



ПОШТАРИНА ПЛАТЕНА ВО ПОШТА 1000 СКОПЈЕ

година XXX • број 115 • јуни 2022



Јубилеј **30** години

ГЛАСИЛО НА ЛЕКАРСКАТА КОМОРА НА РЕПУБЛИКА СЕВЕРНА МАКЕДОНИЈА



Down синдром - рефрактивен развој

Антонела Љубиќ¹, Владимир Трајковски²,
Галина Димитрова³, Бранислав Станковиќ^{4,5}

¹ Ординација за очни болести, ПЗУ „Поликлиника Медина плус“, Скопје, Република Северна Македонија

² Институт за специјална едукација и рехабилитација, Филозофски факултет, Универзитет „Св. Кирил и Методиј“, Скопје, Република Северна Македонија

³ Одделение за очни болести, ГОБ „8 ми Септември“, Скопје, Република Северна Македонија

³ Медицински факултет, Универзитет во Белград, Белград, Република Србија

⁴ Клиника за очни болести, Универзитетски клинички центар на Србија, Белград, Република Србија

Извадок

Down синдромот (Трисомија 21) (ДС) претставува најчеста генетска аномалија кај која освен менталната ретардација се јавуваат и бројни карактеристични системски и офталмолошки манифестации. Преваленцијата на рефрактивните аномалии кај ДС се движи од 30-98 %. Лонгитудиналните студии за рефрактивниот развој кај децата со ДС, потврдуваат дека постои нарушување на нормалниот процес на еметропизација. Биометриските студии на оптичките медиуми кај ДС покажаа високи кератометриски вредности и истенчена корнеална строма, како и потенка леќа и нејзина послаба диоптерска јачина.

Поради високата преваленција на нарушување на акомодацијата, оваа популација од најраното детство има потешкотии при читање од близина. Поради тоа, се препорачува употреба на бифокални или прогресивни очила уште од детска возраст. Поради високата зачестеност на окуларната патологија е потребно сите лица со ДС, да се вклучат во континуирани скрининг програми. Скрининг насоките треба да се следат во смисла на офталмолошки прегледи: на едномесечна возраст, потоа на една година, на две до три години, на пет - шест години (пред почетокот на училиште) и потоа следствено на секои пет години.

Клучни зборови: Down синдром, хиперметропија, миопија, бифокални очила, скрининг насоки

Вовед

Down синдромот (ДС) претставува најчеста генетска аномалија (која е причина за ментална ретардација) со честота на јавување 1 на 600-800 новородени. Синоним за називот е трисомија 21, бидејќи во генетската структура се работи за постоење на 3 (наместо 2) хромозоми под бројот 21. Синдромот се карактеризира со бројни системски и офталмолошки манифестации. Од системските манифестации се јавуваат: оториноларинголошки промени, ородентални промени, тироидна дисфункција, дерматолошки, гастроинтестинални, мускулоскелетни, невропсихијатриски промени како и прекумерна тежина

(obesitas). Најчеста системска манифестација кај ДС се конгениталните срцеви аномалии (CHD) со честота на јавување од 44-54 % од случаите^(1,2,3,4).

Најчеста окуларна манифестација претставува косата (монголоидна) поставеност на палпебралните фисури, но присутни се исто така епикантус, епиплефарон, хипертелоризмус. Карактеристични и патномонични се Brushfield - овите точки (бели точки во периферната ирисна строма кои настануваат како резултат на хиперкондензација на колагеното ткиво).

Од нарушувањата на окуломоторниот мотилитет, страбизмот се јавува со честота од 20-42 % од случаите на ДС^(5,6,7,8,9,10). Нистагмусот во ДС популацијата се јавува со застапеност од 8 - 30 %^(6,7,11,12,13).

Развој и видови рефрактивни аномалии кај ДС

Рефрактивните аномалии кај ДС се јавуваат во висок процент 30 - 98 %^(6,9,14,15,16). Причините за вака високата застапеност на рефрактивните аномалии кај ДС сè уште не е позната. Во раното детство, просечната вредност на сферниот еквивалент (како израз на рефракцијата) не се разликува помеѓу општата здрава популација и ДС популација. Со текот на годините, поради нарушување во еметропизацијата кај ДС вредноста на рефрактивните аномалии се зголемува^(14,15). Најчеста рефрактивна аномалија кај ДС популацијата претставува хиперметропијата со застапеност од 26 - 69 %^(9,17), додека преваленцијата на миопијата се движи од 6 - 40 %^(18,19).

Две најголеми научноистражувачки групи кои го анализираат рефрактивниот развој во ДС популацијата се норвешката група на страбологот prof. Olav Naugen и британската група на оптометристот prof. Margaret Woodhouse. Во лонгитудиналната студија на раниот рефрактивен развој кај децата со ДС, Naugen⁽¹⁴⁾ утврдил дека само една третина од испитаниците задржуваат стабилна рефрактивна вредност на еметропија или ниска хиперметропија во претшколска и раната школска возраст. Во нормалниот процес на еметропизација кај здравата популација, просечната вредност на рефрактивната грешка се менува кон

Стручни и научни трудови

еметропија или мала хиперметропија. Naugen ги потврдил наодите на претходните студии дека овој нормален процес на еметропизација не е присутен кај ДС, поради што покасно во животот се јавува висока застапеност на рефрактивни аномалии.

Woodhouse групата во своите истражувања ^(6,15), со помош на динамичка ретиноскопија, утврдиле дека кај 80 - 90 % од ДС децата се јавува нарушување на акомодацијата, поради што тие тешко читаат на близина. Лонгитудиналното истражување на рефрактивниот развој на ДС децата кај Науген ^(7,14) ја потврдиле високата застапеност на акомодативна слабост (во 55% од испитанците). Интересно е дека Науген во ова истражување утврдил дека групата деца со стабилна и ниска хиперметропија, имала сигнификантно пониска застапеност на акомодативна слабост во однос на другите рефрактивни групи.

Друга честа рефрактивна аномалија што се јавува кај ДС популацијата претставува астигматизмот.

Преваленцијата на клинички сигнификантниот астигматизам кај деца и млади адулти со ДС, изнесува 26 - 53% ^(6,14). Кај малите ДС деца, најчеста форма на астигматизам претставува правилниот астигматизам (WTR - "with the rule" типот) ⁽¹⁴⁾, додека кај постарите ДС деца и млади ДС адулти косиот астигматизам ("oblique"- тип) ⁽²⁰⁾.

Во нашиот регион, преваленцијата на одделни рефрактивни аномалии ги покажа следните вредности: хиперметропијата (како најчеста рефрактивна аномалија), во словеначката ДС популација изнесуваше 36.9% ⁽²¹⁾, во хрватско - далматинската популација 35 % ⁽²²⁾, додека во македонската ДС популација 55.2% ^(23,24,25).

Преваленцијата на миопијата во словеначката ДС популација изнесуваше 24.6% ⁽²¹⁾, во хрватско - далматинската 48.1% ⁽²²⁾, додека во македонската ДС популација 20.7% ^(23,24,25). Преваленцијата на астигматизмот во македонската ДС кохорта изнесуваше 53.5% ⁽²⁵⁾ со најчеста коса ("oblique") форма.

Во однос на причината за јавување на рефрактивните аномалии во така висок процент, светските студии ги анализираат двата параметри: аксијалната должина на очното јаболко и алтерираната прекршувачка моќ на оптичките медиуми. Во студија на постари ДС деца ⁽²⁰⁾, утврдено е дека аксијалната должина на очното јаболко кај ДС е во строга корелација со вредноста на сферниот еквивалент.

Науген и соработниците ⁽²⁶⁾ во својата студија ги анализираше биометриските параметри кај испитаници со ДС и утврдиле клинички сигнификантна разлика во кератометриските вредности помеѓу ДС и општата популација (46.39 D vs. 43.41 D). Истенчувањето на корнеалната строма со високи кератометриски вредности би можело да ја објасни високата преваленција на астигматизмот во ДС популацијата. Овие биометриски мерења исто така покажаа дека кај ДС леќата е потенка (3.27 +/- 0.29 vs. 3.49 +/- 0.20 mm.) и калкулираната диоптерска јачина на леќата е послаба (17.70 +/- 2.36 D vs. 19.48 +/- 1.24 D).

Поради високата зачестеност на окуларната патологија

е потребно сите лица со ДС да се вклучат во континуирани скрининг програми. Норвешките скрининг насоки ⁽²⁷⁾ треба да се следат во смисол на прегледи:

1. Неонатален офталмолошки преглед (на едномесечна возраст - за утврдување на катаракта, глауком, стеноза на солзните патишта);

2. Офталмолошки преглед на едногодишна возраст (за утврдување на промени на предниот, средниот и заден очен сегмент, како и за ортоптичка проценка и одредување на рефрактивниот статус);

3. Офталмолошки преглед на 2 - 3 годишна возраст (за утврдување на промени на предниот, средниот и заден очен сегмент, како и ортоптичка проценка и одредување на рефрактивниот статус);

4. Офталмолошки преглед на 5 - 6 годишна возраст (пред почеток во учичиште - за утврдување на промени на предниот, средниот и заден очен сегмент, како и ортоптичка проценка и одредување на рефрактивниот статус);

5. Потоа, следствено на секои пет години (за утврдување на промени на предниот, средниот и заден очен сегмент, како и одредување на рефрактивниот статус).

Во случај на позитивен наод (постоење на рефрактивна аномалија, дефицит на акомодација, страбизам), фреквенцијата на офталмолошките прегледи ја одредува офталмологот.

Заклучок

Лонгитудиналните студии за рефрактивниот развој кај децата со ДС, потврдуваат дека постои нарушување на нормалниот процес на еметропизација. Високата застапеност на акомодативна слабост кај ДС децата сугерира полиберална употреба на бифокални и прогресивни очила кај оваа популација. И покрај тоа што употребата на бифокални или прогресивни очила ја подобрува видната функција на близина, несигурно е колку нивната употреба има поволно влијание на рефрактивниот развој. Појавата на рефрактивни аномалии во висок процент налага редовни скрининг офталмолошки прегледи кај ДС популацијата од најраната возраст.

Литература

1. Stoll C, Dott B, Alembik J, Roth MP. Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *Eur J Med Genet* 2015; 58 : 674-80
2. Morris JK, Garrie E, Wellesly D, et al. Major congenital anomalies in babies born with Down syndrome: a EUROCAT population-based registry study. *Am J Med Genet* 2014; 164 A : 2979-86
3. Freeman SB, Bean LH, Allen EG, et al. Ethnicity, sex and the incidence of congenital heart defects : a report from National Down Syndrome Project. *Genet Med* 2008; 10 : 173-80
4. Bergstrom S, Carr H, Peterson G, et al . Trends in congenital heart defects in infants with Down



syndrome. Pediatrics 2016; 138(1) : pii: e20160123 doi : 10.1542 /peds.2016-0123.Epub2016fml

5. Berk AT, Saatci AD, Erçal MD, Tunç M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. Ophthalmic Genet 1996 ;17:15-19

6. Woodhouse JM, Pakeman VH, Cregg M, et al. Refractive errors in young children with Down's syndrome. Optom Vis Sci 1997;74:844-854

7. Haugen OH, Høvdning G. Strabismus and binocular function in children with Down syndrome. A population-based, longitudinal study . Acta Ophthalmol 2001 ;79: 133-139

8. Reizen NJ, Mets MB, Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down syndrome. Dev Med Child Neurol 1994;36 :594-600

9. Da Cunha RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. Am J Ophthalmol 1996 ;122: 236-24410.

10. Fimiani F, Iovine A, Carelli R et al . Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down syndrome. Eur J Ophthalmol 2007;17: 817-22

11. Hiles DA, Hoyme SH , Mc Farlan F. Down's syndrome and strabismus. Am Orthop J 1974; 24:63-68

12. Tsirias WG, Püeschel S, Keller C, Curran R, Giesswein S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. Br J Ophthalmol 1990; 83: 1112-1114

13. Wagner RS, Caputo AR, Reynolds RD. Nystagmus in Down's syndrome . Ophthalmology 1990; 97: 1439-14442

14. Haugen OH, Høvdning G, Lundstrom I. Refractive development in children with Down's syndrome: a population based longitudinal study. Br J Ophthalmol 2001; 85 :714-719

15. Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, et al. Development of refractive errors and strabismus in children with Down syndrome. Invest Ophthalmol Vis Sci 2003;44 : 1023-10304

16. Caputo AR, Wagner RS, Reynolds DR, Guo S, Goel

AK. Down syndrome. Clinical review of ocular features. Clin Pediatr (Phila) 1989;28 :355-3586.

17. Tomita K, Tsurui H, Otsaka S, et al . Ocular findings in 304 children with Down syndrome. Nippon Genka Gakkai Zasshi 2013; 117 : 749-601

18. Ebeigbe JA, Akpalaba R. Ocular health status of subjects with Down's syndrome in Benin City , Nigeria. Afr J Med MedSci 2006;35:365-36813

19. Kim U, Hwang JM. Refractive errors and strabismus in Asian patients with Down syndrome. Eye (Lond) 2009; 23 : 1560-1564

20. Doyle SJ, Bullock J, Gray C, Spencer A, Cunningham C. Emmetropization, axial length, and corneal topography in teenagers with Down' s syndrome. Br J Ophthalmol 1998; 82 : 793-79

21. Stirn-Kranjc B. Ocular abnormalities and systemic disease in Down syndrome. Strabismus 2012;20:74-77

22. Karlica D, Skolin S, Culic V, et al. The ophthalmic anomalies in children with Down syndrome in Split-Dalmatian County. Coll Antropol 2011; 35: 115-118

22. Ljubic A, Trajkovski. Refractive errors in children and young adults with Down' s syndrome. Acta Ophthalmol 2011; 89: 324-327

23. Ljubic A, Trajkovski V, Stankovic B. Strabismus, refractive errors and nystagmus in children and young adults with Down syndrome. Ophthalmic Genet 2011;32:204-211

25. Ljubic A, Trajkovski V, Tesic M, Tojtovska B, Stankovic B. Ophthalmic manifestations in children and young adults with Down syndrome and congenital heart defects. Ophthalmol Epidemiol 2015; 22 :123-12930.

26. Haugen OH, Høvdning G, Eide GE. Biometric measurements of the eyes in teenagers and young adults with Down syndrome. Acta Ophthalmol 2001; 79: 615-625

27. Haugen OH, Hovding G Riise R. Ocular changes in Down syndrome . Tidsskr Nor Laegeforen 2004; 124 : 186-188



lkm.org.mk

ЛЕКАРСКА КОМОРА

на Република
Северна Македонија

