

Αναπτυξιακή ανωμαλία του οφθαλμού, μικροφθαλμία, ανοφθαλμία

Γενική περιγραφή:

Οι δυσπλασίες του ματιού είναι από τις πιο κοινές αιτίες σοβαρής βλάβης της όρασης στα νεογνά, ποικίλουν όμως σε βαρύτητα. Οι πιο σοβαρές είναι η μικροφθαλμία και η ανοφθαλμία. Αυτές οι διαταραχές εμφανίζονται σε περίπου 1 στις 5000 γεννήσεις.

Αίτια:

Οι περισσότερες περιπτώσεις αυτών των διαταραχών (microphthalmia-anophthalmia-coloboma, MAC) εμφανίζονται σποραδικά. Περίπου στα δύο τρίτα των περιπτώσεων η ύπαρξη MAC είναι μέρος ενός συνδρόμου. Πολλές από αυτές τις περιπτώσεις εμφανίζουν κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες.

Η κληρονομικότητα μπορεί να είναι αυτοσωμική ή φιλοσύνδετη, ενώ και στις δύο περιπτώσεις μπορεί να είναι είτε κυρίαρχη είτε υπολειπόμενη.

Η εμφάνιση de novo μεταλλάξεων, μωσαϊκισμού και ατελούς διείσδυσης καθιστά δύσκολη την κλινική πρόβλεψη των προτύπων κληρονομικότητας. Αυτή η κατηγορία παθήσεων είναι εξαιρετικά ετερογενής γενετικά, καθώς έχουν ήδη αναγνωριστεί πάνω από 90 γονίδια μεταλλάξεις των οποίων προκαλούν αυτές τις διαταραχές.

Κλινική εικόνα:

Συχνά η διαταραχή είναι εμφανής στο πρόσωπο. Στην μικροφθαλμία για παράδειγμα ο ένας ή και οι δύο οφθαλμοί έχουν μέγεθος μικρότερο του φυσιολογικού.

Σύμφωνα με μία ταξινόμηση των οφθαλμικών δυσπλασιών μπορούμε να διακρίνουμε διάφορους φαινότυπους ανάλογα με το αναπτυξιακό στάδιο κατά το οποίο προέκυψε η διαταραχή.

Ανοφθαλμία, αφακία, διαταραχή στην ανάπτυξη του αμφιβληστροειδούς, κολόβωμα, μικροφθαλμία, πυρηνικός καταρράκτης και δυσγενεσία του πρόσθιου τμήματος του οφθαλμού είναι μερικές από τις αναπτυξιακές διαταραχές που μπορούν να εμφανιστούν όσο το έμβryo μεγαλώνει.

Οι παθήσεις αυτές έχουν βαθύ αντίκτυπο τόσο για το παιδί όσο και για την οικογένεια, με σημαντικές κοινωνικές και συναισθηματικές επιπτώσεις, καθώς και επιπτώσεις στην γενική υγεία του ατόμου. Σε ορισμένα σύνδρομα με MAC, είναι αυξημένα τα ποσοστά με πρόωρη θνησιμότητα.

Πηγές:

- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0959437X05000651>
- Fitzpatrick DR, van Heyningen V. Developmental eye disorders. Curr Opin Genet Dev. 2005 Jun;15(3):348-53. doi: 10.1016/j.gde.2005.04.013. PMID: 15917212.
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780128139448000160>