόσο Refsum, αλλά και άλλα σημεία και συμπτώματα μπορούν να ποικίλλουν. Περίπου το ένα τρίτο των προσβεβλημένων ατόμων γεννιούνται με ανωμαλίες των οστών των χεριών και των ποδιών. Χαρακτηριστικά που εμφανίζονται αργότερα στη ζωή μπορεί να περιλαμβάνουν προοδευτική μυϊκή αδυναμία και εξασθένηση. Απώλεια ακοής, ξηρό, φολιδωτό δέρμα (ιχθύαση). Επιπλέον, μερικοί άνθρωποι με νόσο Refsum αναπτύσσουν ένα μη φυσιολογικό καρδιακό ρυθμό (αρρυθμία) και σχετίζονται με καρδιακά προβλήματα, τα οποία μπορεί να είναι απειλητική για τη ζωή.

Αυτή η κατάσταση κληρονομείται με το αυτοσωματικό υπολειπόμενο μοτίβο, το οποίο σημαίνει ότι τα δύο αντίγραφα του γονιδίου σε κάθε κύτταρο έχουν μεταλλάξεις. Οι γονείς ενός ατόμου με αυτοσωματικό υπολειπόμενο μοτίβο φέρουν ένα αντίγραφο του μεταλλαγμένου γονιδίου, αλλά αυτά τυπικά δεν παρουσιάζουν σημεία και συμπτώματα της πάθησης.

Πρόγνωση

Η νόσος είναι θεραπεύσιμη, επειδή το φυτανικό οξύ δεν παράγεται από τον οργανισμό, αλλά βρίσκεται μόνο σε τρόφιμα. Ακολουθώντας τη θεραπεία που προτείνει ο γιατρός, η μυϊκή αδυναμία, η ξηροδερμία και το φολιδωτό δέρμα εξαφανίζονται. Ωστόσο τα προβλήματα ακοής και όρασης μπορεί να επιμείνουν. Η νόσος μπορεί να οδηγήσει σε αιφνίδιο θάνατο που προκαλείται αν συνυπάρχουν καρδιακά προβλήματα.

Διάγνωση

Η νόσος Refsum διαγιγνώσκεται συνήθως στην παιδική ηλικία ή στην αρχή της ενηλικίωσης, όταν τα προβλήματα όρασης που οφείλονται σε RP γίνονται εμφανή. Η προοδευτική απώλεια της όρασης από την RP αρχίζει όταν επιβλαβή επίπεδα φυτανικού οξέος συγκεντρώνονται κάτω από τον αμφιβληστροειδή.

Θεραπεία

Μια δίαιτα με τρόφιμα χαμηλά σε φυτανικό οξύ και φυτόλη μπορούν να συμβάλλουν στην πρόοδο της RP μειώνοντας τη σοβαρότητα των άλλων επιπλοκών που σχετίζονται με την ασθένεια Refsum. Επίσης, βοηθάει τους ασθενείς να κρατήσουν σταθερό το σωματικό τους βάρος όπως και τον έλεγχο των επιπλοκών που θα προκύψουν. Οι ασθενείς θα πρέπει να παρακολουθούνται από τους ειδικούς για να ελέγχουν την ποσότητα του φυτανικού οξέος στο αίμα. Τα άτομα με τη νόσο Refsum θα πρέπει να παρακολουθούν και την καρδιά τους αρκετά τακτικά. Ένας νευρολόγος μπορεί να αξιολογήσει και να παρακολουθήσει άτομα με περιφερική νευροπάθεια και αταξία.

Οι έρευνες για τον εντοπισμό του γονιδίου, για την βελτίωση των θεραπειών, που προκαλεί τη νόσο συνεχίζονται.

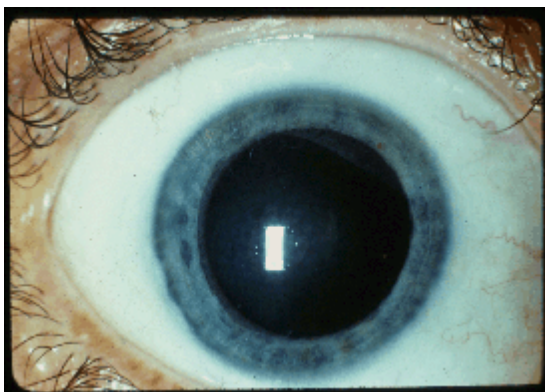
(RP= retinitis pigmentosa=μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια)

19.10 Νόσος του Tangier

Η νόσος του Tangier είναι μια κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από μειωμένα επίπεδα της υψηλής πυκνότητας της λιποπρωτεΐνης (HDL) στο αίμα. Η HDL μεταφέρει χοληστερόλη και ορισμένα λίπη που ονομάζονται φωσφολιπίδια από τους ιστούς του σώματος στο ήπαρ, όπου αυτά απομακρύνονται από το αίμα. Η HDL συχνά αναφέρεται ως «καλή χοληστερόλη», επειδή τα υψηλά επίπεδα της ουσίας αυτής μειώνουν τις πιθανότητες εμφάνισης των καρδιαγγειακών νόσων. Επειδή οι άνθρωποι με τη νόσο Tangier έχουν πολύ χαμηλά επίπεδα της HDL, έχουν μια μέτρια αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης της καρδιαγγειακής νόσου.

Κλινική εικόνα

Τα συμπτώματα της νόσου Tangier περιλαμβάνουν μία ελαφρά αυξημένη ποσότητα λίπους στο αίμα. Διαταραχές στη λειτουργία των νεύρων (νευροπάθεια), και μεγεθυμένα, πορτοκαλί χρώματος, αμυγδαλές. Τα άτομα αυτά συχνά αναπτύσσουν αθηροσκλήρωση. Άλλα χαρακτηριστικά αυτής της νόσου μπορεί να είναι μια διευρυμένη σπλήνα (σπληνομεγαλία), διόγκωση του ήπατος (ηπατομεγαλία), θόλωση κερατοειδούς (Εικόνα 19.7), και ο διαβήτης τύπου II.



Εικόνα 19.7: Εικόνα του οφθαλμού από τη νόσο Tangier (en.wikipedia.org)

Η νόσος Ταγγέρη είναι μια σπάνια διαταραχή με περίπου 100 περιπτώσεις σε όλο τον κόσμο.

Μεταλλάξεις στο ABCA1 γονίδιο προκαλούν τη νόσο Ταγγέρη. Αυτό το γονίδιο παρέχει οδηγίες για την κατασκευή μιας πρωτεΐνης που απελευθερώνει χοληστερόλη και φωσφολιπίδια από τα κύτταρα. Αυτές οι ουσίες χρησιμοποιούνται για να κάνουν την HDL, η οποία τους μεταφέρει στο ήπαρ.

Οι μεταλλάξεις στο ABCA1 γονίδιο εμποδίζουν την απελευθέρωση της χοληστερόλης και των φωσφολιπιδίων από τα κύτταρα. Ως αποτέλεσμα, αυτές οι ουσίες συσσωρεύονται μέσα στα κύτταρα, προκαλώντας ορισμένους ιστούς του σώματος να μεγαλώσουν και οι αμυγδαλές να αποκτήσουν ένα χρώμα κιτρινωπό-πορτοκαλί. Μία συσσώρευση της χοληστερόλης μπορεί να είναι τοξική για τα κύτταρα, οδηγώντας σε μειωμένη κυτταρική λειτουργία ή καταστροφή του κυττάρου. Επιπλέον, η αδυναμία να μεταφέρει χοληστερόλη και φωσφολιπίδια από τα κύτταρα οδηγεί σε πολύ χαμηλά επίπεδα την HDL, η οποία αυξάνει τον κίνδυνο της καρδιαγγειακής νόσου. Αυτοί οι παράγοντες σε συνδυασμό προκαλούν τα σημάδια και τα συμπτώματα της νόσου Ταγγέρη.

Αυτή η κατάσταση κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο μοτίβο, το οποίο σημαίνει ότι τα δύο αντίγραφα του γονιδίου σε κάθε κύτταρο έχουν μεταλλάξεις. Οι γονείς ενός ατόμου με αυτοσωματικό υπολειπόμενο πρέπει φέρουν ένα αντίγραφο του μεταλλαγμένου γονιδίου, αλλά αυτά τυπικά δεν παρουσιάζουν σημεία και συμπτώματα της πάθησης.

Θεραπεία

Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για τη νόσο Ταγγέρη. Πρόσφατα δοκιμάστηκαν φάρμακα που αυξάνουν τα επίπεδα της HDL, δεν έχει αποδειχθεί όμως η αποτελεσματικότητά τους.

Πρόγνωση

Η Ταγγέρη είναι τόσο σπάνια ασθένεια που πολλοί γιατροί δεν έχουν την ικανότητα να την εντοπίσουν. Έτσι πολλοί είναι αυτοί που κάνουν λάθος και συνήθως την εντοπίζουν ως Χάνσεν. Η νόσος συνήθως παρατηρείται στην παιδική ηλικία και μπορεί να εμφανίσει από ήπια μέχρι σοβαρής μορφής συμπτώματα. Οι ασθενείς εμφανίζουν χαμηλή συγκέντρωση των λιποπρωτεϊνών υψηλής πυκνότητας, υψηλή συγκέντρωση της κακής χοληστερόλης στα όργανα, καρδιακά νοσήματα και κίτρινο-πορτοκαλί διογκωμένες αμυγδαλές.

Διάγνωση

Τα συμπτώματα που παρατηρούνται στη νόσο Tangier, ποικίλλουν τόσο ποιοτικά όσο και ποσοτικά. Σχεδόν σε όλα τα παιδιά και τους εφήβους με τη νόσο Tangier, εμφανίζονται μεγάλες κίτρινο-πορτοκαλί αμυγδαλές, αλλά συχνά παραβλέπεται από τους ενήλικες επειδή μπορεί να έχει προηγηθεί η εξαγωγή τους. Οι μισοί από τους ενήλικες που πάσχουν από τη νόσο παρακολουθούνται συστηματικά λόγω των συμπτωμάτων της νευροπάθειας. Αρκετοί ασθενείς παρουσιάζουν χαμηλό αριθμό αιμοπεταλίων καθώς και μια μορφολογική ανωμαλία των ερυθροκυττάρων, που ονομάζεται στοματοκυττάρωση και χαρακτηριστικό της είναι οι βαθιές εγκολπώσεις των μεμβρανών.

19.11 Νόσος του Wilson

Η νόσος του Wilson είναι μία συγγενής ασθένεια, η οποία οφείλεται σε μια διαταραχή στο μεταβολισμό του χαλκού και την εναπόθεση αυτού σε διάφορα όργανα.

Κλινική εικόνα

Η νόσος του Wilson προκαλεί βλάβες στο ήπαρ λόγω της εναπόθεσης του περισσεύματος χαλκού που υπάρχει στο σώμα. Οξείες, κεραυνοβόλες θανατηφόρες μορφές βλάβης με βαρύ ίκτερο και ηπατική ανεπάρκεια είναι πιθανές. Επιπρόσθετα, όλοι οι τύποι της χρόνιας ηπατικής νόσου είναι πιθανές, με περισσότερο συνηθισμένη την εικόνα μιας χρόνιας ηπατίτιδας ποικίλης βαρύτητας. Η εναπόθεση χαλκού σε διάφορα σημεία του εγκεφάλου οδηγεί σε νευρολογικά προβλήματα και ψυχιατρικές εκδηλώσεις ενώ στους οφθαλμούς δημιουργείται ο κερατοειδικός δακτύλιος Kayser – Fleisher (στο 97-100% των ασθενών με νευρολογική συμπτωματολογία), από εναπόθεση χαλκού και θείου στην περιφέρεια της μεμβράνης του Descemet. Ο δακτύλιος διαχωρίζεται από την απώτερη περιφέρεια του κερατοειδούς (αφήνοντας μία καθαρή ζώνη)(Εικόνα 19.8). Είναι συνήθως χρώματος χρυσού ή φαιοκαφεοειδούς. Στην ηπατοφακοειδή εκφύλιση εμφανίζεται συχνά καταρράκτης που έχει μορφή ακτίνων ρόδακος. Από συμμετοχή των κέντρων του μεσεγκεφάλου εκδηλώνεται ανεπάρκεια σύγκλισης και προσαρμογής.



Εικόνα 19.8: Σχηματισμός δακτυλίου στην περιφέρεια του κερατοειδούς(en.wikipedia.org/wiki/Wilson's_disease)

Σε μεγάλο αριθμό περιπτώσεων ιδιαίτερα σε μικρά παιδιά, τα αρχικά συμπτώματα από την προοδευτική συσσώρευση του χαλκού στο ήπαρ, μπορεί να

είναι ο ίκτερος, ο ασκίτης ή η πυλαία υπέρταση και η νόσος μπορεί να εκλάβει μία ταχεία θανατηφόρο πορεία.

Πρόγνωση

Η πρώιμη αρχή της νόσου μπορεί να προβλέψει τη χειρότερη πρόγνωση. Αν η νόσος εντοπιστεί έγκαιρα και αντιμετωπιστεί κατάλληλα ο ασθενής μπορεί να έχει φυσιολογική ζωή. Αν δεν αντιμετωπισθεί ωστόσο, μπορεί να προκληθεί βλάβη στον εγκέφαλο, ηπατική ανεπάρκεια και θάνατος. Η ασθένεια απαιτεί δια βίου θεραπεία.

Διάγνωση

Διάφορα εργαστηριακά ευρήματα καθοδηγούν το γιατρό στη διάγνωση της νόσου. Σε αυτά περιλαμβάνονται χαμηλά επίπεδα σερουλοπλασμίνης του ορού, αυξημένα επίπεδα χαλκού στα ούρα, παρουσία του δακτυλίου Kayser-Fleischer στα μάτια και σημαντικά αυξημένα επίπεδα χαλκού στον ηπατικό ιστό.

Θεραπεία

Τόσο οι συμπτωματικοί όσο και οι ασυμπτωματικοί ασθενείς με νόσο του Wilson χρειάζονται θεραπεία δια βίου. Ο στόχος της θεραπείας είναι η μείωση του χαλκού από το σώμα με παράγοντες που βοηθούν στην απέκκρισή του και η πρόληψη της περαιτέρω πρόσληψης χαλκού από το έντερο. Το φάρμακο εκλογής είναι η πενικιλλαμίνη. Η μεταμόσχευση ήπατος ενδείκνυται μόνο σε περιπτώσεις οξείας ηπατικής ανεπάρκειας ή πολύ προχωρημένης κίρρωσης που δε βελτιώνεται με τη φαρμακευτική θεραπεία. Τα νευρολογικά σημεία που δεν απαντούν στη θεραπεία αποτελούν επίσης ένδειξη μεταμόσχευσης, ακόμη και αν δεν υπάρχει ηπατική ανεπάρκεια. Χωρίς θεραπεία ο θάνατος επέρχεται 1-3 χρόνια μετά την έναρξη των νευρολογικών συμπτωμάτων και συνήθως είναι αποτέλεσμα ηπατικής ανεπάρκειας.

Η συχνότητα της νόσου παγκοσμίως εκτιμάται ότι είναι από 1 στις 35000 έως 1 στις 100000 γεννήσεις ζώντων νεογνών και συχνότητα φορέων 1 στους 90. Η συχνότητα φορέων στη χώρα μας υπολογίζεται στο 1.2% και αναμένεται κάθε χρόνο η γέννηση 1 έως 3 νέων ασθενών. Σε κλειστές κοινωνίες όπως αυτή της Σαρδηνίας η συχνότητα της νόσου παρουσιάζεται σημαντικά αυξημένη.

19.12 Αλκαπτονουρία

Η αλκαπτονουρία είναι μια κληρονομική πάθηση που προκαλεί τα ούρα να γίνονται μαύρα όταν εκτίθεται στον αέρα. Η Ochronosis, μια συγκέντρωση της σκοτεινής χρωστικής ουσίας σε συνδετικούς ιστούς όπως χόνδρο και το δέρμα, είναι επίσης χαρακτηριστικό της διαταραχής. Το μπλε-μαύρο χρώμα εμφανίζεται συνήθως μετά την ηλικία 30. Οι άνθρωποι με αλκαπτονουρία αναπτύσσουν συνήθως αρθρίτιδα, ιδίως στην σπονδυλική στήλη και μεγάλων αρθρώσεων, που αρχίζουν στην πρώιμη ενήλικη ζωή. Άλλα χαρακτηριστικά αυτής της κατάστασης μπορεί να περιλαμβάνουν καρδιακά προβλήματα, πέτρες στα νεφρά, και προστάτη.

Αυτή η κατάσταση είναι σπάνια, επηρεάζουν 1 σε 250,000 ανθρώπους. Παρ' όλα αυτά είναι πιο συχνή σε ορισμένες περιοχές της Σλοβακίας (με συχνότητα περίπου 1 στους 19,000).

Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο HGD (homogentisate) είναι η αιτία της αλκαπτονουρίας. Το γονίδιο HGD παρέχει οδηγίες για την κατασκευή ενός ενζύμου που ονομάζεται οξειδάση homogentisate. Το ένζυμο αυτό βοηθά σπάσει τα

αμινοξέα φαινυλαλανίνη και τυροσίνη, τα οποία είναι σημαντικά δομικά στοιχεία των πρωτεϊνών. Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο HGD βλάπτουν το ρόλο του ενζύμου σε αυτή τη διαδικασία. Ως αποτέλεσμα, μια ουσία που ονομάζεται homogentisic οξύ, το οποίο παράγεται ως φαινυλαλανίνη και τυροσίνη, συσσωρεύεται στο σώμα. Η περίσσεια του homogentisic και οι σχετικές ενώσεις εναποτίθενται στους συνδετικούς ιστούς όπου προκαλούν χόνδρους και σκουραίνουν το δέρμα. Με την πάροδο του χρόνου, η συγκέντρωση της ουσίας αυτής στις αρθρώσεις οδηγεί σε αρθρίτιδα. Το homogentisic οξύ επίσης αποβάλλεται από ούρα.

Κληρονομείται με το αυτοσωματικό υπολειπόμενο μοτίβο, πράγμα που σημαίνει ότι και τα δύο αντίγραφα του γονιδίου σε κάθε κύτταρο έχουν μεταλλάξεις. Οι γονείς ενός ατόμου με ένα αυτοσωματικό υπολειπόμενο φέρουν ένα αντίγραφο του μεταλλαγμένου γονιδίου, αλλά συνήθως δεν παρουσιάζουν σημεία και συμπτώματα της πάθησης.

Κλινική εικόνα

Οι αλκαπτονουρικοί ασθενείς είναι συνήθως ασυμπτωματικοί στην παιδική και νεανική ηλικία, αν και η υπέρχρωση των ούρων μπορεί να παρατηρηθεί και στην παιδική ηλικία. Τα συμπτώματα οφείλονται στις ωχρονοτικές εναποθέσεις σε διάφορα όργανα και ιστούς.

Πρόγνωση

Οι ασθενείς με αλκαπτονουρία έχουν φυσιολογική διάρκεια ζωής.

Διάγνωση

Το 25% των ατόμων με αλκαπτονουρία δεν εμφανίζει σκουρόχρωμα ούρα, γι' αυτό και πολλοί ασθενείς με ωχρονοσία παραμένουν αδιάγνωστοι μέχρι την ενήλικη ζωή. Άλλοτε, η αλκαπτονουρία είναι ασυμπτωματική και η διάγνωση της γίνεται στο 30ό – 39ό έτος της ηλικίας από τις κυανόμαυρες κηλίδες (Εικόνα 19.9) του σκληρού. Η διάγνωση της αλκαπτονουρίας γίνεται από την κλινική εικόνα και τα ακτινολογικά ευρήματα και επισφραγίζεται με την ανεύρεση αυξημένων ποσοτήτων ομογεντισικού οξέος στα ούρα.



Εικόνα 19.9: Κυανόμαυρες κηλίδες στο σκληρό([google.gr/search?q=alkaptono](https://www.google.gr/search?q=alkaptono))

Θεραπεία

Δεν υπάρχει αποτελεσματική θεραπεία της αλκαπτονουρίας.

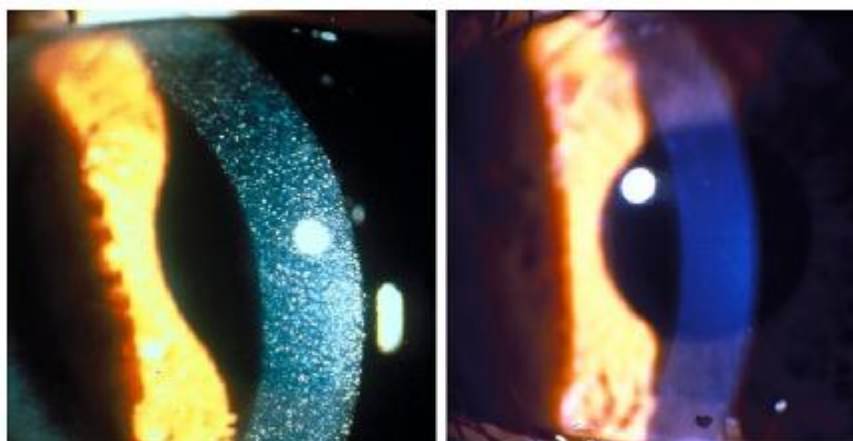
- Φυσιοθεραπεία
- Αναλγητικά
- Ανάπαυση
- Διαιτητική μείωση πρόσληψης φαινυλαλανίνης και τυροσίνης, η οποία ελαττώνει την απέκκριση του ομογεντισικού οξέος
 - Βιταμίνη C, σε μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες. Το ασκορβικό οξύ, λόγω της αντιοξειδωτικής δράσης του, αναστέλλει την μετατροπή του ομογεντισικού οξέος στο πολυμερές υλικό που εναποτίθενται στους χόνδρινους ιστούς. Ο διαιτητικός περιορισμός των πρωτεϊνών, σε συνδυασμό με βιταμίνη C μπορεί να μειώσει σημαντικά την απέκκριση του ομογεντισικού οξέος, τον αρθρικό πόνο και τις ακτινολογικές αλλοιώσεις.
 - Νιπισιόνη. Σε χαμηλές δόσεις, μειώνει σημαντικά την απέκκριση του ομογεντισικού οξέος από τα ούρα και τον αρθρικό πόνο.
 - Ολική αρθροπλαστική γόνατος-ισχίου(εάν είναι απαραίτητη).

19.13 Κυστίνωση

Η κυστίνωση είναι μεταβολική λυσοσωμική νόσος που χαρακτηρίζεται από αύξηση της συγκέντρωσης του αμινοξέος κυστίνης στα λυσοσώματα. Η κυστίνωση είναι γενετική νόσος που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Είναι η πιο κοινή αιτία του συνδρόμου Fanconi της παιδικής ηλικίας, όπου παρατηρείται διαταραχή στα νεφρικά σωληνάκια, με αποτέλεσμα την αύξηση της συγκέντρωσης των σακχάρων και των αμινοξέων στα ούρα, αύξηση της παραγωγής ούρων και χαμηλή συγκέντρωση καλίου στο αίμα. Η συχνότητα εμφάνισης του υπολογίζεται σε μία περίπτωση ανά 100.000 με 200.000 ζώντα νεογνά. Χαρακτηρίζεται από την ενδολυσοσωμική άθροιση κρυστάλλων κυστίνης, λόγω διαταραχής του συστήματος μεταφοράς της κυστίνης στη λυσοσωμική μεμβράνη. Η νόσος, ανάλογα με τον χρόνο έναρξης των συμπτωμάτων, διακρίνεται σε τρεις τύπους. Ο βρεφικός ή κλασικός νεφροπαθητικός τύπος, που αποτελεί τη βαρύτερη μορφή της νόσου, καλύπτει το 95% των περιπτώσεων. Οι υπόλοιπες περιπτώσεις περιλαμβάνουν τον εφηβικό ή ενδιάμεσο και τον οφθαλμικό ή μη νεφροπαθητικό τύπο, που αποτελούν λιγότερο σοβαρές μορφές κυστίνωσης.

Κλινική εικόνα

Τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται στην ηλικία των 3 έως 18 μηνών με παθολογική εμφάνιση κρυστάλλων κυστίνης στον κερατοειδή, με αποτέλεσμα φωτοφοβία και υποτροπιάζουσες αποπτώσεις του επιθηλίου (Εικόνα 19.9). Ελάττωση της περιφερικής μελάγχρωσης του βυθού από βλάβη του ME. Ελλείψεις δίκην παραθύρου στη φλουοροαγγειογραφία.



Εικόνα 19.9: Εμφάνιση κρυστάλλων κυστίνης στον κερατοειδή(en.wikipedia.org/wiki/Cystinosis)

Σε βαρύτερες καταστάσεις μπορεί να εμφανίζονται οπίσθιες συνέχειες, αισθητηριακές διαταραχές του αμφιβληστροειδή με ελάττωση της προσαρμοστικότητας στο σκότος, αυξημένη ουδό κωνίων, δυσχρωματοψία και ηλεκτροαμφιβληστροειδογραφικές αλλοιώσεις.

Οι νευροοφθαλμολογικές διαταραχές είναι ανάλογες με την προσβολή του Κ.Ν.Σ.

Διάγνωση

Η διάγνωση στηρίζεται στη μέτρηση των επιπέδων του αμινοξέος στο αίμα. Χωρίς θεραπεία τα παιδιά με κυστίνωση αποκτούν πλήρη νεφρική ανεπάρκεια μέχρι την ηλικία των 10 ετών.

Εκτιμάται ότι η κυστίνωση προσβάλλει 1:100,000 με 1: 200,000 νεογέννητα. Η νόσος οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου *CTNS*, στο χρωμόσωμα 17, που κωδικοποιεί την κυστοσίνη, το μεταφορέα κυστίνης στα λυσοσώματα. Η θεραπεία προς το παρόν έγκειται στη χορήγηση φαρμάκου Cystagon το οποίο αντιδρά με τη κυστίνη στα λυσοσώματα και της επιτρέπει την έξοδό της από τον οργανισμό.

Πρόγνωση

Τα πρώτα συμπτώματα στον συχνότερο και βαρύτερο κλασικό νεφροπαθητικό τύπο, όπως και στα περισσότερα λυσοσωμικά νοσήματα, εμφανίζονται μερικούς μήνες μετά τη γέννηση, κατά τη βρεφική περίοδο. Περιλαμβάνονται η πολυουρία, η πολυδιψία, οι ηλεκτρολυτικές διαταραχές και η αφυδάτωση, η ραχίτιδα και η καθυστέρηση της ανάπτυξης οφείλονται σε βλάβη των κυττάρων του εγγύς νεφρικού σωληναρίου, με αποτέλεσμα την εμφάνιση δευτεροπαθούς συνδρόμου Fanconi. Το σύνδρομο Fanconi έχει ως αποτέλεσμα την απώλεια με τα ούρα πρωτεϊνών χαμηλού μοριακού βάρους, αμινοξέων, γλυκόζης, ασβεστίου, μαγνησίου, φωσφόρου, νατρίου και καρνιτίνης.

Θεραπεία

Η αντιμετώπιση των ασθενών με νεφροπαθητικό τύπο κυστίνωσης περιλαμβάνει την υποστηρικτική αγωγή και την ειδική θεραπεία. Η υποστηρικτική αγωγή συνίσταται στη χορήγηση άφθονων υγρών, τροφίμων πλούσιο σε αλάτι, ηλεκτρολυτικών διαλυμάτων, αλάτων ασβεστίου, φωσφόρου και βιταμίνης D. Οι

ασθενείς με τελικού σταδίου νεφρική ανεπάρκεια αντιμετωπίζονται με περιτοναϊκή κάθαρση και μεταμόσχευση νεφρού.

Η ειδική θεραπεία περιλαμβάνει α) την από το στόμα χορήγηση κυστεαμίνης, β) τις οφθαλμικές σταγόνες κυστεαμίνης, με αποτέλεσμα την απομάκρυνση της κυστίνης που συσσωρεύεται στα λυσοσώματα των διάφορων οργάνων και του κερατοειδούς, αντίστοιχα. Τονίζεται ότι η έγκαιρη έναρξη της ειδικής θεραπείας καθυστερεί σημαντικά τη νεφρική βλάβη και εμποδίζει την εμφάνιση των διάφορων εξωνεφρικών εκδηλώσεων της νόσου.

19.14 Οικογενής δυσавтоνομία (σύνδρομο Riley-Day)

Το σύνδρομο Riley-Day είναι μία κληρονομική διαταραχή όπου εμφανίζει αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα επηρεάζοντας τα νεύρα σε όλο το σώμα. Ένα άτομο πρέπει να κληρονομήσει ένα αντίγραφο του ελαττωματικού γονιδίου από κάθε γονέα για να αναπτύξει την ασθένεια. Αυτή η κατάσταση παρατηρείται συχνότερα σε άτομα της Ανατολικής Ευρώπης με εβραϊκή καταγωγή. Η ασθένεια προκαλείται από μια μετάλλαξη του *IKBKAP* γονίδιο στο χρωμόσωμα 9. Είναι σπάνιο στο γενικό πληθυσμό.

Κλινική εικόνα

- Κράτημα της αναπνοής (μπορεί να χάσει τις αισθήσεις του)
- Δυσκοιλιότητα
- Μείωση της αίσθησης της γεύσης
- Διάρροια
- Ξηροφθαλμία
- Αίσθημα πόνου και αλλαγές στη θερμοκρασία
- Ασταθές βάδισμα
- Προβλήματα κατά την ανάπτυξη
- Συνεχείς πυρετοί
- Πνευμονία
- Κηλίδες στο δέρματος
- Εφίδρωση

Τα συμπτώματα είναι παρόντα κατά τη γέννηση και ενισχύονται με την πάροδο του χρόνου.

Θεραπεία

- Αντιεπιληπτική θεραπεία των επιληπτικών κρίσεων
- Μέτρα για την πρόληψη της χαμηλής αρτηριακής πίεσης κατά την ορθοστατική υπόταση
- Φάρμακα για τον έλεγχο του εμέτου
- Φάρμακα για την πρόληψη της ξηροφθαλμίας
- Φυσικοθεραπεία του θώρακος
- Προστασία από τραυματισμούς
- Πρόσληψη μεγάλης ποσότητας τροφών και υγρών
- Χειρουργική επέμβαση ή σπονδυλοδεσία
- Θεραπεία πνευμονίας από εισρόφηση

Πιθανές επιπλοκές

- Κηλίδες στο πρόσωπο και τον κορμό
- Υπερβολική εφίδρωση του κεφαλιού και του κορμού
- Υψηλή αρτηριακή πίεση (υπέρταση) και ταχυκαρδία
- Αϋπνία
- Ευερεθιστότητα
- Αλλαγές στο δέρμα των χεριών και των ποδιών.
- Ναυτία και έμετος
- Σοβαρά προβλήματα στην κατάποση (δυσφαγία)

Διάγνωση

Γενετική εξέταση DNA είναι αρκετά ακριβής για το σύνδρομο Riley-Day. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη διάγνωση στους ανθρώπους με την πάθηση ή που φέρουν το γονίδιο. Μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί για την προγεννητική διάγνωση.

Πρόγνωση

Πρόοδοι στη διάγνωση και θεραπεία αυξάνουν το ποσοστό επιβίωσης. Ένα νεογέννητο μωρό με Riley-Day έχει μία στις δύο πιθανότητες να ζήσει μέχρι την ηλικία των 30.

19.15 ΒΛΕΝΝΟΛΙΠΙΔΩΣΗ III (Πολυδυστροφία ψευδό Hurler) (Mucopolidosis III Pseudo-Hurler polydystrophy)

Η ML III (πολυδυστροφία ψευδό-Hurler), είναι ένα προοδευτικό, βραδέως εξελισσόμενο, νόσημα του μεταβολισμού, το οποίο παρουσιάζεται μεταξύ 2ου-3ου έτους της ηλικίας και χαρακτηρίζεται από βραδύρυθμη ανάπτυξη, ακτινολογική ένδειξη ήπιας έως μέτριας πολλαπλής δυσόστωσης, δυσκαμψία των αρθρώσεων και πόνο αρχικά στους ώμους, ισχία και δάκτυλα, βαθμιαία τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου, φυσιολογική έως ήπια εξασθένηση της λειτουργίας αναγνώρισης. Οργανομεγαλία, εάν υπάρχει, είναι ήπια. Οι ασθενείς με πολυδυστροφία ψευδό-Hurler συνήθως καταλήγουν κακώς λόγω καρδιοαναπνευστικών επιπλοκών (περιοριστική πνευμονοπάθεια, πάχυνση και ανεπάρκεια μιτροειδούς και αορτικής βαλβίδας, υπερτροφία αριστερής κοιλίας), τυπικά κατά την πρώιμη έως μέση ενήλικη ζωή.

Κλινικές εκδηλώσεις

Οι λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού (βρογχίτιδα, βρογχοπνευμονία) είναι συχνότερες σε παιδιά με ML III α/β. Οι ενήλικες με ML III α/β μπορεί να αναπτύξουν περιοριστική πνευμονοπάθεια, λόγω δυσκαμψίας του θωρακικού κλωβού και βραδείας, προοδευτικής, σκλήρυνσης των βρόγχων και του πνευμονικού παρεγχύματος.

Οι ασθενείς με ML III α/β μπορεί να παρουσιάσουν ήπια τράχυνση της φωνής. Τα παιδιά με ML III α/β γεννιούνται με φυσιολογικό βάρος και ύψος, αλλά, στην όψιμη βρεφική και στην πρώιμη παιδική ηλικία, παρουσιάζουν βαθμιαία καθυστέρηση της ανάπτυξης. Στην πρώιμη παιδική ηλικία το ύψος τους είναι συνήθως <3η εκατοστιαία θέση και το τελικό τους ύψος, κάτω από τον αναμενόμενο οικογενειακό μέσον όρο. Η κοιλιά των ασθενών με ML III α/β προβάλλει λόγω

οσφυϊκής υπερλόρδωσης, αντιστάθμισης στις συγκάμψεις των ισχίων και των γονάτων και υποτονίας των κοιλιακών μυών. Μπορεί επίσης να υπάρχει διάσταση του ορθού κοιλιακού μυός και μικρή ομφαλοκήλη.

Οι ασθενείς με ML III α/β έχουν αυξημένο κίνδυνο καρδιοπάθειας. Βαθμιαία πάχυνση και συνακόλουθη ανεπάρκεια της μιτροειδούς και της αορτικής βαλβίδας είναι συχνή μετά την όψιμη παιδική ηλικία (Street RA et al,2005). Υπερτροφία της αριστερής κοιλιάς ανευρίσκεται συχνά στο υπερηχοκαρδιογράφημα σε μεγαλύτερης ηλικίας ασθενείς με ML III α/β. Στα μικρότερα παιδιά δυσμορφικές εκδηλώσεις απουσιάζουν ή είναι ελάχιστες. Η τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου είναι βαθμιαία. Τα μάγουλα είναι «γεμάτα», η ρινική γέφυρα χαμηλή, τα ούλα, υπερτροφικά και το στόμα προβάλλει.

Δυσκαμψία όλων των μικρών και μεγάλων αρθρώσεων είναι η κύρια εκδήλωση της ML III α/β. Συχνά, η πρώτη κλινική ένδειξη της ML III α/β είναι ο περιορισμός της κινητικότητας των ώμων. Λόγω του περιορισμού της κινητικότητας των ισχίων και των γονάτων τα παιδιά με ML III α/β βαδίζουν αργά και δυσκολεύονται να τρέξουν.

Πριν διαγνωσθεί, η ML III α/β συνήθως αποδίδεται σε ρευματικό νόσημα. Τα ισχία μπορεί να αναπτύξουν δευτεροπαθείς, αλλά σοβαρές, εκφυλιστικές αλλοιώσεις, οι οποίες οδηγούν σε καταστροφή των εγγύς μηριαίων επιφύσεων. Η δυσλειτουργία των ισχίων οφείλεται εν μέρει και σε σημαντική σκλήρυνση των περιβαλλόντων μαλακών μορίων. Η προσβολή των ισχίων είναι τόσο βαριά, ώστε πολλοί ασθενείς καθλώνονται σε αναπηρικά αμαξίδια πριν ή στην διάρκεια της πρώιμης ενήλικης ζωής.

Το εύρος κίνησης των πηχεοκαρπικών και των ποδοκνημικών περιορίζεται επίσης, αν και λιγότερο από τις άλλες μεγάλες αρθρώσεις. Τα χέρια και τα πόδια των ασθενών με ML III α/β έχουν φυσιολογικό σχεδόν μήκος, ενώ στην ML II τα χέρια αναπτύσσουν σοβαρές παραμορφώσεις. Οστεοπόρωση προσβάλλει ολόκληρο τον σκελετό. Οστικοί πόνοι είναι το συχνότερο ενόχλημα σε ασθενείς με ML III α/β και μπορεί να συνδέονται με οστεολυτικές αλλοιώσεις. Οι νευρολογικές επιπλοκές κυμαίνονται από ήπια έως μέτρια αναπτυξιακή καθυστέρηση στην επίτευξη των κινητικών ορόσημων.

Στους ασθενείς με ML III α/β οι επικάνθιες πτυχές εμμένουν περισσότερο από το φυσιολογικό. Βλεφαρόπτωση είναι συχνή στην ML II, αλλά σπάνια στην ML III α/β. Στην κλινική εξέταση ρουτίνας οι κερατοειδείς φαίνονται φυσιολογικοί, αλλά η εξέταση με σχισμοειδή λυχνία συχνά αποκαλύπτει θολερότητες του κερατοειδούς.

Μετά την πρώιμη παιδική ηλικία συχνά αναπτύσσονται συγκάμψεις της παλαμιαίας απονεύρωσης τύπου Dupuytren, οι οποίες επιδεινώνουν τις συγκάμψεις των δακτύλων. Μερικοί ασθενείς έχουν σοβαρό σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα. Οι ασθενείς με ML III α/β παρουσιάζουν επεισόδια μέσης ωτίτιδας συχνότερα απ' ό,τι ο γενικός πληθυσμός και μερικοί, βαρνηκοΐα αγωγιμότητας.

Διάγνωση

- Μέση ηλικία στην οποία αναγνωρίζονται οι εκδηλώσεις της νόσου : 3ο έτος (εύρος : όψιμη βρεφική έως όψιμη παιδική ηλικία)
- Καθυστέρηση ανάπτυξης, η οποία βαθμιαία μειώνεται
- Συχνές λοιμώξεις ανώτερου αναπνευστικού ή/και μέση ωτίτιδα
- Δυσκαμψία αρθρώσεων, αρχικά των ώμων, των ισχίων και των δακτύλων
- Αρθρικός πόνος, ο οποίος επιδεινώνεται από έντονες ασκήσεις ή φυσιοθεραπείες
- Βαθμιαία ήπια τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου

- Ήπιες θολερότητες του κερατοειδούς παρατηρούμενες στην εξέταση με σχισμοειδή λυχνία
- Απουσία ή ήπια οργανομεγαλία
- Φυσιολογική έως ήπια εξασθένηση ανάπτυξης της αναγνώρισης
- Οστεοπόρωση συνδεδεμένη με πόνο η οποία εκδηλώνεται κλινικά και ακτινολογικά στην παιδική ηλικία και χειροτερεύει σε μεγαλύτερες ηλικίες

Θεραπεία

Η θεραπεία της MPS III είναι συμπτωματική και υποστηρικτική :

- Ήπια φυσιοθεραπεία. Οι ασκήσεις διάτασης πρέπει να αποφεύγονται, γιατί είναι αναποτελεσματικές, επώδυνες και ενδέχεται να προκαλέσουν βλάβη του αρθρικού θυλάκου και των γειτονικών τενόντων
- Χειρουργική αποσυμπίεση μέσου νεύρου (σε περιπτώσεις συνδρόμου καρπιαίου σωλήνα)
- Οι οστικοί πόνοι οι συνδεδεμένοι με οστεοπόρωση ανταποκρίνονται σε μηνιαίες ΕΦ εγχύσεις παμιδρονάτης (1 mg/kg/μήνα). Η θεραπεία αυτή βελτίωσε τους οστικούς πόνους σε 2 ασθενείς με ML III, αποκατέστησε την βάρδια για περισσότερο από 1 χρόνο σε ασθενείς καθηλωμένους σε αναπηρικά καροτσάκια, και βελτιώνει την οστική μάζα (Robinson C et al, 2002).
- Ολική αρθροπλαστική ισχίου, σε μεγαλύτερης ηλικίας εφήβους και σε ενήλικες με σοβαρή, αναπηρική προσβολή, του ισχίου
- Μυριγγοτομή για την πρόληψη της βαρηκοΐας τύπου αγωγιμότητας

Πρόγνωση

Οι ασθενείς με πολυδυστροφία ψευδο-Hurler συνήθως καταλήγουν κακώς λόγω καρδιοαναπνευστικών επιπλοκών (περιοριστική πνευμονοπάθεια, πάχυνση και ανεπάρκεια μιτροειδούς και αορτικής βαλβίδας, υπερτροφία αριστερής κοιλίας), τυπικά κατά την πρώιμη έως μέση ενήλικη ζωή.

19.16 Ομοκυστινουρία

Η ομοκυστινουρία είναι κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή του μεταβολισμού της μεθειονίνης, οφειλόμενη σε ανεπάρκεια της συνθάσης της κυσταθειονίνης (cystathionine β-synthase; CBS). Η διαταραχή αυτή οδηγεί σε άθροιση της ομοκυστεΐνης στον ορό και αυξημένη αποβολή της από τα ούρα. Κλινικά, χαρακτηρίζεται από αναπτυξιακή/διανοητική καθυστέρηση, εκτοπία των φακών ή/και σοβαρή μυωπία, σκελετικές ανωμαλίες (υπερβολικό ύψος σώματος και μήκους των μελών) και θρομβοεμβολισμό. Η μη γενετικά καθορισμένη σοβαρή διαιτητική έλλειψη κοβαλαμίνης (ανεπάρκεια βιταμίνης B12) μπορεί επίσης να προκαλέσει «ομοκυστινουρία».

Τύποι ομοκυστινουρίας

Διακρίνονται 2 φαινοτυπικές ποικιλίες ομοκυστινουρίας :

1. Ομοκυστινουρία ανταποκρινόμενη στη B6 (B6-responsive homocystinuria)
2. Ομοκυστινουρία ανθεκτική στη B6 (B6-non-responsive homocystinuria)

Η ομοκυστινουρία ανταποκρινόμενη στη B6 είναι τυπικά, αλλά όχι πάντοτε, ηπιότερη από την ανθεκτική. Το IQ των ασθενών με ανταποκρινόμενη στην B6 ομοκυστινουρία είναι 79 και 57 σε ασθενείς με ομοκυστινουρία ανθεκτική στη B6.

Εκτοπία φακών στην πλειοψηφία των μη θεραπευθέντων ασθενών παρουσιάζεται κατά το 8ο έτος της ηλικίας. Οι ασθενείς είναι συνήθως υψηλόσωμοι και ισχυροί με ασθενική («μαρφανοειδή») ιδιοσυστασία και έχουν επιρρέπεια στην ανάπτυξη οστεοπόρωσης. Ο θρομβοεμβολισμός είναι η κύρια αιτία πρόωρου θανάτου και νοσηρότητας των ασθενών με ομοκυστινουρία.

Η κλασική ομοκυστινουρία οφείλεται σε ανεπάρκεια της συνθάσης της κυσταθειονίνης-β (cystathionine β-synthase) (CBS), ενός ενζύμου εξαρτώμενου από την πυριδοξίνη (βιταμίνη Β6). Η ομοκυστινουρία κληρονομείται σύμφωνα με το αυτοσωμικό υπολειπόμενο πρότυπο κληρονομικότητας.

Κλινική εικόνα

Η ομοκυστινουρία χαρακτηρίζεται από προσβολή των οφθαλμών, του σκελετού, του αγγειακού συστήματος και του ΚΝΣ. Όλα τα 4 συστήματα ή μόνο ένα απ' αυτά μπορεί να προσβληθούν. Η νόσος μπορεί να παρουσιασθεί στην ενήλικη ζωή με θρομβοεμβολικά επεισόδια, συνήθως εγκεφαλοαγγειακά.

Οφθαλμοί. Οι οφθαλμολογικές εκδηλώσεις της ομοκυστινουρίας είναι παρόμοιες με τις παρατηρούμενες στο σύνδρομο Marfan. Η μυωπία είναι σοβαρή και η πρώτη εκδήλωση της εκτοπίας των φακών (ectopia lentis), της οποίας και μπορεί να προηγείται αρκετούς μήνες έως ένα χρόνο ή και περισσότερο.

Στην πλειοψηφία των μη θεραπευθέντων ασθενών, η εκτοπία των φακών παρουσιάζεται κατά το 8ο έτος της ηλικίας και συνήθως ενωρίτερα σε πάσχοντες που δεν ανταποκρίνονται, παρά σε αυτούς που ανταποκρίνονται, στη βιταμίνη Β6. Σπάνια, παρουσιάζεται στη βρεφική ηλικία.

Άλλες οφθαλμικές ανωμαλίες :

- Ιριδοπάθεια
- Καταρράκτης
- Δευτεροπαθές γλαύκωμα
- Εκφύλιση αμφιβληστροειδούς
- Ατροφία οπτικού νεύρου
- Στραβισμός
- Νυσταγμός
- Μειωμένη σύγκλιση

Μυοσκελετικές εκδηλώσεις. Συχνά, οι ασθενείς με ομοκυστινουρία έχουν εικόνα τύπου Marfan (λεπτά και επιμήκη μέλη, αραχνοδακτυλία, κυφοσκολίωση και παραμορφώσεις του θώρακα), η οποία μπορεί να εμφανισθεί στην όψιμη παιδική ή στην εφηβική ηλικία. Ακόμα, έχουν επιρρέπεια στην ανάπτυξη οστεοπόρωσης, ιδιαίτερα της ΣΣ και των μακρών οστών, η οποία στο 50% των ασθενών παρουσιάζεται στην εφηβική ηλικία και συχνά παρουσιάζουν σκολίωση, υψηλή θολωτή υπερώα, πλατυποδία, τροπιδοειδή θώρακα και βλαιογωνία.

Αγγειακές εκδηλώσεις. Τα θρομβοεμβολικά επεισόδια είναι η κύρια αιτία νοσηρότητας και πρόωρου θανάτου των ασθενών με ομοκυστινουρία (Yap S, 2003). Οι εμβολές μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε όργανο.

Τα εγκεφαλοαγγειακά επεισόδια έχουν αναφερθεί και σε βρέφη, αν και τυπικά παρουσιάζονται σε νέους ενήλικες.

Η κύηση αυξάνει τον κίνδυνο του θρομβοεμβολισμού, ιδιαίτερα στη λοχεία.

Άλλες αγγειακές εκδηλώσεις της ομοκυστινουρίας είναι αρτηριακές και φλεβικές θρομβώσεις κυρίως στα κάτω άκρα, ενίοτε θανατηφόρες, και αρτηριοσκληρυντική καρδιοπάθεια (λόγω της υπερκυστιναιμίας).

Νευρολογικές-ψυχιατρικές διαταραχές. Η αναπτυξιακή καθυστέρηση είναι συνήθως η πρώτη εκδήλωση της ομοκυστινουρίας. Παρουσιάζεται σε ηλικία 2-3

ετών, αν και το 1/3 των ασθενών έχει φυσιολογική διάνοηση. Το IQ των ασθενών με ομοκυστινουρία κυμαίνεται από 10-138. Οι ασθενείς που αποκρίνονται στην βιταμίνη B6 είναι πιθανότερο να διατηρήσουν την λειτουργία της αναγνώρισης ή να έχουν προσβληθεί μόνον ελαφρά.

Το 21% των μη θεραπευθέντων ασθενών παρουσιάζει σπασμούς. Εξωπυραμιδικά σημεία, όπως δυστονία, αλλά και πυραμιδικά συμπτώματα (π.χ. μυική αδυναμία κάτω άκρων), μπορεί επίσης να παρατηρηθούν. Μυική υποτονία είναι χαρακτηριστικό εύρημα.

Οι πάσχοντες από ομοκυστινουρία μπορεί να έχουν επιθετική συμπεριφορά, θρομβοεμβολικά επεισόδια (αποφράξεις εγκεφαλικών αγγείων/πνευμονικές εμβολές), και ψυχοκινητική καθυστέρηση στη διάρκεια του 1ου έτους της ζωής. Πολλοί ασθενείς με ομοκυστινουρία έχουν ακόμα ψυχιατρικά προβλήματα, όπως νοσήματα προσωπικότητας, άγχος, κατάθλιψη, ψυχαναγκαστική συμπεριφορά και ψυχωσικά επεισόδια.

Διάγνωση

Η διάγνωση της ομοκυστινουρίας της οφειλόμενης σε ανεπάρκεια της CBS πρέπει να μπαίνει στην σκέψη σε ασθενείς με πολλαπλές οργανικές διαταραχές αρχόμενες στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία, έως θρομβοεμβολικά επεισόδια παρουσιαζόμενα στην πρώιμη ή μέση ενηλική ζωή.

Μείζονες εκδηλώσεις κλασσικής ομοκυστινουρίας :

- Αγγειακές ανωμαλίες χαρακτηριζόμενες από θρομβοεμβολισμό
- Αναπτυξιακή/διανοητική καθυστέρηση
- Εκτοπία του κρυσταλλοειδούς φακού (ectopia lentis) ή/και σοβαρή μυωπία
- Κλινικές ενδείξεις συνδρόμου Marfan
- Σκελετικές ανωμαλίες, όπως αύξηση του ύψους του σώματος και του μήκους των μελών

Θεραπεία

Σκοποί της θεραπείας είναι να διορθωθούν οι βιοχημικές ανωμαλίες, ιδιαίτερα να μειωθούν οι συγκεντρώσεις της ομοκυστίνης στο πλάσμα, να προληφθούν ή διορθωθούν οι επιπλοκές της ομοκυστινουρίας ή να προληφθούν περαιτέρω επιπλοκές, όπως οι θρομβώσεις, και ο έλεγχος των συγκεντρώσεων της ομοκυστίνης στο πλάσμα.

Καλύτερα αποτελέσματα έχουν οι ασθενείς που διαγιγνώσκονται στη νεογνική ηλικία και θεραπεύονται αμέσως μετά την γέννηση, στους οποίους οι συγκεντρώσεις της ομοκυστίνης στο πλάσμα διατηρούνται <11 μmol/L (κατά προτίμηση, όχι >5 μmol/L).

Πρόγνωση

Εμφανίζει μακροπρόθεσμη επιβίωση κατά 60% και τα αποτελέσματα της θεραπείας εμφανίζουν το ποσοστό των 40%.

19.17 Νόσος Canavan

Η νόσος Canavan γνωστή και ως νόσος Canavan-Van-Bogaert-Bertrand είναι μια από τις πιο κοινές εγκεφαλικές εκφυλιστικές ασθένειες της παιδικής ηλικίας κατά την οποία εκφυλίζεται η λευκή ουσία του εγκεφάλου και προκαλείται προοδευτική βλάβη των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου. Η νόσος αυτή προκαλείται από

ανεπάρκεια της ασπαρτοακυκλάσης και ανήκει σε μια ομάδα γενετικών διαταραχών γνωστές ως λευκοδυστροφίες.

Οι λευκοδυστροφίες χαρακτηρίζονται από την ατελή ανάπτυξη του ελύτρου της μυελίνης των νευραξόνων του εγκεφάλου. Το έλυτρο μυελίνης είναι το λιπαρό κάλυμμα που περιβάλλει τα νευρικά κύτταρα και δρα ως μονωτής, η οποία επιτρέπει την αποτελεσματική μετάδοση των νευρικών ερεθισμάτων. Η μυελίνη, η οποία δίνει το χρώμα στην λευκή ουσία του εγκεφάλου, είναι μια σύνθετη ουσία που αποτελείται από τουλάχιστον δέκα διαφορετικές χημικές ουσίες. Η νόσος Canavan προκαλείται από τη μετάλλαξη του γονιδίου για ένα ένζυμο που ονομάζεται aspartoacylase και εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 17.

Ταξινόμηση

Τρεις γνωστές μορφές της νόσου έχουν περιγραφεί:

- Η συγγενής. Εμφανίζεται κατά τη γέννηση ή αμέσως μετά.
- Βρεφική. Η νόσος εμφανίζεται μεταξύ 3 και 6 μηνών.
- Νεανική. Είναι σπάνια. Στην νεανική μορφή η νόσος εμφανίζεται μετά την ηλικία των 5 ετών.

Αν και η νόσος Canavan μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε εθνική ομάδα, επηρεάζει περισσότερο τους ανθρώπους της Ανατολικής Ευρώπης εβραϊκής καταγωγής. Περίπου 1 στα 40 άτομα των Εβραίων της Ανατολικής Ευρώπης είναι φορείς. Τέλος μετά από έρευνες έχει παρατηρηθεί ότι τα κορίτσια προσβάλλονται περισσότερο απ' ό,τι τα αγόρια.

Συμπτωματολογία και κλινικά σημεία

Τα συμπτώματα της νόσου εμφανίζονται κυρίως σε νηπιακή ηλικία και περιλαμβάνουν νοητική υστέρηση, απώλεια προηγουμένως αποκτηθέντων κινητικών δεξιοτήτων, δυσκολίες σίτισης, διαταραχή του μυϊκού τόνου (λιποθυμίες ή δυσκαμψία), ασυνήθιστα μεγάλο κεφάλι και τέλος παράλυση, τύφλωση ή απώλεια της ακοής.

Διάγνωση

Μπορεί να προσδιοριστεί με μια απλή προγεννητική εξέταση των ελλειπόντων ενζύμων ή με έλεγχο για μεταλλάξεις στο γονίδιο που ελέγχει η ασπαρτοακυκλάση. Για να προκύψει ένα παιδί που θα νοσήσει από τη νόσο θα πρέπει και οι δύο γονείς να είναι φορείς του ελαττωματικού γονιδίου. Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς του γονιδίου Canavan η πιθανότητα μετάλλαξης είναι μια στις τέσσερις (25%) σε κάθε εγκυμοσύνη.

Η μαγνητική τομογραφία του εγκεφάλου εμφανίζει μια διάχυτη διαταραχή της λευκής ουσίας και τυπικές βλάβες στο θάλαμο και την ωχρά σφαίρα (λευκοδυστροφία). Η διάγνωση τίθεται κατά την ανάλυση των οργανικών οξέων των ούρων, όπου παρατηρείται αύξηση του N-ακετυλο-ασπαρτικού οξέος και αύξησή της στο πλάσμα και στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό.

Θεραπεία

Η θεραπεία της νόσου είναι καθαρά συμπτωματική και υποστηρικτική. Υπάρχει μια θεραπεία όπου χορηγείται κιτρικό λίθιο αλλά είναι ακόμη σε πειραματικό στάδιο. Επιπλέον υπάρχουν πειραματικές δοκιμές γονιδιακής θεραπείας. Ένα υγιές γονίδιο κλωνοποιείται για να αντικαταστήσει το ελαττωματικό

που προκαλεί τη νόσο. Αυτή η μέθοδος φαίνεται να βελτιώνει τη ζωή του ασθενή χωρίς μακροχρόνιες δυσμενείς επιπτώσεις επί πέντε χρόνια παρακολούθησης. Η γενετική συμβουλευτική και η γενετική εξέταση συνιστάται σε περίπτωση που και οι δύο γονείς είναι φορείς.

Πρόγνωση

Ο θάνατος επέρχεται συνήθως πριν την ηλικία των τεσσάρων, αλλά μερικά παιδιά με ηπιότερες μορφές της νόσου επιβιώνουν μέχρι την εφηβεία.

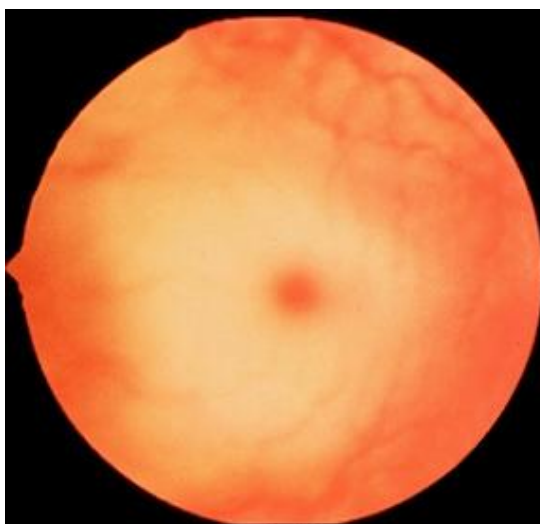
19.18 Νόσος Farber

Η νόσος Farber (γνωστή επίσης και ως λιποκοκκιωμάτωση του Farber), είναι μια εξαιρετικά σπάνια νόσος η οποία κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια στο ένζυμο κηραμιδάσης η οποία προκαλεί την συσσώρευση λιπιδίων που οδηγούν σε ανωμαλίες στις αρθρώσεις , το συκώτι, τους ιστούς και το κεντρικό νευρικό σύστημα. Κανονικά, το ένζυμο της κηραμιδάσης διασπά τα λιπίδια στα κύτταρα του σώματος. Στην ασθένεια του Farber όμως το γονίδιο που ευθύνεται για την παραγωγή αυτού του ενζύμου είναι μεταλλαγμένο. Ως εκ τούτου, η διάσπαση των λιπιδίων δεν είναι δυνατή με αποτέλεσμα την συσσώρευσή τους σε διάφορα μέρη του σώματος γεγονός που οδηγεί στα σημάδια και τα συμπτώματα της διαταραχής αυτής.

Διάγνωση και κλινικά σημεία

Στον οφθαλμό παρατηρούνται τυπικά ενδοκυττάρια έγκλειστα γλυκολιπιδίων που συγκεντρώνονται στα γαγγλιακά, νευρωτικά και γλοιακά κύτταρα. Η παρουσία των εγκλείστων στα γαγγλιακά κύτταρα του αμφιβληστροειδή συντελεί στη μείωση της όρασης και στην εμφάνιση της κερασόχροης ωχράς (Εικ. 19.10). Στα πρόσθια μόρια έχουν αναφερθεί κερατοειδικές θολερότητες, λόγω εγκλείστων στο επιθήλιο και μάζες στον επιπεφυκότα τύπου ξανθώματος.

Η έναρξη της νόσου εμφανίζεται συνήθως στην πρώιμη βρεφική ηλικία. Τα παιδιά που έχουν την κλασική μορφή της νόσου αναπτύσσουν συμπτώματα κατά τις πρώτες εβδομάδες της ζωής τους. Τα συμπτώματα αυτά περιλαμβάνουν μειωμένη νοητική ικανότητα και προβλήματα κατάποσης. Το ήπαρ, η καρδιά και τα νεφρά μπορούν επίσης να επηρεαστούν. Άλλα συμπτώματα μπορούν να περιλαμβάνουν εμετούς, αρθρίτιδα, πρήξιμο των λεμφαδένων, πρησμένες αρθρώσεις, χρόνια λέπτυνση των μυών ή των τενόντων γύρω από τις αρθρώσεις, βραχνάδα και εξανθήματα που πυκνώνουν γύρω από τις αρθρώσεις, καθώς η νόσος εξελίσσεται.



Εικόνα 19.10: Η χαρακτηριστική κερασόχρους ωχρά που εμφανίζεται στα περισσότερα μεταβολικά νοσήματα. (en.wikipedia.org)

Θεραπεία

Δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για τη νόσο του Farber ενώ μπορεί να συνταγογραφηθούν κορτικοστεροειδή για την ανακούφιση κάποιων συμπτωμάτων και του πόνου. Η μεταμοσχεύσεις του μυελού των οστών μπορεί να βελτιώσει τα κοκκιώματα(μικρές μάζες από φλεγμονές των ιστών) σε ασθενείς με μικρούς πνεύμονες ή διάφορες επιπλοκές του κεντρικού νευρικού συστήματος.

Πρόγνωση

Τα περισσότερα παιδιά με νόσο του Farber πεθαίνουν μέχρι την ηλικία των 2 ετών, συνήθως από ασθένεια των πνευμόνων. Σε μία από τις πιο σοβαρές μορφές της νόσου, η διόγκωση του ήπατος και της σπλήνας μπορεί να εμφανιστεί αμέσως μετά τη γέννηση. Τα παιδιά που γεννιούνται με αυτή τη μορφή της νόσου συνήθως πεθαίνουν μέσα σε 6 μήνες.

19.19 Νόσος του Leigh

Η νόσος του Leigh είναι μια σπάνια κληρονομική νευρομεταβολική διαταραχή. Τα άτομα που έχουν προσβληθεί από τη νόσο πάσχουν από εκφυλισμό του νευρικού συστήματος ως αποτέλεσμα της έλλειψης παραγωγής ενέργειας στα μιτοχόνδρια των εγκεφαλικών κυττάρων. Επειδή όλα τα μέρη του σώματος απαιτούν ενέργεια για να λειτουργήσουν, η νόσος του Leigh είναι μια πολυσυστηματική δυσλειτουργία.

Η νόσος κληρονομείται από τα γονίδια των γονέων με την αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα. (για να νοσήσει ένα παιδί θα πρέπει να κληρονομήσει το γονίδιο της νόσου και από τους δύο γονείς). Ο κίνδυνος μετάδοσης της νόσου από ένα ζευγάρι που και οι δύο είναι φορείς είναι ίδιος για κάθε εγκυμοσύνη και ίσος 25%. Επιπλέον η νόσος μπορεί να κληρονομηθεί μέσω της φυλοσύνδετης κληρονομικότητας. (Η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα παρουσιάζεται όταν τα γονίδια της νόσου κωδικοποιούνται στο χρωμόσωμα X. Τα θηλυκά έχουν δύο χρωμοσώματα X και οποιοδήποτε γνώρισμα της νόσου βρίσκεται στο ένα από τα δύο χρωμοσώματα X αντισταθμίζεται συνήθως από το άλλο φυσιολογικό χρωμόσωμα X. Τα αρσενικά έχουν ένα X και ένα Y. Επειδή

υπάρχει μόνο ένα χρωμόσωμα X η νόσος συνήθως εκδηλώνεται με αποτέλεσμα τα παιδιά αρσενικού φύλου να φέρουν τη νόσο).

Κλινικά σημεία

Τα προβλήματα όρασης που μπορεί να εμφανιστούν μπορεί να περιλαμβάνουν γρήγορη κίνηση των ματιών (νυσταγμός), παρέκκλιση των ματιών (στραβισμός) και εκφυλισμό του οπτικού νεύρου (οπτική ατροφία).

Οι ασθενείς που πάσχουν από τη νόσο του Leigh αναπτύσσουν συνήθως συμπτώματα κατά τους πρώτους μήνες της ζωής τους, παρόλο που σε κάποιες περιπτώσεις τα συμπτώματα μπορεί να μην εμφανιστούν παρά αργότερα κατά την παιδική ηλικία ή ακόμη και (περιστασιακά) κατά την ενήλικη ζωή. Τα αρχικά συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν μια απώλεια ικανοτήτων που έχουν αποκτηθεί προγενέστερα όπως ο έλεγχος του κεφαλιού και η ικανότητα του θηλασμού. Μπορεί επίσης να υπάρξει απώλεια όρεξης, εμετοί, γενική ευερεθιστότητα και υπερβολικό κλάμα. Αν η εκδήλωση της νόσου γίνει αργότερα στην παιδική ηλικία, τα συμπτώματα που μπορεί να παρουσιάσουν είναι δυσκολίες στην άρθρωση λέξεων, απώλεια διανοητικών ικανοτήτων και δυσκολία στο συντονισμό κινήσεων (αταξία). Καθώς η νόσος εξελίσσεται, περαιτέρω συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν γενικευμένη αδυναμία, έλλειψη μυϊκού τόνου (υποτονία), αδεξιότητα και ρίγη. Η περαιτέρω νευρολογική ανάπτυξη καθυστερείται. Άλλα όργανα που μπορεί να προσβληθούν είναι η καρδιά (υπερτροφική καρδιομυοπάθεια-η καρδιά διαστέλλεται υπερβολικά) και τα νεφρά.

Τα συμπτώματα ενήλικης μορφής κάνουν την εμφάνισή τους συνήθως κατά την εφηβεία με διαταραχές στην όραση όπως είναι η θολότητα, η αχρωματοψία και/ή η σταδιακή απώλεια όρασης. Αυτό οφείλεται στον εκφυλισμό των οπτικών νεύρων.

Διάγνωση

Οι εξετάσεις που μπορεί να χρησιμοποιηθούν για να επιβεβαιωθεί η διάγνωση περιλαμβάνουν μέτρηση των επιπέδων γαλακτικού οξέος στο αίμα και του εγκεφαλονωτιαίου υγρού, η απεικόνιση μαγνητικού συντονισμού του εγκεφάλου (MRI), και μυϊκές και δερματικές βιοψίες για τη μέτρηση της δραστηριότητας των ενζύμων της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης και της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης.

Θεραπεία

Δυστυχώς δεν υπάρχει θεραπευτική αγωγή. Ορισμένοι γιατροί μπορεί να δοκιμάσουν μια από τις διάφορες συμπαραγόντες βιταμίνες (βιοτίνη, θειαμίνη, ριβοφλαβίνη) επειδή πολύ περιστασιακά η κατάσταση ενός ασθενή μπορεί να βελτιωθεί με θεραπεία με βιταμίνες. Το διπτανθρακικό νάτριο μπορεί να βοηθήσει αν υπάρχουν υψηλά επίπεδα γαλακτικού οξέος στο αίμα. Μπορεί να χρειαστεί να χορηγηθεί ενδοφλεβίως σε επείγον περιστατικό αλλά μερικές φορές χορηγείται και από το στόμα αν ο ασθενής έχει γαλακτική οξέωση που επιμένει. Στα άτομα με ανεπάρκεια του ενζύμου πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης μπορεί να συστηθεί να κάνουν δίαιτα με υψηλά λιπαρά και χαμηλούς υδατάνθρακες (κετογονική δίαιτα). Άλλοι θεραπευτικοί στόχοι είναι βοηθητικοί, για την ανακούφιση των συμπτωμάτων, όπως η χορήγηση φαρμάκων για τον έλεγχο των κρίσεων ή των μυϊκών σπασμών ή για την ελάττωση της ναυτίας και του εμετού.

Πρόγνωση

Η πρόγνωση ποικίλλει εξαιρετικά και δεν φαίνεται να συσχετίζεται στενά με το βιοχημικό ή γενετικό ελάττωμα που υποβόσκει. Υπάρχει η τάση για μια κατά στάδια εξασθένηση στη λειτουργία με το πέρασμα των χρόνων, με περιόδους στασιμότητας ή ακόμα και βελτίωσης που ακολουθούνται από περιόδους απώλειας ικανοτήτων. Η απώλεια ικανοτήτων μπορεί να είναι επακόλουθο μια παρεμπόπτουσας λοίμωξης, ή να προκληθεί από ορισμένα γενικά αναισθητικά. Για το λόγο αυτό τα παιδιά που πάσχουν από τη νόσο του Leigh πρέπει να υποβάλλονται σε αναισθησία σε ένα εξειδικευμένο κέντρο από αναισθησιολόγους με εμπειρία στη φροντίδα ασθενών με μιτοχονδριακές διαταραχές. Ορισμένοι ασθενείς (ιδιαίτερα αυτοί που εμφάνισαν τα συμπτώματα νωρίς) μπορεί να παρουσιάσουν ταχεία εξέλιξη της νόσου που να οδηγήσει σε θάνατο μέσα σε λίγα χρόνια από τη στιγμή της διάγνωσης, άλλοι όμως ασθενείς μπορεί να επιβιώσουν και να περάσουν στην ενήλικη ζωή. Είναι δύσκολο να προβλεφθεί πώς θα εξελιχθεί η νόσος σε κάθε περίπτωση ξεχωριστά τη στιγμή της διάγνωσης, παρόλο που αυτό μπορεί να γίνει πιο ξεκάθαρο στους μήνες που θα ακολουθήσουν. Η εξέλιξη της ενήλικης μορφής τείνει να είναι αρκετά πιο αργή από αυτήν της κλασικής μορφής που αρχίζει στη νηπιακή ηλικία.

19.20 Νόσος του Gaucher

Πρόκειται για μια εξαιρετικά σπάνια νόσο που αφορά λιγότερους από 10.000 ασθενείς σε όλον τον κόσμο. Η νόσος Gaucher είναι μία γενετική διαταραχή που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Αυτή η χρόνια πολυσυστηματική νόσος ανήκει στην οικογένεια των λυσοσωμικών αθροιστικών νοσημάτων (είναι η πιο συχνή από αυτές) και τα άτομα που πάσχουν από τη συγκεκριμένη διαταραχή παρουσιάζουν έλλειψη επαρκών δραστικών ποσοτήτων ενός ενζύμου που ονομάζεται γλυκοκεφαλοσιδάση ή αλλιώς γλυκοσερεβροσιδάση. Αποτέλεσμα αυτής της ενζυμικής έλλειψης είναι μια λιπαρή ουσία, το κεφαλοσίδιο ή αλλιώς γλυκοσερεβροσίδιο, να συσσωρεύεται στο σώμα. Η εναπόθεση του λιπιδίου αυτού σε σπλάχνα και οστά καταλήγει σε συμπτωματική νόσο, η σοβαρότητα της οποίας διαφέρει από ασθενή σε ασθενή. Η νόσος γίνεται αντιληπτή σε διάφορες ηλικίες, από τη βρεφική έως την ενήλικη ζωή.

Ταξινόμηση και κλινικά σημεία.

Ανάλογα με την ηλικία που πρωτοεκδηλώνεται η νόσος Gaucher, τη βαρύτητά της και την εξέλιξή της, διακρίνουμε 3 τύπους της νόσου:

- Ο τύπος I έχει ηπιότερη από τους άλλους 2 τύπους κλινική εικόνα και πρωτοεκδηλώνεται σε οποιαδήποτε ηλικία. Είναι χρόνιος τύπος χωρίς νευρολογική συμπτωματολογία. Έχουν αναφερθεί λευκωπές εναποθέσεις στο επιθήλιο του κερατοειδούς και στο σύστημα αποχέτευσης υδατοειδούς υγρού.
- Ο τύπος II (βρεφική νευρωνοπάθεια) έχει βαριά κλινική εικόνα, εκδηλώνεται τους πρώτους μήνες της ζωής και οι μικροί ασθενείς πεθαίνουν σε ηλικία 2-3 χρόνων. Νευροοφθαλμολογικές επιπλοκές αναπτύσσονται στον πρώτο χρόνο της ζωής και περιλαμβάνουν παραλύσεις κρανιακών συζυγίων, στραβισμό και φλοιώδη (κεντρική) τύφλωση. Έχει αναφερθεί και υπερπυρηνική πάρεση βλέμματος.
- Ο τύπος III (υποξεία νευρωνοπάθεια) έχει ενδιάμεσης βαρύτητας κλινική εικόνα, εκδηλώνεται στην παιδική ηλικία και οι ασθενείς παρουσιάζουν διάφορες αναπηρίες. Εμφανίζονται λευκές κηλίδες στον αμφιβληστροειδή και διαταραχές

της οριζόντιας κίνησης του βολβού. Σπανιότερα αναφέρονται αργές σακκαδικές κινήσεις σε άνω στροφή του βολβού. Οι πιο βαριά προσβολή εμφανίζει πλήρη υπερπυρηνική διακοπή της οριζόντιας κινητικότητας των βολβών. Συχνά μοιάζει με οφθαλμοκινητική απραξία.

Κοινά κλινικά σημεία

Όλοι οι τύποι έχουν συχνές λοιμώξεις, αίσθημα κόπωσης και αδυναμίας, σημαντική διόγκωση του ήπατος και του σπλήνα, αναιμία, χαμηλό αριθμό λευκών αιμοσφαιρίων και αιμοπεταλίων στο αίμα, έντονους πόνους και βλάβες στα οστά και νευρολογικές εκδηλώσεις, οι οποίες είναι σπάνιες στον τύπο I, έκδηλες στον τύπο III και βαρύτερες στον τύπο II. Οι ασθενείς συχνά έχουν εκδηλώσεις και από άλλα όργανα όπως τους πνεύμονες, την καρδιά και το δέρμα.

Διάγνωση

Η υπόνοια του νοσήματος τίθεται από την κλινική εικόνα, επιβεβαιώνεται με τη βιοψία του μυελού των οστών και τεκμηριώνεται με τη μέτρηση των επιπέδων του ενζύμου που λείπει και με τη μελέτη του DNA. Σήμερα υπάρχει προγεννητική διάγνωση του νοσήματος, η οποία γίνεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Θεραπεία

Παλαιότερα, η νόσος ήταν ανίατος και η θεραπεία συμπτωματική, προσφέροντας πρόσκαιρη ανακούφιση στους ασθενείς. Σήμερα υπάρχουν 2 είδη θεραπειών: Η πρώτη ονομάζεται θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης και σε αυτή χορηγούμε το ένζυμο που λείπει από τον οργανισμό ενδοφλέβια, συνήθως κάθε 2 εβδομάδες. Η δεύτερη ονομάζεται θεραπεία μείωσης του υποστρώματος, η φαρμακευτική ουσία μειώνει το υπόστρωμα στο οποίο δρα το ένζυμο και χορηγείται από το στόμα καθημερινά.

19.21 Σύνδρομο Lowe

Το σύνδρομο Lowe ή οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο του Lowe περιγράφηκε αρχικά το 1952 και χαρακτηρίζεται από συμπτώματα από τους οφθαλμούς, το κεντρικό νευρικό σύστημα και τους νεφρούς. Πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο, χωρίς συγκεκριμένη εθνική κατανομή, με συχνότητα λίγα μόνο περιστατικά ανά 100.000 γεννήσεις. Κληρονομείται κατά τον φυλοσύνδετο υπολειπόμενο χαρακτήρα, ενώ τα πιο χαρακτηριστικά πρόβλημα των παιδιών με το σύνδρομο αυτό είναι ο συγγενής καταρράκτης, η νοητική υστέρηση και η νεφρική σωληναριακή δυσλειτουργία.

Στους ασθενείς με σύνδρομο Lowe υπάρχει μειωμένη δραστηριότητα του ενζύμου πολυφωσφορική 5-φωσφατάση της ινοσιτόλης που κωδικοποιείται από το OCRL1 γονίδιο. Το αποτέλεσμα της μειωμένης δραστηριότητας του παραπάνω ενζύμου είναι η απορύθμιση της λειτουργίας της συσκευής Golgi, γεγονός που προκαλεί διαταραχές στο φακό του οφθαλμού καθώς και στη λειτουργία των νεφρών και του εγκεφάλου.

Κλινικά σημεία

Στο σύνολο των προσβεβληθέντων ασθενών ανευρίσκεται συγγενής καταρράκτης με δισκοειδή μορφή. Επιπλέον ανευρίσκονται διαταραχές διαπλάσεως του προσθίου θαλάμου και της γωνίας με συνέπεια στο 50% των ασθενών ηλικίας

περίπου 6 ετών να αναπτύσσεται γλαύκωμα. Επίσης έχουν παρατηρηθεί κηλίδες στον κερατοειδή που είναι υπεύθυνες για μείωση της όρασης, ενώ έχουν περιγραφεί στραβισμός και νυσταγμός. Σπάνια επιτυγχάνεται οπτική οξύτητα μεγαλύτερη από 20/100, ακόμη και μετά από θεραπευτικές επεμβάσεις.

Η συμμετοχή του κεντρικού νευρικού συστήματος είναι έκδηλη από τη γέννηση καθώς το νεογνό εμφανίζει γενικευμένη υποτονία κεντρικής αιτιολογίας. Τα τενόντια αντανάκλαστικά δεν εκλύονται ή είναι μειωμένα, ενώ η κινητική και η σωματική ανάπτυξη καθυστερεί. Η υποτονία μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολίες στη σίτιση, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση και κατά συνέπεια σε φτωχή σωματική ανάπτυξη. Η υποτονία μπορεί προοδευτικά να υποχωρήσει, αλλά ποτέ δεν επιτυγχάνεται φυσιολογικός μυϊκός τόνος και μυϊκή ισχύς. Περίπου οι μισοί ασθενείς θα εμφανίσουν επιληψία πριν την ηλικία των 6 χρόνων. Επιπλέον όλοι σχεδόν οι ασθενείς έχουν κάποιου βαθμού νοητική υστέρηση. (10-25% έχουν οριακή νοημοσύνη, 25% ήπια έως μέτρια νοητική υστέρηση και 50-65% σοβαρή έως βαριά νοητική υστέρηση).

Τέλος οι ασθενείς με σύνδρομο Lowe έχουν ποικίλου βαθμού νεφρική σωληναριακή δυσλειτουργία τύπου Fanconi. Η δυσλειτουργία αυτή συνήθως δεν είναι εμφανής στη γέννηση, αλλά γίνεται αντιληπτή κατά τον 1ο χρόνο ζωής.

Διάγνωση

Η διάγνωση του συνδρόμου Lowe μπορεί να γίνει με δύο τρόπους: 1) Με απευθείας ταυτοποίηση του γονιδίου OCRL1. Με τις μεθόδους της μοριακής γενετικής ανιχνεύεται το 95% των ασθενών και αντίστοιχο ποσοστό των θήλεων φορέων της νόσου. 2) Με καλλιέργεια ινοβλαστών δέρματος όπου, σε ασθενείς με σύνδρομο Lowe, ανευρίσκεται μειωμένη δραστηριότητα της πολυφωσφορικής 5-φωσφατάσης της ινοσιτόλης.

Θεραπεία

Αιτιολογική θεραπεία για το σύνδρομο Lowe δεν υπάρχει. Η αντιμετώπιση των ασθενών είναι υποστηρικτική και εξατομικευμένη. Συνήθως απαιτείται συνδυασμένη αντιμετώπιση από εξειδικευμένο για παιδιά οφθαλμίατρο, νεφρολόγο, ενδοκρινολόγο, νευρολόγο και ορθοπαιδικό.

Πρόγνωση

Το προσδόκιμο επιβίωσης των πασχόντων από το σύνδρομο είναι μικρότερο από 40 χρόνια. Ως ενήλικες συνήθως ζουν εξαρτώμενοι από την οικογένεια. Τέλος η αφυδάτωση και η πνευμονία μπορούν να προκαλέσουν το θάνατο σε οποιαδήποτε ηλικία.

19.22 Νόσος Zellweger

Το Σύνδρομο Zellweger, που ονομάζεται επίσης εγκεφαλοηπατονεφρικό σύνδρομο, είναι μια σπάνια συγγενής διαταραχή, η οποία χαρακτηρίζεται από τη μείωση ή την απουσία των λειτουργικών υπεροξεισωματίων των κύτταρων ενός ατόμου. Η κληρονομικότητα του συνδρόμου είναι αυτοσωματική υπολειπόμενη και προκαλείται από μεταλλάξεις σε τουλάχιστον δώδεκα γονίδια πρωτεϊνών των υπεροξεισωματίων (PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26). Η πρωτογενής βλάβη αφορά την αδυναμία εισόδου των νεοσχηματισθέντων πρωτεϊνών δια μέσου της υπεροξεισωματικής

μεμβράνης (τα υπεροξεισωμάτια δεν έχουν δικό τους DNA, γι' αυτό προσλαμβάνουν πρωτεΐνες από το κυτταρόπλασμα). Το Σύνδρομο Zellweger ανήκει στην ομάδα των λευκοδυστροφιών.

Κλινικά σημεία

Η τύφλωση φαίνεται πως είναι αναπόφευκτη, ενώ οι οφθαλμικές εκδηλώσεις της νόσου είναι στοιχείο σταθερό της συμπτωματολογίας της.

- Στο πρόσθιο τμήμα του βολβού παρατηρούμε: Πρόπτωση των βολβών (λόγω των δυσμορφιών του προσωπικού κρανίου), νυσταγμό, κερατοειδικές θολώσεις, ανωμαλίες ίριδος και παραμένοντα υπολείμματα κορικής μεμβράνης. Σε αρκετές περιπτώσεις υπάρχει καταρράκτης και τέλος γλαύκωμα (λόγω δυσμυοφιών του προσθίου θαλάμου που εμποδίζουν την αποχέτευση του υδατοειδούς υγρού).
- Οι βλάβες του οπίσθιου τμήματος οδηγούν σε τύφλωση. Αποδίδονται σε ταχεία προοδευτική δυστροφία του αμφιβληστροειδούς. Αρχικά παρατηρείται αραίωση του αμφιβληστροειδικού αρτηριδιακού δικτύου και ωχρικές ανωμαλίες (οπές, ερυθρωπές βλάβες, εναποθέσεις χρωστικής). Αν η επιβίωση παραταθεί τότε τα στοιχεία μελαχρωματικής εκφύλισης του αμφιβληστροειδούς γίνονται εμφανή. Η απώλεια γαγγλιακών κυττάρων, η οποία περιγράφεται, συνδέεται πιθανώς με απομυελίνωση του οπτικού νεύρου. Η ατροφία του μελαχρόου επιθηλίου οδηγεί σε διασπορά μελανίνης στο βυθό.

Τα συστηματικά κλινικά σημεία αφορούν ανωμαλίες του ΚΝΣ, ελαττωμένη ανάπτυξη του εγκεφάλου, κρανιακές/προσωπικές παραμορφώσεις όπως ψηλό μέτωπο (Εικόνα 19.11), υποανάπτυκτες υπερκόγχιες ακρολοφίες, στικτή ασβεστοποίηση του χόνδρου σε διάφορα σημεία του σώματος, διόγκωση του ήπατος καθώς και κύστεις των νεφρών. Τέλος στα νεογνά παρατηρείται μυϊκή ατονία, άπνοια, επιληπτικές κρίσεις και αδυναμία πρόσληψης τροφής.



Εικόνα 19.11 Κλασική δυσμορφία προσώπου του συνδρόμου Zellweger. (iatrika-eurumata.blogspot.com)

Διάγνωση

Η διάγνωση του συνδρόμου Zellweger μπορεί να επιτευχθεί με τη μέτρηση των μεταβολικών ενώσεων με μια απλή εξέταση αίματος. Επιπλέον συνήθως μελετώνται τα πλασματογόνα, τα λιπαρά οξέα καθώς και τα χολικά οξέα. Τα

μειωμένα επίπεδα πλασματογόνων και οι μεταβολικές ενώσεις του αίματος συνήθως αυξάνονται σε άτομα που έχουν προσβληθεί από το σύνδρομο Zellweger. Τέλος η διάγνωση του συνδρόμου μπορεί να πραγματοποιηθεί σε ένα έμβρυο με την ανίχνευση του επιπέδου σύνθεσης πλασματογόνου και των λιπαρών οξέων του εμβρύου με αμνιοκέντηση. Για τον λόγο αυτό οι έγκυες μητέρες που είχαν στο παρελθόν ένα μωρό που επλήγη από το σύνδρομο Zellweger πρέπει να προχωρούν σε προγεννητική διάγνωση προκειμένου να διαπιστωθεί αν το παιδί τους έχει επηρεαστεί από το σύνδρομο ή όχι.

Θεραπεία

Παρά την πρόοδο που έχει σημειώσει η έρευνα για την κατανόηση του συνδρόμου, σήμερα το σύνδρομο Zellweger θεωρείται ανίατη πάθηση. Δεν υπάρχει κάποια θεραπεία, πέρα από την πρόληψη μολύνσεων προς αποφυγή των επιπλοκών του αναπνευστικού συστήματος. Όποια άλλη αγωγή είναι συμπτωματική και υποστηρικτική δηλαδή επικεντρώνεται στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της νόσου, όπως τη δυσλειτουργία του ήπατος και τις επιληπτικές κρίσεις.

Πρόγνωση

Η πρόγνωση για τα βρέφη με σύνδρομο Zellweger είναι κακή, με την πλειοψηφία των βρεφών να μην επιβιώνουν για περισσότερο από έξι μήνες. Συνήθως πεθαίνουν από γαστρεντερική αιμορραγία, αναπνευστική δυσχέρεια, ή ηπατική ανεπάρκεια. Τα άτομα με σύνδρομο Zellweger συνήθως δεν ζουν για περισσότερο από ένα χρόνο μετά την διάγνωση. Εξαιτίας αυτού, η γενετική συμβουλευτική και ο προγεννητικός έλεγχος επιβάλλεται στους γονείς που είτε έχει διαπιστωθεί είτε ανησυχούν ότι θα μπορούσαν να αποκτήσουν παιδί με σύνδρομο Zellweger.

19.23 Φουκοσίδωση

Η φουκοσίδωση είναι ένα πολύ σπάνιο νόσημα θησαυρισμού των λυσοσωμάτων και ανήκει στην ομάδα των ολιγοσακχαριδώσεων ή γλυκοπρωτεϊνώσεων. Οφείλεται σε ανεπάρκεια της α-φουκοσιδάσης, ενός ενζύμου το οποίο υδρολύει την φουκόζη από τα γλυκολιπίδια και την γλυκοπρωτεΐνη. Η ανεπάρκεια του ενζύμου αυτού οδηγεί σε διάχυτη άθροιση γλυκολιπιδίων και ολιγοσακχαριδών περιεχόντων φουκόζη στους ιστούς πολλών οργάνων του σώματος, όπως ο σπλήνας, το δέρμα, η καρδιά, το πάγκρεας, ο θύμος, ο θυρεοειδής, οι νεφροί και ο εγκέφαλος (Brill PW et al, 1975; Beratis NG et al, 1977; Darby JK et al, 1988; Cragg H et al, 1997). Η νόσος μεταβιβάζεται σύμφωνα με το αυτοσωματικό υπολειπόμενο πρότυπο κληρονομικότητας. Το υπεύθυνο γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 1p36-p34.

Επιδημιολογία

Λιγότερο από 100 περιπτώσεις φουκοσίδωσης έχουν αναφερθεί παγκοσμίως (Willems PJ et al, 1999). Οι 20 εξ αυτών προέρχονται από δύο γειτονικά χωριά της Νότιας Ιταλίας της επαρχίας Reggio Calabria, την Grotteria και την Mammola (Sangiorgi S et al, 1982). Εκτός από την Ιταλία η φουκοσίδωση είναι συχνότερη στον Ισπανο-Αμερικανικό πληθυσμό του Νέου Μεξικού και του Κολοράντο και στην Κούβα.

Ταξινόμηση και Κλινικά χαρακτηριστικά.

Η φουκοσίδωση ταξινομείται σε 2 κύριους τύπους. Η διάκριση των 2 αυτών τύπων μεταξύ τους μπορεί να είναι δύσκολη εάν εμφανισθούν και οι 2 στην ίδια οικογένεια.

- Τύπος 1. Εκδηλώνεται πριν από το τέλος του 1ου έτους της ηλικίας με συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις. Μετά το 1ο έτος της ηλικίας, οι πάσχοντες εμφανίζουν διανοητική και κινητική οπισθοδρόμηση. Αρχικά, δείχνουν σημεία υποτονικής αδυναμίας, αλλά αργότερα παρουσιάζουν υπερτονία και σπαστικότητα και ενίοτε σπασμούς. Το πρόσωπο των παιδιών με φουκοσίδωση είναι παρόμοιο με το παρατηρούμενο στην βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου I, με τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου και προβολή της γλώσσας. Συχνά υπάρχει μεγαλοκαρδία, ηπατομεγαλία, αναστολή της ανάπτυξης και ήπια έως μέτρια πολλαπλή δυσόστωση. Άλλη συχνή εκδήλωση είναι ανιδρωσία, με σημαντική αύξηση του χλωριούχου νατρίου στον ιδρώτα. Ο θάνατος ενσκήπτει την 1η δεκαετία της ζωής.
- Τύπος 2. Έχει ηπιότερη και περισσότερο μακροχρόνια διαδρομή, και οι ασθενείς συχνά επιβιώνουν μέχρι την ενηλικίωση (Di Matteo G et al, 1969; Gatti R et al, 1973; Darby JK et al, 1988; Fleming CJ et al, 1998). Χαρακτηρίζεται από ηπιότερη ψυχοκινητική αναστολή και ηπιότερες νευρολογικές εκδηλώσεις και angiokeratoma corporis diffusum. Το angiokeratoma corporis diffusum είναι χαρακτηριστικό του τύπου II και πανομοιότυπο με το παρατηρούμενο στη νόσο Fabry. Η διανοητική καθυστέρηση παρουσιάζεται μεταξύ 1ου και 2ου έτους της ηλικίας. Η περιεκτικότητα του χλωριούχου νατρίου στον ιδρώτα είναι φυσιολογική (Kousseff BG et al, 1976), αν και μπορεί να υπάρχει ανιδρωσία. Στα ούρα των ασθενών με φουκοσίδωση έχουν ανευρεθεί αυξημένα επίπεδα γλυκοσυμπλόκων περιεχόντων φουκόζη περιλαμβανομένων φουκοολιγোসακχαριδών και φουκογλυκοπεπτιδίων. Κυτταροπλασματική κενотоπίωση στα κυκλοφορούντα λεμφοκύτταρα παρατηρείται συχνά στον τύπο I και λιγότερο συχνά στον τύπο II.

Τα οφθαλμικά ευρήματα και στους δύο τύπους αφορούν θολερότητες κερατοειδούς, αγγειακές ανωμαλίες στον επιπεφυκότα καθώς και στικτή αμφιβληστροειδοπάθεια ενώ το ΗΑΓ είναι φυσιολογικό.

Διάγνωση

Η οριστική διάγνωση της φουκοσίδωσης γίνεται με την ανεύρεση της ανεπάρκειας της α-φουκοσιδάσης στα ούρα, τα λευκά αιμοσφαίρια, τους καλλιεργημένους ινοβλάστες ή άλλους ιστούς. Η προγεννητική διάγνωση γίνεται με την εκτίμηση της δραστηριότητας του ενζύμου στα κύτταρα του αμνιακού υγρού.

Θεραπεία

Η μόνη ειδική θεραπεία της φουκοσίδωσης είναι η αλλογενική μεταμόσχευση μυελού των οστών, αν και έχουν μεταμοσχευθεί πολύ λίγες περιπτώσεις παγκοσμίως για να εκτιμηθούν τα αποτελέσματά της.

19.24 Μαννοσίδωση

Η α-μαννοσίδωση (alpha mannosidosis) πρωτοπεριγράφηκε το 1967 από τον Ockermann (Ockermann PA, 1967). Είναι ένα κληρονομικό λυσοσωμικό νόσημα θησαυρισμού, χαρακτηριζόμενο από ανωμαλίες του προσώπου και του σκελετού,

διανοητική καθυστέρηση, ανοσοανεπάρκεια και βαρηκοΐα, και μεταβιβαζόμενο σύμφωνα με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα κληρονομικότητας (Vidgoff J et al, 1977). Η μαννοσίδωση οφείλεται σε ανεπάρκεια της μαννοσιδάσης και άθροιση συστατικών πλούσιων σε μαννόζη. Το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το ένζυμο αυτό εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 19p13.2-q12.

Ταξινόμηση

Παλαιότερα η α-μαννοσίδωση διακρινόταν σε 2 φαινότυπους (Chester MA et al, 1982; Berg T et al, 1999) :

- Σοβαρός τύπος, χαρακτηριζόμενος από ηπατομεγαλία και πρόωρο θάνατο μετά από σοβαρές λοιμώξεις (τύπος I) και
- Ήπιος τύπος, χαρακτηριζόμενος από κώφωση, διανοητική καθυστέρηση και επιβίωση έως την ενήλικη ζωή (τύπος II)
- Σήμερα, η α-μαννοσίδωση διακρίνεται σε 3 κλινικούς τύπους:
- Ήπιος τύπος, ο οποίος αναγνωρίζεται μετά το 10ο έτος της ηλικίας, έχει βραδεία εξέλιξη και χαρακτηρίζεται από μυοπάθεια, αλλά χωρίς σκελετικές ανωμαλίες (τύπος 1)
- Μέτριος τύπος, ο οποίος αναγνωρίζεται πριν από το 10ο έτος της ηλικίας, έχει βραδεία εξέλιξη και χαρακτηρίζεται από σκελετικές ανωμαλίες, μυοπάθεια και αταξία μεταξύ 20ου-30ού έτους της ηλικίας (τύπος 2). Στον τύπο αυτό υπάγονται οι περισσότεροι ασθενείς με α-μαννοσίδωση.
- Σοβαρός τύπος, ο οποίος αναγνωρίζεται αμέσως, χαρακτηρίζεται από σκελετικές ανωμαλίες και εκδηλώνεται με προνεογνική απώλεια ή πρώιμο θάνατο λόγω προοδευτικής προσβολής του ΚΝΣ ή μυοπάθειας (τύπος 3).

Κλινικά χαρακτηριστικά

Οι κλινικές εκδηλώσεις της μαννοσίδωσης κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές (Autio S et al, 1982; Bennet JK et al, 1995) :

- Ανοσοανεπάρκεια (εκδηλούμενη με υποτροπιάζουσες λοιμώξεις, ιδιαίτερα την 1η δεκαετία της ζωής)
- Σκελετικές ανωμαλίες (ήπια έως μέτρια πολλαπλή δυσόστωση, σκολίωση, παραμορφώσεις του στέρνου)
- Ιδιόμορφο προσώπιο (ευμεγέθης κεφαλή με προβολή του μετώπου, κυκλοτερείς οφρύες, επιπέδωση ρινικής γέφυρας, μακρογλωσσία, αραιά μεσοδόντια διαστήματα, προγναθισμός, ήπιος στραβισμός)
- Βαρηκοΐα (μέτρια έως σοβαρή νευροαισθητήρια απώλεια της ακοής)
- Προοδευτική εξασθένηση των διανοητικών λειτουργιών και ψυχωσικά επεισόδια

Τα οφθαλμικά ευρήματα αφορούν μικρές θολερότητες του φακού ή επιπολής θολερότητες του κερατοειδούς (στο 25% των περιπτώσεων), αποχρωματισμός της οπτικής θηλής με ασάφεια ορίων και υπερμετρωπία, μυωπία ή ήπιος στραβισμός.

Διάγνωση

Η α-μαννοσίδωση πρέπει να ελέγχεται σε άτομα με διανοητική καθυστέρηση, απώλεια της ακοής, αταξία, σκελετικές ανωμαλίες και τράχυνση των χαρακτηριστικών του προσώπου.

Η διάγνωσή της γίνεται με την ανεύρεση σημαντικής μείωσης της δραστηριότητας της α-μαννοσιδάσης στα λευκά αιμοσφαίρια και τους

καλλιεργημένους ινοβλάστες ή άλλα εμπύρρηνα κύτταρα (Thomas GH and Beaudet AL, 1995). Η ανεύρεση ολιγοσακχαριδών πλούσιων σε μαννόζη στα ούρα των ασθενών με α-μαννοσίδωση είναι ενδεικτική, αλλά όχι διαγνωστική, της α-μαννοσίδωσης.

Η προνεογνική διάγνωση της α-μαννοσίδωσης μπορεί να γίνει με την ανεύρεση της ανεπάρκειας της α-μαννοσιδάσης στις χοριακές λάχνες στην 10η-12η εβδομάδα ή με αμνιοπαρακέντηση την 15η – 18η εβδομάδα της κύησης (Petushkova NA, 1991).

Οι μοριακές γενετικές εξετάσεις του γονιδίου MAN2B1 επιβεβαιώνουν την διάγνωση. Στους φορείς, η δραστηριότητα της όξινης α-μαννοσιδάσης ανέρχεται στο 40-60% του φυσιολογικού, γι' αυτό και μέτρησή της δεν είναι αξιόπιστη για την ανίχνευση των φορέων, λόγω της επικάλυψης μεταξύ φορέων και μη-φορέων.

Θεραπεία

Δυστυχώς δεν υπάρχει αιτιολογική θεραπεία για τη μαννοσίδωση. Οποιαδήποτε αγωγή είναι συμπτωματική, υποστηρικτική και εξατομικευμένη δηλαδή επικεντρώνεται στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της νόσου.

Πρόγνωση

Η μακροπρόθεσμη πρόγνωση της α-μαννοσίδωσης είναι πτωχή. Προοδευτικά οι νευρομυικές και σκελετικές ανωμαλίες χειροτερεύουν, καθλώνοντας τους περισσότερους ασθενείς σε αναπηρικά αμαξίδια. Μερικοί ασθενείς επιβιώνουν μέχρι το 60ό έτος της ηλικίας.

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Ήδη από τον πρώτο χρόνο της ζωής του παιδιού η όραση παίρνει το «πάνω χέρι» σε σχέση με όλες τις άλλες αισθήσεις. Ο παιδικός οφθαλμός δεν είναι απλώς μια μικρογραφία του οφθαλμού του ενήλικα, αλλά βρίσκεται σε συνεχή ανάπτυξη από τη γέννηση μέχρι και περίπου την ηλικία των 9 ετών. Στην περίοδο αυτή ο οφθαλμός του παιδιού είναι ευάλωτος σε αναπτυξιακές ανωμαλίες. Προβλήματα όπως διαθλαστικά σφάλματα ή στραβισμός μπορεί να οδηγήσουν σε αμβλυωπία, η οποία μπορεί να είναι μόνιμη, εκτός και αν αντιμετωπισθεί έγκαιρα. Οι διαθλαστικές ανωμαλίες είναι το πιο συχνό οφθαλμολογικό πρόβλημα στα παιδιά. Γι' αυτό το λόγο είναι καλό οι γονείς να γνωρίζουν τα στάδια της όρασης σε ένα παιδί, ώστε αν υποπτεύονται ότι το παιδί δεν βλέπει σωστά να συμβουλευούνται εγκαίρως τον οπτομέτρη/οφθαλμίατρο.

Όταν οι οφθαλμοί των παιδιών εμφανίζουν μικρά ή πιο σύνθετα προβλήματα χρειάζονται την πλέον αξιόπιστη αντιμετώπιση. Σε αυτό το κομμάτι σπεύδει να βοηθήσει ο άρτια εκπαιδευμένος οπτομέτρης. Είναι λοιπόν, ύψιστης σημασίας ο οπτικός – οπτομέτρης να βρίσκεται σε διαρκή επαγρύπνηση – ενημέρωση ώστε να είναι εις θέση να εκπληρώνει σωστά τα καθήκοντα του.

Κλείνοντας, για τους παραπάνω λόγους είναι σκόπιμο να αναφερθεί ότι η παρούσα προπτυχιακή εργασία πραγματοποιήθηκε για την περεταίρω διεύρυνση των γνώσεων, όχι μόνο γι' αυτούς που την εκτέλεσαν αλλά και για όλους εκείνους που θα την προσεγγίσουν με ενδιαφέρον.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Ελληνική

- Ασημέλλης, Γ. (2008) *Οπτική και Υπερόραση*. Αθήνα: Σύγχρονη Γνώση.
- Δαμανάκης, ΑΓ. (1999) *Διάθλαση: Βασικές Αρχές Και Τεχνική*. 2^η Έκδοση. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσα.
- Θεοδοσιάδης, Γ. (1996) *Επίτομη Οφθαλμολογία*. 2^η Έκδοση. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσα.
- Κατσούλος, Κ. Ασημέλλης, Γ. (2008) *Η Σύγχρονη Διαθλαστική Εξέταση*. Αθήνα: Σύγχρονη γνώση
- Κολλιόπουλος, Ι. (1999) *Διαβητική Αμφιβληστροειδοπάθεια*. Αθήνα: Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος.
- Μόσχος, Μ. (1986) *Παθήσεις της Οπτικής Οδού*. Αθήνα: Εκδόσεις Ζήτα.
- Πάϊκος, Π. (1999) *Άτλας Παιδοοφθαλμολογίας*. Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδη.
- Σάββας, ΑΠ. (1967) *Ανατομική του Ανθρώπου*. Θεσσαλονίκη: Εκδόσεις Δ. Κυριακίδη.
- Στάγκο, Νικόλαος Τρ. (2002) *Κλινική Οφθαλμολογία*. 1^η Έκδοση. Θεσσαλονίκη: Εκδόσεις Επιστημονικών Βιβλίων και Περιοδικών University Studio Press.
- Φωτεινάκης, Β. Πατέρας, Ε. Χανδρινός, Αρ. (2000) *Κλινική Διάθλαση*. Αθήνα: Ελλην.

Ξενόγλωσση

- American Academy of Ophthalmology, (1993-1994) *Optics, Refraction, and Contact Lenses*. 3th Section. San Francisco, California.
- Atkinson, J. Braddick, D. French, J. (1980) *Infant astigmatism: its disappearance with age*. Vision Res.
- Berson, Frank G. (2001) *Βασική Οφθαλμολογία*. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδης.
- Girach, A. Marc, D. (2014) *Diseases of the Vitreo-Macular*. ISBN: 978-3-642-40033-9
- Grosvenor, T. Scott, R. (1993) *Three-year changes in refraction and its components in youth-onset and early adult-onset myopia*. Optom Vis Sci.
- Kanski, Jack J. (2004) *Κλινική Οφθαλμολογία Μια Συστηματική Προσέγγιση*. Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου.
- Leitman, M. (2005) *Εγχειρίδιο Οφθαλμολογικής Εξέτασης και Διάγνωσης*. 5^η Έκδοση. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδης
- Miller, NR. Newman NJ. (1998) *Walsh and Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology*. USA: Williams and Wilkins.
- Saw S.M., (2004) *Refraction and refractive errors. In Pediatric Ophthalmology and strabismus*. Eds Taylor D., Hoyt C. London: Elsevier.
- Simon J.W. (2005) *Basic and Clinical Science Course (BCSC) 2005-2006: Pediatric Ophthalmology and Strabismus Section 6*. USA: American Academy of Ophthalmology.
- Snell, RS. Lemp, MA. (1989) *Clinical Anatomy of The Eye*. Blackwell Scientist Publ.
- Speedwell, L. (2003) *Optometric management of children*. Optometry Today.