

## :: Συγγενές γλαύκωμα

Αριθμός Orphanet: 98976

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το συγγενές γλαύκωμα (CG) είναι ένα αναπτυξιακό γλαύκωμα που προκύπτει από μη φυσιολογική ανάπτυξη της δομής αποστράγγισης του υδατοειδούς υγρού και χαρακτηρίζεται από αυξημένη ενδο-οφθαλμια πίεση (ΕΟΠ), αύξηση του μεγέθους του βολβού (βούφθαλμος), οίδημα του κερατοειδούς και κοίλανση του οπτικού νεύρου, που εκδηλώνονται κλινικά με τη χαρακτηριστική τριάδα της επιφοράς (υπερχείλιση δακρύων), της φωτοφοβίας και του βλεφαρόσπασμου.

Το CG είναι το συχνότερο γλαύκωμα στην παιδική ηλικία. Ο επιπολασμός στην Ευρώπη εκτιμάται σε 3,6 / 100.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών. Τα αγόρια επηρεάζονται πιο συχνά από τα κορίτσια και η νόσος είναι αμφοτερόπλευρη στο 70-80% των περιπτώσεων.

Η διάγνωση γίνεται στο πρώτο έτος της ζωής στο 80% περίπου των περιπτώσεων. Η ηλικία έναρξης μπορεί να καθυστερήσει μέχρι και την πρώιμη ενήλικη ζωή. Η κλασική τριάδα περιλαμβάνει επιφορά, βλεφαρόσπασμο και φωτοφοβία. Πρέπει να σημειωθεί ότι τα πάσχοντα παιδιά έχουν κόκκινα υγρά μάτια, θολούς κερατοειδείς και αύξηση του μεγέθους του βολβού, η οποία προκαλείται από το τέντωμα του ανώριμου οφθαλμού λόγω της αυξημένης ενδοφθάλμιας πίεσης. Παιδιά μεγαλύτερα των 3 ετών αναπτύσσουν προοδευτική μυωπία και απώλεια του οπτικού πεδίου χωρίς προειδοποίηση. Οι πάσχοντες με CG που δεν λαμβάνουν θεραπεία οδηγούνται πάντα σε τύφλωση.

Η αιτιολογία δεν είναι καλά κατανοητή, αλλά η παρεμπόδιση της εκροής του υδατοειδούς υγρού φαίνεται να εντοπίζεται στη ιριδοκερατοειδική γωνία και στο επίπεδο του διηθητικού ηθμού. Η χαρτογράφηση των γονιδίων από οικογένειες πασχόντων, έχει εντοπίσει τρεις χρωμοσωμικούς τόπους, GLC3A στο 2p21, GLC3B στο 1p36 και GLC3C στο 14q24 από αυτούς μεταλλάξεις έχουν ταυτοποιηθεί στο γονίδιο *CYP1B1* στον τόπο GLC3A. Έχουν επίσης εντοπιστεί μεταλλάξεις στα γονίδια *LTBP2* και *MYOC*.

Η διάγνωση γίνεται με μια πλήρη οφθαλμολογική εξέταση, η οποία αποκαλύπτει θολό, με αυξημένο μέγεθος κερατοειδή και την παρουσία των ραβδώσεων Haab, αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης (ΕΟΠ) (περισσότερο από 20 mm Hg ή ασυμμετρία μεγαλύτερη από 5 mm Hg είναι ανησυχητική), βαθύ πρόσθιο θάλαμο, ασυνήθιστα μεγάλη ένθεση της ίριδας, ανεπαρκώς ανεπτυγμένο σκληραίο πτερινιστήρα (με γωνιοσκοπία), αυξημένη αναλογία του πηλίκου κοίλανσης-δίσκου της κεφαλής του οπτικού νεύρου και οι δοκιμασίες διάθλασης που αποκαλύπτουν μυωπία και αστιγματισμό. Εάν είναι απαραίτητο, γίνεται εξέταση υπό αναισθησία.



Η διαφορική διάγνωση για τους κόκκινους υγρούς οφθαλμούς περιλαμβάνει την απόφραξη της ρινοδακρυϊκής οδού, την επιπεφυκίτιδα, την εκδορά του κερατοειδούς και την ραγοειδίτιδα, ενώ για την μεγέθυνση του κερατοειδή περιλαμβάνει την υψηλή αξονική μυωπία και τον μεγακερατοειδή. Η διαφορική διάγνωση για τη θόλωση του κερατοειδούς και του οιδήματος περιλαμβάνει τις συγγενείς δυστροφίες του κερατοειδούς, το τραύμα κατά τη γέννηση, την κερατίτιδα, τις συγγενείς οφθαλμικές ανωμαλίες ή νοσήματα εναπόθεσης, ενώ για την κοίλανση του οπτικού νεύρου περιλαμβάνει την φυσιολογική κοίλανση, το κολόβωμα της οπτικής θηλής, γενετική οπτική ατροφία και υποπλασία του οπτικού νεύρου (δείτε αυτά όρους).

Η προγεννητική διάγνωση μπορεί να προσδιορίσει τον κίνδυνο της νόσου σε οικογένειες με γνωστές μεταλλάξεις.

Οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, σε περίπου 10% των περιπτώσεων η νόσος κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο με ποικίλη διεισδυτικότητα.

Το συγγενές γλαύκωμα αντιμετωπίζεται κυρίως χειρουργικά, με την φαρμακευτική αγωγή να έχει μόνο ένα συμπληρωματικό ρόλο. Παραδοσιακά, συνιστάται η γωνιοτομία για παιδιά ηλικίας από 2 έως 3 ετών, αν ο κερατοειδής είναι καθαρός. Τραμπεκουλοτομή προσφέρεται στα παιδιά, στα οποία η γωνία δεν είναι επαρκώς ορατή και σε μεγαλύτερα παιδιά. Τραμπεκουλεκτομή και μέθοδοι παροχέτευσης του υδαλοειδούς χρησιμοποιούνται σε περιπτώσεις υποτροπής. Η αμβλυωπία, η δημιουργία ουλών του κερατοειδούς και ο καταρράκτης είναι όψιμες επιπλοκές. Η πρόωρη αποκατάσταση της όρασης είναι σημαντική για την πρόληψη της αμβλυωπίας. Οι ασθενείς μπορεί να χρειάζονται ισόβια τακτική παρακολούθηση της ΕΟΠ.

Η πρόγνωση σε μεγάλο βαθμό σχετίζεται με τη χρονική στιγμή της εμφάνισης. Η έγκαιρη διάγνωση και η έγκαιρη χειρουργική αντιμετώπιση επηρεάζει σημαντικά την έκβαση της όρασης. Οι περισσότεροι ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με επιτυχία στην παιδική ηλικία διατηρούν καλό έλεγχο της πίεσης με σταθερά οπτικά νεύρα και πλήρως λειτουργικά οπτικά πεδία μέχρι την ενηλικίωσή τους

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Pascal DUREAU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2014

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014





---

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

