

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Očesna klinika, Ljubljana

OTROŠKA OFTALMOLOGIJA

Izbrana poglavja iz oftalmologije

Ješetov dan

Ljubljana, marec 2019

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Očesna klinika, Ljubljana

OTROŠKA OFTALMOLOGIJA

Izbrana poglavja iz oftalmologije

Ješetov dan
Ljubljana, marec 2019

Učbenik je izdala:

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

Uredniki:

doc. dr. Manca Tekavčič Pompe, dr. med.

izr. prof. dr. Mojca Globočnik Petrovič, dr. med.

izr. prof. dr. Barbara Cvenkel, dr. med.

doc. dr. Nataša Vidović Valentinčič, dr. med.

Recenzenti:

doc. dr. Manca Tekavčič Pompe, dr. med.

izr. prof. dr. Branka Stirn Kranjc, dr. med.

izr. prof. dr. Barbara Cvenkel, dr. med.

izr. prof. dr. Mojca Globočnik Petrovič, dr. med.

doc. dr. Nataša Vidović Valentinčič, dr. med.

Naklada: 200 izvodov

Tisk: Fota-Cop, Ljubljana

Ljubljana, marec 2019

CIP- Kataložni zapis o publikaciji

Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

617.7-053.2(082)

JEŠETOV dan (2019 ; Ljubljana)

Otroška oftalmologija : izbrana poglavja iz oftalmologije / Ješetov dan, Ljubljana, marec 2019 ; [uredniki Manca Tekavčič Pompe ... et al.].- Ljubljana : Univerzitetni klinični center, Očesna klinika, 2019

ISBN 978-961-6442-90-9

1. Gl. stv. nasl. 2. Tekavčič Pompe, Manca

299170304

KAZALO

Branka Stirn Kranjc, Manca Tekavčič Pompe Uvod	7
Branka Stirn Kranjc Otrokov vid	11
David Neubauer Paroksizmalne motnje očesnih gibov	27
Darja Paro Panjan, Dominika Žugelj Neonatalna oftalmologija – pogled neonatologa	37
Katja Groleger Sršen Vpliv motenj vida na funkcioniranje in sodelovanje v programih rehabilitacije pri otroku s cerebralno paralizo	51
Nataša Vidovič Valentinčič, Branka Stirn Kranjc Celovita (re)habilitacija slepih in slabovidnih otrok v Sloveniji	73
Jelka Breclj, Branka Stirn Kranjc Vloga elektrofiziologije vida v pediatrični oftalmologiji	93
Martina Jarc-Vidmar Makularne distrofije	111
Špela Markelj Vloga oftalmologa pri otroku s sistemsko boleznijo	127
Barbara Cvenkel Glavkom v otroštvu	141
Mojca Globočnik Petrovič Vitrektomija pri otrocih	165

Brigita Drnovšek Olup, Ana Fakin Prirojena ptoza zgornje veke	177
Dragica Kosec Navodila za obravnavo škiljenja in slabovidnosti pri otrocih	189
Manca Tekavčič Pompe Deset (bolj ali manj) pogostih očesnih stanj pri otroku	195

UVOD

Branka Stirn Kranjc, Manca Tekavčič Pompe

Na letošnjem Ješetovem dnevu 2019 predstavljamo izbrana poglavja iz pediatrične oftalmologije. Da bo program karseda pester in zanimiv ter predvsem dobrodošel za praktično delo, smo v okviru razpoložljivega časa vključili tudi nekaj primerov iz klinične prakse. Sicer nadvse zanimivi tematiki – strabologiji – tokrat »količinsko« namenjamo nekoliko manj pozornosti, saj gre za subspecialnost oftalmologije, ki jo bomo podrobneje lahko predstavili v prihodnje.

Na tokratnem srečanju s predavanji sodelujejo tudi gostje in priznani strokovnjaki. Veseli nas in počaščeni smo, da lahko v svoji sredi pozdravimo pediatra prof. dr. Davida Neubauerja in prof. dr. Darjo Paro Panjan s Pediatrične klinike v Ljubljani ter doc. dr. Katjo Groleger Sršen, specialistko fizikalne in rehabilitacijske medicine z Univerzitetnega rehabilitacijskega inštituta Soča v Ljubljani. S svojim obširnim in specifičnim znanjem pediatrično oftalmologijo osvetlujejo tudi z drugih vidikov in nam nenadomestljivo pomagajo, da pri našem »očesnem« delu lažje razumemo otrokovo stanje.

V zadnjih letih smo v izbrana poglavja že vključili nekaj pediatričnih oftalmoloških tem. Tako smo podrobneje predstavili nujna stanja v oftalmologiji, uveitis, odstop mrežnice, bolezn orbitalne, očesne poškodbe in očesno površino. Temu ustrezno smo prilagodili letošnji program.

Pediatrična oftalmologija je kot subspecialnost oftalmologije po svetu in pri nas zbudila zanimanje šele po letu 1960, ko je razvoj medicinskih znanosti in tehnologije stroko usmeril k skupnemu cilju – optimalnemu reševanju očesnih bolezni otrok, ki naj poteka ob sodelovanju pediatrov, elektro-fiziologov in genetikov.

V anglosaksonskem svetu in velemestih je pediatrična oftalmologija z oftalmološkimi subspecialnostmi priključena pediatričnim ustanovam (*angl.* Hospital for Sick Children), v germanskem delu Evrope in pri nas pa je v domeni oftalmologov. Zato se za pomoč in vzorno sodelovanje pri uresničevanju

sodobne obravnave otrok z očesnimi boleznimi zahvaljujemo predvsem pediatrom Pediatrične klinike UKC Ljubljana, od katerih se vedno naučimo kaj novega. Stiki s pediatri na primarni ravni ter s pediatri iz razvojnih ambulant in specializiranih ustanov so več kot dobrodošli in predvsem v korist naših skupnih bolnikov. Nenehno črpamo in uporabljamo tudi znanje in delo Kliničnega inštituta za radiologijo, inštitutov Medicinske fakultete Ljubljana in Onkološkega inštituta. Dolgoletno sodelovanje z Oddelkom za intenzivno nego in terapijo novorojenčkov Ginekološke klinike UKC Ljubljana omogoča, da lahko po potrebi hitro ukrepamo in predvsem uresničujemo sodobno presejanje retinopatije nedonošenčka, vključno z zdravljenjem nedonošenčkov in njihovim nadaljnjim sledenjem. Tudi skokovit razvoj genetike je veliko doprinesel pediatrični oftalmologiji. Pomaga nam pri razumevanju in razjasnitvi marsikaterega oftalmološkega stanja pa tudi nad sodelovanjem z našimi genetiki, med drugim na področju skupnih klinično-raziskovalnih del, se ne moremo pritoževati.

Nenadomestljivo širjenje oftalmološkega znanja zahteva dobro povezanost z najboljšimi v stroki. To vzpostavljamo in uresničujemo z dolgoletnim sodelovanjem v številnih strokovnih združenjih, zlasti v Evropskem pediatričnem oftalmološkem združenju (*angl.* European Paediatric Ophthalmological Society, EPOS) s članstvom v upravnem odboru in organizacijo letnega srečanja 2007; Ameriškem združenju za pediatrično oftalmologijo in strabizem (*angl.* American Association for Paediatric Ophthalmology and Strabismus, AAPOS); Svetovnem združenju za pediatrično oftalmologijo in strabizem (*angl.* World Society of Pediatric Ophthalmology and Strabismus, WSPOS) s sodelovanjem v znanstvenem odboru; Mednarodnem združenju za genetske očesne bolezni in retinoblastom (*angl.* International Society for Genetic Eye Diseases and Retinoblastoma, ISGED R); Mednarodnem združenju za klinično elektrofiziologijo in vid (*angl.* International Society for Clinical Electrophysiology and Vision, ISCEV) z zaslužnim delom doc. dr. Jelke Brecelj pri razvoju otroške elektrofiziologije in oblikovanju mednarodnih smernic za otroško elektrofiziologijo; Evropskem združenju za katarakto in refraktivno kirurgijo (*angl.* European Society of Cataract and Refractive Surgeons, ESCRS); Združenju za raziskave otrokovega vida (*angl.* Child Vision Research Society, CVRS) z organizacijo bienalnega srečanja 2005; Mednarodnem združenju za barvni vid (*angl.* International Colour Vision Society, ICVS); Evropskem neurooftal-

mološkem združenju (*angl.* European Neuro-Ophthalmological Society, EUNOS); Evropskem združenju za strabizem (*angl.* European Strabismological Association, ESA) in drugih.

Odličnost pediatrične oftalmologije vsekakor zahteva premišljeno vzpostavljeno republiško mrežo oftalmologov, ki jih nadvse veseli delo z otroki in celo v žalostnih primerih zmorejo dovolj moči za iskanje optimalne rešitve. Danes na Očesni kliniki UKC Ljubljana za otroke hospitalno in ambulantno skrbi jo oftalmologi doc. dr. Manca Tekavčič Pompe, dr. med., asist. dr. Martina Jarc Vidmar, dr. med., asist. Špela Markelj, dr. med., Silvija Delfin, dr. med., ter krožeči specializanti z ekipo zdravstvene nege in podpornih služb. Najbolj zahtevne primere očesnih bolezni in rehabilitacije otrok rešujemo s sodelovanjem vseh subspecialistov Očesne klinike UKC LJ in neredko tudi iz tujine.

Ne bojte se torej sprejemati otrok, saj so vam ekipe Očesne klinike UKC LJ vselej pripravljene priskočiti na pomoč pri njihovi obravnavi.

OTROKOV VID

Branka Stirn Kranjc

*Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani*

IZVLEČEK

Zaradi izjemne pomembnosti vida in vidnih informacij je skrb, ali otrok vidi, povsem upravičena in celo pričakovana. Ker novorojenček vidi že ob rojstvu, v prispevku predstavljamo pomen vida v najzgodnejšem življenjskem obdobju. Opisujemo vidno pot od oči do možganov in kompleksnost njenega delovanja. V nadaljevanju pojasnujemo normalen razvoj vida in opisujemo posamezne značilnosti vidne funkcije, ki jih lahko oftalmologi klinično ocenimo s standardiziranimi metodami, kot so merjenje vidne ostrine na daljavo in bližino z optično korekcijo in brez nje, ocena vidnega polja, ocena kontrastne občutljivosti, ocena prilagoditve na različne svetlobne pogoje, barvni vid, globinski vid, zaznavanje gibanja in prostora, razlikovanje oblik in obrazov ter merjenje akomodacije, konvergence, bulbomotorike in fiksacije. Predstavljamo tudi načine testiranja vidne ostrine in klinično ocenjevanje vidne funkcije pri majhnih otrocih.

Ključne besede: razvoj vida, vidna funkcija, otrok.

UVOD

Vid je najpomembnejši vir informacij o okolju, zato zlasti otrokove starše upravičeno skrbi, ali njihov otrok vidi. Naši domači živalski ljubljenci sesalci, npr. zajčki, mucki in psički, so ob skotitvi in še dneve zatem povsem odvisni od matere, saj ne slišijo in imajo zaprte oči. Človeški novorojenček vidi in gleda že v prvih minutah po rojstvu ter prepozna materin obraz na razdalji nekaj deset centimetrov. Poleg vida novorojenček uporablja tudi vonj, okus,

dotik in sluh, ki mu pomagajo do hrane pri materinih prsih (1). V prvih letih življenja sledi nagel razvoj vidnega sistema, nato pa se do konca rasti razvijajo pomembne lastnosti vida, kot so vidna ostrina, sledenje, barvna percepcija (večina novorojenčkov že razlikuje med rdečo in zeleno barvo, le četrtnina pa med rumeno in modro barvo), percepcija globine in prepoznavanje predmetov (2). Pri odraslih je s pričetkom staranja med prvimi spremembami prizadet prav vid.

VIDNA POT

Vidna pot je kompleksno, časovno in vsebinsko usklajeno delovanje vida od oči do možganov. Sprejemanje vidne informacije ni možno brez pozornosti. Našo pozornost pritegnejo predmeti in okolje, lahko pa jo hoteno usmerimo na same predmete. Da predmete, osebe in kraje ponovno prepoznamo, jih moramo shraniti v vidni spomin, frontalni možganski reženj.

Vidna pot se začne v očesu in poteka od prozornih optičnih medijev (roženica, sprednji prekat, očesna leča, steklovina), lomil (roženica, leča) do notranje očesne ovojnice (mrežnice s fotoreceptorji).

Paličnic je približno 120 milijonov in so posejane proti periferiji mrežnice. Vsebujejo pigment rodopsin. Čepnic je približno 6 milijonov, največ v osrednjih delih mrežnice. Vsebujejo pigment opsin kot čepnice L z vrhom absorpcije v rdečem spektru (564 nm), čepnice M z vrhom absorpcije v zelenem spektru (533 nm) in čepnice S z vrhom absorpcije v modrem spektru (437 nm). Barvno občutljive čepnice ter na svetlobo in temo občutljive paličnice s kemijskimi procesi svetlobo (fotone) pretvorijo v električne dražljaje, ki se kot živčni dražljaji preko bipolarnih, ganglijskih celic prenesejo do vlaken očesnega živca. Bipolarne celice ON in OFF z izmeničnim aktiviranjem omogočajo zaznavanje kontrastov. Horizontalne in amakrine celice kot internevroni skrbijo za prenos signala in medsebojno uravnavanje aktivnosti. Nadaljnji potek je aferentna vidna pot v osrednje živčevje.

V kiazmi se križajo živčna vlakna očesnega živca. Nitje iz nosnega dela mrežnice preide v nasprotno možgansko poloblo, medtem ko se nitje iz senčnega dela mrežnice ne križa. Za kiazmo potekata levi in desni optični trakt. Delno se vidna pot nadaljuje preko zgornjega kolikulusa in pulvinarja, delno preko lateralnega genikulatnega korpusa talamusa. Lateralno genikulatno jedro sestavlja šest plasti celic. Vlakna iz optičnega trakta istostranskega

očesa se stekajo v plasteh 2, 3 in 5, iz očesa nasprotne strani pa v celičnih plasteh 1, 4 in 6. Gre za retinotopično ureditev vlaken, ki tvorijo optično radiacijo, katere vlakna vstopajo v primarno vidno možgansko skorjo (V1, *area striata*, 17 po Brodmannu) v zatilnem delu možganske skorje. Tja se projicira osrednji del mrežnice, obrobni del mrežnice pa v medialni del in kalkarini žleb. Vidna informacija obeh očeš se združi šele v vidni možganski skorji V1, kar je potrebno za globinski vid. Že v mrežnici je prisotna funkcionalna delitev ganglijskih celic na celice dveh velikosti – velike magnocelularne (M) in majhne parvocelularne (P).

Sistem celic M skrbi za prenos in analizo do okcipitotemporalnega režnja za informacijo o barvah (V4), del poti pa za analizo gibanja, prostorsko oceno in globino ter se konča predvsem v temporoparietalnem delu (V5) in okcipitoparietalnih strukturah. Sistem P se odziva na obliko in orientacijo obrisov ter prepoznavanje obrazov in predmetov. Sega prek okcipitalnega dela (V1) v inferotemporalni del možganov (ventralna – kaj pot) (3–8).

Pri izbiri slike, vidnem spominu in predstavi delujejo frontalni reženj, delno hipokampus in temporalni reženj.

NORMALEN RAZVOJ OTROKOVEGA VIDA

Odvisen je od razvoja različnih ravni vidne poti: normalne zgradbe zrkla, čistih optičnih medijev, zrelosti fotoreceptorjev s pretvorbo svetlobe v vidni signal in prenosa vidnega signala po vidni poti. Ob ustrezni refrakciji očesa z integracijo slik mrežnice v možganih lahko hkrati nastane kompleksna vidna informacija. Od otrokovega vida je odvisen njegov motorični, socialni in kognitivni razvoj.

OTROKOVA VIDNA OSTRINA

V primerjavi z odraslim je otrokova vidna ostrina skromna, pri novorojenčku le približno 1,5 % (6/500 oziroma 0,012) po Snellenovih ekvivalentih (Slika 1). Ob rojstvu je otrok sposoben kratkega mežikanja na močno svetlobo. S premikom oči se odziva na svetlobni, barvni in gibljiv dražljaj v 5–10 % budnega časa. Zenične reakcije na dnevno svetlobo so še zelo počasne, akomodacija pa močno omejena. V nadaljnjih mesecih otrok pridobiva vidno ostrino, svetlobni vidni prag se znižuje, okolje pa spremlja že 30–40 % budnega časa.

Binokularnega gledanja je sposoben pri približno 6. tednu z dograjevanjem vsaj 4–6 mesecev, ko že prepozna posamezne predmete, obraze in osebe. Do konca prvega leta ima večina zdravih, videčih otrok 10 % (6/60 oziroma 0,1) vidne ostrine, nekateri približno 20 % (6/36–6/24 oziroma 0,15–0,25). Otrokova vidna ostrina eksponentno narašča, saj do poldruega leta starosti pridobi 33 % vidne ostrine (6/18 oziroma 0,33), do konca drugega leta večina vsaj 50 % vidne ostrine (6/12 oziroma 0,5). Do četrtega leta starosti je ocenjena otrokova vidna ostrina 66 % (6/9 oziroma 0,66). Med 5. in 6. letom starosti večina otrok doseže 100-odstotno vidno ostrino (6/6 oziroma 1,0) (9).

REFRAKCIJA

Refrakcija je lomna moč roženice in leče tako, da slika predmeta nastane na mrežnici. To je mogoče pri emetropiji (pravoidnosti). Pri emetropizaciji se lomna moč očesa z rastjo zrkla (večji aksialni dolžini) ustrezno zmanjša. Pri motnji v procesu emetropizacije nastane ametropija (motnja refrakcije) ali anizometropija (medočesna razlika v refrakciji s posledičnima slabovidnostjo in škiljenjem). Pri binokularni okvari je kritično obdobje že pri otrokovem prvem letu, pri monokularni okvari pa že v prvih tednih po rojstvu, ko razvoj retinokortikalnih povezav zahteva ustrezen dražljaj. Zaradi krajšega zrkla (17 mm) so novorojenčki pričakovano daljnovidni – povprečno +2,0 Dsph do +3,0 Dsph (roženica je manjšega premera in višje lomnosti približno 55 dioptrij, leča pa 45 dioptrij). Možen je razpon hipermetropije do +8,0 Dsph ali miopija –1,0 Dsph do –4,0 Dsph. Dedovanje je večfaktorsko, lahko pa se refrakcijska napaka pojavlja v povezavi s številnimi genetskimi boleznimi (npr. Leberjevo kongenitalno amavrozo), retinalno distrofijo, nanoftalmusom, albinizmom, Downovim sindromom in drugimi sindromi. Akomodacija, ki ima pri majhnem otroku amplitudo več kot 20 dioptrij, lahko do neke mere premosti manjšo lomno moč očesa, a zahteva za preprečitev slabovidnosti in škiljenja, zlasti pri anizometropiji čim prejšnjo korekcijo s hipermetropijo $\geq +3$ Dsph. Redka prirojena miopija vztraja. Pri nedonošenčkih, ki niso razvili retinopatije nedonošenčka, ne gre za bolezensko miopijo, ampak je vzrok v sprednjem očesnem segmentu.

Šolska miopija praviloma napreduje, v povprečju za 0,6 Dsph na leto. Teorij glede tveganja za razvoj kratkovidnosti je veliko, od nezadostne akomodacije, slabe osvetlitve do genetskih dejavnikov, prehrane, telesne dejavnosti

(zlasti na prostem) in drugih. Pri astigmatizmu gre za neenakost žarišča zaradi optične asimetrije roženice in/ali leče. Stanje je lahko prisotno že v zgodnjem otroštvu in zelo variira ter se lahko tudi spontano popravi. V nasprotnem primeru pričakujemo razvoj slabovidnosti, miopije zaradi neuskklajene rasti zrkla. Morda gre tudi za delovanje dednih dejavnikov, saj je astigmatizma več pri pigmentnem retinitisu (*lat.* retinitis pigmentosa), albinizmu, ptozi in dvojčkih. Korekcija je nujna pri $\geq 1,5$ Dcyl, oz. $\geq 1,0$ Dcyl pri poševni osi. Nekoliko večji otroci dobro sprejmejo že 0,5 Dcyl (10).

VIDNO POLJE

Vidno polje je dodatna lastnost vida. Ker imamo ljudje oči v frontalni ravnini, pri gledanju naravnost opazimo tudi dražljaje s periferije v obsegu več kot 180 stopinj okoli nas. Obseg vidnega polja merimo z registracijo perifernega dražljaja ob fiksiranju središčne točke. To pomeni, da pri otrocih zaradi budnosti, koncentracije in radovednosti široko uporabne metode za določanje vidnega polja in obsega oz. globine okvar praktično ni. Eksperimentalno so ugotovili, da ima novorojenček v obsegu približno 45 stopinj vidnega polja. Prva dva meseca ima krog očesnega spremljanja že 60–90 stopinj, po 4. mesecu starosti se obseg širi do 180 stopinj, do konca prvega leta starosti pa je že podoben obsegu pri odraslem (11).

KONTRASTNA OBČUTLJIVOST

Kontrastna občutljivost je sposobnost razlikovanja med vidnimi dražljaji in je tesno povezana z vidno ostrino. Ta je pri otrocih do 4. meseca starosti še slaba, saj otrok sposobnost razlikovanja med srednjimi in višjimi frekvencami pridobi šele z leti. Vendar pa je otrok že po prvem letu starosti sposoben razlikovati med predmeti in obrazy, ki si jih z daljšim in večkratnim opazovanjem tudi že zapomni.

ADAPTACIJA

Adaptacija je prilagajanje vida pri različni osvetlitvi okolja (fotopični pogoji dnevne svetlobe, mezopični pogoji v mraku, skotopični pogoji v temi). Prag razločevanja je pri vseh treh načinih osvetlitve v prvih tednih po rojstvu še

visok, a je že po nekaj mesecih podoben odraslemu. V zgodnjem obdobju so otroci še slabo zaščiteni pred močno svetlobo in nanjo tudi občutljivi, hkrati pa slabše vidijo v mraku in v temi (12).

BARVNI VID

Barvni vid je odvisen od zrelosti čepnic, ki do konca prvega meseca starosti še niso funkcionalne. Sprva naj bi otrok po prvem mesecu razločeval med rdečo in zeleno barvo, po koncu 4. meseca starosti pa med osnovnimi barvami, če so kot dražljaj dovolj velike in kontrastne. Že pri 5. mesecu starosti otrok razlikuje med barvnimi in nebarvnimi predmeti (13).

GLOBINSKI VID

Globinski vid je odvisen od binokularnega vida, ki je dovolj razvit po 3–4 mesecih starosti. Povezan je s prostorsko kontrastno občutljivostjo in z oku-lomotornimi funkcijami. Deklice naj bi imele do 6. meseca boljši občutek za globino kot dečki (14).

ZAZNAVANJE GIBANJA

Ugotovili so, da otroci zaznavajo gibanje že prvi mesec po rojstvu, saj večjo pozornost namenjajo gibljivemu kot stacionarnemu dražljaju. Seveda je sposobnost registracije gibljivega dražljaja pri otrocih še zelo omejena, tudi zaradi omejene hitrosti očesnega sledenja. Pri štirih mesecih otroci jasno razlikujejo gibljiv predmet od lastnega gibanja, kar omogočata le binokularno gledanje in konvergenca (15).

PROSTORSKO ZAZNAVANJE (ORIENTACIJA)

Prostorsko zaznavanje je razpoznavanje umeščenosti dražljaja ter določitev njegovih oddaljenosti in smeri (predvsem naravnost, vodoravno in navpično). Gre za pomembnost natančne fiksacije, funkcijo rumene pege. V prvem mesecu lahko otrok registrira dražljaj največ v obsegu 45 stopinj, a je točnost umeščenosti dražljaja zelo slaba. Pri petih mesecih je pri binokularnem gle-

danju umestitev dražljaja pred otrokom točna že v 90 %, pri monokularnem gledanju pa samo v 65 % (16).

RAZPOZNAVANJE OBLIK, PREDMETOV, OBRAZOV

Oblike, predmeti in obrazi so enostaven, a kompleksen vidni svet, ki je dan že novorojenčku, vendar ga njegov vidni sistem še ni zmožen prevzeti in obdelati ter shraniti kompleksnih dražljajev. Otrok ima raje bolj privlačne dražljaje (npr. lep vzorec, vodoravne linije, gibljiv dražljaj, tridimenzionalen predmet, okrogel predmet, predmet v frontalni ravnini, visokokonstrasten in velik predmet, oblike obrazov). Razvoj razpoznavanja kompleksnih dražljajev z njihovo sintezo s časom dozoreva in je s kognitivnimi procesi (pozornostjo, spominom) in motoriko, zlasti okulomotoriko, že kar dobro razvit po 10. mesecu starosti (17).

KATEGORIZACIJA

Kategorizacija že v zgodnjem otroštvu omogoča postopno razlikovanje med predmeti in obrazi, sprva po preprosti obliki, barvi in velikosti (žoga, jabolko, krogla ali pes, mačka, ptič) ter ne glede na kategorijo predmeta. Razpoznavanje različnih predmetov iste kategorije zahteva ponavljajoče se notranje prezentacije v vidnem spominu. Poleg poznavanja različnih oblik predmetov otrok postopno pridobiva tudi znanje o njihovi uporabi in imenovanju. Gre za specifične vidne in supramodalne koncepte ocene predmetov. Ta pojav je v prvem letu pogojen s sprva nenaučenimi, prirojenimi vidnimi nagnjenostmi za določene predmete (zlasti obraze) in kasneje z učinkovito sposobnostjo učenja. Praviloma gre za vzorec materinega obraza, saj so njeni izrazi in glas osnova za otrokov socialni razvoj. Otrok po 4. mesecu starosti spozna materin obraz tudi ob spremembi ličila ali pričeske, šele čez več mesecev lahko obraz prepozna tudi na sliki. Po 6. mesecu otrok še dodatno kategorizira obraze glede na identiteto (mati, oče, bratje, sestre, drugi). Po tretjem mesecu starosti otrok obraz fiksira celo 10 sekund, predvsem oči in usta, ter vrne nasmehe. Na obraz brez mimike in na užaloščen pogled se odzove negativno in se obrne stran (18).

AKOMODACIJA IN KONVERGENCA

Akomodacija in konvergenca omogočata širjenje prostorske kontrastne občutljivosti na večje razdalje, po 2. mesecu starosti pa fuzijo (tj. binokularno združitve obih monokularnih mrežničnih slik v eno skupno sliko).

BULBOMOTORIKA

Bulbomotorika je ob rojstvu še slabo nadzorovana. Razvoj binokularnega gledanja se začne razvijati že v prvem letu starosti in se ne zaključi vsaj do 6. leta. Razvijajo se hitro premikanje oči (sakade), počasno sledenje, optokinetični nistagmus (OKN), vestibulookularni refleks (VOR) in premiki glave, ki so še fragmentirani, a po hitrosti podobni kot pri večjih otrocih. Optokinetični nistagmus in vestibulookularni refleks sta povezana z vestibularnim aparatom, ki skrbi za stabilizacijo premika slik na mrežnici ob premiku telesa oz. glave. Optokinetični nistagmus je izziven že po rojstvu ali do 6. tedna starosti, sicer še asimetrično, lažje centripetalno (tj. k nosu). Po 4. mesecu je največkrat že simetričen.

FIKSACIJA

Zaznamuje jo konec sakade in pomeni sposobnost daljšega gledanja določenega predmeta. Sposobnost fiksacije je pri otrocih do 5. meseca starosti krajša od sposobnosti fiksacije pri odraslih. Odvisna je od otrokovih radovednosti in pozornosti ter od privlačnosti in kompleksnosti predmeta. Sprva fiksacija ni stabilna, zato so potrebne številne korekcijske sakade, ki so tudi počasnejše kot kasneje. Morda sta razlog tudi nezrela makula in slab nadzor nad pozornostjo (19–21).

SINDROM INFANTILNEGA NISTAGMUSA

Sindrom infantilnega nistagmusa (*angl.* infantile nystagmus syndrome, INS) je kongenitalni nistagmus, ki se pojavi v prvih šestih mesecih po rojstvu in vključuje nehotene oscilacije oči. Razlikujemo več vrst INS in različne oblike valov, ki jih prikažemo z nistagmografijo. Povezan je lahko s številnimi senzornimi aferentnimi primanjkljaji, ki so lahko evidentni (npr. motni optični

mediji (roženica, leča, steklovina)), s funkcionalnimi nenormalnostmi rumene pege (albinizem, aniridija), z bolezenskimi spremembami vidnega živca in z zgodnjo distrofijo mrežnice (Leberjeva kongenitalna amavroza, akromatopsija, kongenitalna stacionarna nočna slepota).

Diagnozo INS postavimo klinično z oftalmološkim pregledom, pri čemer uporabljamo novejšje tehnologije, npr. avtofluorescenco, optično koherentno tomografijo in mikroperimetrijo.

Pri INS so bolj pomembne elektrofiziološke preiskave, predvsem za prepoznavanje možnega senzornega primanjkljaja, zlasti pri majhnih otrocih in pri vidnem primanjkljaju s klinično normalnim očesnim ozadjem. Gre za objektivne in neinvazivne preiskovalne metode. Okvaro vidne poti pri INS lahko v 80 % klinično in elektrofiziološko odkrijemo že v prvih mesecih otrokove starosti. Mutacije v genu *FRMD7* pri X-vezani obliki INS niso povezane z drugimi fenotipi. Imajo pričakovano vidno ostrino $> 0,6$ Snellenovega ekvivalenta in relativno dobro binokularno funkcijo. Lahko je prisotna blago nenormalna drža glave, medtem ko strabizem ni nič pogostejši kot pri zdravi populaciji.

Pri otrocih ugotavljamo predvsem presnovne motnje, dismorfizme, okvare življenjsko pomembnih organov, razvojne nepravilnosti in genetske vzroke. Z nevroradiološkimi preiskavami izključimo morebitne strukturne nepravilnosti možganov (21–28).

ALI OTROK VIDI IN KOLIKO?

Vidno ostrino pri otroku določamo na različne načine (23,30). Pri dojenčkih in zelo majhnih otrocih z opazovanjem sledenja svetlobnemu dražljaju, različno velikih in kontrastnih predmetov ter opazovanjem okolice klinično tolmačimo vedenjske vzorce in motorične odgovore. Vedno izvajamo psihofizične metode in elektrofiziološke preiskave. Izmed psihofizičnih testov najpogostejše opravljamo preferenčno gledanje (*angl.* preferential looking, PL), pri katerem otrok na tabli hkrati gleda homogen vzorec ter različno kontrasten in različno velik črtast vzorec. Čim manj kontrasten vzorec s čim bolj drobnimi črtami opazi, boljše vidno ostrino ima, ki jo po tej metodi merimo v ciklih na stopinjo, pretvorjenih v Snellenov ekvivalent. Pomanjkljivost testa je odvisnost od otrokovih motoričnih spretnosti (zlasti zahtevno je tolmačenje pri nistagmusu) ter od vidne, psihične sposobnosti, zlasti pozornosti. Po drugem letu lahko pri večini otrok že uporabljamo različne analfabetске sisteme za

določanje vidne ostrine. Otrok na svoji tabli poišče odgovarjajoč vzorec, ki mu ga pokaže preiskovalec. Tudi to je psihofizični test s podobnimi omejitvami in kaže na boljšo vidno ostrino pri prepoznavanju čim manjših prikazanih simbolov, slik ali črk. Elektrofiziološke tehnike se razlikujejo glede na vzorec draženja (šahovnica, črte) in glede na uporabljene metode vidnih evociranih potencialov (VEP). Iz njih lahko o otrokovi vidni ostrini sklepamo večinoma le posredno oziroma z ekstrapoliranjem odgovorov. Posebna specialnost oftalmologije je tudi ocena barvnega vida, ki jo prav tako ugotavljamo tudi elektrofiziološko (31–33). Pri poltretjem letu otrokove starosti lahko pri zdravem otroku s tipičnim razvojem že uporabljamo primerjalne psihofizične tehnike določanja vidne ostrine, sprva analfabetske, pri predšolskih otrocih in kasneje pa optotipe, ki jih uporabljamo tudi za testiranje vidne ostrine pri odraslih. Razvili so že nevroradiološke metode ocenjevanja vida, s katerimi analiziramo presnovno dejavnost živčevja po vidni stimulaciji.

ZAPOZNELA VIDNA ZRELOST

Pri otrocih s slabšo vidno ostrino od pričakovane za starost gre lahko (ob odsotnosti drugih oftalmoloških, elektrofizioloških, nevroloških in sistemskih sprememb) za zapoznelo vidno zrelost. Diagnozo praviloma postavimo retrospektivno in z izključevanjem, ko je čez čas jasno izboljšanje vidne ostrine. Zapoznelo vidno zrelost moramo razlikovati od slabe vidne ostrine (ev. brez fiksacije in sledenja ter brez strabizma), a z nistagmusom zaradi sprememb sprednjega dela vidne poti ali pa brez nistagmusa pri kortikalni okvari vidne poti zaradi perinatalne hipoksije ali z drugimi nevrološkimi znaki (35).

KLINIČNA OCENA OTROKOVEGA VIDA

V zgodnjem otroštvu vidne ostrine ni smiselno tolmačiti v absolutnih številkah. Omenjene tehnike so namreč preiskovalcu v pomoč predvsem kot okvir za primerjavo s starostnimi normativi, za ugotavljanje razlik med enim in drugim očesom, za beleženje razvoja ali slabšanja vida in za oceno hude ali blage izgube vida v primerjavi z zdravo populacijo. V Tabeli 1 prikazujemo otrokove razvojne mejnike in na njih osnovano klinično oceno razvoja vida (34).

Očesne spremembe, npr. anoftalmus, mikroftalmus, buftalmus, popolnoma motni optični mediji z zastrto vidno osjo in nistagmus, so jasen znak pričakovane izgube vida ali slabšega vida, medtem ko normalen izgled in zgradba zrkla tovrstne informacije ne dajo. Vzrok nefiksacije, neustreznega sledenja svetlobi in predmetu ter odsotnosti očesnega stika z očmi staršev je namreč bistveno bolj kompleksen.

Starši navadno že v prvih dneh, tednih in mesecih po rojstvu opazijo nepravilnosti v povezavi z očmi, njihovo gibljivostjo in vidom, zlasti, če že imajo otroka ali so v družini prisotne očesne bolezni.

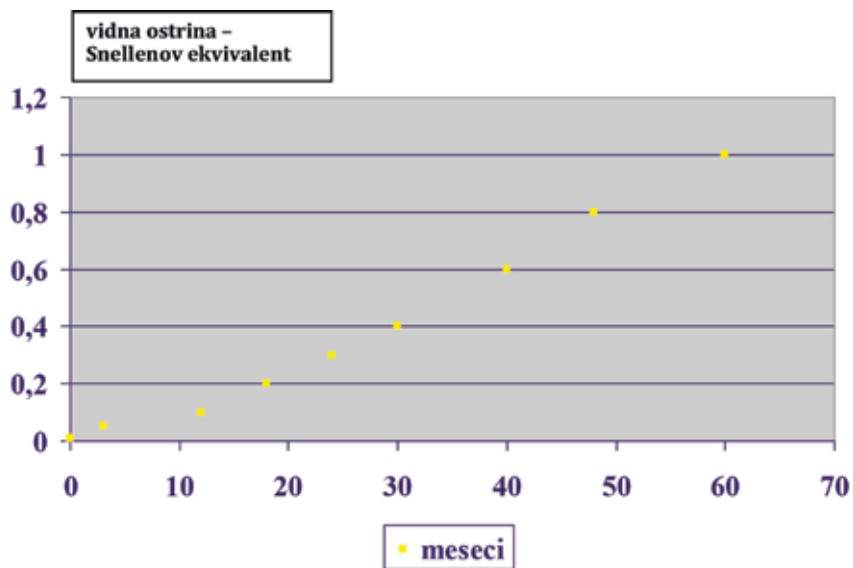
Pri ocenjevanju, ali se okvara vida ne spreminja ali morda napreduje, se poslužujemo multidisciplinarnega pristopa, ki vključuje oftalmološko, ciljano pediatrično, nevroradiološko, genetsko, otorinolaringološko, psihološko in druge oblike obravnave, in neredko posega tudi v prenatalno, natalno, perinatalno in nadaljnjo otrokovo razvojno dobo.

Vid ni neodvisna senzorna funkcija, ampak sestavni del razvoja številnih funkcij. Kljub nezadržnemu napredku v medicini in bioloških znanostih pa oftalmologi vidnih okvar, slepote in slabovidnosti ne moremo povsem preprečiti. Gre namreč za globalen socialnomedicinski problem, saj se prebivalstvo stara, preživetje vse manj zrelih in bolnih otrok pa narašča, torej tudi vsakdanje zahteve za vid.

Otrokov vid, slepota in slabovidnost imajo za različne ljudi različen pomen. Navadno jih povezujejo predvsem s sposobnostjo otroka za šolanje oziroma zmoglostjo odraslega za zaposlitev. Otrok glede na zahteve klasičnega šolanja morda ne vidi dovolj, a ga slabši vid v vsakdanjem življenju ne omejuje. Čeprav v domačem okolju zmore opravljati različne dejavnosti in se normalno vključuje v igro z vrstniki, je po standardni klasifikaciji zabeležen kot slep, zato naj bodo starši in okolica o stanju primerno poučeni.

Popolna slepota, ko otrok ne zmore dojemati niti svetlobe (*lat.* amaurosis), je izjemno redka. Večinoma je na vsaj enem očesu prisoten minimalen preostanek vida, da otrok svetlobo dojame ali jo projicira oz. prepozna večje predmete (optotipe). Slepoto in slabovidnost tako v socialnem smislu, tj. glede na pomoč, ki jo oseba potrebuje, razvrščamo po klasifikaciji Svetovne zdravstvene organizacije (SZO), ki izključuje druge dejavnike, kot starost, razvojni dejavniki, vključno z inteligenco, socialno stanje in druge. To je zlasti pomembno pri vrednotenju otrokovega uporabnega vida, predvsem za boljše informacijo glede načrtovanja zgodnjih ukrepov za rehabilitacijo vida, prepoznanje po-

dročij, kjer otrok potrebuje učno pomoč itd. (33). Zato moramo vsako okvaro vida registrirati, zlasti če poznamo tudi pridružene zdravstvene težave. Z oftalmološkega vidika so problematične predvsem kognitivne motnje vida, ki jih klinično za zdaj slabo obvladujemo (tako diagnostično kot tudi terapevtsko) (36–39).



Slika 1: Pričakovan razvoj vidne ostrine pri otroku glede na starost (30).

Tabela 1: Razvojni mejniki vida v zgodnjem otroštvu (34).

FUNKCIJA	RAZVOJ (meseci)
<i>Koordinacija vid-roke, igra</i>	
sledi predmetu z očmi, vzpostavi očesni stik	1–3
opazuje svoje roke	1–5
igra se z rokami	3–5
poskuša prijeti, doseči predmet	4–6
ciljno prime, doseže predmet	4–7
s predmetom različno rokuje	6–9
odpre in zapre škatlo	11–12
vstavi predmet v drug predmet	8–14
rokuje z več predmeti	9–17
gradi	10–27

ZAKLJUČEK

Vzroki vidnih okvar pri otrocih v razvitem svetu so s 34–51 % v večini genetski. Z razvojem molekularnogenetskih možnosti lahko tovrstne vidne okvare v določeni meri celo preprečimo. Gre za t. i. prenatalne vzroke vidnih okvar (npr. dedne katarakte, distrofije mrežnice, albinizem in druga stanja (npr. okužbe), preeklampsijo). Perinatalni vzroki okvare vida so v 35 % nedonošenost, neonatalna asfiksija in okužbe, med postnatalnimi vzroki pa v 10 % poškodbe, okužbe in novotvorbe. Poznavanje epidemiološkega stanja okvar vida pri otrocih omogoča preventivno ukrepanje, predvsem v smislu zmanjšanja neugodnih vplivov, tudi za prihodnje generacije.

Pri otrocih z večstransko prizadetostjo, pri katerih je okvara vida zaradi hudih otrokovih zdravstvenih težav in umske manjrazvitosti morda le »obrobna« težava, vprašanje diagnostičnega vrednotenja in pogostosti vidnih okvar ostaja odprto.

Povzeto po Stirn Kranjc, 2016 (40).

LITERATURA

1. Pascalis O, De Haan M, Nelson CA. Is face processing species-specific during the first year of life? *Science* 2002; 296:1321–3.
2. Brown AM. Development of visual sensitivity to light and color vision in human infants: a critical review. *Vision Res* 1990; 30: 1159–88.
3. Yanoff M, Duker J, ur. *Ophthalmology*. 3rd ed. China: Elsevier; 2009. str. 1–1507.
4. Breclj J, Meh D. Zgradba in delovanje vidne poti pri človeku. *Med Razgl* 1999; 38: 423–47.
5. Štrucl M. Elektrofiziološke raziskave vidnega sistema. *Med Razgl* 1980; 19: 39–60.
6. Stirn Kranjc B. Otrokov vid. In: Neubauer D, Kopač Š, ur. Zbornik predavanj iz otroške nevrologije. *Med Razgl* 1998; 37: 341–3.
7. Atkinson J. Human visual development over the first 6 months of life. A review and hypothesis. *Human Neurobiol* 1984; 3: 61–74.
8. Stirn Kranjc B. Pomen otrokovega vida. *Slov Pediatr* 2000; 7: 29–31.
9. Taylor D, Hoyt C, ur. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 3rd ed. Edinburgh: Elsevier Saunders; 2005. str. 1–1133.
10. Lim LS, Chua S, Tan PT, Cai S, Chong YS, Kwek K, Gluckman PD, Fortier MV, Ngo C, Qiu A, Saw SM. Eye size and shape in newborn children and their relation to axial length and refraction at three years. *Ophthalmic Physiol Opt* 2015; 35: 414–23.
11. Porro GL, ur. *Vision and visual behaviour in responsive and unresponsive neurologically impaired children*. Utrecht: Brouwer Uithof; 1998. str. 1–303.
12. Brown AM. Development of visual sensitivity to light and color vision in human infants: a critical review. *Vision Res* 1990; 30: 1159–88.
13. Catherwood D, Skoien P, Holt C. Colour put-out in infant response to visual arrays. *Br J Dev Psychol* 1996; 14: 315–26.
14. Held R. Rates of development and underlying mechanisms. In: Granrud CE, ur. *Visual perception and cognition in infancy*. Hillsdale: Erlbaum; 1993. str. 75–89.
15. Wattam Bell J. Visual motion processing in one-month old infants – preferential looking experiments. *Vision Research* 1996; 36: 1671–7.
16. Roucoux A, Culee C, Roucoux M. Development of fixation and pursuit eye movements in human infants. *Behav Brain Res* 1983; 10: 133–9.
17. Slater A, Kirby R. Innate and learned perceptual abilities in the newborn infant. *Exp Brain Res* 1998; 123: 90–94.
18. Ellsworth CP, Muir DW, Hains SM. Social competence and person-object differentiation: An analysis of the still face effect. *Developmental Psychology* 1993; 29: 63–73.
19. Regal DM, Ashmead DH, Salapatek P. The coordination of eye and head movements during early infancy. *Behav Brain Res* 1983; 10: 125–32.
20. Kurent A, Stirn Kranjc B, Breclj J. Electroretinographic characteristics in children with infantile nystagmus syndrome and early onset retinal dystrophies. *Eur J Ophthalmol* 2015; 25: 33–42.
21. Stirn Kranjc B. Diagnostika kongenitalnega nistagmusa. In: Pahor D, ur. Zbornik prispevkov: Mariborski mednarodni oftalmološki simpozij; 2008 Maribor, Slovenija. Maribor: Univerzitetni klinični center, Očesni oddelek; 2008. str. 127–32.

22. Brecelj J, Stirn Kranjc B. Visual electrophysiological screening in diagnosing infants with congenital nystagmus. *Clin Neurophysiol* 2004; 115: 461–70.
23. Atkinson J, Braddick O, Pimm-Smith E. Preferential looking for monocular and binocular acuity testing of infants. *Br J Ophthalmol* 1982; 66: 264–8.
24. Lenassi E, Likar K, Stirn Kranjc B, Brecelj J. VEP maturation and visual acuity in infants and preschool children. *Doc Ophthalmol* 2008; 117: 111–20.
25. Kumar A, Gottlob I. Congenital disorders associated with infantile nystagmus: clinical and genetics. In: Harris C, Gottlob I, ur. *The challenge of nystagmus: Cardiff: Nytagmus network*, 2012. str. 129–142.
26. Stirn Kranjc B. Electrophysiology as a diagnostic aid in pediatric ophthalmology. *Zdrav Vestn* 1993; 62: supl. 1, 91–7.
27. Brecelj J, Stirn Kranjc B. Vidna elektrofiziologija pri otroku. *Zdrav Vestn* 2005; 74: 631–41.
28. Brecelj J, Stirn Kranjc B, Pečarič Meglič N. Chiasmia: electrodiagnosis and clinical characteristics. In: Harris C, Gottlob I, ur. *The challenge of nystagmus: Cardiff: Nytagmus network*, 2012. str. 143–168.
29. Stirn Kranjc B. Nystagmus in syndromes. In: Harris C, Gottlob I, ur. *The challenge of nystagmus: Cardiff: Nytagmus network*, 2012. str. 169–190.
30. Hyvärinen L. Visual evaluation of infants and children. In: Silverstone B, Lang MA, Rosenthal BP, Faye EE, ur. *Oxford: Oxford University Press*; 2000: str. 799–820.
31. Tekavčič Pompe M, Brecelj J, Stirn Kranjc B. Kako testirati barvni vid pri otroku. *Zdrav Vestn* 2004; 73: 451–4.
32. Tekavčič Pompe M, Stirn Kranjc B. Kateri test za oceno barvnega vida je najprimernejši za otroke stare 3-9 let? *Zdrav Vestn* 2012; 81: supl. 170–7.
33. Tekavčič Pompe M, Stirn Kranjc B, Brecelj J. Chromatic visual evoked potentials in paediatric population. *Doc Ophthalmol* 2014; 128: 43–52.
34. Strassburg HM, Dacheneder W, Kress W. *Entwicklungsstörungen bei Kindern*. Lübeck: Gustav Fischer Verlag; 1997: 1–310.
35. Aldosari M, Mabic A, Husain AM. Delayed visual maturation associated with auditory neuropathy/dyssynchrony. *J Child Neural* 2003; 18: 358–61.
36. Stirn Kranjc B. Otrokov vid in (re)habilitacija. In: Kržišnik, Ciril, Battelino, T, ur. *Motnje vida pri otroku, Izbrana poglavja iz pediatrije*. Ljubljana: Medicinska fakulteta, Katedra za pediatrijo; 2009: str. 11–23.
37. Taylor D. Developmental abnormalities of the optic nerve and chiasm. *Eye* 2007; 21: 1271–84.
38. Dutton GN. Cognitive vision, its disorders and differential diagnosis in adults and children: knowing where and what things are. *Eye* 2002; 16: 1–17.
39. Philip SS, Dutton GN. Identifying and characterising cerebral visual impairment in children: a review. *Clin Exp Optom* 2014; 97: 196–208.
40. Stirn Kranjc B. Ali otrok vidi? In: Battelino T, ur. *Izbrana poglavja iz pediatrije*: 28. Derčevi dnevi; 2016 June 3-4; Ljubljana, Slovenija. V Ljubljani: Medicinska fakulteta; 2016: str. 63–72.

PAROKSIZMALNE MOTNJE OČESNIH GIBOV

David Neubauer

*Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani*

IZVLEČEK

Neepileptične paroksizmalne motnje gibanja in gibov so pri dojenčkih in malčkih precej pogoste. Praviloma so benigno in prehodno stanje v zgodnjem otrokovem razvojnem obdobju. Trajanje in način dogajanja nas lahko zavedeta, da gre za epileptična stanja. Paroksizmalne motnje očesnih gibov se pojavljajo redkeje, a jih težje razlikujemo od morebitnih epileptičnih napadov, ki lahko včasih obsegajo zgolj gibe očesnih zrkel in/ali sprožijo zastrmitve. Ob tem so lahko nekateri nenavadni gibi očesnih zrkel (zlasti paroksizmalni »benigni« tonični pogled navzgor) pri dojenčkih prvi simptom zelo hudih sindromov ali razvojnih motenj v zgodnjem otroštvu, kot so Rettov sindrom, Angelmanov sindrom, pomanjkanje transporterja za glukozo v možganih (Glut-1) in Prader-Willijev sindrom ter celo zgodnji znak avtizma. V prispevku predstavljamo nekatera izmed stanj, s katerimi se lahko srečajo zdravnice in zdravniki v oftalmoloških ambulantah pri obravnavi otrok s paroksizmalnimi motnjami očesnih gibov ob napotitvi zaradi suma na očesno motnjo.

Ključne besede: nehotni očesni gibi, benigna paroksizmalna stanja, dojenček in malček, razvojne motnje.

UVOD

Pri dojenčkih in malčkih, včasih tudi pri večjih otrocih, se lahko pojavlja celoten spekter neepileptičnih paroksizmalnih dogodkov, ki spominjajo na epilepsijo in jih včasih od epilepsije tudi težko razlikujemo (1). Tvrstni dogodki so navadno kompleksni in se pojavljajo kot ponavljajoči se gibi delov telesa,

vedenjske posebnosti in/ali somatske težave. Mednje uvrščamo tudi različne pridružene simptome in znake, kot so kolapsi in druge vrste izgube zavesti, glavoboli in migrenska stanja, bruhanje, vrtoglavice, navzea in bolečine v trebuhu, motnje dihanja (zlasti v spanju) ter druga čustvena ali celo psihiatrična stanja (2). Ponavljajoče se gibe z nenadnim začetkom in koncem, ki lahko trajajo zgolj nekaj sekund ali minuto do dve, lahko zmotno opredelimo kot epileptične in jih kot take celo po nepotrebnem zdravimo. Zato moramo tovrstne dogodke čim prej ustrezno opredeliti (najbolje je, če jih starši posnamejo z video napravo oziroma s telefonom) in po potrebi opraviti tudi elektroencefalografijo (EEG), ki je sicer v teh primerih praviloma normalna oziroma brez večjih odstopanj od normalnega stanja. Viri navajajo, da se otroški nevrologi takšnih benignih stanj dobro zavedajo, pediatri in pediatrijke v primarnem zdravstvu pa jih ne prepoznajo. Njihov »spregled« lahko sproži številne nepotrebne preiskave in, kar je huje, nepotrebno zaskrbljenost staršev (3). V eni od raziskav so dokazali, da je bila pogostost benignih neepileptičnih dogodkov visoka (6,69/10.000 živorojenih), kar pomeni, da se s takšnimi stanji srečamo razmeroma pogosto (4).

Med številnimi neepileptičnimi paroksizmalnimi stanji v zgodnjem otroštvu navajamo le najpogostejša in tista, ki jih lahko spremljajo tudi (paroksizmalni) očesni simptomi. Ti vključujejo stereotipije, benigno stresanje dojenčka (*angl.* shuddering), masturbacijo (gratifikacijski fenomen), benigne infantilne spazme (benigni mioklonus zgodnjega otroštva), benigne sinkope in afektna napade, napade omotice (tudi paroksizmalni vertigo in paroksizmalni tortikolis), psihogene diskinezije, benigni tonični pogled navzgor in benigni tonični pogled navzdol (prirejeno po (5)). Našteta stanja so največkrat benigna, spontano izzvenijo in se kasneje v življenju ne pojavljajo. Obstajajo tudi paroksizmalna stanja, ki se lahko kažejo s podobnimi simptomi, a so povezana z nekaterimi resnimi stanji in razvojnimi nenormalnostmi, kot so Rettov sindrom, Angelmanov sindrom ali Prader-Wiillijev sindrom, nekatere oblike avtizma in nekatere presnovne motnje, kot je pomanjkanje transporterja za glukozo v možganih (pomanjkanje GLUT-1) (6–9). V teh primerih se lahko pri otrocih najprej pojavijo simptomi v obliki nenavadnih paroksizmov gibov oči, zato moramo biti pri napovedovanju benignega izida previdni. Obstajajo tudi paroksizmalni gibi očesnih zrkel, ki so nedvomno bolezenski in morda značilen znak hudega nevrološkega stanja ali eden simptomov določenega sindroma. Med takšne gibe uvrščamo opsoklonus (tj. sakadične gibe očesnih

zrkel), ki je eden od simptomov sindroma opsoklonus-mioklonus-ataksija (t. i. Kinsbournov encefalitis ali sindrom »plešočih oči-plešočih nog«, ki je lahko del paraneoplastčnega sindroma – lahko gre za prikrit nevroblastom) in zato terja takojšnji diagnosticiranje in zdravljenje, navadno z imunomodulatornimi zdravili (10). Znano je tudi, da je kombinacija paroksizmalnega pogleda navzgor, nenormalnih sakadičnih očesnih gibov in nistagmusa značilna triada pri hemiplegični migreni in drugih paroksizmalnih stanjih (npr. epizodični ataksiji tipa 2), ki jih povzročajo mutacije v genu *CACNA1A* (11). Okulogirne krize so redka motnja gibov, za katere je značilen paroksizmalen, konjugiran tonični odklon oči, navadno navzgor (12). Vzroki so v večini motnje v delovanju dopaminskih receptorjev, ki so lahko posledica jemanja določenih zdravil (tudi nekaterih protiepileptičnih), zlasti ob intravenski uporabi, prehitrem vbizganju ali prekoračitvi odmerka (13). Druga velika skupina bolezni, ki lahko vplivajo na presnovo dopamina, so nekatere redke nevrometabolne bolezni. Mednje uvrščamo mitohondrijske bolezni (zlasti pomanjkanje encima kompleksa piruvat-dehidrogenaze), motnje aminokislin (glutarično acidurijo), kongenitalne motnje glikozilacije, ataksijo s pomanjkanjem vitamina E, od biotina in tiamina odvisno bolezen bazalnih ganglijev, motnje nevrottransmitterjev (zlasti pomanjkanje sepiapterin reduktaze in pomanjkanje dopaminskega transporterja), nekatere redke sindrome (npr. Zellwegerjev sindrom, Lesch-Nyhanov sindrom, Wilsonov sindrom in pantotenat-kinazno vezana nevrodegeneracija (nevrodegeneracija s kopičenjem železa v možganih, NBIA) ter nekatere lizosomske bolezni kopičenja (14). V nadaljevanju podrobneje predstavljamo samo nekatera omenjenih paroksizmalnih stanj.

BENIGNA (PREHODNA) PAROKSIZMALNA STANJA

Paroksizmalni tonični pogled navzgor pri normalno razvijajočih se otrocih

Paroksizmalni tonični pogled navzgor pri normalno razvijajočih se otrocih sta leta 1988 prvič opisala Ouvrier in Billson in ga jasno razlikovala od neepileptičnih paroksizmalnih stanj, ki zajemajo očesne gibe pri majhnih otrocih (15). Za stanje so značilni ponavljajoči se gibi oz. odkloni očesnih zrkel navzgor s pridruženo fleksijo v vratu in sakadičnimi gibi zrkel navzdol pri poskusu pogleda navzdol. Motenj zavesti ob tem ni. V večini primerov gibe ugotavljamo pri otrocih, mlajših od dveh let, morda nekoliko pogosteje pri dečkih. Včasih se

prvič pojavijo po blagi okužbi zgornjih dihal ali po cepljenju (15). Paroksizmi so lahko bolj pogosti ob prebolevanju okužb, stresu, utrujenosti ali med igro in med spanjem izginejo. Vzrok ni povsem jasen; nekateri avtorji menijo, da morda tiči v genetski nagnjenosti, nezrelosti možganskega debela ali nerazvitosti neurotransmiterskega sistema (16). Stanje izgine spontano (večinoma v nekaj mesecih po nastanku), zato dodatno diagnosticiranje ni potrebno.

Paroksizmalni tonični pogled navzgor pri otrocih z motnjo v razvoju

Obstajajo nekatera poročila o pojavu paroksizmalnega toničnega pogleda/ odklona zrkel navzgor pri otrocih z motnjo v razvoju. Verjetno gre za motnjo neurotransmiterskega sistema, povezano z določenim starostnim obdobjem. Prizadene predvsem supranuklearne poti, ki nadzirajo vertikalne gibe oči. Lahko gre za nenormalno cerebelarno funkcijo (17). Takšna stanja opisujejo pri kromosomskih nepravilnostih (zlasti na kromosomu 15), Beckwith-Wiedemannovem sindromu in mutacijah genov CACNA1 in GRID 2 (17).

Paroksizmalni tonični pogled navzdol pri normalno razvijajočih se otrocih

Obstaja nekaj poročil o paroksizmalnem toničnem pogledu navzdol (t. i. pogled zahajajočega sonca) kot edini motnji pri sicer povsem zdravih otrocih z normalnim razvojem. Zrkli se zelo hitro vrneta v prvotni položaj, v nekaterih poročilih pa navajajo tudi hkratni pojav kratkotrajnega nistagmusa. Takšne gibe lahko sproži hitro dvigovanje ali spuščanje otroka. Stanje se pojavlja zgolj v budnosti in v zgodnjem razvojnem obdobju (v prvih šestih mesecih in z vrhom pri treh mesecih) ter do prvega leta starosti spontano izgine (18). Čeprav gre za benignen in prehoden fenomen, nekateri avtorji priporočajo previdnost in izvedbo slikovnega diagnosticiranja (vsaj ultrazvočni pregled glave ter natančen oftalmološki pregled in sledenje) (17). Sekundarni paroksizmalni pogled navzdol je namreč zelo pogost znak kernikerusa in hidrocefalusa. Japonski avtor je takšen paroksizmalni fenomen opisal pri otroku s spastičnostjo, inteligenčno manjzmožnostjo in kortikalno vidno okvaro, pri katerem je prav tako prišlo do spontane remisije oz. prenehanja paroksizmov do starosti dveh let (19).

Druga paroksizmalna benigna stanja, ki jih lahko spremljajo nenavadni očesni gibi

Prehodne (benigne) paroksizmalne motnje gibanja in/ali gibov se navadno pojavljajo v otrokovem zgodnjem razvojnem obdobju in sčasoma spontano, brez posledic izzvenijo. Mednje sodijo (poleg že omenjenih toničnih pogledov navzgor in navzdol) drget pri novorojenčku, benigni neonatalni in dojenčkov mioklonus v spanju, benigno stresanje dojenčka (*angl.* shuddering) in benigni mioklonus dojenčka (Lombroso-Fejerman). Vsa naštetá dogajanja so benigna in večina do starosti enega leta izgine (17,20). Pri vseh stanjih gre za nenadno pojavljajoče se dogodke, ki lahko potekajo »v rafalih« in praviloma trajajo le nekaj sekund in brez spremembe zavesti. Največkrat jih sproži čustvena vznemirjenost, zadovoljstvo ali sprememba položaja pri otrocih z normalnim razvojem in normalnim izidom nevrološkega pregleda (17). Vsa naštetá stanja lahko spremljajo tudi nenavadni očesni gibi ali gibi glave: tonični spazmi vratu in tonični odkloni zrkel (ki jih včasih zelo težko razlikujemo od infantilnih spazmov, tj. Westovega sindroma), prikimavanja z glavo, ki jih včasih spremljajo rotatorni gibi očesnih zrkel (navadno v rafalih), ter nenavadne grimase obraza in ust. Pri nekaterih otrocih med »napadik« zaznamo tudi zapiranje oči in hitre premike zrkel navzgor (21). Pri benignem stresanju dojenčka ugotavljamo zelo značilen fenomen, ko dojenček (poleg stresanja glave in ramen, kot bi ga zmrzilo) ob dogodku široko odpre oči in nekaj sekund boljši, kar lahko zamenjamo za absence.

PAROKSIZMALNI OČESNI GIBI, POVEZANI S SINDROMI

Pomanjkanje transporterja za glukozo v možganih (sindrom GLUT-1)

GLUT-1 je sindrom, za katerega je značilno pomanjkanje transporterja za glukozo, ki jo prenese preko krvno-žilne pregrade. To povzroči pomanjkanje glukoze v možganih in sproži jasne nevrološke znake – razvijajočo se mikrokranijo, razvojni/inteligenčni zaostanek, spastičnost, epilepsijo in ataksijo ali druge motnje hoje oz. gibanja (22). Pred nedavnim so opisali tudi pojav nenavadnih očesnih gibov, ki navadno spremljajo sindrom GLUT-1 in so lahko celo eden začetnih znakov, ki nam lahko pomaga pri postavitvi zgodnje diagnoze (23). Epizode se začnejo že zelo zgodaj, najpogosteje v prvih mesecih življenja. Lahko so prvi nevrološki znak (v tretjini primerov), ki nas opozori, da je z otrokom nekaj narobe (24). V prvih poročilih o tovrstnih nepravilnih očesnih

gibih omenjajo neke vrste opsoklonus, vendar so kasnejši avtorji te gibe jasno razlikovali od opsoklonusa. Gre namreč za sakadične gibe očesnih zrkel z vmesnim prostim intervalom. Spremljajo jih gibi glave v isti smeri kot oči ter jih danes imenujemo »aberantne sakade očesnih gibov« (25). Njihove patofiziologije ne poznamo, a so najverjetneje posledica nezadostne energijske podpore v obdobju razvoja vseh vidnih sistemov. Epizode so razmeroma kratke (približno petminutne) in v starosti približno 6 let spontano izzvenijo. Video analiza posnetkov je pokazala, da gre za hitre očesne gibe, ki jih spremlja gib glave v isto smer. Očesne gibe so prekinjali kratki intervali fiksacije pogleda (manj kot enosekundni) v obliki sakad. Zaradi vmesnega jasnega obdobja fiksacije pogleda in spremljajočega giba glave v isto smer jih moramo razlikovati od opsoklonusa (25). Pomembno je, da takšne (prehodne) epizode prepoznamo, saj nas napeljejo k zgodnjemu diagnosticiranju sindroma GLUT-1 in hitri uvedbi zdravljenja s ketogeno dieto. Ta je alternativni vir energije za možgane prav v času njihovega hitrega razvoja in otrokom s sindromom GLUT-1 omogoči boljši razvoj sposobnosti (23).

Angelmanov sindrom

Angelmanov sindrom (AS) je nevrogenetska motnja, ki navadno nastane zaradi delecije po materi podedovanega kromosoma 15q11-q13. Poleg hude inteligenčne manjzmožnosti in motenj gibanja v smislu širokotirne hoje in ataksije se pojavljajo še izrazita motnja govora, tremorju podobni zgibki udov, hipoplazija horioidnega pigmenta, dismorfični znaki obraza, trdovratna epilepsija in vedenjsko izražanje veselosti v paroksizmih (26). Značilne oftalmološke nenormalnosti AS so škiljenje (najpogosteje eksotropija), nistagmus, motnje refrakcije (kratkovidnost, hipermetropija in astigmatizem), hipopigmentacija šarenice in žilnice, atrofija optičnega živca, ptoza in keratokonus (27). Japonski avtorji so opisali primer otroka z AS, pri katerem se je v starosti 9 mesecev pojavil značilen paroksizmalni tonični pogled navzgor (28). Takrat sta bila pri otroku razvojno in nevrološko stanje še normalna, a so zaradi napadov paroksizmov toničnega pogleda navzgor opravili tudi elektroencefalografijo. Ta je pokazala značilne visokoamplitudne počasne valove, s katerimi so dokončno potrdili diagnozo AS. Verjetno bi tudi v tem primeru lahko šlo za disfunkcijo neurotransmiterskega sistema, kot sta predvidevala že Ouvrier in Billson ob prvih opisih otrok s paroksizmalnim toničnim pogledom navzgor in že takrat pri preiskovanem otroku potrdila dober odgovor na zdravljenje z

levodopo (29). Zanimivo je, da številni avtorji motorični fenomen AS, zlasti grob tremor, pripisujejo prav dopaminergičnim nenormalnostim. Vemo tudi, da zdravljenje z levodopo zmanjšuje tremor in togost pri posameznikih z AS v odraslosti (30).

Prader-Willijev sindrom

Tudi Prader-Willijev sindrom (PWS) je nevrogenetska motnja, a navadno nastane zaradi podedovane paternalne delecije na kromosomu 15q11-q13. Tudi pri PWS so pogoste oftalmološke nepravilnosti, kot so kratkovidnost, škiljenje in slabovidnost, opisujejo pa tudi primer dekleta z epizodami toničnih odklonov očesnih zrkel navzgor, ki so se pojavili v starosti 13 let (31). Epizode so trajale tudi 12 ur ob hkrati prisotni fleksiji vratu in nato spontano izginile. To je še eden primerov, pri katerih moramo, zlasti ob poznem pojavu paroksizmov toničnega pogleda navzgor, pomisliti tudi na morebitno genetsko etiologijo in/ali celo na motnjo na kromosomu 15.

Rettov sindrom

Rettov sindrom (RS) je nevrogenetska motnja, ki je s pojavnostjo 1/10.000 rojstev deklic razmeroma pogosta prav pri deklicah. Vzrok Rettovega sindroma je na kromosom X vezana mutacija v genu *MECP2*. Vodilne značilnosti so postopno nastajajoča mikrocefalija, izguba besednih komunikacijskih sposobnosti in ročnih spretnosti, ponavljajoči se stereotipni gibi rok (npr. kot umivanje ali plahutanje z rokama) in napadi hitrega dihanja (32). Čeprav so včasih menili, da se zgodnji razvoj deklic z RS ne razlikuje od razvoja normalnih vrstnic, danes vemo, da pri RS lahko že v zgodnjem obdobju zaznamo značilne odklone od normativnega razvoja, zlasti ob uporabi tehnike pregledovanja domačih video posnetkov (33). V prvih šestih mesecih se pri deklicah, pri katerih kasneje potrdimo RS, najprej pojavijo nenormalnosti v spontanem gibanju. Sledijo precej subtilni znaki, kot so dolgotrajna ali ponavljajoča se izplazenja jezika, stereotipije gibanja rok, nenavadno smehljanje in neznačilne vokalizacije, ter predvsem paroksizmi asimetričnega mežikanja in nenavadna zartnja. V raziskavi, v kateri so za ugotavljanje očesnega stika uporabljali posebno tehniko sledenja s pogledom, so potrdili, da deklice z RS manj sledijo z očmi, zelo redko fiksirajo pogled in pogosto povsem zanemarijo pogled v obraz, zlasti v področje ust, kjer se navadno izražajo čustva (34). To potrjuje dejstvo, da imajo deklice z RS težave predvsem pri »razbiranju« čustvene-

ga izražanja drugih ljudi, kar je zelo verjetno povezano z nenormalnostmi očesnega dožemanja. Glavni očesni simptom pri RS je torej nesposobnost sporazumevanja preko očesnega stika, čeprav imajo deklice z RS dokazano povsem normalen okulomotorni sistem. Takšno izgubo sposobnosti »vidnega skeniranja« lahko včasih prepoznamo s pregledom domačih video posnetkov, na katerih vidimo očesno stereotipijo v obliki kratkotrajnega zamaknjenja ali neodkrenljivosti (ki lahko spominja na epileptično absenco).

ZAKLJUČEK

Za večino paroksizmalnih (neepileptičnih) motenj gibanja velja, da so praviloma benigne, omejene na določeno starostno obdobje (navadno se pojavljajo pri novorojenčkih, dojenčkih in malčkih) in da spontano izzvenijo. Podobno velja tudi za paroksizmalne motnje očesnih gibov. Za postavitev diagnoze navadno zadoščata podrobna anamneza in analiza video posnetka, ki ga prinesejo starši. Zato moramo starše spodbujati, da vse nepravilne ali nenavadne gibe pri svojih otrocih posnamejo z video napravo ali s prenosnim telefonom. S pravilnim in zgodnjim diagnosticiranjem paroksizmalnih motenj lahko preprečimo številne nepotrebne preiskave in predvsem omilimo zaskrbljenost staršev. Zavedati pa se moramo, da so predvsem paroksizmalne motnje očesnih gibov včasih prvi znak specifične razvojne motnje ali sindroma.

LITERATURA

1. Sankhyan N. *Non-epileptic paroxysmal events mimicking seizures. Indian J Pediatr* 2014;81(9):898–902.
2. Tatlı B, Güler S. *Non epileptic paroxysmal events in childhood. Turk Pediatri Ars.* 2017;52(2):59–65.
3. Hadjipanayis A, Efstathiou E, Neubauer D. *Benign paroxysmal torticollis of infancy: An underdiagnosed condition. J Paediatr Child Health.* 2015;51(7):674–8.
4. Hrastovec A, Hostnik T, Neubauer D. *Benign convulsions in newborns and infants: occurrence, clinical course and prognosis. Eur J Paediatr Neurol.* 2012;16(1):64–73.
5. Stephenson BPJ. *Paroxysmal non-epileptic disorders. In: King MD and Stephenson JBP, ur. A Handbook of Neurological Investigations in Children. London; Mac Keith Press; 2009. str. 297–304.*
6. Fitzgerald PM, Jankovic J, Glaze DG, Schultz R, Percy AK. *Extrapyramidal involvement in Rett's syndrome. Neurology.* 1990;40(2):293–5.

7. Fukumura S, Watanabe T, Takayama R, Tsutsumi H. Paroxysmal tonic upward gaze complicating Angelman syndrome. *Pediatr Neurol.* 2015;52(1):125–7.
8. Gross I, Gross-Tsur V. Paroxysmal Tonic Upward Gaze at Adolescence: A Girl with Prader-Willi Syndrome. *Isr Med Assoc J.* 2016;18(11):703–4.
9. Djukic A, Rose SA, Jankowski JJ, Feldman JF. Rett syndrome: recognition of facial expression and its relation to scanning patterns. *Pediatr Neurol.* 2014;51(5):650–6.
10. Blaes F, Dharmalingam B. Childhood opsoclonus-myoclonus syndrome: diagnosis and treatment. *Expert Rev Neurother.* 2016;16(6):641–8.
11. Tantsis EM, Gill D, Griffiths L, Gupta S, Lawson J, Maksemous N, et al. Eye movement disorders are an early manifestation of CACNA1A mutations in children. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58(6):639–44.
12. Slow EJ, Lang AE. Oculogyric crises: A review of phenomenology, etiology, pathogenesis, and treatment. *MovDisord.* 2017;32(2):193–202.
13. Gorman M, Barkley GL. Oculogyric crisis induced by carbamazepine. *Epilepsia.* 1995;36(11):1158–60.
14. Koens LH, Tijssen MAJ, Lange F, Wolffenbuttel BHR, Rufa A, Zee DS, et al. Eye movement disorders and neurological symptoms in late-onset inborn errors of metabolism. *MovDisord.* 2018;33(12):1844–56.
15. Salmina C, Taddeo I, Falesi M, Weber P, Bianchetti MG, Ramelli GP. Paroxysmal tonic upgaze in normal children: a case series and a review of the literature. *Eur J Paediatr Neurol.* 2012;16(6):683–7.
16. Kartal A. Paroxysmal Tonic Upgaze in Children: Three Case Reports and a Review of the Literature. *PediatrEmerg Care.* 2017 Oct 31. doi:10.1097/PEC.0000000000001327.
17. Fernández-Alvarez E. Transient benign paroxysmal movement disorders in infancy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2018;22(2):230–7.
18. Hoyt CS, Mousel DK, Weber AA. Transient supranuclear disturbances of gaze in healthy neonates. *Am J Ophthalmol.* 1980;89(5):708–13.
19. Yokochi K. Paroxysmal ocular downward deviation in neurologically impaired infants. *Pediatr Neurol.* 1991;7(6):426–8.
20. Paro-Panjan D, Neubauer D. Benign neonatal sleep myoclonus: experience from the study of 38 infants. *Eur J Paediatr Neurol.* 2008;12(1):14–8.
21. Bye AM, Kok DJ, Ferenschild FT, Vles JS. Paroxysmal non-epileptic events in children: a retrospective study over a period of 10 years. *J Paediatr Child Health.* 2000 Jun;36(3):244–8.
22. De Vivo DC, Trifiletti RR, Jacobson RI, Ronen GM, Behmand RA, Harik SI. Defective glucose transport across the blood-brain barrier as a cause of persistent hypoglycorrhachia, seizures, and developmental delay. *N Engl J Med.* 1991;325(10):703–9.
23. Reis S, Matias J, Machado R, Monteiro JP. Paroxysmal ocular movements – an early sign in Glut1 deficiency Syndrome. *Metab Brain Dis.* 2018;33(4):1381–3.
24. Akman CI, Yu J, Alter A, Engelstad K, De Vivo DC. Diagnosing Glucose Transporter 1 Deficiency at Initial Presentation Facilitates Early Treatment. *J Pediatr.* 2016;171:220–6.
25. Pearson TS, Pons R, Engelstad K, Kane SA, Goldberg ME, De Vivo DC. Paroxysmal eye-head movements in Glut1 deficiency syndrome. *Neurology.* 2017;88(17):1666–73.
26. Bird LM. Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects. *Appl Clin Genet.* 2014;7:93–104.

27. Michieletto P, Bonanni P, Pensiero S. Ophthalmic findings in Angelman syndrome. *J AAPOS*. 2011;15(2):158–61.
28. Fukumura S, Watanabe T, Takayama R, Tsutsumi H. Paroxysmal tonic upward gaze complicating Angelman syndrome. *Pediatr Neurol*. 2015;52(1):125–7.
29. Ouvrier RA, Billson F. Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood. *J Child Neurol*. 1988;3(3):177–80.
30. Harbord M. Levodopa responsive Parkinsonism in adults with Angelman Syndrome. *J ClinNeurosci*. 2001;8(5):421–2.
31. Gross I, Gross-Tsur V. Paroxysmal Tonic Upward Gaze at Adolescence: A Girl with Prader-Willi Syndrome. *Isr Med Assoc J*. 2016;18(11):703–4.
32. Marschik PB, Lemcke S, Einspieler C, Zhang D, Bölte S, Townend GS, Lauritsen MB. Early development in Rett syndrome - the benefits and difficulties of a birth cohort approach. *Dev Neurorehabil*. 2018;21(1):68–72.
33. Marschik PB, Einspieler C. Methodological note: video analysis of the early development of Rett syndrome-one method for many disciplines. *Dev Neurorehabil*. 2011;14(6):355–7.
34. Djukic A, Rose SA, Jankowski JJ, Feldman JF. Rett syndrome: recognition of facial expression and its relation to scanning patterns. *Pediatr Neurol*. 2014;51(5):650–6.

NEONATALNA OFTALMOLOGIJA – POGLED NEONATOLOGA

Darja Paro Panjan, Dominika Žugelj

Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

Ob rojstvu je od vseh čutov najmanj razvit prav vid, ki se z izpostavljanjem vidnim dražljajem postopno razvija v zgodnjem otroštvu. Po rojstvu neonatolog s kliničnim pregledom in presvetlitvijo optičnih medijev pri novorojenčku ugotavlja morebitne očesne nepravilnosti in ga še pravočasno napoti k oftalmologu na nadaljnjo diagnostično in terapevtsko obravnavo. Ker številne bolezni, bodisi prirojene bodisi pridobljene prenatalno ali perinatalno, lahko ogrožajo razvoj otrokovega vida, zahtevajo natančno oftalmološko spremljanje. Sodelovanje neonatologa in oftalmologa je nujno tudi zaradi prepoznavanja morebitnih zapletov pri otrocih, ki so bili v prvih dneh po rojstvu deležni zdravljenja z možnimi neugodnimi učinki na razvoj oči in vida. V prispevku predstavljamo različna klinična stanja pri novorojenčku, ki lahko privedejo do okvare vida.

Ključne besede: novorojenček, oko, vid, prirojene bolezni, prenatalni dejavniki, perinatalni dejavniki.

UVOD

V neonatologiji se srečujemo s številnimi kliničnimi stanji, ki za optimalno obravnavo bolnega novorojenčka zahtevajo tesno sodelovanje z oftalmologom. Oftalmolog s pregledom novorojenčkovih oči pomaga usmeriti diagnostične preiskave, potrdi in natančno opredeli morebitne spremembe, ki jih neonatolog ugotovi pri kliničnem pregledu ali presejalnih testih, ter usmeri zdravljenje. Številne bolezni, bodisi prirojene bodisi prenatalno ali

perinatalno pridobljene, lahko ogrozijo razvoj otrokovega vida in zahtevajo natančno spremljanje s strani oftalmologa. Po drugi strani pa je sodelovanje z oftalmologom nujno tudi pri prepoznavanju zapletov pri otrocih, ki so v prvih dneh po rojstvu potrebovali zdravljenje z morebitnim neugodnim vplivom na razvoj oči in vida. Plod spoznanj o nujnosti sodelovanja med obema strokama je presvetlitev optičnih medijev, ki jo neonatologi opravijo po otrokovem rojstvu in je v zadnjih letih tudi v slovenskem prostoru pomembno prispevala k pozitivnim rezultatom pri zgodnjem prepoznavanju in obravnavi očesnih nepravilnosti (1,2). Skupno doktrino neonatologi v sodelovanju z oftalmologi in infektologi gradijo tudi pri preprečevanju neonatalne oftalmije in retinopatije zaradi nedonošenosti (3,4).

PRVI PREGLED OČI PRI NOVOROJENČKU

Pregled oči pri novorojenčku opravi neonatolog ob prvem kliničnem pregledu po rojstvu oz. najkasneje do odpusta iz porodnišnice. Pregled je sistematičen in obsega pregled zunanjih očesnih delov in solzil, opredelitev odnosa med očmi in drugimi deli obraza, ugotavljanje simetrije in odpiranja očesnih rež, delovanje zunanjih očesnih mišic ter pregled velikosti in oblike zrkla, očesne veznice, beločnice, šarenice in roženice (1,5). Oceni obliko zenic in njihovo odzivnost ter z opazovanjem otrokove sposobnosti osredotočanja na predmet tudi vid. V primerjavi z drugimi čuti je ob rojstvu najmanj razvit prav vid, saj otrok nima priložnosti, da bi pridobil vidne izkušnje. Novorojenčki imajo manjšo zmožnost razlikovanja med kontrasti in barvami, manjšo vidno ostrino in manj učinkovito sledijo premikajočim se predmetom. Manj učinkovit je njihov periferni vid ter tudi manj učinkovito zaznavajo globino in oddaljene predmete. Novorojenček najbolje razlikuje predmete z razdalje 20–30 cm, tj. z razdalje med obrazom novorojenčka in obrazom osebe, ki ga drži v naročju. Znano je, da novorojenčki raje gledajo zaokrožene linije kot ravne črte, kompleksne vzorce raje kot enostavne in tridimenzionalne predmete raje kot dvodimenzionalne. Najraje gledajo obraze, močne barve ali črno-bele kontraste. Za nekaj trenutkov se zmorejo osredotočiti na predmet (6,7).

Po pregledu novorojenčkovih vidnih sposobnosti neonatolog z direktnim oftalmoskopom presvetli optične medije ter oceni intenzivnost in simetrijo rdečega odseva. Tako prepozna anizometrijo, škiljenje, motnjave na roženici in levkokerijo, za katerimi se lahko skrivajo različne bolezenske spre-

membe, npr. siva mrena in retinoblastom (1,2,5,8). Ob kakršni koli odkriti nepravilnosti otroka napoti k oftalmologu na nadaljnjo obravnavo (1).

NEDONOŠENOST IN NIZKA PORODNA TEŽA

S povečevanjem števila nedonošenih otrok postaja retinopatija zaradi nedonošenosti (*angl.* retinopathy of prematurity, ROP) kljub vse boljši oskrbi nedonošenčkov glavni vzrok slepote v otroštvu. Je posledica aberantne razvojne angiogeneze, ki vodi v fibrovaskularni odstop mrežnice. Uspešno preprečevanje in zdravljenje ROP temeljita na odkritjih bazične znanosti, ki odkriva poti normalne angiogeneze in vlogo stresorjev – aktivatorjev patoloških signalnih poti, ki vodijo v aberantno angiogenezo. Čeprav patofiziološki mehanizmi niso popolnoma raziskani, pri nastanku bolezni igra ključno vlogo kisik skupaj z angiogenimi dejavniki, zlasti z žilnim endotelnim rastnim dejavnikom (*angl.* vascular endothelial growth factor, VEGF). Poleg nedonošenosti in nizke porodne teže so dejavniki tveganja tudi hiperoksija, hipoksija, hiperkapnija, anemija, intraventrikularna krvavitev, acidoza in slaba prehranjenost (9–11).

Napredujoča narava poteka bolezni zahteva pravočasno prepoznanje otrok s tveganjem ter tesno sodelovanje med neonatologi in oftalmologi. Ameriška akademija za pediatrijo svetuje, da pri otrocih s porodno težo < 1500 g ali nosečnostno starostjo < 30 tednov ter pri otrocih z nestabilnim kliničnim potekom in potrebo po srčno-dihalni podpori opravljamo redne oftalmološke preglede (12). V slovenskem prostoru v okviru presejanja na ROP pregledamo vse otroke, rojene pred dopolnjenim 31. tednom nosečnostne starosti ali s porodno telesno težo < 1501 g. Večino nedonošenčkov oftalmologi prvič pregledajo pri dopolnjenih 30 tednih nosečnostne starosti in nato (glede na stadij ROP) na 1–2 tedna med 30. in 36. tednom nosečnostne starosti. ROP v visokem stadiju v tem obdobju tudi prvič zdravimo. Zdravljenje je usmerjeno v zmanjšanje dražljaja za nenormalno rast mrežničnega žilja. Zlati standard je laserska fotokoagulacija periferne avaskularne mrežnice, ki jo pečatijo z laserskimi pečati ali s krio pečati. V redkih primerih se odločijo za intravitrealno vbrižganje anti-VEGF (4). Poleg usmerjenega zdravljenja s krioterapijo in fotokoagulacijo ter anti-VEGF preučujejo tudi druge načine zdravljenja, npr. zdravljenje z inzulinu podobnim rastnim dejavnikom (*angl.* insulin-like growth factor, IGF-1), propranololom in drugimi zdravili ter z nadomeščan-

jem polinenasičenih maščobnih kislin omega-3 (*angl.* polyunsaturated fatty acids, PUFA), katerih učinkovitost še preučujejo (9,10).

Nedonošeni otroci potrebujejo spremljanje pri oftalmologu tudi zato, ker lahko neugodni perinatalni dejavniki (hipoksija, ishemija, vnetje, hipoglikemija in drugi) okvarijo njihove nezrele vidne poti do možganske skorje. Pri nedonošenčkih z okvaro bele možganovine (t. i. periventrikelno levkomalacijo) lahko nastane poškodba možganskih vidnih poti, ki je v zadnjih letih ključni vzrok okvare vida v tej skupini otrok. Kaže se z upočasnjem zorenjem, zmanjšano vidno ostrino, okvaro vidnega polja in motnjami vidnega zaznavanja. Potrditev t. i. možganske okvare vida zahteva slikanje osrednjega živčnega sistema z magnetno resonanco, medtem ko z oftalmološkim pregledom odkrijemo nenormalnosti papile vidnega živca, strabizem, nistagmus in motnje očesnih gibov pri spremljanju predmetov. Otroci s tovrstno okvaro vida potrebujejo celostno in kompleksno rehabilitacijsko obravnavo (13).

OKUŽBE

Novorojenčkove oči lahko prizadenejo transplacentarno prenesene okužbe, ki jih poznamo pod akronimom TORCH (*angl.* T – toxoplasmosis, O – others¹, R – Rubella, C – citomegalovirus, H – Herpes simplex virus), ali okužbe, pridobljene ob porodu. Oftalmolog pri obravnavi novorojenčka z okužbo pomaga pri opredelitvi sistemske bolezni in vodi zdravljenje očesne prizadetosti.

Klinična slika transplacentarno prenesenih okužb pri novorojenčkih je raznolika, zato neonatolog nanje pomisli predvsem pri otrocih, rojenih s premajhnimi merami za nosečnostno starost, s hepatosplenomegalijo, zlatenico ter s trombocitopenijo in nevrološko prizadetostjo. Pogosto otroci ob rojstvu nimajo nikakršnih znakov. V teh primerih lahko oftalmološki pregled dodatno prispeva k postavitvi diagnoze. Transplacentarno preneseni povzročitelji vplivajo na različne dele razvijajočih se oči. Načeloma velja, da je klinična prizadetost otroka tem večja, čim prej v nosečnosti je prišlo do prenosa okužbe. Očesne manifestacije pri okužbah znotraj maternice so podobne (mikroftalmija, katarakta in horioiretinitis), a se katarakta večkrat pojavlja pri

¹ sifilis, listerioza, Varicella, parvovirus B19

okužbi z virusom rdečk, medtem ko je okužba s povzročiteljem *Toxoplasma gondii* pogosteje povezana z odstopom mrežnice (14).

Najpogostejša intrauterina okužba je okužba s citomegalovirusom. Večina novorojenčkov s to prirojeno okužbo nima nikakršnih nenormalnih kliničnih znakov, medtem ko se simptomatska okužba na očeh najpogosteje izrazi z motnjavami roženice, horioretinitisom in kolobomi vidnega živca (15). Ob dobri precepljenosti prebivalstva redko srečamo prirojeno okužbo z virusom rdečk, ki pri razvijajočem se plodu sicer lahko povzroči katarakto, keratopatijo, retinopatijo in manj pogosto tudi glavkom. Ob uspešnem testiranju nosečnic na okužbo z znotrajceličnim parazitom *Toxoplasma gondii* v našem prostoru prav tako redko srečamo toksoplazmozni horioretinitis, ki je najpogostejša manifestacija prirojene okužbe s tem povzročiteljem pri nas (16). Pri 60 % otrok mater, ki so se v zgodnji nosečnosti okužile z virusom *Varicella zoster*, so prav tako prisotne spremembe na očeh (mikroftalmija, horioretinitis, katarakta, atrofija vidnega živca, nistagmus in Hornerjev sindrom) (17).

Ob vseh navedenih stanjih je za optimalen razvoj otrokovega vida pomembno tesno sodelovanje med neonatologom in oftalmologom tudi pri novorojenčkih, ki jih obravnavamo zaradi meningitisa ali encefalitisa, saj vnetni proces lahko povzroči atrofijo vidnega živca (18).

Neonatalna oftalmija se pojavi v prvih štirih tednih življenja. Večina novorojenčkov se okuži med vaginalnim porodom. Ob kliničnem pregledu najpogosteje vidimo gnojni izcedek iz oči (konjunktivitis). Novorojenčki imajo večje tveganje konjunktivitisa zaradi zmanjšanega tvorjenja solz, pomanjkanja protiteles IgA v solzah, oslabiljene imunosti, odsotnosti limfatičnega tkiva v očesni veznici in zmanjšane lizosomske aktivnosti (19). Povzročitelji so lahko atipični ali bakterijski (*Chlamydia trachomatis* v 2–40 %, *Neisseria gonorrhoeae* v < 1 %, drugi bakterijski povzročitelji v 30–50 %) ali virusni (virus *Herpes simplex* pri < 1 % vseh primerov konjunktivitisa) (3).

Klamidijski konjunktivitis se razvije pri 30–40 % novorojenčkov, ki so se rodili vaginalno nezdravljenim materam. Klinični znaki se pokažejo 5–14 dni po rojstvu in vključujejo zmeren izcedek iz oči ter rdečino in oteklino veznice in vek. Vnetje je lahko enostransko ali obojestransko in se najpogosteje začne z

vodenim izcedkom, ki postane gnojen in obilen. Ugotavljamo lahko motnjavo roženice ter hemozo veznice in psevdomembrane (19).

Okužba z bakterijo *Neisseria gonorrhoeae* se na novorojenčka prav tako prenese med vaginalnim porodom. Klinična slika se razvije v 3–5 dneh po rojstvu in se kaže kot konjunktivitis z gostim, gnojnim izcedkom iz oči. Vidimo edem vek, včasih s prisotnostjo konjunktivalnih membran. Pomembno je takojšnje zdravljenje, saj lahko v nekaj urah pride do razjede roženice in perforacije (19).

Tudi z virusom *Herpes simplex* (HSV) se novorojenčki okužijo med porodom po razpoku plodovih ovojev ali med vaginalnim porodom. Ena izmed treh oblik neonatalne okužbe z virusom HSV je bolezen, ki se pojavlja na koži, očeh in ustih (*angl.* skin, eyes, mouth disease, SEM). Na očeh se kaže kot keratokonjunktivitis in horioretinitis. Klinična slika se najpogosteje pojavi 6–14 dni po rojstvu, brez zdravljenja pa lahko okužba napreduje v encefalitis ali razsejano obliko bolezni (20).

S kemoprofilakso bakterijskega konjunktivitisa pri novorojenčku želimo predvsem preprečiti okužbe z bakterijo *Neisseria gonorrhoeae*. V številnih ekonomsko razvitih državah so kemoprofilakso neonatalne oftalmije povsem opustili, a je v prvem trimesečju oz. neposredno pred porodom obvezno ali vsaj priporočeno pregledovanje nosečnic s tveganjem za spolno prenosljive bolezni (3). Priporočilo Klinike za Infekcijske bolezni in vročinska stanja Univerzitetnega kliničnega centra v Ljubljani in Sekcije za protimikrobno zdravljenje pri Slovenskem zdravniškem društvu je, da do uvedbe obveznega presejalnega testiranja za spolno prenosljive bolezni v program obravnave nosečnic novorojenček po rojstvu prejme sredstvo za topično kemoprofilakso bakterijskega konjunktivitisa (21).

PRIROJENE PRESNOVNE BOLEZNI

Diagnosticiranje prirojenih presnovnih napak je zaradi prikrite klinične slike pri novorojenčkih še vedno izziv, čeprav se je v zadnjem času z uvedbo presejalnih testov, zgodnjo prepoznavo in pravočasnim ukrepanjem pomembno izboljšala napoved izida bolezni (22).

Oko je prizadeto v sklopu različnih presnovnih bolezni. Spremembe na očeh, npr. motnjava roženice, katarakta, degenerativne spremembe na mrežnici in češnjevo rdeča pega, so lahko znaki, ki diagnostični proces ob nejasni klinični sliki usmerijo v presnovne bolezni. Natančna patogeneza okvar oči pri prirojelih presnovnih napakah še vedno ni povsem razjasnjena. Lahko gre za prizadetost zaradi neposrednih toksičnih vplivov nenormalnih presnovnih produktov ali kopičenja normalnih presnovkov, včasih pa je okvara posledica motnje na energijski ravni presnovnega procesa. S poglobljenim poznavanjem človeškega genoma so nastopile pomembne spremembe v prepoznavanju, razvrščanju in zdravljenju presnovnih bolezni. V obravnavo otroka s prirojeno presnovno napako so tako vključeni različni strokovnjaki, zaradi zgodnjega prepoznavanja bolnih otrok pa je vse boljša tudi napoved izida bolezni (23).

NOVOROJENČEK S PRIROJENO SRČNO NAPAKO

Prirojene srčne napake se pojavljajo pri 1 % živorojenih otrok. Očesne nepravilnosti so največkrat prisotne, če je srčna napaka del sindroma. V prospektivni raziskavi, v kateri so preučevali očesno prizadetost pri 240 otrocih s prirojeno srčno napako, so pri 105 otrocih prepoznali genetsko bolezen, in sicer trisomijo 21., 13. in 18. kromosoma, sindrom Noonan, Williamsov sindrom in DiGeorgejev sindrom ter asociaciji CHARGE (*angl.* coloboma, heart defects, atresia of the choanae, retardation of growth, genital/urinary defects, ear anomalies) in VACTERL (*angl.* vertebral anomalies, anorectal malformations, cardiovascular anomalies, tracheoesophageal fistula, esophageal atresia, renal/radial abnormalities, limb defects). Pri 55 % otrok so ugotovili tudi bolezenske spremembe na očeh, med drugim vaskularno tortuoznost, hipoplazijo očesnega živca, trihomegalijo, ptozo, strabizem in krvavitev v mrežnico. Vaskularna tortuoznost je bila povezana z nizkimi vrednostmi hematokrita in nizkimi vrednostmi delnega tlaka kisika v arterijski krvi (24).

NOVOROJENČEK Z DISMORFNIMI ZNAKI

Ob prvem kliničnem pregledu novorojenčka neonatolog pozornost posveti tudi prisotnosti t. i. dismorfnihih znakov. Novorojenček z dismorfnihih znaki namreč vedno potrebuje usmerjeno iskanje morebitnih nepravilnosti v raz-

voju vseh organov in organskih sistemov ter tudi natančen oftalmološki pregled.

Pregled zunanjih očesnih delov, ki je pomemben del usmerjenega dismorfološkega pregleda, lahko pomaga pri diagnostični opredelitvi otrokovega stanja. Tako npr. pregled položaja očesnih rež neonatologa usmeri v preiskave v smeri sindromske bolezni. Navzgor usmerjeni očesni reži ugotavljamo pri Downovem sindromu, navzdol potekajoči očesni reži pa pri sindromu Noonan in pri Sotosovem sindromu. Ozki očesni reži ob prisotnosti drugih nenormalnih znakov lahko kažeta na fetalni alkoholni sindrom, za katerega je značilen tudi epikantus. Prisotnost modrih beločnic usmeri preiskave v smer bolezni nastajanja kosti (*lat.* osteogenesis imperfecta). Tudi pregled velikosti zrkla in ocena šarenice lahko vodita k prepoznavanju genetske bolezni. Otroci s sindromom CHARGE imajo v 80–90 % kolobom šarenice pa tudi mrežnice, žilnice in/ali papile vidnega živca z mikroftalmusom ali brez njega (25). Tudi odkritje motnjav roženice ali prisotnost katarakte neonatologu pomaga pri opredelitvi stanja (npr. odkritje Lowejevega sindroma ob hkratni prizadetosti možganov in ledvic ali Zellwegerjevega sindroma ob hkratnih, za to peroksisomsko motnjo značilnih znakih prizadetosti drugih organov) (26,27).

Po drugi strani pa je vključitev oftalmologa v obravnavo in sledenje razvoja nujna tudi v sklopu številnih genetskih bolezni, ki med drugim prizadenejo oči. Očesne bolezenske spremembe so npr. prisotne pri približno 60 % bolnikov z Downovim sindromom, zato naj jih v prvih šestih mesecih starosti pregleda oftalmolog. Pri otrocih z Downovim sindromom so najpogostejše refrakcijske napake, ambliopija, strabizem, nistagmus, nepravilnosti vek, ektazijske roženice, Brushfieldove pege ter tudi katarakta, glavkom in anomalije mrežničnega žilja. Zaradi strabizma, refrakcijskih napak, motnjav očesnih medijev ali katarakte se lahko razvije ambliopija (28).

NOVOROJENČEK Z NENORMALNIMI NEVROLOŠKIMI ZNAKI

Neonatalno encefalopatijo opredelimo kot klinično stanje pri donošenem novorojenčku, ki obsega motnje čuječnosti, konvulzije, motnje mišičnega tona, motnje hranjenja, lahko tudi znake srčno-dihalne prizadetosti. Etiologija je zelo raznolika – od pridobljenih bolezni (npr. okužb, hipoksično-ishemičnih

dogodkov, hemoragične ali ishemične kapi in poškodb) do genetskih bolezni in prirojenih presnovnih bolezni.

Oftalmološki pregled novorojenčka z encefalopatijo lahko pomaga pri usmeritvi diagnostičnih preiskav in opredelitvi etiologije. Če je neonatalna encefalopatija posledica obporodne hipoksije, je pomembno, da oftalmolog opredeli izhodiščno stanje in spremlja razvoj otrokovega vida. Kljub izboljšanju perinatalne oskrbe je pri otrocih obporodna asfiksija namreč še vedno najpogostejši vzrok gibalne in umske oviranosti ter motenj vida, vključno s slepoto. Okvara vida v sklopu hipoksično-ishemične encefalopatije je posledica poškodbe vidnega živca, optične radiacije, primarnega vidnega korteksa in asociativnih predelov v možganski skorji in/ali poti, ki prispevajo k vidni osredotočenosti. Dokazali so tudi, da je lahko posledica funkcionalnih in strukturnih poškodb mrežnice, neodvisno od možganske poškodbe (29–31).

OSTALE SISTEMSKE BOLEZNI, KI ZAHTEVAJO OFTALMOLOŠKI PREGLED

Oči so lahko prizadete tudi pri drugih sistemskih boleznih. Motnje strjevanja krvi (npr. prirojeno pomanjkanje proteina C) se lahko izrazijo z neodzivnostjo zenic, mikroftalmusom, zaporo mrežničnih ven, krvavitvijo v steklovino in/ali mrežnico ter z odstopom mrežnice (32).

Na prizadetost očesnih struktur moramo biti pozorni tudi pri novorojenčkih, ki zaradi previsokih vrednosti bilirubina v krvi potrebujejo fototerapijo ali izmenjalno transfuzijo krvi. Med fototerapijo moramo novorojenčkom zaščititi oči, saj lahko modra svetloba poškoduje mrežnico (33).

Vključitev oftalmologa v obravnavo je potrebna tudi pri novorojenčkih s sumom na povišan znotrajlobanjski tlak (znotrajlobanjska krvavitev, hidrocefalus), saj se pri njih zaradi hipoksije ali neposrednega pritiska na vidni živec lahko razvije atrofija vidnega živca (34).

POŠKODBE

Med porodom, tako vaginalnim porodom kot tudi med porodom s carskim rezom, lahko pride do poškodb novorojenčka. Ocenjujejo, da je pojavnost obporodnih poškodb 6–8/1000 živorojenih otrok. Poškodbe oči predstavljajo

pomemben delež porodnih poškodb. V večini niso nevarne, ne potrebujejo dodatnega oftalmološkega pregleda in v nekaj tednih spontano izzvenijo. Najpogostejše so podplutbe in edem vek ter subkonjunktivalne krvavitve. Redkeje srečamo poškodbe roženice, poškodbe zunanjih očesnih mišic in očesnega živca, znotrajočesne krvavitve (v mrežnico, steklovino in sprednji prekat), zlom orbite in Hornerjev sindrom. V teh primerih neonatolog novorojenčka napoti k oftalmologu (35).

Poškodbe so lahko tudi posledica zlorabe novorojenčka. Najpogostejši je t. i. sindrom stresenega dojenčka (*angl.* shaken baby syndrom), ki se kaže s krvavitvami na mrežnici in papili vidnega živca. Ob sumu na zlorabo moramo v obravnavo otroka zaradi forenzičnega diagnosticiranja in nadaljnje obravnave nevrotravme vključiti tudi oftalmologa (36).

ZAKLJUČEK

Stičišče oftalmologije in neonatologije je v snovanju preventivnih ukrepov ter zgodnjem odkrivanju in zdravljenju prirojenih in pridobljenih bolezni, ki prizadenejo otrokove oči in vid. Napredek pri obravnavi nedonošenih in bolnih novorojenčkov, vse bolj uspešno zgodnje odkrivanje in kompleksno zdravljenje bolezni pri novorojenčku postavljajo oftalmologe pred nenehen in velik izziv, ki vključuje preprečevanje, dejavno iskanje in zdravljenje morebitnih očesnih zapletov.

LITERATURA

1. Donahue SP, Baker CN, Committee on Practice and Ambulatory Medicine, American Academy of Pediatrics, Section on Ophthalmology, American Academy of Pediatrics, et al. *Procedures for the Evaluation of the Visual System by Pediatricians*. *Pediatrics*. 2016;137(1).
2. Markelj Š. *Presejalni testi in očesni pregled otroka na sistematskem pregledu*. In: Battelino T, ur. *Izbrana poglavja iz pediatrije; 2016 Jun; Ljubljana, Slovenija*. V Ljubljani: Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Katedra za pediatrijo; 2016. str.73–81.
3. Moore DL, MacDonald NE. *Canadian Paediatric Society, Infectious Diseases and Immunization Committee. Preventing ophthalmia neonatorum*. *Paediatr Child Health*. 2015; 20(2):93–6.
4. Tekavčič Pompe M. *Retinopatija nedonošenčka*. In: *Kritično bolan in poškodovan otrok. XXII. Izobraževalni seminar*. V tisku, 2019.

5. Wan MJ, VanderVeen DK. Eye disorders in newborn infants (excluding retinopathy of prematurity). *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2015;100(3):F264–9.
6. Žugelj D, Tekavčič Pompe M. *Oko in vid pri novorojenčku*. Ljubljana: Univerzitetni klinični center Ljubljana, Pediatrična klinika, Klinični oddelek za neonatologijo, Prvi koraki–Društvo za pomoč bolnim novorojenčkom; 2015 [cited 2019 Jan 3]. Dostopno na: http://prvikoraki.si/prvikoraki/wp-content/uploads/2015/02/PRVI_KORAKI_Oko-in-vid-pri-novorojencku_WEB.pdf.
7. Atkinson J. *Visual Development. Cognitive Psychology/Neuroscience, Developmental Psychology*. Oxford University Press; 2017 [cited 2019 Jan 2]. Dostopno na: <http://oxfordre.com/psychology/view/10.1093/acrefore/9780190236557.001.0001/acrefore-9780190236557-e-65>.
8. Tekavčič Pompe M. Levkikorija. In: Battelino T, ur. *Izbrana poglavja iz pediatrije*; 2016 Jun; Ljubljana, Slovenija. V Ljubljani: Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Katedra za pediatrijo; 2016. str.83–91.
9. Kumar VHS. Pathogenesis and management of retinopathy of prematurity in premature infants. *Pediatr Neo-natal Nurs Open J.* 2015; 2(2): 62–9.
10. Hartnett ME. Pathophysiology and mechanisms of severe retinopathy of prematurity. *Ophthalmology.* 2015;122(1):200–10.
11. Stirn Kranjc B, Kornhauser Cerar L. Vid nedonošenčkov. *Zdrav Vestn.* 2002; 71: Supl. II: 105–8.
12. Fierson WM, American Academy of Pediatrics Section on Ophthalmology, American Academy of Ophthalmology, American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, American Association of Certified Orthoptists. Screening examination of premature infants for retinopathy of prematurity. *Pediatrics.* 2013;131(1):189–95.
13. Macintyre-Beon C, Young D, Dutton GN, Miychell K, Simpson J, Loffler G, et al. Cerebral visual dysfunction in prematurely born children attending mainstream school. *Doc Ophthalmol.* 2013; 127(2): 89–103.
14. Russell-Eggitt I, Lightman S. Intrauterine infection and the eye. *Eye (Lond).* 1992;6 (Pt 2):205–10.
15. Mets MB. Eye manifestations of intrauterine infections. *Ophthalmol Clin North Am.* 2001;14(3):521–31.
16. Khan K, Khan W. Congenital toxoplasmosis: An overview of the neurological and ocular manifestations. *Parasitol Int.* 2018;67(6):715–21.
17. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. Varicella–Zoster Infections. In: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. *Neonatology: Management, Procedures, On–Call Problems, Diseases, and Drugs, Seventh Edition*. USA: McGraw–Hill Education LLC; 2013. str. 934–38.
18. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. Meningitis. In: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. *Neonatology: Management, Procedures, On–Call Problems, Diseases, and Drugs, Seventh Edition*. USA: McGraw–Hill Education LLC; 2013. str. 754–57.
19. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. Eye Discharge and Conjunctivitis. In: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. *Neonatology: Management, Procedures, On–Call Problems, Diseases, and Drugs, Seventh Edition*. USA: McGraw–Hill Education LLC; 2013. str. 372–9.

20. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. Herpes Simplex Viruses. In: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. *Neonatology: Management, Procedures, On-Call Problems, Diseases, and Drugs, Seventh Edition*. USA: McGraw-Hill Education LLC; 2013.str. 645-9.
21. Rožič M, Čižman M, Arnež M. Kemoprofilaksa bakterijskih okužb pri otrocih. In: *Novosti v infektologiji. Preprečevanje okužb: imunoprofilaksa in kemoprofilaksa. Infektološki simpozij 2012*.str. 193-208.
22. Šmon A, Repič Lampret B, Žerjav Tanšek M, Remec Ž, Drole Torkar A, Trebušak Podkrajšek K, et al. Razširjeno presejanje novorojenčkov v Sloveniji. In: Battelino T, ur. *Izbrana poglavja iz pediatrije*; 2018 Jun; Ljubljana, Slovenija. V Ljubljani: Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Katedra za pediatrijo; 2018. str. 83-95.
23. Rajappa M, Goyal A, Kaur J. Inherited metabolic disorders involving the eye: a clinico-biochemical perspective. *Eye (Lond)*. 2010;24(4):507-18.
24. Mansour AM, Bitar FF, Traboulsi El, Kassak KM, Obeid MY, Megarbane A, et al. *Ocular pathology in congenital heart disease*. *Eye (Lond)*. 2005;19(1):29-34.
25. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. Common Multiple Congenital Anomaly Syndromes. In: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. *Neonatology: Management, Procedures, On-Call Problems, Diseases, and Drugs, Seventh Edition*. USA: McGraw-Hill Education LLC; 2013.str.599-606.
26. Böenkamp A, Ludwig M. The oculocerebrorenal syndrome of Lowe: an update. *Pediatr Nephrol*. 2016;31(12):2201-12.
27. Braverman NE, Raymond GV, Rizzo WB, Moser AB, Wilkinson ME, Stone EM, et al. *Peroxisomebiogenesisdisorders in the Zellwegerspectrum: An overview of currentdiagnosis, clinicalmanifestations, and treatmentguidelines*. *Mol Genet Metab*. 2016;117(3):313-21.
28. Stirn Kranjc B. *Ocularabnormalities and systemicdisease in Down syndrome*. *Strabismus*. 2012;20(2):74-7.
29. Jung S, Polosa A, Lachapelle P, Wintermark P. *Visual ImpairmentsFollowingTermNeonatalEncephalopathy: Do Retinal Impairments Also Play a Role?* *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2015;56(9):5182-93.
30. Martinello K, Sufin HA, Yap S, Mitra S, Robertson NJ. *Management and investigation of neonatal encephalopathy: 2017 update*. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*.2017;102(4):F346-F358.
31. *Executive summary: Neonatal encephalopathy and neurologic outcome, second edition. Report of the American College of Obstetricians and Gynecologists' Task Force on Neonatal Encephalopathy*. *Obstet Gynecol*. 2014;123(4):896-901.
32. Oklah M, Parappil H, Al Rifai H, Imam A, Abdelghany W, Pai A. *Congenital protein C deficiency with renal vein thrombosis and central retinal venous occlusion in a term neonate due to novel mutation in the PROC gene*. *J Clin Neonatol*. 2017;6:116-20.
33. Xiong T, Qu Y, Cambier S, Mu D. *The side effects of phototherapy for neonatal jaundice: what do we know? What should we do?**Eur J Pediatr*. 2011 Oct;170(10):1247-55.
34. O'Keefe M, Kafil-Hussain N, Flitcroft I, Lanigan B. *Ocularsignificance of intraventricularhaemorrhage in prematureinfants*. *Br J Ophthalmol*. 2001;85(3):357-9.

35. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. Traumatic Delivery. In: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG. *Neonatology: Management, Procedures, On-Call Problems, Diseases, and Drugs, Seventh Edition*. USA: McGraw-Hill Education LLC; 2013. str. 529–37.
36. Matschke J, Püschel K, Glatzel M: Ocular pathology in shaken baby syndrome and other forms of infantile non-accidental head injury. *Int J Legal Med*. 2009; 123(3):189–97.

VPLIV MOTENJ VIDA NA FUNKCIONIRANJE IN SODELOVANJE V PROGRAMIH REHABILITACIJE PRI OTROKU S CEREBRALNO PARALIZO

Doc. dr. Katja Groleger Sršen, dr. med., spec. fiz. in rehab. med.

*Univerzitetni rehabilitacijski inštitut Republike Slovenije – Soča
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani*

Naslov za dopisovanje: katja.groleger@mf.uni-lj.si

IZVLEČEK

Cerebralna paraliza je etiološko zelo heterogena skupina motenj v razvoju gibanja in drže, ki so posledica nenapredujoče okvare možganov pri razvijajočem se plodu ali dojenčku. Poleg zmanjšane zmožnosti funkcioniranja na področjih drže in gibanja so navadno prisotne tudi motnje zaznavanja (vid, sluh, občutek za dotik, bolečino, vibracije itd.), hranjenja, govora, vedenja in spoznavnih funkcij ter epilepsija, kasneje v razvoju tudi sekundarni zapleti. Za lažje razumevanje kompleksnosti funkcijskih težav otroke s cerebralno paralizo s klasifikacijskimi sistemi razvrščamo glede na grobe zmožnosti gibanja, funkcijo rok, komunikacijo in motnje hranjenja. Pred kratkim so razvili tudi sistem za razvrščanje glede na vidno funkcijo. Okvara vida je pri otrocih s cerebralno paralizo sicer pogost pojav, a je podatkov o vplivu vidne funkcije na funkcioniranje in sodelovanje otrok s cerebralno paralizo zelo malo. V zaključku prispevka predstavljamo rezultate in strategije za izboljšanje funkcioniranja otrok v domačem in šolskem okolju.

Ključne besede: otrok, cerebralna paraliza, rehabilitacija, vidna funkcija.

UVOD

S kliničnim izrazom »cerebralna paraliza« opisujemo etiološko zelo heterogeno skupino motenj v razvoju gibanja in drže, ki so posledica nenapredujoče

okvare možganov razvijajočega se ploda ali dojenčka (1). Posledice okvare možganov pri otroku s cerebralno paralizo (CP) so poleg zmanjšane zmožnosti funkcioniranja na področjih drže in gibanja navadno tudi motnje zaznavanja (vid, sluh, občutek za dotik, bolečino, vibracije itd.), hranjenja, govora, vedenja in spoznavnih funkcij ter epilepsija (1,2). Sekundarni zapleti, kot so kontrakture, izpah kolka, skolioza, osteoporoza, kronični dihalni sindrom in podhranjenost, ki se pojavijo kasneje v razvoju otroka in mladostnika s CP, še dodatno zapletejo sicer značilno klinično sliko.

Dejavniki tveganja za razvoj CP so številni (3) ter pogosto delujejo povezano in hkrati, tj. v sinergiji (4). Pomanjkanje kisika ob porodu je po izsledkih novejših raziskav le redko vzrok CP (6–8 % primerov) (5–7), pogosteje je CP posledica predhodnih dejavnikov (8). Različni dogodki pred porodom naj bi bili odgovorni za 75 % primerov CP, čeprav narave vzroka in natančnega časa pojava CP ne moremo določiti (2). Delež otrok s CP, pri katerih je do okvare prišlo po rojstvu, je 10–18 % (9,10). V več kot polovici primerov se CP razvije pri prezgodaj rojenih otrocih (11). Pojavnost CP po podatkih Evropske mreže registrov za otroke s cerebralno paralizo (*angl.* Surveillance of Cerebral Palsy in Europe, SCPE) je v povprečju 2,08 na 1000 živorojenih otrok (11). Med dojenčki, ki so ob rojstvu tehtali manj kot 1500 g, je pojavnost CP kar 70-krat višja kot v primerljivi skupini otrok s porodno težo več kot 2500 g. Pojavnost cerebralne paralize se je v 70. letih prejšnjega stoletja povečevala, od 80. let prejšnjega stoletja do danes pa ostaja enaka (12). Nedonošenost je znan dejavnik tveganja za razvoj težav na področju vida tudi pri otrocih, pri katerih se motnje gibanja ne razvijejo. Okvara vida (zaradi okvare možganov ali okvare mrežnice) se pojavlja pri 1–3 % nedonošenčkov (13). Refrakcijske motnje so štirikrat pogostejše pri nedonošenčkih v primerjavi z dojenčki, rojenimi ob roku (14). Holmström in sodelavci poročajo o raziskavi v populaciji 411 otrok z nosečnostno starostjo manj kot 27 tednov (15). Ugotavljajo, da je imel znake CP le majhen del otrok, izmed njih tretjina težave z vidom, najpogosteje tisti, ki so se zdravili zaradi retinopatije nedonošenčka (15).

SISTEMI ZA RAZVRŠČANJE OTROK S CEREBRALNO PARALIZO

Definicija CP je usklajena s sodobnim bio-psiho-socialnim modelom Mednarodne klasifikacije funkcioniranja, zmanjšane zmožnosti in zdravja (16). To pomeni, da o CP ne govorimo le kot o okvari možganov s posledicami na

področju telesnih zgradb in struktur, temveč pri ocenjevanju in načrtovanju programov rehabilitacije upoštevamo tudi motnje funkcioniranja in sodelovanja ter osebne dejavnike in dejavnike okolja.

Ker je skupina otrok s CP glede na vrsto in stopnjo funkcijskih težav zelo heterogena, se je v svetu uveljavila uporaba različnih klasifikacijskih sistemov. Sistem za razvrščanje otrok s CP glede na grobe gibalne funkcije (*angl.* The Gross Motor Function Classification System, GMFCS) (17–19) so kot prvi klasifikacijski sistem razvili v ustanovi CanChild Center, McMaster University, Hamilton (Kanada). Gre za enega najbolj uveljavljenih sistemov za razvrščanje, ki temelji na grobih gibalnih zmožnostih otroka s CP glede na starost, in je pomembno spremenil razumevanje razvoja otrok s CP. Razvoju tega sistema so sledili še sistemi za razvrščanje glede na funkcijo rok, komunikacijo in hranjenje:

1. Sistem za razvrščanje otrok s CP glede na funkcijo rok (*angl.* Manual Ability Classification System, MACS) (20–22);
2. Sistem za razvrščanje otrok s CP glede na zmožnosti komunikacije (*angl.* Communication Function Classification System, CFCS) (23);
3. Lestvica za razvrščanje in obravnavo oseb z disfagijo (*angl.* Dysphagia Management Staging Scale, DMSS) (24–26);
4. Sistem za razvrščanje otrok s CP glede na zmožnost hranjenja in pitja (*angl.* Eating and Drinking Ability Classification System, EDACS) (27).

Ker otroci s CP praviloma tudi v daljšem obdobju ostanejo uvrščeni v isto stopnjo GMFCS (28), podatek o stopnji, v katero je uvrščen otrok s CP, omogoča (29):

- natančnejše in v funkcijske zmožnosti otroka usmerjeno sporazumevanje s starši o tem, kaj bo otrok zmožel v prihodnosti (npr. »Ali bo otrok hodil?«);
- predvidevanje razvoja sekundarnih zapletov (npr. izpah kolka, kontraktura, skolioza, osteoporoza);
- načrtovanje potrebnih diagnostičnih preiskav zaradi pričakovanih sekundarnih zapletov (npr. rentgensko slikanje kolkov, endoskopska ocena požiranja, ocena prehranjenosti, ocena kostne gostote);
- načrtovanje potrebnih terapevtskih programov (vrsta programov in intenzivnost);

- načrtovanje opreme s pripomočki (npr. različne vrste ortoz in vozičkov, stojka, hodulja) (29).

Čeprav se starši otrok s tveganjem za razvoj CP ali z jasnimi znaki CP v zgodnjem razvoju najprej osredotočajo na zmožnosti gibanja, se moramo strokovnjaki ob tem zavedati tudi pridruženih funkcijskih težav. Mednje uvrščamo zaostanek v duševnem razvoju (52 % otrok), epilepsija (45 %), okvare vida (28 %), motnje govora in komunikacije (38 %) ter okvare sluha (12 %) (30,31). Okvare vida so lahko celo večja ovira kot okvara funkcije gibanja ter lahko pomembno vplivajo na izvajanje aktivnosti ter sodelovanje otroka v ožjem in širšem socialnem okolju (32).

OKVARE VIDA PRI OTROCIH S CEREBRALNO PARALIZO

Osnovno zbiranje podatkov o vidni funkciji so predvideli že v okviru registra SCPE za otroke s CP. V vprašalnik so vključena vprašanja, ali gre pri otroku za okvaro vida, ali uporablja očala oziroma drug pripomoček zaradi okvare vida in ali je okvara zelo težka (izguba vida obeh oči, večja od 6/60 na Snellenovi lestvici oziroma manjša od 0,1 na decimalni lestvici (11)). Podatki se zdijo zelo skopi, zlasti ob upoštevanju rezultatov obsežnega pregleda raziskav Alimovićeve (33) o pogostosti posameznih motenj vida pri otrocih s CP (34–39). Ugotovila je, da se podatki o pogostosti motenj vida pri otrocih s CP zelo razlikujejo in so v razponu 38–80 %. Večinoma opisujejo refrakcijske napake (kratkovidnost, daljnovidnost, astigmatizem) in motnje gibanja oči (konvergentno in divergentno škiljenje, nistagmus) (33). Pojavnost okvare vida, ki je posledica okvare možganov, je 16–84 % vključenih otrok s CP (33). Več avtorjev raziskav je ugotovilo (40,41), da imajo otroci s CP, ki so uvrščeni v višje stopnje GMFCS, več pridruženih motenj, tudi na področju motenj vida (42).

Alimovićeva (33) ugotavlja, da imajo otroci z različnimi oblikami CP različne motnje vida:

- otroci s spastično obliko CP in otroci z diparezo imajo pogosteje daljnovidnost in škiljenje, najpogosteje pa težave s fuzijo in globinskim vidom;

- otroci s tetraparezo ali mešano obliko CP imajo najpogosteje kratkovidnost (miopijo), možgansko okvaro vida, diskinetično škiljenje in težave pri usmerjanju pogleda (41–49);
- otroci s hemiparetično obliko CP imajo okvaro vida precej pogosteje, v kar 78 % (50).

Costa in sodelavci so ugotovili tudi, da imajo otroci s tetraparetično obliko CP pomembno več težav pri zaznavanju barv kot otroci z diparetično ali hemiparetično obliko CP (51). Težave se stopnjujejo sorazmerno z naraščanjem stopnje GMFCS.

Dutton (52) še bolj natančno opisuje pričakovane težave otrok s CP. Otroci s spastično diparetično obliko CP imajo najpogosteje okvaro spodnjega dela vidnega polja, ki se kaže s težavami, naštetimi pri vprašanih 1–7 v prilogi (52). Pri njih pogosto ugotavljamo tudi težave, ki so povezane z motnjo dorzalne vidne poti in s procesiranjem vidnih informacij o gibanju. Pri otrocih z levo ali desno hemiparetično obliko CP ugotavljamo pozitivne odgovore na vprašanja 8–13 v prilogi, ki potrjujejo homonimno hemianopsijo ali težave z vidno pozornostjo na strani hemipareze. Na vsako od 51 vprašanj v vprašalniku lahko odgovorimo z enim od odgovorov: »nikoli«, »redko«, »včasih«, »pogosto«, »vedno« ali »ni mogoče navesti« (*angl.* not applicable) (Priloga 1).

OCENJEVANJE FUNKCIJE VIDA PRI OTROCIH S CEREBRALNO PARALIZO

Ob upoštevanju koncepta okvare telesnih zgradb in funkcij (16) bi pri otrocih s CP želeli natančno oceniti okvaro vidne funkcije, kar bi bilo izhodišče za ustrezno terapevtsko obravnavo. Pregled testov za oceno vidne funkcije, ki so namenjeni otrokom s hemiparetično obliko CP, je pred časom pripravila Auldova (53). Osredotočila se je na:

- zaznavanje vidnih dražljajev (vidna ostrina, vidno polje itd.);
- percepcijo ali občutenje dražljajev (sposobnost razumevanja, kaj vidimo, kar vpliva npr. na načrtovanje gibanja pri soročnih aktivnostih);
- vidno-gibalno integracijo.

Percepcija vidnih dražljajev vključuje več specifičnih področij: sposobnost razlikovanja predmetov oziroma njihovega prepoznavanja, vidno-prostorsko

orientacijo, prepoznavanje stalnosti oblike, razlikovanje predmeta od ozadja, razlikovanje barv, sposobnost zaporednega prepoznavanja – enostranski interval med dražljaji in sposobnost prepoznavanja vidnih dražljajev v času (53). Vsa navedena področja vida pomembno prispevajo k zaznavanju in razumevanju vidnih dražljajev.

Pri procesiranju vidne informacije imata pomembno vlogo dva dela skorje okcipitalnega režnja – ventralna vidna pot in dorzalna vidna pot (53). Dorzalna vidna pot procesira informacije iz okcipitalne skorje v skorjo zadajšnjega parietalnega režnja. Po podatkih novejših raziskav je pomembna pri nadzoru v realnem času (iz trenutka v trenutek) ter pri preoblikovanju informacij o umeščenosti in predmetih, ki so na voljo ter so okvir za izvedbo posameznega dejanja. Gre bolj za načine lažjega izvajanja veščin. V nasprotju s tem ventralna vidna pot procesira informacije, ki potujejo iz okcipitalnega režnja v skorjo temporalnega režnja, in sodeluje pri prepoznavanju velikosti, položaja, oblike in usmerjenosti predmeta glede na druge predmete in površine. Procesira torej identiteto predmeta in njegov položaj s posebnim poudarkom na spominu o preteklih izkušnjah in shranjevanju vidnih zaznav, ki jih posameznik uporabi v prihodnosti. Ventralna in dorzalna pot imata torej različni vlogi. Pri bolnikih z okvarjeno dorzalno potjo lahko na primer prepoznamo težave pri pobiranju predmeta, medtem ko nimajo nikakršnih težav pri opisovanju velikosti, usmerjenosti ali oblike predmeta (54,55).

Dunnova (56) in Dutton (57) pri oceni vidne funkcije opisujeta tudi kognitivni vid, vidno pozornost in spomin na pretekle izkušnje. Sakki in sodelavci so v letu 2018 objavili rezultate pregledne analize prispevkov o opredelitvi in poimenovanju centralne okvare vida (58). Menili so namreč, da je okvara skorje ali možganska okvara vida slabo razumljeno stanje, za katerega v mednarodnem prostoru ni sprejetih jasnih meril. V nadaljnjo analizo prispevkov iz več internetnih zbirk so vključili 48 prispevkov. Ugotovili so, da najpogosteje uporabljajo izraz možganska okvara vida, in sicer v povezavi s tremi področji – okvara vida, celovitost vida in zdravje oči. Za oceno teh področij so raziskovalci uporabili vrsto različnih testov, a brez jasnega vzorca. Sistematični pregled literature je pokazal, da avtorji pri otrocih s hemiparetično obliko CP uporabljajo zelo različne izraze, definicije in ocenjevalne metode. Sakki in sodelavci

so v zaključku zapisali, da je potrebno razviti okvir za sistematično klinično ocenjevanje vidne funkcije pri otrocih s CP (58).

Novejši pregled ocenjevanja vidne funkcije pri otrocih s CP so pripravili Deramore Denverjeva in sodelavci (59). V osmih bazah podatkov so poiskali vse ocenjevalne instrumente, ki so namenjeni ocenjevanju otrok s CP, ocenjevanju aktivnosti ter ocenjevanju v okviru koncepta Mednarodne klasifikacije funkcioniranja, zmanjšane zmožnosti in zdravja za otroke in mladostnike (MKF). Iz nabora 6763 prispevkov so izločili 25 pomembnih, izmed njih pa 19 ocenjevalnih instrumentov za ocenjevanje zmožnosti vida. Le 10 ocenjevalnih instrumentov je imelo dobre psihometrične lastnosti z dokazi o veljavnosti in zanesljivosti. Niso pa našli nobenega instrumenta za ocenjevanje zmožnosti vida pri otrocih s CP. Prav zato so se v nadaljevanju posvetili metodam za razvoj koncepta »zmožnosti vida« kot merljivega konstrukta pri otrocih s CP (60). Uporabili so 19 ocenjevalnih instrumentov, ki so jih našli v že omenjenem pregledu literature. Nato so v prvi fazi povezali postavke ocenjevalnih instrumentov z MKF (16). V drugi fazi so analizirali postavke aktivnosti, ki so specifično povezane z vidom. Analiza postavk je pokazala, da obstoječi ocenjevalni instrumenti ocenjujejo vid na področju telesnih zgradb in funkcij, aktivnosti in sodelovanja, dejavnikov okolja in osebnih dejavnikov (koncept MKF). Postavke, ki so jih povezali z ravniyo aktivnosti, so opredelili kot postavke za ocenjevanje, »kako se uporablja vid«. Te postavke so osnova za konceptualizacijo merljive zmožnosti vida kot samostojnega konstrukta. Predlagali so tri kategorije s 13 veščinami, ki odražajo vedenje otroka, ki ga je mogoče opazovati. Sedem veščin odraža zmožnost otroka, kako uporablja vid: [1] se odziva, [2] usmeri pogled, [3] vzdržuje pogled, [4] spremeni ali preusmeri pogled, [5] išče s pogledom, [6] ugotovi mesto oziroma najde in [7] spremlja, sledi s pogledom. Štiri veščine odražajo okoliščine, v katerih otrok vid uporablja za namensko interakcijo: [8] gleda in vzpostavi vidno interakcijo z osebami; [9] gleda in vzpostavi vidno interakcijo z obrazi; [10] gleda in vzpostavi vidno interakcijo s predmeti na določeni razdalji ter [11] gleda in vzpostavi vidno interakcijo z rokami. Zadnji dve veščini odražata splošno uporabo vida pri vsakodnevnih aktivnostih: [12] pogostost uporabe in [13] učinkovitost uporabe (60).

SISTEM ZA RAZVRŠČANJE OTROK S CEREBRALNO PARALIZO GLEDE NA VIDNO FUNKCIJO

Deramore Denverjeva in sodelavci so na kongresu Evropske akademije za rehabilitacijo otrok (*angl.* European Academy of Childhood Disability, EACD) v Stockholmu leta 2016 (61) predstavili petstopenjski sistem za razvrščanje otrok s CP glede na vidno funkcijo (*angl.* Visual Function Classification System, VFCS). Sistem lahko uporabljajo tako strokovnjaki kot tudi starši. Glede na opis posamezne stopnje izberemo tisto stopnjo, ki najbolj ustreza funkcioniranju otroka v večini okoliščin (doma, v šoli itd.), tudi če ne odraža njegove najboljše izvedbe. Na vidno funkcijo in s tem stopnjo VFCS lahko vplivajo motivacija, pozornost in kognitivne sposobnosti ter osebni dejavniki in dejavniki okolja. Na kongresu so predstavili tudi opise za posamezne stopnje (predstavitev na delavnici).

Stopnja 1. *Vidno funkcijo uporablja z lahkoto in uspešno pri aktivnostih, povezanih z vidom.* Morda imajo otroci, uvrščeni v stopnjo 1, nekaj težav v novem in neznanem okolju in/ali pri aktivnostih, a za to ne potrebujejo stalnih nadomestnih strategij ali prilagoditev.

Stopnja 2. *Vidno funkcijo uporablja uspešno, a pri večini aktivnosti, povezanih z vidom, potrebuje nadomestne strategije, ki jih je razvil sam.* Otroci, uvrščeni v to stopnjo, stalno potrebujejo nadomestne strategije, ki so jih razvili sami. Morda potrebujejo več časa ali pri uporabi vida kažejo znake utrujenosti tudi v znanem okolju in/ali pri izvajanju znanih aktivnosti. Čeprav se morda teh aktivnosti izogibajo ali jih opravijo v naglici, jih težave z vidom ne omejujejo oz. le malo vplivajo na njihovo samostojnost v vsakodnevem življenju.

Stopnja 3. *Uporablja vidno funkcijo, a potrebuje prilagoditve pri večini z vidom povezanih aktivnosti.* Otroci v tej stopnji poleg lastnih nadomestnih strategij potrebujejo nekatere stalne prilagoditve, da lahko uporabljajo vidno funkcijo in opravljajo večino z vidno funkcijo povezanih vsakodnevnih aktivnosti. Te prilagoditve so vse prilagoditve okolja in/ali uporaba tehnoloških naprav (kontrastno ozadje, npr. belo-črno, rumeno-modro, rdeče-belo; primerna velikost in kontrast vidnih predmetov, manj vidnih predmetov, miza z naklonom, sistemi za povečevanje in drugo).

Stopnja 4. *Vid lahko uporablja le ob izdatnih prilagoditvah in kljub temu je uporaba vida nezanesljiva.* Otroci lahko izvedejo le del od vida odvisnih aktivnosti in pogosto za lažjo izvedbo uporabljajo druge senzorne modalitete. Te jim pomagajo, da začnejo uporabljati vid in vzdržujejo vidno funkcijo. Otroci, uvrščeni v to stopnjo, poleg prilagoditev, naštetih v tretji stopnji, uporabljajo npr. osvetlitev predmetov v pogojih polteme. Uporaba vidne funkcije je nezanesljiva in omejena, saj lahko izvedejo le nekaj od vida odvisnih aktivnosti (očesni stik zadržijo le kratek čas; fiksirajo s pogledom le v zelo prilagojenih okoliščinah; tudi znane obraze in predmete prepoznajo le z drugimi senzornimi modalitetami). Opazovanje okolja brez vključevanja drugih senzornih modalitet je zelo oteženo.

Stopnja 5. *Vidne funkcije ne uporablja niti v zelo prilagojenem okolju.* Otroci imajo hude omejitve pri izvajanju vsakodnevnih aktivnosti, tudi ko imajo na voljo obsežne prilagoditve. Za funkcioniranje uporabljajo skoraj izključno druge senzorne modalitete (sluh, dotik itd.). Značilno je, da svojega vedenja ne prilagodijo značilnostim okolja, ki so povezane z vidom, ampak na njihovo vedenje vplivajo druge senzorne informacije.

Denverjeva in sodelavci poročajo tudi o začetnih rezultatih preverjanja psihometričnih lastnosti VFCS (61). Zanesljivost ocene med strokovnjaki je bila precej visoka ($Kappa = 0,86$; $p < 0,001$), zanesljivost razvrščanja med strokovnjaki in starši pa nižja ($Kappa = 0,496$; $p < 0,001$). Zanesljivost ob ponovnem razvrščanju pri starših in strokovnjakih je bila odlična ($Kappa = 1$).

Za pomoč pri ocenjevanju funkcije vida svetujejo uporabo materiala s primerno velikimi predmeti in kontrastnimi barvami ter vprašalnikov za pridobivanje čim bolj jasnih informacij o delovanju otroka. Specifičnega vprašalnika sicer niso predlagali, a bi lahko uporabili vprašalnik, ki ga je za ugotavljanje okvare vidnega polja ter zaznavnih in spoznavnih funkcij pri otrocih z okvaro vidne skorje pri CP predlagal Dutton s sodelavci (52).

VPLIV MOTENJ VIDA NA FUNKCIONIRANJE IN SODELOVANJE V REHABILITACIJI

Kratek pregled prispevkov, ki so bili na voljo v spletni zbirki PubMed do 3. 2. 2019 (ključne besede »cerebral palsy« AND »child« AND »vision« AND »re-

habilitation») brez časovne omejitve, sicer ponuja 83 prispevkov, a o morebitnem vplivu funkcije vida na rehabilitacijo pišejo le avtorji enega samega. Steenbergen s sodelavci (62) predstavlja začetne rezultate raziskave o načrtovanju gibanja pri otrocih s hemiparetično CP. V uvodu raziskave so najprej pregledali literaturo o načrtovanju gibanja pri teh otrocih, v raziskavi pa nato ugotovili, da težave pri načrtovanju gibanja pri otrocih s hemiparetično obliko CP prispevajo k omejitvam pri izvajanju vsakodnevnih aktivnosti. Prepoznali so tudi težave v vzorcih usklajevanja gibanja oči ter okvarjene in neokvarjene roke pri preučevanih otrocih in pri otrocih v kontrolni skupini.

Pregled prispevkov, ki so bili na voljo v spletni zbirki PubMed do 3. 2. 2019 (ključne besede »cerebral palsy« AND »child« AND »vision« AND »participation«) brez časovne omejitve, je vključeval le 16 prispevkov, od tega oba omenjena prispevka Deramore Denverjeve s sodelavci (59,60) o vidni funkciji in tri prispevke s področja sodelovanja pri otrocih s CP.

Beckungova in Hagberg (63) opisujeta omejitve aktivnosti in sodelovanja pri 176 otrocih s CP v starosti 5–8 let. Motnje vida so bile prisotne pri 20 % otrok, pogosteje pri otrocih s tetraparetično in distonično CP, značilno pogosteje pri višjih stopnjah GMFCS in pri otrocih s slabšo funkcijo rok. Ugotavljajo, da so težave na področju gibanja in učenja najboljši napovedni dejavnik slabšega sodelovanja otrok s CP.

Fauconnier in sodelavci so že pred časom analizirali sodelovanje otrok s CP iz osmih evropskih regij, ki razpolagajo z registri otrok s CP (64). Vključili so podatke 818 otrok v starosti 8–12 let. Ugotovili so, da bolečine ter zmanjšane zmožnosti grobega in finega gibanja, komunikacije in kognitivnih zmožnosti pomembno zmanjšajo sodelovanje otrok v vsem spektru različnih aktivnosti. Oblika CP, težave pri hranjenju in okvara vida pomembno zmanjšujejo sodelovanje otrok pri nekaterih izbranih aktivnostih. Na sodelovanje pomembno vpliva tudi geografska regija (64).

Jamesova s sodelavci (65) se je posvetila povezanosti med funkcijo zgornjega uda, izvajanjem vsakodnevnih aktivnosti, zmožnostjo gibanja in procesnih zmožnostih, uporabo ene roke in soročnimi aktivnostmi ter vidno funkcijo pri otrocih s hemiparetično CP. Analizirala je podatke na vzorcu, ki je obsegal 101 otroka povprečne starosti 11 let in 9 mesecev, in izdelala regresijske modele. Ugotavlja, da lahko s testi za oceno funkcije podporne roke (*angl.* Assistive Hand Assessment (66) in Jebsen-Taylor Test of Hand Function) (67) pojasnimo

57 % variance, s testi vidnega spomina (*angl.* Visual Sequential Memory, Visual Closure) in z Jebsen-Taylorjevim testom funkcije roke pa 35 % variance testa za oceno gibanja in procesnih zmožnosti (*angl.* Assessment of Motor and Process Skills) (68).

Prispevka s kakršnim koli opisom strategije, kako prilagoditi programe rehabilitacije za otroke s CP in okvaro vida, v dostopni literaturi nismo našli. Našli smo le prispevek, ki opisuje prilagoditve testiranja s testom za oceno grobega gibanja (*angl.* The Gross Motor Function Measure, GMFM (69) (70).

V splošnih programih rehabilitacije bi morali upoštevati vsaj strategije, ki jih Dutton priporoča za domače in šolsko okolje (58,71). Pri tem posebej opozarja na težave, ki jih ima otrok s CP in prisotnostjo različnih okvar, ter predlaga strategije za pomoč (Tabele 1–3).

Tabela 1: Priporočene strategije za boljše funkcioniranje otroka s cerebralno paralizo in okvaro dorzalne poti.

Okvara dorzalne poti	Priporočene strategije
okrnjena zmožnost obvladovanja kompleksnih vizualnih prizorov lahko povzroči težave:	splošne priporočene strategije:
kako najti igračo v zabojčku, poiskati predmet na vzorčastem ozadju, poiskati oblačilo v kupu oblačil	doma:
	<ul style="list-style-type: none"> - čim bolj obsežno zmanjšanje količine vidnih informacij - ločeno shranjevanje - uporaba enostavnih preprog, posteljnih pregrinjaj in okrasitev prostorov - ločeno shranjevanje oblek v jasno vidnih razdelkih
	v šoli:
<ul style="list-style-type: none"> - jasna organiziranost in oznake prostorov za shranjevanje s čim manj predmeti v posameznem prostoru - preskus navpičnega in vodoravnega sistema shranjevanja - uporaba posebne škatle, pladnja itd. za pomembne predmete (očala, mobilni telefon itd.) 	

kako prepoznati osebo v skupini	<ul style="list-style-type: none"> - spodbujanje otroka, da v skupini pride bližje - dogovor, kako priključite otroka (oz. on vas) - določitev »točke srečanja«, če je ob izhodu gneča - uporaba besednih navodil, da bo otrok lažje našel prijatelje (npr. Metka se igra ob stopnicah, poleg gospe v rožnati jakni)
kako videti oddaljeni predmet kljub ustrezni vidni ostrini	<ul style="list-style-type: none"> - spodbujanje uporabe telefona (klic, sporočilo) - uporaba funkcije približevanja na digitalni kameri/mobilnem telefonu za dostop do zelene informacije in beleženje - poučitev o načinih prepoznavanja znamenitosti
kako se znati v prenatrpanem prostoru, obvladovati situacijo v gneči (v trgovini itd.) in drugje	<ul style="list-style-type: none"> - obisk trgovine, ko ni gneče
kako brati obsežno besedilo na eni strani	<ul style="list-style-type: none"> - morebitno prekritje ostalega besedila - branje kratkih delov besedila v tipografiji sans serif s primernim razmikom in malo besedila na eni strani (odvisno od otrokovih zmožnosti)

Tabela 2: Priporočene strategije za boljše funkcioniranje otroka s cerebralno paralizo in okvaro spodnjega dela vidnega polja, hemianopsijo in motnjo vidne pozornosti.

Okvara spodnjega dela vidnega polja/težave z gibanjem, odvisnim od vida (optična ataksija)	Priporočene strategije
zgornji udi: nenatančno poseganje, ki se kaže z nadomestno strategijo (poseganje preko predmeta ali poseganje s celo dlanjo)	<ul style="list-style-type: none"> - vadba spretnosti koordinacije oči–roka z uporabo iger, Wii, igralnih konzol - zagotavljanje taktilnih opornih točk (npr. potiskanje vozička ali držanje spremljevalca za pas ali komolec) - označba meje tal, robov stopnic in sprememb površine - zagotovitev dodatne pomoči pri premikanju po neravnih tleh, ustna opozorila, telesna podpora (npr. ravna roka za držanje, zapiralo ali ograja na pravilni višini)

	<ul style="list-style-type: none"> - kontrastne barve različnih površin tal - preprečevanje nereda (predvsem na tleh), sistem za shranjevanje (brez vrečk ali čevljev na tleh) - uporaba belih copatov za izboljšanje vidljivosti stopal
	<p>v šoli:</p>
	<ul style="list-style-type: none"> - preprečevanje nereda na poti od vrat do otrokove mize, od mize do učiteljeve mize in do table ali do prostora za sedenje
<p>hemianopsija ali motnja vidne pozornosti na eni strani</p>	<ul style="list-style-type: none"> - izogibanje spremembam razporeditev v razredu (vanje po potrebi vključimo otroka) - uporaba stopnic pred drugimi otroki ali za njimi - namestitve zanimive tarče (npr. učiteljice) zunaj središča opazovane strani - namestitve v klop, da bo učitelj na strani, s katero vidi
<p>motnja vidne pozornosti</p> <ul style="list-style-type: none"> - težave pri opravljanju več nalog - težko »vidi« ob hkratnem govorjenju, zato se spotakne ali zaleti v oviro - občutek frustracije, če ga nekaj zmoti 	<ul style="list-style-type: none"> - le ena zahteva naenkrat (poslušaj ali piši ali hodi ali govori) - zmanjšanje motenj okrog delovnega območja - oblikovanje kratkih nalog - le kratek čas za osredotočanje - spreminjanje položaja pri izvajanju nalog (tj. sedenje, stoječ položaj, odmor z gibanjem) - razdelitev domačega dela na kratke enote - obvezno dokončanje posamezne krajše naloge - izmenjevanje dela in sprostitve - uporaba vizualnega ali zvočnega opomnika za čas - zagotavljanje tišine v delovnem prostoru, tj. brez glasbe, televizije ali oglašanja sorojencev - zmanjšanje motenj v delovnem okolju ali zagotovitev mirnega delovnega prostora v učilnici - uporaba predmeta (v rokah) za pomoč pri koncentraciji med poslušanjem (npr. sponka za papir, radirka, plastelin) - zmanjšanje nereda in šumov v ozadju za preprečitev odvratanja pozornosti

Tabela 3: Priporočene strategije za boljše funkcioniranje otroka s cerebralno paralizo in okvaro ventralne vidne poti.

Okvara ventralne poti	Priporočene strategije
motnje prepoznave	
<ul style="list-style-type: none"> - težave pri prepoznavanju oseb ali fotografij - težave pri prepoznavanju oblik in predmetov 	<ul style="list-style-type: none"> - družina in prijatelji se predstavijo in ves čas nosijo oznake - otrok potrebuje informacije in usposabljanje za prepoznavanje oznak - spodbujamo usposabljanje za prepoznavanje taktilnih in vidnih oznak
motnje orientacije	
nagnjenost, da se na znani lokaciji hitro izgubi	<ul style="list-style-type: none"> - usposabljanje in vaje v orientaciji z uporabo zemljevida s spominskimi točkami - sledenje navodilom in kraju srečanja

ZAKLJUČEK

Pri otrocih s cerebralno paralizo je klinična slika zelo heterogena tudi na področju vidne funkcije. Podatkov o tem, kako vidna funkcija pri otrocih s cerebralno paralizo vpliva na funkcioniranje in sodelovanje, je trenutno zelo malo. S pred kratkim razvitim sistemom za razvrščanje otrok glede na vidno funkcijo bo nadaljnji razvoj strategij za izboljšanje funkcioniranja in sodelovanja otrok s cerebralno paralizo doma in v širšem socialnem okolju morda nekoliko lažji.

LITERATURA

1. Bax M, Goldstein M, Rosenbaum P, Leviton A, Paneth N, Dan B, Jacobsson B, Damiano D. Proposed definition and classification of cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2005; 47: 571–6.
2. Carr LJ, Reddy SK, Stevens S, Blair E, Love S. Definition and classification of cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2005 Aug; 47 (8): 508–10.
3. Reddihough DS, Collins K. The epidemiology and causes of cerebral palsy. *Australian Journal of Physiotherapy* 2003; 49: 7–12.
4. Stanley F, Blair E, Alberman E. (2000) *Cerebral Palsies: Epidemiology and Causal Pathways*. Clinics in Developmental Medicine No 151. London: MacKeith Press.

5. Blair E, Stanley F. Intrapartum asphyxia: A rare cause of cerebral palsy. *Journal of Pediatrics* 1988; 112: 515–9.
6. Naeye RL, Peters EC, Bartholomew M, Landis JR. Origins of cerebral palsy. *American Journal of Disease in Childhood* 1989; 143: 1154–61.
7. Yudkin PL, Johnson A, Clover LM, Murphy KW. Assessing the contribution of birth asphyxia to cerebral palsy in term singletons. *Paediatric and Perinatal Epidemiology* 1995; 9: 156–70.
8. Australian and New Zealand Perinatal Societies. The origins of cerebral palsy - a consensus statement. *MJA* 1995; 162: 85–90.
9. Holm VA. The causes of cerebral palsy. A contemporary perspective. *JAMA* 1982; 247: 1473–7.
10. Pharoah POD, Cooke T, Rosenbloom L. Acquired cerebral palsy. *Archives of Disease in Childhood* 1989; 64: 1013–6.
11. Cans C. Surveillance of cerebral palsy in Europe: a collaboration of cerebral palsy surveys and registers. *Dev Med Child Neurol* 2005, 47: 571–6.
12. Johnson A. Prevalence and characteristics of children with cerebral palsy in Europe. *Dev Med Child Neurol* 2002; 44: 633–40.
13. O'Connor AR, Wilson CM, Fielder AR. Ophthalmological problems associated with preterm birth. *Eye* 2007; 21:1254–60.
14. O'Connor AR, Stephenson TJ, Johnson A, et al. Visual function in low birthweight children. *Br J Ophthalmol* 2004; 88:1149–53.
15. Holmström GE, Källen K, Hellström A, et al. Ophthalmologic outcome at 30 months' corrected age of a prospective Swedish cohort of children born before 27 weeks of gestation the extremely preterm infants in Sweden study. *JAMA Ophthalmol.* 2014; 132: 182–9.
16. Moravec Berger, D. (ur.). Mednarodna klasifikacija funkcioniranja, zmanjšane zmožnosti in zdravja: MKF. Ženeva: Svetovna zdravstvena organizacija, Ljubljana: Inštitut za varovanje zdravja Republike Slovenije (IVZ RS): Inštitut Republike Slovenije za rehabilitacijo (IRSR), 2006.
17. Palisano R, Rosenbaum P, Bartlett D, Livingston M. Gross Motor Function Classification System - Expanded & Revised. CanChild Centre for Childhood Disability Research, McMaster University, 2007.
18. Groleger K, Vidmar G. Lestvica za razvrščanje otrok s cerebralno paralizo - zanesljivost staršev pri ocenjevanju otrok = Gross Motor Function Classification System - reliability of parents' classification of their children. X. kongres fizioterapevtov Slovenije, Terme Čatež, 22. do 24. maj 2003, str. 141–148
19. Gorter JW, Ketelaar M, Rosenbaum P, Helders PJ, Palisano R. Use of the GMFCS in infants with CP: the need for reclassification at age 2 years or older. *Dev Med Child Neurol* 2008; 51: 46–52.
20. Eliasson AC, Krumlinde Sundholm L, Rösblad B, Beckung E, Arner M, Öhrvall AM, Rosenbaum P. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. *Dev Med Child Neurol* 2006; 48: 549–54.

21. Morris C, Kurinczuk JJ, Fitzpatrick R, Rosenbaum PL. Reliability of the Manual Ability Classification System for children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2006; 48: 950–3.
22. Groleger K, Korelc S. Manual Ability Classification System - its application in Slovenia and inter-rater reliability. *Rehabilitacija* 2006; 5: 60–2.
23. Hidecker MJC, Paneth N, Rosenbaum PL, Kent RD, Lillie J, Eulenberg JB, Chester K, Johnson B, Michalsen L, Evatt M, Taylor K: Developing and validating the Communication Function Classification System (CFCFS) for individuals with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2011; 53 (8): 704–10.
24. Shepard JJ. *Dysphagia Disorders Survey and Dysphagia Management Staging Scale User's Manual and Test Forms, Revised*. Lake Hopatcong, NJ: Nutritional Management Associates.
25. Mus L. *Clinical assessment of dysphagia in children with cerebral palsy using DDS and DMSS*. Master's thesis Clinical Language, Speech & Hearing Sciences, Utrecht University (2010).
26. Korošec B, Marot V, Omahna M, Majdič N, Groleger Sršen K. Slovenski prevod standardiziranega presejalnega testa za oceno disfagije: zanesljivost med ocenjevalci. *Rehabilitacija* 2013; 12 (3): 22–8.
27. Benfer KA, Weir KA, Bell KL, Ware RS, Davies PSW, Boyd RN. Eating and Drinking Ability Classification System in a population-based sample of preschool children with cerebral palsy. *Dev Med & Child Neurol* 2017, 59: 647–654
28. Palisano RJ, Cameron D, Rosenbaum PL, Walter SD, Russell D. Stability of the gross motor function classification system. *Dev Med Child Neurol* 2006; 48: 424–8.
29. Morris C, Bartlett D. The Gross Motor Function Classification System: impact and utility. *Dev Med Child Neurol* 2004; 46: 60–5.
30. Ashwal S, Russman BS, Blasco PA, Miller G, Sandler A, Shevell M, Stevenson R. Practice Parameter: Diagnostic assessment of the child with cerebral palsy: Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2004; 851–63.
31. von Wendt L, Rantakallio P, Saukkonen AL, Mäkinen H. Epilepsy and associated handicaps in a 1 year birth cohort in Northern Finland. *European Journal of Pediatrics* 1985; 144 (2): 149–51.
32. Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, Goldstein M, Bax M, Damiano D, Dan B, Jacobsson B. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. *Dev Med Child Neurol* 2007 Suppl; 109:8–14.
33. Alimović S. Visual impairments in children with cerebral palsy. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja* 2012; 48 (1): 96–103.
34. Altman HE, Hiatt RL, DeWeese MW. Ocular findings in cerebral palsy. *South Med J* 1966; 59: 1015–8.
35. Arnoldi KA, Pendarvis L, Jackson J, Batra NN. Cerebral palsy for the paediatric eye care team part III: Diagnosis and management of associated visual and sensory disorders. *Am Orthopt J* 2006; 56: 97–107.
36. Elemenshawy AA, Ismael A, Elbehairy H, Kalifa NM, Fathy MA, Ahmed AM. Visual impairment in children with cerebral palsy. *Int J Academ Res* 2010; 2 (5): 67–71.

37. Guzzetta A, Mecuri E, Cioni G. Visual disorders in children with brain lesions: 2. Visual impairment associated with cerebral palsy. *Eur J Paediatr Neurol* 2001; 5: 115–9.
38. Hou M, Sun DR, Shan RB, Wang K, Yu R, Zhao JH, Jiang YP. Comorbidities in patients with cerebral palsy and their relationship with neurologic subtypes and Gross Motor Function Classification System levels. *Zhonghua Er Ke Za Zhi* 2010; 48 (5): 351–4.
39. Venkateswaran S, Shevell MI. Comorbidities and clinical determinants of outcome in children with quadriplegic cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2008; 50 (3): 216–22.
40. Da Costa MF, Salomao SR, Berezovsky A, de Haro FM, Ventura DF. Relationship between vision and motor development in children with spastic cerebral palsy: new evidence from electrophysiology. *Behavioural Brain Research* 2004; 149: 145–50.
41. Ghasia F, Brunstrom J, Gordon M, Tychsen. Frequency and severity of visual sensory and motor deficits in children with cerebral palsy: Gross Motor Function Classification Scale. *IOVS* 2008; 49: 2.
42. Hou M, Sun DR, Shan RB, Wang K, Yu R, Zhao JH, Jiang YP. Comorbidities in patients with cerebral palsy and their relationship with neurologic subtypes and Gross Motor Function Classification System levels. *Zhonghua Er Ke Za Zhi*. 2010 May;48(5):351–4.
43. Black PD. Visual disorders associated with cerebral palsy. *Br J Ophthalmology* 1982; 66: 46–52.
44. Buckley E, Seaber JH. Dyskinetic strabismus as a sign of cerebral palsy. *Am J Ophthalmol* 1981; 91: 652–7.
45. Erkkilä H, Lindberg L, Kallio AK. Strabismus in children with cerebral palsy. *Acta Ophthalmol Scand* 1996; 74: 636–8.
46. Fantl EW, Perlstein MA. Ocular refractive characteristics in cerebral palsy. *Am J Dis Child* 1961; 102: 36–41.
47. Jacobson L, Ygge J, Flodmark O, Ek U. Visual and perception characteristics, ocular motility and strabismus in children with periventricular leukomalacia. *Strabismus* 2002; 10: 197–83.
48. Kozéis N, Anogeianaki A, Mitova DT, Anogianakis G, Mitov T, Klisarova A. Visual function and visual perception in cerebral palsied children. *Ophthalmic Physiol Opt* 2007; 27: 44–53.
49. Pennefather PM, Tin W. Ocular abnormalities associated with cerebral palsy after preterm birth. *Eye* 2000; 14: 78–81.
50. Mercuri E, Spano M, Bruccini G, Firsone M, Trombetta J, Blandino A, Longo M, Guzzetta A. Visual outcome in children with congenital hemiplegia: correlation with MRI findings. *Neuropediatrics* 1996; 27: 184–8.
51. Costa MF, Pereira JC. Correlations between color perception and motor function impairment in children with spastic cerebral palsy. *Behav Brain Funct*. 2014 Jun 25; 10: 22. doi: 10.1186/1744-9081-10-22.
52. Dutton GN, Calvertb J, Cockburnd D, Ibrahimb H, Macintyre-Beonc C. Visual disorders in children with cerebral palsy: the implications for rehabilitation programs and school work. *Eastern Journal of Medicine* 17 (2012) 178–187.
53. Auld M, Boyd R, Moseley GL, Johnston L. Seeing the gaps: a systematic review of visual perception tools for children with hemiplegia. *Disability and Rehabilitation*, 2011; 33 (19–20): 1854–65.

54. Goodale M. *The functional organization of the central visual pathways*. In: Dutton G, Bax M, editors. *Visual impairment in children due to damage to the brain*. London: Mac Keith Press; 2010: 5–19.
55. Milner AD, Goodale M. *The visual brain in action*. Oxford: Oxford University Press; 2006.
56. Dunn W. *The impact of sensory processing abilities on the daily lives of young children and their families: a conceptual model*. *Infants Young Child* 1997; 9: 23–35.
57. Dutton G, Calvert J, Ibrahim H, Macdonald E, McCulloch D, Macintyre-Beon C, Spowart K. *Impairment of cognitive vision: its detection and measurement*. In: Dutton G, Bax M, editors. *Visual impairment in children due to damage to the brain*. London: Mac Keith Press; 2010: 117–61.
58. Sakki HEA, Bowman R, Sargent JC, Dale NJ. *Is there consensus in defining childhood cerebral visual impairment? A systematic review of terminology and definitions*. *British Journal of Ophthalmology* 2018; 102: 424–432.
59. Deramore Denver B, Froude E, Rosenbaum P, Wilkes-Gillan S, Imms C. *Measurement of visual ability in children with cerebral palsy: a systematic review*. *Dev Med & Child Neur* 2016, 58: 1016–1029.
60. Deramore Denver B, Adolfsson M, Froude E, Rosenbaum P, Imms C. *Methods for conceptualising 'visual ability' as a measurable construct in children with cerebral palsy*. *BMC Medical Research Methodology* 2017; 17:46 DOI 10.1186/s12874-017-0316-6.
61. Baranello B, Rosenbaum P, Deramore Denver B, Haataja L. *The Visual Function Classification System: a new classification system for visual function in children with Cerebral Palsy*. EACD, Stockholm, 1-4 June 2016 Abstract book (dostopno 25. 1. 2019 na <http://edu.eacd.org/node/259>).
62. Steenbergen B, Verrel J, Gordon AM. *Motor planning in congenital hemiplegia*. *Disabil Rehabil*. 2007 Jan 15;29(1):13–23.
63. Beckung E, Hagberg G. *Neuroimpairments, activity limitations, and participation restrictions in children with cerebral palsy*. *Dev Med Child Neurol*. 2002 May;44(5):309–16.
64. Fauconnier J, Dickinson HO, Beckung E, Marcelli M, McManus V, Michelsen SI et al. *Participation in life situations of 8-12-year-old children with cerebral palsy: cross sectional European study*. *BMJ*. 2009 Apr 24;338: b1458. doi: 10.1136/bmj.b1458.
65. James S, Ziviani J, Ware RS, Boyd RN. *Relationships between activities of daily living, upper limb function, and visual perception in children and adolescents with unilateral cerebral palsy*. *Dev Med & Child Neur* 2015, 57: 852–857.
66. Krumlinde-Sundholm L., Eliasson A-C. (2003) *Development of the Assisting Hand Assessment, a Rasch-built measure intended for children with unilateral upper limb impairments*. *Scand J Occup Ther* 10: 16–26.
67. Bovend'Eerd TJ, Dawes H, Johansen-Berg H, Wade DT. *Evaluation of the Modified Jebsen Test of Hand Function and the University of Maryland Arm Questionnaire for Stroke*. *Clin Rehabil*. 2004 Mar; 18(2): 195–202.
68. Fisher A, Jones K. *Assessment of motor and process skills: Development, standardization, and administration manual*. Vol 1. 7th Revised ed. Fort Collins, CO, USA: Three Star Press; 2012.

69. Russell DJ, Avery LM, Rosenbaum PL, Raina PS, Walter SD, Palisano RJ. Improved scaling of the Gross Motor Function Measure for children with cerebral palsy: Evidence of reliability and validity. *Physical Therapy*, 2000; 80(9), 873–885.
70. Salavati M, Rameckers EA, Waninge A, Krijnen WP, Steenbergen B, van der Schans CP. Gross motor function in children with spastic Cerebral Palsy and Cerebral Visual Impairment: A comparison between outcomes of the original and the Cerebral Visual Impairment adapted Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88-CVI). *Res Dev Disabil*. 2017 Jan;60:269-276. doi: 10.1016/j.ridd.2016.10.007. Epub 2016 Oct 19.
71. Dutton GN, Bax M. *Impairment of vision in children due to damage to the brain*. MacKeith Press. London 2010.

Priloga 1:

Vprašalnik za ugotavljanje izpadov vidnega polja ter zaznavnih ali spoznavnih težav pri otrocih z možgansko okvaro vida, ki je povezana s cerebralno paralizo (52).

Vprašanja, namenjena ugotavljanju izpadov vidnega polja ali motenj vidne pozornosti na eni ali na drugi strani:

1. Ali otrok zgreši, se spotakne ali potisne voziček preko igrač ali ovir na tleh?
2. Ali pri hoji navzdol težko vidi naslednjo stopnico?
3. Se spotakne na robu pločnika, ko stopi gor?
4. Se spotakne na robu pločnika, ko stopi dol?
5. Je videti, da se »zatakne« na vrhu hriba ali tobogana?
6. Pogleda navzdol, ko prečka meje med različnimi površinami na tleh (npr. mejo med linolejem in preprogo)?
7. Pusti hrano na bližnjem ali oddaljenem delu krožnika? Če da, na kateri strani?
8. Pusti hrano na levi ali desni strani krožnika? Če da, na kateri strani?
9. Ali težko najde začetek vrstice, ko bere?
10. Ali težko najde naslednjo besedo, ko bere?
11. Se težko umakne prometu? S katere strani?
12. Se zaleti v podboj vrat ali delno odprta vrata? Na kateri strani?
13. Spregleda slike ali besede na eni strani revije, knjige? Na kateri?

Vprašanja, namenjena ugotavljanju motenj zaznavanja gibanja:

14. Ali otrok težko vidi vozila, ki vozijo mimo, ko je v premikajočem se vozilu?
15. Težko vidi stvari, ki se premikajo hitro, npr. majhne živali?
16. Se izogiba televizijskim oddajam, kjer se predmeti/osebe gibajo hitro?
17. Izbira televizijske oddaje, kjer se predmeti/osebe gibajo počasi?
18. Težko ujame žogo?

Vprašanja, namenjena iskanju težav pri obvladovanju kompleksne vidne informacije:

19. Ali otrok težko vidi določene stvari, ki so daleč?
20. Ali težko najde tesnega prijatelja ali sorodnika, če stoji v skupini?
21. Ali težko najde stvar v veliki trgovini, npr. kosmiče za zajtrk?
22. Se izgubi na krajih, kjer je veliko vidnih informacij, npr. v natrpani trgovini?
23. Se izgubi na krajih, ki jih sicer dobro pozna?
24. Težko najde oblačilo v kupu perila?
25. Težko izbere igračo v škatli za igrače?
26. Skuša sedeti pred televizijo bližje kot 30 cm?
27. Se mu zdi prepisovanje besed ali risb časovno zahtevno in težavno?

Vprašanja, namenjena ugotavljanju težav pri gibanju, ki je odvisno od funkcije vida, in nadaljnjemu ugotavljanju okvare vidnega polja:

28. Ali se vas otrok med hojo drži za oblačila in vas vleče navzdol?
29. Ali mu neravna tla predstavljajo težavo pri hoji?
30. Ali se zaleti v nizko pohištvo, npr. kavno mizico?
31. Ali se zaleti v nizko pohištvo, če ste ga premaknili na drugo mesto?
32. Ali se razjezi, če premaknete pohištvo?
33. Ali z nogo preverja meje med površinami na tleh, preden jih prečka (na primer med linolejem in preprogo)?
34. Ali meje med površinami na tleh v zaprtih prostorih otroku predstavljajo težavo pri prečkanju? Če je odgovor »da«:
 - a. Ali so meje za otroka nove?
 - b. Ali ima težave pri mejah, ki jih dobro pozna?

Vprašanja, namenjena ugotavljanju težav pri gibanju zgornjega uda, ki je odvisno od funkcije vida:

35. Ali otrok po predmetu poseže narobe, torej predaleč ali mimo predmeta?
36. Ali pri pobiranju predmet prime neustrezno, ga zgreši ali prekučne?

Vprašanja, namenjena ugotavljanju težav pri vidni pozornosti:

37. Ali težko vztraja pri aktivnosti več kot 5 minut?
38. Ali se težko vrne k aktivnosti, če ga nekaj zmoti?
39. Ali se spotakne, če se med hojo pogovarja?
40. Ali spregleda predmete, ki se vam zdijo očitni, ker so drugačni od ozadja in »kar štrlijo ven«, na primer svetla žoga na travi?

Vprašanja, namenjena ugotavljanju vedenjskih težav, ki so povezane z nasičenim okoljem:

41. Ali s predmeti natrpana soba povzroča težavno vedenje?
42. Ali tih prostor/odprt prostor na deželi povzroča težavno vedenje?
43. Ali je vedenje v veliki trgovini ali nakupovalnem središču težavno?
44. Ali se odziva z jezo, če ga zmotijo nemirni otroci?

Vprašanja, namenjena ocenjevanju zmožnosti prepoznavanja stvari, ki jih gledamo:

45. Ali ima otrok težave pri prepoznavanju bližnjih sorodnikov v vsakdanjem življenju?
46. Težko prepozna bližnje sorodnike na fotografijah?
47. Zmotno prepozna tujce kot ljudi, ki jih pozna?
48. Ima težave pri razumevanju pomena izrazov na obrazu?
49. Težko poimenuje običajne barve?
50. Težko poimenuje osnovne oblike (npr. kvadrat, trikotnik ali krog)?
51. Ali ma težave pri prepoznavanju znanih predmetov (npr. družinskega avtomobila)?

CELOVITA (RE)HABILITACIJA SLEPIH IN SLABOVIDNIH OTROK V SLOVENIJI

Nataša Vidović Valentinčič, Branka Stirn Kranjc

*Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani*

IZVLEČEK

V prispevku predstavljamo potek celovite (re)habilitacije slepih in slabovidnih otrok z družino v Sloveniji po implementaciji programa Celovita rehabilitacija slepih in slabovidnih (CRSS) v Nacionalnem centru CRSS na Očesni kliniki UKC Ljubljana. Prikazujemo tudi trenutno veljavno terminologijo ter kategorizacijo slabovidnosti in slepote pri nas. Poleg poznanih globalnih vzrokov slepote pri otrocih obširneje opisujemo pristop k CRSS otrok in družin v Sloveniji, ki poteka multidisciplinarno po napotitvi v Nacionalni center CRSS na Očesni kliniki UKC Ljubljana.

Ključne besede: celovita rehabilitacija, slep, slaboviden, otrok.

1 UVOD

Celovita (re)habilitacija slepih in slabovidnih odraslih in otrok z družinami je v Sloveniji zaživela z implementacijo programa Celovite rehabilitacije slepih in slabovidnih (1), ki je bila objavljena leta 2010 in s strani Razširjenega strokovnega kolegija za oftalmologijo (RSK) potrjena leta 2009. V vsakodnevno prakso je bila vpeljana leta 2018 z vključitvijo programa v Splošni dogovor leta 2017. Poteka na Očesni kliniki v Ljubljani. Ta sodeluje tudi z ostalimi organizacijami, ki (lahko) izvajajo del celovite oskrbe, predvsem s tiflopedagoške strani. Pred tem se je (re)habilitacija slepih in slabovidnih otrok odvijala na več mestih. Medicinski del obravnave je potekal na Očesni kliniki v Ambulanti za slabovidne, na otroškem oddelku z ambulanto za tvegane otroke in

na oddelku za strabologijo z možnostjo napotitve samo v tedanji Zavod za slepo in slabovidno mladino Ljubljana, ki se je pred nekaj leti preimenoval v Center IRIS (Center za izobraževanje, rehabilitacijo, inkluzijo in svetovanje za slepe in slabovidne). Do sprememb je dejansko prišlo šele z integracijo oz. inkluzijo šolanja otrok s posebnimi potrebami, tudi slepih in slabovidnih ter otrok s kombiniranimi motnjami, v lokalno šolo. Hkrati se je povečala skrb za komaj rojene otroke s pričakovanimi težjimi okvarami vida ali slepoto in pridruženimi motnjami z zgodnjim ukrepanjem. Institucionalna rehabilitacija igra danes bistveno manjšo vlogo in prinaša prednosti le otrokom, ki se ne morajo šolati v domačem kraju ter lahko uporabljajo prilagojeno opremo zavoda in prednosti, ki jih prinaša izkušnost pedagoškega osebja.

V Nacionalnem centru CRSS (NC CRSS) na Očesni kliniki v Ljubljani je možnost rehabilitacije slepih in slabovidnih otrok in njihovih družin bistveno boljša. Ne le z oftalmološkega vidika, ki vključuje možnost najboljših načinov diagnosticiranja in morebitnega vzporednega zdravljenja vidnih okvar v sodelovanju z Univerzitetnim kliničnim centrom LJ, Medicinsko fakulteto Univerze v Ljubljani, URI Soča Ljubljana in drugimi zdravstvenimi ustanovami, temveč tudi s hkratno psihološko obravnavo predvsem družinskih članov, s tiflopedagoško oceno, z vstopom v rehabilitacijo tudi v domačem okolju ter s pomočjo socialne službe pri seznanjanju s socialnimi pravicami, zakonodajo in drugimi oblikami pomoči po CRSS.

Pojem celovita rehabilitacija slepih in slabovidnih vključuje vrsto medicinskih, pedagoških, psiholoških in drugih obravnav, s katerimi naj bi osebi povrnili čim več izgubljenega vida ali izgubljeni vid čim bolje nadomestili z novimi znanji ter načini in tehnikami obnašanja, samoorganiziranja, delovanja itd.

Pomebnost skrbi za slepe in slabovidne otroke ter s tem omogočanja njihove (re)habilitacije so prepoznali v številnih iniciativah. Izpostavljamo program Svetovne zdravstvene organizacije (SZO) »Vision 2020: The Right to Sight«, ki si je kot prednostno nalogo zadal spremljanje otroške slepote in tudi izvajanje drugih dejavnosti, kot so delavnice v Oslu 2004 in globalna kampanja »Izobrazba za vse« (2,3).

2 TERMINOLOGIJA

2.1 Medicinska definicija slabovidnosti in slepote

Pri otrocih in pri odraslih uporabljamo t. i. medicinsko definicijo slepote in slabovidnosti (4), iz katere izhajajo vse zakonske, socialne in tudi rehabilitacijske pravice.

Medicinska definicija se ujema z definicijo Svetovne zdravstvene organizacije (SZO) (Tabela 1), ki slepoto opredeljuje kot vidno ostrino na boljšem očesu z optimalno korekcijo manj kot 0,05 (po Snellenu) oziroma kot zožitev vidnega polja na 10 stopinj ali manj okrog fiksacijske točke, slabovidnost pa kot vidno ostrino na boljšem očesu z optimalno korekcijo 0,3 ali manj (po Snellenu) (4).

Tabela 1: Definicija slepote in slabovidnosti v Sloveniji.

Kategorija	Vidna ostrina (Snellen)	Vidno polje	
I.	0,3–0,1		
II.	< 0,1–0,05	zoženo vidno polje na ≤ 20 stopinj okrog fiksacijske točke ne glede na centralno vidno ostrino	slabovidnost
III.	< 0,05–0,02	zoženo vidno polje na 5–10 stopinj okrog fiksacijske točke ne glede na centralno vidno ostrino	slepota
IV.	< 0,02 zaznavanje svetlobe	zoženo vidno polje do 5 stopinj okrog fiksacijske točke ne glede na centralno vidno ostrino	
V.	brez zaznavanja svetlobe		

Razlikujemo dve kategoriji slabovidnosti in tri kategorije slepote. Vidno ostrino boljšega očesa določamo z najboljšo možno korekcijo, tudi če je preiskovanec ne uporablja v očalih ali kontaktnih lečah. Vidno ostrino določajo oftalmologi na standardiziranih optotipih. Vidno polje določamo pod pogoji perimetrije po Goldmannu, zunanjo izoptero pa z značko III/4.

Medicinska definicija je predvsem pri otrocih lahko bolj problematična, saj ne upošteva funkcionalnih motenj in težko opredeljuje oziroma razvršča tudi t. i. kortikalno slepoto pri otrocih, ki sicer vidijo bolje kot 0,3, a imajo večje težave s kontrastom, bleščanjem ter prepoznavanjem predmetov in drugih zaznav. Predvsem pri otrocih zato po možnosti upoštevamo funkcionalno definicijo slepote in slabovidnosti. Svetovna zdravstvena organizacija (SZO) je leta 1993 slepoto in slabovidnost s funkcionalnega vidika razvrstila v mednarodni funkcionalni klasifikaciji ICIDH (*angl.* International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps), ki jo je izdala kot spremno vsebino k Mednarodni klasifikaciji bolezni (*angl.* International Classification of Diseases – 9, MKB-9) (5). ICID vsebuje tudi standardizirane uveljavljene izraze, ki jih pogosto uporabljamo kot sinonime, čeprav dejansko to niso, in sicer:

- motnja vida in okvara vida – stanje vidnega sistema,
- vidna nesposobnost in prizadetost vida – funkcionalno stanje osebe.

Ob upoštevanju navedenih terminoloških razlik je Colenbrander (6) opredelil tudi konkretne medicinsko-rehabilitacijske pojme (Tabela 2).

Tabela 2: Anatomijski in funkcionalni vidiki slepote in slabovidnosti (prirejeno po Colenbranderju, 1995).

Motnja vida	Okvara vida	Vidna nesposobnost	Prizadetost vida
← organ →		← oseba →	
anatomske spremembe	funkcijske spremembe	veščine in sposobnosti	družbene, ekonomske posledice
Primeri: siva mreža brazgotina mrežnice...	ostrina vida vidno polje...	bralna veščina vsakdanja opravila...	potrebni dodatni napori izguba samostojnosti...

2.2 Funkcionalna definicija slabovidnosti in slepote

Massof (7) je slabovidnost opredelil kot nepopravljivo okvaro vida, ki posega v vsakdanje življenjske dejavnosti. Opredeliti jo moramo predvsem v smislu funkcije in ne le v okviru številčno izraženih mej. Šele z upoštevanjem funk-

cionalne klasifikacije in ne ozko medicinske lahko dobimo celovit vpogled v preostalo vidno funkcijo v najširšem pomenu besede.

Iz razlike med medicinskimi in funkcionalnimi vidiki slepote in slabovidnosti pa (poleg potrebe po ustreznem poimenovanju) izhaja tudi odločitev o različnih vrstah rehabilitacijskih procesov in uvrstitev posamezne intervencije v določen časovni okvir (Tabela 2 in Slika 1).



Slika 1: Posegi pri različnih ravneh izgube vida. Prilagojeno po (8).

Rehabilitacijsko intervencijo uvedemo ob okvari vida, ki vodi v različne stopnje vidne nesposobnosti. Pri vsakem posamezniku je različna, zelo variira in nikakor ni dokončna.

3 VZROKI OTROŠKE SLEPOTE IN SLABOVIDNOSTI

Razširjenost (prevalenca) otroške slepote je približno 1/10 razširjenosti slepote pri odraslih. Povezana je s socialno-ekonomsko razvitostjo države in s smrtnostjo manj kot 5 let (9, 10). Število slepih otrok na svetu torej ocenjujejo na 1,4 milijona, izmed katerih kar tri četrtine živijo v najrevnejših državah (10). Pojavnost slepote in slabovidnosti pri otrocih ocenimo še težje, saj večina nerazvitih držav sploh nima točnih registrov slepih in slabovidnih, kaj šele daljših longitudinalnih raziskav itd. Podatki razvitih držav kažejo, da se število slepih otrok zaradi prirojenih anomalij zmanjšuje.

Po opredelitvi organizacije UNICEF je otrok oseba, stara 0–15 let. V 70 % primerov lahko otroško slepoto preprečimo ali celo ozdravimo (11). Kar 95 % primerov slabovidnosti je posledica refraktivnih napak, ki so po ocenah vzrok slabovidnosti ali slepote kar 12,8 milijona otrok, starih 5–16 let, medtem ko globalna razširjenost znaša 0,96 % (12).

Tabela 3: Razširjenost slepote pri otrocih in vzroki slepote pri otrocih glede na razvitost držav (13).

	Bogate države	Srednjejbogate države	Revne države	Zelo revne države
Delež otrok v celotni populaciji	20 %	30 %	40 %	50 %
Razširjenost slepote	0,3/1000	0,6/1000	0,9/1000	1,2/1000
Število slepih otrok/10 milijonov celotne populacije	600	1800	3600	6000
Število slepih otrok glede na vzrok				
brazgotina roženice	0	0	720	2000
katarakta ali glavkom	60	360	720	1000
prematurne retinopatije	60	450	0	0
drugo	480	990	2160	3000

3.1 Cerebralna okvara vida

Najpogostejši vzrok slabovidnosti ali slepote pri otrocih v razvitem svetu je nevrološki oz. cerebralni, ki prizadene vidno pot zaradi ishemičnih, razvojnih ali neznanih vzrokov (14). Gre za okvaro vidne funkcije, ki je posledica okvare retrokiazmalne vidne poti in vidno-asociacijske vidne poti. Razlikujemo med različnimi stopnjami, kombinacijami in vrstami cerebralne okvare vida. Pogosta je pri otrocih s cerebralno paralizo. V praksi otroke s cerebralno okvaro vida razvrstimo v tri osnovne skupine, ki jih obravnavajo različni strokovni profili (oftalmologi, pediatri, tiflopedagogi itd.):

1. otroci s hudo izgubo vida;
2. otroci z okvarjenim, a funkcionalno uporabnim vidom in s kognitivnimi/ motoričnimi motnjami;
3. otroci z okvarjenim vidom, ki lahko živijo in delajo na primerljivi ravni kot njihovi zdravi vrstniki.

V večji angleški raziskavi (15) so ugotovili, da ima skoraj polovica otrok z novodiagnosticirano slabovidnostjo oz. slepoto t. i. kortikalno slepoto. Okvare vidnega živca so vzrok slabovidnosti in slepote v 28 %, okvare mrežnice (vključno s prematurno retinopatijo) pa v 29 %. Podobno ugotavljajo tudi v drugih visokorazvitih državah. Pri kar 77 % otrok, vključenih v raziskavo, so ugotovili tudi nevroftalmološko okvaro. Pri uporabi izraza kortikalna slepota kot vzroka otroške slabovidnosti oz. slepote moramo biti previdni, saj po mnenju Hyvärinenove (16) izraz nenatačno uporabljamo za opis okvar vida, ki jih ne razumemo oz. ne poznamo. Zato moramo ugotoviti, ali je izguba vidne funkcije povezana le s poškodbo primarne vidne možganske skorje ali so poškodovana tudi druga kortikalna področja. V primeru izključno primarne vidne možganske skorje ima otrok lahko relativno dobre vidno ostrino, kontrastno občutljivost in vidna polja ter nedotaknjen barvni vid ali pa težave pri popolnem razlikovanju temeljnih oblik.

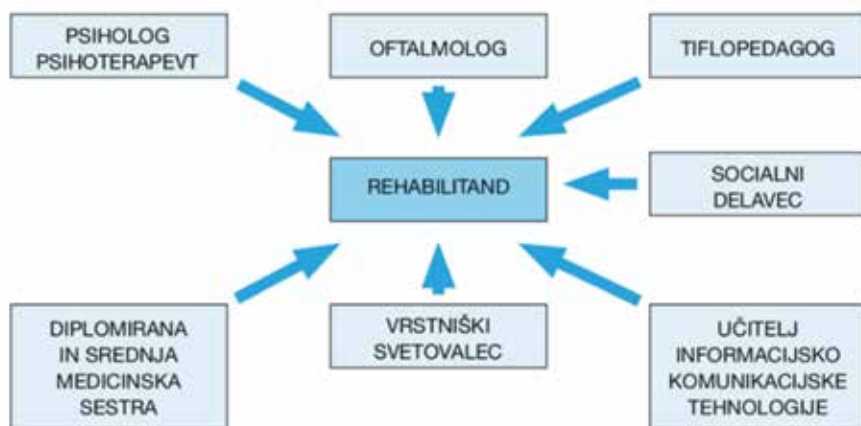
4 REHABILITACIJSKI PRISTOP PRI SLEPIH IN SLABOVIDNIH OTROCIH

Rehabilitacija slepih oz. slabovidnih otrok in njihovih družin je temeljni sestavni del oftalmološke oskrbe (17). Gre za izjemno pomembno področje, ki ne vključuje le rehabilitacije vida, ampak tudi obravnavo otrokovih razvojnih možnosti in morebitnih pridruženih bolezni. Zaradi življenjskega potenciala pri otroku je skrb za čim boljšo (re)habilitacijo z zgodnjim ukrepanjem in stalnim spremljanjem temelj optimalnega razvoja v odraslega človeka, ki lahko polno sodeluje v družbi (16). Področje je razmeroma slabo raziskano, saj so v večini dosedanjih raziskav obravnavali skupine primerov ali posamezne primere. V raziskavah preučujejo predvsem sposobnost branja in manj druge cilje, ki so pomembni za celovito rehabilitacijo.

Že v 60. letih 20. stoletja se je uveljavil osnovni (re)habilitacijski program za slepe in slabovidne otroke, t. i. rehabilitacija vida preko vidne funkcije. S pro-

gramom so ovrgli do tedaj prevladujoč pristop, da naj slepi in slabovidni vid uporabljajo čim manj (*angl.* sight-saving approach). Izkazalo se je namreč, da se vid z nadaljnjo morebitno uporabo nikakor ne slabša (18).

V Sloveniji vsakega slepega in slabovidnega otroka ter tudi odraslega obravnava multidisciplinarni tim, kot ga opredeljuje program Celovita rehabilitacija slepih in slabovidnih (1).



Slika 2: Multidisciplinarni tim Nacionalnega centra za celovito rehabilitacijo slepih in slabovidnih (NC CRSS), Očesna klinika, UKC Ljubljana.

4.1 Multidisciplinarni tim

Pri vseh slepih in slabovidnih otrocih, napoteni v NC CRSS, opravimo t. i. multidisciplinarno vstopno oceno. CRSS je odvisna od starosti otroka, stopnje okvare vida in morebitnih pridruženih bolezni. Potrebe so pri otrocih izrazito individualne. Šolskega otroka ali starejšega lahko obravnavamo podobno kot odraslega, le da v obravnavo otroka vključimo tudi družino, ki v večini prav tako potrebuje intenzivno obravnavo in svetovanje.

Glede na vstopno oceno se člani tima odločijo o nadaljnjih ukrepih oz. obravnavi ter o potrebnih posebnih poudarkih in področjih, ki ne zahtevajo zelo intenzivnega poseganja. Po opravljeni vstopni oceni izdelamo individ-

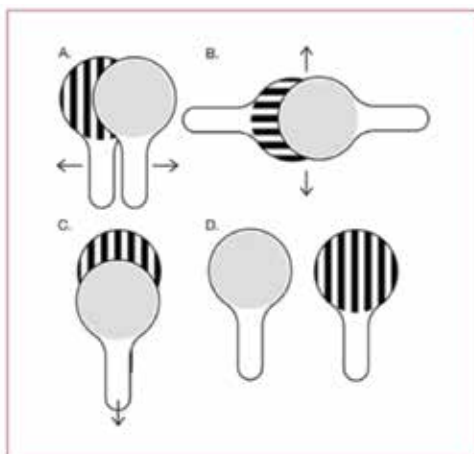
ualni (re)habilitacijski načrt in začnemo s procesom (re)habilitacije. Trajanje rehabilitacije je odvisno od otrokovih sposobnosti, potreb in zahtev. Ob zaključku ocenimo uspešnost rehabilitacije. Po potrebi ponovno opredelimo (re)habilitacijski načrt ali z (re)habilitacijo zaključimo. Vsak strokovni profil, vključen v multidisciplinarni tim, ima v procesu specifično nalogo.

4.1.1 Oftalmološka ocena. Oftalmolog postavi diagnozo, opredeli napoved izida bolezni in oceni stanje vidne funkcije. Osredotoči se torej na objektivno ovrednotenje otrokove funkcionalne vidne sposobnosti. Na podlagi meritev določi refrakcijo, vidno ostrino na daljavo in vidno ostrino na bližino, barvni vid, vidno polje in kontrastno občutljivost ter opravi natančen očesni pregled. Ocena in dodatne preiskave so odvisne od potreb preiskovanca, ki se želi vključiti v rehabilitacijo, njegove starosti in morebitnih dodatnih težav (19). Pri otrocih, zlasti dojenčkih in predšolskih otrocih, moramo upoštevati določene posebnosti.

4.1.1.1 Pri meritvi **vidne ostrine** slepih/slabovidnih dojenčkov in majhnih otrok so prisotni trije osnovni problemi: 1) ne moremo uporabljati standardnih optotipov kot pri odraslem, 2) normalna vidna ostrina je pri dojenčkih in majhnih otrocih že brez dodatnih okvar vida nižja kot pri odraslih, 3) vid pri dojenčkih in majhnih otrocih ni statičen in se v letu po rojstvu hitro izboljšuje. V splošnem vidno ostrino merimo z ostrino prepoznavanja simbolov (črk, števil, znakov itd.). Ker testiranje zahteva doseganje razvojne ravni pri 18–30 mesecih (16), testov ne moremo uporabljati pri dojenčkih, majhnih otrocih in otrocih z različnimi okvarami vida. Potrebe po zgodnjem ukrepanju ugotavljamo s prilagojenimi testi, npr. s testom preferenčnega gledanja (Slika 3) ali s testom LEA GRATINGS® (črtast vzorec različnih gostot, ki ga lahko poljubno prekrivamo s sivo ploščo na različno opredeljenih razdaljah) (Slika 4). Vendar tudi s prilagojenimi testi ne moremo zadovoljivo napovedati ostrine prepoznavanja v prihodnosti.



Slika 3: Test preferenčnega gledanja za oceno vidne ostrine pri dojenčkih in majhnih otrocih (Tellerjev test). Otroku predstavimo dve stimulirajoči polji, eno s črtami in eno s homogeno sivo bravo, z enako povprečno luminanco. Otrok pogleda v bolj zanimiv vzorec, preiskovalec pa medtem gleda skozi drobno luknjico v testni tabeli in spremlja otrokovo odzivanje (20).

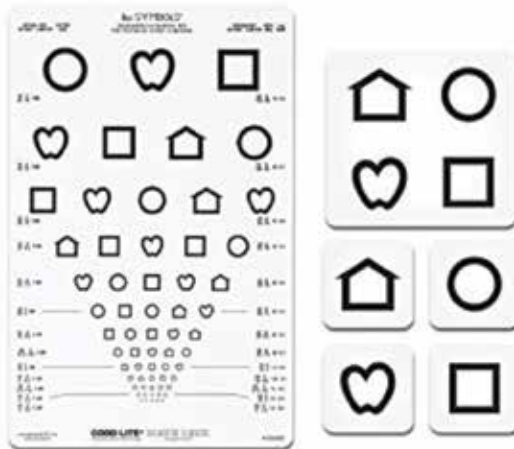


Slika 4: LEA GRATINGS® test.

Omenjeni testi nikakor niso tako natančni kot testi za odrasle, v testih uporabljeni dražljaji (npr. testi s črtastimi vzorci različnih gostot, *angl.* gratings) pa pogosto ne prikažejo dejanskega vidnega primanjkljaja, vsaj ne tako, kot bi ga testi za odrasle. Otroka namreč opazujemo preko premikanja oči proti vzorcu. Ne gre torej za ostrino prepoznavanja simbola, temveč za ostrino ločljivosti (*angl.* resolution acuity) (20), zato rezultata ne izrazimo številčno, ampak samo opisno (tj. ali otrok registrira vzorec ali ne).

Ti psihofizični testi so sicer hitri in enostavni, a je tolmačenje pri otrocih z razvojnimi motnjami in nistagmusom zelo zahtevno.

Pri predšolskih (ali starejših) otrocih lahko uporabljamo test, podoben tabelam Early Treatment for Diabetic Retinopathy Study (EDTRS), tj. tabelam Lea s simboli (Slika 5), in s slikovnimi referenčnimi optotipi ali E znaki, ki so predvsem pri otrocih z motoričnimi motnjami manj uporabni. Lea simboli so bolj uporabni zato, ker uporabljamo tudi tabele z enakimi simboli za testiranje bližinskega vida in ker so posebej prilagojeni stopnji otrokovega razvoja.



Slika 5: Lea tabela s simboli, standardno testiranje na tri metre. Pri slabovidnem testirancu lahko razdaljo zmanjšamo. Otrok se pred testiranjem lahko nauči prepoznavanja simbolov. Desna slika prikazuje priložene karte s povečanimi simboli, ki jih otrok ob težavah z govorom in s poznavanjem oblik lahko tudi pokaže.

Specifičnosti pri testiranju vidne ostrine na daljavo in na bližino se lahko pojavijo pri otrocih s poškodbami možganov (cerebralna okvara vida). Ti namreč pogosto očala odložijo, čeprav z njimi vidijo objektivno bolje. Po eni izmed hipotez namreč čista slika na mrežnici zahteva veliko procesiranja, zato je lahko udobneje, če je slika meglena. Ko otrok očala odloži, vidni sistem počiva (21).

Če otrok testa iz različnih razlogov ne more izvajati, moramo oceniti t. i. vidno sfero, tj. območje, znotraj katerega se dojenček ali otrok lahko odziva na predmet (16). V vsakem primeru je najbolje, da centralno vidno ostrino pri otrocih izvajamo s testi in metodami za odrasle takoj, ko je mogoče. Razvijajo pa tudi elektrofiziološke tehnike, ki neposredno ne dajo rezultata vidne ostrine v številčnem ekvivalentu, a lahko poleg ocene prevodnosti vidne poti posredno podajo oceno vidne funkcije in morebitne okvare vidnega polja.

4.1.1.2 Meritve vidnega polja so lahko težavne tudi pri otrocih z normalnim vidom – ne le pri dojenčkih, ampak tudi pri predšolskih otrocih in otrocih na začetku šolanja. Standardne kinetične perimetrije ne moremo izvesti pred 5.–6. letom starosti, statične pa ne pred 8. letom (20). Prav tako so problematični otroci s pomanjkanjem vidne pozornosti. Vidna pozornost je osredotočena na predmet, na katerega je fiksiran pogled. Otroci s pomanjkanjem vidne pozornosti vidna polja izrabljajo slabše. Ob vsem naštetem za nekatere iz te skupine otrok uporabljamo naslednje metode:

- konfrontacijsko vidno polje: test izvajamo tako, da je osrednja tarča zanimiva, periferne tarče pa za otrokom pomikamo v njegovo periferno polje (16);
- Goldmannovo perimetrijo (kinetično perimetrijo) pri šolskih otrocih: otrok kot znak, da je zaznal svetlobno točko, ne uporabi pritiska na gumb, ampak zaznavanje opazi preiskovalec preko premikanja otrokovih oči v tarčo;
- avtomatično statično perimetrijo: takoj, kot je (če je) mogoče.

Skotomov znotraj vidnega polja ne moremo meriti, dokler otrok ni sposoben opraviti Goldmannove perimetrije. Kvantitativna ocena vidnega polja pri predšolskih otrocih in mlajših šolskih otrocih torej ni mogoča, zaenkrat pa tudi ne poznamo standardizirane metode (20).

4.1.1.3 Kontrastna občutljivost. Za dojenčke in za predšolske otroke nima mo na voljo normiranih in validiranih testov. Od približno 5. leta starosti lahko pri normovidnem otroku uporabljamo tabelo Vistech ali Pelli-Robsonovo tabelo, pri slabovidnem, tudi mlajšem otroku pa nižjekontrastni test Lea simboli (Slika 6).



Slika 6: Nizkokontrastni test Lea simboli. Optotipi so natisnjeni pri različnih stopnjah kontrasta: 25 %, 10 %, 5 %, 2,5 % in 1,25 %. Najbolj uporabna je tabela z 2,5-odstotnim kontrastom, ker so pri 2,5-odstotnem kontrastu vrednosti vidnih ostrin približno polovica vrednosti vidnih ostrin pri polnem kontrastu (21).

4.1.1.4 Pri otrocih je lahko okvarjen tudi **barvni vid**, zato ga moramo oceniti takoj, ko otrok lahko izvaja prilagojene teste. Čeprav os barvnega primanjkljaja le redko dobro izmerimo pred otrokovim 5. letom starosti (razen elektrofiziološko), pa lahko zamenjevanje barv prepoznamo že pri otrocih med drugim in poltretjim letom starosti. Tekavčič Pompe (23) je ugotovila, da za testiranje barvnega vida pri otrocih klinično najpogosteje uporabljamo test po Ishihari (analfabetsko različico), a je za večino mlajših, normovidnih otrok prezahteven in nezanesljiv. Za otroke, mlajše od 5 let, se je kot najbolj sprejemljiv izkazal test CVTME (*angl.* Colour Vision Testing Made Easy), ki ga je leta 1994 objavil Terrace L. Waggoner.

Ocenjevanje barvnega vida je pomembno, ker so barve odločilnega pomena pri razpoznavanju predmetov. Pri otrocih s kortikalno okvaro vida lahko barve uporabimo kot učinkovit kodirni sistem, če ne morejo prepoznati oblik (16).

4.1.1.5 Pri otrocih pogosteje kot pri odraslih ocenjujemo tudi **vidno adaptacijo** (tj. sposobnost očesa, da se prilagodi na spremembo svetlobe), **akomodacijo**, **okulomotorne primanjkljaje** in **odzivanje na vidno stimulacijo** (15).

Pri otrocih moramo biti posebej pozorni še na nekatera dejstva, ki sorazmerno pogosto veljajo za otroke:

- nistagmus: pri merjenju vidne ostrine določimo tudi binokularno vidno ostrino, saj lahko monokularna okluzija poveča amplitude nistagmusa in s tem dodatno zmanjša vidno ostrino;
- cikloplegija za določitev refraktivnih napak;
- zdravljenje ambliopije je včasih bolj zahtevno, saj ima slabše oko lahko zelo slabo vidno ostrino;
- poskrbimo, da staršem podamo osnovne informacije (npr. da si otrok si vida ne kvari, če sedi blizu televizije oz. drži vidno tarčo blizu oči) ter napotke glede povečevanja katkovidnosti, uporabe kontaktnih leč idr. (15, 16).

Oftalmološka ocena je izhodišče za vključitev drugih članov delovnega tima, opredelitev potreb po dodatnih preiskavah, ugotavljanje pravic rehabilitanda, nadaljnje ocenjevanje in za načrtovanje individualnega programa (re)habilitacije.

Oftalmolog otroka tudi kategorizira, kar je pogoj za uveljavljanje socialnih pravic, usmerjanje izobraževanja, dostop do medicinskotehničnih pripomočkov idr.

4.1.2 Širša zdravstvena ocena. Oftalmolog in diplomirana medicinska sestra ocenita otrokovo splošno zdravstveno stanje in morebitne okvare. Po postavitvi diagnoze oz. ocene lahko posredujeta tudi dokumentacijo za bolezni, ki lahko neposredno ali posredno vplivajo na vidno funkcijo ali funkcionalnost rehabilitanda (npr. sladkorno bolezen, naglušnost, okvare perifernega ali osrednjega živčnega sistema, dedne bolezni). Pri nejasnem

oftalmološkem stanju v povezavi s splošnim stanjem organiziramo dodatno oftalmološko obravnavo pri pediatričnih oftalmologih in kliničnih subspecialistih ob sodelovanju drugih klinik UKC Ljubljana, inštitutov MF v Ljubljani idr. Kako bo multidisciplinarni tim načrtoval rehabilitacijo in kaj lahko rehabilitand, njegova družina in okolje pričakujejo ob koncu rehabilitacijskega procesa, je odvisno od otrokovega zdravstvenega stanja in morebitnih bolezni (19). Oftalmolog in diplomirana medicinska sestra svetujeta o teleskopskih ali drugih optičnih in tudi elektronskih pripomočkih za izboljšanje vidne funkcije. Ob morebitnem predpisu kakršnega koli pripomočka rehabilitanda povabimo tudi na svetovanje o uporabi priporočka in trening z njim.

4.1.2.1 Tehnične pripomočke razlikujemo glede na:

- uporabo pri različnih stopnjah ovare vida,
- mehanizem povečevanja:
 - o povečevanje opazovanega predmeta,
 - o krajša bralna razdalja,
 - o teleskopski sistemi,
 - o elektronski sistemi.

Popolnoma slepi si pomagajo z nadomestki za vidno zaznavanje. Z njimi krepijo oziroma razvijajo druge čutne zaznave (tip, voh, okus, sluh). V pomoč so seveda tudi številni drugi pripomočki, npr. bela palica, slepim prilagojen računalnik itd. Slabovidni lahko vidno zaznavo krepijo ali jo delno nadomestijo z drugimi čutili. Osebe z zmerno slabim vidom lahko s pripomočki v večini ohranijo skoraj normalno bralno hitrost, a imajo predvsem med šolanjem lahko težave pri spremljanju rednega pouka (25).

4.1.3 Psihosocialna ocena in ocena okolja

Psiholog s specialnimi znanji s področja razvojne, rehabilitacijske in klinične usmeritve glede na svoje pristojnosti sodeluje pri multidisciplinarni oceni in izvajanju individualnega programa, ki vključuje:

- kliničnopsihološko in nevropsihološko diagnosticiranje otrok in mladostnikov;

- nevropsihološko rehabilitacijo in svetovanje svojcem (pri boleznih in poškodbah osrednjega živčnega sistema);
- pripravo izvedenskih mnenj za komisije, ki otroke in mladostnike s posebnimi potrebami predlagajo v presojo invalidskim in zdravstvenim komisijam ipd.

Sodeluje pri vstopnem in drugem ocenjevanju ter nudi podporo rehabilitandu, njegovi družini ali svojcem oziroma ljudem, s katerimi živi. Po potrebi oceni trenutno stanje rehabilitanda in njegove družine ter jim pomaga pri predelovanju čustvenih, eksistencialnih, medosebnih in drugih ovir, da bi lahko proces rehabilitacije uspešno potekal (19).

4.1.4 Tiflopedagog, defektolog ali specialnorehabilitacijski pedagog s specialnimi znanji s področja usposabljanja in rehabilitacije za slepe in slabovidne sodeluje pri ocenjevanju, načrtovanju, izvajanju ter vrednotenju storitev in programov CRSS. Nudi tudi strokovno podporo rehabilitandovi družini in širšemu socialnemu okolju (19).

Tiflopedagoška obravnava obsega naslednja rehabilitacijska področja oz. področja specialnih znanj: orientacijo in mobilnost, vsakodnevne spretnosti, uporabo pomožne in podporne tehnologije, rekreacijske in prostočasne dejavnosti ter kompenzatorne spretnosti. Vključuje svetovanje, pomoč in nudenje podpore družinskim članom, svetovanje in pomoč pri prostorskih prilagoditvah v ožjem in širšem okolju ter svetovanje glede izbire optičnih in neoptičnih pripomočkov. Gre za področja, ki s kakovostno in dobro načrtovano obravnavo (učenjem in usposabljanjem) slepi ali slabovidni osebi omogočijo, da polno deluje v vsakdanjem življenju, pri vključevanju v socialno okolje, interakciji z drugimi, pri preživljanju kakovostnega prostega časa, zagovarjanju svojih potreb, načrtovanju prihodnosti ter iskanju, pridobivanju in ohranjanju zaposlitve (26).

4.1.5 Socialni delavec v okviru pristojnosti sodeluje pri multidisciplinarni oceni in izvedbi programa. Tako npr. zbira potrebno dokumentacijo in opravi socialno anamnezo. Uporabnika z družino seznanja z zakonskimi pravicami in možnostmi ter mu pomaga pri njihovem uveljavljanju. Ob tem uporabnika tudi informira, ga usmerja in mu pomaga pri vzpostavljanju stikov z drugimi

službami izvajalcev rehabilitacije. Vodi prvo svetovalno pomoč in/ali osebno psihosocialno svetovanje (19).

4.1.6 V proces rehabilitacije lahko vključimo tudi vrstniške svetovalce in učitelje informacijsko-komunikacijske tehnologije.

Za uspešno (re)habilitacijo je ključno, da slepega in slabovidnega otroka čim prej prepoznamo in ga napotimo na ustrezno obravnavo. Pri otroku slabši vid največkrat najprej opazijo starši, včasih tudi pediatri. Z zgodnjim prepoznavanjem preprečimo razvoj ambliopije. Pomembni so tudi preventivni programi, ki omogočajo presejanje tako zdravih kot tudi tveganih otrok z boleznimi, ki lahko povzročijo okvare vida.

5 ZAKLJUČEK

S celovito rehabilitacijo želimo slepim in slabovidnim otrokom in odraslim omogočiti, da čim boljše izrabijo preostanek vida ali drugače kompenzirajo slepoto. Tako ne vzpostavimo le individualne (re)socializacije, ampak tudi (re) socializacijo okolja.

Slabovidnost oz. slepota pri slepem ali slabovidnem otroku ni le primanjkljaj vida, ampak pomembno vpliva tudi na njegov nadaljnji socialni in izobraževalni razvoj. Zato je zgodnje prepoznavanje z ustrezno rehabilitacijo odločilno za uspešno pomoč otroku ter tudi otrokovim staršem in učiteljem, da ustrezno prilagodijo socialno in izobraževalno okolje (27).

6 POT NAPOTITVE V NC CRSS

V NC CRSS otroka napoti izključno oftalmolog, VZS 2555 P/K. Bolnik po pošti pošlje potrdilo o izdani elektronski napotnici, pripiše telefonsko številko in priloži najnovjši očesni izvid.

Vse bolnike sprejmemo s stopnjo nujnosti »redno«, razen otrok in zaposlenih, ki jih sprejmemo s stopnjo nujnosti »hitro«, v izjemnih primerih »zelo hitro«.

Za vsakega bolnika z izgubo vida, ki ustreza opredelitvi v Definiciji slepote in slabovidnosti za Republiko Slovenijo, lahko lečeči oftalmolog poda mnenje o pogojih za vpis v Zvezo društev slepih in slabovidnih Slovenije (ZDSSS) ter hkrati vpiše tudi kategorijo in stopnjo slepote oz. slabovidnosti. Bolnik se z mnenjem zgledi na pristojnem Medobčinskem društvu slepih in slabovidnih (MDSS), ki dva obrazca za vpis pošlje lečečemu okulistu. Ta jih izpolni in vrne izbranemu društvu.

Napotitve v NC CRSS le zaradi kategorizacije in vpisa v MDSS niso na mestu in navidezno podaljšujejo čakalno dobo.

LITERATURA

1. Kačič M, Stirn Kranjc B, Vidović Valentinčič N, Hafnar M, Žolgar Jerkovič I, Kobal Grum D, Šilih Štabuc M, Drnovšek Olup B, Wraber T. *Celovita rehabilitacija slepih in slabovidnih (CRSS). Zveza društev slepih in slabovidnih Slovenije in Očesna klinika, UKC Ljubljana, Ljubljana, 2010.*
2. *World Health Organization. Preventing blindness in children: report of WHO/IAPB scientific meeting. Geneva: WHO; 2000.*
3. *Toward a reduction in the global impact of low vision [Internet]. New York: The International Society for low vision research and rehabilitation; 2005. Dostopno na: <http://www2.nutn.edu.tw/vhc/english/Oslo%20Workshop%20Report.pdf>.*
4. *Definicija slepote in slabovidnosti za Republiko Slovenijo in kriteriji za razvrščanje v kategorije slepote in slabovidnosti, Razširjeni strokovni kolegij za okulistiko, 1996. http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/41003/1/9241541261_eng.pdf.*
5. *Colenbrander A, Fletcher CD. Basic concepts and terms for low vision rehabilitation. Am J Occup Ther 1995;49:865–9.*
7. *Massof WM, Lidoff L. Issues in Low Vision Rehabilitation: Service Delivery, Policy, and Funding. AFB Press, 1st ed., 1999.*
8. *Colenbrander A. Visual standards: Aspects and ranges of vision loss with emphasis on Population surveys. Report prepared for the International Council of Ophthalmology at the 29th International Congress of Ophthalmology Sydney, Australia, April 2002.*
9. *Jahi RS, Gilbert CE, Foster A, Minassian D. Measuring the burden of childhood blindness. Commentary. Br J Ophthalmol 1999;83:387–8.*
10. *Gilbert C, Muhit m. Twenty years of childhood blindness: what have we learnt? Community Eye Health 2008;21:46–7.*
11. *Thylefors B. A global initiative for the elimination of avoidable blindness. Am J Ophthalmol 1998;125:90–3.*
12. *Zhao J, Mao J, Luo R, Li F, Pokharel GP, Ellwein LB. Accuracy of noncycloplegic autorefractometry in school-age children in China. Optometry and Vision Science 2004;81:49–55.*

13. Gogate P, Gilbert C. *Blindness in children: a worldwide perspective. Community Eye Health* 2007;20:32–3.
14. Philip SS, Dutton GN. *Identifying and characterizing cerebral visual impairment in children: a review. Clin Exp Optom* 2014;97:196–208.
15. Rahi JS, Cable N. *Severe visual impairment and blindness in children in the UK. Lancet* 2003;362:1359–65.
16. Hyvärinen L. *Considerations in Evaluation and Treatment of the Child With Low Vision. Am J Occupational Therapy* 1995;49:891–7.
17. <https://www.aoa.org/preferred-practice-pattern/vision-rehabilitation-ppp-2017>.
18. Moore MW. *Visual efficiency training with low vision children. Am Orthopt J* 1972;22:68–70.
19. Vidović Valentinčič N. *Slepota, slabovidnost in rehabilitacija. Izbrana poglavja iz oftalmologije. Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, 2016.*
20. Lennie P, Van Hemel SB, ed. *Assesment of visoin in infants and children in Visual Impairments: Determining Eglibility for Social Security Benefits. National Research Council (US) Committee on Diasbility Determination for Individuals with Visual Impairments. Washington (DC): National Academies Press (US);2002.*
21. Dutton GN. *Types of impaired vision in children related to damage to the brain, and approaches towards their management. Dostopno na http://media.wix.com/ugd/f88b42_432b79fb375a4d37b9ed1b5714e2a6b8.pdf.*
22. <http://www.lea-test.fi/en/vistests/instruct/contrast/lowchart/lowchart.html>.
23. Tekavčič Pompe M, Stirn Kranjc B. *Kateri test za oceno barvnega vida je najprimernejši za otroke stare od 3 do 9 let. Zdrav Vestn* 2012;81:170–7.
24. <http://www.slideshare.net/AsthaJain1/low-vision-aids>.
25. Vidović Valentinčič N, Dovšak PA. *Možnosti rehabilitacije slepih in slabovidnih v Republiki Sloveniji s sodobnimi tehničnimi pripomočki. Zdravstveni Vestnik* 2000;69:453–7.
26. *Celovita rehabilitacija slepih in slabovidnih (CRSS) Pilotski projekt. Ur. Vidović Valentinčič N, Stirn Kranjc B. Univerzitetni klinični center Ljubljana, Očesna klinika, 2014.*
27. Lennie P, Van Hemel SM, editors. *Visual Impairments: Determining Eligibility for Social Security Benefits. By National Research Council, Division of Behavioral and Social Sciences and Education, Board on Behavioral, Cognitive, and Sensory Sciences, Committee on Disability Determination for Individuals with Visual Impairment. National Academies press 2002.*

VLOGA ELEKTROFIZIOLOGIJE VIDA V PEDIATRIČNI OFTALMOLOGIJI

Jelka Breclj, Branka Stirn Kranjc

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

Elektrofiziološko diagnosticiranje vida pri dojenčkih s prirojenim nistagmusom omogoča zgodnejše ugotavljanje nenormalnega delovanja mrežnice ali vidne poti in posredno ponuja koristne informacije o kakovosti vida. Pri dojenčkih z nistagmusom so elektrofiziološke preiskave opora kliničnemu diagnosticiranju okvar ali distrofij mrežnice, očesnega albinizma, prirojениh okvar vidnega živca in kiazme. Po naših 30-letnih izkušnjah lahko nistagmus klinično in elektrofiziološko opredelimo v več kot 80 % primerov že v prvih mesecih življenja. Tipične primere elektrofizioloških sprememb pri senzoričnem nistagmusu (npr. pri Leberjevi kongenitalni amavrozi, akromatopsiji, prirojени stacionarni nočni slepoti, albinizmu, akiazmiji) prikazujemo na slikah.

Ključne besede: elektroretinografija, vidni evocirani potenciali, otroci, nistagmus.

UVOD

Okvara vida otežuje otrokov splošni razvoj, zato je poznavanje vidne funkcije pri bolnem otroku pomembna naloga, ki jo rešujemo tudi z elektrofiziologijo vida. Ta pri dojenčkih in otrocih omogoča zgodnje odkrivanje nenormalnega delovanja mrežnice in vidne poti, ko je razvoj vidnega sistema še dovolj plastičen, da nekatere napake še lahko popravimo (npr. slabovidnost), druge pa vsaj zgodaj prepoznamo (npr. prirojeno stacionarno nočno slepoto) ali zdravimo (npr. tumorje vidne poti) (1–5).

Pediatrična elektrofizilogija vida omogoča, da s številnimi neinvazivnimi preiskavami, ki jih izvajamo tudi pri našem kliničnem delu (6–15), registriramo električne signale, ki odražajo delovanje: a) mrežničnega pigmentnega epitela (elektrookulografija, EOG); b) fotoreceptorjev, čepnic in paličnic ter v naslednji notranji nuklearni plasti aktivnost bipolarnih celic ON in amakrinih celic s periferije mrežnice (elektroretinografija, ERG oz. skotopična in fotopična elektroretinografija, SFERG) ter delovanje kratkovalovnih čepnic S (S-čepnični ERG); c) makule (multifokalna elektroretinografija, MFERG); č) bipolarnih celic ON in OFF (ON in OFF ERG); d) ganglijskih celic in njihovih aksonov v povezavi z makularnim delom mrežnice (slikovna elektroretinografija, PERG) ali ganglijskih celic tudi s periferije mrežnice (fotopični negativni odgovor, PhNR); e) oz. prevajanje po vidnem živcu, po križajočih se vlaknih v področju kiazme in po retrokiazmalni vidni poti ter aktivnost primarne vidne skorje 17 (vidni evocirani potenciali na draženje s celim poljem in polovico polja, VEP oz. *reversal* VEP); f) oz. oceno kakovosti vida ali nenormalno križanje vlaken vidnega živca v kiazmi (bliskovni VEP in *onset* VEP); g) oz. aktivnost parvocelularne vidne poti (barvni VEP). Vse omenjene preiskave snemamo ločeno in so klinično uporabne pri starejših otrocih, tj. v starosti 7 let in več. Vse preiskave mrežnice (SFERG, PERG, MFERG, ON-OFF ERG, PhNR) snemamo z elektrodo HK (16) po priporočilih in protokolih Mednarodnega združenja za klinično elektrofizilogijo vida (*angl.* International Society for Clinical Electrophysiology of Vision) (17). SFERG pri mlajših otrocih od četrtega leta dalje izvajamo s kožno elektrodo. Funkcijo EOG retinalnega pigmenta snemamo pri starejših otrocih, ko so že sposobni slediti lučkam, ki se izmenično prižigajo v temi (15') in na svetlobi (15'). Pri dojenčkih in majhnih otrocih sočasno izvajamo elektroretinografijo (bliskovni ERG) in vidne evocirane potenciale (VEP), s čimer hkrati ocenjujemo delovanje mrežnice in vidne poti po protokolu londonske bolnišnice Great Ormond Street Hospital (GOSH). Pri ERG uporabljamo otrokom prijaznejše kožne elektrode (18). Zorenje mrežnice in vidne poti vpliva na vrednosti amplitud in latenc ERG in VEP pri otrocih, VEP celo do pubertete (19–21), zato smo za klinično delo izdelali normative za starostne skupine.

Elektrofizilogija vida je pritegnila pozornost ob koncu 60. let 20. stoletja. Leta 1967 so namreč Ragnar Granit, Haldan Keffer Hartline in George Wald prejeli Nobelovo nagrado za področje fiziologije in medicine za prispevek k poznavanju osnovnih fiziološko-kemijskih procesov, ki potekajo v očesu (22).

Ragnar Granit je postavil temelje današnje elektroretinografije (ERG), ki se je uveljavila tudi v klinični praksi. Sledil je razvoj dveh preiskav z vpeljavo v klinično prakso – vidnih evociranih potencialov (VEP) z delom dr. Martina Hallidayja ter slikovne elektroretinografije (PERG) z delom prof. Geoffreyja Ardena. Slovenija na tem področju skorajda ni zaostajala za svetom. Elektroretinografija je že v tistem času posebej pritegnila prof. Martina Janka z ljubljanskega Inštituta za klinično nevrofiziologijo (IKN), ki je preiskavo uporabljal tako pri odraslih kot pri otrocih. Žal o njegovem pionirskem kliničnem delu ni pisnih poročil v obliki prispevkov, a je svoje klinične izkušnje študentom požrtvovalno predajal kot mentor pri standardizaciji dveh ERG-metod, prve s kornealno elektrodo (23) in druge s HK-elektrodo po standardih ISCEV (24). Tudi v laboratoriju za senzorično encefalografijo IKN so pod vodstvom prof. Tineta Prevca intenzivno potekale raziskave vidnih evociranih potencialov (VEP) in slikovne elektroretinografije (PERG) (25–27). Obe metodi so vpeljali v klinično uporabo pri odraslih bolnikih (28–30). Od leta 1989 so snemanji ERG in VEP razvijali tudi pri otrocih po protokolu GOSH v sodelovanju z dr. Anthonyjem Krissom. Od leta 2002 nadaljnji razvoj pediatrične elektrofiziologije vida poteka na Očesni kliniki UKC Ljubljana.

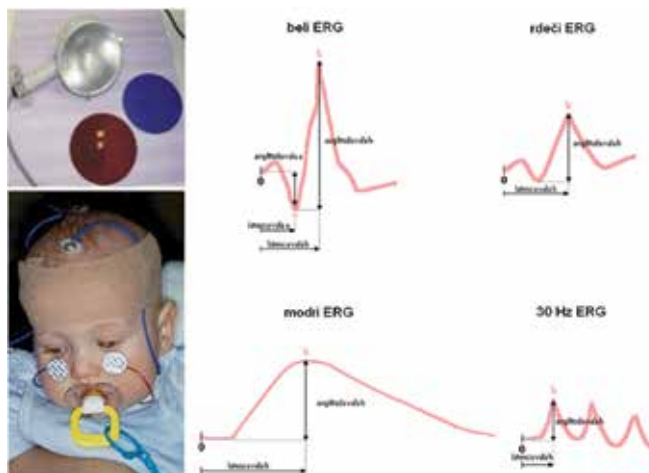
V preglednem prispevku »Vidna elektrofiziologija pri otroku« smo že predstavili klinična in elektrofiziološka stanja otroških očesnih boleznih, pri katerih je smiselno elektrofiziološko diagnosticiranje vida (31). V prikazanih primerih so vključeni otroci različnih starosti, od dojenčkov do polnoletnih, in njihova obravnava z različnimi elektrofiziološkimi preiskavami. V tokratnem prispevku zaradi obsežnosti področja predstavljamo le vlogo elektrofiziološkega diagnosticiranja vida pri dojenčkih s prirojenim nistagmusom ter hkratno snemanje ERG in VEP po protokolu GOSH.

METODA

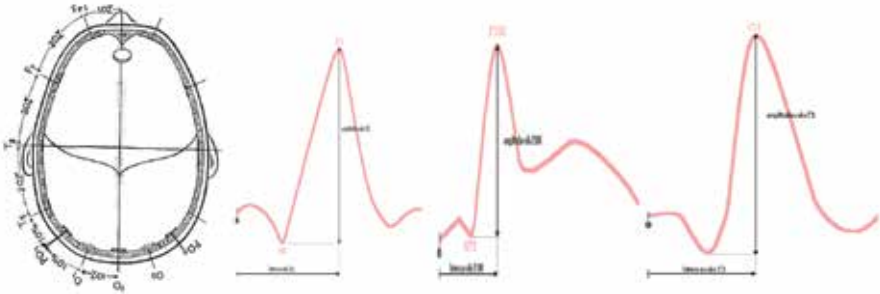
Pri dojenčkih in malčkih preiskavi bliskovni ERG in VEP izvajamo po protokolu GOSH (18,32). Otroci so budni ter med nameščanjem elektrod in snemanjem sedijo v naročju staršev (Slika 1). Pri snemanju ERG uporabljamo samolepilne kožne elektrode za enkratno uporabo, ki jih nalepimo 1 cm pod očesni rob na spodnjo veko (Slika 2). Za VEP uporabljamo tri elektrode, ki jih namestimo v področju vidne možganske skorje na naslednja mesta: nad desno poloblo elektrodo O2, v sredino elektrodo Oz in nad levo poloblo elektrodo O1 (v



Slika 1: Pri dojenčkih in malčkih izvajamo preiskavi bliskovni ERG in VEP po protokolu GOSH. Med preiskavo so otroci budni, med nameščanjem elektrod in snemanjem pa sedijo v naročju staršev. (Fotograf: Bojan Breclj, 2015, Enota za nevrofiziološko diagnostiko, Očesna klinika.)



Slika 2: Bliskovni odgovori ERG, posneti s kožno elektrodo. Bliskovni ERG izzovemo s stroboskopom, pri čemer uporabljamo dražljaje bele, modre in rdeče svetlobe. Pri beli ERG (skotopični in fotopični) izmerimo amplitudo vala a od izoliniije do vrha vala ter amplitudo vala b med vrhom vala a in vrhom vala b. Pri rdeči ERG, modri ERG in 30 Hz ERG izmerimo amplitudo vala b od začetka vala do njegovega vrha. Latenco določimo kot čas od začetka dražljaja do vrha vala a oziroma vala b (33).



Slika 3: Pri izvajanju VEP namestimo tri elektrode okcipitalno na mesta O2, Oz in O1 v skladu z mednarodnim sistemom 10/20. Pri analizi bliskovnega VEP izmerimo amplitudo vala P2, reversal VEP amplitudo vala P100 in onset VEP amplitudo vala C1 od začetka do vrha vala, latence pa določimo od začetka dražljaja (33).

skladu z mednarodnim sistemom 10/20) (Slika 3). Ozemljitvena elektroda je na mestu Cz (lahko jo namestimo nad ušesom), medtem ko je referenčna elektroda na mestu Fz ali nekoliko bolj frontalno (na začetku lasišča), da lahko z elastičnim trakom, nameščenim okoli glave, zajamemo in pričvrstimo vse elektrode. Mesta, kjer namestimo elektrode, očistimo z abrazivno pasto ter pod elektrode VEP, Fz in Cz naneseemo kontaktno pasto.

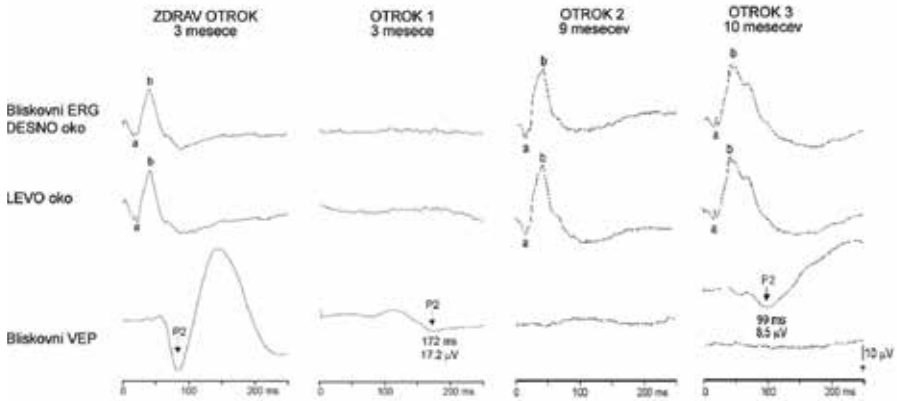
Bliskovni ERG izzovemo s stroboskopom (Grass). Uporabljamo dražljaje bele svetlobe in modre svetlobe (moder filter z vrhom prepustnosti 450 nm) in rdeče svetlobe (rdeč filter z vrhom prepustnosti 670 nm) ter dražljaj s frekvenco 30 Hz. Hkrati snemamo desno in levo oko. Pri ERG registriamo in vrednotimo pet vrst odgovorov: beli skotopični ERG in modri ERG (opredeljujeta delovanje sistema paličnic) ter rdeči ERG, 30 Hz ERG in beli fotopični ERG (opredeljujejo delovanje sistema čepnic). Ker dojenčki in malčki pri preiskavi ne zmorejo dolgo sodelovati, se mrežnica ne more ustrezno prilagoditi na temo oziroma na svetlobo. Med snemanjem skotopične funkcije mrežnice v laboratoriju zato ugasnemo luči, med snemanjem fotopične funkcije mrežnice v laboratoriju pa so luči prižgane. Pri belem skotopičnem ERG in belem fotopičnem ERG analiziramo latenco in amplitudo valov a in b, medtem ko pri rdečem ERG, modrem ERG in 30 Hz ERG analiziramo latenco in amplitudo vala b (Slika 2) (33). Z analizo vala a elektroфизиološko ocenjujemo delovanje fotoreceptorjev paličnic in čepnic, medtem ko z analizo vala b

ocenjujemo delovanje bipolarnih celic ON v povezavi s paličnicami in čepnicami v notranji nuklearni plasti mrežnice.

Bliskovne VEP izzovemo s stroboskopom in z bliski bele svetlobe. Med hkratnim draženjem obeh oči ocenjujemo integriteto vidne poti. Med draženjem posameznega očesa lahko ocenjujemo tudi morebitne prirojene anomalije križanja vlaken vidnega živca. *Reversal* VEP izzovemo, ko na monitorju projeciramo vzorec črno-belih kvadratov (šahovnica), ki se izmenjujejo (črni kvadrati v bele kvadrate in obratno). Standardna velikost kvadratov je 50', po potrebi pa lahko uporabljamo tudi kvadrate druge velikosti (kot pri *onset* VEP). Z *reversal* VEP vrednotimo hitrost prevajanja po vidni poti kot delovanje vidnega živca ter področja kiazme, genikulostriatne poti in možganske skorje 17. *Onset* VEP izzovemo, ko se na monitorju pojavi šahovnica črno-belih polj. Ko šahovnica izgine, je zaslon brez vzorca, a enake povprečne svetilnosti kot šahovnica. Pri snemanju *onset* VEP uporabljamo različne velikosti kvadratov (poleg standardne velikosti 50' tudi 25', 100', 200' in 400') in tudi binokularno draženje ali draženje posameznega očesa. Z *onset* VEP ocenjujemo elektrofiziološko funkcijo vida, torej kakovost vida (draženje z različno velikostjo kvadratov), in ocenjujemo prirojene anomalije križanja vlaken vidnega živca. Analizo bliskovnih VEP (val P2), *reversal* VEP (val P100) in *onset* VEP (val C1) prikazujemo na Sliki 3 (33).

PRIMERI ELEKTROFIZIOLOŠKEGA DIAGNOSTICIRANJA VIDA PRI DOJENČKIH S PRIROJENIM NISTAGMUSOM

Nistagmus, ki se pojavi že v prvih mesecih po rojstvu, je znak številnih bolezni. Prirojeni nistagmus Casteels s sod. (34) razvrščajo na idiopatski, senzorični in nevrološki nistagmus. Pri dojenčkih z zgodnjim nistagmusom lahko s hkratnim snemanjem ERG in VEP razkrijemo, ali je okvara prisotna v mrežnici ali vidni poti (Slika 4). Elektrofiziologija vida je namenjena odkrivanju nekaterih vzrokov nistagmusa (npr. prizadetosti delovanja čepnic in paličnic ali samo čepnic, prizadetosti delovanja samo bipolarnih celic mrežnice, prizadetosti delovanja vidnega živca in morebitnega nenormalnega križanja vlaken vidnega živca v kiazmi) ter tudi potrditvi normalnega delovanja mrežnice in vidne poti (35). Pri dojenčkih in po potrebi tudi pri večjih otrocih s prirojenim nistagmusom izvajamo samo tiste preiskave, na katere ne vpliva nestabilna fiksacija zaradi nistagmusa, bliskovni ERG, bliskovni VEP in *onset* VEP po pro-



Slika 4: Zakaj trije dojenčki s prirojenim nistagmusom ne vidijo dobro? Kontrolni trimesečni dojenček ima normalen bliskovni ERG z desnega in levega očesa in normalne bliskovne VEP na binokularno draženje. Prvi trimesečni dojenček s prirojenim nistagmusom ima neizziven bliskovni ERG z desnega in levega očesa, kar kaže na prizadeto delovanje mrežnice. Drugi devetmesečni dojenček s prirojenim nistagmusom ima normalen bliskovni ERG z desnega in levega očesa ter odsotne bliskovne VEP na binokularno draženje, kar kaže na hudo prizadetost delovanja vidne poti (ima hipoplazijo obeh vidnih živcev). Tretji desetmesečni dojenček s prirojenim nistagmusom ima prav tako normalen bliskovni ERG z desnega in levega očesa, a zaradi zmerne hipoplazije desnega in levega vidnega živca ter zaznavanja svetlobe izzivne bliskovne VEP na binokularno draženje (35).

tokolu GOSH. Pri sledenju starejših otrok s prirojenim nistagmusom snemamo periferno mrežnico s preiskavo SFERG po protokolu ISCEV in glede na starost uporabimo kožno elektrodo ali elektrodo HK (36). Pri otrocih z nistagmusom ne izvajamo preiskav PERG, MFERG, ON-OFF ERG in *reversal* VEP, saj vrednotenje pri nestabilni fiksaciji ni zanesljivo.

Prirojeni idiopatski nistagmus temelji na izključitvi vseh oftalmoloških in nevroloških vzrokov, zato so pri dojenčkih normalni bliskovni ERG ter bliskovni in onset VEP po protokolu GOSH (37). Po potrebi lahko otroka s prirojenim idiopatskim nistagmusom sledimo, ko je starejši. Pri približno 4. letu starosti opravimo kontrolno preiskavo periferne mrežnice s SFERG (glede na starost s kožno elektrodo) ter kontrolno preiskavo vidne poti z bliskovnimi VEP in *onset* VEP, s čimer registriramo normalen elektrofiziološki razvoj mrežnice in vidne poti. Hkrati je izvid preiskave *reversal* VEP lahko relativno normalen, saj

je vpliv nestabilne fiksacije na latenco in amplitudo vala P100 pri idiopatskem nistagmusu neizrazit.

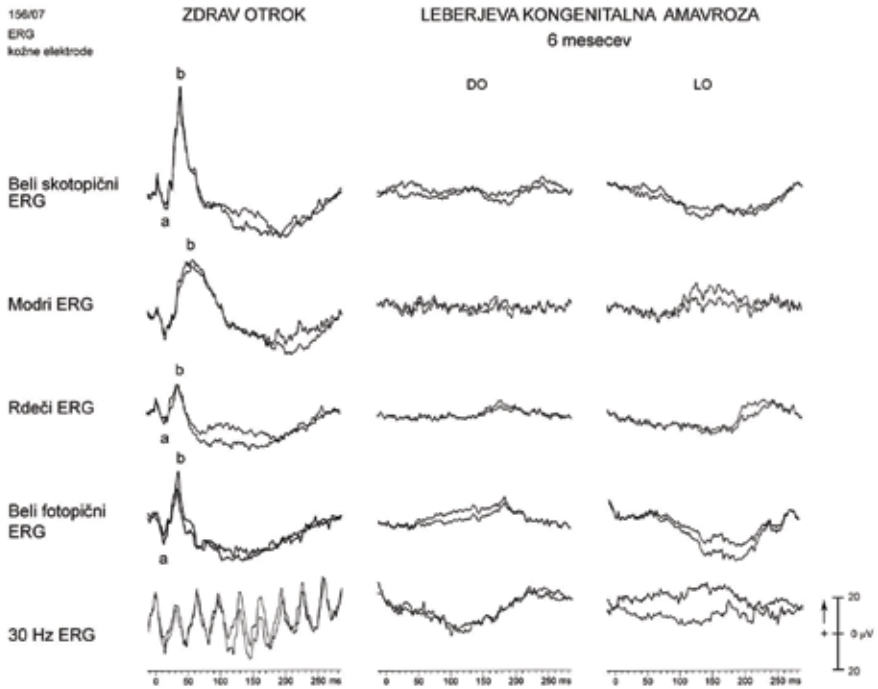
Prirojena neurološkega nistagmusa, pri katerem so okvare mrežnice in vidne poti sestavni deli neuroloških bolezni, zaradi obsežnosti področja na tem mestu ne obravnavamo. Predstavljamo pa nekatere naše izkušnje (36,38).

Prirojeni senzorični nistagmus je posledica očitne motnje, npr. katarakte ali spremembe na roženici. V tem primeru elektrofiziološke preiskave niso potrebne. Zahtevajo jih okvare mrežnice, pri katerih je očesno ozadje dojenčkov še v mejah normalnega stanja (npr. Leberjeva kongenitalna amavroza, akromatopsija, kongenitalna stacionarna nočna slepota ter distrofije čepnic in paličnic) (39). Prav tako so elektrofiziološke preiskave indicirane pri sumu na očesni albinizem, ob blagi ali zmerni hipoplaziji vidnega živca in pri sumu na akiazmijo. V nadaljevanju opisujemo, kako si s preiskavama bliskovni ERG in VEP pomagamo pri tolmačenju nekaterih očesnih bolezni v povezavi s prirojenim nistagmusom.

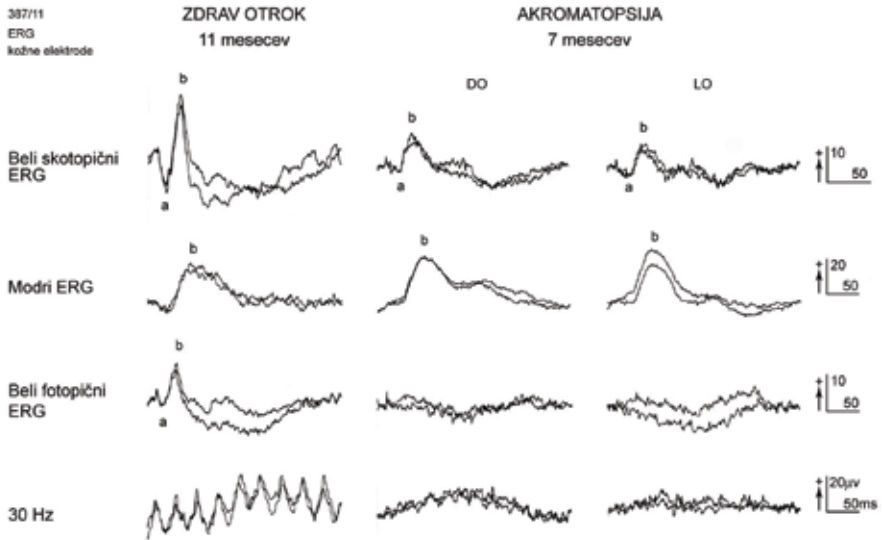
Leberjeva kongenitalna amavroza (*angl.* Leber's congenital amaurosis, LCA) je dedna mrežnična distrofija, pri kateri je že od rojstva zelo močno prizadeto delovanje fotoreceptorjev, tako paličnic kot čepnic (40). Že pri dojenčkih so zato neizvorni vsi odgovori preiskave bliskovne ERG (Slika 5). Ali dojenček z LCA zaznava samo svetlobo ali ima boljše vidno ostrino, ugotavljamo z bliskovnimi VEP, ki so izvorni (35).

Akromatopsija je dedna okvara delovanja vseh treh vrst čepnic, medtem ko je delovanje paličnic ohranjeno. Pri dojenčkih s kompletno akromatopsijo so za postavitev diagnoze značilne spremembe bliskovne ERG (36,38). Odgovori ERG (beli fotopični ERG, rdeči ERG in 30 Hz ERG), ki opredeljujejo okvaro v delovanju čepnic, so zato neizvorni, medtem ko sta odgovora (modri ERG in beli skotopični ERG), ki odražata primerno delovanje paličnic, izvorna (Slika 6). Pri sledenju otrok s kompletno akromatopsijo je odgovor bliskovne ERG nespremenjen, zato govorimo o stacionarni mrežnični motnji. Na signale ERG vpliva mežikanje, saj imajo otroci s kompletno akromatopsijo izrazito fotofobijo.

Prirojena stacionarna nočna slepota (*angl.* congenital stationary night blindness, CSNB), je dedna nenapredujoča okvara mrežnice, ki se lahko izrazi s prirojenim nistagmusom nekaj mesecev po rojstvu. Z elektroretinografijo so odkrili, da gre pri CSNB za motnjo v sinapsah med fotoreceptorji in bipolarnimi celicami. Zato je elektrofiziološko delovanje paličnic in čepnic normalno (normalni val a), medtem ko je delovanje bipolarnih celic v notranji nuklearni plasti



Slika 5: Šestmesečni dojenček z Leberjevo kongenitalno amavrozo. Nevrološki pregled je brez posebnosti. Že od zgodnjega otroštva ugotovljamo horizontalni nistagmus kot "plavajoče oči", okulodigitalni refleks in višjo hipermetropijo. Vidna ostrina na desno oko in vidna ostrina na levo oko pri starosti 13 mesecev sta bili 6/1000 po preferenčnem gledanju (pričakovana vidna ostrina za to starost je 6/50). Pri oftalmološkem pregledu so bili sprednji in optični deli v mejah normalnega stanja. Zenici sta bili srednje široki in z upočasnenimi reakcijami. Očesni ozadji sta bili v mejah normalnega stanja, morda le z minimalno ožjim žiljem v celoti. Bliskovni ERG z desnega in levega očesa so neizvorni na vse dražljaje, kar kaže zelo prizadeto delovanje fotoreceptorjev, tako paličnic kot tudi čepnic (38).



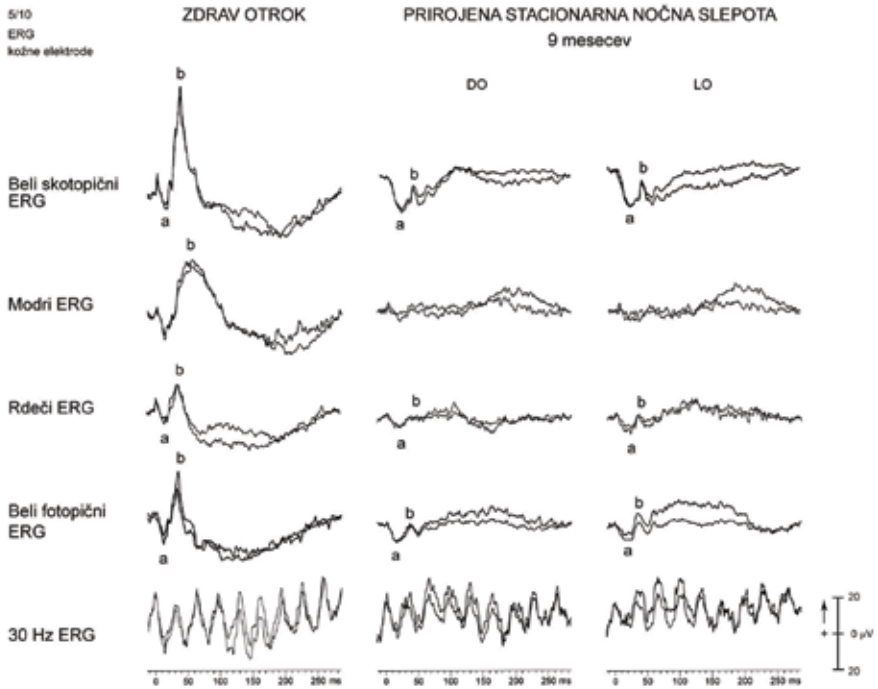
Slika 6: Sedemmesečni deček z akromatopsijo, prisotnim nistagmusom, fotofobijo, normalnimi očesni ozadji in vidno ostrino 6/130 po preferenčnem gledanju. Bliskovni ERG so značilno spremenjeni. Z desnega in levega očesa sta primerno izzivna beli skotopični ERG (val a in val b) in modri ERG, medtem ko sta neizzivna beli fotopični ERG (val a in val b) in 30 Hz ERG, kar kaže na okvaro v delovanju čepnic z ohranjenim delovanjem paličnic. Mežikanje otroka zaradi fotofobije vpliva na relativno znižanje vala b pri belem skotopičnem ERG (38).

mrežnice prizadeto (znižan val b). Razlikujemo med kompletno obliko CSNB s prizadetim delovanjem bipolarnih celic ON in nekompletno CSNB s prizadetim delovanjem bipolarnih celic ON in OFF. Pri razlikovanju med kompletno in nekompletno obliko CSNB si pri starejših otrocih zanesljivo pomagamo s preiskavama SFERG in ON-OFF ERG (41).

Pri dojenčkih in mlajših otrocih z bliskovno ERG zanesljivo razlikujemo kompletno obliko CSNB (36,38). Spremembe so dovolj tipične za postavitev diagnoze: beli skotopični ERG je negativne oblike (val a ima normalno amplitudo, val b je znižan do izolinije ali pod njo), neizviven je modri ERG, odgovor 30 Hz ERG pa je relativno normalen (Slika 7). Upoštevati moramo, da se pri določenem deležu otrok CSNB ne izrazi s prisotnostjo zgodnjega nistagmusa, zato diagnozo CSNB, ki je npr. povezana s težavami vida v temi, elektrofiziološko opredelimo, ko so starejši.

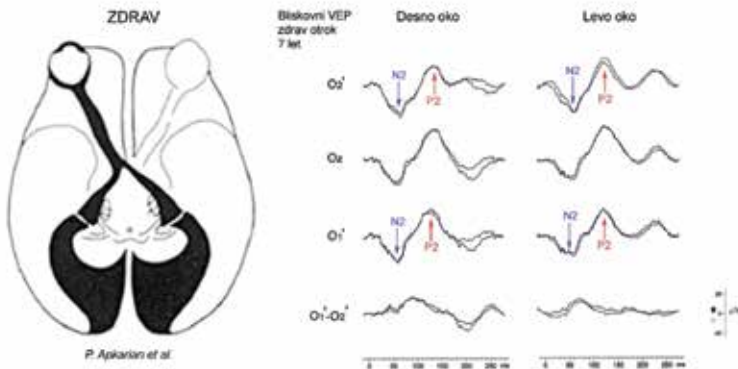
Distrofija čepnic in paličnic je v povezavi s prirojenim nistagmusom heterogena skupina napredujočih se dednih okvar mrežnice, pri kateri so bolj prizadete čepnice in manj paličnice oziroma obratno (36,38). Večino čepnično-paličnih distrofij ugotavljamo pri sicer zdravih otrocih, a se lahko pojavijo tudi v sklopu sistemskih bolezni. S sledenjem elektrofiziološko opredelimo napredovanje prizadetosti fotoreceptorjev ter jih opredelimo kot distrofijo »cone-rod« z bolj prizadetim delovanjem čepnic in kot obliko »rod-cone« z večjo prizadetostjo paličnic. Opisov primerov bliskovnega ERG pri dojenčkih z mrežničnimi distrofijami v povezavi s prirojenim nistagmusom in brez sistemskih bolezni je v literaturi manj. Naše izkušnje z distrofijo čepnic in paličnic v povezavi s prirojenim nistagmusom se nanašajo na mlajše otroke, pri katerih je bliskovni ERG pokazal prizadeto fotopično delovanje mrežnice (abnormni rdeči ERG, 30 Hz ERG in beli fotopični ERG) in tudi prizadeto skotopično delovanje mrežnice (abnormna beli skotopični ERG in modri ERG). Za elektrofiziološko diagnozo je sledenje otrok izjemno pomembno, da ugotovimo postopno zniževanje signalov ERG.

Očesni albinizem je genetsko in klinično heterogena skupina bolezni z zmanjšano sintezo melanina. Pri okulokutanem albinizmu ter očesnem albinizmu je lahko prisoten zgodnji nistagmus. Ostrina vida je v večini slaba, fotofobija različno močna, ugotavljamo pa tudi presvetljivost šarenic, hipopigmentacijo očesnega ozadja in hipoplazijo makule. Pri okulokutanem albinizmu in očesnem albinizmu ugotavljamo tudi nenormalen potek vlaken vidnega živca v kiazmi. Pri zdravih osebah se vlakna vidnega živca, ki izvirajo iz nosnega dela mrežnice, v kiazmi križajo in potekajo v nasprotno možgansko poloblo, med-

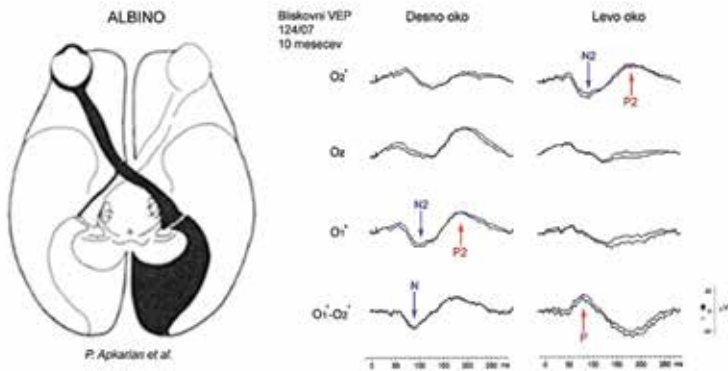


Slika 7: Devetmesečni deček z X-dedovano kompletno obliko prirojene stacionarne nočne slepote (CSNB). Tudi starejši brat ima diagnosticirano kompletno obliko CSNB. Pri njem so prisotni horizontalni nistagmus z rotatorno komponento, strabizem, obojestranska kratkovidnost (-3,25 Dsph) ter vidna ostrina na desno in levo oko 6/190 po preferenčnem gledanju. Očesno ozadje pokaže stanjšano mrežnico brez foveolarnega refleksa. Bliskovni ERG je značilno spremenjen. Z desnega in levega očesa so elektronegativne oblike (normalna amplituda vala a in znižan val b) beli skotopični ERG, rdeči ERG in beli fotopični ERG z neizživnim modrim ERG ter normalnim 30 Hz ERG, kar odraža normalno delovanje čepnic in paličnic ter prizadeto delovanje bipolarnih celic ON (38).

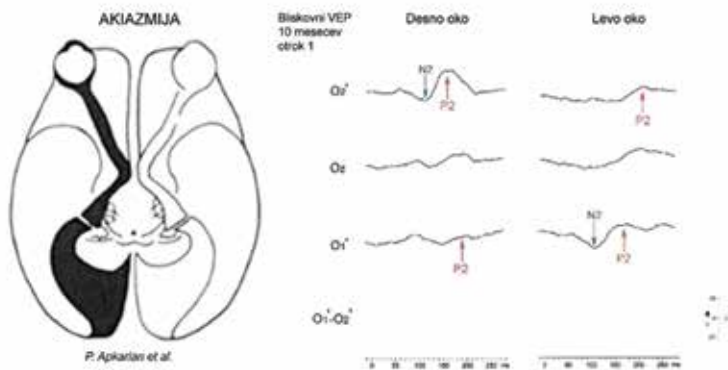
tem ko se vlakna vidnega živca, ki izvirajo iz temporalnega dela mrežnice, v kiazmi ne križajo in zato potekajo v možgansko poloblo na isti strani. Pri zdravih otrocih so zato bliskovni VEP simetrično razporejeni nad desno poloblo in nad levo poloblo (Slika 8a). Pri očesnem albinizmu se vlakna vidnega živca, ki izvirajo iz nosnega dela mrežnice, v kiazmi križajo in potekajo v nasprotno možgansko poloblo (kot pri zdravih osebah), medtem ko se (za razliko od zdravih oseb) pri albinih del vlaken, ki izvirajo iz temporalnega dela mrežnice, v kiazmi tudi križa in poteka v nasprotno poloblo. Zato pri okulokutanem albinizmu in očesnem albinizmu večina vlaken vidnega živca prehaja v nasprotno poloblo (Slika 8b). Že pri dojenčkih z albinizmom z bliskovnimi VEP registriremo prekomerno križanje vlaken vidnega živca v kiazmi. Pokaže se značilna asimetrija VEP v razporeditvi valov nad poloblama, ki jo imenujemo kontralateralna asimetrija VEP ali »albino« asimetrija (Slika 8b). Po draženju desnega očesa sta nad levo poloblo dobro prepoznavna negativni val N2 in pozitivni val P2 z višjima amplitudama, medtem ko sta po draženju levega očesa nad desno poloblo dobro prepoznavna negativni val N2 in pozitivni val P2 z višjima amplitudama (42,43). Seveda so vsi bliskovni odgovori ERG normalni in so relativno višje amplitude lahko le posledica hipopigmentacije mrežnice (37).



Slika 8a: Shema normalnega križanja vlaken v kiazmi (Apkarian in sod. (44)). Pri zdravem otroku po draženju desnega in levega očesa simetrično nad desno poloblo (kanal O2) in levo poloblo (kanal O1) registriremo val N2 in val P2 bliskovnih VEP, kar odraža normalno križanje vlaken vidnega živca v kiazmi (43).



Slika 8b: Shema prekomernega križanja vlaken vidnega živca v kiazmi pri albinizmu (Apkarian in sod. (44)). Pri desetmesečnem dojenčku z očesnim albinizmom po draženju desnega očesa nad levo poloblo (kanal O1) registriramo val N2 in val P2, po draženju levega očesa nad desno poloblo (kanal O2) pa val N2 in val P2 bliskovnega VEP, kar kaže na prirojeno okvaro prekomernega križanja vlaken vidnega živca v kiazmi (43).



Slika 8c: Shema nekrižanja vlaken vidnega živca pri akiazmiji (Apkarian in sod. (44)). Pri desetmesečnem dojenčku z akiazmijo po draženju desnega očesa nad desno poloblo (kanal O2) registriramo val N2 in val P2, po draženju levega očesa nad levo poloblo (kanal O1) pa val N2 in val P2 bliskovnih VEP, kar kaže na prirojeno okvaro nekrižanja vlaken vidnega živca v kiazmi (45).

Hipoplazija vidnega živca in *akiazmija* sta prirojeni okvari vidne poti z zmanjšanjem števila vlaken vidnega živca, lahko pa se v kiazmi križa le malo vlaken vidnega živca ali celo nič (42–46). Pri izraziti hipoplaziji vidnega živca je vid močno prizadet in omogoča le dojemanje svetlobe, prisoten pa je prirojeni nistagmus. Zato že pri dojenčkih ugotavljamo zelo znižan ali neizziven izvid bliskovnih VEP (35). Pri zmerni ali blagi hipoplaziji elektrofiziološke spremembe ne odražajo vselej klinične slike. Pri dojenčku z blago hipoplazijo desnega in levega vidnega živca z bliskovnimi VEP razkrijemo nekrižanje vlaken vidnega živca v kiazmi (Slika 8c) (45). Akiazmija ostaja prirojena okvara vidne poti, ki jo prepoznamo precej redko in je v povezavi s prirojenim nistagmusom. Že pri dojenčkih z bliskovnimi VEP registriramo nekrižanje vlaken vidnega živca v kiazmi. Pokaže se značilna asimetrija VEP v razporeditvi valov nad poloblama. Imenujemo jo ipsilateralna asimetrija VEP in je nasprotna »albino« asimetriji. Po draženju desnega očesa nad desno poloblo dobro prepoznamo negativni val N2 in pozitivni val P2 z višjima amplitudama, medtem ko po draženju levega očesa nad levo poloblo dobro prepoznamo negativni val N2 in pozitivni val P2 z višjima amplitudama. Pri hipoplaziji vidnega živca in akiazmiji so vsi bliskovni odgovori ERG relativno primernih vrednosti (37).

ZAKLJUČEK

V otroški oftalmologiji je elektrofiziološko diagnosticiranje smiselno le v sklopu klinične preiskave. Elektrofiziološke preiskave vida so neinvazivne ter za dojenčka in otroka povsem neškodljive, a hkrati zelo pomembne, saj razkrijejo, ali gre za okvaro v mrežnici ali v vidni poti in ali je okvara napredujoča ali stacionarna. V raziskavah zlasti preučujejo, pri katerih očesnih boleznih otrok je elektrofiziologija vida diagnostično pomembna ter kako občutljive in specifične so elektrofiziološke spremembe pri očesnih boleznih otrok. Zaradi vse več napotitev otrok na elektrofiziološke preiskave, ki imajo nedvomno izjemen razvojni potencial, menimo, da je prihodnost elektrofiziologije vida pri otrocih zelo obetavna. Nenazadnje tudi Mednarodno združenje za klinično elektrofiziologijo vida (ISCEV) še ni izdalo samostojnih priporočil za snemanji ERG in VEP pri dojenčkih in majhnih otrocih.

ZAHVALA

Za vso pomoč, zlasti pri elektrofizioloških preiskavah otrok, se zahvaljujeva gospe Mariji Jesenšek, gospe Ani Jeršin, gospe Heleni Lindič in gospe Andreji Bižovičar. Hvaležni sva gospe Barbari Klemenc, ki je pripravila slike. Hvala tudi gospodu Tonetu Žaklju za redakcijo razvoja elektrofiziologije vida.

LITERATURA

1. Brecelj J, Stirn-Kranjc B. *Electrophysiologic evaluation of the visual pathway in children. Case reports. Doc Ophthalmol.* 1992;79:313–23.
2. Stirn-Kranjc B, Brecelj J. *Electrophysiology as a diagnostic aid in pediatric ophthalmology. Zdrav Vestn.* 1993;62(1):91–7.
3. Brecelj J. *Elektrofiziološko vrednotenje vida pri otrocih. Med Razgl.* 1998;34(4):348–53.
4. Fulton AB, Brecelj J, Lorenz B, Moskowitz A, Thompson D, Westall CA. *Pediatric clinical visual electrophysiology : a survey of actual practice. Doc Ophthalmol.* 2006;113(3):193–204.
5. Tekavčič Pompe M, Liasis A, Hertle R. *Visual electrodiagnostics and eye movement recording - World Society of Pediatric Ophthalmology and Strabismus (WSPOS) consensus statement. Indian Journal of Ophthalmology* 2019;67(1):23–30.
6. Brecelj J, Štrucl M. *Some anatomical and physiological aspects of clinical visual electrophysiology. Zdrav Vestn.* 1993;62(1):47–55.
7. Brecelj J. *Vidni evocirani potenciali in elektrofiziološko ocenjevanje vidne poti. Med Razgl.* 1994;33:339–359.
8. Brecelj J, Štrucl M, Raič V. *Simultaneous pattern electroretinogram and visual evoked potential recordings in dyslexic children. Doc Ophthalmol.* 1998;94:355–364.
9. Brecelj J, Stirn-Kranjc B, Škrbec M. *Visual electrophysiology in children with tumours affecting the visual pathway. Case reports. Doc Ophthalmol.* 2000;101:125–154.
10. Tekavčič-Pompe M, Stirn-Kranjc B, Brecelj J. *Optic neuritis in children-clinical and electrophysiological follow-up. Doc Ophthalmol.* 2003;107:261–270.
11. Jarc-Vidmar M, Popović P, Hawlina M., Brecelj J. *Elektrookulografija in slikovna elektroretinografija v diagnostiki Bestove viteliformne distrofije Zdrav Vestn.* 2002;71:II-109–118.
12. Tekavčič-Pompe M, Stirn-Kranjc B, Brecelj J. *Visual evoked potentials to red-green stimulation in schoolchildren. Visual Neuroscience* 2006;23:447–451.
13. Šuštar M, Stirn-Kranjc B, Hawlina M, Brecelj J. *Photopic ON- and OFF-responses in complete type of congenital stationary night blindness in relation to stimulus intensity. Doc Ophthalmol.* 2008;117(1):37–46.
14. Šuštar M, Cvenkel B, Brecelj J. *The effect of broadband and monochromatic stimuli on the photopic negative response of the electroretinogram in normal subjects and in open-angle glaucoma patients. Doc Ophthalmol.* 2009;118(3):167–177.

15. Šuštar M, Hawlina M, Breclj J. *Electroretinographic evaluation of the retinal S-cone system. Doc Ophthalmol.* 2011;123(3):199–210.
16. Hawlina M, Konec B. *New noncorneal HK-loop electrode for clinical electroretinography. Doc Ophthalmol.* 1992;81:253–9.
17. <https://iscev.wildapricot.org>.
18. Kriss A, Jeffrey B, Taylor D. *The electroretinogram in infants and young children. J Clin Neurophysiol.* 1992;9(3):373:93.
19. Breclj J, Štrucl M, Zidar I, Tekavčič-Pompe M. *Pattern ERG and VEP maturation in schoolchildren. Clin Neurophysiol.* 2002;113:1764–1770.
20. Breclj J. *From immature to mature pattern ERG and VEP. Doc Ophthalmol.* 2003;107:215–224.
21. Lenassi E, Likar K, Stirn-Kranjc B, Breclj J. *VEP maturation and visual acuity in infants and preschool children. Doc Ophthalmol.* 2008;117:111–120.
22. <https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/1967/summary/>.
23. Jazbec J, Šega S. *Standardizacija parametrov elektroretinografskega odgovora izzvanega z bliskovno žarnico, (Prešernove naloge). Ljubljana, 1987.*
24. Breclj J, Brvar M. *Elektrofiziološka ocena funkcije mrežnice s fotopično in skotopično elektroretinografijo, (Prešernove naloge). Ljubljana, 1993. 38 str., graf. prikazi.*
25. Štrucl M. *Vpliv značilnosti svetlobnega dražljaja na vizualni senzorični sistem : študij vizualnih evociranih potencialov na slikovni dražljaj : magistrska naloga. Ljubljana, 1980. 44 f., tabele, graf. prikazi.*
26. Štrucl M. *Študij elektrofizioloških značilnosti vidnega sistema človeka s slikovnim dražljajem : disertacija. Ljubljana, 1984. 89 f., graf. prikazi.*
27. Breclj J. *Vpliv centralnih in perifernih delov mrežnice na aktivnost vizualnih kortikalnih struktur pri človeku : disertacija. Ljubljana, 1985. 125 f., graf. prikazi.*
28. Breclj J, Denišlič M, Prevec T S, Štrucl M. *Vizualni evocirani potenciali pri odkrivanju demielinizacijskih lezij. Zdrav Vestn.* 1981;50 (3):145–149.
29. Štrucl M. *Slikovni elektroretinogram – nov test v nevrooftalmologiji. Zdrav Vestn.* 1987; 56(10): 389–391.
30. Hawlina M, Štrucl M, Stirn-Kranjc B, Finderle Ž, Breclj J. *Pattern electroretinogram recorded by skin electrodes in early ocular hypertension and glaucoma. Doc Ophthalmol.* 1989(73):183–191.
31. Breclj J, Stirn-Kranjc B. *Vidna elektrofiziologija pri otroku. Zdrav Vestn.* 2005;74:631–41.
32. Kriss A. *Visual electrophysiological testing of young children. Zdrav Vestn.* 1993;62:85–90.
33. Lenassi E, Likar K. *Razvoj otrokovega vida (Prešernove naloge). Ljubljana, 2005. VI, 59 f.*
34. Casteels I, Harris CM, Shawkat F, Taylor D. *Nystagmus in infancy. Br J Ophthalmol.* 1992;76:434–7.
35. Breclj J, Stirn-Kranjc B. *Visual electrophysiological screening in diagnosing infants with congenital nystagmus. Clin Neurophysiol* 2004;115:461–470.
36. Kurent A, Stirn-Kranjc B, Breclj J. *Electroretinographic characteristics in children with infantile nystagmus syndrome and early-onset retinal dystrophies. Eur J Ophthalmol.* 2015;25(1):33–42.

37. Kurent A, Brecej J, Stirn-Kranjc B. Electroretinograms in idiopathic infantile nystagmus, optic nerve hypoplasia and albinism. *Eur J Ophthalmol*. In press 2019.
38. Beharić A, Stirn-Kranjc B, Brecej J. Elektrofiziološka ocena mrežnice otrok s prirojenim nistagmusom. *Zdrav Vestn*. 2012;81:1-73-1-82.
39. Lambert SR, Taylor D, Kriss A. The infant with nystagmus, normal appearing fundi, but an abnormal ERG. *Surv. Ophthalmol*. 1989;34:173–86.
40. Brecej J, Stirn-Kranjc B. ERG and VEP follow-up study in children with Leber's congenital amaurosis. *Eye* 1999;13:47–54.
41. Šuštar M, Stirn-Kranjc B, Brecej J. Children with complete or incomplete congenital stationary night blindness: ophthalmological findings, standard ERGs and ON-OFF ERGs for differentiation between types. *Zdrav Vestn*. 2012;81:1-16-1-28.
42. Brecej J. Visual electrophysiology in the clinical evaluation of optic neuritis, chiasmal tumours, achiasmia, and ocular albinism: an overview. *Doc Ophthalmol*. 2014;129(2):71–84.
43. Brecej J, Šuštar M, Pečarič-Meglič N, Škrbec M, Stirn-Kranjc B. VEP characteristics in children with achiasmia, in comparison to albino and healthy children. *Doc. Ophthalmol*. 2012;124(2):109–123.
44. Apkarian P, Bour LJ, Barth PG, Wenninger-Prick L, Verbeeten B. Non-decussating retinal-fugal fibre syndrome. An inborn achiasmatic malformation associated with visuotopic misrouting, visual evoked potential ipsilateral asymmetry and nystagmus. *Brain* 2005;118:1195–1216.
45. Brecej J, Stirn-Kranjc B, Pečarič-Meglič N, Škrbec M. VEP asymmetry with ophthalmological and MRI findings in two achiasmatic children. *Doc Ophthalmol*. 2007;114(2):53–65.
46. Brecej J, Stirn-Kranjc B, Pečarič-Meglič N. Achiasmia : electrodiagnosis and clinical characteristics. In: Harris C, Gottlob I, Sanders J ur.. *The challenge of nystagmus : proceedings of a Nystagmus Network research workshop, Abingdon, UK, 2-5 September 2009*. Cardiff: Nystagmus Network. 2012:143–168.

MAKULARNE DISTROFIJE

Martina Jarc-Vidmar

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

Najpogostejše makularne distrofije pri otrocih so Stargardtova distrofija, Bestova viteliformna distrofija in X-vezana retinoshiza. V začetnih fazah distrofij je očesno ozadje lahko normalno, zato je bistveno, da jih pravilno prepoznamo. Pri diagnosticiranju uporabljamo funkcionalne teste za subjektivno oceno vidne funkcije, morfološke teste, ki nam pokažejo strukturne spremembe v mrežnici, in elektrofiziološke preiskave, s katerimi objektivno vrednotimo delovanje določenih struktur v mrežnici. Bolnike napotimo na genetske preiskave, družinam pa nudimo tudi genetsko svetovanje. Specifičnega zdravljenja za zdaj ne poznamo. Novosti pri genetskem zdravljenju Stargardtove distrofije so v predkliničnih modelih izkazale obetavne rezultate. Pri Bestovi viteliformni distrofiji je ob pojavu neovaskularizacije na voljo zdravljenje z zaviralci rastnega dejavnika anti-VEGF. Pri X-vezani retinoshizi lahko s topično in sistemsko uporabo karboanhidraznih inhibitorjev zmanjšamo cistične spremembe v fovei in izboljšamo vidno ostrino. Pri vseh bolnikih moramo poskrbeti za natančno refrakcijo in predpis očal, rehabilitacijo v ambulanti za slabovidne in upoštevanje stanja slabšega vida pri šolanju.

Ključne besede: Stargardtova distrofija, Bestova viteliformna distrofija, X-vezana juvenilna retinoshiza, avtofluorescenca, elektrofiziologija.

UVOD

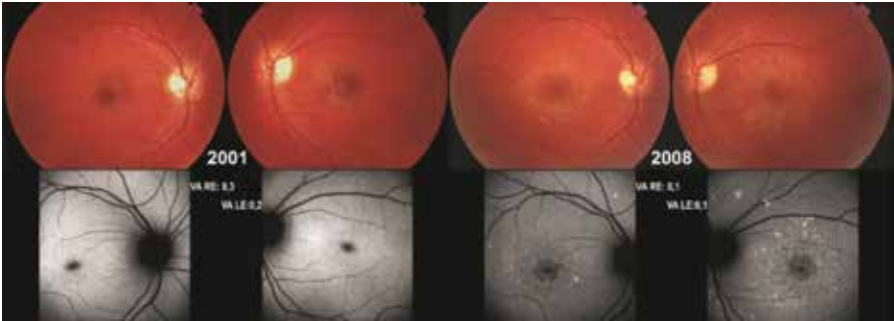
Na makularne in mrežnične distrofije moramo pomisliti pri otrocih z obojestransko slabo vidno ostrino, ki se kljub optimalni optični korekciji z očali ne popravi. V začetnih stadijih nekaterih distrofij (predvsem Stargard-

tove distrofije) je lahko očesno ozadje pri otrocih sprva normalno, zato ob začetnih težavah z vidom neredko pomislimo, da slab vid simulirajo. Preden dobijo pravilno dokončno diagnozo, pogosto obiščejo različne specialiste, od nevrologa in psihologa do oftalmologa. Ob sumu na mrežnične in makularne distrofije pri otrocih opravimo naslednje preiskave: 1) funkcionalne teste za subjektivno oceno vidne funkcije (vidna ostrina, mikroperimetrija, vidno polje, barvni vid); 2) morfološke teste, ki nam pokažejo strukturne spremembe v mrežnici (slikanje očesnega ozadja z avtofluorescenco (*angl.* autofluorescence, AF), optično koherentno tomografijo (*angl.* optical coherence tomography, OCT), izjemoma fluoresceinsko angiografijo ob sumu na neovaskularizacijo, npr. pri Bestovi viteliformni distrofiji) in 3) elektrofiziološke preiskave, s katerimi objektivno vrednotimo delovanje določenih struktur v mrežnici (multifokalna elektroretinografija, slikovna elektroretinografija (PERG), fotopični in skotopični ERG, vidni evocirani potenciali). Ob sumu na distrofije je zelo pomembna družinska anamneza, pri čemer je smiselno izdelati družinski rodovnik. Bolnike napotimo na genetske preskave, genetsko svetovanje in v ambulanto za slabovidne na Očesni kliniki v Ljubljani, kjer jim predpišejo ustrezne vidne pripomočke. Slabši vid moramo upoštevati pri otrokovem šolanju. V zadnjem času smo priča izjemnemu napredku pri genetskem zdravljenju mrežničnih distrofij. V prispevku opisujemo tri najpogostejše makularne distrofije pri otrocih – Stargardtovo distrofijo, Bestovo viteliformno distrofijo in X-vezano retinoshizo.

STARGARDTOVA DISTROFIJA

Stargardtovo distrofijo so prvič omenili leta 1909 in je najpogostejša dedna makularna distrofija. Pojavi se lahko že v zgodnjem otroštvu, pogosteje v najstniških letih. Razširjenost (prevalenca) znaša 1/8.000 oz. 1/10.000 (1,2). Za bolezen so značilne obojestranske simetrične atrofične makularne spremembe z okolnimi belkastimi lisami, a je v začetnih stadijih bolezni lahko očesno ozadje pri otrocih povsem normalno (Slika 1).

Za bolnike s to avtosomno recesivno obliko dedne makularne distrofije je značilno napredujoče slabšanje centralnega vida. Vzrok bolezni je mutacija na za fotoreceptorje specifičnem ATP-vezanem kasetnem transporter genu (*ABCA4*), ki je umeščen na kromosomu 1 in odgovoren za prenos fotoizomer-



Slika 1: Napredovanje Stargardtove distrofije. Slika levo: 13-letni bolnik z obojestransko slabo vidno ostrino (DO: 0,3, LO: 0,2), z zelo diskretnimi spremembami na očesnem ozadju in minimalno spremenjeno sliko avtofluorescence (AF). Slika desno: po sedmih letih vidna obojestranska pigmentna pregrupacija in dodatno poslabšanje vidne ostrine (DO, LO: 0,1) s tipičnimi rumenkastimi lisastimi na očesnem ozadju in lisastimi hiper-hipo avtofluorescentnimi spremembami na sliki AF (7).

iziranega all-trans-retinala z zunanjega dela fotoreceptorjev na retinalni pigmentni epitel (*angl.* retinal pigment epithelium, RPE) (2). Sprva so mislili, da je gen *ABCA4* izražen samo v paličnicah, a so kasneje dokazali, da ga najdemo v paličnicah in čepkih ter da je poslabšanje vidne ostrine posledica okvare fovealnih čepkov (3). Mutacija v genu *ABCA4* povzroči nabiranje lipofuscina v RPE, ki mu sledi degeneracija fotoreceptorjev. Mutacije gena *ABCA4* so prisotne tudi v avtosomno recesivnih čepnično-paličnih (*angl.* cone-rod) distrofi-jah in pri bolnikih s pigmentno retinopatijo (4).

Stargardtova distrofija je klinično zelo heterogena. Sprva lahko z oftalmoskopom vidimo samo zelo subtilne pigmentne spremembe v fovei, vidna ostrina pa je kljub minimalno vidnim spremembam na očesnem ozadju zelo slaba. Spremembe na očesnem ozadju ne odražajo dobro vidne funkcije (5–8). S slikanjem z avtofluorescenco razlikujemo različne oblike Stargardtove distro-fije (Slika 2).

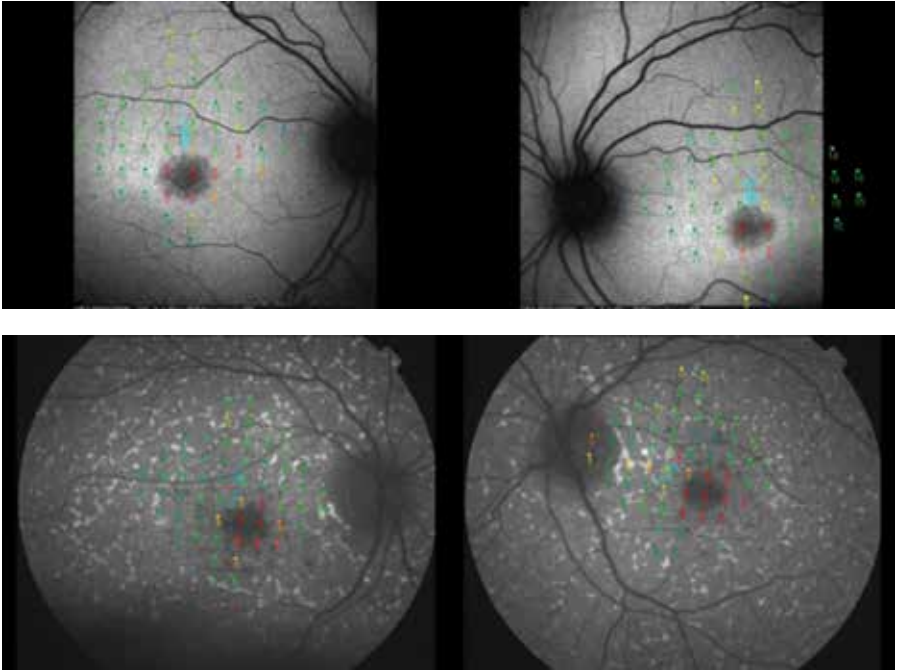
Glede na izvide elektrofizioloških raziskav razlikujemo tri oblike Stargard-tove distrofije: 1) okvara makularne funkcije, 2) okvara makule in generalizirana okvara čepnic ter 3) okvara makule in generalizirana okvara čepnic in paličnic (9). Zelo pomembni preiskavi za funkcijo makule sta slikovna elektro-retinografija (PERG) in multifokalni ERG (mfERG). Izvid mfERG je bil znižan pri



Slika 2: Različni vzorci AF pri otrocih s Stargardtovo distrofijo. Slika levo: hiperavtofluorescentni parafovealni obroč. Slika v sredini: lisaste hipo-hiperavtofluorescentne spremembe centralno v makuli. Slika desno: centralna hipoavtofluorescentna področja z okolnimi hiperavtofluorescentnimi lisami (7).

vseh naših otrocih s Stargardtovo distrofijo. Za napoved izida bolezni pri bolnikih s Stargardtovo distrofijo je pomemben tudi fotopični in skotopični ERG, s katerim vrednotimo generalizirano delovanje mrežnice, pri čemer zgodnja prizadetost čepnic in paličnic nakazuje hujšo obliko bolezni.

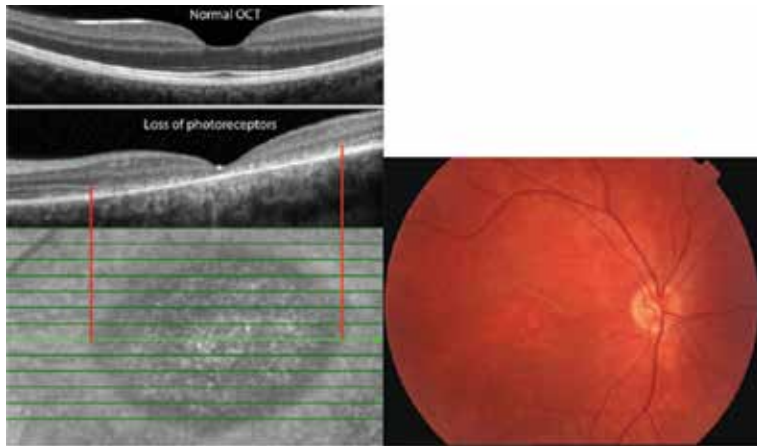
Znano je, da se lahko pri hudi okvari centralnega dela mrežnice razvijejo nova preferenčna retinalna področja, t. i. preferenčni retinalni lokusi (*angl.* preferred retinal locus, PRL), ki so umeščeni ekscentrično glede na makulo in prevzamejo funkcijo centralnega dela mrežnice. Izsledki mikroperimetrije pri različnih bolnikih z makularno patologijo kažejo, da pri leziji v fovei pride najprej do nestabilne fiksacije in zmanjšanja občutljivosti mrežnice na določen dražljaj, nato do razvoja absolutnih skotomov in končno do ekscentrične fiksacije. V prvi prospektivni raziskavi o PRL na vzorcu 25 bolnikov z makularnimi distrofijami, pri katerih je pred kratkim prišlo do poslabšanja vida, so ugotovili, da se nov PRL pri 64 % bolnikov razvije v šestih mesecih. Zanimivo je, da se bolniki niso zavedali, da za gledanje uporabljajo nov PRL (10). Raziskava fiksacije na 40 očeh pri 21 bolnikih s Stargardtovo distrofijo je pokazala centralni skotom z ekscentrično fiksacijo pri 19 očeh, medtem ko je bil PRL večinoma umeščen nad makularno lezijo (11) (Slika 3).



Slika 3: Premik fiksacije na nov preferenčni retinalni lokus (PRL) nad lezijo. Rezultati mikroperimetrije pri dveh bolnikih so dodani na slike ozadja z avtofluorescenco – na temnih hipoavtofluorescentnih območjih centralno v makuli je občutljivost mrežnice nenormalna (rdeča barva), parafoveolarno pa je občutljivost mrežnice normalna (zelene in rumene vrednosti). Modre točke označujejo novo fiksacijsko točko – preferenčni retinalni lokus nad lezijo. (Vir: Očesna klinika, Ljubljana.)

Veliko informacij o strukturi fovee pri Stargardtovi distrofiji lahko pridobimo z optično koherentno tomografijo (*angl.* optical coherence tomography, OCT), ki pokaže propad fotoreceptorskih plasti in stanjšanje mrežnice v fovei (12–14) (Slika 4).

Novosti v genetskem zdravljenju Stargardtove distrofije v predkliničnih modelih na miših kažejo dobre rezultate. V 5–20 % je namreč prišlo do transdukcije gena v fotoreceptorskih celicah in do zmanjšanega kopičenja toksičnih produktov lipofuscinskega pigmenta A2E v celicah RPE. Izsledki kliničnih raziskav faze I/II kažejo dobre preliminarne rezultate tako pri vnosu gena *ABCA4*



Slika 4: 13-letna deklica s Stargardtovo distrofijo. Na sliki OCT vidimo propad fotoreceptorjev v makuli. (Vir: Očesna klinika, Ljubljana.)

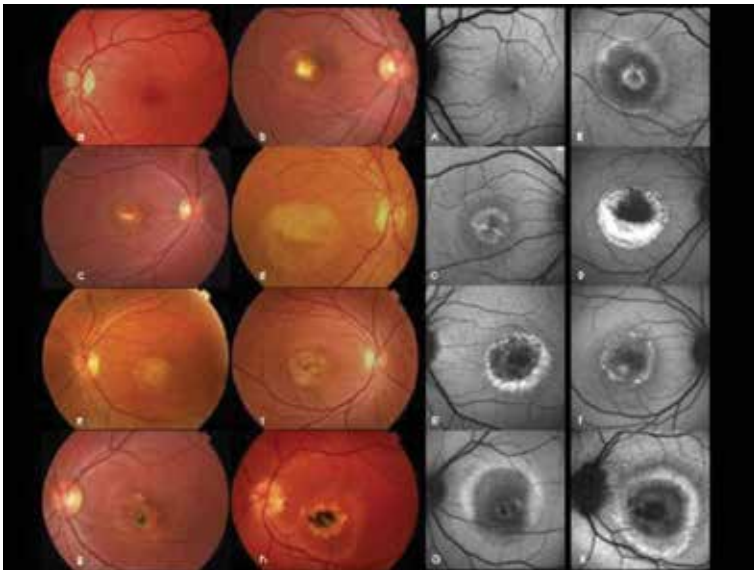
v mrežnico bolnikov (Clinical Trials.gov#NCT01367444) kot tudi pri presaditvi celic RPE (Clinical Trials.gov#NCT01345006).

BESTOVA VITELIFORMNA DISTROFIJA

Bestova viteliformna distrofija (BVD) je avtosomno dominantno dedna makularna distrofija z variabilnima penetranco in ekspresivnostjo, ki jo povzroča mutacija na genu *BEST 1* (VMD2), ki vsebuje 11 eksonov in je umeščen na kromosomu 11q13 (15). Za bolezen je značilno odlaganje lipofuscina podobnega materiala nad retinalnim pigmentnim epitelom (RPE), znotraj RPE in pod RPE. BVD uvrščamo v skupino dednih makularnih distrofij, za katere so značilni tipičen vzorec dedovanja, počasi napredujoča okvara centralne vidne funkcije in obojestranska, pogosto simetrična makulopatija. Je druga najpogostejša makularna distrofija in skupaj s Stargardtovo distrofijo predstavlja 90 % dednih makularnih bolezni (16). Leta 1905 je Best prvi opisal družino z značilnimi ostro omejenimi rumenkastimi spremembami v makulah (17). Po njem so bolezen poimenovali Bestova viteliformna distrofija (BVD). BVD se praviloma pojavi že pri otrocih, redkeje pri starejših, in prizadene centralni vid, kar je za operativno sposobnost bolnikov zelo moteče. Opisujejo primere bolnikov z isto mutacijo VMD2, a z različnim potekom bolezni v ra-

zličnih družinah – v prvi družini se je bolezen pojavila že zgodaj v otroštvu (pri 5 letih) in je napredovala relativno počasi, v drugi družini pa se je pri vseh družinskih članih pojavila sorazmerno pozno (pri 45 letih), izguba vidne ostrine pa je bila zelo hitra (18). Za BVD je značilno, da je vidna ostrina kljub vidnim spremembam v makuli na očesnem ozadju lahko presentljivo dobra, a se z napredovanjem bolezni, ki pripelje do atrofičnih sprememb v makuli, pomembno poslabša (19). Zmanjšanje vidne ostrine ni nujno simetrično, saj so med levim očesom in desnim očesom ugotavljali statistično značilno razliko v vidni ostrini, ki se v povprečju razlikuje za dve vrstici ali več na Snellenovih tablicah. Bolniki z BVD so pogosto daljnovidni, zaradi konvergentnega škiljenja pa se lahko pojavi slabovidnost. Barvni vid je prizadet sorazmerno z vidno ostrino. Pri pregledu vidnega polja ugotavljamo relativne oz. absolutne skotome. Tipični simptomi bolezni so meglen vid, poslabšanje vidne ostrine in metamorfopsija.

Bolezen je klinično izredno heterogena. Na očesnem ozadju vidimo za BVD značilno obojestransko odlaganje rumenkastega materiala centralno v makuli, ki se postopno resorbira in vodi v atrofijo retinalnega pigmentnega epitela

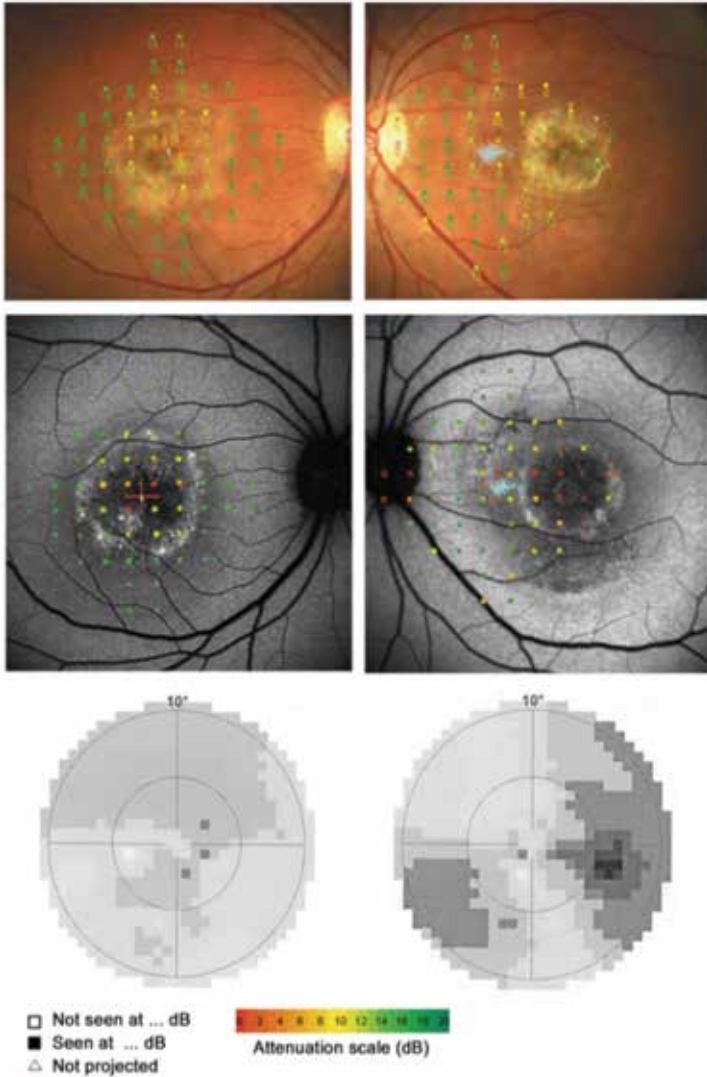


Slika 5: Različni stadiji Bestove viteliformne distrofije (21).

(RPE) in subretinalno fibrozo. Glede na oftalmoskopske spremembe makule so bolezen skušali klasificirati v stadije, a jih danes redko uporabljamo. Po Gassu razlikujemo pet različnih stadijev bolezni (20), ki jih prikazujemo na Sliki 5.

Medtem ko so pri Stargardtovi distrofiji drobne, rumenkaste, punktatne spremembe neenakomerno razporejene po očesnem ozadju, so za BVD značilne rumenkaste lezije centralno v makuli praktično okrogle. V stadiju 0 v makuli ni oftalmoskopsko vidnih sprememb, izvid elektrookulografije (EOG) pa ni normalen. V stadiju I vidimo fino pigmentno pregrupacijo in hipoplazijo RPE v makuli, ki se na fluoresceinski angiografiji kaže s prepuščeno fluorescenco. Za stadij II je značilna tipična viteliformna lezija v obliki »jajčnega rumenjaka«, ki blokira horoidalno fluorescenco. V stadiju III se prične resorpcija rumenkastega materiala, pri čemer se okrogla, rumena, homogena struktura z lepo vidnimi robovi spremeni v lezijo, podobno »umešanim jajcem« (stadij IIIa). V stadiju IIIb se znotraj viteliformne ciste ustvari tekočinska raven (pseudohipopion), v stadijih IIIc in III d pa pride do resorpcije rumenkastega materiala in atrofije žilnice. Za stadij IV je značilna atrofija makularnega pigmentnega epitela s fibrozacijo in neovaskularizacijo. V tem stadiju bolezen zelo težko razlikujemo od ostalih vrst makularnih degeneracij oz. distrofij. Spremembe na očesnem ozadju so zelo raznolike, lahko asimetrične in vidne samo na enem očesu, lahko so multifokalne in ne vedno omejene samo na makulo. Za bolezen je zelo značilna viteliformna lezija (stadij II), a je ne vidimo pogosto, saj so bolniki v tem stadiju navadno brez simptomov in z normalno vidno ostrino. Ob rupturi viteliformne lezije se vidna ostrina hitro poslabša, a tudi spremembe na očesnem ozadju niso več tipične. Pri kliničnem pregledu očesnega ozadja so pri večini bolnikov z BVD najpogosteje opazili stadij III oz. stadij IV. Z napredovanjem bolezni in zmanjšanjem vidne ostrine pod 0,2 pride do premika fiksacije na nov preferenčni retinalni lokus (PRL), kar lahko prikažemo z mikroperimetrijo (22,23) (Slika 6).

Osnovna preiskava za diagnosticiranje bolezni je elektrookulografija (EOG), ki temelji na indirektnem merjenju spremembe mirovnega očesnega potenciala v odvisnosti od osvetlitve očesa (24). Pri elektrookulografiji merimo minimalni mirovni potencial v temi in maksimalni mirovni potencial na svetlobi, rezultat pa izrazimo s t. i. Ardenovim indeksom, ki je navadno večji od 1,80,



Slika 6: Premik fiksacije na nov preferenčni retinalni lokus (PRL). Na desnem očesu je vidna ostrina 0,8, fiksacija pa je centralna. Na levem očesu je pri vidni ostrini 0,1 prišlo do premika fiksacije na nov PRL med makulo in papilo vidnega živca z navidezno ekscentričnim skotomom na vidnem polju M2 TOP (22).

v našem laboratoriju večji od 1,76 (25). Za BVD je značilna odsotnost svetlobnega vrha, Ardenov indeks pa je manjši od 1,5, pogosto blizu 1,1. EOG je pomembna preiskava pri diferencialnem diagnosticiranju fenotipsko podobnih bolezni (BVD z začetkom v odraslosti, vzorčaste (*angl.* pattern) distrofije RPE, ostale makularne distrofije), pri katerih je izvid EOG praviloma normalen (26). Nenormalen izvid EOG kaže, da degenerativni proces ni omejen samo na makulo (kar vidimo pri pregledu očesnega ozadja), ampak gre za difuzno prizadetost RPE, Bruchove membrane oz. potencialnega prostora med njima, kar so dokazali tudi v histoloških raziskavah. Vse od odkritja elektrookulografije leta 1962 do nedavnega je veljalo, da je izvid EOG nenormalen pri vseh bolnikih in tudi pri nosilcih okvarjenega gena, čeprav se pri njih bolezen še ni izrazila (klinično tihi nosilci mutacije VMD2). Zato so EOG uporabljali pri genetskem svetovanju družinam z Bestovo viteliformno distrofijo (27). V raziskavi, ki so jo opravili Renner in sodelavci, ugotavljajo, da sta izvid EOG in klinična slika BVD lahko nenormalna pri bolnikih brez mutacije VMD2. Normalen izvid EOG so odkrili tudi pri klinično tihih nosilcih mutacije (28). Lorenz s sodelavci meni, da je za nenormalen izvid EOG potrebno odlaganje odpadnega materiala na ravni RPE, zato je izvid EOG v začetnih fazah bolezni lahko normalen (29). Avtorji poudarjajo, da je pri bolnikih s klinično sliko BVD izjemno pomembno genetsko testiranje.

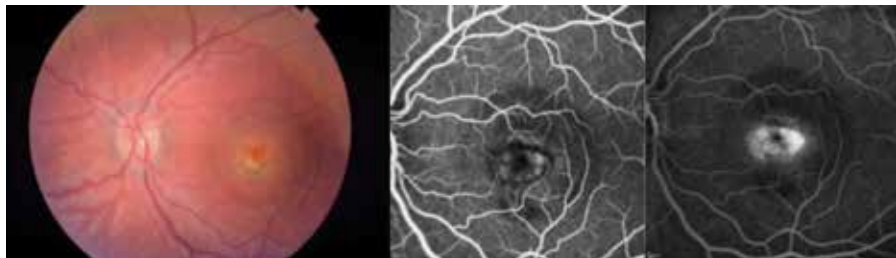
Na področju molekularne genetike sta leta 1998 dve raziskovalni skupini neodvisno odkrili gen za BVD (VMD2, hBEST1) (30,31). Bestrofin je integralna membranska beljakovina (32,33). Najnovejša odkritja kažejo, da je del Ca^{2+} odvisnega Cl^- ionskega kanala in vpliva na prehodnost kloridnih ionov preko bazolateralne membrane RPE (34,35). Ob mutaciji pride do okvare v delovanju bestrofina in slabše prevodnosti za kloridne ione ter s tem do slabšega transporta tekočin preko membrane RPE. Slabši stiki membrane RPE z okolnimi strukturami lahko vodijo v odstop nevrosenzorične mrežnice, nabiranje tekočine med RPE in nevrosenzorično mrežnico ter v sekundarno okvaro fotoreceptorjev in notranjih plasti mrežnice, kar se odrazi z zmanjšanjem centralne vidne funkcije.

Napoved izida bolezni glede vida je pri Bestovi distrofiji relativno dobra, saj večina bolnikov vsaj na enem očesu do poznih let ohrani sposobnost branja. Pri mlajših od 50 let je vidna ostrina pri 75 % vsaj na enem očesu večja od 0,5, pri starejših od 50 let pa je pri 43 % vidna ostrina na boljšem očesu 0,3 in



Slika 7: Rodovnik družine z avtosomno dominantno Bestovo distrofijo. Bolniki so v različnih stadijih bolezni s tipičnimi spremembami v makuli. Pri bolnici III:10 vidimo ekstrafovealno obliko BVD. Najmlajši bolnik V:4 je star štiri leta in ima lezijo z izgledom »jajčnega rumenjaka« z rumenkastim viteliformnim materialom subfoveolarno. (Vir: Očesna klinika, Ljubljana.)

več (19). Za bolezen je pri pojavu neovaskularizacije v katerem koli stadiju, ki jo bolniki zaznajo kot nenadno poslabšanje vida, danes na voljo zdravljenje z zaviralci rastnega dejavnika anti-VEGF (36). Neovaskularno membrano dokazujemo s fluoresceinsko angiografijo, OCT in OCT-angiografijo (Slika 8).

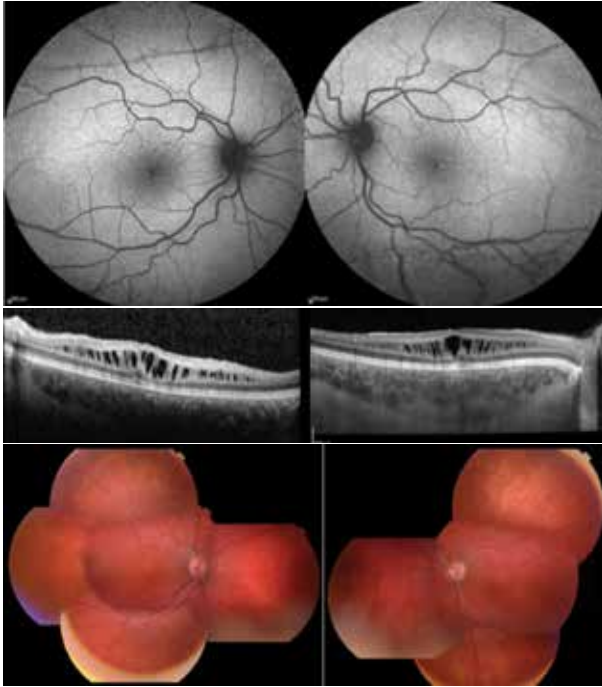


Slika 8: Slika očesnega ozadja pri otroku z BVD in s krvavitvijo centralno v rumenkasti makularni leziji. S fluoresceinsko angiografijo vidimo klasično neovaskularno membrano. (Vir: Očesna klinika, Ljubljana.)

Zdravljenje neovaskularizacije v sklopu BVD zahteva ponavadi le par injekcij anti-VEGF. Zelo pomembno je tudi genetsko svetovanje prizadetim družinam. Bolezen je namreč avtosomno dominantna z različno penetranco. Pri nekaterih družinah se simptomi lahko pojavijo pozno (po 40. letu), pri drugih pa zbolijo že otroci. Z odkritji na molekularnem področju o vlogi bestrofina kot sestavnega dela ionskega kanala v RPE smemo upati na možnost zdravljenja z zdravili.

X-VEZANA JUVENILNA RETINOSHIZA

X-vezana juvenilna retinoshiza je dedna bolezen mrežnice, ki se kaže s poslabšanjem vidne ostrine zgodaj v otroštvu (37). Razširjenost bolezní je 1/5.000 do 1/20.000, najpogostejša je v Skandinaviji (38). Vzrok bolezní je mutacija v genu *RS1* na kromosomu Xp22, ki kodira protein retinoshizin (39). Protein retinoshizin je prisoten v fotoreceptorjih in bipolarokah ter je pomemben za adhezijo sinaptičnih struktur v mrežnici (40,41). Tipično za to bolezen je poslabšanje vida zaradi cističnih sprememb v makuli – fovealne retinoshize, ki je prisotno pri vseh bolnikih in je pri 50 % bolnikov edini znak bolezní (37) (Slika 9).



Slika 9: Slika očesnega ozadja in slika OCT z vidno razslojenostjo v fovei pri X-vezani juvenilni retinoshizi. (Vir: Očesna klinika, Ljubljana.)

Razcep notranjih mrežničnih plasti na periferiji mrežnice, ki ga ugotavljamo pri 50 % bolnikov (najpogosteje inferotemporalno), lahko vodi do ponavljajočih se hematovitreusov oz. do odstopa mrežnice. Pri diagnosticiranju je poleg kliničnega izgleda in posnetkov OCT (s tipičnimi cističnimi spremembami v fovei) pomembna tudi elektroretinografija z za bolezen značilno negativno obliko elektroretinograma zaradi zmanjšane amplitude vala b (42). S fluoresceinsko angiografijo ne vidimo puščanja kontrasta v fovei kot pri pravem cistoidnem makularnem edemu. V vidnem polju so prisotni relativni centralni skotomi. Napredovanje bolezni in resnost bolezni se v družinah zelo razlikujeta. Povprečna vidna ostrina pri 20 letih je 0,3 po Snellenu, pri 60. letih pa 0,1 (43). Postopno lahko na mestu fovealne shize pride do atrofičnih sprememb. Specifičnega zdravljenja ni. S topično in sistemsko uporabo karboanhidraznih

inhibitorjev lahko zmanjšamo cistične spremembe v fovei in izboljšamo vidno ostrino (44). Profilaktičnega zdravljenja pri periferni shizi ne priporočamo. Pomembno je tudi genetsko svetovanje prizadetim družinam.

ZAKLJUČEK

Pristop k bolnikom z mrežničnimi in makularnimi distrofijami je zelo pomemben, saj gre za otroke v občutljivem obdobju, bolezen pa vpliva na vso družino. Predvsem je odločilno, da postavimo točno diagnozo. Bolnikov nikakor ne smemo po nepotrebnem prestrašiti, da bodo v kratkem oslepele, saj tovrstne bolezni praviloma napredujejo počasi, na voljo pa so tudi nove možnosti zdravljenja. Nepravilne informacije lahko povzročijo nepopravljivo škodo. Poleg novosti na področju genetskega zdravljenja in zdravljenja sekundarne neovaskularizacije z zaviralci rastnega dejavnika je pomembno redno oftalmološko spremljanje. Od hitrih preiskav sta poleg vidne ostrine in barvnega vida pomembni preiskavi slikanje z avtofluorescenco in optična koherentna tomografija. Zmotno je mnenje, da tem bolnikom ne moremo pomagati. Pomembno je, da poskrbimo za natančno refrakcijo in predpis očal, rehabilitacijo v ambulanti za slabovidne, predpis ustreznih vidnih pripomočkov (npr. očal s filtri, ki odfiltrirajo modro svetlobo) in nenazadnje upoštevanje stanja pri šolanju.

LITERATURA

1. Stargardt K. *Über familiäre progressive Degeneration in der Makulagegend des Auges.* Albrecht von Graefes Arch Klin Exp Ophtal. 1909;71:534–549.
2. Tanna P et al. *Stargardt disease: clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options.* Br J ophthalmol 2017;101 (1):25–30.
3. Molday LL, Rabin AR, Molday RS. *ABCR expression in foveal cone photoreceptors and its role in Stargardt macular dystrophy.* Nat Genet. 2000;25(3):257–258.
4. Allikmets R, Singh N, Sun H, et al. *A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular dystrophy.* Nat Genet. 1997;15(3):236–246.
5. Klevering B, Blankenagel A, Maugeri A, Cremers F, Hoyng C, Rohrschneider K. *Phenotypic spectrum of autosomal recessive cone-rod dystrophies caused by mutations in the ABCA4 (ABCR) gene.* Invest Ophthalmol Vis Sci. 2002; 43:1980–85.
6. Fishman GA. *Fundus flavimaculatus. A clinical classification.* Arch Ophthalmol 1976; 94:2061–7

7. Jarc-Vidmar et al. Morphology and function of the retina in children and young adults with Stargardt dystrophy, *Zdr vestn* 2012; 51–60.
8. Fakin A et al. The effect on retinal structure and function of 15 specific ABCA4 mutations. A detailed examination of 82 hemizygous patients. *IOVS* 2016.57(14). 5963–73.
9. Lois N, Holder GE, Bunce C, et al. Phenotypic subtypes of Stargardt macular dystrophy-fundus flavimaculatus. *Arch ophthalmol* 2001; 119:359–69.
10. Crossland MD, Culham LE, Kabanarou SA, Rubin GS. Preferred retinal locus development in patients with macular disease. *Ophthalmology* 2005;112:1579–85.
11. Rohrschneider K, Glück R, Kruse FE, Blankenagel A, Völcker HE. Fixationsverhalten bei Morbus Stargardt, Funduskontrollierte Untersuchungen. *Ophthalmologe*; 1997;94:624–28.
12. Ergun E, Hermann b, Wirtitsch M, et al. Assesment of central vision function in Stargardt's disease/fundus flavimaculatus with ultrahigh-resolution optical coherence tomography. *Invest ophthalmol Vis Sci* 2005; 46:310–6.
13. Hargitai J, Zernant J, Somfai GM, et al. Correlation of clinical and genetic findings in Hungarian patients with Stargardt disease. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46:4402–8.
14. Lenassi E, Jarc-Vidmar M, Glavac D, Hawlina M. Pattern electroretinography of larger stimulus field size in spectral-domain optical coherence tomography in patients with Stargardt disease. *Br J Ophthalmol*. 2009; 93(12):1600–5.
15. Stone EM, Nichols BE, Streb LM, Kimura AE, Sheffield VC. Genetic linkage of vitelliform macular degeneration (Best's disease) to chromosome 11q13. *Nat Genet* 1992; 1 (4): 246–50.
16. Cavender J, AlE, Lee S. Hereditary macular dystrophies, Iz: *Duane's Clinical Ophthalmology, Volume 3/9, chapter 9, Lippincott-raven publishers, NY, 1997.*
17. Best F. Über eine hereditäre Maculaaffektion: Beiträge zur Vererbungslehre. *Z Augenheilkund* 1905, 13:199.
18. Renner AB, Tillack H, Kraus H et al. Late onset is common in Best macular dystrophy associated with VMD2 gene mutations. *Ophthalmology* 2005; 112 (4): 586–592.
19. Fishman GA, Baca W, Kenneth RA et al. Visual acuity in patients with Best vitelliform macular dystrophy. *Ophthalmology* 1993; 100: 1665–70.
20. Gass JDM. Heredodystrophic disorders affecting the pigment epithelium and retina. In: Gass JDM (ed) *Stereoscopic Atlas of Macular Disease – diagnosis and treatment, vol 1, 4th edn. Mosby, St.Louis, str. 303–436.*
21. Jarc-Vidmar M, Kraut A, Hawlina M. Fundus autofluorescence imaging in Best's vitelliform dystrophy. *Klin Monabl Augenheilkd* 220: 861–67.
22. Jarc-Vidmar M, Popovic p, Hawlina M. Mapping of central visual function by microperimetry and autofluorescence in patients with BVD, *Eye* 2006 (20):688–96.
23. Glavač et al. Clinical and genetic heterogeneity in Slovenian patients with BEST disease. *Acta Ophthalmol* 2016 94(8):786–94.
24. Arden GB, Barrada A, Kelsey JH. New clinical test of retinal function based upon the standing potential of the eye. *Br J Ophthalmol* 1962; 46:449–467.
25. Jarc-Vidmar M, Popović P, Hawlina M, Brecelj J. Electrooculography and pattern ERG in the diagnostics of Best's vitelliform dystrophy. *Zdrav vestn* 2002; 71: 109–18.

26. Vine AK, Schatz H. Adult-onset foveomacular pigment epithelial dystrophy. *Am J ophthalmol* 1980; 89(5), 680–691.
27. Fishman GA. *The Electro-oculogram in Retinal disorders. Iz: Electrophysiologic Testing in Disorders of the Retina, Optic Nerve, and Visual Pathway. American academy of Ophthalmol, Singapore, 1990: 91–103.*
28. Weber BH, Walker D, Muller B. Molecular evidence for non-penetrance in Best's disease. *J Med Genet* 1994; 31:388–92.
29. Lorenz B, Preising MN. *Morbus Best. Best's disease overview of pathology and its causes. Der Ophthalmologe, 2005: 1–9.*
30. Petrukhin K, Koisti MJ, Bakall B et al. Identification of the gene responsible for Best macular dystrophy. *Nat Genet* 1998;19:241–247.
31. Marquardt A, Stohr H, Passmore LA, Kramer F, Rivera A, Weber BH. Mutations in a novel gene, VMD2, encoding a protein of unknown properties cause juvenile-onset vitelliform macular dystrophy (Best's disease) *Hum Mol Genet* 1998;7:1517–1525.
32. Marmorstein AD, Marmorstein LY, Rayborn M, Wang X, Hollyfield JG, Petrukhin K. Bestrophin, the product of the Best vitelliform macular dystrophy gene (VMD2) localizes to the basolateral plasma membrane of the RPE. *Proc Natl Acad Sci USA* 2000; 97:12758–12763.
33. Stöhr H, Marquardt A, Nanda I, Schmid M, Weber BH. Three novel human VMD-like genes are members of the evolutionary highly conserved RFP-TM family. *Eur J Hum Genet* 2002; 10:281–284.
34. Qu Z, Wei RW, Mann W, Hartzell HC. Two bestrophins cloned from *Xenopus laevis* oocytes express Ca²⁺-activated Cl⁻ currents. *J Biol Chem* 2003; 278:49563–49572.
35. Tsunenari T, Sun H, Williams J, Cahill H, Smallwood P et al. Structure-function analysis of the bestrophin family of anion channels. *J Biol Chem* 2003; 278:41114–25.
36. Heidary F et al. Intravitreal ranibizumab for choroidal neovascularization in BV macular dystrophy in 6-years old boy. *J Pediatr ophthalmol strabismus*.2011 (15)48: 19–22.
37. George ND, Yates JR, Moore AT. X linked retinoschisis. *Br J Ophthalmol*.1995;79:697–702.
38. Molday RS, Kellner U, Weber BH. X-linked juvenile retinoschisis: clinical diagnosis, genetic analysis, and molecular mechanisms. *Prog Retin Eye Res* 2012; 31:195–21.
39. Sauer CG. Positional cloning of the gene associated with X-linked retinoschisis. *Nat Genet*.1997; 17:164–170.
40. Wu WW, Molday RS. Defective discoidin domain structure, subunit assembly, and ER processing of retinoschisin are primary mechanisms responsible for X-linked retinoschisis. *J.Biol.Chem*.2003;278:28139–46.
41. Kondo H et al. Novel mutations in RS1 Gene in Japanese patients with X-linked congenital retinoschisis. *Hum Genome Var* 2019;6:1–8.
42. Apushkin MA, Fishman GA, Rajagopalan AS. Fundus findings and longitudinal study of visual acuity loss in patients with X-linked retinoschisis. *Retina* 2005;25:612–18.
43. Forsiue H, Krause U, Helve J et al. Visual acuity in 183 cases of X-linked retinoschisis. *Canad J Ophthalmol*.1973;8:385–93.
44. Penessi ME et al. Prospective evaluation of patients with X-linked retinoschisis during 18 months. *Invest Ophthalmol Vis Sci*.2018;59(15):5941–56.

VLOGA OFTALMOLOGA PRI OTROKU S SISTEMSKO BOLEZNIJO

Špela Markelj

Očesna klinika, Univerzitetni Klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

V prispevku predstavljamo najbolj značilne očesne spremembe pri otrocih s sistemskimi boleznimi. Predstavljamo pogostejše sistemske bolezni, ki se značilno začnejo pojavljati v otroštvu, pa tudi redkejše sistemske bolezni s tako značilno očesno prizadetostjo, da pomembno pomaga pri postavitvi diagnoze. V prispevku opisujemo kromosomske nepravilnosti, nevrokutane sindrome, bolezni pigmentacije in vezivnotkivne bolezni, presnovne bolezni, sistemske vnetne bolezni ter nekatere druge bolezni.

Ključne besede: otrok, sistemska bolezen, oftalmolog, očesne bolezni.

UVOD

Številne sistemske bolezni prizadenejo tudi oči. Značilne spremembe na očeh lahko pripomorejo k postavitvi sistemske diagnoze. Znanje o tem, katere vrste očesnih bolezenskih sprememb se pri določeni sistemski bolezni pojavljajo pogosteje, nam pomaga, da bolezni dovolj zgodaj prepoznamo in zdravimo. V prispevku predstavljamo pogostejše sistemske bolezni, ki se značilno začnejo pojavljati že v otroški dobi, pa tudi redkejše s tako značilno očesno prizadetostjo, da pomembno pomaga pri postavitvi diagnoze.

KROMOSOMSKE NEPRAVILNOSTI

Kromosomske nepravilnosti so nepravilnosti v številu kromosomov ali strukturi kromosoma in običajno prizadenejo več genov (1).

Večina otrok s kromosomskimi spremembami ima spremembe tudi na očeh, najpogosteje hipertelorizem, epikantus, navzdol ali navzgor pomaknjene lateralne očesne koticke in blefaroptozo. Najpogostejši očesni patologiji, ki lahko vplivata na vid, sta prisotnost manjšega in slabo razvitega očesa (mikroftalmus) in kolobom žilnice (kolobom šarenice/mrežnice/žilnice) (2).

Trisomija 21/Downov sindrom

V vsakdanjem kliničnem delu se najpogosteje srečamo z otroki z Downovim sindromom. Pri kar polovici bolnikov so prisotne tudi očesne nepravilnosti. Na šarenici lahko najdemo značilne spremembe – hipoplazijo strome šarenice in Brushfieldove pege, ki se kažejo kot svetlo pigmentirana področja na šarenici. Otroci z Downovim sindromom imajo višje refraktivne napake, pogosto škilijo in imajo lahko tudi prirojeno sivo mreno oziroma jo razvijejo v zgodnji odraslosti. Nagnjeni so tudi k nastanku keratokonusa.

Pomembno je, da pediater že ob rojstvu presvetli optične medije, s čimer izključi prirojeno sivo mreno, nato pa otroka v prvih šestih mesecih starosti pregleda še oftalmolog. Ameriška akademija za pediatrijo priporoča, da otroka do 5. leta starosti pregledujemo enkrat na leto. V tem obdobju smo pozorni predvsem na refraktivno napako, škiljenje in nistagmus. Med 5. in 13. letom jih spremljamo enkrat na dve leti, po 13. letu pa ji pregledamo najmanj enkrat na tri leta, da pravočasno odkrijemo morebitni razvoj sive mreene in keratokonusa (1).

FAKOMATOZE – NEVROKUTANI SINDROMI

Fakomatoze so heterogena skupina nevrokutanih sindromov, pri katerih v različnih organskih sistemih nastanejo hamartomi (benigni tumorji iz celic, ki so normalno prisotne v tkivu). Najpogosteje so prizadeti koža, možgani in oči. Značilne očesne spremembe so lahko ključne za postavitve diagnoze. Očesna prizadetost lahko vodi v slabovidnost in celo slepoto.

Nevrofibromatoza tipa 1

Nevrofibromatoza tipa 1 (NF1) je s pojavnostjo 1/3.000 najpogostejša fakomatoza. Deduje se avtosomno dominantno, a je klinična slika v različnih generacijah lahko zelo raznolika. Pri klinični postavitvi diagnoze sta med diagnostičnimi merili kar dve oftalmološki – Lischevi noduli (Slika 1) in gliom

optičnega živca. Lischevi noduli so hamartomi šarenice oranžnorjave barve. Po velikosti se lahko zelo razlikujejo – od drobnih lezij do velikosti, ki zajame celoten segment šarenice. Lischevi noduli so prisotni pri kar tretjini dveletnikov, polovici petletnikov in pri treh četrтинah 30-letnikov s to boleznijo (3).



Slika 1: Lischevi noduli na šarenici pri neurofibromatozi tipa 1.

Pri 15–20 % otrok z NF1 se v optični poti razvije gliom, ki lahko pomembno prizadene vid. Glede na priporočila že od prve postavitve diagnoze ali suma na bolezen otroka spremljamo enkrat letno, po osmem letu starosti pa enkrat na dve leti. Pregled obvezno obsega določitev vidne ostrine, konfrontacijsko vidno polje, oceno barvnega vida, zeničnih reakcij in bulbomotorike ter pregled zunanjih očesnih delov, šarenice in očesnega ozadja (3). Pri odklonih v vidni funkciji in ob nevroradiološki potrditvi prisotnosti glioma optične poti otroke spremljamo enkrat na tri mesece, saj pri morebitnem napredovanju bolezen zdravimo s kemoterapijo ali kirurško (4).

Nevrofibromatoza tipa 2

Nevrofibromatoza tipa 2 (NF2) je redkejša s pojavnostjo 1/33.000 živih rojstev. Za bolezen so značilni obojestranski švanomi vestibularnega živca, ki okvarjajo sluh, ter številni tumorji osrednjega živčnega sistema (OŽS), med njimi tudi meningeomi vidnega živca. Na mrežnici najdemo hamartome mrežnice in mrežničnega pigmentnega epitela. Tudi ti otroci potrebujejo očesni pregled enkrat na leto (4).

Sturge-Weberjev sindrom

Pojavlja se sporadično na 1/20.000 rojstev. Za sindrom so značilne kapilarna malformacija na koži obraza, navadno v področju prve in druge veje trovejnega živca, ter vensko-kapilarne nepravilnosti leptomening in oči. Če kapilarna malformacija (3,4) zajema zgornjo veko, je velika verjetnost, da je prizadeto tudi oko. Najpogostejši očesni zaplet je glavkom. Pri otrocih s povišanim očesnim tlakom že v zgodnjem otroštvu je glavkom posledica anomalije zakotja z disgenezo trabekuluma, kasnejši pojav povišanega očesnega tlaka pa je navadno posledica povišanega episkleralnega tlaka. Pri otrocih s Sturge-Weberjevim sindromom lahko ugotavljamo tudi hemangiom žilnice (4).

Med fakomatoze uvrščamo tudi tuberozno sklerozo, pri kateri na očesnem ozadju najdemo astrocitome (Slika 2), in von Hippel-Lindauovo bolezen, pri kateri so na očesnem ozadju prisotni retinalni kapilarni hemangiomi.



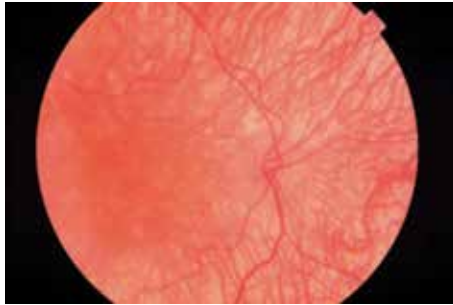
Slika 2: Dva astrocitoma mrežnice pri tuberozni sklerozii.

BOLEZNI PIGMENTACIJE IN VEZIVNOTKIVNE BOLEZNI

Albinizem

Albinizem je dedna bolezen motene sinteze melanina. Otroci imajo zmanjšano in odsotno pigmentacijo oči, kože in las. Razlikujemo dve vrsti albinizma. Pri okulokutanem albinizmu pride do hipopigmentacije kože, las in oči. Deduje se avtosomno recesivno. Očesni albinizem se deduje vezano na kromosom X in prizadene samo oči. Poznamo tudi dva sindroma, povezana z albiniz-

mom. Pri Heřmansky-Pudlákovem sindromu so prisotne težave s strjevanjem krvi, pri Chédiak-Higashijevem sindromu pa motnje v imunskem sistemu. Otroci z albinizmom imajo presvetljive šarenice, hipopigmentirano mrežnico (Slika 3), hipoplazijo fovee, nistagmus, visoke refraktivne napake, škiljenje in asimetrično križanje vlaken očesnega živca v kiazmi. Otroci potrebujejo redne oftalmološke preglede za predpis ustrezne optične korekcije, tudi s filtri, včasih pa moramo škiljenje popraviti s kirurškim posegom (5).



Slika 3: Hipopigmentacija mrežnice pri albinizmu.

Otov nevus

Je prirojena hiperpigmentacija kože okrog oči, žilnice, beločnice in bobniča. Navadno je enostranska in posledica povečane prisotnosti melanocitov v teh predelih. Na koži so spremembe navadno prisotne v področju prve in druge veje trojnega živca in se kažejo kot modrikastosiva pigmentacija. Na očesu so hiperpigmentacije prisotne na episkleri, skleri (Slika 4), žilnici in šarenici. Potrebno je redno letno spremljanje, saj skoraj 10 % prizadetih oseb razvije glavkom in so tudi nagnjeni k razvoju melanoma uvee (6).

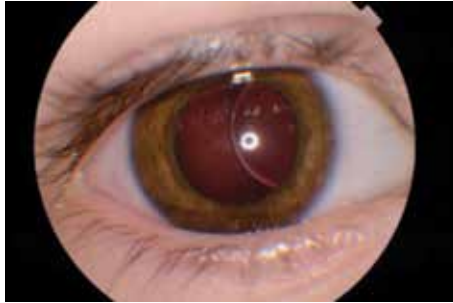


Slika 4: Melanocitoza sklere.

Marfanov sindrom

Marfanov sindrom je vezivnotkivna večsistemska bolezen in je posledica mutacije v genu za glikoprotein fibrilin. Deduje se avtosomno dominantno, v četrtini primerov pa je posledica mutacije *de novo*. Značilnosti bolezni so visok telesni habitus z dolgimi udi in s srčnimi nenormalnostmi, najpogosteje dilatacijo aorte, anevrizmo aorte ali prolapsom mitralne zaklopke (7). Pri kar 60 % bolnikov so prizadete oči. Zaradi ohlapnosti zonul je pri kar 45–87 % prisotna ektopija leče (Slika 5), ki se navadno razvije do 10. leta starosti (8). Bolniki imajo tudi aksialno kratkovidnost, hitrejši razvoj sive mreže, pogostejšo prisotnost škiljenja kot v splošni populaciji ter so nagnjeni k odstopu mrežnice in razvoju glavkoma (8,9). Zaradi značilne očesne prizadetosti, predvsem sprememb na leči, v kar 50 % primerov na bolezen najprej pomislijo oftalmologi. Ob postavljeni diagnozi je priporočeno letno spremljanje. Pri močno dislocirani leči, pri kateri ustrezna optična korekcija ni več možna, je potreben kirurški poseg. Kirurški poseg je potreben tudi ob dislokaciji leče v sprednji prekat ali steklovino in pri pojavu sive mreže.

Dislokacija očesne leče se lahko pojavi tudi pri homocistinuriji in Weil-Marchesanijevem sindromu, a sta boleznini redki (7).



Slika 5: Dislokacija leče pri Marfanovem sindromu.

Sticklerjev sindrom

Sticklerjev sindrom je skupina podedovanih motenj kolagena, možne pa so tudi mutacije *de novo*. Bolezen prizadene kostno-mišični sistem in se najpogosteje kaže kot hiper mobilnost sklepov, prisotne pa so lahko tudi nenormalnosti v trdem in mehkem nebu ter spremembe v Evstahijevi cevi, kar vodi v prizadetost srednjega ušesa (10). Otroci z Marfanovim sindromom imajo prirojeno visoko kratkovidnost in navadno tudi visok astigmatizem. Najpomembnejša težava je motnja v razvoju steklovine, oftalmoskopsko pa vidimo značilne zgostitve pred mrežnico. Pri kar 50–70 % bolnikov lahko že v zgodnjem otroštvu pride do odstopa mrežnice. Otroci potrebujejo redne oftalmološke preglede, pri nastanku raztrganin ali nevarnih degeneracij pa tudi zdravljenje z lasersko fotokoagulacijo (8).

Klinična slika bolezni je zelo heterogena. Ker je za nekatere različice značilna pretežno očesna prizadetost z zelo blagimi sistemskimi simptomi, moramo na sindrom pomisliti pri vsakem otroku s prirojeno visoko kratkovidnostjo ali odstopom mrežnice.

Alportov sindrom

Alportov sindrom je redka, genetsko heterogena skupina bolezni, ki jo povzročajo mutacije v sintezi kolagena. Okvara v bazalni membrani vodi v ledvično odpoved, senzinevralno naglušnost in očesno prizadetost (11). Obojestranski anteriorni lentikonus je visokospecifičen znak, skoraj patognomoničen za to bolezen. Sprememba na leči nastane zaradi tanjšanja srednje lečine ovojnice in se navadno razvije v drugem desetletju življenja. Pri bolnikih z Alportovim sindromom je pogostejša tudi siva mrena, prisotni pa sta lahko tudi roženič-

na posteriorna polimorfna distrofija in retinopatija. Ta se kaže s pikastimi in packastimi spremembami na mrežnici, ki ne vplivajo na vid, a so prognostični znak, saj napovedujejo zgodnejšo ledvično odpoved (12).

PRESNOVNE BOLEZNI

Prirojene presnovne motnje so heterogena skupina bolezni. Prizadenejo lahko osnovne presnovne procese, odstranjevanje toksičnih presnovkov ali proizvodnjo energije znotraj celic. Do okvar pride zaradi kopičenja nenormalnih presnovkov ali zaradi pomanjkanja produktov določene presnovne poti. Skupno pojavnost bolezni ocenjujejo na približno 1/8.000 rojstev. Diagnostičiranje je običajno zahtevno, prav tako klinična slika. Za številne presnovne bolezni so značilne spremembe na očeh, s pravilno prepoznavo pa lahko usmerjamo diagnosticiranje ter s tem omogočimo hitrejšo postavitev diagnoze in čim prejšnji začetek zdravljenja (13).

Wilsonova bolezen

Pri Wilsonovi bolezni gre za motnje v transportu bakra. Baker se kopiči v tkivih ter prizadene jetra, ledvice in osrednji živčni sistem. Značilne so spremembe na očeh, baker pa se nalaga na Descemetovo membrano, kar vidimo kot rjavkast obroček ob limbusu (Kayser-Fleischerjev obroček). V začetnih fazah spremembo vidimo le s špranjso svetilko, gostota pigmentacije pa odraža resnost bolezni. Baker se lahko nalaga tudi na prednji lečini ovojnici in povzroča značilno sivo mreno, ki spominja na cvet sončnice (t. i. katarakta *sunflower*). Bolezen zdravimo s snovmi, ki vežejo baker. Z uspešnim zdravljenjem postanejo tudi spremembe na leči in roženici bolj diskretne (13).

Cistinoza

Cistinoza je presnovna bolezen z akumulacijo cistina (disulfid aminokislina) v celičnih lizosomih. Slabo topni kristali cistina se nalagajo v tkivih in povzročajo funkcionalne okvare. Najpogosteje prizadenejo ledvice, na očeh pa najdemo značilne kristale na roženici, ki ne prizadenejo vidne funkcije, a povzročajo fotofobijo. Funkcionalno prizadetost vida lahko povzročijo spremembe na mrežnici in se kažejo s spremenjeno pigmentacijo (13). Zgodnje zdravljenje s cistaminom zmanjša verjetnost hude okvare ledvic in mrežnice, spremembe na roženici pa zdravimo topičnim cistaminom.

Galaktozemija

Galaktozemija je motnja v presnovi galaktoze in se pokaže že v prvih tednih življenja kot bruhanje, zlatenica, sepsa in neuspevanje. Prizadete so tudi oči, saj v prvih tednih značilno nastane siva mrena. Bolezen zdravimo z dieto (14).

Gangliozidoza

Gangliozidoza je motnja v presnovi sfingolipidov, ki privede do kopičenja gangliozidov. Bolezen vodi v nevrodegeneracijo. Že zgodaj v poteku bolezni je prisotno nalaganje gangliozidov v ganglijskih celicah mrežnice, kar daje mrežnici belkast izgled, medtem ko je v fovei rožnata pigmentacija mrežnice ohranjena (*angl.* cherry red spot). Zdravljenje je podporno (14).

Fabryjeva bolezen

Fabryjeva bolezen je posledica pomanjkanja encima alfa galaktozidaze. Bolezen povzroči nevropatske bolečine v nogah, značilne spremembe na koži (angiokeratome), z napredovanjem bolezni pa ledvično odpoved in hipertrofično kardiomiopatijo. Na roženici so prisotni značilni subepitelni rjavkasti depoziti (*lat.* cornea verticillata) (Slika 6), ki nam lahko pomagajo pri postavitvi diagnoze (14).

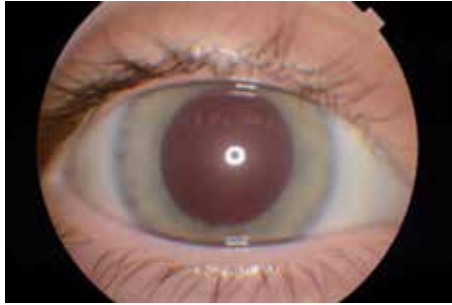


Slika 6: Cornea verticillata pri Fabryjevi bolezni.

Mukopolisaharidoza

Mukopolisaharidoza je skupina bolezni z motnjo presnove mukopolisaharidov v lizosomih, pri kateri se v lizosomih začnejo kopičiti glukoaminoglikani.

Klinične slike so različne. Bolezen povzroča nepravilnosti kosti, srčno-žilne bolezni in dihalne težave ter razvojni zaostanek. Kopičenje glikolipidov vodi tudi v napredujočo zamotnjenost roženice (Slika 7), retinopatijo, oteklino vidnega živca in glavkom. Napoved izida bolezni je različna; pri nekaterih oblikah je najučinkovitejše zdravljenje presaditev krvotvornih matičnih celic (14).



Slika 7: Motna roženica pri mukopolisaharidozi.

VNETNE SISTEMSKÉ BOLEZNI

Očesne manifestacije so pri vnetnih sistemskih boleznih pri otrocih relativno pogoste in lahko vodijo v pomembno očesno prizadetost.

Bolezni kot so sarkoidoza, Behçetova bolezen, sistemski eritematozni lupus, vaskulitis ANCA in reaktivni vaskulitis prizadenejo oči pri otrocih podobno kot pri odraslih. V prispevku podrobneje predstavljamo juvenilni idiopatski artritis, ki je najpogostejša in najbolj značilna vnetna sistemska bolezen otroške dobe.

Juvenilni idiopatski artritis

Juvenilni idiopatski artritis (JIA) je s pojavnostjo 1/10.000 otrok najpogostejša revmatska bolezen v otroštvu. Je najpogostejši sistemski vzrok kroničnega uveitisa pri otrocih in pomemben vzrok slabovidnosti v otroštvu (15). Glede na število prizadetih sklepov razvrstimo JIA v več skupin. Če je v začetku bolezni prizadetih manj kot 5 sklepov, govorimo o oligoartikularni obliki JIA, če je prizadetih več sklepov, pa o poliartikularni obliki. Pomembni sta tudi otrokova starost, ko zboli, in prisotnost antinuklearnih protiteles (ANA). Uve-

itis se najpogosteje pojavi pri oligoartikularni, ANA+ obliki bolezni z začetkom pred 6. letom starosti. Ker očesna prizadetost pri tej starosti pogosto ne povzroča nikakršnih simptomov, lahko resne posledice za vid preprečimo le z rednimi očesni pregledi. Prvič otroka oftalmološko pregledamo takoj ob sumu na bolezen, nato pa si pregledi sledijo v trimesečnih intervalih. Pogostost pregledov navadno zmanjšamo pri približno 11. letu starosti (16). Uveitis pri otrocih zdravimo najprej s topičnimi kortikosteroidnimi kapljicami, če zdravljenje ni dovolj učinkovito, pa s sistemskimi kortikosteroidi in imunosupresivi, vključno z biološkimi zdravili (17).

DRUGE BOLEZNI

Sladkorna bolezen

Sladkorna bolezen (SB) je kronični presnovni sindrom z značilno hiperglikemijo. Bolezen je posledica zmanjšane izločanja inzulina zaradi okvare celic trebušne slinavke ali inzulinske odpornosti. Do nedavnega so otroci zbolevali skoraj izključno za sladkorno boleznijo tipa 1 (SB1). Z naraščajočo razširjenostjo debelosti v populaciji pa tudi pri otrocih vse pogosteje odkrivamo otroke s sladkorno boleznijo tipa 2 (SB2) (18). Čeprav se zaradi vse bolj skrbnega zdravljenja in boljšega nadzora nad vrednostmi sladkorja v krvi pogostost diabetične retinopatije pri otrocih zmanjšuje, ti otroci potrebujejo redno sledenje. Po slovenskih smernicah za diagnosticiranje in zdravljenje otroka s SB1 otroka napotimo na presejalni očesni pregled prvič v starosti 10 let ali ob začetku pubertete, če je ta zgodnejša, ali 2–5 let po postavljeni diagnozi. Otrok s SB2 potrebuje prvi pregled že ob postavitvi diagnoze (19).

Wilmsov tumor in aniridija

Aniridija je lahko sporadična in družinska. Povzroči jo mutacija v genu *PAX6*, ki povzroča hipoplazijo ali odsotnost šarenice (Slika 8), insuficienco zarodnih limbalnih celic ter hipoplazijo optičnega živca in fovee, kar vodi v nistagmus in slabo vidno ostrino. Velik je tudi delež glavkoma, zato je potrebno redno oftalmološko spremljanje.

Lokus za gen za Wilmsov tumor leži blizu gena *PAX6*, kromosomska delecija, ki zajame oba lokusa, pa povzroči sindrom WAGR (Wilmsov tumor, aniridija, (včasih tudi) genitalno-urinarne anomalije in razvojni zaostanek). Sporadična

oblika aniridije je kar v 30 % povezana z nastankom Wilmsovega tumorja (nefroblastoma), zato je zelo pomembno genetsko diagnosticiranje. Do prejema dokončnih rezultatov genetskih preiskav moramo bolnika spremljati z rednimi ultrazvočnimi pregledi ledvic enkrat na tri mesece (20).



Slika 8. Aniridija pri sindromu WAGR.

ZAKLJUČEK

Pri otrocih s sistemsko boleznijo so lahko prisotne tudi očesne bolezni. Za optimalno obravnavo otrok s sistemskimi boleznimi je zato izredno pomembna tudi oftalmološka obravnava. Oftalmolog lahko pripomore k postavitvi diagnoze sistemske bolezni, z zgodnjim prepoznavanjem in zdravljenjem očesnih težav pa omogoči optimalen razvoj vida.

LITERATURA

1. Zanolli M, Levin AV, Guillermo LS. Oculofacial Manifestations Of Chromosomal Aberrations. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 109–70.
2. Browyn Bateman J. Chromosomal anomalies an the Eye. V: Wright KW, Spiegel PH, Thompson LS eds. *Handbook of Pediatric Eye and Systemic disease*. 2nd ed., USA: Springer, 2006. 76-145.
3. Grigg JRB, Jamieson RV. Phakomatoses. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 700–14.
4. Lofgren Leitenberger S, Manson MN, Coryell J, Enzenauer RW, Karr DJ. Phakomatoses-Neurocutaneous Syndromes. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 517–86.

5. Gail Summers C. Albinism. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 403–10.
6. Jung JL, Siegel LM, Eichenfield LF, Lueder G. Ocular manifestations of dermatologic Diseases. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 197–240.
7. Self J, Lloyd C. The Lens. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 337–45.
8. Clarke M, Wong GY, Hogg J. Ocular Manifestation of Musculoskeletal Disorders. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 461–90.
9. Traboulusi EI. Connective Tissue, Skin and Bone Disorders. V: Wright KW, Spiegel PH, Thompson LS eds. *Handbook of Pediatric Eye and Systemic disease*. 2nd ed., USA: Springer, 2006: 227–91.
10. Snead MP. Retinal detachment in childhood. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 546–61.
11. Sergouniotis PI, Moore AT. Retinal flecks, dots and crystals. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 525–36.
12. Kurup SP, Keswani M, Enzenauer RW. Ocular Manifestations of Pediatric Renal Diseases. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 617–42.
13. Ganesh A, Al-Murshedi F, Al-Zuhaibi S, Al-Thihli K. Ocular Manifestations Of Inborn Errors of Metabolism. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 359–460.
14. Ashworth JL, Morris AAM. Neurometabolic disease and the Eye. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 664–80.
15. Walton RC, Lin C, Enzenauer RW. Ocular Manifestations of Pediatric Rheumatic Diseases. V: Levin AV, Enzenauer RW eds. *The Eye in Pediatric Systemic Disease*. Switzerland: Springer, 2017: 643–704.
16. Edelsten C. Uveitis. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 385–402.
17. Clarke SLN, Sen ES, Ramanan AV. Juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis. *Pediatric Rheumatology*. 2016. 14–27.
18. Schooneveld MJ, Keunen JEE. Acquired and other retinal diseases. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 537–45.
19. Globočnik Petrovič M, Stirn Kranjc B, Vidović Valentinčič N, Cvenkel B eds. *Smernice za diagnostiko in zdravljenje diabetične retinopatije*. Očesna Klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, 2017.
20. Nischal KK. Anterior segment developmental anomalies including aniridia. V: Taylor D, Hoyt GS eds. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 5th ed., Edinburgh: Elsevier, 2017: 297–313.

GLAVKOM V OTROŠTVU

Barbara Cvenkel

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

Glavkom pri otroku je posledica okvare vidnega živca zaradi povišanega očesnega tlaka. Definicija glavkoma v otroštvu poleg povišanega očesnega tlaka, izgleda papile vidnega živca in vidnega polja vključuje tudi očesne spremembe, ki nastanejo zaradi vpliva povišanega očesnega tlaka na nezrele očesne strukture. Glavkom pri otroku razvrstimo na primarni glavkom in sekundarni glavkom. Primarni glavkom pri otroku je lahko primarni kongenitalni glavkom (navadno s povečanjem zrkla) in juvenilni glavkom odprtega zakotja. Sekundarni glavkom je lahko posledica sprememb, ki so prisotne ob rojstvu in se kažejo z očesnimi ali sistemskimi znaki, ali pa nastanejo zaradi sprememb, ki se pojavijo po rojstvu. Primarni kongenitalni glavkom je bolezen, ki ogroža vid. S pravočasnim diagnosticiranjem in čim prejšnjim zdravljenjem lahko izboljšamo napoved izida bolezni, ki je boljša, če se glavkom pojavi kasneje. Primarni kongenitalni glavkom zdravimo kirurško, s posegi, s katerimi povečamo odtekanje prekatne vodke iz očesa, tj. s kirurškimi posegi v zakotju ali preko drenaže prekatne vodke v subkonjunktivalni prostor. Zdravljenje sekundarnega glavkoma je odvisno od vzroka glavkoma ter pridruženih očesnih in/ali sistemskih sprememb. Pogosto najprej uvedemo zdravljenje z zdravili. Uspešnost zdravljenja glavkoma ni opredeljena s točno določeno vrednostjo očesnega tlaka, ampak kot vseživljenska ohranitev vidne funkcije.

Ključne besede: glavkom pri otroku, diagnosticiranje, kirurgija glavkoma, zdravljenje.

UVOD

Glavkom pri otroku je vid ogrožajoče stanje. Z zgodnjim odkrivanjem ter ustreznim in pravočasnim zdravljenjem lahko zmanjšamo slabovidnost za vse

življenje. Otroke s sumom na glavkom moramo pregledati hitro in natančno. Pri otroku je očesni pregled bolj zahteven kot pri odraslem. Pogosto – predvsem glede na otrokovo starost in njegovo sposobnost sodelovanja – moramo namreč otroka pregledati v splošni anesteziji ali sedaciji.

Za glavkom pri otroku sta značilna povišan očesni tlak in ekskavacija papile vidnega živca. Pri novorojenčkih in otrocih, mlajših od dveh let, glavkom poleg omenjenih znakov povzroči tudi povečanje očesa (buphtalmos), ki nastane zaradi delovanja povišanega očesnega tlaka na nezrela očesna tkiva, predvsem na kolagen (Slika 1). Klinični znaki in simptomi so odvisni od otrokove starosti ob pojavu glavkoma. Čeprav sta merjenje očesnega tlaka in izgled papile vidnega živca ključna pri pregledu in vseživljenjskem spremljanju otroka z glavkomom, moramo pri otrocih, mlajših od dveh let, spremljati tudi parametre, ki odražajo učinek povišanega očesnega tlaka na oko (npr. povečanje premera roženice, daljša aksialna dolžina zrkla, miopizacija očesa) (1,2). Diagnosticanje glavkoma in napredovanja glavkoma pri otrocih temelji na celotni klinični sliki in na rezultatih preiskav. Pri starejših otrocih, pri katerih je proces dozorevanja roženice in beločnice zaključen, podatki o premeru roženice in aksialni dolžini niso več pomembni. Starejše otroke lahko pregledamo s špranjso svetilko. Izmerimo očesni tlak in pregledamo očesno ozadje. Zato otroke čim prej spodbudimo, da pri pregledu s špranjso svetilko sodelujejo. Preiskave vidnega polja lahko izvajamo šele pri otrocih, starejših od 6 let.



Slika 1: Povečanje desnega očesa pri primarnem kongenitalnem glavkomu.

Pri prvem pregledu skušamo postaviti diagnozo in opredeliti vrsto glavkoma (primarni ali sekundarni), kar je ključno za nadaljnje zdravljenje. Če glavkoma pri prvem pregledu ne moremo izključiti, moramo zbrati dovolj kliničnih podatkov, ki kažejo na smiselnost nadaljnjega sledenja oziroma ponovnega pregleda v splošni anesteziji ali sedaciji. Prvi pregled otroka in pogovor s starši sta izjemno pomembna, saj sta za vodenje otroka z glavkomom ključna prav sodelovalen dolgoročen odnos ter zaupanje med oftalmologom, otrokom in starši.

DIAGNOSTICIRANJE IN KLASIFIKACIJA GLAVKOMA PRI OTROKU

Leta 2013 je Svetovno glavkomsko združenje (*angl.* World Glaucoma Association, WGA) s soglasjem strokovnjakov sprejelo merila za diagnosticiranje glavkoma in novo klasifikacijo glavkoma pri otroku. Nova klasifikacija glavkoma omogoča tudi poenotenje terminologije, saj so nekdanji uporabljeni izrazi »razvojni« glavkom, »kongenitalni« glavkom in »infantilni« glavkom vključevali različne vrste otroškega glavkoma. V novi klasifikaciji so opredeljena naslednja poimenovanja: sum na glavkom, primarni glavkom (juvenilni glavkom odprtega zakotja in primarni kongenitalni glavkom), sekundarni glavkom (glavkom po operaciji katarakte, glavkom, povezan s sistemskimi boleznimi ali sindromi in očesnimi anomalijami, prisotnimi ob rojstvu, ter glavkom, povezan s pridobljenimi spremembami (po rojstvu)). Ameriško oftalmološko združenje (*angl.* American Academy of Ophthalmology, AAO) in Register za pediatrični glavkom (*angl.* The Childhood Glaucoma Research Network, CGRN) uporabljata klasifikacijo v raziskavah, preglednih prispevkih in epidemiologiji pediatričnega glavkoma (3). Po CGRN termin otroštvo vključuje otroke in mladostnike do 18. leta starosti (v Združenih državah Amerike) oz. do 16. leta starosti (v Evropi).

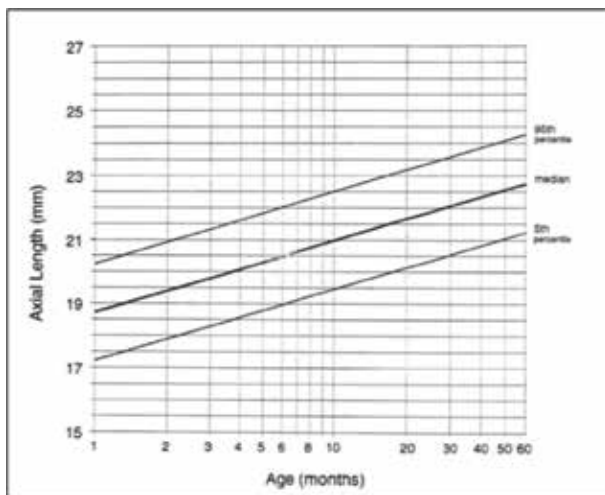
Po CGRN diagnoza glavkom zahteva izpolnjevanje dveh ali več od naslednjih meril (4):

- očesni tlak, višji od 21 mmHg (odločitev oftalmologa, zlasti pri pregledu v splošni anesteziji, ki različno vpliva na vrednost očesnega tlaka);
- ekskavacija papile (zoženje nevretinskega obroča): napredujoče povečevanje razmerja C/D (*angl.* cup-to-disc ratio); C/D asimetrija med

- očesa $\geq 0,2$ pri enaki velikosti in obliki papil; žariščno zoženje nevrotinskega obroča;
- spremembe roženice: Haabove strije; edem roženice ali premer roženice ≥ 11 mm pri novorojenčku, > 12 mm pri otroku, mlajšem od enega leta, ali > 13 mm pri kateri koli starosti;
- napredujoča miopizacija zrkla s povečanjem zrkla, ki ni v skladu z normalno rastjo zrkla pri otroku (Slika 2);
- ponovljiv izpad vidnega polja, ki kaže na glavkomsko optično nevropatijo ob odsotnosti drugih vzrokov izpada vidnega polja.

Sum na glavkom je opredeljen z izpolnjevanjem vsaj enega izmed naštetih meril:

- očesni tlak > 21 mmHg ob dveh ločenih meritvah;
- papila, sumljiva za glavkom (npr. večja ekskavacija glede na velikost papile);
- vidno polje, sumljivo za glavkom;
- večji premer roženice ali večja aksialna dolžina zrkla pri normalnem očesnem tlaku.



Slika 2: Aksialna dolžina zrkla glede na otrokovo starost (mediana, 5. percentil in 95. percentil) (2).

Klasifikacija glavkoma pri otroku (3)

Primarni glavkom razvrstimo na:

- primarni kongenitalni glavkom;
- juvenilni glavkom odprtega zakotja (pojav med 4. in 35. letom starosti).

Sekundarni glavkom je posledica:

- očesnih ali/in sistemskih boleznih in sindromov, ki so prisotni že ob rojstvu (npr. aniridija, mikroftalmos, Axenfeld-Riegerjeva anomalija/sindrom, Sturge-Weberjev sindrom in drugi);
- sprememb, ki se pojavijo pozneje po otrokovem rojstvu (npr. očesna vnetja, poškodbe, stanje po zdravljenju s kortikosteroidi, očesni tumorji, retinopatija nedonošenčka, stanje po drugih očesnih operacijah, razen katarakte);
- operacije katarakte pri otroku.

PRIMARNI KONGENITALNI GLAVKOM

Primarni kongenitalni glavkom je najpogostejša oblika glavkoma v otroštvu in je vzrok 18 % primerov slepote v otroštvu (5–7). Pojavnost je različna in v Sloveniji znaša 1/10.000 živorojenih otrok. Bolj pogosto se pojavlja pri dečkih (65 %). Večjo pojavnost glavkoma opisujejo na Bližnjem vzhodu med Palestinci (1/8.200 rojstev) in v Saudski Arabiji (1/2.500 rojstev). Pojavnost glavkoma je najvišja med Romi na Slovaškem (1/1.250 rojstev) in je posledica porok med sorodniki, zlasti med sestričnami in bratranci. V 70 % primerov glavkom zajame obe očesi, a z različno stopnjo prizadetosti (8). Prisotna je okvara zakotja s slabo razvitostjo trabekularne mreže (trabekulodisgeneza) brez drugih pridruženih očesnih sprememb. Simptomi in znaki glavkoma so odvisni od otrokove starosti ob pojavu glavkoma, časa prisotnosti povišanega očesnega tlaka in od hitrosti povečevanja (9). Pojavi se lahko pri novorojenčkih (25 % primerov od rojstva do prvega meseca), po prvem mesecu starosti do dveh let (infantilni glavkom) ali po drugem letu starosti.

Genetika

Primarni kongenitalni glavkom se največkrat pojavi sporadično (tj. brez družinske anamneze). Do 40 % primerov se pojavlja v družinah in se deduje avtosomno recesivno z različno penetranco. Pri teh družinah so z genetskimi analizami prepoznali štiri lokuse, ki so povezani s primarnim kongenital-

nim glavkomom: *GLC3A* na 2p21, *GLC3B* na 1p36, *GLC3C* in *GLC3D*, oba na 14q24. Mutacije, ki povzročijo glavkom, so ugotovili v genih na dveh od štirih lokusov. Spremembe na lokusu *GLC3A* so vzrok 85–90 % vseh družinskih primerov primarnega kongenitalnega glavkoma. Mutacije lokusa *GLC3A* vplivajo na gen *CYP1B1*, ki kodira encime, vključene v razvoj in delovanje očesa. Mutacije *LTBP2* (*angl.* latent transforming growth factor beta-binding protein 2) se nahajajo na lokusu *GLC3D* in so povezane s primarnim kongenitalnim glavkomom. *LTBP2* kodira beljakovino zunajceličnega matriksa, ki sodeluje pri adheziji celic in ohranjanju strukture vezivnega tkiva. Tveganje primarnega kongenitalnega glavkoma pri potomcih je majhno (< 5 %) in je nekoliko večje le pri potomcih s pozitivno anamnezo konsangvinitete (10). Mutacij na lokusih *GLC3B* in *GLC3C* še niso ugotovili. Pred kratkim so prepoznali novo mutacijo v genu za angiopoetinski receptor (*angl.* tunica interna endothelial cell kinase, *TEK*). Potrdili so jo pri 10 bolnikih od 189 bolnikov s primarnim kongenitalnim glavkomom, ki niso bili v sorodstvu. *TEK* uravnava nastajanje žil, limfatičnega endotela, vključno z endotelom Schlemmovega kanala, ki sodeluje pri odtekanju prekatne vodke in uravnavanju očesnega tlaka (11).

Mehanizem povišanja očesnega tlaka

Mehanizma nastanka primarnega glavkoma pri otrocih ne poznamo. Verjetno se očesni tlak poviša zaradi slabega odtekanja prekatne vodke skozi »nez-relo« očno zakotje. Ugotovili so tudi bolj anteriorno priraščanje šarenice v trabekularno mrežo zakotja in več vezivnega tkiva ob Schlemmovem kanalu, iz katerega odteka prekatna vodka v zbirne kanalčke in nato v povrhnje očesne vene.

Simptomi in znaki

Z družinsko anamnezo dobimo podatke o času pojava simptomov in znakov, prisotnosti glavkoma v družini ter podatke o nosečnosti in porodu. Ti podatki nam pomagajo pri oceni napovedi izida bolezni (slabša napoved izida ob zgodnjem pojavu glavkoma), načrtovanju zdravljenja, genetskem svetovanju in pri načrtovanju otrok. Potrebni so splošna pediatrična anamneza, poznavanje otrokovega razvoja in morebitnega drugega zdravljenja ter prisotnost katarakte.

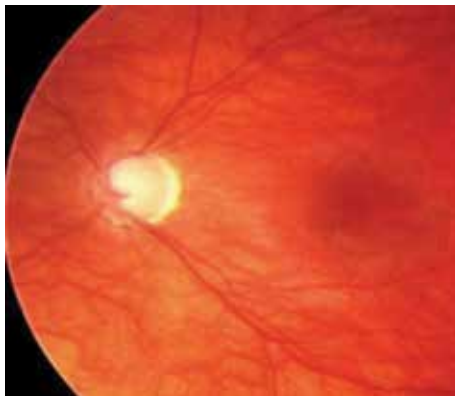
Simptomi in znaki so odvisni od otrokove starosti in od hitrosti povišanja očesnega tlaka. Najpogostejši simptomi so solzenje, fotofobija in blefaro-

spazem. Nastanejo zaradi visokega očesnega tlaka, ki draži roženico. Včasih imajo otroci rdeče oko, ki ga lahko zamenjamo s konjunktivitisom in zato diagnozo glavkom postavimo šele kasneje. Med obema stanjema razlikujemo glede na prisotnost izločka, ki ga ugotavljamo pri konjunktivitisu, medtem ko ga pri rdečem očesu zaradi glavkoma ni. Solzenje z izločkom je prisotno pri zožitvi solznih poti, vendar ti otroci nimajo fotofobije. Starši pogosto opazijo motno roženico in hitrejšo rast očesa, ki ju lahko potrdijo s pregledom starejših fotografij.

Očesni tlak ob rojstvu je približno 10 mmHg in se pri zdravih otrocih povečuje za 1 mmHg na dve leti do 12. leta starosti. Pri 12-letnem otroku je povprečni očesni tlak 15 mmHg (standardni odklon 3 mmHg). Pri otrocih do drugega leta starosti visok očesni tlak zaradi nezrelega kolagena povzroči hitrejšo rast očesa in povečanje roženice. Zaradi raztezanja roženice se v njej pojavijo poke v Descemetovi membrani (t. i. Haabove strije) in edem roženice (Slika 3). Haabove strije so trajne, edem roženice ob njih pa se razvije tudi pozneje. Povečanje premera roženice na več kot 12 mm pri manj kot leto dni starem otroku je zelo sumljivo za glavkom. Premer roženice pri novorojenčku je približno 10 mm in se do konca prvega leta starosti poveča za približno 1 mm. Zaradi povečanja zrkla postane oko kratkovidno (miopizacija), skozi stanjšano beločnico pa lahko proseva modrikasta žilnica. Najpomembnejši parameter pri diagnosticiranju in oceni napredovanja glavkoma je ekskavacija papile vidnega živca (Slika 4), ki nastane hitreje kot pri odraslih. Če očesni tlak znižamo, je ekskavacija papile pri otrocih z nezrelim kolagenom sitke popravljiva (12).



Slika 3: Roženica s pokami v Descemetovi membrani (t. i. Haabove strije).



Slika 4: Ekskavacija papile vidnega živca pri otroku z glavkomom.

Diferencialna diagnoza

Rdeče oko in solzenje sta lahko prisotna tudi pri konjunktivitisu (izloček), zapori solznih poti (izloček), eroziji roženice, vnetju roženice in vnetju sprednjega očesnega segmenta (poškodba, vnetje).

Motna roženica je lahko prisotna pri drugih distrofijah roženice (kongenitalni dedni endotelni distrofiji), presnovnih motnjah, porodni poškodbi, okužbi (prirojnih rdečkah) in sklerokornei.

Povečanje zrkla in roženice ugotavljamo pri megalokornei (vezani na kromosom X), prirojeni visoki kratkovidnosti in sistemskih vezivnotkivnih boleznih (npr. Marfanovem sindromu).

Ekskavacija papile vidnega živca: pri velikih papilah so pogosto večje ekskavacije fiziološke, prirojene anomalije papil (slabo razvite ali hipoplastične papile, kolobomi papile).

Zdravljenje

Zdravljenje glavkoma pri otrocih je eno najzahtevnejših področij na področju zdravljenja glavkoma nasploh, zlasti kirurško zdravljenje. Cilj zdravljenja pri otroku z glavkomom je ohranitev vida za vse življenje. Zdravljenje prve izbire glavkoma pri odraslih so zdravila, pri otrocih z glavkomom pa so zdravila navadno le prehodno zdravljenje pred operativnim posegom. Kirurški posegi so pri otrocih bistveno bolj zahtevni, pogosto tudi manj uspešni in povezani z večjim številom zapletov kot pri odraslih.

Kirurški posegi pri primarnem glavkomu (13)

Med prve posege pri otroku s primarnim kongenitalnim glavkomom uvrščamo kirurške posege, s katerimi skušamo vzpostaviti naravno pot odtekanja prekatne vodke iz očesa, tj. pot iz očesnega zakotja do večjega Schlemmovega kanala v zbirne kanalčke in vene. Posege imenujemo *kirurški posegi v očesnem zakotju*. Mednje uvrščamo *goniotomijo* in *trabekulotomijo*. Pri goniotomiji do zakotja dostopamo iz sprednjega prekata, pri posegu pa potrebujemo prozorno roženico in gonioskopsko lečo, s katero si prikažemo zakotje, v katerega napravimo vrez z iglo ali s posebnim nožem. Pri trabekulotomiji do zakotja dostopamo od zunaj in je primeren poseg pri motni roženici. Pri standardni trabekulotomiji lahko s kovinskimi trabekulotomi odstranimo približno 120 stopinj tkiva v zakotju. Danes so na voljo posebni katetri z osvetlitvijo in s šivom, ki jih vstavimo v Schlemmov kanal in odstranimo notranji del tkiva v zakotju v celotnem obsegu 360 stopinj (14,15). Ti posegi so manj uspešni pri dojenčkih, mlajših od enega meseca, in pri otrocih, pri katerih se pojavi glavkom po drugem letu starosti.

Ob neuspešnosti kirurškega posega v zakotju pride v poštev *trabekulektomija* z dodanimi antimetaboliti (mitomicin C, 5-fluorouracil), ki izboljšajo uspešnost operacije, ali *vstavitev glavkomskih drenažnih vsadkov* (16,17). Najpogosteje uporabljamo glavkomski vsadek Baerveldt® ali glavkomski vsadek Ahmed®. Osnovni vzrok neuspešnosti trabekulektomije in drenažnih vsadkov je zabrazgotinjenje kirurško napravljene poti, po kateri iz očesa odteka prekatna vodka. Tudi po operaciji je pogosto potrebno zdravljenje z zdravili za dodatno znižanje očesnega tlaka. Zaradi daljše pričakovane življenjske dobe potrebujejo otroci za zadovoljivo znižanje očesnega tlaka več operacij in tudi spremljanje s strani več generacij očesnih zdravnikov.

SEKUNDARNI GLAVKOM ZARADI OČESNIH ANOMALIJ, KI SO PRISOTNE OB ROJSTVU (18)

Z glavkomom so povezane različne prirojene očesne anomalije. Nekatere lahko obsegajo tudi sistemske spremembe in takrat govorimo o sindromih. Pri otrocih s takšnimi očesnimi anomalijami je tveganje nastanka glavkoma večje vse življenje, zato potrebujejo redno spremljanje. Kontrolne preglede naj bi glede na soglasje strokovnjakov izvajali na 4–6 mesecev vse do pubertete, kasneje pa na 6–12 mesecev. Glavkom, ki se pojavi do drugega leta starosti

zaradi kakršnega koli vzroka, povzroči buftalmos in včasih tudi poke v Descemetovi membrani. Pri povišanem očesnem tlaku, ki je povezan z očesnimi anomalijami, so zdravila prva izbira zdravljenja. Kirurški posegi v zakotju navadno niso uspešni, zato boljši nadzor nad očesnim tlakom dosežemo s trabekulektomijo z antimetaboliti in drenažnimi vsadki. Nekatere očesne anomalije so povezane s sistemskimi spremembami, zato mora otroka pregledati pediater. Pri otrocih z očesnimi anomalijami je pri enaki genetski mutaciji prisotna velika fenotipska variabilnost. Genetsko svetovanje in presejanje v družini sta pomembna pri tistih anomalijah oz. sindromih, ki se dedujejo avtosomno dominantno ali recesivno (11).

V to skupino očesnih anomalij oz. sindromov uvrščamo Axenfeld-Riegerjevo anomalijo/sindrom, Petersovo anomalijo, aniridijo, ektropij uvee, mikrokorneo, sklerokorneo in vztrajajočo hiperplastično primarno steklovino. V nadaljevanju na kratko opisujemo prve tri anomalije.

Axenfeld-Riegerjeva anomalija (19)

Navadno ugotavljamo obojestransko spremembo perifernega dela roženice, šarenice in zakotja. Značilna je prominentna Schwalbejeva črta (t. i. posteriorni embriotokson), na katero se pripenjajo trački šarenice. Teh sprememb včasih pri pregledu s špranjsko svetilko ne vidimo, vedno pa jih odkrijemo z gonioskopijo, ki je zato ključnega pomena za postavitve diagnoze. Med trački šarenice je zakotje odprto. Druge spremembe so lahko atrofija šarenice, stanjšanje šarenice z luknjami, korektopija in ektropij uvee.

Axenfeld-Riegerjev sindrom poleg opisanih očesnih sprememb vključuje tudi sistemske anomalije. Najpogostejše razvojne anomalije se kažejo na obrazu (hipertelorizem), zobeh (mikrodontija, hipodontija), srcu (srčne zaklopke, *ovale apertum*), popku in genitourinarnem traktu (hipospadija).

V večini se deduje avtosomno dominantno. Poznamo tri genetske lokuse, od tega dva pripadajoča gena (*PITX2* in *FOXC1*). Bolniki s sistemskimi razvojnimi anomalijami imajo pogostejše defekte v genu *FOXC1*.

Približno 50 % bolnikov z Axenfeld-Riegerjevo anomalijo razvije glavkom v zgodnjem otroštvu ali pozneje (pri 10.–30. letu). Očesni tlak pogosto niha, od normalnih vrednosti do visokih vrednosti. Visok očesni tlak je posledica motnje v razvoju zakotja (goniodisgeneze).

Pri sekundarni hipertenziji in glavkomu najprej uvedemo zdravljenje z zdravili. Če ne dosežemo želenega učinka, je na mestu kirurški poseg kot pri primarnem kongenitalnem glavkomu.

Petersova anomalija (20)

Petersova anomalija je disgeneza sprednjega segmenta in prizadene očesne strukture, ki izvirajo iz mezenhimskega sloja. Ob rojstvu sta prisotna centralna motnjava roženice s pripadajočim defektom v posteriornem delu strome ter defekt Descemetove membrane in endotela. Motnjava je lahko različne gostote in velikosti ter se s časom lahko zmanjša. Pri 80 % bolnikov so spremembe obojestranske. Pri lažjih oblikah bolezni je lahko motna samo roženica, pri hujših oblikah pa nastanejo iridokornealne ali korneolentikularne adhezije. Petersovi anomaliji so redko pridružene tudi druge očesne spremembe, npr. aniridija, mikrokornea, katarakta in druge.

Če so z očesno anomalijo povezane tudi sistemske spremembe, govorimo o sindromu Peters plus. Sistemske spremembe so zajčja ustnica in/ali nebo, dekstrokardija, ageneza urinarnega trakta, prizadetost osrednjega živčnega sistema in ušes ter laringomalacija in makroglosija. Bolniki s sindromom Peters plus imajo hujšo obliko disgeneze sprednjega segmenta in večje tveganje glavkoma kot bolniki s Petersovo anomalijo.

Navadno se deduje sporadično (tj. s pojavom novih primerov brez družinske anamneze), lahko tudi avtosomno dominantno ali recesivno. Pri polovici bolnikov se pojavi glavkom zgodaj ali pozneje v otroštvu. Visok očesni tlak je posledica goniodisgeneze, malformacij Schlemmovega kanala in nastanka perifernih anteriornih sinehij.

Izjemno pomembno je, da izključimo sistemske spremembe. Otroka nujno napotimo k pediatru in ga spremljamo. Zdravljenje prve izbire je zniževanje očesnega tlaka z zdravili. Od kirurških posegov pride v poštev trabekulektomija, pri bolnikih z močnim brazgotinjenjem in s slabim vidnim potencialom pa transskleralna ciklofotokoagulacija.

Aniridija (21)

Aniridija je prirojena in obojestranska delna odsotnost šarenice (Slika 5). Izraz aniridija sicer ni pravilen, saj ne gre za popolno odsotnost šarenice, ampak le za močno hipoplastično šarenico z njenimi ostanki, ki jih vidimo pri gonioskopiji (22,23). Pojavnost je 1/64.000–100.000 rojstev. Aniridija je pogo-

sto povezana s hipoplazijo papile in fovee, keratopatijo zaradi disfunkcije limbalnih zarodnih celic, katarakto in glavkomom, nistagmusom, odstopom mrežnice in ptozo (24,25).

Pri dveh tretjinah primerov se aniridija deduje avtosomno dominantno, pri tretjini primerov pa se pojavlja sporadično in se nato prenaša avtosomno dominantno z različno izraženostjo. Posameznike s sporadično mutacijo bolj ogrožata nefroblastom (Wilmsov tumor) in sindrom WAGR. Sindrom WAGR poleg drugih mutacij vključuje delecijo genov *PAX6* in *WT1*. Klinični znaki sindroma WAGR so Wilmsov tumor (pri 80 % se pojavi pred petim letom), aniridija, genitourinarne nenormalnosti in duševna zaostalost. Večina bolnikov z aniridijo ima mutacije v genu na 11p13. Gen *PAX6* je ključen pri razvoju očesa. Mutacija v genu *PAX6* povzroči velike fenotipske variacije z različno stopnjo aniridije ter hipoplazije makule in vidnega živca. Pri nekaterih oblikah aniridije v družini niso našli mutacije v genu *PAX6*, ampak mutacije v genih *PITX2* in *FOXC1* (26). Delno aniridijo, ektropij uvee in centralno keratopatijo lahko povzročijo tudi recesivne mutacije v genu *CYP11B1*.

Glavkom se pri 50–75 % bolnikov pojavi v otroštvu oz. po 20. letu starosti. Očesni tlak se poviša zaradi slabega odtekanja prekatne vodke skozi slabo razvito zakotje (goniodisgeneza). Redkeje je mehanizem glavkoma zaprtje zakotja, ki nastane zaradi postopnega zapiranja zakotja z ostanki šarenice.

Vodenje bolnikov z aniridijo (27)

Bolnike s sporadično aniridijo napotimo k ustreznim specialistom za izključitev nefroblastoma in nadaljnje spremljanje. Zaradi visokega tveganja glavko-



Slika 5: Otrok z aniridijo in buftalmosom levo.

ma potrebujejo redne kontrolne preglede. Zdravljenje prve izbire za znižanje očesnega tlaka je zdravljenje z zdravili. Kirurški posegi zakotja so povezani z zapleti in niso uspešni. V poštev pride trabekulektomija z antimetaboliti, kasneje drenažni vsadki in transskleralna ciklofotokoagulacija. Izjemno pomembna je vidna rehabilitacija, ki vključuje simptomatsko zmanjšanje bleščanja z lubrikanti, uporabo očal ter zdravljenje ametropije in ambliopije.

SEKUNDARNI GLAVKOM, POVEZAN S SISTEMSKIMI BOLEZNIMI ALI SINDROMI, KI SO PRISOTNI OB ROJSTVU (28)

V to skupino uvrščamo predvsem sindrome, sistemske anomalije ali sistemske bolezni, ki so prisotne ob rojstvu in so povezane z očesnimi znaki, med katerimi je lahko glavkom. Glavkom je lahko odprtega zakotja ali zaprtega zakotja in je zelo redko podoben primarnemu kongenitalnemu glavkomu. Bolniki potrebujejo redno spremljanje za glavkom in opredelitev sistemskih znakov bolezni. Mednje uvrščamo Sturge-Weberjev sindrom, neurofibromatozo, sistemske vezivnotkivne bolezni in druge sistemske bolezni, povezane z ektopijo leče (Marfanov sindrom, homocistinurija, Weill-Marchesanijev sindrom), ter kongenitalne rdečke.

Sturge-Weberjev sindrom

Sturge-Weberjev sindrom ali encefalotrigeminalna angiomatoza je prirojen nevrokutani žilni sindrom, ki lahko zajame kožo, oko in možgane. Vedno je prisotna kožno-žilna malformacija (lise *port-wine*), ki zajame obraz v predelu poteka trovejnega živca. Prisotni so lahko ipsilateralna angiomatoza leptomening, možganska atrofija, epilepsija ali upočasnen razvoj. Pogosta sta ipsilateralni hemangiom žilnice (40 %) in/ali glavkom (30 %). Druge očesne spremembe vključujejo prominentne epibulbarne žile, heterokromijo šarenice, zvižugane mrežnične žile in izpade v vidnem polju. Otroci z obojestranskimi kožno-žilnimi spremembami (10–30 %) imajo pogosteje obojestranske angiomatoze leptomening in večje tveganje nevroloških izpadov, zato jih moramo napotiti k nevrologu. Pri kožnih angiomatoznih spremembah v predelu oftalmične veje V1, zlasti na zgornji vek, je ogroženost za glavkom večja. Otroci s horoidnimi hemangiomi imajo med glavkomsko operacijo in po njej večje tveganje odstopa žilnice in suprahoroidne krvavitve.

Etiologije in dedovanja Sturge-Weberjevega sindroma ne poznamo. Pri patogenezi ima pomembno vlogo primarna displazija ven s slabo diferencirano žilno steno z večjo prepustnostjo kapilar, stazo in hipoksijo. To vodi do sekundarne fibroze žil, hialininih depozitov ter dilatacije in kalcifikacije žilnih sten. V tkivih, ki jih preskrbujejo spremenjene žile, se pojavijo degenerativne spremembe, predvsem v možganih, zlasti v parietalnih in okcipitalnih režnjih. Zaradi venske staze pride do ponavljajočih se tromboz, prehodnih ishemičnih epizod in epileptičnih napadov.

Pojavnost Sturge-Weberjevega sindroma je 1/50.000 rojstev. V vseh primerih se sindrom pojavlja sporadično, tj. brez družinske anamneze. Tveganje glavkoma je največje v prvih 10 letih, a moramo bolnike spremljati vse življenje, saj se lahko glavkom pojavi tudi pri odraslih.

Glavkom se pojavi zgodaj (ob rojstvu ali zgodaj v otroštvu) ali pozneje (juvenilni glavkom). V patogenezi glavkoma sodeluje več mehanizmov. Pri otrocih z glavkomom ob rojstvu oz. v zgodnjem otroštvu je vzrok primarna goniodisgeneza. Gonioskopski izgled zakotja je podoben zakotju pri primarnem kongenitalnem glavkomu (slabo diferencirano zakotje z anteriornim vraščanjem baze šarenice). Pri pojavu glavkoma pozneje, v starosti 10–20 let, pa povišan tlak v episkleralnih venah povzroči slabše odtekanje prekatne vodke. Redkeje glavkom povzročijo anteriorne sinehije, ki so posledica anteriorne rotacije ciliarnika zaradi horoidnega hemangioma, odstopov žilnice/mrežnice ali neovaskularizacije.

Pri vseh bolnikih s Sturge-Weberjevim sindromom moramo opredeliti tudi sistemske znake, bolnike napotiti na radiološko diagnosticiranje in nevrološki pregled ter bolezen razmejiti od drugih sindromov s podobnimi kožno-žilnimi spremembami.

Zdravljenje je odvisno od otrokove starosti in mehanizma glavkoma. Pri zgodnjem pojavu glavkoma zdravljenje z zdravili ni učinkovito. Kirurški posegi v zakotju (goniotomija, trabekulotomija) so bolj uspešni. Pri starejših otrocih s povišanim episkleralnim venskim tlakom je prvi pristop znižanje očesnega tlaka z zdravili. Ob neučinkovitosti zdravil oz. po neuspešnem kirurškem posegu v zakotju pridejo v poštev trabekulektomija ali drenažni vsadki (Baerveldt® ali Ahmed®). Pri otrocih s horoidnimi hemangiomom je med operacijo in po njej večje tveganje odstopa žilnice.

Nevrofibromatoza

Postavitev diagnoze nevrofibromatoza tipa 1 zahteva izpolnjevanje dveh od šestih meril, ki vključujejo: 1) šest ali več lis barve mlečne kave (*fr. café-au-lait*), 2) lise v aksilarnem/ingvinalnem predelu, 2) dva Lischeva nodula ali več, 3) gliom vidne poti, 4) pleksiformni nevrofibrom oz. podkožni nevrom, 5) kostne spremembe (npr. psevdootrozo golenice) in 6) pozitivno družinsko anamnezo v prvem kolenu. Deduje se avtosomno dominantno z različnim izražanjem.

Pojavnost nevrofibromatoze tipa 1 ocenjujejo na 1/2.500–3.000, razširjenost (prevalenco) pa na 1/4.000. Lischevi noduli so prisotni pri 95 % odraslih bolnikov. Gliome vidne poti so odkrili pri 12–15 % bolnikov z nevrofibromatozo, od teh 5 % simptomatskih. Bolezen se pojavi do sedmega leta starosti, redkeje do 30. leta. Pri tretjini bolnikov gliomi povzročajo proptozo ali poslabšanje vida, dve tretjini bolnikov pa ob postavitvi diagnoze nimata simptomov.

Pogostosti glavkoma pri bolnikih z nevrofibromatozo ne poznamo. Pri pregledu 300 otrok z glavkomom so ugotovili le en primer, povezan z nevrofibromatozo (29). Glavkom se pojavi predvsem pri otrocih z nevrofibromatozo s prizadetostjo orbite, vključno z displazijo sfenoidalnega krila in pleksiformnim nevrofibromom. Pogosto je prisoten ektropij uvee.

Mehanizmi glavkoma so lahko razvojna anomalija trabekuluma, infiltrativna rast nevrofibroma v zakotje ali sekundarno zaprtje zakotja zaradi vraščanja nevrofibroma v ciliarnik. Napoved izida bolezni glede vida je slaba. Kljub uravnanemu očesnem tlaku se poveča aksialna dolžina zrkla očesa z glavkomom in tudi drugega očesa brez glavkoma. Povečanje očesa pripisujejo pleksiformnemu nevrofibromu, ki zaradi prisotnosti v očesnih adneksih lahko spodbuja rast zrkla (30).

Glavkom zdravimo z znižanjem očesnega tlaka z zdravili, pri izolirani goniodisgenezi pa s kirurškim posegom. Kirurški posegi v zakotju (goniotomija, trabekulotomija) pri zaprtem zakotju niso uspešni, trabekulektomijo in vstavev drenažnih vsadkov pa zaradi spremenjenih anatomskih razmer orbite težko izvedemo. Napoved izida bolezni je zaradi nevrofibromov v orbiti, vzdolž vidne poti, in zaradi ambliopije slaba.

GLAVKOM, POVEZAN S PRIDOBLENIMI SPREMEBAMI IN BOLEZNIMI (PO ROJSTVU) (31)

Gre za pridobljena stanja, ki so povezana z glavkomom ali očesno hipertenzijo, npr. uveitis, očesne poškodbe, zdravljenje s kortikosteroidi, očesne tumorje in retinopatijo nedonošenčka.

Uveitis

Večina primerov uveitisa v otroštvu je idiopatskih, najpogostejši vzrok je juvenilni idiopatski artritis (> 2/3). Med ugotovljenimi vzroki uveitisa je s 3–6 % na drugem mestu sarkoidoza.

Mehanizmi glavkoma pri odprtem zakotju so zapora trabekuluma z vnetnimi celicami, beljakovinami in posredniki vnetja, disfunkcija trabekuluma (trabekulitis), povečana prepustnost žilnih sten in povišanje očesnega tlaka zaradi zdravljenja s kortikosteroidi.

Sekundarna očesna hipertenzija ali glavkom sta lahko posledica zaprtja zakotja s posteriornimi sinehijami in perifernimi anteriornimi sinehijami (goniosinehijami), prisotnosti fibrinske membrane preko zenice in anteriorne rotacije ciliarnika.

Zdravimo glede na to, ali je uveitis povezan z juvenilnim idiopatskim artritisom ali ne.

Uveitis, povezan z juvenilnim idiopatskim artritisom, je heterogena skupina bolezni in se pojavi pred 16. letom. Tveganje uveitisa je največje pri ANA-pozitivni oligoartikularni obliki. Uveitis poteka potuhnjeno pri 50 % bolnikov, zato svetujemo kontrolne preglede na tri mesece, pri starejših otrocih in daljšem trajanju artritisa pa na 6–12 mesecev.

Vzroki izgube vida so katarakta, makularni edem, glavkom, pasasta keratopatija, hipotonija, edem papile in epiretinalna membrana. Povišanje očesnega tlaka in nastanek glavkoma se pojavita pri 20 % bolnikov, zato je pomembno, da ju zgodaj odkrijemo in zdravimo.

Uveitis, ki ni povezan z juvenilnim idiopatskim artritisom

Sistemske vnetne bolezni, ki so lahko povezane z očesnim vnetjem, pogosto povzročijo simptomatsko vnetje z rdečim očesom, bolečino in fotofobijo, zlasti pri starejših otrocih. Sistemska vnetja, ki lahko povzročijo uveitis pri

otroku, so sarkoidoza, keratouveitis zaradi okužbe z virusom *herpes simplex*, juvenilni Reiterjev sindrom, lymska bolezen, tubulo-intersticijski nefritis, poškodba očesa, vnetne črevesne bolezni in Kawasakijska bolezen.

Zdravljenje je na začetku intenzivno, da nadzorujemo vnetje in preprečimo zaplete. Zdravljenje uveitičnega glavkoma je zahtevno, saj je vpletenih več različnih mehanizmov. Očesni tlak niha in se lahko močno poviša, zato hitreje povzroči nepovratno okvaro vidnega živca. Zdravila izbire so topični blokatorji beta, topični zaviralci karbonske anhidraze, prostaglandinski analogi in topični adrenergični agonisti alfa-2 (brimonidin). Zadnjih ne predpisujemo mlajšim od 6 let, saj lahko povzročijo zaspanost in letargijo. Zaradi velike ogroženosti za glavkom zdravimo tudi sekundarno očesno hipertenzijo. Največkrat je za nadzor očesnega tlaka potrebno peroralno zdravljenje z zaviralci karbonske anhidraze (npr. acetazolamidom). Povišanje očesnega tlaka je lahko tudi posledica zdravljenja s kortikosteroidi. Edini način, s katerim potrdimo, da je povišanje očesnega tlaka posledica uveitisa in ne zdravljenja s kortikosteroidi, je ukinitvev kortikosteroidov in nadomestitev z drugim protivnetnim zdravljenjem.

Za zadovoljivo znižanje očesnega tlaka so večkrat potrebni glavkomske posegi. Pomembno je, da poseg opravimo na mirnem očesu, saj tako zmanjšamo perioperativne in pooperativne zaplete ter izboljšamo uspešnost glavkomske operacije. Večja tveganja pri kirurškem posegu vključujejo povečanje vnetja, zmanjšano delovanje ciliarnika, katarakto, dekompenzacijo roženice, odstop mrežnice, cistoidni makularni edem, odstop žilnice, plitev sprednji prekat, inkapsulacijo filtracijske blazinice, ekstruzijo glavkomskega drenažnega vsadka, okužbo in ambliopijo. Pomemben zaplet je pooperativna hipotonija, ki se pojavi tudi ob odsotnosti hiperfiltracije po posegu. S prilagoditvijo kirurškega posega (več šivov, notranje ligature) zmanjšamo tveganje pooperativne hipotonije. Kirurški posegi obsegajo posege v zakotju, trabekulektomijo, vstavitev drenažnih vsadkov in transskleralno ciklofotokoagulacijo ciliarnika. Uspešnosti različnih kirurških posegov ne moremo primerjati, saj so na voljo samo retrospektivne raziskave z majhnim številom primerov in relativno kratkim pooperativnim spremljanjem bolnikov.

Očesna poškodba

Povišanje očesnega tlaka (> 21 mmHg) se lahko pojavi takoj po očesni poškodbi ali pa se razvije postopno.

Glavkom po *topi poškodbi* se pojavi v dveh obdobjih: v prvem letu po poškodbi ali 10 let po poškodbi. Na povišanje očesnega tlaka po topi poškodbi vplivajo različni mehanizmi: uveitis zaradi zapore zakotja z vnetnim materialom, hifema, ponovne krvavitve, bolezen srpastih celic, poškodba zakotja (recesija zakotja), zapora z degeneriranimi eritrociti pri hematovitreusu in dislocirana leča. Glavkom se lahko pojavi po oskrbi penetrantne poškodbe. Dejavniki tveganja glavkoma so uveitis, hifema in vraščanje epitela skozi rano v roženico in zakotje. Zdravljenje vključuje znižanje očesnega tlaka z zdravili. Zdravila izbire so blokatorji beta. Brimonidin lahko pri otrocih povzroča zaspanost in letargijo, zato ga ne predpisujemo. Pilokarpin poveča prepustnost žil in poveča tveganje zeničnega bloka. S cikloplegiki lahko pri hifemi zmanjšamo bolečino in tveganje sekuluzije zenice. Včasih je za znižanje očesnega tlaka potrebno sistemsko (peroralno ali intravensko) zdravljenje z acetazolamidom.

Pri velikem tveganju hematokornee in okvare vidnega živca zaradi visokega očesnega tlaka se odločimo za kirurško zdravljenje hifeme. Dejavniki tveganja so hifema, poškodba roženice, že prisotna optična atrofija, vidna ostrina $< 0,1$ in anamneza penetrantne očesne poškodbe. Pri akutnih stanjih priporočamo kirurški poseg pri popolni ali delni hifemi s stalno povišanim očesnim tlakom > 30 mmHg pri zdravljenju z največjimi odmerki zdravil, vključno s peroralnimi zaviralci karbonske anhidraze (acetazolamid), ali pri začetnem obarvanju roženice (hematokornea). Glede vrste kirurškega posega ni soglasja. Nekateri priporočajo spiranje sprednjega prekata, drugi trabekulektomijo in gonioaspiracijo majhnih hifem pri očesnem tlaku > 30 mmHg brez trabekulektomije.

S kortikosteroidi povzročena očesna hipertenzija in glavkom

Hipertenzijo opredelimo kot povišanje očesnega tlaka zaradi peroralnega, intravenskega, topičnega, inhalacijskega, periokularnega in intravitrealnega zdravljenja s kortikosteroidi.

Glavkom zaradi zdravljenja s kortikosteroidi je posledica sekundarne hipertenzije in izpolnjuje merila za postavitev diagnoze glavkom.

Mehanizmi povišanja očesnega tlaka so različni: povečan upor pri odtekanju prekatne vodke, mikrostrukturne spremembe trabekuluma in odlaganje zunajceličnega matriksa.

Pri otrocih je povišanje očesnega tlaka zaradi zdravljenja s kortikosteroidi bolj pogosto in bolj izrazito kot pri odraslih. Povišanje očesnega tlaka po topičnem zdravljenju je odvisno od otrokove starosti, števila odmerkov zdravila in

njegove protivnetne učinkovitosti. Pri majhnih otrocih je povišanje očesnega tlaka večje in se pojavi bolj zgodaj.

Zdravimo s prekinitvijo kortikosteroidnega zdravljenja, če je mogoče. Kljub opustitvi zdravil lahko povišan očesni tlak vztraja več mesecev, let ali celo stalno. V teh primerih je potrebno zdravljenje z zdravili ali kirurško ukrepanje.

Tumorji

Ker so očesni tumorji relativno redki, je tudi sekundarni glavkom, povezan s tumorji, redka bolezen. Bolniki s pridobljenim sekundarnim glavkomom imajo lahko pri hitro rastočem tumorju znake akutnega glavkoma, pri počasni rasti pa nikakršnih simptomov.

Sekundarni glavkom lahko nastane zaradi neposrednega vraščanja tumorja v zakotje, kopičenja tumorskih celic in pigmenta v sprednjem prekatu in trabekulumu ali zaradi zaprtja zakotja z naprej potisnjeno iridolentalno diafragmo. Pri otroku z neopredeljenim vzrokom glavkoma in kroničnim uveitisom moramo v diferencialni diagnozi pomisliti na znotrajočesni tumor.

Benigni tumorji so večinoma brezsimptomne primarne epitelne ali stromalne ciste šarenice in juvenilni ksantogranulom.

Oko je lahko vključeno tudi pri sistemskih novotvorbah, npr. akutni levkemiji. Očesni tlak se poviša zaradi prisotnosti tumorskih celic v sprednjem prekatu, hipopiona ali hifeme. Redkeje horoidalna infiltracija s tumorskimi celicami povzroči hemoragični odstop mrežnice in sekundarni glavkom zaprtega zakotja. Glavkom zdravimo z zdravili, saj lahko s kirurškim posegom sprožimo razsoj tumorja. Maligni očesni tumorji, ki lahko povzročijo glavkom, so retinoblastom, meduloepiteliom in uvealni melanom.

Retinopatija nedonošenčka (ROP)

Glavkom, povezan z retinopatijo nedonošenčka, se pojavi v očesu z anamnezo ROP in z anatomskimi spremembami zaradi ROP ali po zdravljenju ROP. Pri približno 5 % zdravljenih oči nedonošenčkov s porodno težo < 1250 g se do desetega leta starosti razvije glavkom (32,33).

Glavkom zaprtega zakotja pri novorojenčku z ROP lahko nastane zgodaj in je povezan z *lasersko fotokoagulacijo mrežnice*, ki povzroči:

- kongestijo horoidalnih žil, edem ciliarnika in anteriorno rotacijo iridolentalne diafragme;

- hifemo z zaporo trabekuluma z zmanjšanim odtekanjem prekatne vodke ali nastankom goniosinehij in zeničnega bloka.

Glavkom, povezan z zdravljenjem ROP stopnje 4 in ROP stopnje 5

Gre za napredujočo posteriorno obliko ROP, pri kateri laserska fotokoagulacija ni bila uspešna, ter napreduje v traksijski odstop mrežnice in proliferacijo vezivno-žilnih membran. Zaplet je lahko neovaskularni glavkom s slabo napovedjo izida glede vida. Glavkom je pogost zaplet po vitrektomiji in se pojavi pri 22 % očes, zlasti pri brezlečnih (afakih). Razvije se lahko čez več let ali desetletij, zato bolniki potrebujejo vseživljenjsko spremljanje.

GLAVKOM PO OPERACIJI KATARAKTE

Je najpogostejši sekundarni glavkom pri otroku in se pojavi po odstranitvi katarakte, ki je lahko kongenitalna idiopatska katarakta, katarakta, povezana z očesnimi ali s sistemskimi sindromi, ali pridobljena katarakta.

V retrospektivni analizi se je pri 9,7 % oči glavkom razvil v obdobju 6 mesecev do 10 let po operaciji katarakte (34). V Veliki Britaniji letno pojavnost glavkoma po operaciji prirojene katarakte ocenjujejo na 5,25/100 operacij (35). V edini prospektivni raziskavi, v kateri so spremljali 113 otrok po operaciji prirojene katarakte do petega leta starosti, se je glavkom razvil pri 18 % otrok (20/113), diagnozo sum na glavkom pa so postavili pri 14 % otrok (16/113) (36). Pojavnost glavkoma je večja pri operaciji katarakte v prvih 6 mesecih starosti in pri otrocih z mikrokorneo (35). Tveganje glavkoma po operaciji katarakte se povečuje z otrokovo starostjo in s trajanjem spremljanja (36).

Mehanizem glavkoma

Najpogostejši je mehanizem odprtega zakotja, čeprav so lahko prisotne posamezne goniosinehije. Glavkom se lahko pojavi kadar koli. Glavkom z zaprtim zakotjem je pri sodobnih operacijah otroške katarakte redek. Pojavi se bolj zgodaj, dejavniki tveganja pa so mikrokornea, ozka zenica, ki se ne širi, ostanke leče, IOL v sulkusu in uveitis z nastankom zenične membrane. Patogeneza glavkoma odprtega zakotja ni pojasnjena in jo pripisujejo slabemu delovanju trabekuluma zaradi vnetja in zapore s celicami, zdravljenju s kortikosteroidi, zastoju v diferenciaciji in razvoju trabekularnih celic zaradi odstranitve leče ter spremembam oz. odsotnosti traksije ciliarnika na trabekulum. Najpomemb-

nejši dejavnik tveganja je zgodnja operacija katarakte, ki ji sledijo mikrokornea, nastanek sekundarne membrane po operaciji katarakte, kronični uveitis, vrsta katarakte (nuklearna in vztrajajoče fetalno žilje) in družinska anamneza sekundarnega glavkoma po operaciji kongenitalne katarakte.

Simptomatski potek z izrazitim povišanjem očesnega tlaka se pojavi pri glavkomu zaprtega zakotja in z zeničnim blokom (nastankom membran). Da odkrijemo povišan očesni tlak, moramo pri mehanizmu odprtega zakotja otroke redno spremljati. Priporočila za spremljanje otrok po operaciji kongenitalne katarakte temeljijo na soglasju strokovnjakov in so odvisna od prisotnosti dejavnikov tveganja. Kontrolne preglede izvajamo na en teden, nato en mesec in končno na 2–4 mesece, odvisno od prisotnosti dejavnikov tveganja za glavkom (npr. mikrokornea, uveitis). Pri visokem tveganju glavkoma priporočamo kontrolne preglede na 2–4 mesece, pri nizkem tveganju na 6–12 mesecev.

Spremljanje po operaciji katarakte je zahtevno in je podobno sledenju pri primarnem kongenitalnem glavkomu. Vključuje:

- merjenje očesnega tlaka s tonometrom Icare, ki je pogost način merjenja očesnega tlaka, saj je merjenje enostavno in hitro ter se relativno dobro ujema z aplanacijsko tonometrijo;
- pregled roženice z določitvijo premera roženice, prisotnosti edema, pok v Descemetovi membrani in centralne debeline roženice;
- gonioskopijo (pri motni roženici, morda z UBM);
- oceno papile vidnega živca, ki je zaradi mioze, ostankov lečne kapsule in nistagmusa težavna in zato pogosto zahteva pregled v splošni anesteziji;
- refrakcijo zrkla (miopizacijo skupaj s povečanjem dimenzij očesa glede na normativ);
- aksialno dolžino zrkla.

V diferencialni diagnozi moramo pomisliti na očesno hipertenzijo ali glavkom zaradi zdravljenja s kortikosteroidi. Če je šest tednov po ukinitvi kortikosteroidnega zdravljenja očesni tlak še vedno povišan, lahko izključimo kortikosteroidno etiologijo.

Zdravljenje

Glavkom odprtega zakotja sprva zdravimo z zdravili. Zenični blok zahteva operacijo, pri kateri s sprednjo vitrektomijo in včasih z goniosineholizo odstranimo sekundarne lečne ostanke.

ZAKLJUČEK

S pravnim in zgodnjim diagnosticiranjem glavkoma ter pravočasnim zdravljenjem izboljšamo napoved izida bolezni glede vida, ki je načeloma boljša pri otrocih s poznejšim pojavom primarnega kongenitalnega glavkoma. Uspešnost zdravljenja ni opredeljena z določeno vrednostjo očesnega tlaka, pač pa zdravljenje opredelimo kot uspešno, če z njim ohranimo dovolj dobro vidno funkcijo, ki otrokom omogoča čim večjo dejavnost in samostojnost v nadaljnjem življenju. Zato je pomembno, da stanje spremljamo ter hkrati zdravimo tudi ambliopijo, škiljenje in anizotropijo.

LITERATURA

1. Kiskis AA, Markowitz SN, Morin JD. Corneal diameter and axial length in congenital glaucoma. *Can J Ophthalmol.* 1985;20(3):93–7.
2. Sampaolesi R, Caruso R. Ocular echometry in the diagnosis of congenital glaucoma. *Arch Ophthalmol.* 1982;100(4):574–7.
3. Thau A, Lloyd M, Freedman S, Beck A, Grajewski A, Levin AV. New classification system for pediatric glaucoma: implications for clinical care and a research registry. *Curr Opin Ophthalmol.* 2018;29(5):385–94.
4. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str.510.
5. Taylor RH, Ainsworth JR, Evans AR, Levin AV. The epidemiology of pediatric glaucoma: the Toronto experience. *J AAPOS.* 1999;3(5):308–15.
6. Gilbert CE, Canovas R, Kocksch de Canovas R, Foster A. Causes of blindness and severe visual impairment in children in Chile. *Dev Med Child Neurol.* 1994;36(4):326–33.
7. Tabbara KF, Badr IA. Changing pattern of childhood blindness in Saudi Arabia. *Br J Ophthalmol.* 1985;69(4):312–5.
8. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str.137–55.
9. Yu Chan JY, Choy BN, Ng AL, Shum JW. Review on the Management of Primary Congenital Glaucoma. *J Curr Glaucoma Pract.* 2015;9(3):92–9.
10. Khan AO. Genetics of primary glaucoma. *Curr Opin Ophthalmol.* 2011;22(5):347–55.
11. Lewis CJ, Hedberg-Buenz A, DeLuca AP, Stone EM, Alward WLM, Fingert JH. Primary congenital and developmental glaucomas. *Hum Mol Genet.* 2017;26(R1):R28–R36.
12. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str.19–41.
13. Papadopoulos M, Edmunds B, Fenerty C, Khaw PT. Childhood glaucoma surgery in the 21st century. *Eye (Lond).* 2014;28(8):931–43.
14. Giangiacomo A, Beck A. Pediatric glaucoma: review of recent literature. *Curr Opin Ophthalmol.* 2017;28(2):199–203.

15. Tan YL, Chua J, Ho CL. Updates on the Surgical Management of Pediatric Glaucoma. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila)*. 2016;5(1):85–92.
16. Chang I, Caprioli J, Ou Y. Surgical Management of Pediatric Glaucoma. *Dev Ophthalmol*. 2017;59:165–78.
17. Eksioglu U, Yakin M, Sungur G, Satana B, Demirok G, Balta O, et al. Short- to long-term results of Ahmed glaucoma valve in the management of elevated intraocular pressure in patients with pediatric uveitis. *Can J Ophthalmol*. 2017;52(3):295–301.
18. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str. 155–78.
19. Chang TC, Summers CG, Schimmenti LA, Grajewski AL. Axenfeld-Rieger syndrome: new perspectives. *Br J Ophthalmol*. 2012;96(3):318–22.
20. Bhandari R, Ferri S, Whittaker B, Liu M, Lazzaro DR. Peters anomaly: review of the literature. *Cornea*. 2011;30(8):939–44.
21. Lee H, Khan R, O’Keefe M. Aniridia: current pathology and management. *Acta Ophthalmol*. 2008;86(7):708–15.
22. Skeens HM, Brooks BP, Holland EJ. Congenital aniridia variant: minimally abnormal irides with severe limbal stem cell deficiency. *Ophthalmology*. 2011;118(7):1260–4.
23. Reis LM, Semina EV. Genetics of anterior segment dysgenesis disorders. *Curr Opin Ophthalmol*. 2011;22(5):314–24.
24. Kokotas H, Petersen MB. Clinical and molecular aspects of aniridia. *Clin Genet*. 2010;77(5):409–20.
25. Eden U, Riise R, Tornqvist K. Corneal involvement in congenital aniridia. *Cornea*. 2010;29(10):1096–102.
26. Law SK, Sami M, Piri N, Coleman AL, Caprioli J. Asymmetric phenotype of Axenfeld-Rieger anomaly and aniridia associated with a novel PITX2 mutation. *Mol Vis*. 2011;17:1231–8.
27. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str.165–7.
28. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str.179–96.
29. Carey JC, Baty BJ, Johnson JP, Morrison T, Skolnick M, Kivlin J. The genetic aspects of neurofibromatosis. *Ann N Y Acad Sci*. 1986;486:45–56.
30. Morales J, Chaudhry IA, Bosley TM. Glaucoma and globe enlargement associated with neurofibromatosis type 1. *Ophthalmology*. 2009;116(9):1725–30.
31. WGA Consensus Series 9 Childhood glaucoma Weinreb RN, Grajewski A.L., Papadopoulos M., Grigg J., Freedman S., editor. Amsterdam: Kugler publications; 2013. str.199–231.
32. Trigler L, Weaver RG, Jr., O’Neil JW, Barondes MJ, Freedman SF. Case series of angle-closure glaucoma after laser treatment for retinopathy of prematurity. *J AAPOS*. 2005;9(1):17–21.
33. Uehara A, Kurokawa T, Gotoh N, Yoshimura N, Tokushima T. Angle closure glaucoma after laser photocoagulation for retinopathy of prematurity. *Br J Ophthalmol*. 2004;88(8):1099–100.
34. Urban B, Bakunowicz-Lazarczyk A. Aphakic glaucoma after congenital cataract surgery with and without intraocular lens implantation. *Klin Oczna*. 2010;112(4-6):105–7.

35. Chak M, Rahi JS, British Congenital Cataract Interest G. Incidence of and factors associated with glaucoma after surgery for congenital cataract: findings from the British Congenital Cataract Study. *Ophthalmology*. 2008;115(6):1013–8 e2.
36. Freedman SF, Lynn MJ, Beck AD, Bothun ED, Orge FH, Lambert SR, et al. Glaucoma-Related Adverse Events in the First 5 Years After Unilateral Cataract Removal in the Infant Aphakia Treatment Study. *JAMA Ophthalmol*. 2015;133(8):907–14.

VITREKTOMIJA PRI OTROCIH

Mojca Globočnik Petrovič

*Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani*

IZVLEČEK

Vitrektomija je operativni poseg, ki je pomemben pri otrocih in pri odraslih. Namenjen je tako zdravljenju kot tudi diagnosticiranju. Najpogostejša indikacija za vitrektomijo pri otrocih je odstop mrežnice, sledijo poškodbe očesa in bolezenske spremembe makule. Pri otrocih poslabšanje vida in s tem bolezenske spremembe mrežnice odkrijemo kasneje. Otroci se namreč dejstva, da se jim slabša vid, in tudi resnosti poslabšanja vida ne zavedajo, zlasti če poteka počasi in postopno. Vitrektomija zaradi odstopa mrežnice je pri otrocih v primerjavi z odraslimi manj uspešna, tako anatomsko kot tudi funkcionalno. Razlog je prav daljši časovni interval pred pojavom bolezenskih znakov, ki ob nastopu vključujejo že razvito in napredovalo proliferativno vitreoretinopatijo.

Vitrektomija pri otrocih se od vitrektomije pri odraslih razlikuje ne le po slabši anatomski in funkcionalni uspešnosti, temveč tudi po samem pristopu. Pomembne razlike so različna oddaljenost vstopnega mesta sklerotomije, ki je odvisna od otrokove starosti, večja moč stika med steklovino in mrežnico ter bolj izražen vnetni pooperativni odgovor. Tehniko vitrektomije vedno prilagodimo morfološkim in anatomskim posebnostim otrokovega očesa, pri čemer si lahko pomagamo z instrumenti manjšega premera.

Ključne besede: odstop mrežnice, otroci, poškodba, vitrektomija.

POSEBNOSTI VITREKTOMIJE PRI OTROCIH

Vitrektomija je pri otrocih pomemben poseg, ki je namenjen zdravljenju in tudi diagnosticiranju steklovinsko-mrežničnih bolezenskih stanj. Vitrektomije

pri otrocih sicer ne izvajamo pogosto. Največkrat jo opravimo pri odstopu mrežnice, po poškodbi očesa, redkeje pri boleznih makule in v diagnostične namene.

Osnovna načela vitrektomije *pars plana* so pri otrocih enaka kot pri odraslih, a se razlikujejo v podrobnostih.

1. Uporaba instrumentov manjšega premera

Po zgodnjih poročilih o uporabnosti vitrektomije tudi pri otrocih je operativna tehnika močno napredovala. Pomemben tehnični napredek vitrektomije pri otrocih je posledica razvoja instrumentov manjšega premera (t. i. 23 G, 25 G, 27 G s premerom 0,58–0,36 mm). Pri otrocih izvajamo vitrektomijo z mikrovrezi (*angl.* Micro-incision Vitrectomy Surgery, MIVS), ki omogoča brezšivno vitrektomijo. Vstopne rane so namreč tako majhne, da se zaprejo in zacelijo brez šiva. Prednosti uporabe manjših instrumentov so tudi hitrejša rehabilitacija, krajše trajanje kirurškega posega in manj brazgotinjenja. Vendar brezšivnost velja za vitrektomijo pri odraslih. Čeprav se otroška beločnica od beločnice pri odraslem razlikuje tudi po večji elastičnosti tkiva in je zato verjetnost pooperativnega puščanja rane pri otrocih večja kot pri odraslih, z uporabo instrumentov manjšega premera povzročimo manjše vstopne rane in s tem tudi zmanjšamo verjetnost pooperativnega puščanja. Kljub manjši vstopni rani pa svetujemo, da pri otrocih rano vedno zašijemo (1,2).

2. Lega sklerotomij in usmerjenost trokarjev

Vstopna mesta ali sklerotomije naredimo v področju *pars plana* ciliarnika, in sicer 3–4 mm za limbusom pri odraslih, 1 mm od limbusa pri novorojenčkih, 2 mm od limbusa pri dveletnih otrocih in 3 mm od limbusa pri triletnih otrocih (3,4). Ker sklerotomije naredimo zelo blizu limbusa, moramo biti zelo previdni pri usmerjenosti trokarjev, da ne poškodujemo leče.

3. Močnejši stik med steklovino in mrežnico

Pri otrocih je steklovina v močnejšem stiku z mrežnico, tako na zadnjem polu mrežnice kot tudi na njenem obrobju (5).

Pri vitrektomiji zaradi odstopa mrežnice velja osnovno pravilo, da moramo vedno sprožiti zadajšnji odstop steklovine (*angl.* posterior vitreous detachment, PVD) in ga razpotegniti do raztrganine mrežnice. Pri otrocih to včasih ni

mogoče, zato lahko ostanki steklovine povzročijo pooperativno proliferativno vitreoretinopatijo (*angl.* proliferative vitreoretinopathy, PVR).

4. Intraoperativna uporaba triamcinolona

V steklovino vbrizgamo steroid triamcinolon, ki obarva steklovino in omogoči boljšo preglednost steklovine in hialoidne membrane ter s tem večjo učinkovitost pri indukciji PVD (6). Pri uporabi triamcinolona opisujejo tudi manj ponovnih operacij (reoperacij) (7). Ker triamcinolon odlikuje tudi močno protivnetno učinkovanje, z intraoperativnim vbrizganjem zmanjšamo pooperativni vnetni odziv, ki je pri otrocih sicer zelo buren.

5. Slabovidnost

Pri oceni pooperativne uspešnosti moramo pri vidni funkciji vedno upoštevati možnost razvoja oz. prisotnost slabovidnosti (ambliopije).

6. Pooperativno vnetje

Pooperativno vnetje je po otroški vitrektomiji bolj izrazito, zato moramo zagotoviti skrbno pooperativno spremljanje in intenzivno protivnetno zdravljenje.

7. Pooperativno pozicioniranje glave

Zelo pomembno je, da pri obveznem pooperativnem pozicioniranju glave dejavno sodelujejo tudi otrokovi starši.

8. Pooperativni zapleti

Verjetnost zapletov po vitrektomiji pri otrocih je pri napredujočih boleznih mrežnice velika, zato je včasih potrebno več operacij.

VITREKTOMIJA PRI ODSTOPU MREŽNICE

ODSTOP MREŽNICE PRI OTROKU

Odstop mrežnice pri otroku se razlikuje od odstopa mrežnice pri odraslem glede na način prezentacije, vzrok nastanka, pristop k zdravljenju in napoved izida bolezni (8,9).

Klinični znaki odstopa mrežnice so poslabšanje vidne ostrine, levkokerija, škiljenje in rdeče oko, lahko celo atrofija ali ftiza očesa. Pri otrocih poslabšan-

je vida in s tem bolezenske spremembe mrežnice odkrijemo kasneje, ker se otroci poslabšanja vida in resnosti poslabšanja vida sploh ne zavedajo, zlasti če poteka počasi in postopno. Bolezenske spremembe mrežnice enega očesa pri otroku odkrijemo naključno, ob pokritju drugega zdravega očesa, škiljenju ali levkotoriji. Obojestranska prizadetost se lahko kaže tudi z vedenjskimi spremembami (npr. z razdražljivostjo, omejeno gibljivostjo).

Vrste odstopa mrežnice in vzroki odstopa mrežnice pri otrocih

1. REGMATOGENI ODPSTOP MREŽNICE:

- travmatski;
- netravmatski (visoka kratkovidnost samostojno ali v povezavi s Sticklerjevimi sindromom, Marfanovim sindromom, po znotrajočesni operaciji, po spontani dializi mrežnice);
- razvojne nepravilnosti (kolobom, sindrom *Morning Glory*, sindrom *optic disc pit*);
- vitreoretinalne distrofije (npr. na kromosom X vezana retinoshiza).

2. TRAKCIJSKI ODPSTOP MREŽNICE:

- žilne in žilnoproliferativne bolezni mrežnice, npr. retinopatija nedonošenčka (*angl.* retinopathy of prematurity, ROP), družinska eksudativna vitreoretinopatija (*angl.* familial exudative vitreoretinopathy, FEVR);
- pigmentna inkontinenca (*lat.* incontinentia pigmenti);
- razvojne anomalije;
- ohranjeno fetalno žilje (*angl.* persistent fetal vasculature, PFV);
- poškodba.

3. EKSUDATIVNI ODPSTOP MREŽNICE:

- Coatsova bolezen;
- tumorji (retinoblastom, hemangiomi žilnice);
- sistemske vzroke.

1. REGMATOGENI ODPSTOP MREŽNICE

1. 1 Splošno

Pri otrocih odstopa mrežnice ne ugotavljamo pogosto in je prisoten samo pri 3–6 % otrok (10,11). Najpogosteje se pojavi med 9. in 13. letom starosti (12), pogosteje pri dečkih (13).

Otrok oz. otrokovi starši navadno poiščejo pomoč pri oftalmologu šele več dni ali tednov po pojavu odstopa mrežnice, ko so navadno že prisotni znaki kroničnega odstopa z odstoplo makulo in proliferativno vitreoretinopatijo (*angl.* proliferative vitreoretinopathy, PVR) (14). Najpogostejši klinični znak, tj. poslabšanje vida, navadno traja dlje, od nekaj dni do nekaj let (15). Obojestranski odstop mrežnice ni pogost pojav in ga srečamo v 12–26 %. V 70–90 % gre za nagnjenost k bolezenskim spremembam tudi na drugem očesu, najpogosteje palisadno degeneracijo mrežnice, okroglo luknjo v mrežnici ali raztrganino mrežnice na obrobju mrežnice (15). Zato moramo vedno skrbno pregledati tudi drugo oko. Gigantska raztrganina mrežnice je pogost pojav pri Sticklerjevem sindromu (11).

Najpogostejši vzrok odstopa mrežnice je poškodba (26–90 %), sledijo kratkovidnost (6–34 %), znotraj očesni kirurški poseg (34 %) in razvojna nepravilnost (16, 17). Razvojna nepravilnost je bolj pogost vzrok odstopa mrežnice pri mlajših od 10 let, poškodba pa pri starejših od 10 let (17).

Odstop mrežnice pri poškodbi je večkrat posledica odprte poškodbe očesa kot zaprte poškodbe očesa, saj sta kar dve tretjini vseh primerov odstopa mrežnice po poškodbi posledica odprte očesne poškodbe (18,19).

Kratkovidnost se lahko pojavlja v sklopu Sticklerjevega sindroma, Marfanovega sindroma ali samostojno. Pri Sticklerjevem sindromu tipa 1, ki je pogostejši, gre za spremembo v kolagenu tipa II in se kaže tudi s slušno prizadetostjo, obraznimi značilnostmi in artritidom. Pri Sticklerjevem sindromu tipa 2 gre za spremembo kolagena tipa XI. Marfanov sindrom je avtosomno dominantna bolezen, ki nastane z mutacijo gena za fibrilin 1. Očesne manifestacije so kratkovidnost, ektopična leča, palisadna degeneracija mrežnice in odstop mrežnice.

Med razvojnimi nepravilnostmi očesa je najpogostejši vzrok odstopa mrežnice kolobom žilnice, ki je prisoten pri 40 % oces (20).

Idiopatski odstop mrežnice ugotavljamo pri petini otrok in se najpogosteje kaže z dializo mrežnice, pogosto obojestransko. Zaradi genetske nagnjenosti moramo pregledati celo družino (21).

1.2. Vitrektomija pri regmatogenem odstopu mrežnice

Vitrektomijo opravimo: 1) če je prisotnih več raztrganin mrežnice, 2) če raztrganine ne najdemo, 3) če je odstop mrežnice visok, 4) če so v odstopu zajeti trije kvadranti ali več in 4) pri Sicklerjevem sindromu (22). Pri otroku skušamo odstop mrežnice operirati s skleralno plombo (15, 22–24). Prednosti posega je več: ni tveganja za nastanek katarakte ali sekundarni glavkom, ni potrebna dodatna operacija (npr. odstranitev silikona) in predvsem ni potrebe po pooperativnem pozicioniranju glave, ki je pri otroku včasih zelo zahtevno. Zaradi pogoste PVR in gigantskih raztrganin je pogosteje indicirana vitrektomija. V povprečju na enem očesu naredimo 1,2–2,2 posega, opisujejo do 5 posegov na oko (25,26). Anatomsko je operacija uspešna v 62–80 % (15,27). Najboljšo anatomsko in funkcionalno uspešnost dosežemo pri odstopu mrežnice, povezanem s kratkovidnostjo (24). Funkcionalno uspešnost sicer zaradi zelo različnih vključitvenih meril pri raziskavah težko primerjamo, najpomembnejši napovedni dejavniki za vid po vitrektomiji pa so proliferativna vitreoretinopatija, odstop makule in predoperativna vidna ostrina (24,28). Na splošno velja, da so v zadnjem času pooperativni funkcionalni rezultati slabši, saj operiramo tudi otroke z zelo težko, napredovalo in kompleksno patologijo, pri katerih še pred leti k operaciji sploh ne bi pristopili.

2. TRAKCIJSKI ODSTOP MREŽNICE

2.1 Splošno

Retinopatija nedonošenčka (*angl.* retinopathy of prematurity, ROP) se pojavi pri prezgodaj rojenih otrocih, tj. rojenih pred 31. tednom nosečnosti in z nizko telesno težo. Glede na napredovanje bolezni razlikujemo pet stopenj. Pri prvi stopnji je prisotna demarkacijska linija med prekrvljeno in neprekrvljeno mrežnico, pri drugi stopnji je na istem mestu greben, pri tretji stopnji je prisotna neovaskularizacija, pri četrti delni odstop mrežnice (4a brez odstopa fovee, 4b z odstopom fovee) in pri peti stopnji popoln odstop mrežnice.

Družinska eksudativna vitreoretinopatija (*angl.* familial exudative vitreoretinopathy, FEVR) je žilna bolezen, navadno avtosomno dominantna, lahko tudi recesivna ali vezana na kromosom X. Kaže se z različnimi kliničnimi znaki in z različno penetranco. Razlikujemo pet stopenj. Pri prvi stopnji je prisotna neprekrvljena mrežnica, pri drugi stopnji ob neprekrvljeni mrežnici še neova-

skularizacije z eksudacijo ali brez nje. Pri tretji stopnji gre za odstop mrežnice, ki ne zajema fovee, pri četrti stopnji za odstop mrežnice, ki zajema foveo, ter pri peti stopnji za popoln odstop mrežnice.

Ohranjeno fetalno žilje (*angl.* persistent fetal vasculature, PFV) je razvojna anomalija, ki nastane zaradi nepopolnega umika (regresije) primarne steklovine ali fetalnih hialoidnih žil. Navadno je prisotna na enem očesu. Glede na umeščenost razlikujemo anteriorno obliko, posteriorno obliko in kombinirano obliko. Anteriorna oblika zajema sprednji segment, lečo, retrolentalno membrano, katarakto, podaljšane procesuse ciliarnika in glavkom. Posteriorna oblika se kaže z mikroftalmusom, fetalnim žiljem, hipoplazijo makule in papile, gubami mrežnice, trakcijskim odstopom mrežnice in hipopigmentacijo makule.

2.2. Vitrektomija pri trakcijskem odstopu

Z vitrektomijo odstranimo vzrok, ki povzroča vlek mrežnice. Pomembno je, da se izognemo nastanku intraoperativnih raztrganin, ki lahko povzročijo resne težave, zaradi katerih očesa ne moremo več operirati. Včasih pri trakcijskem odstopu mrežnice načrtujemo več zaporednih operacij (29).

Pri ROP vitrektomija ni učinkovit poseg, zato moramo poskrbeti za presejanje nedonošenčkov in pravočasno zdravljenje, še preden se odstop mrežnice sploh pojavi ali vsaj preden napreduje. Vitrektomija je indicirana v stadiju 5 in stadiju 4b. V stadiju 4a včasih svetujemo opazovanje, saj se lahko delni odstop mrežnice še umakne. Rezultati vitrektomije niso obetavni, saj v večji raziskavi s 6-letnim sledenjem pri polovici oces vidne ostrine ni bilo mogoče določiti, kar 40 % preiskovancev pa je imelo zelo slab vid, slepoto ali le sposobnost zaznavanja svetlobe. Anatomsko uspešnost vitrektomije so ugotovili pri 89 % preiskovancev (17/19) v stadiju 4a, pri 63 % preiskovancev (24/38) v stadiju 4b in pri 42 % preiskovancev (13/31) v stadiju 5 (30).

3. EKSUDATIVNI ODSTOP MREŽNICE

Eksudativni odstop, npr. Coatsova bolezen, se odraža v različnih stopnjah z začetnimi teleangiektazijami, subretinalno in intraretinalno eksudacijo ter eksudativnim odstopom. Eksudativni odstop je pri Coatsovi bolezni in pri drugih eksudativnih boleznih mrežnice indikacija za vitrektomijo samo ob prisotnosti PVR oziroma ob pridruženem trakcijskem odstopu mrežnice (31).

VITREKTOMIJA PRI POŠKODBI OČESA

Poškodbe očesa najpogosteje srečamo pri dečkih v starosti približno 10 let (32,33) in so najpogostejši vzrok monokularne slepote pri otrocih (34).

Vitrektomija je pri odprti očesni poškodbi indicirana pogosteje kot pri zaprti očesni poškodbi (34). Vidna ostrina je slabša po vitrektomiji zaradi odprte očesne poškodbe (35,36). Dejavniki tveganja slabe vidne ostrine po vitrektomiji zaradi očesne poškodbe so endoftalmitis, odstop mrežnice, velikost rane, posteriorna umeščenost rane, topa poškodba in nižja starost (37–39).

Za napoved vida po očesni poškodbi uporabljamo standardni točkovnik očesne poškodbe (*angl.* Ocular Trauma Score, OTS) (40), čeprav si izsledki raziskav glede njegove uporabe pri otrocih niso enotni. Otrokom prilagojen točkovnik POTS (*angl.* Pediatric Ocular Trauma Score) (41), ki so ga izdelali posebej za otroke, kot dejavnik sicer izključuje začetno vidno ostrino, a se je žal glede napovedne vrednosti izkazal kot pomanjkljiv (42).

VITREKTOMIJA PRI MAKULOPATIJAH

1. Vitrektomija pri makularni luknji

Makularna luknja je pri otrocih navadno posledica poškodbe, čeprav opisujejo tudi primere makularnih lukenj neznanega izvora (t. i. idiopatske makularne luknje). Ker se makularna luknja po poškodbi pri otrocih največkrat spontano zapre, svetujemo začetno 3- do 6-mesečno opazovanje. Verjetnost spontanega zaprtja je večja pri manjših luknjah, ob prisotnosti PVD in ob odsotnosti cistoidnih sprememb v slojih ob prekinitvi mrežnice (43,44).

Če se luknja ne zapre spontano, je indicirana vitrektomija. Pooperativni rezultati so dobri, saj se luknja zapre v 90 % in tudi vidna ostrina se pri večini izboljša (45,46). Zavedati se moramo nevarnosti slabovidnosti, zato moramo ukrepati čim prej (tudi glede na otrokovo starost).

2. Vitrektomija pri epiretinalni membrani

Epiretinalna membrana v makuli je pri otroku navadno povezana z drugimi boleznimi (npr. s poškodbo očesa, uveitisom, žilnimi boleznimi in hamartomom), manj kot tretjina primerov pa je idiopatska (47).

Membrana pri otrocih je značilno zadebeljena in močno adherentna. Zadašnjega odstopa steklovine, ki je sicer značilno prisoten pri odraslih, pri otrocih ni (48).

Odstranitev membrane z vitrektomijo je indicirana ob poslabšanju vida in/ali metamorfopsiji, saj pri kar 74–86 % operiranih opisujejo pomembno izboljšanje vida po operaciji (48). Opisujejo tudi nekaj primerov spontanega luščenja epiretinalne membrane (49).

LITERATURA

1. Basti S, Krishnamachary M, Gupta S. Results of sutureless wound construction in children undergoing cataract extraction. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1996;33:52–4.
2. Gonzales CR, Singh S, Schwartz SD. 25-gauge vitrectomy for paediatric vitreoretinal conditions. *Br J Ophthalmol*. 2009;93:787–90.
3. Lemley CA, Han DP. An age-based method for planning sclerotomy placement during pediatric vitrectomy: A 12-year experience. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 2007;105:86–9; discussion 89–91.
4. Wright LM, Harper CA III, Chang EY. Management of infantile and childhood retinopathies: Optimized pediatric pars plana vitrectomy sclerotomy nomogram. *Ophthalmology Retina*. 2018; 12:1227–34.
5. Sebag J. Age-related differences in the human vitreoretinal interface. *Arch Ophthalmol*. 1991;109(7):966–71.
6. Peyman GA, Cheema R, Conway MD, Fang T. Triamcinolone acetonide as an aid to visualization of the vitreous and the posterior hyaloid during pars plana vitrectomy. *Retina*. 2000;5:554–55.
7. Enaida H, Hata Y, Ueno A, Nakamura T, Hisatomi T, Miyazaki M, et al. Possible benefits of triamcinolone-assisted pars plana vitrectomy for retinal diseases. *Retina*. 2003;6:765–70.
8. Meier P. Retinal detachment in children: Differential diagnosis and current therapy. *Klin Monbl Augenheilkd* 2008;225:779–90.
9. Nuzzi R, Lavia C, Spinetta R. Paediatric retinal detachment: A review. *Int J Ophthalmol*. 2017;10:1592–603.
10. Read SP, Aziz HA, Kuriyan A, Kothari N, Davis JL, Smiddy WE, et al. Retinal detachment surgery in a pediatric population: Visual and anatomic outcomes. *Retina*. 2017;38(7):1393–402.
11. Soliman MM, Macky TA. Pediatric rhegmatogenous retinal detachment. *Int Ophthalmol Clin* 2011;51:147–71.
12. Rahimi M, Bagheri M, Nowroozzadeh MH. Characteristics and outcomes of pediatric retinal detachment surgery at a tertiary referral center. *J Ophthalmic Vis Res*. 2014;9:210–4.
13. Zafar SN, Qureshi N, Azad N, Khan A. Retinal detachment in paediatric patients. *journal of the College of Physicians and Surgeons–Pakistan* 2013; 23:261–4.

14. Puodžiuvienė E, Jokūbauskienė G, Vieversytė M, Asselineau K. A five-year retrospective study of the epidemiological characteristics and visual outcomes of pediatric ocular trauma. *BMC Ophthalmol.* 2018;18(1):10. doi: 10.1186/s12886-018-0676-7.
15. Fivgas GD, Capone A Jr. Pediatric rhegmatogenous retinal detachment. *Retina* 2001;21:101–6.
16. Sin HPY, Yip WWK, Chan VCK2, Young AL. Etiologies and surgical outcomes of pediatric retinal detachment in Hong Kong. *Int Ophthalmol.* 2017;37(4):875–83.
17. Lee RW, Mayer EJ, Markham RH. The aetiology of paediatric rhegmatogenous retinal detachment: 15 years experience. *Eye (Lond)* 2008;22:636–40.
18. Sarrazin L, Averbukh E, Halpert M, Hemo I, and Rumelt S. Traumatic pediatric retinal detachment: a comparison between open and closed globe injuries. *American Journal of Ophthalmology* 2004;6:1042–9.
19. Yaşa D, Erdem ZG, Ürdem U, Demir G, Demircan A, Alkın Z. Pediatric Traumatic Retinal Detachment: Clinical Features, Prognostic Factors, and Surgical Outcomes. *J Ophthalmol.* 2018;25doi: 10.1155/2018/9186237.
20. Gopal L, Kini MM, Badrinath SS, Sharma T. Management of retinal detachment with choroidal coloboma. *Ophthalmology* 1991;98:1622–7.
21. Hagler WS. Retinal dialysis: A statistical and genetic study to determine pathogenic factors. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1980;78:686–733.
22. Errera MH, Liyanage SE, Moya R, Wong SC, Ezra E. Primary scleral buckling for pediatric rhegmatogenous retinal detachment. *Retina.* 2015;35(7):1441–9.
23. Wang NK, Tsai CH, Chen YP, Yeung L, Wu WC, Chen TL, et al. Pediatric rhegmatogenous retinal detachment in East Asians. *Ophthalmology.* 2005;112(11):1890–95.
24. Huang YC, Chu YC, Wang NK, Lai CC, Chen KJ, Hwang YS, et al. Impact of etiology on the outcome of pediatric rhegmatogenous retinal detachment. *Retina.* 2019;39(1):118–26.
25. Weinberg DV, Lyon AT, Greenwald MJ, Mets MB. Rhegmatogenous retinal detachments in children: Risk factors and surgical outcomes. *Ophthalmology* 2003;110:1708–13.
26. Nuzzi R, Lavia C, Spinetta R. Paediatric retinal detachment: A review. *Int J Ophthalmol* 2017;10:1592–603.
27. Read SP, Aziz HA, Kuriyan A, Kothari N, Davis JL, Smiddy WE, et al. Retinal detachment surgery in a pediatric population: Visual and anatomic outcomes. *Retina* 2018;38(7):1393–402.
28. Sul S, Gurelik G, Korkmaz S, Ozdek S, Hasanreisoglu B. Pediatric Traumatic Retinal Detachments: Clinical Characteristics and Outcomes. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina.* 2017;48(2):143–50.
29. Yonekawa Y, Thomas BJ, Thanos A, Todorich B, Drenser KA, Trese MT, et al. The cutting edge of retinopathy of prematurity care: Expanding the boundaries of diagnosis and treatment. *Retina.* 2017;37(12):2208–25.
30. Karacorlu M, Hocaoglu M, Sayman Muslubas I, Arf S. Long-term functional results following vitrectomy for advanced retinopathy of prematurity. *Br J Ophthalmol.* 2017;101:730–4.
31. Li S, Deng G, Liu J, Ma Y, Lu H. The effects of a treatment combination of anti-VEGF injections, laser coagulation and cryotherapy on patients with type 3 coat's disease. *BMC Ophthalmol.* 2017;17:76.

32. Katz J, Tielsch JM. *I fetime prevalence of ocular injuries from the Baltimore Eye Survey. Arch Ophthalmol. 1993;111:1564–8.*
33. Rahman I, Maino A, Devadason D, Leatherbarrow B. *Open globe injuries: factors predictive of poor outcome. Eye. 2006;12:1336–41.*
34. Strahlman E, Elman M, Daub E, Baker S. *Causes of pediatric eye injuries. A population-based study. Arch Ophthalmol. 1990;108: 603–6.*
35. Liu ML, Chang YS, Tseng SH, Cheng HC, Huang FC, Shih MH, et al. *Major pediatric ocular trauma in Taiwan. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2010;47:88–95.*
36. Soylu, M, Sizmaz S, Cayli S. *Eye injury (ocular trauma) in southern Turkey: Epidemiology, ocular survival, and visual outcome. Int Ophthalmol. 2010;30:143–8.*
37. Sul S, Gurelik G, Korkmaz S, Ozdek S, Hasanreisoglu B. *Pediatric Traumatic Retinal Detachments: Clinical Characteristics and Outcomes. Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina. 2017;48(2):143–50.*
38. Tok O, Tok L, Ozkaya D, Eraslan E, Ornek F, Bardak Y. *Epidemiological characteristics and visual outcome after open globe injuries in children. J AAPOS. 2011; 15: 556–61.*
39. Lee CH, Lee L, Kao LY, Lin KK, Yang ML. *Prognostic indicators of open globe injuries in 39 children. Am J Emerg Med. 2009;27:530–5.*
40. Kuhn F, Maisiak R, Mann L, Mester V, Morris R, Witherspoon CD. *The ocular trauma score (OTS). Ophthalmology Clinics of North America. 2002;2:163–5.*
41. Acar U, Tok OY, Acar DE, Burcu A, Ornek F. *A new ocular trauma score in pediatric penetrating eye injuries. Eye (Lond). 2011;25(3):370–4.*
42. Bunting H, Stephens D, Mireskandari K. *Prediction of visual outcomes after open globe injury in children: a 17-year Canadian experience. J AAPOS. 2013;17(1):43–8.*
43. Yamada H, Sakai A, Yamada E, Nishimura T, Matsumura M. *Spontaneous closure of traumatic macular hole. Am J Ophthalmol. 2002;134:340–7.*
44. Mitamura Y, Saito W, Ishida M, Yamamoto S, Takeuchi S. *Spontaneous closure of traumatic macular hole. Retina. 2001;21:385–9.*
45. Wachtlin J, Jandack C, Potthöfer S, Kellner U, Foerster MH. *Long-term results following pars plana vitrectomy with platelet concentrate in pediatric patients with traumatic macular hole. Am J Ophthalmol. 2003;1:197–9.*
46. Azevedo S, Ferreira N, Meireles A. *Management of pediatric traumatic macular holes—case report. Case Reports in Ophthalmology. 2013;2:20–7.*
47. Khaja HA, McCannel CA, Diehl NN, Mohney BG. *Incidence and clinical characteristics of epiretinal membranes in children. Arch Ophthalmol. 2008;126(5):632–6.*
48. Bonnin S, Metge F, Guez A, Edelson C, Dureau P, Caputo G. *Long-term outcome of epiretinal membrane surgery in young children. Retina. 2016;3:558–64.*
49. Desatnik H, Treister G, Moisseiev J. *Spontaneous separation of an idiopathic macular pucker in a young girl [case report] Am J Ophthalmol. 1999;127:729–31.*

PRIROJENA PTOZA ZGORNJE VEKE

Brigita Drnovšek Olup, Ana Fakin

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

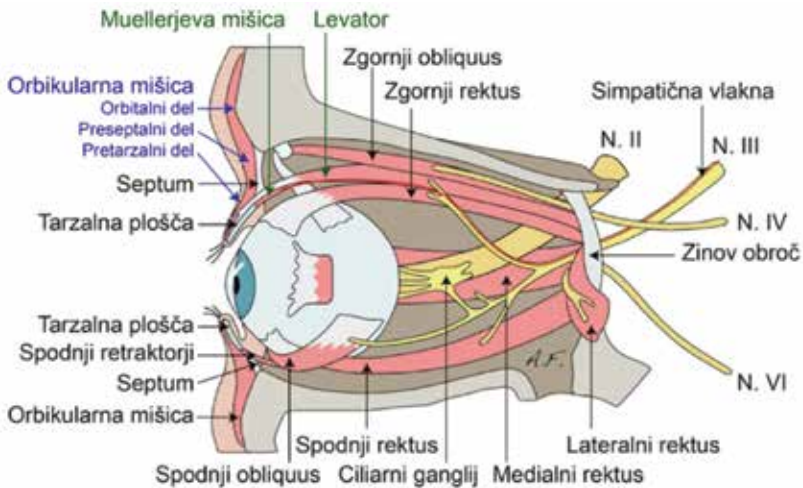
Prirojena ali kongenitalna ptoza je povešena zgornja veka, ki je prisotna že ob rojstvu. Najpogosteje je enostranska, povezana z motnjo v razvoju levatorja (mišice dvigalke) zgornje veke pri sicer zdravem otroku. Pri kliničnem pregledu ugotavljamo nezadostno delovanje levatorja, ki se odraža tako s slabim krčenjem kot raztezanjem, zato je pogosto prisoten tudi lagoftalmos. Prirojena ptoza se lako pojavlja tudi v sklopu različnih sindromov, kot so blefarofimozni sindrom (BPES), Marcus Gunnov *jaw-winking* sindrom in Hornerjev sindrom. V kar četrtini primerov je povezana z nastankom ambliopije, ki je lahko deprivacijska, refraktivna ali kombinirana, zato je ključnega pomena, da stanje pravočasno prepoznamo in zdravimo. Vrsto kirurškega zdravljenja izberemo glede na stopnjo ptoze, delovanje mišice dvigalke zgornje veke, tveganje za ambliopijo in otrokovo starost. Ob visokem tveganju ambliopije in/ali slabem delovanju levatorja najpogosteje opravimo suspenzijo na čelno mišico, sicer pride v poštev resekcija levatorja.

UVOD

Prirojeno ali kongenitalno ptozo navadno diagnosticiramo ob rojstvu ali v prvih letih življenja. Najpogosteje je povezana z disgenezo mišice dvigalke zgornje veke (v nadaljevanju: levator) in je lahko enostranska ali obojestranska (1–3). Pojavlja se lahko posamično ali v sklopu različnih sindromov. V približno četrtini primerov je povezana z motnjo v razvoju vida, ki se pojavi, ker veka prekriva zenico (deprivacijska ambliopija) ali zaradi mehanskega pritiska veke, ki spremeni obliko zrkla in s tem povzroči astigmatizem (refraktivna ambliopija) (4,5). Zato je ključnega pomena, da ptozo pravočasno prepoznamo in stanje ustrezno obravnavamo (5,6).

ANATOMIJA

Za gibanje zgornje veke so odgovorne tri mišice – dva retraktorja, ki veko dvigujeta, in en protraktor, ki veko spušča (Slika 1) (7,8). Retraktorja sta levator zgornje veke in Müllerjeva mišica. Levator zgornje veke je prečnoprogasta mišica, ki jo oživčuje tretji možganski živec. Izvira iz apeksa orbite in se pripenja na kožo, palpebralni (pretarzalni) del orbikularne mišice, kjer tvori pregib veke, in spodnji sprednji del tarzalne plošče. Sestavljata jo proksimalni mišični del, ki je dolg približno 40 mm, in distalna aponevroza, ki je dolga 14–20 mm (9–11). Na meji med mišičnim delom in aponevrozo je prečno potekajoč Whitnallov ligament, ki levatorju nudi mehansko oporo (12,13). Levator dvigne veko za približno 13–17 mm. Müllerjeva mišica je gladka mišica. Oživčuje jo simpatično živčevje, ki pride v orbito s tretjim možganskim živcem. Izvira iz aponevroze levatorja in se pripenja na zgornji rob tarzalne plošče. Odgovorna je za dvig veke za 1–2 mm (14). Protraktor zgornje veke je orbikularna mišica, ki jo sestavljata orbitalni del in palpebralni del. Orbitalni del je odgovoren za forsirano zapiranje veke, drugi pa za spontano mežikanje. Je prečnoprogasta mišica in jo oživčuje sedmi možganski živec (15).



Slika 1: Anatomija očesa in očesnih mišic. Retraktorja zgornje veke (levator in Müllerjeva mišica) sta označena z zeleno barvo, protraktor (orbikularna mišica) pa z modro barvo.

KLINIČNI PREGLED

O ptozi govorimo, če zgornja veka sega več kot 1–2 mm čez limbus, o pomembni ptozi pa, če zgornja veka sega čez rob zenice. Pri kliničnem pregledu bolnika s ptozo moramo izmeriti razdaljo med zgornjim robom veke in refleksom lučke na roženici (*angl.* margin-reflex distance, MRD), ki normalno znaša približno 3 mm, in delovanje levatorja (višinsko razliko roba veke pri pogledu navzdol in pogledu navzgor), ki je normalno približno 13–17 mm. Delovanje levatorja je pomembno za razlikovanje med miogeno ptozo in aponevrotično ptozo. Pri miogeni ptozi je oslABLJENO tako krčenje mišice (tj. dvig veke pri pogledu navzgor) kot tudi raztezanje mišice (tj. sledenje veke pri pogledu navzdol), medtem ko je pri aponevrotični ptozi delovanje mišice navadno normalno (16,17). Pri vsakem bolniku moramo pregledati tudi vidno ostrino, reakcije zenic in bulbomotoriko, s čimer izključimo bolezni, ki zahtevajo širšo obravnavo (Tabela 1). Preveriti moramo tudi morebitno prisotnost Bellovega fenomena, ker lahko po operaciji ob lagoftalmosu in odsotnosti Bellovega fenomena nastopi ekspozicijska keratopatija. Vedno preverimo tudi refrakcijo, saj je pri bolnikih pogosto prisoten astigmatizem.

VZROKI PRIROJENE PTOZE

Prirojena ptoza je najpogostejše miogena, povezana z disgenezo levatorja zgornje veke, in je v večini primerov izolirana najdba pri sicer zdravem otroku (18,19). Prirojena miogena ptoza se pojavlja tudi v sklopu sindromov, kot sta blefarofimozni sindrom (BPES) in kongenitalna fibroza zunajočesnih mišic (CFEOM). Prirojena ptoza je lako tudi nevrogena, npr. v sklopu kongenitalnega Hornerjevega sindroma, kongenitalne pareze okulomotornega živca ali Marcus Gunnovega *jaw-winking* sindroma. Redko je prirojena ptoza mehanska, npr. posledica tumorja v orbiti ali na sami vek, poškodbe (travmatska ptoza) itd.

V nadaljevanju predstavljamo značilnosti nekaterih vrst prirojene ptoze.

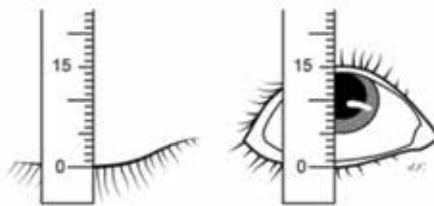
Izolirana prirojena ptoza

- **Etiologija.** Gre za disgenezo mišičnih vlaken levatorja, ki so nadomeščena z vezivnim in maščobnim tkivom (19,20), lahko v povezavi z defektom v oživčenju (2). V raziskavah poročajo o vzročnih mutacijah v genih *PTOS1*

Tabela 1: Vrste ptoz glede na vzrok in čas pojava.

Vrste ptoz	PRIROJENA PTOZA	PRIDOBLEJENA PTOZA
aponevrotična		INVOLUTIVNA, drgnjenje vek, blefarostat, trde kontaktne leče
miogena	DISGENEZA LEVATORJA, BPES, kongenitalna fibroza zunajočesnih mišic (CFEOM)	miastenija gravis*, CPEO*, mišične distrofije, OPMD
nevrogena	- kongenitalna pareza III. možganskega živca - kongenitalni Hornerjev sindrom - Marcus Gunnov <i>jaw-winking</i> sindrom	pareza III. možganskega živca* Hornerjev sindrom* multipla skleroza, oftalmoplegična migrena
mehanska	pleksiformni nevrinom hemangiom	orbitalni tumor*, halacij, karcinom kože, edem veke, hematoma
travmatska		
psevdoptoza	mikroftalmus, anoftalmus, hipertropija, enoftalmus, ftiza, defekt zgornjega sulkusa, blefarospazem	

Opomba: Najpogostejši vrsti ptoze sta označeni z velikimi tiskanimi in krepkimi črkami. Legenda: CPEO – kronična progresivna eksterna oftalmoplegija; BPES – sindrom blefarofimoza, ptoza, inverzni epikantus; OPMD – okulofaringealna mišična distrofija; * = življenje ogrožajoče.



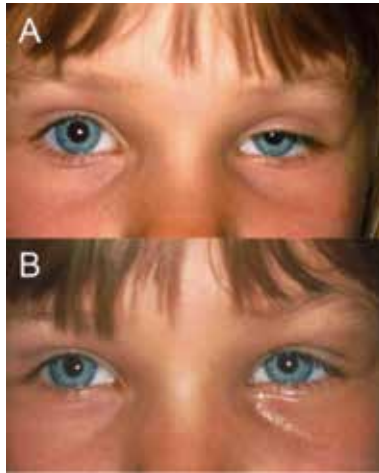
Slika 2: Merjenje delovanja levatorja zgornje veke.

(21,22) in *ZFH4* (23) ter o različnih tipih dedovanja (dominantno, X-vezano) z različno stopnjo penetrance (17). Pojavnost ocenjujejo na 1/842 rojstev (24).

- **Klinična slika.** V 75 % je ptoza enostranska in se pogosteje pojavlja na levi strani (24) (Slika 3A). Kaže se s slabo izraženim pregibom veke in slabim de-

lovanjem levatorja, zato se veka pri pogledu navzgor le malo dvigne, pri pogledu navzdol pa ne sledi pogledu (17). V redkih primerih je hkrati prizadeta zgornja prečna mišica. Ta je vzrok odsotnosti Bellovega fenomena, kar lahko po operaciji privede do ekspozijske keratopatije (25–27).

- **Zdravljenje.** Če je delovanje levatorja zadovoljivo, zdravimo z resekcijo levatorja (Slika 3B). Pri zelo slabem delovanju levatorja opravimo suspenzijo tarzusa na čelno mišico z avtolognim ali aloplastičnim materialom (28) (Slika 4). V poštev pride tudi pristop z napredujočim frontalnim režnjem (29).



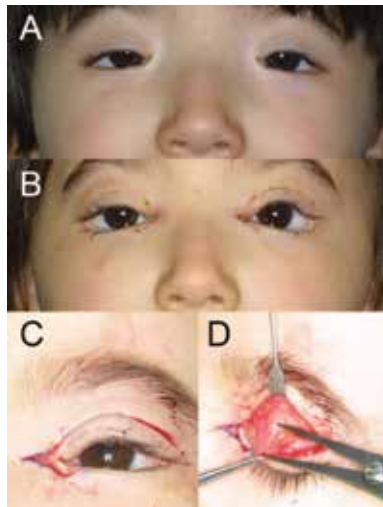
Slika 3: 3A – prirojena levostranska ptoza; 3B – izgle po operaciji z resekcijo levatorja.



Slika 4: Operacija obojestranske prirojene ptoze s suspenzijo na čelno mišico. 4A – medoperativni rez na čelu; 4B – pooperativni izgle; 4C – silikonski trak; 4D – mersilenska mrežica.

Blefarofimozni sindrom (blefarofimoza, ptoza, inverzni epikantus, BPES)

- **Etiologija.** Je posledica mutacije v genu *FOXL2* in se deduje avtosomno dominantno (30).
- **Klinična slika.** Kaže se z blefarofimozo (ozko očesno režo), ptozo, inverznim epikantusom (kožno gubo preko medialnega kantusa, ki poteka od spodnje veke proti zgornji vek) in telekantusom (povečano razdaljo med notranjima kantungoma) (Slika 5A). Bolniki imajo lahko tudi sploščen nos, hipoplazijo zgornjega orbitalnega roba, hipertelorizem, zgodnjo disfunkcijo jajčnikov in nižjo inteligenco (31,32).
- **Zdravljenje.** Zdravimo s stopenjskimi kirurškimi ukrepanjem (33) (Slike 5B–D).



Slika 5: 5A – deklica z blefarofimoznim sindromom (BPES). Vidimo obojestransko ptozo in inverzni epikantus. 5B – pooperativni izgled. 5C – medialna kantoplastika. 5D – operacija ptoze z resekcijo levatorja.

Marcus Gunnova *jaw-winking* ptoza

- **Etiologija.** Gre za aberantno povezavo med motoričnimi vlakni tretjega možganskega živca, ki oživčujejo levator zgornje veke, in motoričnimi vlakni petega možganskega živca, ki oživčujejo zunanjo in notranjo pterigoidno

mišico (34,35). Po alternativni hipotezi gre za dezinhibicijo primitivnih mehanizmov odpiranja oči ob odpiranju ust (35,36).

- **Klinična slika.** Navadno se kaže z enostransko povešeno veko, ki se sinkinetično dviguje pri premikanju čeljusti, npr. pri dojenju ali žvečenju (35) (Slika 6).
- **Zdravljenje.** Zdravimo z miektomijo nad Whitnallovim ligamentom in z enostransko ali obojestransko suspenzijo na čelno mišico (37–39). V poštev pride tudi enostranska anastomoza med levatorjem in frontalno mišico (40).



Slika 6: Bolnik z Marcus Gunnovo jaw-winking ptozo. 6A – ptoza leve veke v primarnem položaju. 6B – dvig veke pri žvečenju.

Prirojeni Hornerjev sindrom

- **Etiologija.** Je posledica okvare simpatičnega oživčenja Müllerjeve mišice, npr. zaradi poškodbe brahialnega pleteža pri porodu ali nevroblastoma paravertebralne simpatične verige (41–43).
- **Klinična slika.** Kaže se s povešenostjo zgornje veke za 1–2 mm in z dvigom spodnje veke za 1 mm, kar povzroči izgled enoftalmusa. Zaradi sočasnega

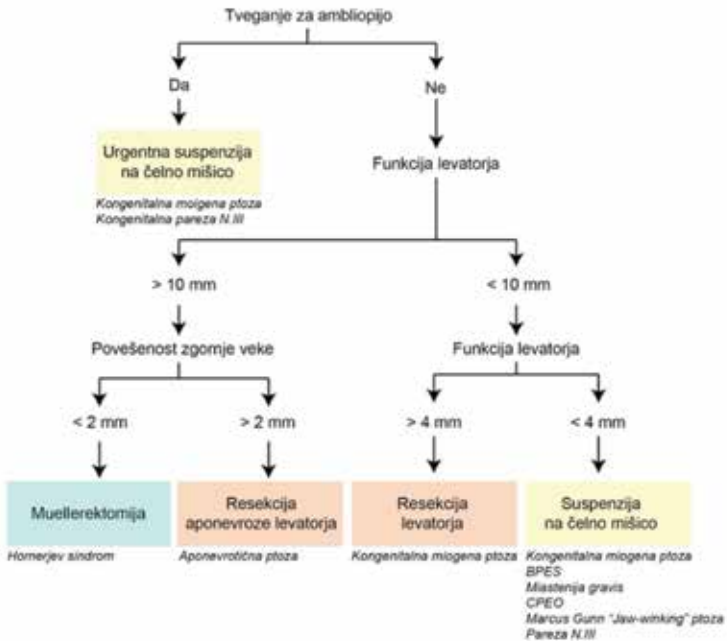
nedelovanja dilatatorja zenice na prizadeti strani je prisotna tudi anizokorija, ki je bolj izražena v temi (prizadeta zenica se ne širi). Lahko sta prisotna tudi znižan znotrajočesni tlak in hiperemija veznice, ob prisotnosti lezije prvega ali drugega nevrona pa tudi anhidroza. Pri prirojenem Hornerjevem sindromu je včasih pridružena tudi heterokromija (tj. svetlejša šarenica na prizadeti strani) (6,42,44).

- **Preiskave.** Hornerjev sindrom potrdimo s kokainskim testom. Izvedemo ga tako, da v obe očesi kapnemo dve kapljici 4- do 10-odstotnega kokaina in po 45 minutah izmerimo širino zenic. Zdrava zenica se razširi, ker kokain blokira privzem noradrenalina iz sinaptične špranje, s čimer poveča njegovo koncentracijo, medtem ko na prizadeto zenico zaradi okvare simpatičnega živčevja in s tem odsotnosti noradrenalina kokain nima učinka. Diagnostična je razlika v širini zenic za več kot 1 mm. V ambulantah, kjer kokaina ni na voljo, lahko uporabimo tudi 0,5- do 1-odstotni apraklonidin – šibek agonist alfa 1, ki pri deinervirani šarenici zaradi navzgorne (*angl.* up) regulacije noradrenalskih receptorjev alfa 1 povzroči razširitev, med tem ko se zdrava zenica ne razširi ali se celo zoži (42). Raven okvare simpatičnega živčevja lahko določimo z 1-odstotnim hidroksumetaminom, ki povzroči sproščanje noradrenalina iz živčnih končičev. Pri okvari prvega ali drugega nevrona povzroči razširitev zenice, pri okvari tretjega nevrona pa zaradi odsotnosti noradrenalina nima učinka. Test je relativno nezanesljiv, zato ga ne izvajamo rutinsko, pač pa je indicirana slikovna diagnostika v sodelovanju z nevrologom. Pri odraslem bolniku s sumom na kongenitalni Hornerjev sindrom si lahko pomagamo s starimi slikami (45–47).
- **Zdravljenje.** Če je vzrok nevroblastom, je primarno vzročno zdravljenje, po katerem se lahko ptoza spontano popravi. Ob potrebi po kirurškem zdravljenju ptoze lahko opravimo müllerektomijo (28,48). Pred posegom lahko s fenilefrinom ocenimo predvideni dvig veke (49).

NAČELA KIRURŠKEGA ZDRAVLJENJA PRIROJENE PTOZE

Pri izbiri kirurškega pristopa vedno upoštevamo dejavnike, kot so stopnja povešenosti zgornje veke, delovanje levatorja, otrokova starost in tveganje ambliopije (Slika 7) (6). Pred operacijo moramo oceniti tudi verjetnost morebitnih zapletov, kot sta ekspozijska keratopatija in diplopija (50).

Ob visokem tveganju ambliopije operiramo čim hitreje. Pri slabem delovanju levatorja ($< 3\text{--}4\text{ mm}$) je metoda izbire navadno suspenzija na čelno mišico, ki je lahko enostranska ali obojestranska (Slika 4B). Materiali, ki jih uporabljamo za suspenzijo, so silikon, mersilen, stegenska fascija in palmarna fascija (2,51,52) (Sliki 4C in 4D). Alternativna možnost brez uporabe tujih materialov je suspenzija z uporabo režnja čelne mišice (53). Če je delovanje levatorja zadovoljivo (vsaj $3\text{--}4\text{ mm}$), je optimalen način zdravljenja njegova resekcija (2,6,51, 54) (Sliki 3A in 5D). Resekcijo levatorja nekateri kirurgi zagovarjajo tudi pri zelo slabem delovanju levatorja (51). Pri ptozi zaradi Hornerjevega sindroma, ki se popravi po testu s fenilefrinom, pride v poštev müllerektomija (2,48,50).



Slika 7: Algoritem za izbiro kirurškega pristopa pri zdravljenju ptoze zgornje veke in primeri patologije za posamezen poseg. Prirejeno po (50).

LITERATURA

1. Sakol PJ, Mannor G, Massaro BM. Congenital and acquired blepharoptosis. *Curr Opin Ophthalmol*. 1999;10(5):335–9.
2. SooHoo JR, Davies BW, Allard FD, Durairaj VD. Congenital ptosis. *Surv Ophthalmol*. 2014;59(5):483–92.
3. Vestal KP, Seiff SR, Lahey JM. Congenital ptosis in monozygotic twins. *Ophthalmic plastic and reconstructive surgery*. 1990;6(4):265–8.
4. Berry-Brincat A, Willshaw H. Paediatric blepharoptosis: a 10-year review. *Eye (Lond)*. 2009;23(7):1554–9.
5. Lee V, Konrad H, Bunce C, Nelson C, Collin JR. Aetiology and surgical treatment of childhood blepharoptosis. *Br J Ophthalmol*. 2002;86(11):1282–6.
6. Marengo M, Macchi I, Macchi I, Galassi E, Massaro-Giordano M, Lambiase A. Clinical presentation and management of congenital ptosis. *Clin Ophthalmol*. 2017;11:453–63.
7. Barrada Ae-D, el-Din AA, Soliman MM. Ptosis: some anatomical and surgical considerations. *Bull Ophthalmol Soc Egypt*. 1972;65(69):545–7.
8. Mehta S, Belliveau MJ, Oestreicher JH. Oculoplastic surgery. *Clinics in plastic surgery*. 2013;40(4):631–51.
9. Hwang K, Huan F, Kim DJ. Levator sheath revisited. *J Craniofac Surg*. 2012;23(5):1476–8.
10. Hwang K. Surgical anatomy of the upper eyelid relating to upper blepharoplasty or blepharoptosis surgery. *Anatomy & cell biology*. 2013;46(2):93–100.
11. Djordjevic B, Novakovic M, Milisavljevic M, Milicevic S, Malikovic A. Surgical anatomy and histology of the levator palpebrae superioris muscle for blepharoptosis correction. *Vojnosanitetski pregled*. 2013;70(12):1124–31.
12. Ettl A, Zonneveld F, Daxer A, Koornneef L. Is Whitnall's ligament responsible for the curved course of the levator palpebrae superioris muscle? *Ophthalmic Res*. 1998;30(5):321–6.
13. Hwang K. An anatomist's contribution to blepharoptosis surgery: 100th anniversary of the Whitnall ligament. *J Craniofac Surg*. 2011;22(5):1981–2.
14. Hwang K, Huan F, Kim DJ, Hwang SH. Size of the superior palpebral involuntary muscle (Muller muscle). *J Craniofac Surg*. 2010;21(5):1626–9.
15. Jones LT. The Anatomy of the Upper Eyelid and Its Relation to Ptosis Surgery. *Am J Ophthalmol*. 1964;57:943–59.
16. Gomez J, Laquis SJ. Blepharoptosis: Clinical Presentation, Diagnosis, and Treatment. *Insight*. 2015;40(2):5–9.
17. Pavone P, Cho SY, Pratico AD, Falsaperla R, Ruggieri M, Jin DK. Ptosis in childhood: A clinical sign of several disorders: Case series reports and literature review. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(36):e12124.
18. Weiss AH. The swollen and droopy eyelid. Signs of systemic disease. *Pediatric clinics of North America*. 1993;40(4):789–804.
19. Sevel D. The origins and insertions of the extraocular muscles: development, histologic features, and clinical significance. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1986;84:488–526.
20. Hosal BM, Ayer NG, Zilelioglu G, Elhan AH. Ultrasound biomicroscopy of the levator aponeurosis in congenital and aponeurotic blepharoptosis. *Ophthalmic plastic and reconstructive surgery*. 2004;20(4):308–11.

21. Engle EC, Castro AE, Macy ME, Knoll JH, Beggs AH. A gene for isolated congenital ptosis maps to a 3-cM region within 1p32-p34.1. *Am J Hum Genet.* 1997;60(5):1150–7.
22. Stein A, Kelly JP, Weiss AH. Congenital eyelid ptosis: onset and prevalence of amblyopia, associations with systemic disorders, and treatment outcomes. *J Pediatr.* 2014;165(4):820–4 e2.
23. McMullan TF, Collins AR, Tyers AG, Robinson DO. A novel X-linked dominant condition: X-linked congenital isolated ptosis. *Am J Hum Genet.* 2000;66(4):1455–60.
24. Griepentrog GJ, Diehl NN, Mohney BG. Incidence and demographics of childhood ptosis. *Ophthalmology.* 2011;118(6):1180–3.
25. Ilijn A, Zielinski T, Broniarczyk-Loba A, Antoszewski B. Evaluation of the complex treatment for congenital blepharoptosis. *Plastic surgery.* 2016;24(3):183–6.
26. Ficker LA, Collin JR, Lee JP. Management of ipsilateral ptosis with hypotropia. *Br J Ophthalmol.* 1986;70(10):732–6.
27. Beard C. Complications of ptosis surgery. *Ann Ophthalmol.* 1972;4(8):671–5.
28. Allen RC, Saylor MA, Nerad JA. The current state of ptosis repair: a comparison of internal and external approaches. *Curr Opin Ophthalmol.* 2011;22(5):394–9.
29. Baroody M, Holds JB, Vick VL. Advances in the diagnosis and treatment of ptosis. *Curr Opin Ophthalmol.* 2005;16(6):351–5.
30. Crisponi L, Deiana M, Loi A, Chiappe F, Uda M, Amati P, et al. The putative forkhead transcription factor FOXL2 is mutated in blepharophimosis/ptosis/epicanthus inversus syndrome. *Nat Genet.* 2001;27(2):159–66.
31. Zahanova S, Meaney B, Labieniec B, Verdin H, De Baere E, Nowaczyk MJ. Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome plus: deletion 3q22.3q23 in a patient with characteristic facial features and with genital anomalies, spastic diplegia, and speech delay. *Clin Dysmorphol.* 2012;21(1):48–52.
32. Owens N, Hadley RC, Kloepfer HW. Hereditary blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus. *The Journal of the International College of Surgeons.* 1960;33:558–74.
33. Allen CE, Rubin PA. Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome (BPES): clinical manifestation and treatment. *Int Ophthalmol Clin.* 2008;48(2):15–23.
34. Devadiga KV, Pai KG. Congenital ptosis with Marcus Gunn phenomenon. *Indian Pediatr.* 1970;7(4):241–3.
35. Pearce FC, McNab AA, Hardy TG. Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome: A Comprehensive Review and Report of Four Novel Cases. *Ophthalmic plastic and reconstructive surgery.* 2017;33(5):325–8.
36. Liang HC, Zhang JD, Luo PF, Qiao Y, Su AL, Zhang T, et al. Is Marcus Gunn jaw winking a primitive reflex? *Rat neuroanatomy. Int J Ophthalmol.* 2018;11(3):382–8.
37. Bowyer JD, Sullivan TJ. Management of Marcus Gunn jaw winking synkinesis. *Ophthalmic plastic and reconstructive surgery.* 2004;20(2):92–8.
38. Bartkowski SB, Zapala J, Wyszynska-Pawelec G, Krzystkova KM. Marcus Gunn Jaw-Winking Phenomenon: management and results of treatment in 19 patients. *Journal of cranio-maxillo-facial surgery : official publication of the European Association for Cranio-Maxillo-Facial Surgery.* 1999;27(1):25–9.
39. Khwarg SI, Tabet KJ, Dortzbach RK, Lucarelli MJ. Management of moderate-to-severe Marcus-Gunn jaw-winking ptosis. *Ophthalmology.* 1999;106(6):1191–6.

40. Xiang N, Hu WK, Li B, Liu R. Management of morderate-to-severe Marcus-Gunn syndrome by anastomosis of levator and frontal muscles. *Int J Ophthalmol.* 2010;3(4):342–XXX.
41. Zafeiriou DJ, Economou M, Kolioukas D, Triantafyllou P, Kardaras P, Gombakis N. Congenital Horner's syndrome associated with cervical neuroblastoma. *Eur J Paediatr Neurol.* 2006;10(2):90–2.
42. Mirzai H, Baser EF. Congenital Horner's syndrome and the usefulness of the apraclonidine test in its diagnosis. *Indian J Ophthalmol.* 2006;54(3):197–9.
43. El-Sayed AA. The prognostic value of concurrent Horner syndrome in extended Erb obstetric brachial plexus palsy. *J Child Neurol.* 2014;29(10):1356–9.
44. Renard D, Jeanjean L, Labauge P. Heterochromia Iridis in congenital Horner's syndrome. *Eur Neurol.* 2010;63(4):253.
45. Al-Moosa A, Eggenberger E. Neuroimaging yield in isolated Horner syndrome. *Curr Opin Ophthalmol.* 2011;22(6):468–71.
46. Barrea C, Vigouroux T, Karam J, Milet A, Vaessen S, Misson JP. Horner Syndrome in Children: A Clinical Condition with Serious Underlying Disease. *Neuropediatrics.* 2016;47(4):268–72.
47. Khan Z, Bollu PC. Horner Syndrome. *StatPearls. Treasure Island (FL)2018.*
48. Ayala E, Galvez C, Gonzalez-Candial M, Medel R. Predictability of conjunctival-Muellerectomy for blepharoptosis repair. *Orbit.* 2007;26(4):217–21.
49. Parsa CF, George ND, Hoyt CS, George ND. Pharmacological reversal of ptosis in a patient with acquired Horner's syndrome and heterochromia. *Br J Ophthalmol.* 1998;82(9):1095.
50. Collin JRO. *A Manual of Systematic Eyelid Surgery: Elsevier Health Sciences; 2006.*
51. Lee JH, Kim YD. Surgical treatment of unilateral severe simple congenital ptosis. *Taiwan journal of ophthalmology.* 2018;8(1):3–8.
52. Xing Y, Wang X, Cao Y, Ding X, Lin M, Li J, et al. Modified Combined Fascia Sheath and Levator Muscle Complex Suspension With Muller Muscle Preservation on Treating Severe Congenital Ptosis. *Annals of plastic surgery.* 2019;82(1):39–45.
53. Ramirez OM, Pena G. Frontalis muscle advancement: a dynamic structure for the treatment of severe congenital eyelid ptosis. *Plastic and reconstructive surgery.* 2004;113(6):1841-9; discussion 50–1.
54. Eshraghi B, Ghadimi H. Small-incision levator resection for correction of congenital ptosis: a prospective study. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2018 May 9. doi: 10.1007/s00417-018-4008-7.

NAVODILA ZA OBRAVNAVO ŠKILJENJA IN SLABOVIDNOSTI PRI OTROCIH

Dragica Kosec

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

PREDSTAVITEV

S slabovidnostjo in škiljenjem pri otroku se srečujejo sestre v pediatrični ambulanti, pediatri, vzgojitelji in učitelji, oftalmologi, ortoptičarji, optometristi in številni drugi.

Za uspešno vodenje in zdravljenje so potrebna enotna stališča ukrepanja bolj kot specifični protokoli. Za vsakega otroka je potrebno pripraviti individualni načrt diagnostike in zdravljenja.

UVOD

Slabovidnost in škiljenje je dokaj pogosto stanje pri otrocih, ki skupaj predstavlja okrog 5 % pet let starih otrok, od katerih je 60 % eso-odklonov in 20 % ekso-odklonov (1). Samo slabovidnost predstavlja 1,2 % do 4,4 % (2,3).

Slabovidnost in škiljenje vplivata na porušen pravilen razvoj binokularne interakcije in vzpostavitev binokularnega vida s posledično pravilnim razvojem globinskega vida. Vse to vpliva na otrokov kasnejši psihosocialni razvoj in zapušča posledice v odrasli dobi, kar vpliva na izbiro poklica in zaposlitvene možnosti.

Z zgodnjo diagnozo in hitrim ustreznim ukrepanjem pri otroku s slabovidnostjo in/ali škiljenjem vplivamo na manjšo pogostost slabovidnosti in škiljenja v odrasli dobi.

Škiljenje in/ali slabovidnost pri otroku je redkeje simptom resnejših bolezni (tako očesnih kot tudi sistemskih).

Namen obravnave obeh stanj je:

- vzpostaviti optimalno vidno funkcijo obeh oči,
- vzpostaviti binokularno vidno funkcijo,

- odkriti resno očesno in sistemsko patologijo pri otroku,
- doseči socialno sprejemljivo poravnost oči,
- doseči optimalno poravnost glave pri kompenzatornih nagibih.

Diagnozo je možno postaviti z enim ali dvema obiskoma, zdravljenje in spremljanje pa nato potekata vse otroštvo do vzpostavitve zrelega vidnega sistema.

SLABOVIDNOST

Slabovidnost pomeni slabšo vidno funkcijo, predvsem vidno ostrino enega ali obeh očeš, ki je nastala zaradi motenega normalnega razvoja vida v občutljivem obdobju v otroštvu.

Vrste slabovidnosti:

- deprivacijska slabovidnost (siva mrena, glavkom, motna roženica, ptoza, stanje po poškodbi, vnetja roženice, keratokonus itd.);
- strabizmična slabovidnost (pojavi se pri konstantnem škiljenju ali deficitu fiksacije);
- anizometrična slabovidnost (nastane zaradi razlike v refrakcijski hibi med očesoma, ki povzročata razliko v velikosti in/ali obliki slik obeh očeš, saj ju možgani ne zmorejo enakovredno prepoznati in združiti).

Preiskave:

- osebna anamneza: obsega naj natančen opis težav, ki jih starši opazujejo pri otroku;
- družinska anamneza: obsega naj ožjo družino pa tudi tete, stare starše in druge v širšem sorodstvu, ki bi lahko imeli podobne težave;
- opazovanje otroka med pregledom: opazujemo položaj glave, način gibanja, položaj oči, ali si otrok mane oči, ali si pokriva eno oko, ali miži na eno oko;
- test vidne ostrine (glede na starost in sposobnost sodelovanja teste prilagajamo otroku): spremljanje predmeta in prijemanje, preferenčno gledanje, optotipi glede na starost otroka (pri 5 letih naj bi že uspel pokazati znake E na Snellenovih tabelah; vidno ostrino moramo določati s trenutno najboljšo optično korekcijo, kot jo ima otrok);
- stereo test (Titmus test, Langov test);

- klinični pregled: cover test, gibljivost zrknel (ob tem ocena delovanja posamezne zunanje očesne mišice), Bielschowskyjev test pri nagibih glave;
- določitev škilnega kota (Hirschbergov test, Krimsky test, testiranje s sinoptoforjem);
- določitev refrakcije v cikloplegiji: 0,5 % sol. Atropini sulfatis (do 7. leta starosti), 1,0 % sol. Atropini sulfatis (po 7. letu starosti), 2 % sol. Cyclopentolat (pri večjih otrocih), 1 % sol. Cyclopentolat (pri manjših otrocih), 2 % sol. Homatropini (pri šolskih otrocih) Ob prvem in osnovnem pregledu nujno izmerimo refrakcijo v cikloplegiji;
- pregled sprednjih očesnih delov in očesnega ozadja, vključno s pregledom fiksacije.

Zdravljenje:

- če odkrijemo organski vzrok, zaradi katerega je moten razvoj vida in je prisotna slabovidnost, najprej zdravimo vzrok;
- predpis očal glede na vrednost izmerjene refrakcije v cikloplegiji v polni vrednosti;
- okluzija boljšega očesa (trajanje in intenzivnost pokrivanja sta odvisna od starosti in začetka nastanka ambliopije, starosti otroka ob ugotovitvi ambliopije, ostrine vida ob odkritju, odzivanje otroka na pokrivanje, compliance pri zdravljenju). Izdelanih je bilo veliko protokolov za pokrivanje, toda največ uspeha dosežemo z individualnim prilagajanjem. Tako najlažje dosežemo sodelovanje;
- pleoptične vaje in tudi ortoptične vaje (na spletu je več aplikacij za tovrstni trening, tudi slovenska različica Amblyoplay);
- prenehanje pokrivanja naj ne bo nenadno (slabša kot je bila začetna vidna funkcija, dlje časa je potrebno postopno manjšanje pokrivanja po doseženem cilju vidne funkcije).

ŠKILJENJE

Škiljenje pomeni nepravilni optični osi, ki preprečujeta bifovealno fiksacijo.

Simptomi:

- nepravilni očesni osi,
- nekoordinirani očesni gibi,

- dvojni vid,
- gledanje predvsem z enim očesom in onemogočen razvoj globinske zaznave.

Delitev strabizma

Škiljenje lahko delimo glede na čas nastanka, smer odklona, gibljivost zrkel, stalnost odklona, vzrok škiljenja.

Preiskave

Škiljenje in slabovidnost sta med seboj tesno povezana. Če otrok škili, bo verjetno slaboviden in obratno, če je otrok slaboviden in brez zdravljenja, bo začel škiliti.

Zato ob sumu na škiljenje opravimo vse preiskave kot pri slabovidnosti:

- osebna anamneza: obsega naj natančen opis težav, ki jih starši opazujejo pri otroku;
- družinska anamneza: obsega naj ožjo družino pa tudi tete, stare starše in druge v širšem sorodstvu, ki bi lahko imeli podobne težave;
- opazovanje otroka med pregledom: opazujemo položaj glave, način gibanja, položaj oči, ali si otrok mane oči, ali si pokriva eno oko, ali miži na eno oko;
- test vidne ostrine (glede na otrokovo starost in sposobnost sodelovanja teste prilagajamo otroku): spremljanje predmeta in prijemanje, preferenčno gledanje, optotipi glede na starost otroka (pri 5 letih naj bi že uspel pokazati znake E na Snellenovih tabelah; vidno ostrino moramo določati s trenutno najboljšo optično korekcijo, kot jo ima otrok);
- stereo test (Titmus test, Langov test);
- klinični pregled: cover test, gibljivost zrkel (ob tem ocena delovanja posamezne zunanje očesne mišice), Bielschowskyjev test pri nagibih glave;
- določitev škilnega kota (Hirschbergov test, Krimsky test, testiranje s sinoptoforjem);
- določitev refrakcije v cikloplegiji: 0,5 % sol. Atropini sulfatis (do 7. leta starosti), 1,0 % sol. Atropini sulfatis (po 7. letu starosti), 2 % sol. Cyclopentolat (pri večjih otrocih), 1 % sol. Cyclopentolat (pri manjših otrocih), 2 % sol. Homatropini (pri šolskih otrocih) Ob prvem in osnovnem pregledu je nujna izmera refrakcije v cikloplegiji;

- pregled sprednjih očesnih delov in očesnega ozadja, vključno s pregledom fiksacije.

Pojavnost škiljenja

Zdravi dojenčki do tretjega meseca starosti pogosto intermitentno poškilijo. Kasnejši pojav škiljenja zahteva pregled, da izključimo očesne in sistemske bolezni. Škiljenje je pogosto spremljajoč simptom pri nevroloških boleznih in kraniofacialnih razvojnih anomalijah. Bolj pogosto je škiljenje pri nedonošenčkih.

Zdravljenje:

- predpis očal, če so so potrebna;
- zdravljenje slabovidnosti, če je prisotna;
- vaje za gibljivost zrkel – trening posamezne zunanje očesne mišice, ki deluje nepravilno;
- vzpostavitev binokularne vidne funkcije;
- kirurško zdravljenje škiljenja: infantilni strabizem operativno korigiramo ob drugem letu starosti, konkomitantni strabizem pa operiramo čim prej, ko dosežemo ob polni korekciji dober vid, a se škiljenje kljub temu ne popravlja (navadno ne pred tretjim letom starosti). Tako omogočimo pogoje za razvoj binokularnega vida.

LITERATURA

1. Graham PA. *The epidemiology of strabismus*. *Br.J Ophthalmol.* 1974; 58: 224–231
2. Simons K, Reinecke RD. *Amblyopia screening and stereopsis*. *Symposium on strabismus* Eds. Helveston EM et al. *Trans. New Orleans Acad. Ophthal.* CV Mosby, St.Louis 1978:str.15–50.
3. Thompson JR, Woodruff G, Hiscox FA, Strong N and Minshull C. *The incidence and prevalence of amblyopia detected in childhood*. *Public Health* 1991;105:455–462.

DESET (BOLJ ALI MANJ) POGOSTIH OČESNIH STANJ PRI OTROKU

Manca Tekavčič Pompe

Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

IZVLEČEK

V prispevku predstavljam deset pomembnih in pogostih očesnih stanj pri otroku, ki jih obravnavata pediater in pogosto tudi oftalmolog. Mednje nisem vključila škiljenja, ambliopije in uveitisa, saj jih avtorji predstavljajo v drugih prispevkih.

1. Stenoza solznih poti pri dojenčku
2. Konjunktivitis novorojenčka
3. Alergijske bolezni očesne površine
4. Blefaritis, hordeolum, halacij
5. Refraktivna motnja
6. Nistagmus
7. Celulitis orbite
8. Rdeč odsev: asimetrija, odsotnost, levkokerija
9. Anizokorija
10. Novosti pri obravnavi otroka s prirojeno sivo mreno

Ključne besede: stenoza solznih poti, konjunktivitis novorojenčka, alergijske bolezni očesne površine, blefaritis, hordeolum, halacij, refraktivna motnja, nistagmus, celulitis orbite, rdeč odsev, anizokorija, prirojena siva mrena.

UVOD

Obravnava otroka v oftalmološki ambulanti ima svoje posebnosti. Pogosto se namreč zgodi, da pregleda ne moremo opraviti tako natančno, kot bi žele-

li, ali pa za natančen pregled porabimo bistveno več časa in energije kot za pregled sodelujočega odraslega bolnika. Pri otroku se klinična slika pogosto ne ujema v celoti z značilno klinično sliko, ki jo pričakujemo pri določenem bolezenskem stanju. Srečamo se s stanji, ki so značilna za otroštvo in jih pri drugih starostnih skupinah praktično ni. Tudi zdravljenje otrok ima svoje zakonitosti, ki vključujejo izbiro pravega zdravila, pravi odmerek zdravila in pravi način dajanja zdravila ter poznavanje sistemskih in neželenih učinkov zdravil na razvijajoči se organizem. Pri obravnavi otrok se moramo zavedati tudi ambliogenega učinka očesnih bolezni, ki je specifičen za zgodnje otroštvo in v odrasli dobi ne predstavlja več nikakršnih težav. Pogosto se tudi izkaže, da so pregled otroka, postavitev pravilne diagnoze in zdravljenje bolezni sicer zelo pomemben del obravnave, a je vsaj tako pomembna tudi pravilna komunikacija s starši kot ključnim vmesnim členom med otrokom in oftalmologom. Dobro sodelovanje s starši, ki nam tudi zaupajo, je neobhoden pogoj uspešnega zdravljenja.

1. STENOZA SOLZNIH POTI PRI DOJENČKU

Prirojena stenoza solznih poti (SSP) (*angl.* congenital nasolacrimal duct obstruction, CNLDO) je v prvih mesecih po rojstvu pogosta težava. Zaradi zapore ali zožitve v odtekanju solz je pogosta epifora s posledično sekundarno okužbo. Epidemiološke raziskave so pokazale, da je SSP prisotna pri 5–20 % otrok v prvem letu življenja, pri novorojenčkih pa celo pri 95 %. Pojavnost SSP je pri nedonošenčkih večja kot pri otrocih, rojenih ob roku poroda.

Najpogostejši vzroki SSP so prisotnost membranske opne v distalnem delu nazolakrimalnega voda, zožitev v področju spodnje nosne školjke v nosu ali kostne nepravilnosti, ki vodijo v zožitev distalnega dela solzne poti.

V 20 % je SSP obojestranska. Otroku se solzi oko. Lahko ima mukopurulenten izcedek (vzrok SSP je navadno bolj distalno, v predelu Hasnerjeve valvule) ali serozen izcedek (vzrok SSP je navadno bližje solznega mešička, v predelu Rosenmüllerjeve valvule).

Izsledki raziskav kažejo, da se lahko stanje spontano izboljša do 13. meseca starosti v kar 95 % primerov, najpogosteje v prvih treh mesecih. Splošno priznana konzervativna metoda zdravljenja je masaža solznega mešička, ki jo je leta 1923 prvi opisal J. F. Crigler. Izvajamo jo tako, da s pritiskom palca na predel solznega mešička vzpostavimo nadtlak v solznem sistemu in s tem po-

spešimo razrešitev zožitve distalno. Vloga antibiotičnih kapljic pri zdravljenju SSP je vprašljiva. V številnih raziskavah so namreč pokazali, da pogosta uporaba antibiotičnih kapljic vodi v razvoj odpornih bakterij in kronično vnetje v predelu solznega mešička, zato antibiotik predpišemo le pri izrazito trdovratnih vnetjih in ob prisotnosti purulentnega izcedka. Starše moramo natančno poučiti o masaži v predelu solznega mešička, spiranju očesa in čiščenju nosu. Pravočasno moramo prepoznati dakriocistitis, saj lahko privede do zapletov, kot sta orbitalni in preseptalni celulitis.

Če SSP vztraja tudi po 12. mesecu starosti, sta na mestu sondiranje in prebrizganje solznih poti v splošni anesteziji. Uspešnost posega je 75–80 %. Pri otroku, ki ima po sondiranju in prebrizganju še vedno težave, lahko postopek ponovimo, izvedemo silikonsko intubacijo (silikonska cevka ostane na mestu 2–6 mesecev) ali opravimo balonsko katetrsko razširitev solznih poti, ki jo izvajajo v nekaterih centrih. V redkih primerih (< 2 %) zaradi anatomskih in razvojnih nepravilnosti omenjeni posegi niso uspešni, zato je na mestu kirurški poseg – dakriocistorinostomija (DCR).

Pri približno 3 % otrok s SSP ugotavljamo prirojeno dakriocistokelo, pri kateri zaradi distalne zapore pride do raztezanja solznega mešička. Že kmalu po rojstvu lahko opazimo modrikasto oteklino v predelu pod medialnim kantungom in nazalno od njega. Na mestu dakriocistokele pogosto pride do okužbe in razvoja dakriocistitisa. Pogosto so pridružene tudi cistične spremembe nosnega dela solzne poti, ki lahko celo otežijo dihanje novorojenčka. Pri dakriocistokeli sta zato na mestu zgodnje sondiranje in prebrizganje, vključno z intenzivno masažo mesta nad dakriocistokelo, ki omogoča dekompresijo vsebine. Posege opravimo najpozneje v 3. tednu starosti. V približno 25 % je potrebno kirurško zdravljenje. V diferencialni diagnozi moramo pomisliti na hemangiom, dermoidno cisto in encefalokelo (1).

2. KONJUKTIVITIS NOVOROJENČKA

Konjunktivitis novorojenčka (KN) je vnetje ali okužba očesne veznice v prvem mesecu po rojstvu. Je najpogostejša okužba v 1. mesecu starosti in prisotna pri 1–25 % novorojenčkov. KN razdelimo v tri skupine: kemijski konjunktivitis, bakterijski konjunktivitis in virusni konjunktivitis. V večini je KN samoomejujoč in ne ogroža vida. Redke oblike KN lahko spremljajo resni sistemski učinki, ki včasih povzročijo slepoto.

Za vse vrste KN so značilni: draženje očesne veznice, hemoza veznice ter izcedek in oteklina vek. Dodatni klinični znaki, npr. enostranska ali obojestranska prizadetost, izrazitost injekcije in hemoze, vrsta izcedka in prisotnost psevdomembran, lahko kažejo na posamezen podtip KN. Pomembni so tudi podatki o časovnem poteku bolezni, o prebolelih okužbah in pozitivnih brisih pri materi (in očetu) (2,3,4).

Kemijski konjunktivitis. Kemijski KN se navadno pojavi 1–2 dneva po vnosu kemijskega agensa (najpogosteje Credejevih kapljic ali povidon jodida, ki ju še danes marsikje uporabljajo profilaktično) in je praviloma obojestranski. Stanje se spontano izboljša, zato svetujemo le spiranje oči z umetnimi solzami brez konzervansa ali s fiziološko raztopino.

Klamidijski konjunktivitis. Približno 2–20 % nosečnic je okuženih z bakterijo *Chlamydia trachomatis*, pojavnost klamidijskega KN pri novorojenčku okužene matere pa je 20–50 %. Razvije se 5–14 dni po rojstvu. Lahko je enostranski ali obojestranski, z mukopurulentnim izcedkom in morebitno prisotnostjo psevdomembran. Klamidijski KN lahko spremljajo zamašenost nosu, vnetje srednjega ušesa in pljučnica, ki se lahko razvije v 4–12 tednih po rojstvu. Če v brisu veznice osamimo klamidijo in ima otrok tudi simptome okužbe dihal, ga zdravimo s sistemskim eritromicinom (v dnevnem odmerku 50 mg/kg, razdeljenem v 4 odmerke, peroralno, 14 dni). Otrok s klamidijskim konjunktivitisom, ki nimajo simptomov dihal, ne zdravimo sistemsko, saj lahko sistemski eritromicin povzroči hipertrofično zožitev pilorusa. Novorojenčku predpišemo lokalno zdravljenje z azitromicinom v kapljicah.

Gonokokni konjunktivitis. V zahodnem svetu je razširjenost gonokoknih okužb materničnega vratu pri ženskah praviloma < 1 %, v nekaterih delih sveta pa tudi več kot 20 %. Verjetnost, da otrok okužene matere pri vaginalnem porodu razvije gonokokni KN je 30–50 %, če je mati dodatno okužena tudi s klamidijo, pa skoraj 70 %. Simptomi se pojavijo 2. do 5. dne po rojstvu. Klinična slika je pogosto dramatična z izrazito oteklino vek, gostim purulentnim izcedkom, izrazito hemozo veznice in s hudim konjunktivalnim draženjem zrkla. Gonokok lahko prodre skozi nepoškodovano roženico (v približno 15 % gonokoknih KN), kar v začetku opazimo kot grob, bel, periferni roženični infiltrat. V dveh tednih se na tem mestu razvije razjeda roženice. Zaplet je perforacija in brazgotina na roženici zaradi neovaskularizacije. Otroci okuženih mater dobijo profilaktični odmerek ceftriaksona ali cefotaksima. Gonokokni konjunktivitis potrdimo z brisom veznice, pri čemer moramo izključiti bakter-

iemijo in meningitis. Zdravimo sistemsko s cefalosporinom 7–14 dni. Pomembna lokalna ukrepa sta spiranje oči in odstranjevanje purulentnega izcedka.

Ostali bakterijski konjunktivitisi. Najpogostejši vir ostalih bakterij je otrokov nazofarinks, najpogostejši povzročitelji pa *Staphylococcus aureus*, pnevmokok, *Streptococcus viridans*, enterokoki, hemofilus itd. Navadno se pojavi med 5. in 14. dnevom starosti in je lahko enostranski ali obojestranski. Povzročitelja potrdimo z brisom. Poskrbimo za ustrezno lokalno zdravljenje

Herpetični konjunktivitis. Redek vzrok KN je genitalna herpetična okužba matere. Kaže se z vezikularnim izpuščajem po vekah, eritemom kože vek, konjunktivitisom, keratitisom in/ali anteriornim uveitisom. Keratitis tipično prizadane vse plasti roženice. Herpetični KN je neredko povezan s sistemsko herpetično okužbo, ki se kaže kot pnevmonitis, hepatitis, meningoencefalitis itd. Otroka zdravimo z intravenskim aciklovirjem (v dnevnem odmerku 60 mg/kg/dan, razdeljenim v 3 odmerke, 2–3 tedne).

3. ALERGIJSKE BOLEZNI OČESNE POVRŠINE

Alergijska bolezen očesne površine je najpogostejša očesna težava pri otrocih pred dopolnjenim 14. letom starosti. V to skupino uvrščamo alergijski konjunktivitis, vernalni keratokonjunktivitis in fliktenski keratokonjunktivitis (5).

Alergijski konjunktivitis. Alergijski konjunktivitis pri otroku ima večinoma značilno klinično sliko rdečega očesa z vodenim izločkom, oteklino in srbenjem. Nastane ob stiku očesne površine z alergenom (trave, pelodi, prah, pršica, živalska dlaka itd.), na katerega je otrok preobčutljiv. Ker otrok pogosto ne zna opisati občutka v očeh (srbenje, pekoč občutek, občutek tujka itd.), se zanašamo na klinični izgled, ki je lahko zelo različen, od blagih do hudih sprememb. Zaradi neprijetnega občutka v očeh si otrok menca oči, izrazito mežika, obrača oči in včasih postopno razvije tudi druge, neznačilne navade, ki lahko spominjajo na tike. Diagnozo postavimo z natančno anamnezo in kliničnim pregledom, zato alergološko testiranje za postavitve diagnoze niti ni potrebno. Težave zaradi alergijskega konjunktivitisa obvladujemo podobno ne glede na alergen: izogibamo se alergenemu, ob sezonskem pojavu in ob višjih koncentracijah alergena v zraku se manj zadržujemo na prostem, uporabljamo zaščitna očala in hladne komprese, po prihodu v prostor si umijemo obraz, izogibamo se mencanju oči itd. Pri otrocih uporabljamo enaka

zdravila kot pri odraslih, zlasti moramo biti previdni pri uporabi lokalnih kortikosteroidov, ki jih praviloma predpišemo za čim krajši čas ter otroka med zdravljenjem z njimi redno spremljamo.

Vernalni keratokonjunktivitis. Navadno se pojavi med 3. in 5. letom starosti ter v 90 % izzvni do odrasle dobe. Težave so prisotne vse leto, a se spomladi poslabšajo. Od tod tudi poimenovanje vernalni, kar pomeni spomladanski (*lat.* ver = pomlad). Pogosteje se pojavlja pri dečkih, pri otrocih s pozitivno družinsko anamnezo atopije in v toplejših podnebjih. Otrok ima težave z obojestranskim srbenjem, solzenjem, občutkom tujka v očeh in fotofobijo. Pojavi se gost mukozni izloček. Vernalni keratokonjunktivitis razdelimo v dve obliki, tarzalno in limbalno. Pri tarzalni obliki je izrazitejša reakcija tarzalne veznice. Značilno se kaže s pojavom gigantskih papil, ki lahko vodijo v zabelitev veke in pojav ptoze. Pri limbalni obliki pogosto vidimo t. i. Trantasove pege, tj. skupke eozinofilcev, ki se pojavijo na vrhu limbalnih papil. Roženica je navadno bolj prizadeta pri tarzalni obliki, predvsem zgornja polovica roženice, ki je v stiku z zgornjo veko. Najpogostejši pojav so pikčasti defekti epitela, ki se lahko združijo; tako nastane makroerozija. Če se na erozijo prilepi mukozni izloček, se lahko pojavi t. i. vernalni plak, ki lahko trajno okvari vidno ostrino. Zdravljenje obsega kombinacijo zdravil, ki obsega stabilizatorje mastocitov, lokalne in sistemske antihistaminike, lokalna nesteroidna protivnetna zdravila, kortikosteroide in ciklosporin (6).

Fliktenski keratokonjunktivitis. Fliktene so veznični in roženični vnetni nodusi in so pozen celični odziv na antigene, najpogosteje na stafilokoke. Veznične fliktene, ki se navadno pojavijo na limbusu, so okrogle, rožnate, prosojne spremembe, velikosti 1–3 mm. Roženične fliktene pa so pogosto trikotne oblike, z bazo obrnjeno proti limbusu, pogosto globoko ožiljene s periferije. V našem okolju ob pojavu flikten pri otroku najprej izključimo znake kroničnega stafilokoknega blefaritisa. Nastanejo lahko tudi kot odziv na tuberkulozne antigene, na vnetje s protozoi (*Leishmania*), paraziti (ušmi) in kot posledica lokalne okužbe s klamidijo ali kandido.

Pristop k otroku obvezno obsega zdravljenje osnovnega vzroka (npr. veke), okužb (npr. *Staphylococcus aureus*) in celičnega odziva na antigen. Vključuje:

- nego robov vek;
- odvzem brisa veznice in zdravljenje okužbe (npr. nanos kloramfenikola na robove vek);

- sistemsko zdravljenje kroničnih in trdovratnih stanj (eritromicin v odmerku 250 mg 2-krat/dan 10 dni ali azitromicin v odmerku 5 mg/kg/dan v enkratnem odmerku 3–6 dni);
- lokalno zdravljenje s kortikosteroidi (npr. Lotemax 4-krat en teden, nato postopno zmanjševanje odmerka za eno kapljico vsak teden v naslednjih štirih tednih).

Otrok s fliktenskim keratokonjunktivitisom potrebuje redno spremljanje. Starši se morajo zavedati kroničnosti stanja, zato skušamo vzpostaviti čim boljše sodelovanje.

4. BLEFARITIS, HORDEOLUM, HALACIJ

Blefaritis je pogosta kronična težava očesne površine v vseh starostnih obdobjih. Gre za bolezen robov vek z izrazitim vnetjem ali brez vnetja. Z blefaritisom so povezani konjunktivitis, pojav hordeolov in cist Meibomovih žlez, keratitis, prizadetost kože itd. Pri otrocih je kožna prizadetost (rozacea, navadne akne) bistveno manj pogosta kot pri odraslih, pogostejši pa je keratitis, ki je v primerjavi z relativno blagim vnetjem očesne površine pogosto nesorazmerno izražen in lahko pripelje do trajnega poslabšanja vidne funkcije. Simptome blefaritisa pri otroku lajšamo podobno kot pri odraslem. Vključuje suho gretje, nego robov vek, predvsem pa izogibanje mencanju oči in pogostemu umivanju rok. Zelo pomembno je, da starše poučimo o kroničnem poteku bolezni in o nujnosti stalnega izvajanja omenjenih postopkov.

Hordeolum je na dotik občutljiva vnetna sprememba na robu veke, ki se je pojavila pred kratkim (nekaj dni), z izcedkom in okolno rdečino ter oteklino. Vnet je lahko folikel trepalnice, Zeisova žleza ali Meibomova žleza. Vnetje je pogosto povezano z okužbo z bakterijo *Staphylococcus aureus*, a je lahko tudi sterilno. Večina hordeolov se spontano predre in drenira navzven v 1–2 tednih. Pomagajo suho gretje 5–10 minut 3- do 6-krat na dan, nega robov vek, v težjih primerih tudi kombinacija antibiotika in kortikosteroida lokalno. Včasih iz hordeola nastane tudi halacij.

Halacij ali lipogranulom Meibomovih oz. Zeisovih žlez je neboleča in elastična nodularna sprememba v vekli. Bolezen poteka bolj kronično kot pri hordeolu. Občutljivost veke je bistveno manjša, pogosteje pa se pojavlja globlje v vekli in ne na njenem robu. Ker gre za granulomatozno, neinfektivno stanje zdrav-

ljenje z antibiotiki navadno ni potrebno. Svetujemo suho gretje 5–10 minut 3- do 6-krat na dan. V večini primerov se halacij resorbira spontano, včasih pa vendarle zahteva kirurški vrez in ekskohleacijo, ki pri otrocih, mlajših od 10–12 let, poteka v splošni anesteziji (7).

5. REFRAKTIVNA MOTNJA

Rast zrkla in emetropizacija. Refrakcija očesa je kombinacija ukrivljenosti roženice, lomne moči leče in aksialne dolžine zrkla. Novorojenčkovo zrklo se precej razlikuje od zrkla pri odraslem, saj je v povprečju dolgo 17 mm (23 mm pri odraslem) s povprečno keratometrijo 55 D (43 D pri odraslem) in s premerom roženice 9–10 mm (10–11 mm pri odraslem). Razpon refrakcije je zato pri novorojenčku od +2,0 D do +4,0 D ob skoraj pravilni Gaussovi razporeditvi. Do 4. leta starosti zrklo zraste do 90 % dolžine pri odraslem, roženica pa se splošči; govorimo o emetropizaciji.

Zanesljiva ocena refrakcije pri otroku zahteva cikloplegijo. Cikloplegijo lahko dosežemo na več načinov. Najbolj praktična je uporaba 1-odstotne raztopine ciklopentolata (pri dojenčkih, mlajših od 6 mesecev, 0,5-odstotne raztopine ciklopentolata) dvakrat v razmiku 5 minut in nato skiaskopija čez 30 minut. Najpopolnejšo cikloplegijo sicer dosežemo z uporabo 1-odstotne raztopine atropina 3 dni pred skiaskopijo. V raziskavi Multi-Ethnic Pediatric Eye Disease Study Group so dokazali, da je povprečna skiaskopija pri otrocih s hipermetropijo, mlajših od 2,5 leta, po cikloplegiji z atropinom za +0,5 D višja kot po cikloplegiji s ciklopentolatom pri istih očeh. Zaključili so, da je rutinska uporaba ciklopentolata zaradi praktičnosti priporočljiva tudi pri najmlajših otrocih ob upoštevanju omenjene korekcije (8). Bolj zanesljivo refrakcijo kot s ciklopentolatom lahko dosežemo z uporabo kombinacije 2-odstotnega homatropina, 1-odstotnega tropikamida in 2,5-odstotnega fenilefrina trikrat, pol ure pred pregledom.

Kratkovidnost. Natančnih navodil, od katere vrednosti dalje je smiselno korigirati kratkovidnost pri dojenčku, malčku in predšolskem otroku, ni. Glede na napotke Ameriškega združenja za pediatrično oftalmologijo in strabizem (*angl.* American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, AAPOS) korigiramo kratkovidnost, večjo od -3,0 D. Kratkovidnost je manj ambliogena kot daljnovidnost, saj otrok odlično akomodira ter tako razvija in uporablja predvsem bližinski vid. V šolskem obdobju predpišemo polno

korekcijo, ki jo izmerimo po cikloplegiji. V zahodnem svetu opažamo trend skokovitega povečevanja deleža vse mlajših otrok s pomembno kratkovidnostjo. Epidemiologi pojav razlagajo z vse manj časa, preživetega na prostem, predvsem pa z izrazito več časa, namenjenega bližinskemu delu, ki vključuje tudi elektronske naprave. Hitro napredujočo kratkovidnost upočasnimo z dajanjem kapljic atropina v nizki koncentraciji vsak večer. Svetovno združenje za otroško oftalmologijo in strabizem (*angl.* The World Society of Paediatric Ophthalmology and Strabismus, WSPOS) je izdalo priporočila glede redne uporabe 0,01-odstotnega atropina, pred kratkim pa so objavili izsledke raziskave, ki kaže na nekoliko boljši učinek ob uporabi 0,05-odstotnega atropina (9). **Daljnovidnost.** Ker je hiperopija do dosežene emetropizacije fiziološka, je v najzgodnejšem obdobju ne korigiramo, če ne doseže vrednosti +3,0 D do +4,0 D in otrok ne škili. Ob prisotnosti škiljenja polno korigiramo vsako hiperopijo, sicer pa raziskovalna skupina PEDIG (*angl.* Pediatric Eye Disease Investigator Group) priporoča simetrično hipokorekcijo za 1,5 D do dopolnjenega 6. leta starosti (10).

6. NISTAGMUS

Nistagmus je nehoteno, ritmično premikanje oči. Razširjenost nistagmusa med predšolskimi otroki v Združenih državah Amerike (ZDA) je 0,35 %. Vzroke nistagmusa lahko razvrstimo v tri skupine: 1) motorična okvara, ki je povezana z relativno dobro vidno ostrino; 2) očesna patologija, ki povzroča slabšo vidno funkcijo in 3) nevrološko stanje (11,12). Včasih je razlikovanje med tremi skupinami vzrokov lahko zelo zahtevno. Nistagmus natančneje opredelimo z opisom:

1. smeri (horizontalni, vertikalni, torzijski);
2. hitrosti (trajni – hitra in počasna komponenta, pendularni – obe komponenti sta enako hitri);
3. usklajenosti oči (konjugiran – smer, frekvenca in amplituda so enake obojestransko; diskonjugiran – opazna razlika med očesoma);
4. spreminjanja značilnosti nistagmusa v različnih smereh pogleda (ničta točka, kompenzatorna drža glave).

Pomembno je, da poznamo osnovne značilnosti **prirojenega motoričnega nistagmusa**, ki je konjugiran, horizontalen ter se poslabša sob fiksaciji in izboljša ob konvergenci. Ničta točka je pogosto dosežena s kompenzatorno držo

glave. Kar dve tretjini otrok s prirojenim motoričnim nistagmusom imata obrnjen optokinetični odziv. Oscilopsij navadno ni. Vidna funkcija je redko resno okrnjena.

Prirojeni senzorični nistagmus je posledica zgodnje obojestranske prizadetosti pregenikulatne aferentne vidne poti. Če je okvara prisotna ob rojstvu, se nistagmus pojavi do 3. meseca starosti. Če je nistagmus trzajni, je vidna ostrina praviloma boljša (0,2–0,3), pri pendularnem nistagmusu pa je vidna ostrina pogosto slabša (0,1–0,2). Pri vidni ostrini $< 0,1$ opisujemo plavajoče očesne gibe. Najpogostejši vzrok prirojenega senzoričnega nistagmusa so obojestranske anomalije sprednjega segmenta, vključno s prirojeno katarakto in glavkomom, mrežnične distrofije, obojestranske vitreoretinalne anomalije, hipoplazija fovee (kot pri albinizmu in aniridiji), obojestranske anomalije optičnih živcev (npr. hipoplazija, kolobom, atrofija) itd.

Pomembno je, da čim prej po pojavu nistagmusa skušamo ugotoviti vzrok (13). Poleg temeljitega oftalmološkega pregleda so v pomoč dodatne diagnostične metode (nevroradiološko diagnosticiranje, elektrofiziološke preiskave, optična koherentna tomografija itd.). Obravnava otroka z nistagmusom pogosto zahteva tim strokovnjakov, ki poleg pediatričnega oftalmologa vključuje tudi elektrofiziologa, nevroradiologa in pediatra nevrologa.

7. CELULITIS ORBITE

Preseptalni in orbitalni celulitis pri otroku navadno napredujeta hitreje in v težji obliki kot pri odraslem (14).

Preseptalni celulitis je pogosto stanje v otroštvu. Vnetje zajame tkiva anteriorno od orbitalnega septuma. Oteklina lahko zavzame precejšnje področje. Širi se v lice in čelo, koža okrog očesa pa je občutljiva in rdeča. Ptoze veke ne ugotavljamo. Tudi zrklo ni prizadeto, gibljivost zrkla pa je neomejena in neboleča. Preseptalni celulitis je tipično posledica:

1. poškodbe veke, vboda insekta in sekundarne okužbe s kožnimi bakterijami, kot sta *Staphylococcus aureus* in streptokok;
2. hujšega konjunktivitisa ali okužbe kože (npr. impetigo, herpes zoster);
3. okužbe zgornjih dihal ali sinuzitisa.

Otroka s preseptalnim celulitisom zdravimo s sistemskim antibiotikom. Pri okužbi zgornjih dihal in sinusov ga napotimo k specialistu za ušesa, nos in

grlo, ki aspirira izcedek iz etmoida in maksilarnega sinusa (*angl.* displacement).

Pri *orbitalnem celulitisu* so prizadeta tkiva posteriorno od orbitalnega septuma, najpogosteje kot posledica etmoidalnega in frontalnega sinuzitisa, lahko tudi zaradi poškodbe orbite in preseptalnega celulitisa. Klinična slika vključuje sistemsko prizadetost z nerazpoloženostjo, povišano telesno temperaturo, glavobolom, izcedkom iz nosu in oteklino vek. Prisotni sta občutljivost na dotik in bolečina v orbiti. Na orbitalno prizadetost kažejo proptoza, hemoza in omejena gibljivost zrkla. V diagnostični obdelavi je pogosto koristno nevro-radiološko diagnosticiranje, s katerim ugotavljamo prizadetost sinusov, potrdimo orbitalno širjenje vnetja in izključimo subperiostalni abscesa. Izjemno koristno je pri anamnezi, ki vključuje poškodbo, in za izključitev prisotnosti intraorbitalnega tujka. Zdravljenje orbitalnega celulitisa zahteva intravensko antibiotično zdravljenje (cefotaksim 150 mg/kg TT : 3 ali ceftriakson 50–100 mg/kg TT : 1 + klindamicin 40 mg/kg TT : 4). Otroka z orbitalnim celulitisom in prisotnim subperiostalnim abscesom moramo skrbno spremljati in ocenjevati vidno funkcijo. Ob zmanjšanju vidne funkcije in vztrajanju abscesa po 2–3 dneh antibiotičnega zdravljenja je indicirana kirurška drenaža. Med zaplete orbitalnega celulitisa uvrščamo tudi trombozo kavernoznega sinusa in znotrajlobanjski razsoj vnetja (15).

8. RDEČ ODSEV: ASIMETRIJA, ODSOTNOST, LEVKOKORIJA

V Sloveniji pediatri od leta 2016 rutinsko presvetljujejo optične medije pri vsakem novorojenčku. Brücknerjev test omogoča simultano primerjavo rdečih odsevov z obeh oči z razdalje 1 m. Asimetrija rdečih odsevov lahko pomeni strabizem, anizometrijo, ambliopijo itd. Odsotnost rdečega odseva kaže motnjo na ravni sprednjega prekata, leče ali steklovine, lahko pa tudi odstop mrežnice. Levkokerija je sivobel odsev v zenici. Vzroki so lahko številni, od sive mreže in bolezenskih sprememb mrežnice (z displazijo mrežnice, odstopom mrežnice, vitreoretinopatijo in retinopatijo nedonošenčka) do retinoblastoma, ki jih moramo ob ugotovljeni levkokeriji vedno izključiti (16).

Od uvedbe rutinskega presvetljevanja optičnih medijev pri novorojenčkih se je v Sloveniji bistveno povečal delež otrok s prirojeno sivo mrežo, ki jih odkrijemo še v latentnem obdobju za razvoj vida, kar omogoča ustrezno ukrepanje za zagotovitev dobre vidne ostrine. Še leta 2015 smo pravočasno (v prvih

dveh mesecih starosti) odkrili manj kot 30 % otrok z gosto prirojeno sivo mre-
no, ki so potrebovali operativno zdravljenje, leta 2017 pa že 85 %.

Rutinsko presvetljevanje optičnih medijev s strani pediatra bi bilo smiselno
tudi v kasnejših obdobjih, predvsem če starši opazijo novonastalo škiljenje
ali druge očesne bolezenske spremembe, saj bi morda lahko izboljšali delež
diagnosticiranih retinoblastomov v zgodnjih stadijih in se tako večkrat izognili
enukleaciji zrkla.

9. ANIZOKORIJA

Anizokorija je neenakost velikosti zenic. Razlika v velikosti zenic je pri otroku
lahko posledica:

- težave v simpatičnem oživčenju dilatatorja zenice,
- težave v parasimpatičnem oživčenju sfinktra zenice,
- strukturne nepravilnosti šarenice in/ali zenice,
- fiziološke anizokorije.

Hornerjev sindrom. V vsakem primeru anizokorije v dojenčkovem in zgod-
njem predšolskem obdobju moramo izključiti Hornerjev sindrom. Razlika v
velikosti zenic je večja v mraku (prizadeta zenica se ne razširi zadovoljivo),
pogosta je 1- do 2-milimetrska ptoza vek (lahko tudi spodnje), ugotavljamo
lahko tudi heterokromijo šarenic. Najmanj zanesljiv znak je anhidroza. Horn-
erjev sindrom pri otroku je lahko prirojen (najpogostejši razlog je obporodna
poškodba) ali nastal na novo. Pri slednjem moramo izključiti nevroblastom, ki
je drugi najpogostejši solidni malignom v otroštvu. Hornerjev sindrom potrdi-
mo s testom z 10-odstotnim kokainom, ki ne povzroči simetrične razširitve
obeh zenic, ampak prizadeta zenica ostane ožja (17).

Redek vzrok anizokorije v otroštvu je pareza okulomotornega živca, ki je
skoraj vedno povezana z okvaro gibljivosti zrkla. Adiejeva zenica je v prvem
desetletju izjemno redka in jo opisujejo v povezavi z noricami.

Strukturne nepravilnosti, ki povzročijo razliko v velikosti zenic, so ohranje-
na tunika vaskuloza ter zarastline med lečo in šarenico. Vsakega dojenčka z
anizokorijo moramo zato nujno pregledati s špranjsko svetilko.

Najpogostejši vzrok anizokorije je fiziološka anizokorija, ki je lahko prisotna
pri kar 20 % zdravih otrok. Asimetrija je redko večja od 1 mm in je prisotna
tako v temi kot na močni svetlobi (18).

10. NOVOSTI PRI OBRAVNAVI OTROKA S PRIROJENO SIVO MRENO

V Sloveniji vsako leto odkrijemo do 10 otrok, ki imajo ob rojstvu prisotno sivo mreno, in 10–15 otrok, mlajših od 5 let, pri katerih se siva mrena pojavi kasneje ali jo naključno odkrijemo na sistematskem pregledu pri 3. ali 5. letu starosti. Od leta 2016 pri vseh novorojenčkih do dopolnjenega prvega meseca starosti redno izvajamo presvetljevanje optičnih medijev, ki omogoča pravočasno kirurško zdravljenje (praviloma med 2. in 3. mesecem starosti), tj. še pred nepopravljivim vplivom zastrte vidne osi na razvoj vidne funkcije. Glavna kirurška dilema, ali je v najzgodnejšem obdobju smiselna vstavitvev umetne intraokularne leče (IOL), ali oko pustimo brez nje, ostaja nedorečena. V prid afakiji govorijo izsledki doslej edine randomizirane multicentrične raziskave, v katero so bili vključeni otroci z zgolj enostransko prirojeno sivo mreno. Po petletnem sledenju se je namreč izkazalo, da je pri afakiji bistveno manj zapletov in zato dolgoročno boljša vidna funkcija kot pri očeh s primarno vstavljenjo IOL (19).

Naslednja dilema je povezana s ciljno refrakcijo dojenčka po operaciji sive mreene. Do starosti 3–4 leta hiperkorigiramo za 2,5–3,0 D, s čimer zagotovimo dober razvoj vidne funkcije na blizu. Pri afakiji se zastavlja vprašanje vloge kontaktnih leč, ki so vsaj pri enostranski sivi mreeni in zlasti pri afakih očeh bistvenega pomena za razvoj vida na operiranem očesu. Pri vstavitvi IOL se zastavlja vprašanje začetne korekcije. Ciljna dioptrija pri 2- do 3-mesečnem dojenčku je +6,0 do +7,0. Ob upoštevanju dodatka za bližino pa se izkaže, da otrok kljub vstavljeni IOL potrebuje precej močna očala. Vloga kontaktnih leč je tudi pri dojenčkih s psevdoafakijo izjemno pomembna (20).

Težava, ki lahko spremlja otroka s prirojeno sivo mreno, je razvoj sekundarnega glavkoma, ki se pojavlja pri precejšnjem deležu zelo zgodaj operiranih oče, vsaj v 30 %. Prvi vrh pojavnosti glavkoma je 6–7 mesecev po operaciji sive mreene, torej še vedno v dojenčkovem in zgodnjem predšolskem obdobju, ko je spremljanje rasti zrkla, refrakcije, izgleda papil vidnih živcev in očesnega tlaka zaradi otrokove starosti težavno. Ob razvoju glavkoma je indicirano kirurško zdravljenje z vstavitvijo drenažne valvule (21).

Ker tudi v Sloveniji vse več otrok s prirojeno sivo mreno odkrijemo že ob rojstvu, jih lahko operiramo že do 3. meseca starosti. Zaradi neprimerne očesne anatomije, pridruženih anomalij, majhnih zrkel itd. se pri vseh ne odločimo za vstavitvev IOL. Zato se zastavlja vprašanje glede sekundarne vsaditve IOL.

Če se odločimo za vstavitve IOL, naj bi jo opravili po otrokovem dopolnjenem 4. letu starosti.

ZAKLJUČEK

Pri otrocih poznamo veliko očesnih stanj, ki zahtevajo poglobljeno in timsko sodelovanje oftalmologa s pediatrom, nevrologom, revmatologom, infektologom in drugimi specialisti. Veliko večino stanj lahko hitro pozdravimo s pravilno postavitvijo diagnoze in ustreznim ukrepanjem. Ključ do prave diagnoze sta neredko že skrbna obravnava ter poslušanje za otroka in njegove starše.

LITERATURA

1. Vagge A, Ferro desideri L, Nucci P, Serafino M, Giannaccare G, Lembo A, Traverso CE. *Congenital Nasolacrimal Duct Obstruction (CNLDO) - a review. Diseases* 2018;6:E96.
2. Rutar T. *Neonatal conjunctivitis (ophthalmia neonatorum). V: Hoyt & Taylor Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Elsevier; 2013:85–8.*
3. Zloto O, Gharaiyah A, Mezer E, Stankovic B, Isenberg S, Wygnanski-Jaffe T. *Ophthalmia neonatorum treatment and prophylaxis: IPOCS global study. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2016;3:577–82.
4. Kaštelan S, Jurica SA, Orešković S, Župić T, Herman M, Gverović Antunica A, Marković I, Bakija I. *A survey of current prophylactic treatment for ophthalmia neonatorum in Croatia and a review of international preventive practices. Med Sci Monit* 2018;24:8042–7.
5. Tekavčič Pompe M. *Bolezni očesne površine v otroškem obdobju. V: Schollmayer P, Globočnik Petrovič M, Stirn Kranjc B, Vidović Valentinčič N, Cvenkel B, ur. Očesna površina: izbrana poglavja iz oftalmologije. Fota-Cop, Ljubljana; 2018:97–105.*
6. Stirn Kranjc B. *Vernalni keratokonjunktivitis. V: Schollmayer P, Globočnik Petrovič M, Stirn Kranjc B, Vidović Valentinčič N, Cvenkel B, ur. Očesna površina: izbrana poglavja iz oftalmologije. Fota-Cop, Ljubljana; 2018:87–96.*
7. Tuft SJ. *External eye disease and the oculocutaneous disorders. V: Hoyt CS and Taylor D eds. Pediatric ophthalmology and strabismus. Elsevier; 2013:105–31.*
8. Sanchez RN, Choudhury F, Tarczy-Hornoch K, Borchert M, Cotter SA, Azen S, Varma R; *The Multi-Ethnic Pediatric Eye Disease Study Group. Effect of Cyclopentolate versus Atropine in cycloplegic refraction: The Multi-Ethnic Pediatric Eye Disease Study. IOVS* 2008;49:1454.
9. Yam JC, Jiang Y, Tang SM, Law AKP, Chan JJ, Wong E, Ko ST, Young AL, Tham CC, Chen LJ, Pang CP. *Low-Concentration Atropine for Myopia Progression (LAMP) Study: A Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled Trial of 0.05%, 0.025%, and 0.01% Atropine Eye Drops in Myopia Control. Ophthalmology* 2019;126(1):113–24.
10. *Pediatric Eye Disease Investigator Group. Refractive Error Correction Protocol 2006. Dostopno na: <http://pedig.jaeb.org/Studies.aspx?RecID=9>.*

11. *Childhood nystagmus. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Basic and clinical science course 2018-2019. AAO 2018;6(13):147–57.*
12. *Tekavcic Pompe M, Liasis A, Hertle R. Visual electrodiagnostics and eye movement recording – World Society of Pediatric Ophthalmology and Strabismus (WSPOS) consensus statement. IJO 2019;67:23–30.*
13. *Kurent A, Stirn Kranjc B, Brecelj J. Electroretinographic characteristics in children with infantile nystagmus syndrome and early-onset retinal dystrophies. Eur J Ophthalmol 2015;25:33–42.*
14. *Orbital disorders. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Basic and clinical science course 2018-2019. AAO 2018;6(18):203–26.*
15. *Trtnik B, Vincek K. Orbitalni celulitis. V: Bolj ali manj nujna stanja v pediatriji. Vincek K, Mramor M, ur. Ljubljana 2017; str.238.*
16. *Gallie BL, Sagoo MS, Reddy MA. Retinoblastoma. V: Hoyt & Taylor Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Elsevier; 2013:413–31.*
17. *Suh SH, Suh DW, Benson C. The degree of anisocoria in pediatric patients with horner syndrome when compared to children without disease. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2016;53:186-9.*
18. *Wilhelm H. Disorders of the pupil. Handb Clin Neurol 2011;102:427–66.*
19. *Koo EB, VanderVeen DK, Lambert SR. Global practice patterns in the management of infantile cataracts. Eye Contact Lens 2018;44 Suppl 2:S292–S296.*
20. *Weakley DR Jr, Lynn MJ, Dubois L, Cotsonis GA, Lambert SR. Globe axial length growth at age 5 years in the Infant Aphakia Treatment Study. Ophthalmology 2017;124:822–7.*
21. *Lim ME, Buckley EG, Prakalapakorn SG. Update on congenital cataract surgery management. Curr Opin Ophthalmol 2017;28:87–92.*

Cliradex®



Učinkovito čistilno sredstvo za veke, trepalnice in obraz, ki lajša simptome blefaritisa, demodeksa in drugih očesnih bolezni. Samo za zunanjo uporabo.

Posebnost Cliradex je patentirana formula s 100% naravno sestavo, brez konzervansa, ki vsebuje tudi ustrezno količino 4-terpineol (terpinen-4-ol ali T4O), izvleček olja čajevca *Melaleuca alternifolia*.

Sestavine:

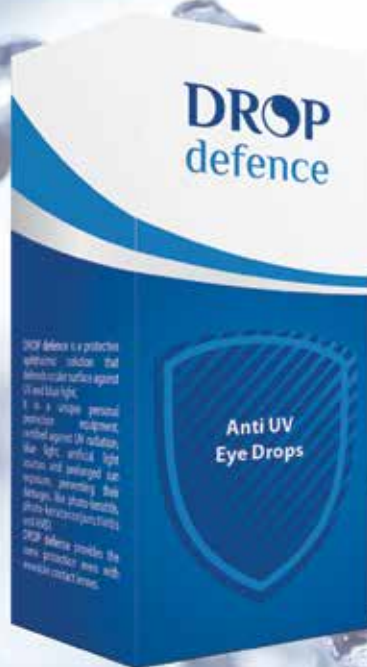
voda, 4-terpineol, glicerol, polisorbát 20, polisorbát 80, karbomer, trietanolamin

Uvoznik/dobavitelj:
Biokorp d.o.o.,
Prežilova 2,
9000 Murska Sobota
Slovenija



BIOKORP d.o.o.

DROP defence®



MAXIMUM PROTECTION against UV and blue light

DROP defence® is an ophthalmic solution based on Vitamin B2 (riboflavin), Vitamin E TPGS, MSM (Methylsulfonylmethane), amino acids and Hyaluronic acid 0.1%, that acts as a shield against UV rays and blue light.

It is a unique **Personal Protective Equipment**, certified against UV radiation, blue light, artificial light sources and prolonged sun exposure, preventing their damages, like photo-keratitis, photo-keratoconjunctivitis, cataract and AMD.

DROP defence® provides the same protection even with wearable contact lenses.

ZDRAVILO DUOKOPT JE NAMENJENO ZA ZDRAVLJENJE ZVIŠANEGA INTRAOKULARNEGA TLAKA (IOT) PRI BOLNIKI Z GLAVKOMOM Z ODPRTIM ZAKOTJEM ALI PSEVDOEKSFOLIACIJSKIM GLAVKOMOM, KADAR ZDRAVLJENJE ZGOLJ S TOPIKALNIM ANTAGONISTOM ADRENERGIČNIH RECEPTORJEV BETA NE ZADOSTUJE.

DuoKopt®

20 mg DORZOLAMID + 5 mg TIMOLOL - KAPLJICE ZA OKO

Potentirana tehnologija

0 %
KONZERVANSOV

**VZDRŽUJE
KONTROLIRAN
PRITISK**

- **Dokazana učinkovitost¹**
kombinacije dorzolamida/timolola brez konzervansov
- **Boljša prenosljivost²**
brez konzervansov
- **Enostaven za uporabo**
zahvaljujoč **ERSVGRIP®** tehnologiji



 **Thea**
Driving innovation

INSPHARMA d.o.o.
Bravničarjeva ulica 13
1000 Ljubljana
info@inspharma.com

 **inspharma**
Inspiring health

ZA BOLNIKE S SUHIM OČESOM

THEALOZ[®]DUO GEL

TREHALOZA 3 % | HIALURONSKA KISLINA 0,15 % | KARBOMER 0,20 %

TREHALOZA

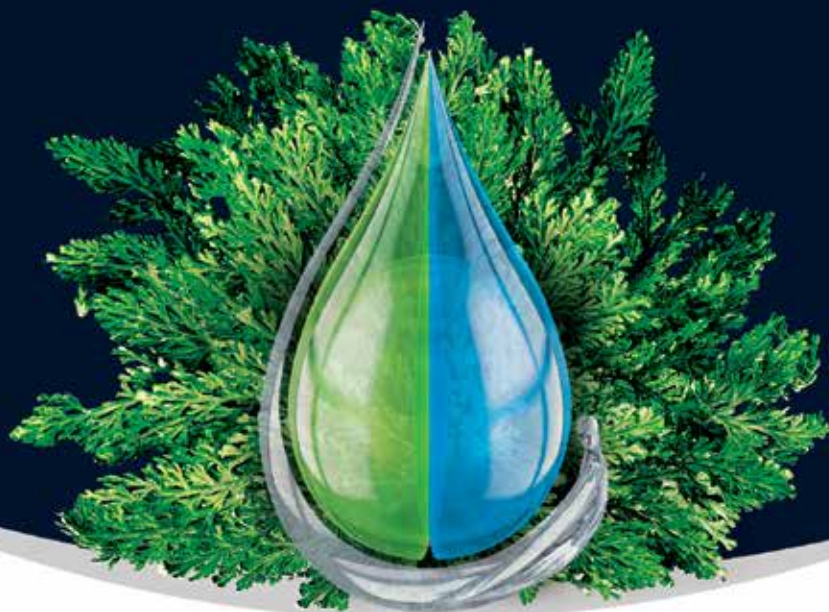
BIOPROTEKCIJA

**HIALURONSKA
KISLINA**

VLAŽENJE

KARBOMER

PODALJŠAN UČINEK



**EDINSTVENA KOMBINACIJA
ZA BIOPROTEKCIJO OČESNE POVRŠINE**

 **Théa**
Driving innovation

INSPHARMA d.o.o.
Bravničarjeva ulica 13
1000 Ljubljana
info@inspharma.com

 **inspharma**
inspiring health



[NEAR]



[INTERMEDIATE]



[FAR]

FINE TECHNOLOGY

by PhysiOL

Innovative trifocal
technology

When
freedom
becomes
reality

PhysiOL

ADVANCED OPTICAL SOLUTIONS



FINEVISION
TRIFOCAL OPTIC
(Pod F)

FINEVISION
TRIFOCAL OPTIC
(Pod FT)



www.physiol.eu



m: info@medias-int.si
t: +386152 02 300

VISMED

- zavaruje očesno površino
- ne vsebuje konzervansov

Hipoosmolarne vlažilne kapljice in gel za vlaženje pri suhem očesu!



Optimed
medical

Optimed medical d.o.o., Litostrojska 44c, 1000 Ljubljana, info@optimed.si

TRB CHEMICA
Ophthalmic Line

ilast

- neguje veke in robove vek
- ne vsebuje konzervansov
- ne vsebuje dišav ali alkohola

Sterilni gel, robčki in krema za nego vek pri suhem očesu in blefaritisu!



Optimed
medical

Optimed medical d.o.o., Litostrojska 44c, 1000 Ljubljana, info@optimed.si

Horus
PHARMA

KOOL
KOOL

POSLOVNO SVETOVANJE
BUSINESS CONSULTING

KOOL d.o.o.
Žabnica 62h
1357 Notranje Gorice
Slovenija

M: 00386 (0)31 629 797
E: olaf.kolar@yahoo.ca
W: www.kool.si



9 789616 442909