

Gäller för: Verksamhet Ögonsjukvård, Drottning Silvias barnsjukhus

Giltig från: 2024-12-17

Innehållsansvar: Gunilla Magnusson, (gunma40), Överläkare

Giltig till: 2026-12-17

Granskad av: Flera granskare finns - se eftersättsblad

Godkänd av: Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

# BARNÖGON Anoftalmi, Mikroftalmi

## Syfte

Hur barn med anoftalmi/mikroftalmi ska utredas, behandlas och följas upp på Ögonkliniken.

## Arbetsbeskrivning

### Bakgrund

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 som kan bero 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 (t.ex. hjärtfel, hörselnedsättning, tillväxthämning och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar) förekommer hos 30–90%. Om det drabbade ögat inte har någon synpotential inriktas behandlingen mot att förhindra ansiktsasymmetri och få ett kosmetiskt bra resultat med ögonprotes. Individanpassade konformers 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
- Refraktion (autorefraktor och/eller skiaskopi)
- Ortopviststatus

- Undersökning av främre segment och ögonbottnar
- Axellängdsmätning om möjligt
- Ultraljudsundersökning, B-scan, av båda ögonen
- VEP (Visual evoked potential), för hjälp i bedömningen av om ögat har synpotential.

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 konformer/ögonprotes till:

Anaplastolog Marie Odersjö, Ansiktsprotetikmottagning, Öron- näs- och halssjukvård, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

Sådan behandling kan inledas redan vid cirka 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 etc.) 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 konformer/ögonprotes uppstår.

Vid behov remiss till Syncentralen.

## Ansvar

Denna rutin gäller för process Barn/skelning/elektrofysiologi.

Ansvarig är Processansvarig (PA) för Barn/skelning/elektrofysiologi.

## Kunskapsöversikt

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.
8. Rezhna Taha Najim et al. Children and young adults with anophthalmia and microphthalmia: Diagnosis and Management. *Acta Ophthalmol*. 2020 Dec;98(8):848-858.

## Arbetsgrupp

Marita Andersson Grönlund, professor, Inst för neurovetenskap och fysiologi, Avd. för klinisk neurovetenskap, Sahlgrenska akademien och Göteborgs universitet

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Riktlinje verkställighet

**Gäller för:** Verksamhet Ögonsjukvård, Drottning Silvias barnsjukhus

**Innehållsansvar:** Gunilla Magnusson, (gunma40), Överläkare

**Granskad av:** Mariya Petrishka-Lozenska, (marpe242), Överläkare, Pia Lundgren, (pialu6), Överläkare

**Godkänd av:** Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

**Dokument-ID:** SU9820-1156830909-47

**Version:** 9.0

**Giltig från:** 2024-12-17

**Giltig till:** 2026-12-17