

## :: Αμφιβληστροειδοπάθεια προωρότητας

Αριθμός Orphanet: 90050

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας (ROP) είναι μία σπάνια διαταραχή ανάπτυξης των αγγείων του αμφιβληστροειδούς που επηρεάζει τα πρόωρα νεογνά και χαρακτηρίζεται αρχικά από καθυστέρηση στην φυσιολογική ανάπτυξη των αγγείων του αμφιβληστροειδούς, και στη συνέχεια από ανώμαλη αγγειογένεση με την μορφή ενδοϋαλώδους νεοαγγείωσης.

Η συχνότητα εμφάνισης της ROP αυξάνεται καθώς υπάρχει αύξηση, ιδιαίτερα στις αναπτυσσόμενες χώρες, στον αριθμό των πολύ πρόωρων νεογνών που επιβιώνουν στη βρεφική ηλικία. Σε ορισμένες μελέτες μεταξύ των πρόωρων νεογνών που γεννιούνται η συχνότητα είναι πάνω από 30%. Σε ορισμένες χώρες, η ROP αντιπροσωπεύει έως και το 10% της παιδικής τύφλωσης. Υψηλότερος επιπολασμός έχει αναφερθεί στη Νοτιοανατολική Ασία και τη Λατινική Αμερική. Τα ποσοστά εμφάνισης είναι παρόμοια στους Καυκάσιους και στους πληθυσμούς των Μαύρων, αλλά η εξέλιξη σε σοβαρές μορφές είναι πιο συχνή στους Καυκάσιους. Η συχνότητα είναι ελαφρώς υψηλότερη σε άρρενα βρέφη έναντι των θηλέων. Ο βαθμός της προωρότητας γενικά συσχετίζεται με τη σοβαρότητα των κλινικών εκδηλώσεων, με τα μικρότερα νεογνά να εμφανίζουν τον υψηλότερο κίνδυνο. Στα πάσχοντα νεογνά, η φυσιολογική ανάπτυξη του αμφιβληστροειδούς είναι ατελής κατά τη στιγμή της πρόωρης γέννησης. Στη συνέχεια, συμβαίνει η ανώμαλη αγγειογένεση με μορφή ενδοϋαλώδους νεοαγγείωσης, οδηγώντας αργότερα σε ουλώδη ίνωση που προκαλεί μερική ή πλήρη αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς και πιθανή απώλεια της όρασης. Οι ασθενείς μπορούν επίσης να αναπτύξουν αμετρωπία, ανισομετρωπία, αμβλυωπία ή στραβισμό. Στα πάσχοντα άτομα έχει επίσης αναφερθεί γλαύκωμα.

Οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί που διέπουν την ROP έχουν ελάχιστα κατανοηθεί. Παράγοντες που συσχετίζονται με σοβαρή ROP είναι η υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου κατά τον τοκετό και οι διακυμάνσεις της οξυγόνωσης κατά τη διάρκεια της νεογνικής περιόδου, το χαμηλό βάρος γέννησης, η ηλικία κύησης και η πτωχή ανάπτυξη μετά την γέννηση. Σε μελέτες υποψηφίων γονιδίων, μεταλλάξεις γονιδίων που σχετίζονται με σοβαρή ROP έχουν αναφερθεί, συμπεριλαμβανομένων των *NDP* (Χρ11.4-p11.3), *FZD4* (11q14-q21) και *LRP5* (11q13.4).

Νεογνά που γεννήθηκαν πριν από τις 30 εβδομάδες κύησης ή με σωματικό βάρος γέννησης κάτω από 1.500g θα πρέπει να ελέγχονται για ROP, αλλά οι συγκεκριμένες κατευθυντήριες γραμμές μπορεί να διαφέρουν ανάλογα με τα στατιστικά του κάθε τόπου και τα χαρακτηριστικά των πασχόντων πρόωρων νεογνών σε όλο τον κόσμο. Η διάγνωση βασίζεται στο χαρακτηρισμό της σοβαρότητας της ROP σε πρόωρα νεογνά που συνήθως καθορίζεται με βυθοσκόπηση με μυδρίαση. Η ROP κατηγοριοποιείται σε 3 ζώνες και η σοβαρότητα σε 5



στάδια (στάδια 1 έως 5, από ήπια μορφή της νόσου σε πλήρη αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς).

Η κύρια διαφορική διάγνωση για την πρώιμη ROP είναι καταστάσεις που σχετίζονται με την αμφιβληστροειδή χωρίς περιφερικά αγγεία και ενδοϋαλοειδική νεοαγγείωση, συμπεριλαμβανομένης της οικογενούς εξιδρωματικής υαλοαμφιβληστροειδοπάθειας (FEVR) ή της ακράτειας χρωστικής (incontinentia pigmenti) (δείτε αυτούς τους όρους). Για το στάδιο 5 της ROP, περιλαμβάνονται άλλες καταστάσεις που προκαλούν λευκοκορία (π.χ. ρετινοβλάστωμα, παραμονή του εμβρυικής αγγείωσης, τοξοκαρίαση, κλπ) (δείτε αυτούς τους όρους).

Συνιστάται η στενή συνεργασία με τους νεογνολόγους. Θα πρέπει να αποφεύγεται η υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου κατά τον τοκετό (100% οξυγόνο). Συνιστάται επίσης η βέλτιστη παρακολούθηση και η ρύθμιση του κορεσμού του οξυγόνου που επιλέγεται με βάση την ηλικία κύησης και τη γενική υγεία του νεογνού. Το βέλτιστο επίπεδο κορεσμού, ωστόσο δεν είναι γνωστό. Μετά τον προληπτικό έλεγχο των νεογνών σε κίνδυνο, συστήνεται παρακολούθηση με βάση τα ευρήματα στον αμφιβληστροειδή. Οι θεραπευτικές επιλογές περιλαμβάνουν φωτοπηξία με λέιζερ των περιφερειακών ανάγγειων τμημάτων του αμφιβληστροειδούς δια μέσου της κόρης ή μερικές φορές δια μέσου του σκληρού. Η αποκατάσταση της όρασης είναι κρίσιμη λόγω της συσχέτισης με μυωπία και διαθλαστικές ανωμαλίες. Η ανισομετρωπία πρέπει να διορθώνεται και να αντιμετωπίζεται η σχετιζόμενη αμβλυωπία ή ο στραβισμός. Μπορεί να απαιτούνται προστατευτικά γυαλιά και βοηθήματα χαμηλής όρασης.

Η ηλικία κύησης και το βάρος γέννησης είναι οι κύριοι προγνωστικοί παράγοντες στη ROP. Επίσης συσχετίζεται με πτωχή αύξηση βάρους μετά την γέννηση. Η ROP συχνά αποκαθίσταται, αλλά αν αναπτύξει σοβαρά χαρακτηριστικά, μπορεί να οδηγήσει σε τύφλωση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Mary Elizabeth HARTNETT

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 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.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2

