

Ögonscreening av barn och vuxna med Trisomi 21 (Downs syndrom).

Hitta i dokumentet

[Neonatalt \(före 1 mån ålder\):](#)

[9–12 månaders ålder:](#)

[2–3 års ålder:](#)

[Vartannat år i åldern 3-10 år:](#)

[Var tredje år i åldern 10-25 år:](#)

[Vart femte år från 25 års ålder:](#)

[Bakgrund](#)

[Refraktionsfel och ackommodationssvaghet](#)

[Skelning](#)

[Katarakt](#)

[Keratokonius](#)

[Nystagmus](#)

[Blefarit och tårvägsproblem](#)

[Referenser](#)

[Uppdaterat från föregående version](#)

Vårdriktlinjen är hämtad från Skånes universitetssjukhus i Lund

Ögonscreening av barn och vuxna med Trisomi 21 (Downs syndrom)

Denna vårdriktlinje avser ögonscreening om ingen patologi påträffas. Vid någon form av avvikelse eller patologi intensifieras kontrollerna efter individuellt behov på sedvanligt vis.

Alla nyfödda barn med Downs syndrom remitteras till ögonläkare från BB. Undersökningar sker rutinmässigt hos ögonläkare vid följande åldrar:

Neonatalt (före 1 mån ålder):

Röd reflex? Kongenital katarakt? Andra missbildningar?

9–12 månaders ålder:

Refraktionsfel? Skelning? Undersökning av medier och ögonbotten.

2–3 års ålder:

Refraktionsfel? Skelning? Undersökning av medier och ögonbotten.

Vartannat år i åldern 3-10 år:

Refraktionsfel? Ackommodationssvaghet? Skelning? Undersökning av medier och ögonbotten.

Var tredje år i åldern 10-25 år:

Ackommodation? Katarakt? Keratokonus?

Baseline-undersökning med korneal topografi (i andra hand främre OCT, om ej topografi är möjlig) bör genomföras vid 12-14 års ålder. Eventuell ytterligare planerad screening med korneal topografi får bedömas och planeras av korneaspecialist. Vid ökande refraktionsfel (i synnerhet astigmatism) eller tilltagande synnedsättning/skelning kontrolleras korneal topografi på nytt.

Vart femte år från 25 års ålder:

Katarakt? Keratokonus? Tidig presbyopi? Om atopi och/eller mycket ögongnuggning föreligger bör uppföljningen efter de mest "kritiska keratokonusåren" individualiseras och ske oftare. Beslut tas i det enskilda fallet om patienten kan följas av optiker eller måste ses av ögonläkare.

Upp till 18 års ålder undersöks patienterna på barnögonmottagning, därefter på allmän ögonmottagning.

Bakgrund

Downs syndrom (DS) beror nästan alltid (95 %) på sporadisk trisomi 21. 3-4% har translokation mellan kromosom 21 och en annan kromosom (oftast 14), varav 25-50% av dessa fall finns i familjen och övriga är de novo-translokationer. Hos 1-2 % finner man mosaicism, dvs alla celler har inte en extra kromosom utan bara en viss del.

I Sverige föds cirka 1 av 800 barn med Mb Down. Incidensen ökar med moderns ålder, vid maternell ålder 12-29 är den 1 på 1500, 35-39 1 på 270 och 40-44 1 på 100 födslar. Dock är de flesta barn med DS födda av mödrar yngre än 35 år.

Ögonmanifestationer är vanliga vid DS (45-70%), de vanligaste är refraktionsfel, nedsatt ackommodation, epikantusveck, skelning och nystagmus. Katarakt såväl kongenital som juvenil och hos unga vuxna samt keratokonus är ögonsjukdomar som förekommer mer frekvent i denna grupp och av stor vikt att upptäcka vid screening. Eftersom denna patientgrupp inte alltid själva söker ögonläkare, är det av stor vikt med riktad screening och livslång ögonuppföljning. Nedan beskrivs några av de vanligaste ögonmanifestationerna vid DS:

Refraktionsfel och ackommodationssvaghet

Hypermetropi och astigmatism är de vanligaste refraktionsfelen, där sned astigmatism som ökar med åldern är den vanligaste typen. Även myopi förekommer mer frekvent hos barn med DS. Ackommodationssvaghet är vanligt hos barn och ungdomar oavsett refraktionsfel, och vuxna med DS kan utveckla presbyopi tidigare. Det är därför av vikt att inte göra stora avdrag när man korrigerar hypermetropi, och även att vara liberal med bifokala glas till barn och ungdomar med DS.

Skelning

Skelning förekommer hos 19-47% av patienter med DS, där den vanligaste typen är esotropi (84-90%).

Katarakt

Kongenital eller förvärvad katarakt förekommer hos ca 15%. Undersökning av röd reflex och läkarbesök på ögonmottagningen under de första levnadsveckorna är mycket viktig för att upptäcka eller utesluta katarakt. Även juvenil katarakt och katarakt hos unga vuxna är vanligare, varför det är viktigt att undersöka detta vid screening

Keratokonius

Keratokonius förekommer hos ca 5-30% (mkt varierande i olika studier) av patienter med DS och utvecklas ofta kring puberteten. Möjligheten till crosslinking är en viktig anledning till screening av tonåringar och unga vuxna.

Nystagmus

Nystagmus, ofta en snabb horisontell typ, förekommer i ökad omfattning vid DS, men associeras inte alltid till skelning eller neurologisk avvikelse. Nystagmus hos patienter med DS är dock associerat till lägre synskärpa.

Blefarit och tårvägsproblem

Blefarit och tårvägsproblem är vanligare hos barn med DS än andra barn och behandlas på sedvanligt vis.

Referenser

Downs syndrom – medicinskt vårdprogram 0-18 år. Svensk neuropediatrik förening. Reviderad 2020-05-25

Rutin Barnögon: Screening av barn med downs syndrom. Västra Götalandsregionen 2020-11-05

Kunesh MG, Walker Motley W, Miraldi VM: Down Syndrome (Trisomy 21) AAO 2017-11-20

Kornberg, D, Robbins, S, Suh, D: Trisomy 21/Down Syndrome AAO 2021-03-04

Kristianslund O, Drolsum L. Prevalence of keratoconus in persons with Down syndrome: a review. *BMJ Open Ophthalmology*. 2021;6:e000754.doi:10.1136.

Nandakumar K, Evans MA, Briand K, Leat SJ. Bifocals in Down syndrome study (BiDS): analysis of video recorded sessions of literacy and visual perceptual skills. *Clin Exp Optom*. 2011; 94(6):575-585.

Bull MJ, Committee on Genetics, Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011. 128(2):393-406.

Jönelid, B, Annerén G, Holmström G. Barn och ungdomar med Downs syndrom. Ögonuppföljning måste ske kontinuerligt! *Läkartidningen* 2002. Vol. 99, s. 29-

Theresa A, Jiemin J. L, Amy J. E, Dimitrios K and Yutao L. The Underlying Relationship between Keratoconus and Down Syndrome. Review, *International Journal of Molecular Sciences*. 2022, 23, 10796.
<https://doi.org/10.3390/ijms231810796>

Uppdaterat från föregående version

241121: Ny vårdriktlinje/bkn