

## :: Νεανικό γλαύκωμα

Αριθμός Orphanet: 98977

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το νεανικό γλαύκωμα (JG) είναι ένας σπάνιος αυτοσωματικός επικρατητικός τύπος γλαυκώματος ανοικτής γωνίας που χαρακτηρίζεται από πρόωμη έναρξη, σημαντική αύξηση της ενδο-οφθαλμικής πίεσης και γρήγορη εξέλιξη. Χωρίς θεραπεία, η νόσος οδηγεί σε κοίλανση του οπτικού νεύρου και σοβαρές βλάβες στην όραση.

Εκτιμάται ότι η συχνότητα της νόσου στις Ηνωμένες Πολιτείες είναι 1/50.000 άτομα.

Το JG συνήθως εμφανίζεται σε ηλικίες 10-35 ετών, η μέση ηλικία κατά τη διάγνωση είναι τα 18 έτη. Αρχικά οι ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί και η πάθηση ανακαλύπτεται τυχαία κατά τη διάρκεια εξέτασης ρουτίνας. Το JG εμφανίζεται αμφοτερόπλευρα, παρ' ό,τι μπορεί να παρατηρηθεί ασυμμετρία μεταξύ των δύο οφθαλμών. Η ενδο-οφθαλμική πίεση αυξάνεται προοδευτικά, οδηγώντας σε κοίλανση του οπτικού νεύρου και σημαντικές βλάβες στην όραση, με δημιουργία ελλειμμάτων των οπτικών πεδίων.

Το JG προκαλείται από την παρεμπόδιση της εκροής του υδατοειδούς υγρού μέσω του διηθητικού ηθμού στο κανάλι του Schlemm.

Σε ασθενείς με JG έχουν ανιχνευθεί μεταλλάξεις στα γονίδια *CYP1B1* και *MYOC*. Το γονίδιο *MYOC* κωδικοποιεί τη γλυκοπρωτεΐνη μυοκιλλίνη, η οποία βρίσκεται στο διηθητικό ηθμό και στον οφθαλμικό ιστό.

Η υποψία της νόσου τίθεται με βάση τα κλινικά χαρακτηριστικά, όπως αυξημένη ενδο-οφθαλμια πίεση και κοίλανση του οπτικού νεύρου. Κατά τη γωνιοσκοπία, η γωνία ελέγχεται φυσιολογική και δεν παρατηρούνται τυπικά χαρακτηριστικά του πρωτοπαθούς συγγενούς γλαυκώματος, όπως οίδημα του κερατοειδούς και ραβδώσεις του Haab. Η δοκιμασία διάθλασης θέτει τη διάγνωση της μυωπίας. Παρατηρούνται ελλείματα στα οπτικά πεδία που οφείλονται στο γλαύκωμα. Η κεφαλή του οπτικού νεύρου εμφανίζει γλαυκοματώδη οπτική νευροπάθεια. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλους τύπους γλαυκώματος ανοικτής γωνίας που παρατηρούνται σε οποιαδήποτε ηλικία, μη έγκαιρα διαγνωσμένο συγγενές γλαύκωμα (βλέπε αυτό τον όρο), γλαύκωμα σχετιζόμενο με τη χρήση στεροειδών, τραυματικό γλαύκωμα και φλεγμονώδες γλαύκωμα.

Η νόσος κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο, με υψηλή διεισδυτικότητα. Γενετικές εξετάσεις μπορούν να εφαρμοστούν προκειμένου να ανιχνεύσουν τα μέλη της οικογένειας με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης JG.

Φαρμακευτικά σκευάσματα (αναστολείς ανθρακικής ανυδράσης, β-αναστολείς, ανάλογα προσταγλανδινών, αδρενεργικοί αγωνιστές) χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία του JG. Εάν η νόσος δεν ανταποκρίνεται πλέον στη φαρμακευτική θεραπεία, επεμβάσεις όπως γωνιοτομία, τραμπεκουλεκτομή, χειρουργική επέμβαση γωνίας με laser ή κυκλο-φωτοπηξία με διοδικό laser και/ή εμφύτευση βαλβίδων παροχέτευσης, θεωρούνται εναλλακτικές επιλογές.

Η πρόγνωση είναι καλή με έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία.



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: Δεκέμβριος 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.

---

