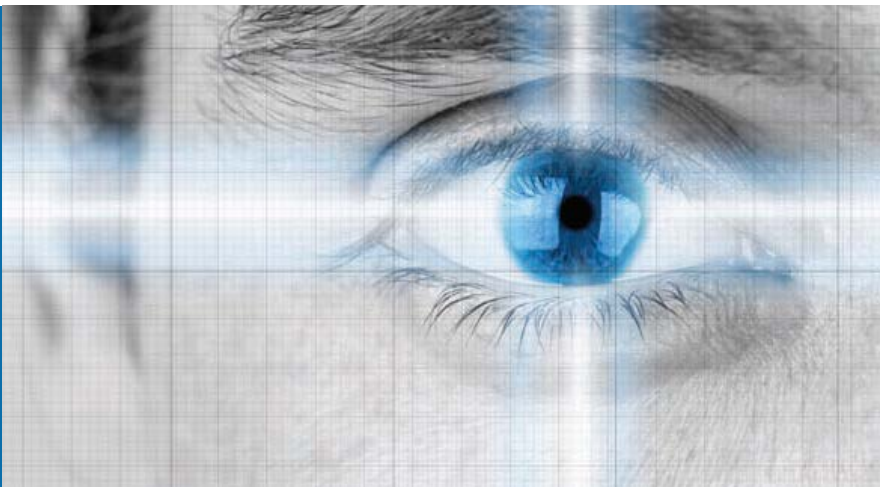
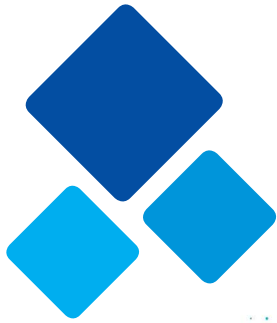


# eyes specialist

ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ 2021

T.21





# HELENVITA®



## Vision Shield

ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ

### Θωρακίστε τα μάτια σας!

Το πλούσιο σε αντιοξειδωτικές ουσίες συμπλήρωμα διατροφής που:

- καθυστερεί την εξέλιξη της εκφύλισης της ωχράς κηλίδας.
- υποστηρίζει την διατήρηση της φυσιολογικής κατάστασης και λειτουργίας του οφθαλμού.

**30 κάψουλες**

Χωρίς συντηρητικά, χαμηλή περιεκτικότητα σε σάκχαρα, χωρίς γλουτένη, χωρίς λακτόζη, με κάψουλες φυτικής προέλευσης. Κατάλληλο για χορτοφάγους.

Συστατικά	Ημερήσια δόση (1 κάψουλα)	% ΣΗΠ
Chromium	40mg	100
Copper	1 mg	100
Selenium	50mg	91
Vitamin A	1000mg	125
Vitamin C	80 mg	100
Vitamin E	6 mg	50
Zinc	5 mg	50
Acetyl Cysteine	90 mg	-
Rutin	50 mg	-
Alpha Lipoic Acid	50 mg	-
Quercetin	45 mg	-
Eyebright Extract	30 mg	-
Ginkgo Biloba Extract	25 mg	-
Bilberry Extract	10,80 mg	-
Αντιστοιχεί σε περιεχόμενο Anthocyanidins	2,70 mg	-
Marigold Flower Extract	50 mg	-
Αντιστοιχεί σε περιεχόμενο Lutein	10 mg	-
Glutathione	5 mg	-

**Δοσολογία:** Λαμβάνεται 1 κάψουλα την ημέρα με το φαγητό

**Pharmex**  
www.helenvita.gr

Λεωφ. Κηφισού 132, Τ.Κ 12131, Περιστέρι, Τηλ. Κέντρο: 210-5199200, Fax: 210-5144279  
Η εταιρεία Pharmex SA είναι πιστοποιημένη κατά EN ISO 9001:2015



**Φωτοβιοτροποποίηση (PBM) για την εκφόλιση της ωχράς κηλίδας**

Δήμος Σ. Κανιούρας

Χειρουργός - Οφθαλμίατρος

Ειδικός Παθήσεων Ωχράς Κηλίδας

**Ενδιαφέροντα στοιχεία για τη μυωπία**

Δρ. Αναστάσιος Ι. Κανελλόπουλος

Χειρουργός – Οφθαλμίατρος

Επιστημονικός Διευθυντής M.H.N Laser Vision

Καθηγητής Οφθαλμολογίας Παν/μίου Νέας Υόρκης,

NYU Medical School, NY, NY

**Οφθαλμολογική ανασκόπηση 2021**

Ιωάννης Δατσέρης MD, PhD, FEBO

Γεν. Γραμματέας Εταιρίας Υαλοειδούς Αμφιβληστροειδούς

Διευθύνων Σύμβουλος ΟΜΜΑ

**Βρεφική εσωτροπία λόγω νευρολογικών αιτιών**

Δρ Ν. Κοζέης MD, MSc, PhD1, PhD2, FICO, FEBO, MRCOphth

Δ/ντης "Παιδοοφθαλμολογικού Ελλάδος"

Visiting Prof. in Ophthalmology, University Hospitals, Cleveland, USA.

Μ. Τριανταφυλλά, Α. Κοζέη, Χ. Τσενίκογλου, Μ. Πούλιου,

Δ. Χαραλαμπίδης, Ε. Παναγιώτου, Σ. Τυραδέλλης

"Παιδοοφθαλμολογικό Ελλάδος", Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

**Το βρέφος με μειωμένη όραση: Παρακλινική προσέγγιση**

Δρ Μ. Τριανταφυλλά MD, MSc, FICO

Χ. Τσενίκογλου, Π. Πούλιου, Δ. Χαραλαμπίδης, Α. Κοζέη, Σ. Τυραδέλλης, Ε. Παναγιώτου, Ν. Κοζέης

"Παιδοοφθαλμολογικό Ελλάδος", Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

**Μιά καινοτόμος προσέγγιση στην στήριξη ενδοφακού: Φακός Carlevale**

Ηλίας Γκίτζης

Χειρουργός Οφθαλμίατρος

Ερυθρός Σταυρός

**Νεότερα δεδομένα στη χειρουργική αντιμετώπιση της πρεσβυωπίας**

Ε. Παροικάκης, Γ. Μπάτσος

Οφθαλμιατρείο Αθηνών, Β' Οφθαλμολογικό Τμήμα

**Μελέτη της γενετικής βάσης των κληρονομικών νοσημάτων**

αμφιβληστροειδούς στην Ελλάδα: προκαταρκτικά αποτελέσματα

Ευαγγελία Παναγιώτου<sup>1</sup>, Μάγδα Τριανταφυλλά<sup>2</sup>,

Χριστίνα Τσενίκογλου<sup>2</sup>, Στράτων Τυραδέλλης<sup>2</sup>,

Θεόδωρος Γιαννόπουλος<sup>1</sup>, Carlo Rivolta<sup>3,4,5</sup>,

Francesca Cancellieri<sup>3</sup>, Κωνσταντίνος Νικόπουλος<sup>6</sup>, Νικόλαος Κοζέης<sup>2</sup>

1) Α' Οφθαλμολογική κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,

Ιατρική Σχολή, Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

2) Παιδοοφθαλμολογικό Ελλάδος, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

3) Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel (IOB), Basel, Switzerland

4) Department of Genetics and Genome Biology, University of Leicester, Leicester, UK

5) Department of Ophthalmology, University of Basel, Basel, Switzerland

ΕΚΔΟΣΕΙΣ: ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ ΑΠΟΣΤΟΛΙΔΟΥ

Ανατολής 2, 152 35 Χαλάνδρι

AcrySof® IQ Vivity®  
EXTENDED VISION IOL

Move Presbyopia Correction Forward

# LEAVE HALOS & GLARE BEHIND<sup>1-3</sup>

With the **visual disturbance profile of a monofocal IOL**, the **AcrySof® IQ Vivity®** lens is the clear choice for delivering an extended range of vision with minimal halos and glare.<sup>1-3</sup>

See the difference it can make for your patients.

1. AcrySof® IQ Vivity® Extended Vision IOL Directions for Use.

2. Alcon Data on File. TDOC-0055576. 29-Mar-2019

3. Alcon Data on File. Optical Evaluations of Alcon Vivity®, Symphony®, and Zeiss® AT LARA® IOLs

\* Τα εμπορικά σήματα αποτελούν ιδιοκτησία των αντίστοιχων κατόχων τους

Παρακαλούμε διαβάστε προσεκτικά τις οδηγίες χρήσης του προϊόντος πριν τη χρήση του για περισσότερες λεπτομέρειες ως προς τις ενδείξεις, αντενδείξεις και προφυλάξεις.

Για περισσότερες πληροφορίες απευθυνθείτε στην  
ΑΛΚΟΝ ΛΑΜΠΟΡΑΤΟΡΙΣ ΕΛΛΑΣ ΜΟΝΟΠΡΟΣΩΠΗ ΑΕΒΕ, τηλ +30 210 6878300

**Alcon**

© 2021 Alcon Inc., 02/21 GR-VIV-2100003

 AcrySof® IQ Vivity®  
EXTENDED VISION IOL

 Advancing  
CATARACT SURGERY



## Φωτοβιοτροποποίηση (PBM) για την εκφύλιση της ωχράς κηλίδας

Δήμος Σ. Κανιούρας

Χειρουργός - Οφθαλμίατρος

Ειδικός Παθήσεων Ωχράς Κηλίδας

Το φως είναι μια μορφή ηλεκτρομαγνητικής ακτινοβολίας που χαρακτηρίζεται από ιδιότητες σωματιδίου και κύματος. Καθώς όλο και περισσότερες μελέτες έχουν διεξαχθεί για να καθοριστεί πώς θα εκμεταλευτεί η επιστήμη αυτή την ενέργεια, οι εφαρμογές του φωτός στην ιατρική θεραπεία έχουν προχωρήσει δραματικά σε όλο τον κόσμο, για παράδειγμα, η θεραπεία με laser είναι τώρα μια κοινή θεραπεία σε ορισμένες ειδικότητες της Ιατρικής και έχει αποδειχθεί αποτελεσματική για πολλές χρόνιες ασθένειες και χωρίς παρενέργειες.

Πρόσφατα, χαμηλής ισχύος φωτοθεραπεία στο απώτατο φάσμα του κόκκινου (Far Red) έως σχεδόν υπέρυθρο (NIR) από ~ 600-1000 nm, που εν συντομία ονομάζεται φωτοβιοτροποποίηση (PBM), έχει κερδίσει την παγκόσμια προσοχή ως ένα νέο εργαλείο για θεραπευτικές εφαρμογές σε μια ποικιλία οργανικών βλαβών.

Οι εφαρμογές της PBM σε οργανικές διαταραχές, έχει αποδειχθεί ότι αποκαθιστούν την λειτουργία των κατεστραμμένων μιτοχόνδριων με την αύξηση κυτταροπροστατευτικών παραγόντων. Αυτά τα ευρήματα υποδηλώνουν ότι η θεραπεία με φως μπορεί να μειώσει τη φλεγμονή και να προωθήσει την ανοσολογική απόκριση και την επούλωση βλαβών σε διάφορους ιστούς.

Αυτή η ανασκόπηση θα περιγράψει συνοπτικά το ιστορικό της μεθόδου, τους τρέχοντες προτεινόμενους μηχανισμούς δράσης του NIR (σχεδόν υπέρυθρο) φωτός σε μοριακό, κυτταρικό και νευρικού ιστού επίπεδο. Επίσης τις κλινικές ενδείξεις και εφαρμογές της θεραπείας φωτοβιοτροποποίησης (PBM), τα αποτελέσματα κλινικών μελετών και τα πιθανά άλλα οφέλη της PBM σε οφθαλμολογικές παθήσεις.

Το 1903, το Νόμπελ Ιατρικής δόθηκε σε έναν επιστήμονα με το όνομα Niels Finzen για τη χρήση της φωτοθεραπείας στην φυματίωση του δέρματος. Η έρευνα προχώρησε και μέχρι τη δεκαετία του 1960 η φωτοθεραπεία με κόκκινο φως χρησιμοποιήθηκε κυρίως στην Ανατολική Ευρώπη (Dr. Endre Mester, at the Semmelweis Medical University, Hungary in 1967) για τη θεραπεία χρόνιου πόνου, αρθρίτιδας και συναφών καταστάσεων, αποκατάσταση των αρθρώσεων και τραυματισμό μαλακών ιστών μαζί με άλλες παθολογικές καταστάσεις. Επίσης την ίδια δεκαετία ευρεία χρήση της φωτοθεραπείας με κόκκινο φως έκανε η NASA για την θεραπεία επιφανειακών τραυμάτων σε αστροναύτες οι οποίοι παρουσίαζαν προβλήματα επούλωσης ιστών σε συνθήκες έλλειψης βαρύτητας.

Η PBM είναι ένα είδος φωτοθεραπείας που χρησιμοποιεί μη ιονίζουσες πηγές φωτός, όπως ευρέως φάσματος φως, laser και LED σε ορατό ή υπέρυθρο μήκος κύματος. Χρησιμοποιεί χαμηλής ισχύος μονοχρωματικό φως από LED στα μήκη κύματος από το κόκκινο έως το σχεδόν υπέρυθρο φάσμα για να προκαλέσει βιολογική αντίδραση και θεραπευτικά αποτελέσματα χωρίς παρενέργειες. Έχει αποδειχθεί ότι προστατεύει από την εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς μειώνοντας το οξειδωτικό στρες που προκαλείται από το ορατό φως, τη φλεγμονή και τον κυτταρικό θάνατο, για την βελτίωση της ευαισθησίας αντίθεσης (contrast sensitivity) και της οπτικής οξύτητας στην ηλικιακή εκφύλιση της ωχράς κηλίδας, για την αύξηση της φαγοκυττάρωσης, τη μείωση της παραγωγής ελευθέρων ριζών οξυγόνου και τη μείωση των δομικών και λειτουργικών βλαβών. Το NIR LED φως ενεργοποιεί



το ένζυμο- φωτοϋποδοχέα κυτταροχρωμική οξειδάση C, οδηγώντας σε αυξημένη παραγωγή ATP σε κυτταρικό επίπεδο, επιτάχυνση της αποκατάστασης των βλαβών και αναστολή της τοξικότητας διαφόρων παραγόντων. Η βασική επίδραση του NIR φωτός είναι η μετατροπή της φωτεινής ενέργειας σε μεταβολική ενέργεια για την τροποποίηση των βιολογικών λειτουργιών του κυττάρου.

Σε σύγκριση με τις επιδράσεις των φωτονίων υψηλής ενέργειας από laser, οι οποίες έχουν ως αποτέλεσμα τη θέρμανση και την καταστροφή των ζωντανών ιστών και κυττάρων, το φως NIR βρίσκεται σε χαμηλό ενεργειακό επίπεδο, καθώς το ενεργειακό επίπεδο της ηλεκτρομαγνητικής ακτινοβολίας του συνδέεται αρνητικά με το μήκος κύματος του. Επιπλέον, ο ιστός συνήθως στοχεύεται με χαμηλή ακτινοβολία, η οποία δεν προκαλεί παράπλευρες βλάβες επειδή η ενέργεια που μεταφέρεται από το NIR φως είναι αρκετά χαμηλή για να μην προκαλέσει θερμότητα και καταστροφή των ιστών, αλλά αρκετά υψηλή για να μεσολαβήσει στις βιολογικές λειτουργίες των κυττάρων και των ιστών.



Για παράδειγμα, η φωτοδυναμική θεραπεία έχει χρησιμοποιηθεί για εφαρμογές δερματολογικών και οφθαλμολογικών παθήσεων χωρίς παρενέργειες και η ηλεκτρική φωτονευροτροποποίηση στους νευρώνες μπορεί να εκτελεστεί χωρίς θερμικές επιδράσεις. Κλινικά, το θεραπευτικό οπτικό φάσμα που αντιστοιχεί στα κόκκινα έως σχεδόν υπέρυθρα μήκη κύματος, ταυτίζεται με τη φωτεινή ενέργεια που προάγει τη διέγερση ευαίσθητων ενδοκυτταρικών μορίων *in vivo*.

Αυτό έχει ως αποτελέσματα τη μετατροπή της

ενέργειας στην οποία ορισμένα μόρια μπορεί να ενεργοποιηθούν από το φως, φτάνοντας σε ένα ενεργειακά υψηλότερο επίπεδο το οποίο αλλάζει τη διαμόρφωση και τη λειτουργία τους και ενεργοποιεί οδούς σηματοδότησης για να μεσολαβήσει κυτταρικό μεταβολισμό. Τα στοιχεία έχουν δείξει ότι το φως NIR μπορεί να αποκαταστήσει τη βιολογική λειτουργία των κατεστραμμένων μιτοχόνδριων, να δημιουργήσει κυτταροπροστατευτικούς παράγοντες και να εμποδίσει την απόπτωση. Τα φωτόνια από το φως NIR μπορούν να διαπεράσουν τον πάσχοντα αμφιβληστροειδή, να απορροφηθούν από μιτοχονδριακούς φωτοϋποδοχείς όπως η κυτταροχρωμική c οξειδάση για την προώθηση του ευεργετικού μεταβολισμού της μιτοχονδριακής ενέργειας, να αυξήσουν την παραγωγή κυτοπροστατευτικών παραγόντων και να αποτρέψουν την κυτταρική απόπτωση.

Στο μήκος κύματος κοντά στο υπέρυθρο (NIR), το φως μπορεί να διαπεράσει τον οφθαλμό στο μέγιστο επίπεδο, αλλά η απορρόφηση του φωτός από τον κερατοειδή και τον φακό είναι στο ελάχιστο επίπεδο (περίπου 10%). Οι νευρώνες στον αμφιβληστροειδή απαιτούν υψηλή ενέργεια ή μιτοχονδριακό ATP για να ικανοποιηθούν οι απαιτήσεις των φωτοϋποδοχέων. Όπως και άλλοι νευρώνες, οι νευρώνες του αμφιβληστροειδούς είναι πολύ ευαίσθητοι στην ελάττωση της γλυκόζης, στην έλλειψη ενέργειας, στο οξειδωτικό στρες και στη δυσλειτουργία των μιτοχόνδριων. Η μιτοχονδριακή δυσλειτουργία παίζει κρίσιμο ρόλο στην κυτταρική βλάβη του αμφιβληστροειδούς και ειδικότερα της ωχράς κηλίδας.

Η ηλικιακή εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (ΗΕΩ) είναι η κύρια αιτία απώλειας όρασης και τύφλωσης σε ανθρώπους άνω των 65 ετών, σύμφωνα με τα Κέντρα Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων. Η πλειοψηφία των ασθενών έχουν την “ξηρή” μορφή στην οποία αναπτύσσονται οι εναποθέσεις που είναι γνωστές ως drusen και προκαλούν δυσλειτουργία της κεντρικής περιοχής του αμφιβληστροειδούς. Παρά τον επιπολασμό αυτής της νόσου, υπάρχουν λίγες αποτελεσματικές θεραπευτικές επιλογές.



Ωστόσο, μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις όπως συμπληρώματα διατροφής και laser θα μπορούσαν να βοηθήσουν στην επιβράδυνση ή τη μείωση του κινδύνου της ΗΕΩ.

Το Valeda Light Delivery System είναι η πρώτη εγκεκριμένη θεραπεία στην ΕΕ που βασίζεται στη φωτοβιοτροποποίηση (PBM) για την εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (ΗΕΩ) που σχετίζεται με την ηλικία. Η θεραπεία PBM χρησιμοποιεί την έκθεση στο φως για να διεγείρει την κυτταρική λειτουργία, οδηγώντας σε ευεργετικά κλινικά αποτελέσματα. Χρησιμοποιώντας μια προσέγγιση πολλαπλών μηκών κύματος – 590 nm, 660 nm και 850 nm – η θεραπεία PBM στοχεύει πολλαπλούς κυτταρικούς στόχους για να βελτιώσει τα κλινικά αποτελέσματα. Η PBM έχει δείξει σε κλινικές δοκιμές ότι βελτιώνει την όραση και μειώνει τα drusen σε ασθενείς με ξηρού τύπου ΗΕΩ. Η κλινική μελέτη LIGHTSITE I έδειξε θετικά αποτελέσματα στην βελτίωση της οπτικής οξύτητας κατά πέντε ή περισσότερα γράμματα στο 50 τοις εκατό των ματιών που έλαβαν την θεραπεία PBM. Τα πρόσθετα κλινικά οφέλη που παρουσιάστηκαν στη μελέτη περιελάμβαναν βελτιωμένη ευαισθησία αντίθεσης (contrast sensitivity) και μειωμένο όγκο των κεντρικών drusen.

Οι ασθενείς που είναι κατάλληλοι για θεραπεία είναι αυτοί που παρουσιάζουν ΗΕΩ πρώιμου και ενδιάμεσου σταδίου. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να χορηγηθεί σε ασθενείς που πάσχουν από νεοαγγειακή υγρού τύπου ΗΕΩ ως επικουρική σε θεραπεία με antiVEGF ενέσεις. Αν και επί του παρόντος η PBM χρησιμοποιείται ως θεραπεία για άλλες παθολογικές καταστάσεις, το Valeda είναι η πρώτη συσκευή που σχεδιάστηκε ειδικά για τη θεραπεία της ξηρής ΗΕΩ.

Στην κλινική θα πραγματοποιηθούν οι πιο προηγμένες εξετάσεις στη διάγνωση παθήσεων της ωχράς: OCT, angio OCT, αυτοφθορισμός, μικροπεριμετρία. Εάν ο ασθενής πληροί τα κριτήρια ένταξης για θεραπεία με PBM της ωχράς κηλίδας

με Lumithera Valeda, οι συνεδρίες του πρώτου κύκλου θεραπείας θα προγραμματιστούν για τρεις συνεχόμενες εβδομάδες. Σημειώνεται ότι είναι η μόνη εγκεκριμένη από την Ε.Ε. θεραπεία φωτοβιοτροποποίησης της ωχράς κηλίδας (PBM) για την ΗΕΩ.

Η θεραπεία με φωτοβιοτροποποίηση (PBM) δεν απαιτεί προετοιμασία. Ο ασθενής θα μπορεί να έχει μια φυσιολογική ζωή ανά πάσα στιγμή, τόσο πριν όσο και μετά από κάθε συνεδρία. Η ετήσια θεραπεία αποτελείται από δύο κύκλους των τριών εβδομαδιαίων συνεδριών για τρεις εβδομάδες στη σειρά, 5 λεπτά κάθε μέρα ανά μάτι. Και οι δύο κύκλοι χωρίζονται με 6 μήνες. Ένα μήνα μετά το τέλος του πρώτου κύκλου πραγματοποιείται πλήρης έλεγχος οπτικής λειτουργίας.

Μετά από ένα μήνα θα πραγματοποιηθεί μια πλήρης επανεξέταση για να αξιολογηθούν τα αποτελέσματα του πρώτου κύκλου φωτοβιοτροποποίησης και να μελετηθεί η εξέλιξη του περιστατικού. Σε αυτήν την επανεξέταση θα πραγματοποιήσουμε εξετάσεις OCT ωχράς κηλίδας, angio-OCT, οπτική οξύτητα, ευαισθησία αντίθεσης, μικροπεριμετρία και απεικονιστικές εξετάσεις (φωτογραφία βυθού και αυτοφθορισμό). Μετά από έξι μήνες, ο ασθενής θα επανέλθει για επανέλεγχο και τον δεύτερο κύκλο θεραπείας.

Με τον ίδιο τρόπο, ο δεύτερος κύκλος αποτελείται από 9 διαδοχικές συνεδρίες θεραπείας, 3 συνεχόμενες ημέρες, τρεις συνεχόμενες εβδομάδες, 4 λεπτά ανά μάτι, με την επακόλουθη πλήρη επανεξέταση.

Συμπερασματικά η φωτοβιοτροποποίηση της ωχράς κηλίδας φαίνεται να αποτελεί μία ελπιδοφόρα και απαλλαγμένη από παρενέργειες ιατρική μέθοδο που μπορεί να δώσει λύση σε ένα σχεδόν οικουμενικό πρόβλημα της τρίτης ηλικίας (την ΗΕΩ) έως ότου η επιστήμη λύσει τον γρίφο της αιτιολογίας της και ανακαλύψει τρόπους αντιμετώπισης και θεραπείας.



## Ενδιαφέροντα στοιχεία για τη μυωπία

*Δρ. Αναστάσιος Ι. Κανελλόπουλος  
Χειρουργός – Οφθαλμίατρος*

*Επιστημονικός Διευθυντής M.H.N LaserVision  
Καθηγητής Οφθαλμολογίας Παν/μίου Νέας Υόρκης,  
NYU Medical School, NY, NY*



Πρώτα από όλα να πούμε ότι μυωπία έχει περίπου το 1/3 του πληθυσμού παγκόσμια και σε μερικές ασιατικές χώρες μπορεί και μέχρι 60% του πληθυσμού, άρα είναι κάτι πολύ σύνηθες. Στην ουσία, εάν θεωρήσουμε ότι το μάτι είναι μία συσκευή εστίασης

των ακτίνων του φώτος, είτε από το περιβάλλον μας το μακρινό είτε από το κοντινό, μυωπία σημαίνει ότι οι ακτίνες από το είδωλο που προσπαθούμε να δούμε, ειδικά όταν κοιτάμε μακριά, εστιάζονται μπροστά από τον αμφιβληστροειδή, κάπου μέσα στο εσωτερικό του ματιού, αντί να εστιάζονται επάνω στον αμφιβληστροειδή και συγκεκριμένα επάνω στην ωχρά κηλίδα. Αυτό γίνεται γιατί το αξονικό μήκος του οφθαλμού είναι μεγαλύτερο από το σύνηθες των 24 χιλιοστών, άρα ένας μύωπας ή μία μύωπας με 3.00 βαθμούς μυωπίας, έχει συνήθως αξονικό μήκος 25 χιλιοστά αντί για 24 χιλιοστά, εάν έχει 26 χιλιοστά έχει περίπου 6.00 βαθμούς μυωπίας και ούτω καθεξής.

Στην ουσία τη μυωπία τη διορθώνουμε με γυαλιά ή φακούς επαφής, τα οποία τοποθετούνται μπροστά από τον οφθαλμό και αλλάζουν τον τρόπο με τον οποίο εστιάζονται οι ακτίνες που προαναφέραμε, έτσι ώστε το είδωλο να έρχεται ακριβώς επάνω στον αμφιβληστροειδή.

Όπως προαναφέραμε οι πιο συχνοί τρόποι αντιμετώπισης μυωπίας είναι ειδικά διορθωτικά γυαλιά, να πούμε εδώ ότι συνήθως τα μυωπικά γυαλιά συνδυάζονται και με κάποιο μικρό ποσοστό αστιγματισμού. Φακοί επαφής και οι πιο δεδομένοι αυτή τη στιγμή για απλή μυωπία και μυ-

ωπία με αστιγματισμό μέχρι περίπου 3.00 βαθμών είναι οι μαλακοί φακοί επαφής και αυτοί μπορεί να είναι είτε αντικαταστάσιμοι ημερήσια, να είναι δηλαδή ημερήσιοι φακοί, εβδομαδιαία, μηνιαία ή ακόμα και ετήσια.

Μία επέμβαση Laser μπορεί –και είναι γνωστό– ότι για τις τελευταίες τρεις δεκαετίες να καταργήσει την ανάγκη των διορθωτικών γυαλιών και των φακών επαφής για μακριά και ειδικά για χρήστες φακών επαφής θεωρείται πια βιβλιογραφικά πιο ασφαλής, παρότι και οι φακοί επαφής θεωρούνται ασφαλής τρόπος αντιμετώπισης της μυωπίας. Παρόλα αυτά καθώς η χρήση του Laser έχει μελετηθεί και χρησιμοποιείται με το σωστό πρωτόκολλο, υπερκερνά σε δείκτη ασφάλειας τη χρήση φακών επαφής, εάν συγκρίνουμε το ρίσκο κάποιας σοβαρής μόλυνσης του κερατοειδή στο βάθος μίας δεκαετίας χρήσης φακών επαφής.

Τέλος, η αντιμετώπιση της μυωπίας μπορεί να γίνει και μέσα από είτε την ένθεση ενός ειδικού φακού ανάμεσα από την ίριδα και το φυσικό φακό του ματιού. Αυτό συνήθως γίνεται για μυωπίες που είναι πολύ μεγάλου βαθμού, συνήθως επάνω από 8.00-9.00 βαθμούς, πάντα σε μυωπίες που είναι επάνω από 12.00 βαθμούς και εάν υπάρχει κάποια ιδιαιτερότητα στον κερατοειδή που δεν επιτρέπει την επέμβαση με Laser. Επίσης, οι ενδοφακοί μπορεί να χρησιμοποιηθούν και σε μία επέμβαση καταρράκτη, δηλαδή εάν ο/η ασθενής βρίσκεται σε ηλικία που μπορεί να γίνει επέμβαση καταρράκτη, αυτό αυτόματα με την ένθεση ενδοφακού, που εμπεριέχει την κατάλληλη διόρθωση μυωπίας ή και αστιγματισμού, να αντιμετωπίσει τη μυωπία έτσι ώστε να μη χρειάζονται γυαλιά ή





φακοί επαφής για τη μακρινή όραση.

Κάποιες πρακτικές συμβουλές που δείχνουν ότι επηρεάζουν το πολύ σημαντικό ποσοστό αύξησης της μυωπίας σε παγκόσμιο επίπεδο, είναι ο χρόνος που οι άνθρωποι στην παιδική ηλικία περνούν σε εξωτερικούς χώρους και μη εστιάζοντας σε κοντινά αντικείμενα, όπως βιβλία, υπολογιστές, tablet ή smartphone. Είναι πια γνωστό ότι όσο περισσότερο χρόνο περνούν έξω τα παιδιά παίζοντας ή με άθληση, τόσο λιγότερη η πιθανότητα να αυξηθεί η μυωπία.

Καθώς ένας στους τρεις ανθρώπους στο δυτικό ημισφαίριο, όπως αναφέραμε, έχει μυωπία, είναι πολύ δύσκολο να βρεθεί μία στατιστική συσχέτιση για τη γενετική προδιάθεση. Δηλαδή εάν κάποιος από τους δύο γονείς έχει μυωπία, δεν είναι αναγκαστικό ότι θα έχει και ένα από τα παιδιά, αλλά είναι σύνηθες η πολύ υψηλή μυωπία να είναι κάτι το οποίο μπορεί να κληρονομηθεί.

Μιλήσαμε για το ότι όσο μεγαλύτερη είναι η καθημερινή ρουτίνα απασχόλησης σε κοντινά αντικείμενα, τόσο πιο πιθανό είναι να αναπτυχθεί μυωπία. Βέβαια πρέπει να πούμε ότι η μυωπία σταθεροποιείται στην ηλικία που σταθεροποιείται η ανάπτυξη στην εφηβεία, δηλαδή περίπου στα 16 για τις γυναίκες και περίπου στα 19 για τους άνδρες, καθώς μαζί με το σώμα αναπτύσσεται σε πολύ μικρό ποσοστό και ο οφθαλμός. Είναι ιδιαίτερο για την ανάπτυξη του οφθαλμού ότι είναι από τα λίγα μέρη του σώματος που στη γέννηση είναι σχεδόν ολοκληρωμένο και σαν μέγεθος και σαν διαμορφώση στα περισσότερά του στοιχεία.

Μπορούμε να πούμε ότι κατά μέσο όρο οι άνθρωποι γεννιούνται με αξονικό μήκος 18 χιλιοστά και φθάνουν μόλις τα 24 χιλιοστά στην πλήρη ανάπτυξή τους, ενώ παραδείγματος χάρη το μέσο βάρος γέννησης μπορεί να είναι τα 3 κιλά και γνωρίζουμε όλοι μας ότι το μέσο βάρος ενός ενήλικα είναι περίπου τα 70 κιλά. Άρα μπορούμε να καταλάβουμε πόσο μεγάλη ανάπτυξη έχει το υπόλοιπο σώμα και τα υπόλοιπα όργανα του σώματος σε σχέση με τα μάτια.

Άρα, θεωρητικά, μπορούμε από πολύ μικρή ηλικία και με κατάλληλες μετρήσεις να προβλέψουμε

το πόση μυωπία θα έχει ένα παιδί. Αυτό δεν έχει τόσο μεγάλη σημασία, φυσικά, εάν η κατάσταση είναι συμμετρική και στα δύο μάτια, αποκτά ιδιαίτερη σημασία εάν το ένα από τα δύο μάτια έχει πολύ παραπάνω μυωπία, γιατί αυτό εμπεριέχει έναν πολύ μεγάλο κίνδυνο το μάτι με τη μεγαλύτερη μυωπία να μην καταφέρει να έχει καλή όραση, γιατί ο εγκέφαλος θα προσπαθήσει να απομονώσει το είδωλο από αυτό το μάτι και να μην έχει την ικανότητα να επεξεργαστεί το είδωλο αυτό αρκετά καλά, άρα να αναπτυχθεί αμβλυωπία ή όπως ο λαός το ονομάζει τεμπέλικο μάτι.

Ισχύει ότι κάποιος με μυωπία, ειδικά όταν μιλάμε για επάνω από 5.00 βαθμούς, έχει αυξημένο κίνδυνο κατά τέσσερις φορές, δηλαδή περίπου 400% να πάθει αποκόλληση αμφιβληστροειδούς, η οποία συνήθως γίνεται σε μία αποκόλληση του υαλοειδούς, κάτι που συμβαίνει σε όλους τους ανθρώπους, αλλά ο κίνδυνος αποκόλλησης αμφιβληστροειδούς σε ένα μη μυωπικό μάτι ή ένα υπερμετρωπικό μάτι είναι περίπου 1 στα 500, ενώ για υψηλές μυωπίες μπορεί να είναι επάνω από 1% η πιθανότητα, άρα τέσσερις με πέντε φορές παραπάνω.

Σημάδια που δείχνουν ότι ένα παιδί μπορεί να έχει μυωπία είναι συνήθως να μη βλέπει καλά στον πίνακα, αυτό βέβαια μπορεί να έχει σχέση και με αστιγματισμό ή και με υψηλή υπερμετρωπία. Να κάθεται πολύ κοντά στην τηλεόραση, εάν και αυτό είναι συνήθεια που έχουν όλα τα παιδιά, άρα μην πανικοβληθείτε εάν σε ένα παιδί αρέσει να κάθεται πολύ κοντά στην τηλεόραση, αυτό είναι σύνηθες. Εάν δεν έχει καλή όραση από την απόσταση που κάθεστε εσείς και δεν μπορεί να ξεχωρίσει λεπτομέρειες στην τηλεόραση, αυτό ίσως σημαίνει ότι υπάρχει μυωπία και χρειάζεται οφθαλμική αξιολόγηση.

Πολλές φορές η μυωπία οδηγεί σε δυσκολία τόσο στο σχολείο όσο και στο διάβασμα, αλλά κυρίως ο αστιγματισμός σχετίζεται με δυσκολία στο διάβασμα, καθώς η μυωπία εάν είναι μέχρι 3.00 βαθμούς ευνοεί το ευκολότερο διάβασμα, άρα αυτό θα πρέπει πάντα να αξιολογείται και από τον παιδίατρο, αλλά φυσικά και οφθαλμολογικά.



Γνωρίζουμε ότι το τρίψιμο των ματιών μπορεί να είναι σημάδι κακής όρασης, μπορεί να είναι σημάδι έντονης φαγούρας των ματιών που μπορεί να εξελιχθεί σε κερατόκωνο, ένα φαινόμενο πάρα πολύ συχνό στην Ελλάδα, άρα και αυτό θα πρέπει να αξιολογηθεί τόσο από αλλεργιολόγους όσο και από οφθαλμίατρο.

Η Αμερικανική Ακαδημία Οφθαλμολογίας υπογραμμίζει ότι πρέπει να γίνεται αξιολόγηση κάθε παιδιού κατά τη γέννησή του και ευτυχώς στη χώρα μας είναι μία συνήθεια που γίνεται στα περισσότερα μαιευτήρια, κάποιος ειδικός οφθαλμίατρος αξιολογεί τα νεογνά. Οπωσδήποτε μέχρι τα 3 έτη, έτσι ώστε να μπορέσουμε να σιγουρευτούμε ότι το νεαρό παιδί έχει ισοδύναμη όραση και από τα δύο μάτια και αναπτύσσει φυσιολογικά στερεοσκοπική όραση και δεν υπάρχει στραβισμός. Πριν το σχολείο, δηλαδή στα 5 ή 6 χρόνια της ζωής και από εκεί και μετά εάν έχει εντοπισθεί κάποιο

πρόβλημα, ρυθμίζεται ανάλογα και το πόσο συχνά πρέπει να αξιολογείται ένα παιδί μέχρι το τέλος της εφηβείας. Είναι πολύ σπάνιο η μυωπία ή και ο αστιγματισμός να αλλάζει μετά τα 20, είναι όμως σύνηθες η υπερμετρωπία να εμφανίζεται μετά τα 35-40.

Από τη θετική πλευρά έχουν γίνει κάποιες μελέτες που δείχνουν ότι η μυωπία συνδέεται συνήθως με υψηλό επίπεδο IQ. Μιλήσαμε ότι είναι τόσο συχνή που είναι δύσκολο να εντοπισθεί γονιδιακή προδιάθεση για τη μυωπία, γιατί έτσι και αλλιώς ένας στους τρεις ανθρώπους θα κάνει μυωπία, παρόλα αυτά έχουν εντοπισθεί περίπου 40 γονίδια που συνδέονται με τη μυωπία. Όπως προείπαμε, όσο πιο αποκλειστική είναι η καθημερινή ενασχόληση σε κοντινά πράγματα και η αποχή από άθληση και παιχνίδι, ειδικά στην παιδική και εφηβική ηλικία, που γίνεται σε εξωτερικούς χώρους, τόσο μεγαλύτερη η πιθανότητα να μεγαλώσει η μυωπία.



## Οφθαλμολογική ανασκόπηση 2021

Ιωάννης Δατσέρης MD, PhD, FEBO

Γεν. Γραμματέας Εταιρίας Υαλοειδούς Αμφιβληστροειδούς  
Διευθύνων Σύμβουλος ΟΜΜΑ



Η οφθαλμολογία αποτελεί μία ειδικότητα η εξέλιξη της οποίας είναι συνυφασμένη με την τεχνολογική πρόοδο.

Μία ακόμα χρονιά χαρακτηρίστηκε από πληθώρα οφθαλμολογικών επιτευγμάτων που αποτελούν χαρακτηριστικά παραδείγματα αυτής της άρρηκτης σχέσης μεταξύ οφθαλμολογίας και τεχνολογίας και στα οποία αξίζει να αναφερθούμε στη φετινή ανασκόπηση.

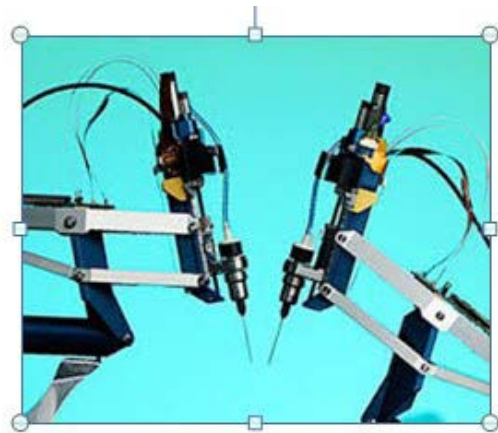
Αναφορικά με τη χειρουργική του αμφιβληστροειδούς ιδιαίτερη μνεία πρέπει να γίνει στο χειρουργικό σύστημα **Preceyes** (Preceyes Surgical System, PSS; Preceyes BV, Eindhoven, The Netherlands).

Το Preceyes Surgical System είναι επί του παρόντος το μοναδικό ρομποτικά υποβοηθούμενο σύστημα στην ειδικότητά μας που έχει φτάσει σε εμπορικό στάδιο ανάπτυξης.

Το PSS έχει χρησιμοποιηθεί με ασφάλεια και επιτυχία σε ανθρώπους για την αφαίρεση επιαμφιβληστροειδικών μεμβρανών και για την υποαμφιβληστροειδική έγχυση ενεργοποιητή ανασυνδυασμένου πλασμινογόνου ιστού (rtPA) σε ασθενείς με υποαμφιβληστροειδικές αιμορραγίες<sup>1</sup>.

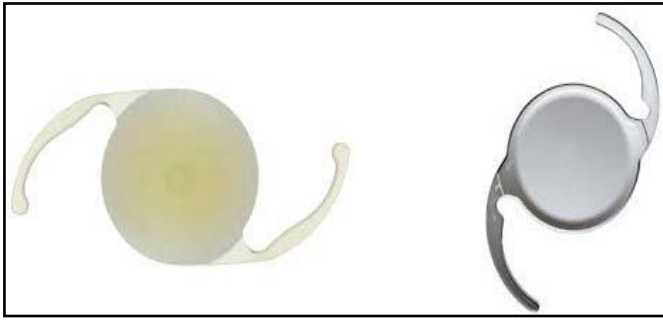
Το PSS είναι ένα ρομποτικά σύστημα τηλεχειρισμού σχεδιασμένο να φιλτράρει τον τρόπο του χειρουργού και να υποβοηθά τις κινήσεις των χειρουργικών εργαλείων. Συγχρόνως, ένα σύστημα απεικόνισης υψηλής ακρίβειας που παρέχεται από συσκευές οπτικής τομογραφίας συνοχής (iOCT) ενισχύει περαιτέρω την ικανότητα στόχευσης στον ιστό αμφιβληστροειδούς<sup>2</sup>. Σαφώς αρκετές μελέτες

απαιτούνται για την αξιολόγηση και αποδοχή του ρομποτικού συστήματος.



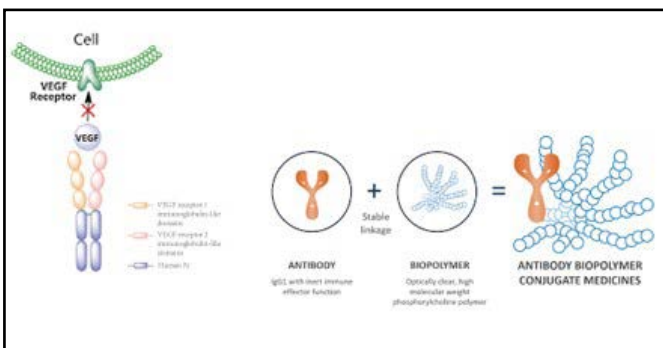
Σημείο αναφοράς του 2021 αποτελεί των ενδοφακών η έγκριση **Acrysof IQ Vivity** (Alcon) και **Tecnis Eyhance** (Johnson & Johnson Vision) από την Υπηρεσία Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) των ΗΠΑ. Ο μηχανισμός του νέου ενδοφακού Alcon Acrysof IQ Vivity (non diffractive) στηρίζεται στην τεχνολογία X-WAVE για την αποτελεσματική αντιμετώπιση των εκτροπών, προσφέροντας μακρινή όραση υψηλής ποιότητας και λειτουργική ενδιάμεση και κοντινή όραση<sup>3</sup>.

Ο Eyhance είναι ένας φακός από τη νέα γενιά μονοεστιακών φακών που προσφέρει αυξημένο βάθος πεδίου και βελτίωση στην αντίθεση σε συνθήκες χαμηλού φωτισμού σε σύγκριση με τους τυπικούς μονοεστιακούς φακούς<sup>4</sup>. Αμφότεροι οι φακοί προσφέρουν στους ασθενείς που υποβάλλονται σε χειρουργείο καταρράκτη τη δυνατότητα να διατηρήσουν την οπτική τους απόδοση στην κοντινή όραση.



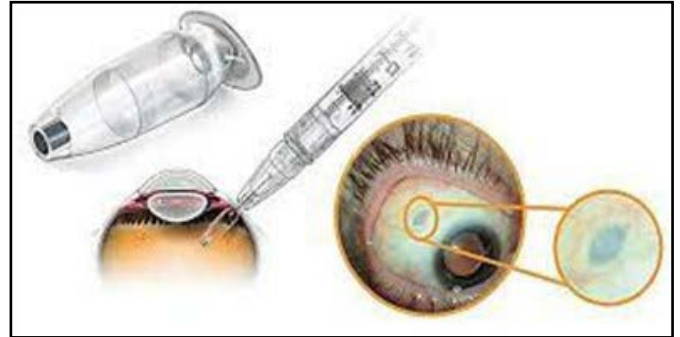
Το 2021 ήταν ιδιαίτερως σημαντική χρονιά για την εξέλιξη των ενδοουλοειδικών εγχύσεων, τόσο ως προς τους παράγοντες που εγχύονται αλλά και ως προς τον τρόπο έγχυσης.

Το **Conbercept** (Chengdu Kanghong Biotech) είναι ένας αντι-VEGF παράγοντας το μόριο του οποίου έχει περίπου το ίδιο μέγεθος αλλά υψηλότερη συγγένεια δέσμευσης σε σύγκριση με το aflibercept. Το **KSI-301**, από την εταιρία Kodiak, με μοριακό βάρος σχεδόν 1 εκατομμυρίου dalton είναι ένα συζυγές αντι-VEGF-βιοπολυμερές με σημαντικά μεγαλύτερο χρόνο ημιζωής στην υαλοειδική κοιλότητα σε σύγκριση με τους υπάρχοντες αντι-VEGF παράγοντες. Τα πρώιμα αποτελέσματα και των δύο παραγόντων που δημοσιεύτηκαν φέτος είναι ιδιαίτερως ενθαρρυντικά, ενώ αναμένεται η ολοκλήρωση των υπολοίπων φάσεων των κλινικών τους δοκιμών για την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων<sup>5,6</sup>.

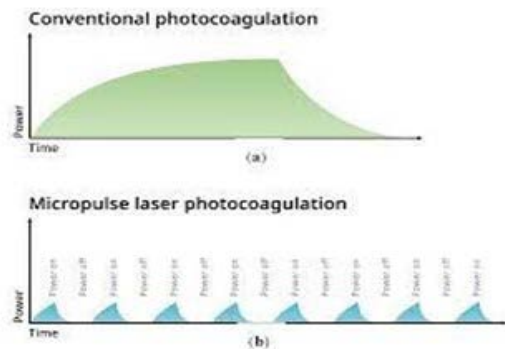


Ορόσημο του 2021 ήταν η έγκριση που έλαβε από τον FDA το **Port Delivery System** (PDS, Roche). Το PDS είναι ένα επαναγεμιζόμενο εμφύτευμα ματιών, περίπου στο μέγεθος ενός κόκκου ρυζιού, το οποίο έχει σχεδιαστεί για να απελευθερώνει συνεχώς ranibizumab (προσαρμοσμένης σύνθεσης)

ενδοουλοειδικά. Στις κλινικές δοκιμές, το 98% των ασθενών που έλαβαν το PDS με ranibizumab είχαν σταθερά επίπεδα αντιαγγειογενετικού παράγοντα ενδοουλοειδικά, χρειάστηκαν επαναγέμισμα του εμφυτεύματος μετά από έξι μήνες και διατήρησαν σταθερή όραση, η οποία ήταν συγκρίσιμη με εκείνη της ομάδας που λάμβανε μηνιαία ranibizumab<sup>7</sup>.



Ολοκληρώνοντας τη φετινή ανασκόπηση, θα πρέπει να τονίσουμε τον κυρίαρχο ρόλο που διαδραματίζει πλέον το **Micropulse Laser** στον τομέα της παθολογίας του αμφιβληστροειδούς. Τα ενθαρρυντικά του αποτελέσματα στην καθημερινή κλινική πράξη σε ένα φάσμα παθήσεων, όπως στην Κεντρική Ορώδη Χοριοειδοαμφιβλιστροειδοπάθεια, στην Πολυποειδική Χοριοειδική Αμφιβληστροειδοπάθεια και στο Οιδήμα της Ωχράς, το καθιστούν μία από τις ασφαλέστερες και αποτελεσματικότερες θεραπευτικές επιλογές. Το ΟΜΜΑ-Οφθαλμολογικό Ινστιτούτο Αθηνών, πρωτοπορώντας σε έναν ακόμα τομέα μέσω των κλινικών του περιστατικών και των εν εξελίξει μελετών του αποδεικνύει και τονίζει τη σημασία του Micropulse Laser ως μία μη επεμβατική, ανώδυνη και ταχεία θεραπευτική επιλογή.





## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Davis JL, Gregori NZ, MacLaren RE, Lam BL. Surgical technique for subretinal gene therapy in humans with inherited retinal degeneration. *Retina*. 2019;39(Suppl 1):S2–S8.7
2. Davis JL, Gregori NZ, MacLaren RE, Lam BL. Surgical technique for subretinal gene therapy in humans with inherited retinal degeneration. *Retina*. 2019;39(Suppl 1):S2–S8.
3. AcrySoft IQ Vivity Extended Vision IOL Product information. FDA.gov. Accessed January 19, 2021. [www.access-data.fda.gov/cdrh\\_docs/pdf/P930014S126C.pdf](http://www.access-data.fda.gov/cdrh_docs/pdf/P930014S126C.pdf).
4. Vega F, Millán MS, Gil MA, Garzón N. Optical performance of a monofocal intraocular lens designed to extend depth of focus. *J Refract Surg* 2020;36:9:625-32.  
Conbercept: New Generation of Product for Treatment of nAMD Completes 36-week Primary Endpoint Visits of Phase III Trial.[press release] December 23, 2020. Accessed April 1, 2021. [www.prnewswire.com/news-releases/conbercept-new-generation-of-product-for-treatment-of-namd-completes-36-week-primary-endpoint-visits-of-phase-iii-trial-301197992.html](http://www.prnewswire.com/news-releases/conbercept-new-generation-of-product-for-treatment-of-namd-completes-36-week-primary-endpoint-visits-of-phase-iii-trial-301197992.html)
5. Phase III data show Roche’s Port Delivery System with ranibizumab enabled over 98% of patients to go six months between treatments for neovascular age-related macular degeneration [press release]. Roche. July 22, 2020. Accessed April 1, 2021. [www.roche.com/media/releases/med-cor-2020-07-22b.htm](http://www.roche.com/media/releases/med-cor-2020-07-22b.htm)

InterMed  
Pharmaceutical Laboratories

# OptoFresh<sup>®</sup> Optonic<sup>®</sup>



INTERMED S.A. Pharmaceutical Laboratories

Καλυφτάκη 27, 145 64 Κηφισιά, Τηλ.: 210 62.53.905, Fax: 210 62.53.906, [www.intermed.com.gr](http://www.intermed.com.gr)



## Βρεφική εσωτροπία λόγω νευρολογικών αιτίων

Δρ Ν. Κοζέης MD, MSc, PhD1, PhD2, FICO, FEBO, MRCOphth  
Δ/ντης "Παιδοοφθαλμολογικού Ελλάδος"  
Visiting Prof. in Ophthalmology, University Hospitals, Cleveland, USA.  
Μ. Τριανταφυλλά, Α. Κοζέη, Χ. Τσενίκογλου, Μ. Πούλιου,  
Δ. Χαραλαμπίδης, Ε. Παναγιώτου, Σ. Τυραδέλλης  
"Παιδοοφθαλμολογικό Ελλάδος", Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

Ο όρος βρεφική εσωτροπία αποτελεί μια ομπρέλα που φιλοξενεί ποικίλες κλινικές οντότητες, με ποικίλα αίτια, ανάμεσά τους και νευρολογικά.

Οι συχνότερες νευρολογικές αιτίες που μπορούν να προκαλέσουν εσωτροπία στη βρεφική ηλικία είναι:

- Η συγγενής πάρεση / παράλυση του απαγωγού νεύρου
- Το συγγενές εσωτροπικό σύνδρομο Duane
- Οι μορφές εγκεφαλικής παράλυσης που προκαλούν δυσκινητική εσωτροπία

### Συγγενής πάρεση / παράλυση απαγωγού

Ανατομικά, η πορεία του απαγωγού νεύρου ξεκινά από το εγκεφαλικό στέλεχος (όπου βρίσκεται ο πυρήνας και η δεσμίδα), στη συνέχεια περνά από τον υπαραχνοειδή χώρο, τον σηραγγώδη κόλπο και τέλος εισέρχεται στον κόγχο για να νευρώσει τον σύστοιχο έξω ορθό μύ.

Στη βρεφική ηλικία, γεγονότα όπως:

1. Αυξημένη ενδοκράνια πίεση λόγω εργώδους τοκετού
2. Αποφρακτικός υδροκέφαλος
3. Πάνιοι όγκοι του οπισθίου κρανιακού βόθρου
4. Βρεφική μηνιγγίτιδα / εγκεφαλίτιδα
5. Ενδομήτρια ή εξωμήτρια λοίμωξη από ιό του έρπητα ζωστήρα ή από μεγαλοκυτταροϊό
6. Τραύματα μπορούν να προκαλέσουν πάρεση του απαγωγού νεύρου.

Κατά συνέπεια, η διαγνωστική διερεύνηση, θα

πρέπει να περιλαμβάνει:

1. Καλή λήψη ιστορικού - Ύπαρξη και άλλων συμπτωμάτων, πρόσφατου τραυματισμού, λοίμωξης, εμβολιασμού
2. Πλήρη νευρολογική εκτίμηση
3. Απεικονιστικό έλεγχο (MRI εγκεφάλου)

Η κλινική εικόνα περιλαμβάνει:

1. Εσωτροπία στην πρωτεύουσα βλεμματική θέση και μετά τον 5ο-6ο μήνα αντισταθμιστική θέση κεφαλής
2. Αδυναμία απαγωγής του ματιού τόσο μονόφθαλμα όσο και διόφθαλμα
3. Αργές σακκαδικές κινήσεις στο συγκεκριμένο μάτι
4. Έλλειψη αίσθησης μηχανικού κωλύματος

Αν και το πρόβλημα δεν λύνεται ριζικά, οι θεραπευτικοί στόχοι θα πρέπει να είναι ξεκάθαροι και συγκεκριμένοι, όπως:

1. Η αντιμετώπιση της αμβλυωπίας
2. Η βελτίωση της εσωτροπίας στην πρωτεύουσα βλεμματική θέση και της αντισταθμιστικής θέσης της κεφαλής για την αποφυγή μυοσκελετικών προβλημάτων.

Σε ότι αφορά στη χειρουργική αντιμετώπιση, σε περιπτώσεις μερικής παράλυσης του απαγωγού νεύρου και μάλιστα όταν το παρετικό μάτι ξεπερνά τη μέση βλεμματική γραμμή, τότε η πρώτη επιλογή εμπλέκει οπίσθια μετάθεση του έσω ορθού και



βράχυνση του σύστοιχου έξω ορθού.

Σε σοβαρές περιπτώσεις πάρεσης ή πλήρους παράλυσης u945 απαγωγού, οι προτάσεις διαχρονικά εμπλέκουν ενδυνάμωση της δράσης του παρετικού μυός (με μερική ή ολική μετάθεση των καθέτων ορθών μυών στην κατάφυση του έξω ορθού μυός, με ή χωρίς αποδυνάμωση του σύστοιχου έσω ορθού (μηχανικά ή με χρήση αλλαντικής τοξίνης). Σε ολικές μεταθέσεις των καθέτων ορθών και σύγχρονη αποδυνάμωση του έσω ορθού εγκυμονείται κίνδυνος εμφάνισης ισχαιμίας του προσθίου ημιμορίου, αλλά και ανεπάρκειας σύγκλισης.

Για το λόγο αυτό, το 2018 προτείναμε και δημοσιεύσαμε μια δική μας πρόταση (Kozeis technique) στην αντιμετώπιση αυτών των δύσκολων περιπτώσεων, που περιλαμβάνει αποδυνάμωση του έσω ορθού με οπίσθια μετάθεση μόνο της κεντρικής του γαστέρας, διατηρώντας τους άνω πόλους της σταθερές, με σκοπό τη μη διατάραξη της αιμάτωσης του προσθίου ημιμορίου, αλλά και τη διατήρηση σύγκλισης (λογική αντι-Faden καθηλωτικών ραμμάτων).

### **Συγγενές εσωτροπικό σύνδρομο Duane**

Το σύνδρομο αποτελεί μια συγγενή ανωμαλία νεύρωσης του έξω ορθού μυός, που οφείλεται σε απλασία ή υποπλασία του πυρήνα του απαγωγού νεύρου στο επίπεδο του εγκεφαλικού στελέχους και στη στρεβλή νεύρωση του έξω ορθού από το κοινό κινητικό νεύρο.

Μεταλλάξεις ποικίλων γονιδίων έχουν συνδεθεί με αυτή την κλινική οντότητα, ενώ η στρεβλή νεύρωση του έξω ορθού μυός εκδηλώνεται με φαινοτυπική ποικιλομορφία. Μια φαινοτυπική μορφή είναι η εσωτροπική μορφή, που είναι από τις συχνότερες. Αν και εμφανίζεται με σποραδική μορφή, ένα 10% των περιπτώσεων εμφανίζει οικογενή / κληρονομικό χαρακτήρα.

Προσβάλλει λίγο συχνότερα τα κορίτσια και υπάρχει μια προτίμηση στον αριστερό οφθαλμό (ΑΟ). Επτά στα δέκα παιδιά το εμφανίζουν σαν μεμονωμένη πάθηση του ματιού, ενώ τα υπόλοιπα 3

το εμφανίζουν στα πλαίσια κάποιων σπανίων συνδρόμων.

### **Τα βρέφη με συγγενές εσωτροπικό Duane:**

1. Στην πρωτεύουσα θέση βλέμματος εσωτροπούν με το μάτι που εμφανίζει τη στρεβλή νεύρωση. Διατηρούν μια αντισταθμιστική θέση κεφαλής για να επιτύχουν συγχώνευση των δύο ειδώλων.
2. Εμφανίζουν αδυναμία απαγωγής του συγκεκριμένου ματιού, εισολκή του βολβού και μείωση του εύρους της μεσοβλεφάριας σχιμής ή / και συνοδές παράδοξες κάθετες κινήσεις, όλα κατά την προσπάθεια προσαγωγής του συγκεκριμένου ματιού.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση θα πρέπει στοχεύει σε αποφυγή της αμβλυωπίας, αποκατάσταση της εσωτροπίας στην πρωτεύουσα βλεμματική θέση, βελτίωση της εισολκής, μείωση της μεσοβλεφάριας σχισμής και των παραδόξων καθέτων κινήσεων όταν υπάρχουν. Οι θεραπευτικές επιλογές περιλαμβάνουν συντηρητικές και χειρουργικές παρεμβάσεις.

### **Δυσκινητική βρεφική εσωτροπία λόγω εγκεφαλικής παράλυσης**

Ως εγκεφαλική παράλυση (ΕΠ) ορίζεται μια μη εξελισσόμενη εγκεφαλική βλάβη, ποικίλης έκτασης και βαρύτητας, η οποία μπορεί να συμβεί κατά την προ-, περι- ή άμεσα μεταγεννητική περίοδο. Η εγκεφαλική βλάβη, ανάλογα με την τοπογραφία της, μπορεί να προκαλέσει ποικίλες αναπτυξιακές διαταραχές ποικίλης βαρύτητας.

Συχνότερα αίτια της ΕΠ είναι: η προωρότητα, η υποξική ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια, πρώιμες εγκεφαλικές δυσπλασίες, συγγενείς ή επίκτητες λοιμώξεις του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος (ΚΝΣ), υδροκεφαλία, τραύματα της κεφαλής, επιληψία κ.ά.

Το 50% - 90% των παιδιών αυτών εμφανίζουν οπτικές διαταραχές, ενώ το 40-80%, ιδιαίτερα στις σπαστικές μορφές της ΕΠ, εμφανίζουν στραβισμό,



με την εσωτροπία να εμφανίζεται 2.5 φορές συχνότερα από ότι άλλες μορφές στραβισμού.

Η δυσκινητική εσωτροπία χαρακτηρίζεται από:

-40% προσαρμοστικό στοιχείο

-20% μεταβαλλόμενη γωνία (20-40 Δ)

-35% 'Α' ή 'V' φαινόμενο

-10% συνυπάρχοντα νυσταγμό

Η προσεκτική λήψη προ-, περι- και μεταγεννητικού ιστορικού, παράλληλα με κάποια κλινικά χαρακτηριστικά, οδηγούν στη σωστή διάγνωση της δυσκινητικής εσωτροπίας.

Σε ένα μεγάλο ποσοστό η δυσκινητική εσωτροπία βελτιώνεται παράλληλα με τη βελτίωση της κινητικής κατάστασης των παιδιών αυτών. Χειρουργική παρέμβαση συνήθως απαιτείται σε ένα ποσοστό 15-20% (προσοχή στον υπολογισμό της γωνίας που πρόκειται να διορθωθεί), ενώ σε επιλεγμένες περιπτώσεις προτείνεται η έγχυση αλλαντικής τοξίνης.

## Βιβλιογραφία

1. Barbe, M E, W E Scott, and P J Kutschke. A simplified approach to the treatment of Duane's syndrome. *Br J Ophthalmol*. 2004; 88: 131-138.
2. Foroozan R, Bhatti, MT, Falardeau J, et al. Neuro- Ophthalmic Anatomy: Ocular Motor Cranial Nerves. In: Cantor, LB, Rapuano, CJ, Cioffi, GA, (Eds.) Basic and clinical science course (BCSC) section 5: Neuro- Ophthalmology. American Academy of Ophthalmology (AAO), San Francisco; 2015.
3. Kozeis N et al: A modified surgical technique to treat strabismus in complete 6th nerve palsy *Ophthalmol Ther* 2018; 7: 369-376
4. Lueder GT, Archer, SM, Hered, RW, et al. Special Forms of Strabismus: Duane retraction syndrome In: Cantor, LB, Rapuano, CJ, Cioffi, GA, (Eds.) Basic and clinical science course (BCSC) section 6: Pediatric Ophthalmology and Strabismus. American Academy of Ophthalmology (AAO), San Francisco; 2015.
5. Merino P, Gomez de Liano P, Villalobo JM, Franco G, Gomez de Liano R. Etiology and treatment of pediatric sixth nerve palsy. *J AAPOS* 2010; 14 (6): 502-505.
6. Murillo-Correa, Claudia E., Veronica Kon-Jara, Elizabeth C. Engle, and Juan C. Zenteno. Clinical features associated with an I126M  $\alpha$ 2-chimaerin mutation in a family with autosomal dominant Duane retraction syndrome. *J AAPOS*. 2009; 13 (3): 245-248.





## Το βρέφος με μειωμένη όραση: Παρακλινική προσέγγιση

Δρ Μ. Τριανταφυλλά MD, MSc, FICO

Χ.Τσενίκογλου, Π.Πούλιου, Δ.Χαραλαμπίδης, Α.Κοζέη, Σ.Τυραδέλλης, Ε.Παναγιώτου, Ν.Κοζέης  
"Παιδοοφθαλμολογικό Ελλάδος", Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

Κάθε βρέφος που εμφανίζει μη φυσιολογικές οπτικές αντιδράσεις για την ηλικία του, ή ανατομικές οφθαλμικές δυσμορφίες που μπορεί να επηρεάσουν την ανάπτυξη της όρασής του, θα πρέπει να ελέγχεται οφθαλμολογικά (κλινικά) και να διερευνάται παρακλινικά.

**Στις συχνότερες αιτίες που μπορούν να προκαλέσουν σοβαρά μειωμένη όραση σε ένα βρέφος περιλαμβάνονται:**

1. Παθήσεις του προσθίου ημιμορίου των οφθαλμών, όπως η σοβαρή βλεφαρόπτωση (συγγενής ή μηχανική, πχ. από αιμαγγείωμα), η θόλωση των κερατοειδών, η δυσπλασία των βολβών, τα ραγοειδιδικά κολοβώματα, το παιδικό γλαύκωμα, ο καταρράκτης κ.ά., παθήσεις, που είτε εμποδίζουν την είσοδο του φωτός στο εσωτερικό ματιών, είτε δυσκολεύουν τον ακριβή εστιασμό του πάνω στους φωτοϋποδοχείς, ή αποτρέπουν τη μετατροπή του φωτός σε βιοηλεκτρικές ώσεις στο επίπεδο των φωτοϋποδοχέων.
2. Δυσλειτουργίες των οπτικών νεύρων ή/και των οπτικών οδών, όπως τα κολοβώματα των οπτικών νεύρων, οι δυσπλασίες / η ατροφία των οπτικών νεύρων, οι μη μυελινωμένες οπτικές οδοί κ.ά., που δεν επιτρέπουν τη μεταφορά των ώσεων στους προορισμούς τους με την αναμενόμενη ταχύτητα.
3. Δυσλειτουργίες σε οπτικές υποφλοιϊκές και φλοιϊκές περιοχές (πρωτεύουσες και συνειρμικές), που οδηγούν σε οπτικοαντιληπτικές

διαταραχές.

4. Ένας συνδυασμός όλων των παραπάνω. Αν και οι εργαστηριακές– παρακλινικές εξετάσεις έρχονται να συμπληρώσουν την κλινική εκτίμηση, ακόμη και σε εμφανείς αιτίες μειωμένης όρασης στη βρεφική ηλικία, όπως πχ. σε θολώσεις του κερατοειδή, ο παρακλινικός έλεγχος είναι απαραίτητος. Ο έλεγχος αυτός θα καταδείξει τόσο την ύπαρξη ή μη συνυπαρχόντων οφθαλμολογικών βλαβών, όσο και τις οπτικές δυνατότητες των ματιών μετά από πιθανές θεραπευτικές παρεμβάσεις.

**Οι συχνότερες παρακλινικές προσεγγίσεις που χρησιμοποιούνται για τη διερεύνηση βρεφών με μειωμένη όραση είναι:**

- Η οπτική τομογραφία συνοχής (OCT)
- Ο υπέρηχος οπισθίου ημιμορίου (b-scan) / προσθίου ημιμορίου (UBM)
- Η μαγνητική τομογραφία (MRI)
- Η ηλεκτροφυσιολογία (ERG/VEP)
- Ο γενετικός έλεγχος

Το OCT, B scan & η MRI αποτελούν ανατομικές απεικονιστικές εξετάσεις, ενώ η ηλεκτροφυσιολογία αποτελεί λειτουργική εξέταση.

Σε περιπτώσεις που η κλινική εκτίμηση του βρέφους οδηγεί στην υποψία βλάβης στο πρόσθιο ημιμόριο, για παράδειγμα είναι απαραίτητος ο έλεγχος της γωνίας του προσθίου θαλάμου, ή στο οπίσθιο ημιμόριο, για παράδειγμα απαιτείται ανατομικός έλεγχος της ωχράς κηλίδας ή / και του οπτικού νεύρου, η οπτική τομογραφία συνοχής και ο υπέρηχος μας προσφέρουν σημαντικές πληροφορίες.



Όταν η κλινική εκτίμηση δημιουργεί την υποψία βλάβης εκτός οφθαλμού, τότε η μαγνητική τομογραφία κόγχων ή / και εγκεφάλου μπορεί να λειτουργήσει πολύ υποστηρικτικά.

Σε βρέφη με μειωμένη όραση χωρίς εμφανή ανατομική οφθαλμική βλάβη, ή με ήπια κλινική σημειολογία που δεν συμβαδίζει με το επίπεδο της χαμηλής όρασης, η ηλεκτροφυσιολογική μελέτη είναι απαραίτητη.

Το ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα (ERG) αποτελεί μια αντικειμενική μέθοδο ελέγχου της λειτουργικότητας τόσο του αμφιβληστροειδή συνολικά, όσο και της ωχράς κηλίδας ειδικότερα. Με τη μέθοδο αυτή καταγράφεται η λειτουργικότητα συγκεκριμένων κυτταρικών ομάδων του αμφιβληστροειδή, ρυθμίζοντας τις συνθήκες φωτός, καθώς και το είδος του οπτικού ερεθίσματος κατά την ώρα της εξέτασης. Τα οπτικά προκλητά δυναμικά ινιακού λοβού (VEP) ελέγχουν τη βατότητα των οπτικών οδών σε ό,τι αφορά τις βιοηλεκτρικές ώσεις προς τους εγκεφαλικούς προορισμούς.

Σε βρέφη με μη διαυγή θλώντα μέσα, το ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα αλλά και τα οπτικά προκλητά δυναμικά ινιακού λοβού, μπορούν να δώσουν μια απάντηση στον κλινικό ιατρό για την αιτία της μειωμένης όρασης, αλλά και να τον βοηθήσουν να αποφασίσει τα επόμενα θεραπευτικά του βήματα.

Αμφιβληστροειδοπάθειες και ωχροπάθειες με γενετικό υπόστρωμα, μεταβολικές παθήσεις με οφθαλμολογικές εκδηλώσεις, εγκεφαλικές βλάβες με οπτική σημειολογία, είναι ομάδες παθήσεων στις οποίες η ηλεκτροφυσιολογική μελέτη πρέπει να εμπλέκεται στη διαγνωστική διαδικασία.

Τα τελευταία χρόνια, η φαρέτρα των παρακλινικών εξετάσεων έχει εμπλουτιστεί και με νέες μεθόδους, κυρίως διαγνωστικού χαρακτήρα, αλλά εξίσου σημαντικές και στο πεδίο της παρακολούθησης μιας πάθησης. Ο γενετικός έλεγχος είναι μια από αυτές. Αρκετές από τις παθήσεις που οδηγούν τα βρέφη από νωρίς

στη ζωή σε χαμηλή όραση έχουν γενετικό υπόστρωμα και πολλές από αυτές και κληρονομικό χαρακτήρα. Έχουν γίνει μεγάλα άλματα στον τομέα εντόπισης παθολογικών γονιδίων που σχετίζονται με τις παθήσεις αυτές, κάτι που έχει ενισχύσει την ικανότητα πρώιμης διάγνωσής τους, αντιμετώπισής τους, αλλά και πρώιμης εκπαιδευτικής παρέμβασης για τα παιδιά αυτά.

Κλείνοντας, θα θέλαμε να σημειώσουμε ότι η παρακλινική διερεύνηση δεν υποκαθιστά την κλινική εξέταση, αλλά αποτελεί μια σημαντική συμπληρωματική παράμετρο στη διαγνωστική και θεραπευτική συλλογιστική του παιδοοφθαλμιάτρου.

## Βιβλιογραφία

- Tarek Alasil, Pearse A Keane, Dawn A Sim, Adnan Tufail, Michael E Rauser. Optical coherence tomography in pediatric ophthalmology: current roles and future directions. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2013 Nov-Dec;44(6 Suppl):S19-29. doi: 10.3928/23258160-20131101-04.
- El Shakankiri NM, Bayoumi NH, Abdallah AH, El Sahn MM. Role of ultrasound and biomicroscopy in evaluation of anterior segment anatomy in congenital and developmental cataract cases. *J Cataract Refract Surg*. 2009 Nov;35(11):1893-905. doi: 10.1016/j.jcrs.2009.07.007.
- Maripudi S, Byrd J, Qureshi A, Stoleru G, Levin MR, Saeedi OJ, Munir W, Bazemore M, Karwoski B, Martinez C, Jaafar MS, Madigan WP, Alexander JL. Pediatric Corneal Structural Development During Childhood Characterized by Ultrasound Biomicroscopy. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2020 Jul 1;57(4):238-245. doi: 10.3928/01913913-20200506-01
- Agarwal K, Vinekar A, Chandra P, Padhi TR, Nayak S, Jayanna S, Panchal B, Jalali S, Das T. Imaging the pediatric retina: An overview. *Indian J Ophthalmol*. 2021 Apr;69(4):812-823. doi: 10.4103/ijo.IJO\_1917\_20.
- Hamilton R, Bach M, Heinrich SP, Hoffmann MB, Odom JV, McCulloch DL, Thompson DA. VEP estimation of visual acuity: a systematic review. *Doc Ophthalmol*. 2021 Feb;142(1):25-74. doi: 10.1007/s10633-020-09770-3.



## Μιά καινοτόμος προσέγγιση στην στήριξη ενδοφακού: Φακός Carlevale

Ηλίας Γκίζης

Χειρουργός Οφθαλμίατρος  
Ερυθρός Σταυρός

Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται όλο και αυξανόμενο ενδιαφέρον για χειρουργικές τεχνικές στήριξης ενδοφακών σε περιπτώσεις όπου παρατηρείται απουσία ή ανεπάρκεια περιφακίου ικανού να στηρίξει τον ψευδοφακό. Τέτοιες περιπτώσεις αφορούν την κατάσταση του πρόσθιου ημιμορίου και του σάκου του κρυσταλλοειδούς φακού μετά από επιπλεγμένα χειρουργεία φακοθρυψίας, μετά από τραύμα, σε οφθαλμούς με προχωρημένη ψευδοαποφολίδωση, στο σύνδρομο Marfan, στην ομοκυστινουρία καθώς και σε άλλες περιπτώσεις. Σε όλες τις παραπάνω καταστάσεις ο χειρουργός βρίσκεται αντιμέτωπος είτε με παρεκτοπισμένο κρυσταλλοειδή φακό ή ψευδοφακό είτε με έναν άφακο οφθαλμό.

Με την εξέλιξη που παρατηρείται στην οφθαλμολογία, τόσο σε χειρουργικές τεχνικές όσο και στην παρασκευή πληθώρας ενδοφθάλμιων φακών (IOL's), οι επιλογές που έχει ο χειρουργός στην φαρέτρα του ποικίλλουν. Ο ενδοφακός μπορεί να τοποθετηθεί στον πρόσθιο θάλαμο (AC-IOL ή ιριδικής στήριξης στην πρόσθια επιφάνεια της ίριδος) ή στον οπίσθιο θάλαμο (PC-IOL). Οι τελευταίοι χωρίζονται περαιτέρω σε φακούς ιριδικής στήριξης στην οπίσθια επιφάνεια της ίριδος (IFIOLS) και φακούς σκληρικής στήριξης (SFIOL), με ή χωρίς την χρησιμοποίηση ραμμάτων.

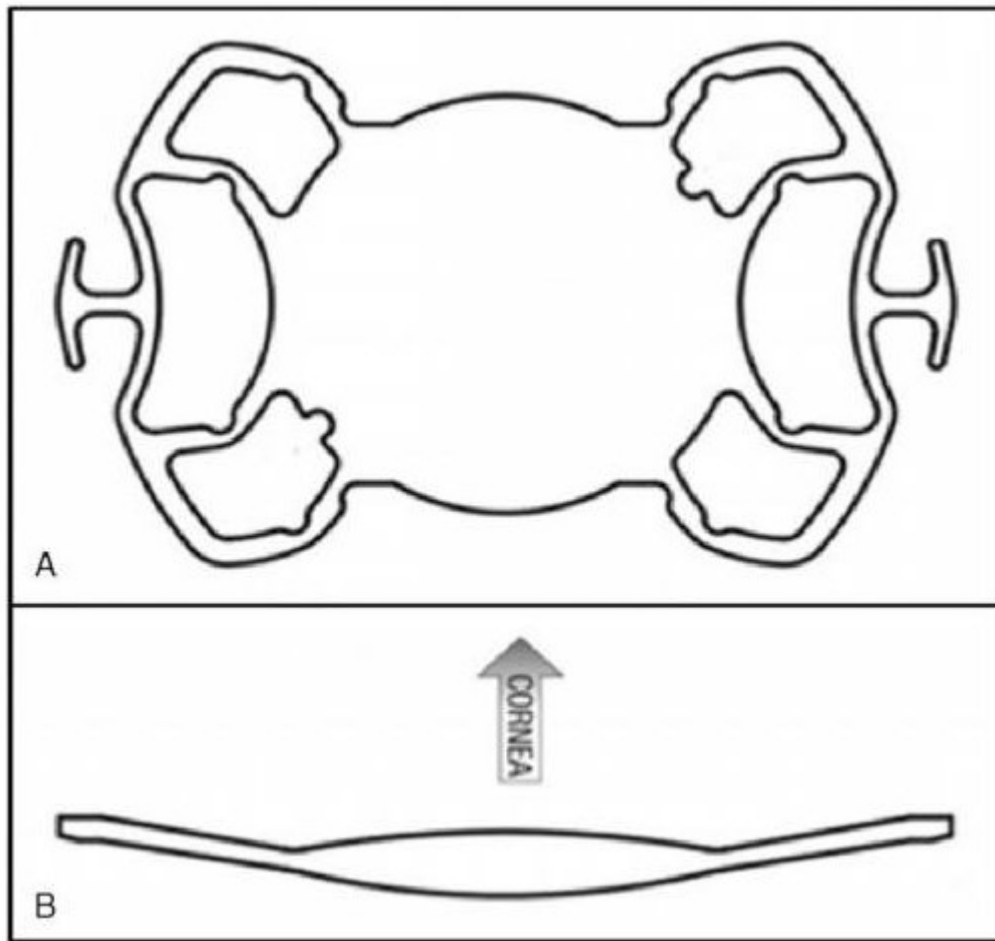
Αντιλαμβάνεται κανείς πως κάθε τεχνική και κάθε ενδοφακός θα έχει τα πλεονεκτήματα, τα μειονεκτήματα και της επιπλοκές τους. Συνεπώς, δεν υπάρχει μια κοινώς αποδεκτή ως ιδανική επιλογή και αυτό εξαρτάται από την εμπειρία κάθε χειρουργού και από τον ίδιο τον ασθενή καθιστώντας εξατομικευμένη την επιλογή σε κάθε περι-

πτωση.

Οι PC-IOL's έχουν το πλεονέκτημα ότι τοποθετούνται μακριά από ευαίσθητες δομές του πρόσθιου ημιμορίου του οφθαλμού, όπως ο κερατοειδής και η γωνία με αποτέλεσμα να μειώνονται οι πιθανότητες για εμφάνιση φυσαλλιδώδους κερατοπάθειας ή γλαυκώματος. Επιπρόσθετα, οι τεχνικές χωρίς την χρησιμοποίηση ραμμάτων (sutureless scleral fixation) φαίνεται να υπερτερούν λόγω της μειωμένης πιθανότητας για φλεγμονές, μολύνσεις και όψιμη παρεκτόπισή των ενδοφακών που οφείλεται σε λύση ή αποδόμηση των ραμμάτων.

Στην τελευταία κατηγορία ανήκει ένας καινούργιος, πολλά υποσχόμενος, ενδοφακός ο οποίος ονομάζεται φακός CARLEVALE (Soleko IOL Division, Italy). Είναι ένας αναδιπλώμενος, ενός υλικού (one piece), ακρυλικός φακός με καινοτόμο σχεδιασμό, ο οποίος περιλαμβάνει δύο εύκαμπτες σκληρο-κερατοειδικές «άγκυρες», σε σχήμα T, στην άκρη των δύο απτικών σωμάτων, σχεδιασμένες έτσι ώστε να τοποθετηθούν στην αύλακα του ακτινωτού και να στερεωθούν στον σκληρό, χωρίς ράμματα (φωτογραφία 1).

Ο Carlevale είναι κατασκευασμένος από μαλακό υδροφιλικό υλικό (25% H<sub>2</sub>O), το οποίο επιτρέπει την εισοδό του από μικρή τομή 2.2 χιλιοστών παρόλο που το μέγεθος του οπτικού του μέρους είναι 6.5 χιλιοστά και το συνολικό του μήκος 13.2 χιλιοστά. Επιπρόσθετα, προσδίδει στον ενδοφακό ικανοποιητική ραγοειδική βιοσυμβατότητα. Η Α-σταθερά του είναι 118,5. Κυκλοφορεί σε διοπτρίες από -5D μέχρι +35D και υπάρχει και η τορική έκδοση του φακού. Τα απτικά του έχουν μια γωνίωση 10 μοιρών πρόσθια, η οποία μείωνει την



Φωτογραφία 1

πιθανότητα επαφής με την ίριδα, ιριδικού μπλοκ καθώς και την πιθανότητα να την αιχμαλωτίσει κατά την τοποθέτησή του.

Οι χειρουργικές τεχνικές που έχουν περιγραφεί στην βιβλιογραφία είναι δύο βασικές: η σκληρική στήριξη και προστασία των δύο τμημάτων σχήματος T στον σκληρό μέσω δύο αντιδιαμετρικών σκληρικών κρημών (scleral flaps) και η στερέωσή τους μέσω δύο αντιδιαμετρικών σκληροτομών με τον σχηματισμό και τοποθέτηση τους σε σκληρικές θήκες (scleral rockets). Τελευταία έχει περιγραφεί και μια πιο απλή τεχνική στην οποία οι «άγκυρες» τοποθετούνται απευθείας στον χώρο κάτω από τον επιπεφυκότα αλλά δεν υπάρχουν μακροπρόθεσμα στοιχεία όσον αφορά την σταθερότητα τους στον συγκεκριμένο χώρο και την πιθανότητα να δημιουργήσουν διάβρωση επιπεφυκότα. Σημαντικό

είναι να σημειώσουμε ότι σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις της τοποθέτησης του φακού προηγείται υαλοειδεκτομή.

Ο Carlevalle παρουσιάζει ικανοποιητικά ποσοστά όσον αφορά το κεντράρισμα, την σταθερότητα, τον ευθειασμό (απουσία κλίσης) και το οπτικό αποτέλεσμα μετεγχειρητικά. Επιπρόσθετα, σημαντικό είναι και το προφίλ ασφάλειας των τεχνικών και του ίδιου του φακού.

Διεγχειρητικές επιπλοκές αποτελούν οι ήπιες ενδοουαλοειδικές αιμορραγίες προερχόμενες από τις σκληροτομές κυρίως, το ιριδικό τραύμα επίσης κατά την πραγματοποίηση των σκληροτομών και η παρεκτόπιση του φακού στον οπίσθιο πόλο. Πολλοί χειρουργοί προτιμούν να «αφήνουν» τον φακό στον οπίσθιο πόλο και να τον συλλαμβάνουν με ειδικές λαβίδες καθώς μερικές φορές καθίσταται



απαιτητική η σύλληψη της πρώτης «άγκυρας» σε πρώτο χρόνο είτε λόγω ταχείας προώθησης του φακού είτε λόγω δυσκολίας σύλληψης κατά την διαδικασία ανοίγματος του φακού στον πρόσθιο θάλαμο.

Μετεγχειρητικά, μπορεί να παρουσιαστεί υποτονία, ήπια ενδοουλοειδική αιμορραγία (αυτοπεριοριζόμενη εντός τριών εβδομάδων) και κυστοειδές οίδημα ωχράς. Στο σημείο αυτό να σημειώσουμε ότι στις μελέτες που έχουν πραγματοποιηθεί, τα ποσοστά των επιπλοκών αυτών δεν ήταν σημαντικά και καμία δεν οδήγησε τον ασθενή ξανά στο χειρουργείο. Επιπλέον, με τον συνδιασμό υαλοειδεκτομής και τοποθέτησης φακού Carlevale δεν παρατηρείται μετεγχειρητικά αποκόλληση αμφιβληστροειδούς. Στις περιπτώσεις που χρησιμοποιήθηκαν υλικά επιπωματισμού στον οπίσθιο πόλο όπως αέρας, SF6, σιλικόνη, βαρέα υγρά, ο φακός παρουσίασε εξίσου καλή σταθερότητα (ακόμη και κατά την σκληρική πίεση) αλλά και καλή τμηματοποίηση μεταξύ προσθίου και οπισθίου θαλάμου καθώς κανένα από τα υλικά αυτά δεν μετακινήθηκε στον πρόσθιο θάλαμο.

Η πλήρης απουσία ιριδικής επαφής μας απομακρύνει από το πρόβλημα της διασποράς χρωστικής και της τριβής με την ίριδα που είναι η απαρχή για χρόνια γλαυκώματα και χρόνιες φλεγμονές με ότι αυτό συνεπάγεται για ένα ευαίσθητο όργανο όπως ο οφθαλμός. Ο Carlevale μπορεί να τοποθετηθεί ανεξαρτήτως της κατάστασης της ίριδος και δεν

αποκλείει την χρησιμοποίηση τεχνητής ίριδος κατά την διάρκεια του χειρουργείου σε περιπτώσεις μετατραυματικής μυδρίασης.

Μεγάλη προσοχή πρέπει να τηρείται κατά την τοποθέτηση του φακού στον προωθητήρα καθώς μπορεί να δημιουργηθεί βλάβη (μέχρι και 13% σε κάποιες μελέτες) αν δεν γίνει σωστά ενώ και κατά την σύλληψη των «αγκυρών» υπερβολικοί και έντονοι χειρισμοί μπορεί να τις διαστρεβλώσουν. Στην περίπτωση αυτή θα πρέπει να αντικατασταθεί ο ελαττωματικός φακός.

Συγκρίνοντας τον Carlevale με την σκληρική στήριξη 3-piece ενδοφακών πρέπει να τονίσουμε πως στην δεύτερη περίπτωση έχουμε συντομότερο χειρουργικό χρόνο, δεν πραγματοποιείται κερατοειδική τομή και γίνονται λιγότεροι χειρισμοί στον πρόσθιο θάλαμο. Αυτό όμως δεν είναι πάντα εφικτό, ο ενδοφακός πρέπει για διάφορους λόγους να αφαιρεθεί ενώ και τα απτικά τμήματα αυτών των φακών δεν είναι τόσο εύκαμπτα και μπορεί να παραμορφωθούν ή και να σπάσουν κατά την διάρκεια των λεπτών χειρισμών στους οποίους υποβάλλονται.

Συμπερασματικά, μπορούμε να θεωρήσουμε τον Carlevale μια ασφαλή και αποτελεσματική λύση για την διόρθωση της αφακίας σε οφθαλμούς με απουσία περιφακίου. Σημαντικά πλεονεκτήματα, η καλή επικέντρωση και ο χαμηλότερος κίνδυνος για ρήξη των απτικών τμημάτων και παρεκτόπιση του φακού ακόμη και σε δύσκολες καταστάσεις.



## Νεότερα δεδομένα στη χειρουργική αντιμετώπιση της πρεσβυωπίας

Ε. Παροικιάκης, Γ. Μπάτσος

Οφθαλμιατρείο Αθηνών, Β' Οφθαλμολογικό Τμήμα

Η πρεσβυωπία είναι η φυσιολογική απώλεια της ικανότητας εστίασης σε κοντινές αποστάσεις και εμφανίζεται περίπου στην ηλικία των 40-45 ετών. Ο περιορισμός αυτός συνήθως αντιμετωπίζεται με τη χρήση γυαλιών. Ωστόσο λόγω της μεγάλης συχνότητας εμφάνισής της και του αντίκτυπου που μπορεί να προκαλέσει στην καθημερινή ποιότητα της ζωής των ατόμων αυτών έχουν δοκιμαστεί διάφοροι τρόποι αντιμετώπισής της (π.χ. φακοί επαφής στον μη επικρατούντα οφθαλμό), επεμβατικοί και μη. Οι επεμβατικές μέθοδοι μπορούν να διακριθούν σε τρεις κύριες κατηγορίες: στις επεμβάσεις που αφορούν τον κερατοειδή (π.χ. LASIK πρεσβυωπίας ή ενθέματα στρώματος KARMA™), στις επεμβάσεις στο σκληρό (laser ή σκληρικά ενθέματα VisAbility) (1), καθώς και στη διαθλαστική εξαίρεση του κρυσταλλοειδούς φακού (φακοθρυψία) συνοδευόμενη από τοποθέτηση ενδοφακού (*refractive lens exchange RLE*). Στο άρθρο αυτό αναπτύσσεται εκτενέστερα η τελευταία επιλογή και οι διάφοροι τύποι ενδοφακών που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αντιμετώπιση της πρεσβυωπίας.

Στη φακοθρυψία, οι συνηθέστερα χρησιμοποιούμενοι ενδοφακοί είναι οι μονοεστιακοί (2). Αυτοί είναι διαθλαστικοί ενδοφακοί και παρέχουν ένα μονήρες εστιακό σημείο, το οποίο προσδιορίζεται από τον χειρουργό και συνήθως αντιστοιχεί στην μακρινή όραση (2). Έτσι ο ασθενής θα πρέπει να χρησιμοποιεί γυαλιά για την κοντινή όραση. Στην περίπτωση που ασθενής επιθυμεί και κοντινή όραση χωρίς τη χρήση γυαλιών, ο χειρουργός μπορεί να του προτείνει την τοποθέτηση μονοεστιακού ενδοφακού που θα του προσδίδει από 0,75 έως 2,5 βαθμούς μυωπίας στον μη επικρατούντα οφθαλμό. Η επιλογή αυτή περιγράφεται ως **monovision**,

όπου ο ασθενής βλέπει με τον επικρατούντα οφθαλμό μακριά και με τον μη επικρατούντα (μυωπικό) περισσότερο ή λιγότερο κοντά. Η επιλογή αυτή απευθύνεται κυρίως σε συγκεκριμένη κατηγορία ασθενών (3, 4).

Οι ενδοφακοί που προορίζονται ειδικά για την αντιμετώπιση της πρεσβυωπίας είναι οι τριπλοεστιακοί ενδοφακοί και οι ενδοφακοί εκτεταμένου εύρους εστίασης (EDOF) (5)

Οι **τριπλοεστιακοί ενδοφακοί** είναι περιθλαστικοί ενδοφακοί, όπου μέσω μιας ειδικής διαμόρφωσης του οπτικού σώματος, επιτυγχάνεται ο διαχωρισμός της δέσμης του φωτός σε τρία διαφορετικά εστιακά σημεία (5). Τα σημεία αυτά αντιστοιχούν στα 40cm για την κοντινή όραση, 60cm ή 80 cm για την ενδιάμεση (ανάλογα με την κατασκευάστρια εταιρία) και στο (πρακτικά) άπειρο για την μακρινή (6). Από τη χρήση τριπλοεστιακών ενδοφακών ένα ποσοστό ασθενών μεγαλύτερο του 85%, απαλλάχθηκε από τη χρήση γυαλιών (6). Τα μειονεκτήματα των τριπλοεστιακών ενδοφακών εστιάζονται κυρίως στη μείωση της αντίθεσης ευαισθησίας (contrast sensitivity) (7) στη δημιουργία διαφόρων οπτικών φαινομένων όπως λαμπυρίζουσες ακτίνες (glare) γύρω από μια φωτεινή πηγή, άλως (halo) (φωτεινός δακτύλιος γύρω από μια φωτεινή πηγή) καθώς και δυσκολία στη νυχτερινή όραση (8-11). Στην πλειονότητα τους όμως, οι ασθενείς αναφέρουν ότι τα φαινόμενα αυτά δεν έχουν επίπτωση στην ποιότητα της ζωής τους (12) Με τους τριπλοεστιακούς ενδοφακούς υπάρχει και η δυνατότητα διόρθωσης και του αστιγματισμού. Στο εμπόριο υπάρχουν διάφοροι τύποι τριπλοεστιακών ενδοφακών όπως: οι, AcrySof IQ Panoptix (Alcon), Fine Vision trifocal lens (PhysIOL) και AT LISA trifocal IOL

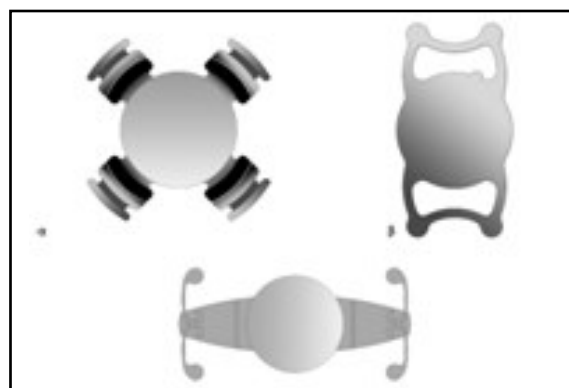


(Carl Zeiss Meditec).

Οι **EDOF ενδοφακοί**, σε αντίθεση με τους τριπλοεστιακούς ενδοφακούς, δεν διαχωρίζουν την οπτική ακτινοβολία σε πολλαπλά σημεία, αλλά επιμηκύνουν το εύρος εστίασης. Έτσι επιμηκύνεται το εύρος πεδίου. Με αυτόν τον τρόπο παρέχουν ένα πιο συνεχές εύρος εστίασης (μονήρες επιμηκυτό εστιακό σημείο) αντί για 3 διακριτά εστιακά σημεία (5, 13). Ένα χαρακτηριστικό τους είναι η αποφυγή της αλληλοεπικάλυψης των εικόνων, που παρατηρείτο στους τριπλοεστιακούς φακούς μειώνοντας έτσι το φαινόμενο δακτυλίου γύρω από φωτεινή πηγή (άλως) (13). Ωστόσο εξακολουθούν να παρουσιάζουν (σε μικρότερο βαθμό) παρόμοια φωτοπικά φαινόμενα με τους τριπλοεστιακούς ενδοφακούς όπως και μείωση της ευαισθησίας στην αντίθεση (contrast sensitivity) (14). Με αυτούς τους ενδοφακούς παρέχεται επίσης και η δυνατότητα διόρθωσης του αστιγματισμού. Μία από τις τελευταίες εξελίξεις στους EDOF έρχεται με τον Vivity (Alcon), ο οποίος είναι ένας μη περιθλαστικός ενδοφακός που χρησιμοποιεί μια τεχνολογία αναδιαμόρφωσης της οπτικής ακτινοβολίας (X wave™) που εξασφαλίζει επιμήκυνση της οπτικής ακτινοβολίας χωρίς να τη διαχωρίζει και έτσι δεν συνοδεύεται από φωτοπικά φαινόμενα (15). Έχει δηλαδή χαρακτηριστικά μονοεστιακού φακού (από πλευράς ποιότητας όρασης) αλλά με δυνατότητα για ενδιάμεσες αποστάσεις. Πρακτικά οι EDOF ενδοφακοί θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν για τη διόρθωση της μακρινής και της ενδιάμεσης όρασης ενώ για την κοντινή όραση ο ασθενής πιθανώς να χρειαστεί γυαλιά (μερική ανεξαρτησία). Εάν ο ασθενής απαιτεί διόρθωση της κοντινής όρασης με πλήρη απαλλαγή από τα γυαλιά, τότε θα πρέπει να επιλέξει τριπλοεστιακούς ενδοφακούς (13). Αφού βέβαια γίνει συζήτηση για τα πιθανά φωτοπικά φαινόμενα που θα εμφανιστούν κατά τη νυχτερινή όραση.

Στον τομέα αυτό, αρκετά υποσχόμενοι είναι και οι **προσαρμοστικοί** ενδοφακοί. Οι ενδοφακοί αυτοί, είναι σχεδιασμένοι έτσι ώστε να απαντούν στη σύσπαση του ακτινωτού σώματος, επάγοντας έτσι προσαρμογή. Έχουν παρουσιαστεί αρκετοί ενδο-

φακοί αυτού του τύπου όπως 1CU (HumanOptics), Tetraflex KH3500 (Lenstec) και Crystalens AT-45 (Bausch and Lomb) (Εικόνα 1). Στα αρνητικά των ενδοφακών αυτών συμπεριλαμβάνεται το μικρό εύρος προσαρμογής και το σχετικά μεγάλο ποσοστό θόλωσης του οπισθίου περιφακίου (16).



Εικόνα 1. Σχηματική αναπαράσταση κυρίως τύπων προσαρμοστικών ενδοφακών (α) 1CU (HumanOptics), (β) Tetraflex KH3500 (Lenstec), (γ) Crystalens AT-45 (Bausch and Lomb) [16]

Νέοι προσαρμοστικοί ενδοφακοί όπως ο Lumina (AkkoLens International), ο NuLens (NuLens, Ltd.) και ο συνεχούς εστίασης Wichterle (WIO-L-CF) (Medicem) βρίσκονται στο στάδιο των κλινικών μελετών (17).

Τέλος, οι τελευταίες εξελίξεις στο χώρο της διαθλαστικής εξαίρεσης του φακού κατευθύνονται και σε μια νέα μορφή **φωτοευαίσθητων ενδοφακών**, οι οποίοι θα επιδέχονται μετεγχειρητικές τροποποιήσεις (πολυμερισμός μέσω υπεριώδους ακτινοβολίας 365nm) (18). Οι τεχνολογία αυτή θα δώσει πολλές δυνατότητες στους χειρουργούς προκειμένου τα λειτουργικά αποτελέσματα να προσεγγίζουν ακόμα περισσότερο τις προσδοκίες των ασθενών (εξατομίκευση).

Συμπερασματικά, για τη χειρουργική αντιμετώπιση της πρεσβυωπίας με τη μέθοδο της διαθλαστικής εξαίρεσης του φακού, πλέον έχουμε πολλές επιλογές ενδοφακών. Κάθε επιλογή έχει συγκεκριμένα πλεονεκτήματα και μειονεκτήματα τα οποία θα πρέπει να περιγράφονται αναλυτικά στον ασθενή προκειμένου να αναδειχθεί ποιος εν-



δοφικός θα είναι ποιο κοντά στις προσδοκίες του, αλλά και να γνωρίζει ποιους συμβιβασμούς μπορεί να χρειαστεί να κάνει αναφορικά με την ποιότητα της όρασης του μετά από κάθε επιλογή. Εκτός από τον τρόπο ζωής του ασθενούς και τις ανάγκες του, ο χειρουργός θα πρέπει να λάβει υπόψιν του και το ενδεχόμενο συνυπάρχουσας παθολογίας του οφθαλμού (π.χ. ωχροπάθεια), η οποία θα μπορούσε να επηρεάσει τα αποτελέσματα.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Katz JA, Karpecki PM, Dorca A, *et al.* Presbyopia - A Review of Current Treatment Options and Emerging Therapies. *Clin Ophthalmol.* 2021;15:2167-78.
2. Leyland M, Zinicola E. Multifocal versus monofocal intraocular lenses in cataract surgery: a systematic review. *Ophthalmology.* 2003;110(9):1789-98.
3. Mahrous A, Ciralsky JB, Lai EC. Revisiting monovision for presbyopia. *Current opinion in ophthalmology.* 2018;29(4):313-7.
4. Levinger E, Trivizki O, Pokroy R, *et al.* Monovision surgery in myopic presbyopes: visual function and satisfaction. *Optometry and vision science : official publication of the American Academy of Optometry.* 2013;90(10):1092-7.
5. Breyer DRH, Kaymak H, Ax T, *et al.* Multifocal Intraocular Lenses and Extended Depth of Focus Intraocular Lenses. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila).* 2017;6(4):339-49.
6. Sudhir RR, Dey A, Bhattacharya S, *et al.* AcrySof IQ PanOptix Intraocular Lens Versus Extended Depth of Focus Intraocular Lens and Trifocal Intraocular Lens: A Clinical Overview. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila).* 2019;8(4):335-49.
7. Montes-Mico R, Alio JL. Distance and near contrast sensitivity function after multifocal intraocular lens implantation. *Journal of cataract and refractive surgery.* 2003;29(4):703-11.
8. Khandelwal SS, Jun JJ, Mak S, *et al.* Effectiveness of multifocal and monofocal intraocular lenses for cataract surgery and lens replacement: a systematic review and meta-analysis. *Graefe's archive for clinical and experimental ophthalmology = Albrecht von Graefes Archiv fur klinische und experimentelle Ophthalmologie.* 2019;257(5):863-75.
9. Mencucci R, Favuzza E, Caporossi O, *et al.* Comparative analysis of visual outcomes, reading skills, contrast sensitivity, and patient satisfaction with two models of trifocal diffractive intraocular lenses and an extended range of vision intraocular lens. *Graefe's archive for clinical and experimental ophthalmology = Albrecht von Graefes Archiv fur klinische und experimentelle Ophthalmologie.* 2018;256(10):1913-22.
10. Woodward MA, Randleman JB, Stulting RD. Dissatisfaction after multifocal intraocular lens implantation. *Journal of cataract and refractive surgery.* 2009;35(6):992-7.
11. Pieh S, Lackner B, Hanselmayer G, *et al.* Halo size under distance and near conditions in refractive multifocal intraocular lenses. *The British journal of ophthalmology.* 2001;85(7):816-21.
12. Akman A, Asena L, Ozturk C, *et al.* Evaluation of quality of life after implantation of a new trifocal intraocular lens. *Journal of cataract and refractive surgery.* 2019;45(2):130-4.
13. Kanclerz P, Toto F, Grzybowski A, *et al.* Extended Depth-of-Field Intraocular Lenses: An Update. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila).* 2020;9(3):194-202.
14. Giers BC, Khoramnia R, Varadi D, *et al.* Functional results and photic phenomena with new extended-depth-of-focus intraocular Lens. *BMC ophthalmology.* 2019;19(1):197.
15. Jim Schwiegerling P, Xiaolin Gu, MD, PhD, Xin Hong, PhD, MBA, Jessie Lemp-Hull, DrPH, Mohinder Merchea, OD, PhD, MBA. *Optical Principles of Extended Depth of Focus IOLs*
16. Liang YL, Jia SB. Clinical application of accommodating intraocular lens. *International journal of ophthalmology.* 2018;11(6):1028-37.
17. Alio JL, Alio Del Barrio JL, Vega-Estrada A. Accommodative intraocular lenses: where are we and where we are going. *Eye Vis (Lond).* 2017;4:16.
18. Light Adjustable Intraocular lenses. *American Academy of Ophthalmology.* [aao.org/Light Adjustable Intraocular lenses](http://aao.org/Light Adjustable Intraocular lenses).





## Μελέτη της γενετικής βάσης των κληρονομικών νοσημάτων αμφιβληστροειδούς στην Ελλάδα: προκαταρκτικά αποτελέσματα

Ευαγγελία Παναγιώτου<sup>1</sup>, Μάγδα Τριανταφυλλά<sup>2</sup>,  
Χριστίνα Τσενίκογλου<sup>2</sup>, Στράτων Τυραδέλλης<sup>2</sup>,  
Θεόδωρος Γιαννόπουλος<sup>1</sup>, Carlo Rivolta<sup>3,4,5</sup>,  
Francesca Cancellieri<sup>3</sup>, Κωνσταντίνος Νικόπουλος<sup>6</sup>, Νικόλαος Κοζέξης<sup>2</sup>

1) Α' Οφθαλμολογική κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,  
Ιατρική Σχολή, Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

2) Παιδοφθαλμολογικό Ελλάδος, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

3) Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel (IOB), Basel, Switzerland

4) Department of Genetics and Genome Biology, University of Leicester, Leicestershire, UK

5) Department of Ophthalmology, University of Basel, Basel, Switzerland

Τα κληρονομικά νοσήματα του αμφιβληστροειδούς είναι μια μεγάλη ομάδα σπάνιων νοσημάτων που προσβάλλουν εκατομμύρια άτομα παγκοσμίως (1). Συνολικά, έχουν επιπολασμό περίπου 1:2000 (2) και είναι από τις πιο συχνές αιτίες τύφλωσης στα παιδιά και τους ενήλικες (3,4). Οι ασθενείς που πάσχουν από αυτά τα νοσήματα συνήθως έχουν σταδιακή απώλεια όρασης η οποία συχνά εμφανίζεται σε νεαρή ηλικία. Οδηγούν σε σοβαρή μείωση της οπτικής λειτουργίας ή τύφλωση και έχουν σοβαρό αντίκτυπο στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Μπορεί να αποτελούν εκδήλωση κάποιου συνδρόμου που προσβάλλει και άλλα όργανα εκτός από τους οφθαλμούς.

Γενικά τα κληρονομικά νοσήματα του αμφιβληστροειδούς κληρονομούνται σύμφωνα με τους νόμους του Μέντελ. Ωστόσο παρουσιάζουν τεράστια γενετική ετερογένεια που σημαίνει ότι μεταλλάξεις σε πολλά διαφορετικά γονίδια μπορεί να προκαλέσουν το ίδιο νόσημα (5). Ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι ότι μεταλλάξεις σε πάνω από 80 γονίδια μπορεί να προκαλέσουν μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια (<https://sph.uth.edu/retnet/>, (6)). Επιπλέον εμφανίζουν φαινοτυπική ετερογένεια που σημαίνει ότι μεταλλάξεις στο ίδιο γονίδιο μπορεί να προκαλέσουν διαφορετικούς φαινότυπους (7).

Μέχρι πρόσφατα, τα νοσήματα αυτά θεωρούνταν ανίατα. Ωστόσο, τα τελευταία χρόνια έχουν γίνει σημαντικά βήματα προς την ανάπτυξη θεραπειών με την έγκριση της πρώτης γονιδιακής θεραπείας για ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο RPE65 (8). Επιπλέον περίπου 30 κλινικές δοκιμές είναι σε εξέλιξη αυτή τη στιγμή για νέες γονιδιακές θεραπείες ([clinicaltrials.gov](http://clinicaltrials.gov)). Μέχρι πρόσφατα, τα νοσήματα αυτά θεωρούνταν ανίατα.

Ωστόσο, τα τελευταία χρόνια έχουν γίνει σημαντικά βήματα προς την ανάπτυξη θεραπειών με την έγκριση της πρώτης γονιδιακής θεραπείας για ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο RPE65 (8). Επιπλέον περίπου 30 κλινικές δοκιμές είναι σε εξέλιξη αυτή τη στιγμή για νέες γονιδιακές θεραπείες ([clinicaltrials.gov](http://clinicaltrials.gov)).

Σκοπός της μελέτης μας είναι η συστηματική καταγραφή της κλινικής εικόνας των νοσημάτων αυτών στους Έλληνες ασθενείς, αλλά και ο γενετικός τους έλεγχος ώστε αφενός να περιγράψουμε το φάσμα των μεταλλάξεων στα γνωστά γονίδια και αφετέρου να συμβάλουμε στην ανακάλυψη νέων γενετικών αιτιών.

Τα οφέλη για τους ασθενείς μας είναι πολλαπλά. Αποκτούν πρόσβαση σε δωρεάν γενετικό έλεγχο ο οποίος μπορεί να εξασφαλίσει σε πολλές περιπτώσεις μια ακριβή διάγνωση. Επίσης μπορούμε να



δώσουμε στους ασθενείς και τις οικογένειές τους πληροφορίες σχετικά με την πρόγνωση της νόσου και την κληρονομικότητα στους απογόνους. Επιπλέον, εντοπίζουμε ασθενείς κατάλληλους για κάποια γονιδιακή θεραπεία.

Η γονιδιακή θεραπεία απευθύνεται σε συγκεκριμένο γονίδιο ή ακόμα και σε συγκεκριμένο τύπο μεταλλάξεων ενός γονιδίου, επομένως η γενετική ανάλυση είναι αναγκαία για να γνωρίζουμε ποιοι ασθενείς είναι κατάλληλοι για κάθε γενετική θεραπεία.

Πρόκειται για μια προοπτική μελέτη για ασθενείς με κληρονομικές δυστροφίες αμφιβληστροειδούς και υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθειες. Οι ασθενείς εισάγονται στη μελέτη στην Α Οφθαλμολογική Κλινική του Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης στο νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ και στο Παιδοφθαλμολογικό Κέντρο Ελλάδος.

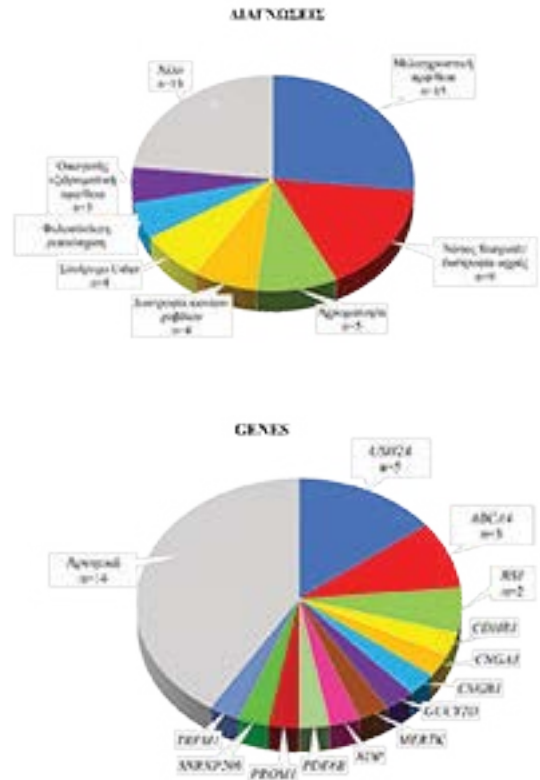
Μετά από πλήρη οφθαλμολογική εξέταση και απεικονιστικές εξετάσεις, λαμβάνονται δείγματα DNA. Η γενετική ανάλυση πραγματοποιείται σε ερευνητικό πλαίσιο σε συνεργασία με το ινστιτούτο IOB (Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel) στη Βασιλεία της Ελβετίας με αλληλούχιση επόμενης γενιάς (next generation sequencing).

Μέχρι στιγμής, στη μελέτη μας έχουν συμπεριληφθεί 148 δείγματα από 56 οικογένειες. Οι πάσχοντες έχουν μέση ηλικία 24.7 έτη, ενώ το 41% από αυτούς είναι παιδιά. Το 29% των ασθενών πάσχει από μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, ενώ το 15% από νόσο Stargardt. Άλλες λιγότερο συχνές παθήσεις είναι η αχρωματοψία, το σύνδρομο Usher, δηλαδή μελαγχρωστική αμφ/θεια με βαρηκοΐα, η δυστροφία κωνίων-ραβδίων και η φυλοσύνδετη ρετινίωση (Εικόνα 1).

Προς το παρόν, η γενετική ανάλυση έχει ολοκληρωθεί για 34 οικογένειες. Οι υπεύθυνες παθολογικές μεταλλάξεις έχουν βρεθεί σε 20 οικογένειες, επομένως το ποσοστό ανίχνευσης αυτή τη στιγμή είναι στο 58.5%.

Η κατανομή των γνωστών γονιδίων όπου βρέθηκαν μεταλλάξεις φαίνεται στην Εικόνα

2. Στην πρώτη θέση βρίσκεται το γονίδιο USH2A το οποίο συνδέεται με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια είτε μεμονωμένη είτε στα πλαίσια του συνδρόμου Usher. Δεύτερο πιο συχνό γονίδιο είναι το ABCA4 που είναι το γονίδιο της νόσου Stargardt. Όσον αφορά τον τύπο της κληρονομικότητας της νόσου στις 20 αυτές οικογένειες, 963 στη μεγάλη πλειοψηφία των περιστατικών η κληρονομικότητα είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη. Ανάμεσα στις οικογένειες όπου δεν βρέθηκαν οι υπεύθυνες μεταλλάξεις, στο 72% τα περιστατικά ήταν σποραδικά, δηλαδή δεν υπήρχε οικογενειακό ιστορικό.



Μέχρι στιγμής τα αποτελέσματά μας συνάδουν σε μεγάλο βαθμό με τη διεθνή βιβλιογραφία. Η πλειοψηφία των ασθενών μας πάσχει από μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια και νόσο Stargardt, οι οποίες είναι οι πιο συχνές δυστροφίες αμφιβληστροειδούς στη διεθνή βιβλιογραφία (11,12). Τα γονίδια USH2A και ABCA4 είναι τα συ-



χνότερα γονίδια που φέρουν μεταλλάξεις στους ασθενείς μας. Τα δυο αυτά γονίδια είναι πράγματι από τα πιο συχνά που συναντώνται σε παρόμοιες διεθνείς μελέτες (11,12).

Στην κλινική μας πράξη βλέπουμε ότι υπάρχει πράγματι μεγάλη ανάγκη για γενετικό έλεγχο των ασθενών με κληρονομικά νοσήματα του αμφιβληστροειδούς που μπορεί να προσφέρει χρήσιμες πληροφορίες στους ίδιους και τις οικογένειές τους, αλλά και πιθανώς να βοηθήσει στη μελλοντική λήψη γονιδιακής θεραπείας. Η έρευνά μας θα συμβάλει στη συστηματική περιγραφή της κλινικής έκφρασης των νοσημάτων αυτών αλλά του γενετικού τους υπόβαθρου στον ελληνικό πληθυσμό. Με τη μακρόχρονη καταγραφή του φαινότυπου αναμένεται να αναδείξει χρήσιμους συσχετισμούς γονότυπου-φαινότυπου. Με τη μελέτη αυτή, έχουμε ενταχθεί στο ERDC European Retinal Disease Consortium (ERDC), μια παγκόσμια ένωση ερευνητικών ομάδων που συνεργάζονται για τη μελέτη της γενετικής βάσης των νοσημάτων αυτών, με τη χώρα μας να γίνεται για πρώτη φορά μέλος στην οργάνωση αυτή. Η γενετική ανάλυση των συμμετεχόντων στη μελέτη μας, καθώς και η ανεύρεση νέων οικογενειών συνεχίζεται.

## Βιβλιογραφία:

1. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. *Lancet* (London, England) [Internet]. 2006;368 (9549): 1795-809.
2. Cremers FPM, Boon CJF, Bujakowska K, Zeitz C. Special issue introduction: Inherited retinal disease: Novel candidate genes, genotype-phenotype correlations, and inheritance models. *Genes* (Basel). 2018;9(4):1–10.
3. Liew G, Michaelides M, Bunce C. A comparison of the causes of blindness certifications in England and Wales in working age adults (16-64 years), 1999-2000 with 2009-2010. *BMJ Open*. 2014;4(2):1–6.
4. Mickler A, Lüdtke R, Krumpaszy HG, Selbmann HK, Klauss V. Blindness Incidence in Germany. *Ophthalmologica*. 2003; 213(3):176–82.
5. Verbakel S, van Huet R, Boon C, den Hollander A, Collin R, Klaver C, et al. Non-syndromic retinitis pigmentosa. *Prog Retin Eye Res*. 2018;66:157–86.
6. Berger W, Kloeckener-Gruissem B, Neidhardt J. The molecular basis of human retinal and vitreoretinal diseases. *Prog Retin Eye Res* [Internet]. Elsevier Ltd; 2010;29(5):335–75.
7. Cremers F, van de Pol D, van Driel M, den Hollander A, van Haren F, Knoers N, et al. Autosomal recessive retinitis pigmentosa and cone-rod dystrophy caused by splice site mutations in the Stargardt's disease gene ABCR. *Hum Mol Genet*. 1998;7(3):355–62.
8. Bennett J, Wellman J, Marshall KA, McCague S, Ashtari M, DiStefano-Pappas J, et al. Safety and durability of effect of contralateral-eye administration of AAV2 gene therapy in patients with childhood-onset blindness caused by RPE65 mutations: a follow-on phase 1 trial. *Lancet*. Elsevier Ltd; 2016;388(10045):661–72.
9. Chiang JPW, Trzuppek K. The current status of molecular diagnosis of inherited retinal dystrophies. *Curr Opin Ophthalmol*. 2015;26(5):346–51.
10. Weisschuh N, Mayer AK, Rosenberg T, Varsányi B, Schubach M, Kohl S, et al. Mutation Detection in Patients with Retinal Dystrophies Using Targeted Next Generation Sequencing. *PLoS One* [Internet]. 2016;11(1):e0145951.
11. Dockery A, Stephenson K, Keegan D, Wynne N, Silvestri G, Humphries P, Kenna PF, Carrigan M, Farrar GJ. Target 5000: Target Capture Sequencing for Inherited Retinal Degenerations. *Genes* (Basel). 2017 Nov 3;8(11):304.
12. Perea-Romero I, Gordo G, Iancu IF, Del Pozo-Valero M, Almoguera B, Blanco-Kelly F, Carreño E, Jimenez-Rolando B, Lopez-Rodriguez R, Lorda-Sanchez I, Martin-Merida I, Pérez de Ayala L, Riveiro-Alvarez R, Rodriguez-Pinilla E, Tahsin-Swafiri S, Trujillo-Tiebas MJ; ESRETNET Study Group; ERDC Study Group; Associated Clinical Study Group, Garcia-Sandoval B, Minguez P, Avila-Fernandez A, Corton M, Ayuso C. Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain and their therapeutic and extended epidemiological implications. *Sci Rep*. 2021 Jan 15;11(1):1526.