

## IMI Διαχείριση και Διερεύνηση της Υψηλής Μυωπίας σε βρέφη και μικρά παιδιά

### Prof. Ian Flitcroft

MA D.Phil (oxon) MB BS FRCOphth

IMI Taskforce Chair

Children's Health Ireland (CHI) at Temple Street, Dublin, Ireland

Centre for Eye Research Ireland, Technological University of Dublin, Dublin, Ireland

### Επιπολασμός της υψηλής μυωπίας σε βρέφη και μικρά παιδιά

Η υψηλή μυωπία σε παιδιά κάτω των 5-6 ετών είναι σπάνια. Στην Κίνα και την Σιγκαπούρη, έχουν αναφερθεί ποσοστά επιπολασμού από 0.03 έως 0.02% για μυωπία υψηλότερη από -6.0 D σε παιδιά κάτω των 7 ετών. Στις ΗΠΑ, ο επιπολασμός της υψηλότερης από -4.0 D μυωπίας, έχει αναφερθεί ότι κυμαίνεται από 0.6-0.8% σε παιδιά 5-6 ετών.

### Αιτιολογία

Οι περιβαλλοντικοί και γενετικοί παράγοντες κινδύνου της υψηλής μυωπίας σε αυτόν τον ηλικιακό πληθυσμό είναι διαφορετικές από αυτές που αναφέρθηκαν σε παιδιά σχολική ηλικίας. Ένας από τους πιο αξιοσημείωτους περιβαλλοντικούς παράγοντες είναι ο πρόωρος τοκετός, ιδιαίτερα σε παιδιά που αναπτύσσουν Αμφιβληστροειδοπάθεια της Προωρότητας (ROP). Υπάρχουν δύο βασικοί τύποι γενετικών αιτιολογιών. Ο πρώτος περιλαμβάνει την αλληλεπίδραση μεταξύ πολυάριθμων γνωστών γενετικών παραγόντων κινδύνου και περιβαλλοντικών παραγόντων όπως η κοντινή εργασία και η έκθεση στο εξωτερικό περιβάλλον. Ο δεύτερος συμβαίνει λόγω μεταλλάξεων σε ένα μόνο γονίδιο που επηρεάζει σημαντικά τη διαθλαστική ανάπτυξη του οφθαλμού. Αυτός ο τύπος μυωπίας είναι γνωστός ως μονογονιδιακή υψηλή μυωπία (monogenic high myopia) και η ανάπτυξη είναι σε μεγάλο βαθμό ανεξάρτητη από κοινούς περιβαλλοντικούς παράγοντες κινδύνου. Η μονογονιδιακή υψηλή μυωπία μπορεί να εμφανιστεί μόνη της ή να σχετίζεται με διάφορα οφθαλμικά και μη σχετιζόμενα χαρακτηριστικά, η οποία αναφέρεται ως συνδρομική μυωπία (syndromic myopia).

Οι μονογονιδιακές μορφές της μυωπίας μπορούν ευρέως να κατηγοριοποιηθούν σε 4 ομάδες:

- (1) αμετρικές δυστροφίες αμφιβληστροειδούς, πχ., γονίδια που σχετίζονται με δυστροφίες κωνίων-ραβδίων, αλφισμός, μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια,
- (2) διαταραχές συνδετικού ιστού, πχ., σύνδρομα Stickler, Marfan, Ehlers-Danlos,
- (3) μονογονιδιακή υψηλή μυωπία,
- (4) άλλες διαταραχές π.χ., που προκαλούν δυσμορφίες κερατοειδή ή φακού, συγγενές γλαύκωμα.

### Κλινική αξιολόγηση

Η **λήψη του ιστορικού** είναι απαραίτητο να προσαρμοστεί στον εντοπισμό πιθανών μονογονιδιακών κληρονομικών μοτίβων (monogenic inheritance patterns) και στα συμπτώματα των πιο σημαντικών συνδρομικών μορφών της μυωπίας. Το ιστορικό της γέννησης είναι σημαντικό σε σχέση με την πιθανή συμβολή της Προωρότητας και τα Ορόσημα Ανάπτυξης παρέχουν μια απλή αξιολόγηση για την αναπτυξιακή καθυστέρηση, η οποία είναι ένα συχνό σύμπτωμα στην υψηλή μυωπία βρεφών και μικρών παιδιών.

*Η κλινική αξιολόγηση της γενικής ψυχοκινητικής ανάπτυξης, της μορφολογίας του προσώπου και των άκρων μπορεί να υποδεικνύει την ανάγκη ενδεδειγμένης εξέτασης από παιδίατρο ή κλινικό γενετιστή.*

*Η αξιολόγηση της Οπτικής Οξύτητας και της έγχρωμης όρασης μπορεί να οδηγήσει στη διάκριση παιδιών με δυστροφίες του αμφιβληστροειδή.*

*Ο έλεγχος των κορικών αντιδράσεων, η εξέταση στη σχισμοειδή λυχνία και η βυθοσκόπηση μπορούν να εντοπίσουν χαρακτηριστικά ευρήματα παθήσεων του αμφιβληστροειδή, αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας (ROP) ή διαταραχές συνδετικού ιστού.*

*Η αξιολόγηση της ενδοφθάλμιας πίεσης σε ένα βρέφος είναι απαραίτητη ώστε να αποκλειστεί η πιθανότητα συγγενούς ή πρώιμου γλαυκώματος.*

*Ο οπτική βιομετρία είναι σημαντική καθώς υπάρχουν πολλές παθήσεις, όπως η ROP και ο κερατόκωνος όπου η σχετιζόμενη μυωπία δεν είναι αξονική.*

*Η οφθαλμική απεικόνιση του αμφιβληστροειδή με τη χρήση της ευρυγώνιας φωτογράφισης βυθού (Wide-Angle Fundus imaging), της απεικόνισης αυτοφθορισμού του βυθού (FAF), της οπτικής τοπογραφίας συνοχής (OCT) και της οπτικής τομογραφίας αγγειογραφίας (OCTA) μπορούν να παρέχουν κρίσιμες διαγνωστικές πληροφορίες σχετικά με πιθανές κληρονομικές παθήσεις του αμφιβληστροειδή.*

*Η ηλεκτροφυσιολογία χρησιμοποιείται για τη διευκόλυνση της διάγνωσης ενός εύρους οπτικών διαταραχών και είναι απαραίτητη για την ανίχνευση δυστροφιών του αμφιβληστροειδούς.*

### **Ο ρόλος των επαγγελματιών της πρωτοβάθμιας φροντίδας των οφθαλμών**

Μόλις πραγματοποιηθεί η αρχική διάγνωση της υψηλής μυωπίας και συνταγογραφηθεί η οπτική διόρθωση, προτεραιότητα είναι να καθοριστεί αν υπάρχει συστηματική ή οφθαλμική διαταραχή. Οι επαγγελματίες της πρωτοβάθμιας οφθαλμικής φροντίδας θα πρέπει να είναι σε θέση να αναγνωρίζουν τους παράγοντες κινδύνου για τις συνδρομικές μορφές της μυωπίας στα παιδιά, έτσι ώστε να γίνονται έγκαιρα οι κατάλληλες παραπομπές για περαιτέρω διερεύνηση όπου απαιτείται. Εφόσον η κλινική αξιολόγηση υποδηλώνει μια μονογονιδιακή ή συνδρομική μορφή μυωπίας, είναι απαραίτητη η συμμετοχή ιατρών διαφορετικών ειδικοτήτων, όπως οφθαλμιάτρους ειδικευμένους σε οφθαλμικές κληρονομικές ασθένειες, κλινικούς γενετιστές, γενετικούς συμβούλους και/ή παιδίατρους.

### **Προκλήσεις της οπτικής διόρθωσης**

Η οπτική διόρθωση πρέπει να βελτιστοποιηθεί ώστε να αποφευχθεί η αμβλυωπία και να διευκολυνθεί η φυσιολογική ανάπτυξη της όρασης. Αν και τα γυαλιά οράσεως είναι η κύρια μορφή οπτικής διόρθωσης, οι φακοί επαφής μπορεί να είναι πιο κατάλληλοι για παιδιά με σημαντική ανισομετρική (όπως στην υψηλή ανισομυωπία) ή στις περιπτώσεις όπου οι κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες καθιστούν δύσκολη τη χρήση συμβατικών γυαλιών. Η διαθλαστική χειρουργική είναι επίσης μια πιθανότητα σε ορισμένες περιπτώσεις π.χ., σε αμβλυωπία που δεν ανταποκρίνεται σε τυπική θεραπεία, μη συμμόρφωση ή δυσανεξία σε άλλες οπτικές επιλογές είτε κρανιοπροσωπικές/κογχικές ανωμαλίες που καθιστούν τα γυαλιά και τους φακούς επαφής μη πρακτικά στη χρήση.

### **Διαχείριση της εξέλιξης της μυωπίας**

Συστάσεις βάσει τεκμηριωμένων στοιχείων είναι δύσκολο να προταθούν για αυτή την ηλικιακή ομάδα (βρέφη και μικρά παιδιά), καθώς πολλές από τις μορφές της μυωπίας που περιγράφονται στο παρόν άρθρο έχουν αποκλειστεί από τις κλινικές μελέτες της εξέλιξης της μυωπίας.

Λόγω των διαφορετικών αιτιολογικών παραγόντων, οι ενδείξεις αξονικής επιμήκυνσης θα πρέπει να θεωρούνται ως προϋπόθεση για τη θεραπεία διαχείρισης της μυωπίας. Για παράδειγμα, η ROP και αρκετές μορφές συνδρομικής μυωπίας τείνουν να είναι κερατοειδικές ή φακικές παρά αξονικές.

Το πρότυπο εμφάνισης / έναρξης της μυωπίας (myopia onset) και της εξέλιξής της είναι συχνά πολύ διαφορετικό στη συνδρομική μυωπία σε σύγκριση με την τυπική μυωπία. Σε αρκετές μορφές συνδρομικής

μυωπίας, υπάρχουν υψηλά επίπεδα μυωπίας έως την ηλικία των 5 ετών ενώ υπάρχει μικρή εξέλιξη στη συνέχεια.

Θα πρέπει να διασφαλισθεί ότι υπάρχει πράγματι εξέλιξη της μυωπίας και αξονική επιμήκυνση πριν από οποιαδήποτε παρέμβαση, ειδικά λόγω πιθανών ανεπιθύμητων ενεργειών που ενέχουν ορισμένες θεραπείες, πχ., η θεραπεία με υψηλή δόση ατροπίνης θα μπορούσε ενδεχομένως να έχει αρνητική επίδραση στην καρδιακή θεραπεία για το σύνδρομο Marfan ή την επιδείνωση της φωτοφοβίας για ασθενείς με δυστροφία κωνίων. Στοιχεία από μελέτες σε πρόωρα νεογνά υποδεικνύουν προσοχή στη χρήση υψηλής συγκέντρωσης Ατροπίνης για τη διαχείριση της μυωπίας κατά τον πρώτο ή δεύτερο χρόνο ζωής λόγω του κινδύνου διακοπής της ανάπτυξης του πρόσθιου θαλάμου του οφθαλμού.

Όταν εξετάζονται παρεμβάσεις ελέγχου της μυωπίας σε αυτή την ηλικιακή ομάδα, απαιτείται διαχείριση κατά περίπτωση. Ως παρέμβαση χαμηλού κινδύνου, είναι απαραίτητες οι κατάλληλες συμβουλές για αυξημένες υπαίθριες δραστηριότητες για όλα τα παιδιά με μυωπία ή με ρίσκο εμφάνισης μυωπίας από ένα αναγνωρισμένο σύνδρομο.

### Περίληψη

- Μετά τη διάγνωση και τη διόρθωση της υψηλής μυωπίας, είναι σημαντικό να διερευνηθεί αν υπάρχει σχετική ιατρική κατάσταση η οποία μπορεί να έχει σπουδαιότερο συνολικό αντίκτυπο στην υγεία του παιδιού και να παραπεμφθεί για εξειδικευμένες εξετάσεις και διεπιστημονική αξιολόγηση όπου χρειάζεται.
- Η βιομετρική αξιολόγηση είναι απαραίτητη για τη διάκριση μεταξύ αξονικής και διαθλαστικής μυωπίας που προκαλείται από ανώμαλη ανάπτυξη του πρόσθιου τμήματος του οφθαλμού και αυτό θα βοηθήσει να καθοριστεί εάν η επιλογή της θεραπείας διαχείρισης της μυωπίας μπορεί να είναι επωφελής.
- Η διαχείριση απαιτεί προσεκτική προσέγγιση κατά περίπτωση λόγω της κλινικής ετερογένειας και των περιορισμένων επιστημονικών αποδείξεων.

### ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Οι Λευκές Αναφορές του IMI συνοψίστηκαν από τη Διευθύντρια του Προγράμματος του IMI Dr Nina Tahhan PhD, MPH, BOptom. Ο πλήρης κατάλογος των μελών της ομάδας εργασίας του IMI και οι πλήρεις Λευκές Αναφορές μπορούν να προσπελαστούν στο [myopiainstitute.org](http://myopiainstitute.org). Το κόστος της δημοσίευσης και της μετάφρασης της κλινικής περίληψης υποστηρίχθηκε από δωρεές από τους: BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa, και Oculus.

### ΑΝΑΦΟΡΑ

Ian Flitcroft, John Ainsworth, Audrey Chia, Susan Cotter, Elise Harb, Zi-Bing Jin, Caroline C. W. Klaver, Anthony T. Moore, Ken K. Nischal, Kyoko Ohno-Matsui, Evelyn A. Paysse, Michael X. Repka, Irina Y. Smirnova, Martin Snead, Virginie J. M. Verhoeven, Pavan K. Verkicharla; IMI—Management and Investigation of High Myopia in Infants and Young Children. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2023;64(6):3. doi: <https://doi.org/10.1167/iovs.64.6.3>.

### ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ

Brien Holden Vision Institute Ltd  
Level 4, North Wing, Rupert Myers Building, Gate 14 Barker Street,  
University of New South Wales, UNSW NSW 2052  
[imi@bhvi.org](mailto:imi@bhvi.org)