

Gäller för: Klinik för hud-STD infektion vårdhotell och ögonsjukdomar

Giltig från: 2025-06-09

Innehållsansvar: Ylva Jugård, (ylvju1), Överläkare

Giltig till: 2027-06-09

Granskad av: Ylva Jugård, (ylvju1), Överläkare

Godkänd av: Eva-Marie Boman, (evmsv), Verksamhetschef

# Barnögon – Anoftalmi/mikroftalmi

## Sammanfattning

Hur barn med anoftalmi/mikroftalmi ska utredas, behandlas och följas upp vid ögonmottagningen.

## Förutsättningar

Anoftalmi är avsaknad av öga. Mikroftalmi är ett uppenbart litet öga, axel-längd <15mm vid födseln. De är ovanliga (1–3/10 000 levande födda) kongenitala tillstånd beroende på kromosomfel, defekter i enskilda gener, exponering för infektioner eller teratogena läkemedel under graviditeten. Ofta finns avvikande fynd, inklusive refraktionsfel, även i andra ögat. Sjukdomar eller missbildningar för övrigt (till exempel hjärtfel, hörselnedsättning, tillväxthämning och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar) förekommer hos 30–90 %. Om det drabbade ögat inte har någon synpotential inriktas behandlingen mot att förhindra ansiktasymmetri och få ett kosmetiskt bra resultat med ögonprotes. Individanpassade conformers i akrylplast, i successivt större storlek, sätts framför det lilla ögat och stimulerar på så sätt tillväxt av ögonhålan och ansiktsskelettet.

## Genomförande

### Utredning

Allmän oftalmologisk undersökning anpassad efter barnets ålder: visusprovning, autorefraktor och/eller skiascopi, skelstatus, undersökning av främre segment och ögonbottnar.

Ultraljudsundersökning, B-scan, av båda ögon.

VEP (Visual evoked potential), för hjälp i bedömningen av om ögat har synpotential. Remiss skickas till Ögonmottagningen Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus, Göteborg.

Överväg MR av ögon och hjärna. För att genomföra undersökningen på barn krävs narkos, risker och nytta får därmed avvägas i det enskilda fallet.

Om patienten inte redan har kontakt med Barnkliniken, remiss till barnläkare för utredning av generella hälsan och ev. associerade sjukdomar. Observera att hörseltest bör ingå i sådan utredning.

Familjen bör erbjudas remiss till Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg för genetisk rådgivning och utredning.

## Behandling

Om det anoftalmiska/mikroftalmiska ögat inte kan förväntas utveckla användbar syn skickas remiss för behandling med conformer/ögonprotes till: anaplastolog Marie Odersjö, Titanenheten, Öron- näs- och halssjukvård, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg. Sådan behandling kan inledas redan vid ca 3 månaders ålder och bör inte fördröjas.

I de fall där det finns så god synpotential i det anoftalmiska/mikroftalmiska ögat att ögonprotes inte är lämpligt bör synutvecklingen följas upp och vid behov stimuleras (glasögon, lapp etcetera) på bästa sätt.

## Uppföljning

Regelbundna kontroller hos ögonläkare och/eller ortoptist efter behov. Observera att det ofta förekommer refraktionsfel och annan patologi även i det icke anoftalmiska/mikroftalmiska ögat. Patienter som går hos anaplastolog behöver kontakt även med en ögonklinik utifall att medicinska frågor eller problem i samband med behandling med conformer/ögonprotes uppstår.

Vid behov remiss till Syncentralen.

## Referensförteckning

1. Shah, S.P., et al., Anophthalmos, microphthalmos, and typical coloboma in the United Kingdom: a prospective study of incidence and risk. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2011. 52(1): p. 558-64.
2. Kallen, B. and K. Tornqvist, The epidemiology of anophthalmia and microphthalmia in Sweden. Eur J Epidemiol, 2005. 20(4): p. 345-50.

3. Verma, A.S. and D.R. Fitzpatrick, Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis*, 2007. 2: p. 47.
4. Slavotinek, A.M., Eye development genes and known syndromes. *Mol Genet Metab*, 2011. 104(4): p. 448-56.
5. Shah, S.P., et al., Anophthalmos, microphthalmos, and Coloboma in the United kingdom: clinical features, results of investigations, and early management. *Ophthalmology*, 2012. 119(2): p. 362-8.
6. Ragge, N.K., I.D. Subak-Sharpe, and J.R. Collin, A practical guide to the management of anophthalmia and microphthalmia. *Eye (Lond)*, 2007. 21(10): p. 1290-300.
7. Wavreille, O., et al., Surgical and prosthetic treatment for microphthalmia syndromes. *Br J Oral Maxillofac Surg*, 2012.

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Riktlinje

**Gäller för:** Klinik för hud-STD infektion vårdhotell och ögonsjukdomar

**Innehållsansvar:** Ylva Jugård, (ylvju1), Överläkare

**Granskad av:** Ylva Jugård, (ylvju1), Överläkare

**Godkänd av:** Eva-Marie Boman, (evmsv), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SAS9664-1214603886-26

**Version:** 6.0

**Giltig från:** 2025-06-09

**Giltig till:** 2027-06-09