KONGENITALNA ANIRIDIJA

predstavitev primera

Avtorica:
Petra Zorman, dr. med.

Mentorica:
asist. dr. Manca Tekavčič Pompe, dr. med.

Ljubljana, 6. 3. 2013

ANIRIDIJA

=panokularna motnja, ki prizadene roženico, zakotje, šarenico, lečo, mrežnico in optični živec

Nastopa kot samostojna klinična entiteta ali v sklopu različnih sindromov.

EPIDEMIOLOGIJA:

- 1/64 OOO do 1/100 000
- 2/3 družinska, 1/3 sporadična

GENETIKA

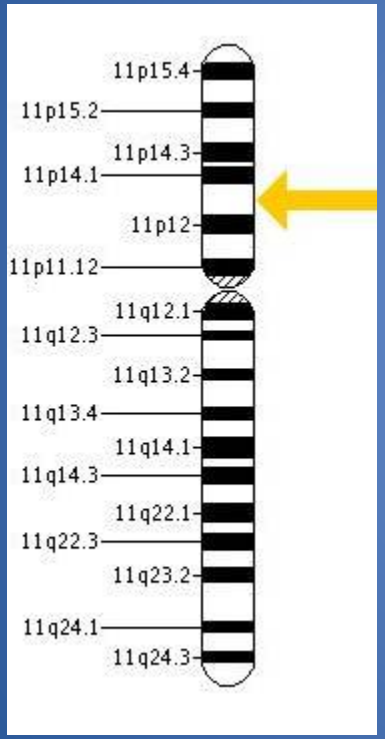
A. Mutacija gena PAX6→ ANIRIDIJA (družinska oblika-AD)

*distrofije roženice, Petersova anomalija, kong. katarakta, hipoplazija fovee

**aniridija brez PAX6 mutacije

B. Mutacija gena PAX6 in dodatnih genov →SINDROMI POVEZANI Z ANIRIDIJO (sporadično obliko)

GENETIKA



Gen PAX6 na pasu p13 **kromosoma 11**

GENETIKA

PAX6

↓

Regulatorji transkripcije

↓

Organizacija razvijajočega se očesa

+

Razvoj CŽS

KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE in TH

ROŽENICA

- AAK = aniridia associated keratopathy
- Incidenca 20%; v prvih 10 letih
- Motnje v ekspresiji citokeratina, glikokonjugata, slabša adhezija celic, pomanjkanje matičnih celic v limbusu

↓

zadebelitev roženice in vaskularizacija, erozije in ulceracije, subepitelna fibroza → zamotnitev roženice

- Poslabšajo jo posegi z manipulacijo limbusa in topični antimetaboliti

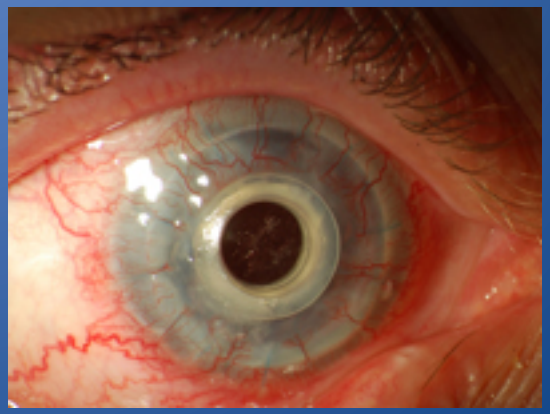
*Lee. H, Khan R, O´Keefe M: Aniridia: current pathology and management. Acta Ophthalmologica 2008: 86; 708-715



KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE in TH

ROŽENICA

- TH:
  - Umetne solze in temna očala
  - Avtologni serum, amnijska membrana
  - Transplantat limbalnih celic
  - Homologna lamelarna limbokeratoplastika + sistemski imunosupresiv
    - PKP ni učinkovita
  - Bostonska keratoproteza



KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE in TH

SPREDNJI PREKAT

- Motnje v diferenciaciji zakotja ALI stroma irisa vraste v zakotje (ant. sinehije)

↓

GLAVKOM

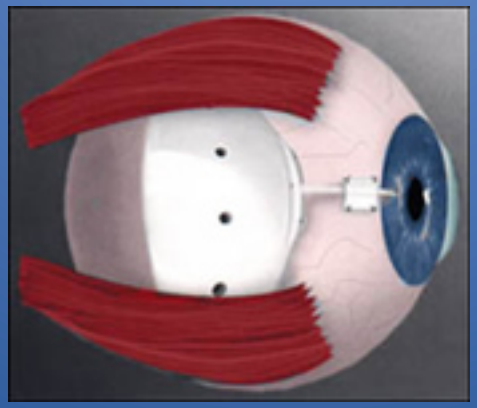
- 6-75%; v predadolescenci/adolescenci
- Vodenje:
  1. Pregled zakotja
  2. IOP (meritve pogosto nezanesljive, ker roženica debelejša)
  3. Pregled papil
  4. Vidno polje

*Lee. H, Khan R, O´Keefe M: Aniridia: current pathology and management. Acta Ophthalmologica 2008: 86; 708-715

KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE in TH

SPREDNJI PREKAT

- TH:
  - Profilaktična goniotomija
  - Trabekulektomija
  - Filtracijska kirurgija (Molteno in Baervaldt valvule)



KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE in TH

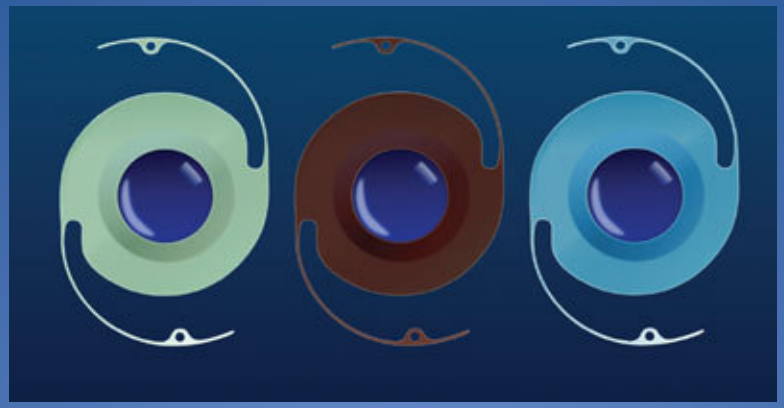
LEČA

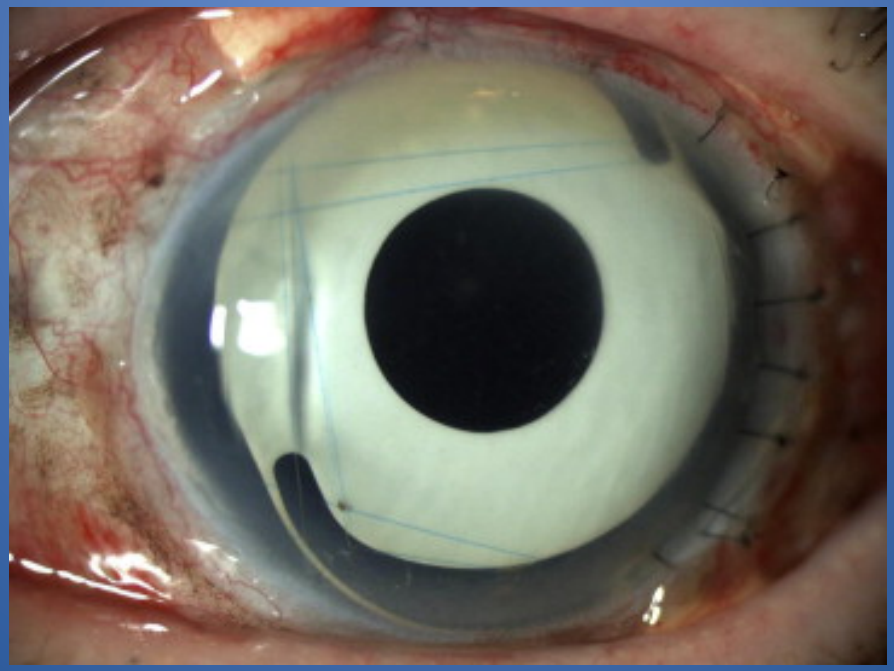
- KATARAKTA
  - 50-85%; v prvih 2 desetletjih
  - Lečna kapsula zelo ranljiva
- EKTOPIJA LEČE

ŠARENICA

- ANIRIDIJA
- TH:
  - Zatemnjene očalne leče
  - Barvne KL
  - Barvanje roženice
  - Umetne šarenice
  - Optech leča=aniridia IOL

*Lee. H, Khan R, O´Keefe M: Aniridia: current pathology and management. Acta Ophthalmologica 2008: 86; 708-715





KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE in TH

OPTIČNI ŽIVEC in MREŽNICA

- HIPOPLAZIJA OPTIČNEGA ŽIVCA
- HIPOPLAZIJA FOVEE
- Z ERG dokazana GLOBALNA DISFUNKCIJA MREŽNICE
- RAZTRGANINE in ODSTOPI MREŽNICE

KLINIČNA SLIKA ANIRIDIJE

VIDNA OSTRINA

- TIP I ANIRIDIJA: vidna ostrina ≤ 0.2
- TIP II ANIRIDIJA: vidna ostrina boljša, blažji fenotip

  - Primarno: HIPOPLAZIJA PAPIL/FOVEE→NISTAGMUS
  - Sekundarno:
    - Motnjave ROŽENICE
    - Motnjave LEČE
    - GLAVKOM
    - AMBLIOPIJA
    - *MIOPIJA

STRABIZEM (najpogosteje esotropija)

SINDROMI POVEZANI Z ANIRIDIJO

- **SINDROM WAGR**: Wilmsov tumor, bilat. sporadična aniridija, genitourinarne anomalije, mentalna retaradacija
- **GILLESPIEjev SINDROM** (AR): aniridija, cerebelarna ataksija, ptoza, mentalna retardacija

  +hipoplazija fovee, hipertelorizem, strabizem, hipolazija papil, pigmentna retinopatija
- **ANIRIDIJA + HIPOPLAZIJA POGAČICE** (AD)
- …

Sindrom WAGR

- =Millerjev sindrom
- Ob aniridiji še:
  - Wilmsov tumor
  - Genitourinarne malformacije: kriptorhizem, hipospadija, malformacije ledvice in sečevoda, dvoroga maternica
  - Mentalna retardacija

  + kraniofacialni dizmorfizem, debelost, …
- Prizadeti geni: PAX 6 (aniridija, mentalna retardacija?), WT1 (Wilmsov tu, GU malformacije), BDNF

*Bakri S, Simon JW. Aniridia in the newborn; Medscape; stik 5. 3. 2013

Klinični primer

K. N., m, 1.5M

ANAMNEZA-SPLOŠNA

- 2. otrok, nosečnost bp, rojen ob terminu, PT 3750g
- Pri 3 t operacija malrotacije črevesa + odstranjen Meckelov divertikel in slepič
  *Na UZ ugotovljen zastal testis
- GER (th Pantoprazol)
- Družinska anamneza negativna

ANAMNEZA-OFTALMOLOŠKA

- Na sistematskem pregledu pri 1 M nepravilnosti zenic→ANIRIDIJA
- Dober vidni kontakt, "Trzanje" oči

K. N., m, 1.5M

STATUS

TONUS (I-care)

Do 28 mmHg, Lo 25 mmHg

Horizontalni nistagmus

BM

D/Lo: zrkli bledi, roženici gladki, prozorni, brez Haabovih strij, sprednja prekata formirana, čista, prisotni periferni ostanki šarenice in nekaj tračkov preko centra, leči čisti

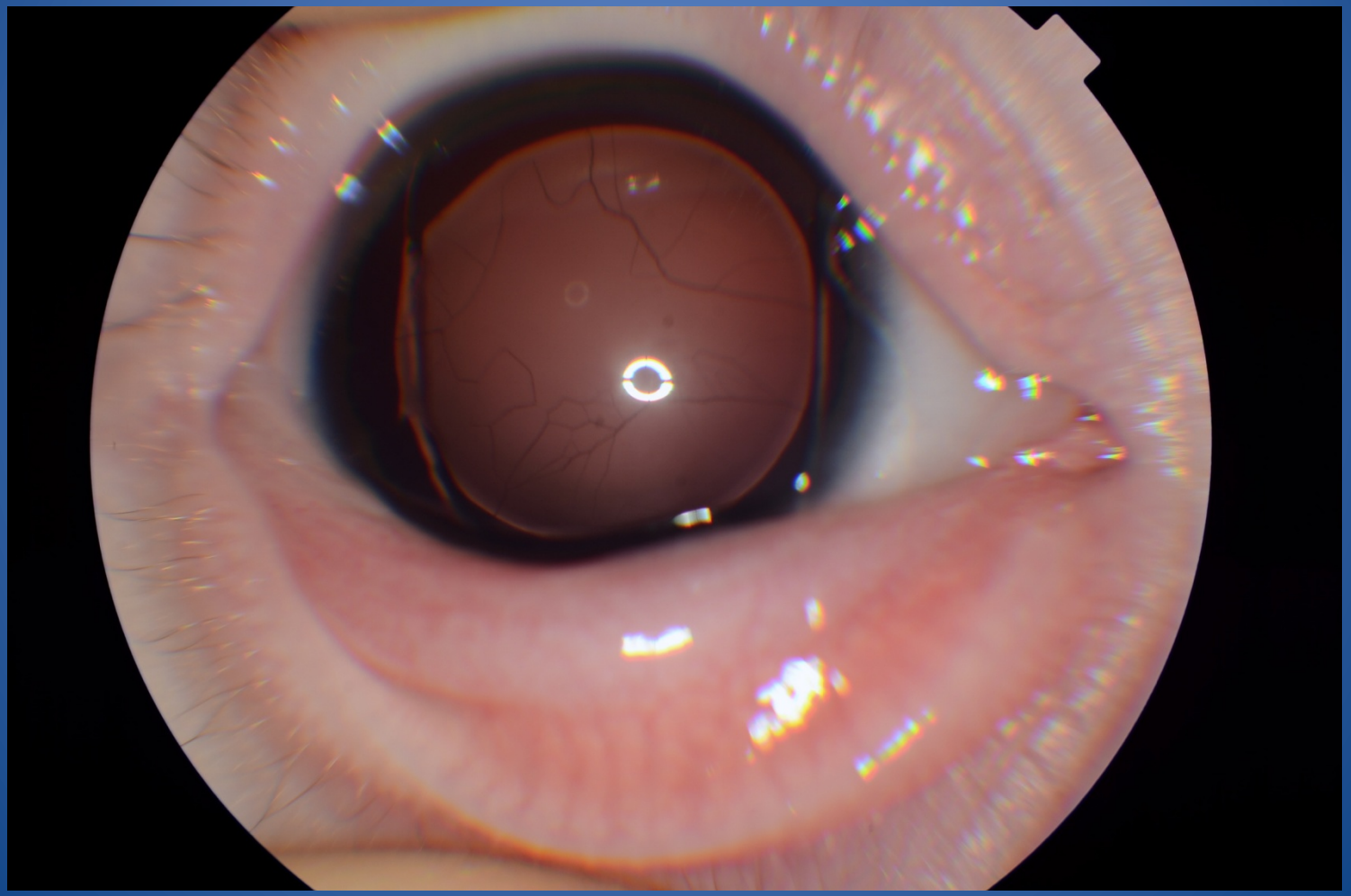
OZADJE

D/Lo: PNO manjši, hipoplastični, makuli formirani, zadajšnji pol primeren

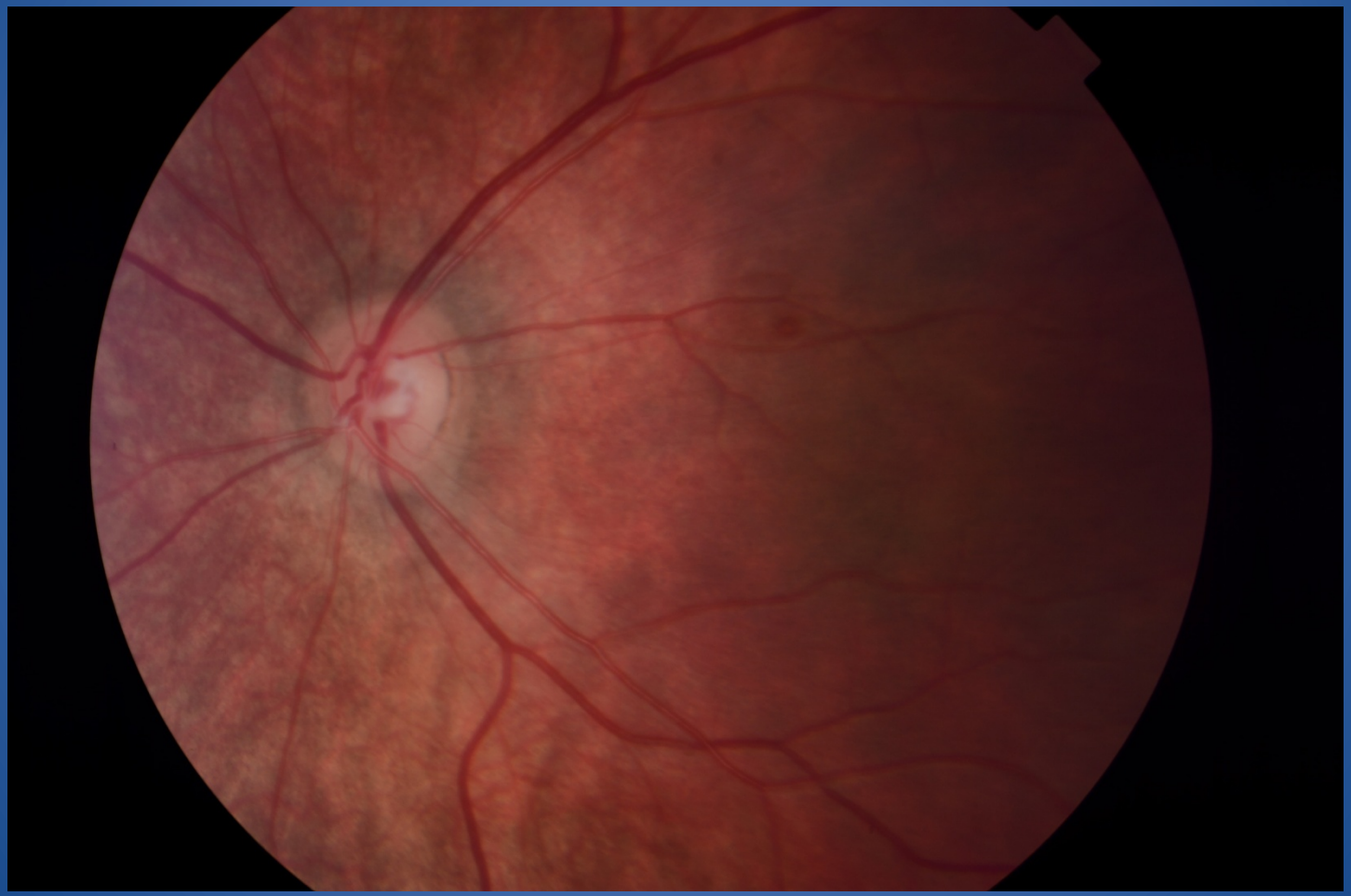
SKIASKOPIJA

Do -3,00; Lo +1,00

K. N., m, 1.5M



K. N., m, 1.5M



K. N., m, 1.5M

ULTRAZVOK

Zrkli sta okrogli. Sklera ni prekinjena. Horioretina ultrazvočno ne kaže patoloških sprememb. Mrežnica ultrazvočno povsod leži. Papila optičnega živca je v nivoju mrežnice. V orbiti ultrazvočno ne vidim patoloških sprememb.

K. N., m, 1.5M

ELEKTROFIZIOLOŠKE PREISKAVE

Pri 1.5 meseca je opravil :

- Bliskovni ERG, ki je pokazal primerno globalno funkcijo mrežnice
- Bliskovni VEP (monokularno in binokularno), ki je pokazal prisotnost primerno oblikovanega vala P2, kar govori za zanesljivo zaznavanje svetlobe
- Pattern reversal VEP in onset VEP pa zaradi mladosti (mižanje in spanje med preiskavo) nista bila izzvedljiva.

Potrebna bo kontrola pri 6 mesecih.

KAKO NAPREJ?

K. N., m, 1.5M

1. TERAPIJA: DLo Cosopt sol 2x; dobra vidna stimulacija, ustrezna optična korekcija

2. OFTALMOLOG:
    1. Ponovitev elektrofizioloških preiskav
    2. Doživljenjsko spremljanje (zapleti)→zdravljenje
    3. Kirurška ali druga korekcija aniridije
    4. Tiflopedagoška obravnava

3. GENETSKE PREISKAVE → potrjen sindrom WAGR (v delecijo potrjeno vključeni PAX6, WT1, BDNF)

4. PEDIATER
    1. Spremljanje - Wilmsov Tu→ONKOLOG
    2. Mentalni status

ZAKLJUČEK
(Kaj storiti, ko dobimo pacienta z aniridijo?)

- Pregled prizadetih struktur: ROŽENICA, ZAKOTJE, ŠARENICA, LEČA, MREŽNICA (globalno, papila, fovea)

↓

Terapija

- Dodatno: ELEKTROFIZIOLOGIJA, ANTERIORNI OCT, UBM
- GENETSKO TESTIRANJE
- Navodila pediatru
- Redne kontrole
- Integracija

Hvala za pozornost!

