

KONGENITAALNE GLAUKOOM

ORPHA: 98976 OMIM #617272 #231300 #613086 %600975 %613085

Esinemissagedus: 1:45450 elussünnist

Ülevaade

Primaarne kongenitaalne glaukoom (PCG) on haruldane lapsea glaukoomi vorm, mis tekib silmasisese vedeliku äravoolusüsteemi arengudefekti tõttu. See viib silma siserõhu tõusuni. Rõhu tõus kahjustab nägemisnärvi ning sekkumiseta võib viia pimeduseni. Haigust esineb rohkem poisslastel ning 70-80% juhtudest on bilateraalse ehk kahepoolse haaratusega.

Tekkepõhjused

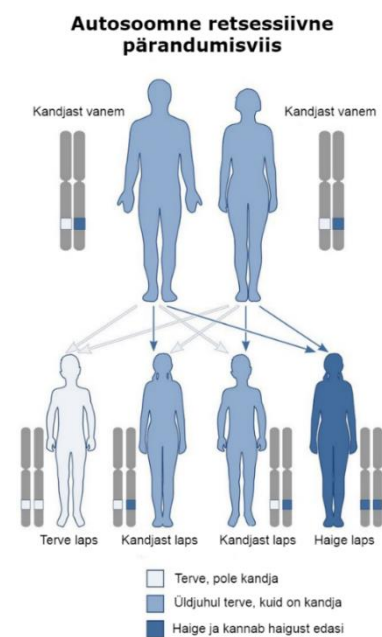
Haigus tekib silma vesivedeliku äravoolu häiretest tingitud silma siserõhu tõusust. Enamasti on põhjuseks kaasasündinud trabekulaarvõrgustiku (silma äravoolu süsteemi) ning eeskambri nurga arenguhäire. Tõusnud rõhk kahjustab nägemisnärvi, mis viib nägemiskaoni. *CYP11B1* on peamine geenimuutus, mis on seotud PCG-ga. See geen on vajalik trabekulaarvõrgustiku moodustamiseks silma eesosas. On leitud ka muutused *LTBP2*, *MYOC*, *FOXC1*, *PITX2*, *ANGPT1* ja *TEK* geenis põhjustavad lapsea glaukoomi.

Kliiniline pilt

80%-l avalduvad sümptomid esimesel eluaastal. Klassikaline sümptomite triaad on valguskartlikkus ehk fotofoobia, suurenenud pisaratevool ehk epifooria ja silmamuna suurenemine ehk buftalm. On kirjeldatud, et patsientidel esinevad punased vesised silmad, kornea hägunemine ja silma suurenemine. Kolmeaastastel ja vanematel lastel tekib müopia (lühinägelikkus) ja vaatevälja ahenemine.

Pärandumine

Enamus juhtudest on sporaadilised ehk perekonnas ei ole varasemaid juhtumeid. Märkimisväärsed riskifaktorid on sugulusabieli, geneetiline eelsoodumus ja haigus esimese astme sugulasel. 10% on perekondlikud juhud, mis päranduvad autosoom-retsessiivselt (joonis 1) ja on mitmetäieliku penetrantsusega (40-100%). Autosoom-retsessiivse pärandumisviisi korral avaldub haigus, kui haigestunud on mõlemas alleelis ehk geenikoopias haigust põhjustav muutus. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel seega haigus ei avaldu. Ühes alleelis esineva muutusega isikuid nimetatakse haiguse kandjateks. Mittetäielik penetrantsus tähendab seda, et samade muutuste korral võib haigus esineda erinevas raskusastmes või üldse mitte avalduda.



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Vajalik on põhjalik silmade läbivaatus, et hinnata sarvkesta suurenemist, nägemisnärvi muutusi ja eeskambri nurga iseärasusi.

Peamiseks raviviisiks on operatsioon, et vähendada silmasisest rõhku. Ravimid on ajutine lahendus. Silma siserõhu näite ja nägemisnärvi toimimist on vaja regulaarselt kontrollida kogu elu vältel.

Prognoos

Prognoos sõltub mitmest faktorist. Varajane diagnoos ja kiire sekkumine vähendavad nägemiskahjustuse riski. Patsiendid, kes saavad edukalt operatiivselt ravitud, saavutavad enamasti normaalse silma siserõhu ja nägemisdefekti ei pruugi tekkidagi.

Kasutatud kirjandus

StatPearls

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK574553/>

OMIM

<https://omim.org/>

OrphaNet

<https://www.orpha.net>