

Neurologinių sutrikimų aniridijoje ypatumai

(Metodinės rekomendacijos).

Autorius: gydytoja neurologė Natalija Kločko.

Gairės parašytos (parengtos) apžiūrėjus ir stebėjus 44 pacientus, turinčius įgimtą, paveldėtą ir atsitiktinę aniridiją, kurių amžius nuo 0 iki 65 metų. Rekomendacijos gali būti naudingos gydytojams pediatrams, neurologams, švietimo įstaigų pedagogams ir aniridinių pacientų šeimoms.

Aniridija - įgimta regos sistemos patologija, pasireiškianti rainelės nebuvimu. Tai reta liga, 1 iš 50 - 100 tūkstančių atvejų.

Aniridija gali atsirasti spontaniškai (sporadiškai, "de novo mutacija") arba paveldinti (šeimos). Pakitimai formuojasi 8 - 14 embriono vystymosi savaitę ir esti trumpojo peties 11 chromosomoje (11p13, Pax6). Pax6 genas atsakingas už būsimų vaisiaus akių struktūrą ir funkcijas, jis taip pat kontroliuoja centrinės nervų sistemos vystymąsi. Todėl bet kokie Pax6 geno struktūros sutrikimai veda ne tik prie negrįžtamos akių patologijos, bet taip pat prie sutrikimų nervų sistemoje.

Aniridijos diagnozės sudėtingumas pirmiausia pasireiškia ligos retumu. Simptomas buvo aprašytas anksčiau nei 19 - ojo amžiaus viduryje, bet tik prieš keletą metų pritraukė mokslininkų dėmesį.

Aniridija

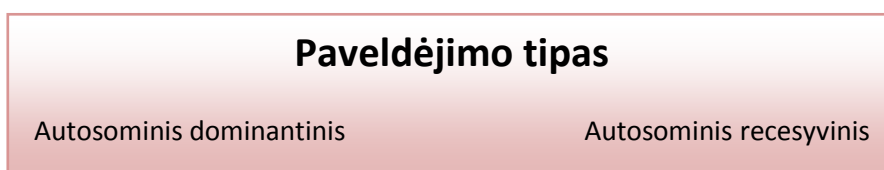
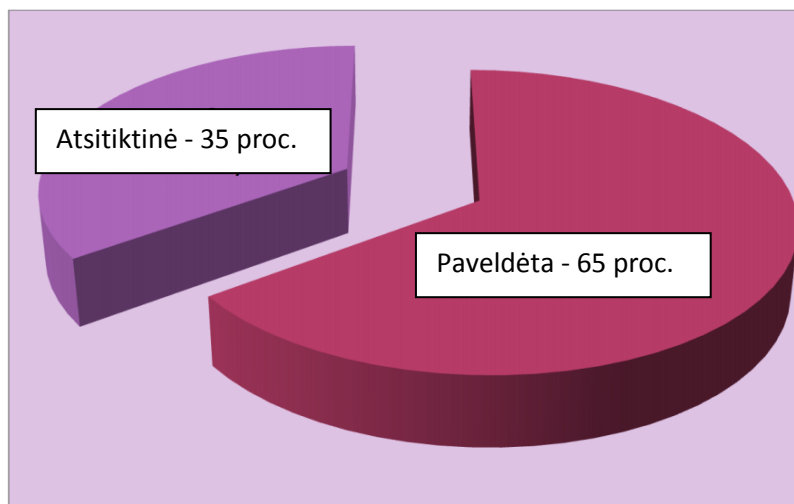
Dažnis: 1: 40000-100000

Formavimosi laikas

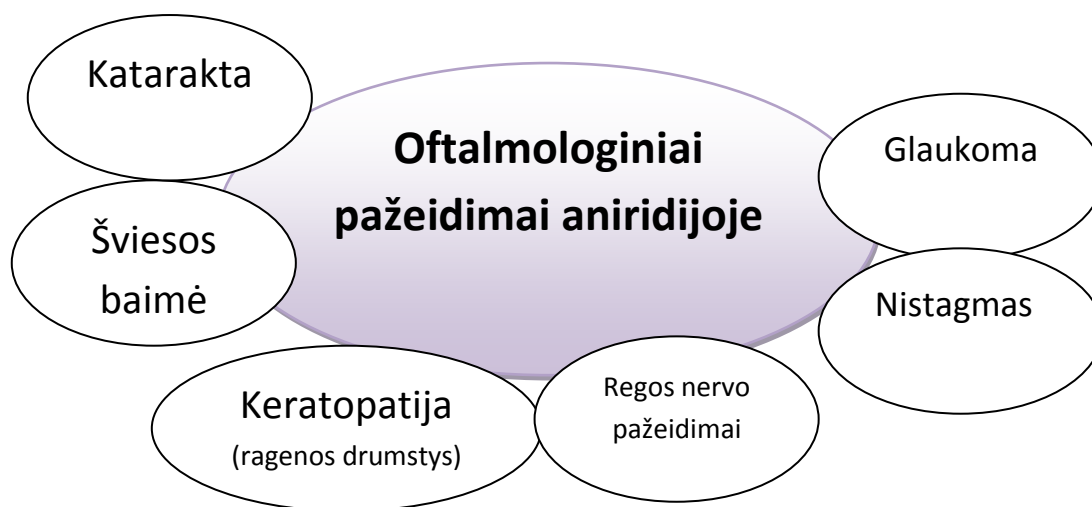
embriono vystymosi 8 - 14 savaitė

Genetinio pakitimo (mutacijos) lokalizacija

11chromosomos trumpame petyje (PAX6, 11p13 dalis)



Šeimyninės aniridijos atveju, tėvai informuojami apie 50 proc. rizikos susilaukti aniridinio vaiko. Ir diagnozė tokiu atveju dažnai nustatoma jau gimdymo namuose. Atsitiktinės aniridijos atveju (kai tėvai neturi aniridijos) - diagnozės nustatymas gali trukti iki 7 - 9 mėnesių amžiaus.



Rainelės nebuvimas gali būti kartu su psichikos sutrikimu (autizmu), vystymosi anomalijomis ir endokrininės funkcijos sutrikimais (pankreatitu, nutukimu, cukriniu diabetu), šlapimo ir lyties bei nervų sistemų sutrikimais.

Neurologiniai ypatumai aniridijoje

Šviesos baimė.

Žmonėms, turintiems aniridiją, įprastas apšvietimas sveikoms akims sukelia šviesos baimę, todėl apžiūra tinkamiausia pritemdytoje aplinkoje, be tiesioginių saulės spindulių.

Saulės šviesa, papildomas apšvietimas iššaukia suaugusiems įvairaus sunkumo akių raibuliavimą, ašarojimą, galvos svaigimą, akių apsaugą rankomis. Vaikai taip pat neigiamai reaguoja į šviesą verksmu, nerimastingumu, raibuliavimu akyse.

Nistagmas

Nistagmas - spontaniški akių judesiai. Jie apsunkina pasaulio suvokimą.

"Neįprastas" akių judėjimas yra dažniausiai paplitęs skundas, dėl kurio tėvai kreipiasi į pediatrą ar neurologą naujagimystės laikotarpiu, prieš oftalmologo patikrą.

Nistagmas gali būti kaip galvos smegenų traumos, smegenų naviko pasireiškimas, galvos smegenų kraujotakos sutrikimų pasekmė, galvos smegenų anomalija ir kitų ligų priežastis. Todėl jis užima ypatingą vietą neurologinėje praktikoje. Dažnai "dėka" nistagmo neurologas, apžiūradamas 1 - 3 mėnesių amžiaus vaiką, pirmas diagnozuoja aniridiją.

Nistagmas aniridijoje paprastai horizontalus, aukštos amplitudės, gali būti rotacinis komponentas. Retesnis nistagmo vertikalus variantas. Su amžiumi nistagmas paprastai linkęs mažėti. Mažėja virpesių amplitudė, dažnis ir nistagmo apraiškos, bet psicho-emocinė priklausomybė išlieka. Pergyvenimas, baimė, išgąstis, džiaugsmas - išprovokuoja nistagmo atsinaujinimą, tačiau pasireiškimas būna trumpalaikis ir akių virpesių amplitudė minimali.

Ptozė (Užkritę vokai).

Aniridijoje su amžiumi formuojasi tarsi žvilgsnis "pagal kojas" arba niūrus. Šią netikrą ptozė sukelia nesugebėjimas nukreipti žvilgsnio (į kompaniono veidą) ir viršų dėl šviesos baimės.



Nuotraukoje aniridinio berniuko ptozė.

Todėl tam, kad išvengti panašių pažeidimų, reikia ankstyvos šviesos srauto korekcijos su šviesos filtrų akinių pagalba. T.y., kad susiformuotų teisingas žvilgsnis, pageidautina pradėti nešioti akinius nuo saulės iki vaiko vertikalizacijos laikotarpio (6 - 9 mėnesio).

Vyždžio reakcija:

Tiesioginės vyždžio reakcijos į šviesą įgimtos aniridijos atveju patikrinti negalima dėl to, kad nėra akies rainelės. Vizualiai tarsi atrodo, kad nėra vyždžio ar akys yra labai tamsios.

Raumenų tonuso pažeidimai.

Aniridijoje esti įvairaus laipsnio raumenų tonuso sumažėjimas. Raumenų hipotonija turi apraiškos formas:

- sumažintas sąnarių pasipriešinimas prie pasyvių judesių;
- padidėjusios judesių amplitudės sąnariuose;
- vėluojantis motorikos vystymasis;

Per pirmąjį pusmetį, patikros metu, vaikams pasireiškia "vangių pečių" simptomas - prie pakėlimo už pažasties galva nusileidžia tarp pečių.

Raumenų hipotenzijos pasekmė, kaip vaikas auga pirmaisiais gyvenimo metais, yra: atsiliekančias statinis - motorinių funkcijų formavimasis 2 - 3 epikriziniu laikotarpiu (mėn.). Tai pasireiškia vėluojančiu pasisukimu į šoną, persivertimu nuo nugaros ant pilvo ir atgal, rėpliojimu "keturiomis". Vaikams vyresniems nei vieneri metai, formuojasi laikysenos pažeidimai, plokščiapėdystė ir t.t.

Dėl netinkamos laikysenos būdinga: didelis galvos pakrypimas (simetriškas, asimetriškas), susikūprinimas, rėmimasis ant dilbių, pečių padėties asimetrija.



Nuotrauka: Alkūnės sąnarių rekurvacija ir juosmens hyperlordozė

Atsižvelgiant į raumenų tonuso pokyčius aniridijoje, turite atidžiai laikytis statinio - dinaminio ir judėjimo režimo. Kūdikiams pirmaisiais gyvenimo metais pageidautina atlikti masažo kursus kas 3 mėnesius.

Miego sutrikimai.

Vaikams, sergantiems aniridija, gali būti sutrikęs paros ritmas ir miego kokybė: vėlyvas ėjimas miegoti, apsunkintas užmigimas, nerimas ir trumpalaikis miegas. Dažnai užmigimą lydi nuolatiniai patologiniai veiksmai. Vaikai supasi (aktacija), traukia antklodę, vynioja ir sklaido plaukus, graužia nagus.

Aniridiniai pacientai jautresni ne tik šviesai, bet ir garsui bei kvapams. Nejprastas, naujas ar nepažįstamas patalynės kvapas, arba nevėdintos patalpos, taip pat gali sukelti sunkumų užmiegant. Dažnai dėl dieninio gausaus triukšmo ir apšvietimo 3 - 5 metų amžiaus vaikai atsisako dienos miego.

Pirmais gyvenimo metais neretai esti psicho-emocinės raidos nukrypimų, vėluoja atgaivinimo komplekso formavimasis. Vaikai vėliau pradeda fiksuoti žvilgsnį į daiktus, sekimas žaislų formuojasi 3 - 5 mėnesį. Jis trumpalaikis, priklauso nuo aplinkos šviesos ir daiktų spalvos charakteristikos. Dėl menko regėjimo aštrumo yra apsunkintas veidų atpažinimas, reikia daugiau laiko prisitaikyti prie naujos aplinkos, situacijos. Kognityvinis aktyvumas vaikams, turintiems aniridiją, išsaugotas.

Prie specifinių aniridiko elgesio savybių, būtų galima priskirti atsargumą, padidėjusi nerimą, maisto prisirišimą prie "senųjų" patiekalų.

Aniridija - su ja siejami sindromai ir jų neurologinės savybės:

Rainelės nebuvimas gimimo metu yra bene labiausiai matomas reiškiny aniridijos sindrome. Siekiant patikslinti mutaciją ir nefroblastomos tikimybę, visi vaikai, kuriems nustatyta aniridija, turi būti kuo skubiau ištirti genetiškai.

Gillespie sindromas (Gillespie syndrome, Aniridia - cerebellar ataxia - intellectual deficit).

2% visų aniridijos atvejų. Perduodamas recesyviniu būdu. Jokių išorinių ligos požymių tėvams nėra.

-aniridija,

-smegenėlių ataksija,

-vėluojantis protinis vystymasis.

WAGR sindromas:

Atsiranda tik atsitiktinės mutacijos atveju, turi autosominį dominuojantį paveldėjimo tipą. Pavadinimas sudarytas iš pirmųjų simptomų raidžių:

(W), Wilmsio auglys,

(A), Aniridija,

(G) Urogenitaliniai sutrikimai

(R), Intelektinis sutrikimas.

Wilmsio navikas (embrioninis inkstų vėžys, nefroblastoma) nustatomas maždaug pusei pacientų, turinčių šį sindromą. Pasireiškia paprastai tarp 1 - 5 metų amžiaus, rečiau vėlyvesnės diagnostikos atveju, iki 8 metų. Todėl pacientams, kuriems diagnozuotas WAGR sindromas, rekomenduojama inkstų ultragarsinį tyrimą atlikti kas tris mėnesius, iki 8 - erių metų amžiaus. Išgyvenamumo prognozė šiuo atveju priklauso nuo ankstyvo vėžio aptikimo ir jo stadijos. Intelektas gali būti įvairaus sunkumo laipsnio, nuo lengvo iki sunkaus, taip pat intelektas gali būti normalus. Vaikai su WAGR dažnai yra panašios išvaizdos, nors neturi grubios dizembriogenezės stgmos.



Nuotraukos: Vaikai su WAGR

Vaikams su WAGR: kūdikiško amžiaus - yra padidėjęs seilėtekis, virš 3 metų amžiaus - kalbos raidos vėlavimas pseudobulbarinės dizartrijos formoje. Tokia patologija reikalauja ne tik medikamentinio gydymo, bet ir logokorekcijos. Padidėjęs seilėtekis (hipersalivacija) dažnai išlieka ir suaugusiems pacientams, turintiems WAGR.

Paraklinikinis neurologinis ištyrimas, kurį būtina atlikti aniridijos atveju:

Siekiant pašalinti galvos smegenų vystymosi anomalijas, siejamas su aniridija (didžiųjų smegenų jungties agenezė, smegenėlių hipoplazija), naujagimiams atliekamas smegenų ultragarsinis tyrimas (neurosonografija), o vyresnio amžiaus - kompiuterinė tomografija arba galvos smegenų MRT (magnetinė rezonansinė tomografija).

Tuo atveju, kai esti kalbos vystymosi pažeidimai, traukuliai, atliekami EEG, ECHO - ES (echoencefaloskopija).

Atsižvelgiant į skundus ir nustatant individualius pakeitimus įmanoma atlikti kraujagyslių doplorografiją ir kitus elektroneuromiografinius tyrimo metodus.

Gydymas simptominis, skiriamas pagal nustatytus neurologinius sutrikimus.

Išvada:

Aniridija - įgimta, progresuojanti akių liga. Rainelės nebuvimas gali būti kaip izoliuotas pažeidimas, arba pasireikšti įvairiuose sindromuose, kurie yra visam gyvenimui ir reikalauja ne tik akių diagnostikos ir korekcijos, tačiau ir įvairių specialybių gydytojų pagalbos.