

# Øjensygdom hos børn kan påvise anden sygdom

De fleste øjensygdomme er forbundet med ældre generationer. Men også **nyfødte og spædbørn** kan være udsat for synstruende sygdomme. De kræver en særlig ekspertise at forebygge og helbrede – i stigende grad i tværfaglige miljøer. Herved afsløres undertiden helt andre sygdomme uden for øjenregionen.



AF  
**METTE WARBURG**

PROFESSOR, DR.MED.



## **A**lvorlige øjensygdomme rammer også nyfødte

Det er en fantastisk udvikling, der er foregået de sidste 15-20 år i diagnostik og behandling af øjensygdomme hos voksne. Med nye instrumenter er diagnosen og den kirurgiske behandling blevet så sikker, at man kan operere inde i øjnene. Det er ikke helt sjældent, at modne og ældre mennesker får synsnedsættelse. De velkendte eksempler er grå stær, grøn stær og alderspletter på nethinden (AMD). Man tænker sjældent på, at nedsat syn også kan ramme nyfødte og småbørn, fx for tidligt fødte børn, hos hvem nethindens blodårer kan vokse ukontrolleret.

### **Mange børnesygdomme viser sig også i øjnene**

Der er rigtig mange børnesygdomme (pædiatriske sygdomme og syndromer), der også viser sig i øjnene, og det er netop i relation til disse syndromer, at pædiatrisk oftalmologi er blevet en vigtig hjælpedisciplin for børnelæger og et centralt udviklingsområde for børneøjelæger.

Det begyndte for omkring 30 år siden, først og fremmest i England, men blev hurtigt samlet op af amerikanske og skandinaviske øjenlæger. Således blev den første videnskabelige forening af børneøjelæger udenfor England oprettet for 25 år siden ved et skandinavisk møde i Oslo efterfulgt af møder hvert andet år i Danmark og de

andre nordiske lande. Disse møder har været umådeligt frugtbare, især fordi øjenlægerne har samarbejdet med genetikere, neurologer og audiologer (ørelæger). Det har ført til påvisning af nye, ikke tidligere kendte syndromer såvel som en dybere forståelse for sjældne syndromer, der kan optræde hos børn med forandringer i hænder eller fødder, hjerneskader eller hos børn med et specielt udseende. En af de tidligste opdagelser blev gjort i 1934 af Følling, der beskrev den sygdom (PKU), som ubehandlet giver udviklingshæmning, epilepsi og grå stær. Siden de ændringer i arveanlæggene, der førte til sygdommen, blev fundet, er alle nyfødte screenet for PKU, så diætbehandling kan begynde straks.

### **Antallet af syndromer kræver software for at stille den rette diagnose**

Der er beskrevet så mange medfødte syndromer, at det ikke er muligt for den enkelte øjenlæge at sætte sig ind i eller blot at huske dem alle. Da symptomer og undersøgelsesresultater skyldes defekter i mange forskellige organer, er det ofte nødvendigt at bruge store computerprogrammer for at finde frem til den rette diagnose.

### **Videnspredning via fagskrifter afgørende for behandling og forebyggelse**

Flere af de nyfundne børneøjensygdomme er beskrevet af danske og andre nordiske øjenlæger, og det er karakteristisk, at når en sådan sjælden sygdom først er beskrevet i





› fagtidsskrifter, bliver den hurtigt opdaget hos patienter i andre lande og lidt efter lidt, fører den samlede viden til en forklaring af årsager. Det er forløberen for en præcis behandling eller forebyggelse. Der er forsket i udefrakommende årsager til syndromer. Både alkohol og visse typer medicin (fx thalidomid) kan give hjerne- og øjenskader hos børn, når de indtages af deres mødre under graviditeten.

### **Genteknologi er nøglen til øjenssymptomernes betydning for sygdomme**

De fleste af de nyligt erkendte og sjældne sygdomme skyldes arvelige forandringer, som påvirker den normale vækst hos fostre og viser sig som medfødte misdannelser eller som arvelige øjensygdomme, der kan bryde alvorligt ud i teenager-alderen eller senere. For alle disse syndromer gælder det, at den moderne undersøgelsesteknik af og viden om arveanlæggene har været absolut nødvendig for at forstå, hvorfor øjnene deltager i symptomerne. Det er afgørende for arvelighedsforskerne, at de forskellige syndromer med sikkerhed kan adskilles fra hinanden, og hertil bidrager børneøjnelægerne med deres kliniske undersøgelser.

### **Samarbejde mellem øjenlæger og andre lægefaglige specialer er en stigende nødvendighed**

Det kræver bl.a. en opmærksom kliniker at opdage hørenedsættelse hos ganske små børn og kunne adskille hørehandicap med retinitis pigmentosa (en alvorlig nethindesygdom) fra andre syndromer med nedsat hørelse eller fra andre syndromer med retinitis pigmentosa. Dertil kommer, at hørehandicap med retnitis pigmentosa kan være forårsaget af mindst 9 forskellige ændringer i arveanlæggene, som har forskellig prognose. Når man forstår, hvilke ændringer i arveanlæggene, der forårsager syndromerne, og hvordan de er opstået, kan det blive muligt at behandle netop den forandring, som helt præcis giver symptomerne. Her ligger de store opgaver for fremtiden. Børneoftalmologi omfatter altså et meget stort antal meget sjældne tilstande, som ofte behandles i samarbejde med andre speciallæger. Børneøjnelægerne har derfor i de sidst 10-15 år været nødt til at specialisere sig i andre sygdomme end de klassiske kirurgiske øjensygdomme, men trods den rivende udvikling er dansk pædiatrisk oftalmologi på højde med internationale forhold. ■