

Optikusnervshypoplasi hos barn – en populationsbaserad studie med målet att utveckla ett nationellt vårdprogram

Ronny Wickström

1. Bakgrund och syfte

Optikusnervshypoplasi (optic nerve hypoplasia, ONH) är en medfödd synnervsmissbildning som innebär att synnerven är tunn och det är en vanlig orsak till synnedsättning och blindhet hos barn. Barnen har ofta också andra neurologiska funktionsnedsättningar och hormonella brister, men förekomsten av dessa är okänd, i synnerhet för dem med ensidig eller mildare sjukdom. Vårt mål är att kartlägga förekomsten av en- eller dubbelsidig ONH hos barn i Stockholms län samt att identifiera i hur stor omfattning barnen har motoriska svårigheter (tex cerebral pares), intellektuell funktionsnedsättning, beteendeavvikelser/autism och hormonella brister. Dessutom eftersöker vi genetiska avvikelser som kan förklara ONH och bidra till förståelse för hur detta uppkommer.

2. Metod

Vi har etablerat en kohort av barn med ONH (alla med diagnosen boende i Stockholms län) bestående av 79 barn och ungdomar med ONH. Av dessa har 53 patienter genomgått ögonläkarundersökning, barnneurologisk undersökning samt screening för beteendeavvikelser. Dessutom har vi genomfört neuropsykologisk testning samt provtagning för hormonell och genetisk analys. Ytterligare 13 patienter medverkar genom journalstudier.

3. Resultat

Vi fann en förekomst av ONH hos barn under 18 års ålder i Stockholms län på 17.3/100 000, vilket är den högsta visade förekomsten av ONH och en ovanligt hög andel patienter med ensidig ONH (45 %). Barn med dubbelsidig ONH hade oftare och fler beteendeavvikelser. Ännu ej publicerade resultat visar att både intellektuella och motoriska funktionsnedsättningar är signifikant vanligare vid dubbelsidig ONH. I den genetiska delstudien är DNA insamlat på 37 patienter och vi har funnit nya intressanta arvsanlag som misstänks kunna bidra till uppkomsten av ONH och resultaten sammanställs nu inför publikation.

4. Betydelse

Resultaten av studierna kommer att ge underlag för ett nationellt vårdprogram för barn med ONH och kan bidra till att funktionsnedsättningar och hormonella brister upptäcks tidigare och kan behandlas. Väl implementerat förväntas vårdprogrammet leda till att barn i olika delar av landet kommer att utredas på ett vedertaget och likartat sätt och att deras livskvalitet därmed höjs. De genetiska studierna kan bidra till ökad kunskap om bakomliggande orsak och att anlagsbärartestning och fosterdiagnostik kan erbjudas.

5. Spridning av resultaten

Projektet utgår från Sveriges största barnögonklinik på S:t Eriks Ögonsjukhus samt Astrid Lindgrens Barnsjukhus och det är ett uttalat mål att resultaten snabbt ska kunna implementeras lokalt och spridas ut i landet.

Publikationer i projektet

1. Fahnehjelm, Dahl, Martin, Ek. Optic nerve hypoplasia: prevalence, ocular characteristics and behavioural problems. Acta Ophthalmologica 2014.

2. Dahl S, Wickström R, Ek U and Teär Fahnehjelm K. Neurodevelopmental Disorders in Optic Nerve Hypoplasia: A Population-based Cohort Study. Submitted to Acta Paediatrica 2017

Preliminära resultat har presenterats på ett flertal vetenskapliga konferenser och sammankomster, senast vid European Society of Human Genetics 2017

Forskargruppen har under 2017 medverkat på Ågrenskas familjevistelse för barn med ONH samt på temadag om ONH och septo-optisk dysplasi vid Centrum för sällsynta diagnoser, Karolinska universitetssjukhuset. Därmed har även barn, anhöriga och personal från olika samhällsinstanser fått ta del av forskningsresultaten.