

# Øyeforandringer ved Downs syndrom

## Sammendrag

**Bakgrunn, materiale og metoder.** Insidensen av Downs syndrom er 1,5 per 1 000 fødsler. Livslengde og livskvalitet har bedret seg vesentlig i løpet av de siste tiår. Hensikten med artikkelen er å gi en oppdatert og kortfattet fremstilling av øyeforandringer ved Downs syndrom. Artikkelen bygger på egne kliniske erfaringer samt nyere internasjonal litteratur.

**Resultater og fortolkning.** Øyeproblemer er vanlig hos personer med Downs syndrom, spesielt brytningsfeil, svekket akkommodasjon, strabisme, katarakt og keratokonus. Også blant barn og unge er akkommodasjons svakhet hyppig, og mange har behov for bifokale eller progressive briller.

På grunn av den høye forekomsten av øyeproblemer bør alle med Downs syndrom omfattes av et øyemedisinsk screeningprogram helt fra fødselen. Første undersøkelse bør foregå når barnet er ca. en måned. Deretter bør barnet undersøkes ved ett års, 2–3 års og 5–6 års alder. Etter dette foreslås en undersøkelse hvert 5. år. Ved avvikende funn (eksempelvis brytningsfeil, strabisme eller nedsatt akkommodasjon) må kontrollene skje hyppigere og fastsettes individuelt av øyelegen.

Artikkelen er basert på førsteforfatterens doktoravhandling (12).

Engelsk sammendrag finnes i artikkelen på [www.tidsskriftet.no](http://www.tidsskriftet.no)

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

**Olav H. Haugen**  
*olav.haugen@helse-bergen.no*

**Gunnar Høvdig**  
Øyeavdelingen  
Haukeland Universitetssykehus  
5021 Bergen

**Ruth Riise**  
Øyeavdelingen  
Sykehuset Innlandet

Downs syndrom er i dag den hyppigste årsak til mental retardasjon i vestlige land. Det er også den vanligste kromosomfeil hos levendefødte, med en insidens på omkring 1,5 av 1 000 fødsler (1). Det fødes ca. 90 barn med Downs syndrom i Norge hvert år. Disse barns livslengde og livskvalitet er i dag vesentlig økt i forhold til for noen tiår siden, og forventet levealder ved Downs syndrom er nå 50–60 år. Dette skyldes først og fremst store fremskritt innen hjertekirurgien, men også bedre resultater ved behandling av leukemi.

HVPU-reformen tidlig i 1990-årene har ført til større grad av integrering av personer med mental retardasjon i det vanlige samfunn. Dette har utvilsomt gitt bedre muligheter for stimulering og utvikling av egne ressurser hos personer med Downs syndrom.

Også ny kunnskap om tilrettelagt undervisning og språkinnlæring har fått stor betydning for realiseringen av disse barnas evner og muligheter. Downs syndrom er blitt kalt «mulighetenes syndrom».

Personer med Downs syndrom har hyppigere forekomst av en rekke øyesykdommer og andre tilstander som involverer øynene.

Karakteristisk for mange av disse tilstandene er imidlertid at de ofte kan behandles med relativt enkle tiltak, som for eksempel briller. Kunnskap om disse forhold er derfor viktig for å sikre den enkelte person med Downs syndrom optimal utvikling og bruk av synssansen.

Vi vet at det tidligere var redusert synsstyrke hos svært mange i denne gruppen (2). Hensikten med denne artikkelen er å gi en kortfattet og oppdatert oversikt over de viktigste øyetilstander som forekommer hos personer med Downs syndrom, peke på aktuelle behandlingstilbud, samt gi forslag til retningslinjer for et oppfølgingsprogram vedrørende synsfunksjon og øyeforhold hos denne gruppen.

## Øyetilstander hos personer med Downs syndrom Brytningsfeil

Det er kjent at individer med Downs syndrom har hyppig forekomst av brytningsfeil. Dette gjelder både hypermetropi (langsynthet), myopi (nærsynthet) og astigmatisme (hornhinneskjevhet). Populasjonsbaserte undersøkelser (3) viser at langsynthet er den dominerende form for brytningsfeil hos personer med Downs syndrom. Dessuten ser det ut til at de som utvikler nærsynthet, ofte får høygradig nærsynthet. Hos vanlige barn utvikles brytningsforholdene i øynene fra moderate grader av langsynthet til omkring emmetropi (verken langsynt eller nærsynt) eller ubetydelig langsynthet i løpet av de første leveårene. Denne prosessen, som synes å være en aktiv, styrt prosess i normalt seende øyne, kalles emmetropisering. Fra longitudinelle, populasjonsbaserte studier har vi funnet at emmetropiseringsprosessen uteblir hos mange barn med Downs syndrom, idet mange forblir stabilt betydelig langsynt eller til og med får økende langsynthet med årene (3).

## Akkommodasjonssvakhet

Barn med Downs syndrom har svak akkommodasjon (3). Avhengig av undersøkelsesmetode synes det som om dette gjelder mellom 50% og 80%. Dette har viktige konsekvenser både for synsutviklingen og den daglige synsfunksjonen. For det første vil svak akkommodasjon forsterke problemene knyttet til hyppig forekomst av langsynthet, idet akkommodasjonsmekanismen er øyenes mulighet for å kompensere for langsynthet. En kombinasjon av betydelig langsynthet og dårlig akkommodasjon hos et barn med Downs syndrom vil lett kunne føre til



## Hovedbudskap

- Øyeproblemer er vanlig ved Downs syndrom, særlig brytningsfeil (oftest langsynthet), dårlig akkommodasjon, strabisme, katarakt og keratokonus
- Mange barn med Downs syndrom har behov for bifokale eller progressive briller
- Rutinemessige øyeundersøkelser fra tidlig spedbarnsalder bør være en integrert del av det faste habiliteringsprogrammet

dobbeltstående synssvekkelse (amblyopi). For det andre vil nedsatt evne til å bringe ting på nært hold i fokus hindre en optimal funksjon også for de barna som har mer moderate former for langsynthet, ikke minst ved skolestart, da det er økte krav til synsfunksjonen.

Det er usikkert hva som er den bakenforliggende årsak til svekket akkommodasjon. Det kan være endringer i konsistensen av selve linsen, endringer i ciliarmuskelen eller at den nevrogene kontroll av akkommodasjonen er unormal, eventuelt en kombinasjon av disse faktorene.

### Strabisme

Hos personer med Downs syndrom er forekomsten av strabisme stor. Både konvergent, divergent og vertikal strabisme kan forekomme. Samtlige studier som foreligger om strabisme ved Downs syndrom konkluderer imidlertid med at konvergent strabisme klart er vanligst. Det er ervervet (ikke medfødt) konvergent strabisme som er det vanligste, og dette forekommer oftere hos barn med nedsatt akkommodasjon og større grader av langsynthet (4). Det finnes imidlertid også en høy andel (40–50%) med godt samsyn (stereopsis) blant Downs syndrom-barn med strabisme. Dette kan tyde på at disse barna i utgangspunktet har tilnærmet normal evne til samsyn, og at brillekorreksjon for hypermetropi og nedsatt akkommodasjon (bifokale eller progressive glass) vil være ekstra viktig hos disse barna for å stabilisere samsynsfunksjonen.

### Katarakt

Mange har den oppfatning at medfødt katarakt er relativt vanlig hos barn med Downs syndrom. Dette synes ikke å være riktig, idet insidensen kun er omkring 5% høyere enn i normalbefolkningen (5), der insidensen er 5–15 per 100 000 fødsler.

Aldersrelatert katarakt er imidlertid hyppig og manifesterer seg typisk i langt yngre alder enn i normalbefolkningen, gjerne i 20–30-årsalderen. Dette gir opphav både til sjenerende blinding og nedsatt skarpsyn. Med moderne kataraktkirurgi gjennom meget små åpninger i cornea kan katarakt hos voksne med Downs syndrom i dag opereres med omtrent like stor grad av suksess som i den øvrige befolkningen (6).

### Keratokonus

Hornhinnen hos personer med Downs syndrom er tynnere enn normalt (7). Dette er sannsynligvis en viktig årsak til at keratokonus er mye hyppigere hos personer med Downs syndrom enn i normalbefolkningen (8–10% versus < 0,1%). Keratokonus manifesterer seg gjerne i tenårene eller tidlig i 20-årene. Ved keratokonus blir hornhinnen sentralt betydelig fortynnet og antar gradvis en mer og mer tilspisset form. Fortynningen kan bli så uttalt at man kan frykte spontan perforasjon. Dette skjer heldigvis sjelden. Mindre sjeldent er episoder med såkalt hyd-

rops corneae. Dette er en tilstand der det oppstår en defekt i den indre del av cornea (Descemet's membran), og væske strømmer inn i et lokalisert område av corneas stroma. Dette ses som en grålig fortykkelse av cornea. Samtidig blir ofte øyet rødt, irritert og smertefullt. Først og fremst gir imidlertid keratokonus store brytningsmessige avvik, slik at synsintrykkene blir svært uklare. Hos mentalt normale pasienter med keratokonus der harde kontaktlinser ikke lenger gir tilfredsstillende optiske forhold, er corneatransplantasjon aktuelt, og gir ofte et svært godt synsmessig resultat.

Hornhinnetransplantasjoner hos personer med Downs syndrom eller mental retardasjon av annen årsak har ikke på langt nær så gode resultater. Dette skyldes først og fremst dårligere evne til samarbeid og nødvendig forsiktighet med det transplanterte øyet i den postoperative fase. Vi har påvist at en modifisert form for transplantasjon av cornea der donorcornea legges utenpå vertscornea (epikeratofaki), er et velegnet alternativ til vanlig (gjennomgående) corneatransplantasjon hos keratokonuspasienter med mental retardasjon (8). Denne operasjonsmetoden, som lar øyeeplet være intakt samt forsterker pasientens egen cornea, gir signifikant mindre fare for alvorlige postoperative komplikasjoner.

### Andre øyetilstander

Det er en rekke andre øyefunn som også forekommer hyppigere hos personer med Downs syndrom enn vanlig. Dette gjelder spesielt konjunktivitt (både bakteriell og allergisk), blefaritt og trange tårekanaler (2). Disse tilstander skal behandles etter vanlige prinsipper.

Nyere glaukomforskning har påvist at sentral corneatykkelse er en viktig indikator i forhold til utvikling av glaukom hos pasienter med okulær hypertensjon (9). Påvisning av nedsatt corneatykkelse hos personer med Downs syndrom er interessant i denne sammenheng. Imidlertid finnes det per i dag ingen studier omkring intraokulært trykk eller forekomst av glaukom ved Downs syndrom.

### Retningslinjer for et øyemedisinsk screeningprogram

Kunnskapen om økt forekomst av en rekke øyetilstander der det finnes behandlingsmuligheter skaper også naturlig et behov for screeningundersøkelser av øynene og synsfunksjonen hos personer med Downs syndrom. Mange av de tilstander det gjelder, for eksempel brytningsfeil, er under stadig endring, og rutinemessige øyeundersøkelser må derfor foretas med visse mellomrom og på ulike alderstrinn. I 1994 foreslo Riise & Warburg (5) rutinemessig øyeundersøkelse av alle med Downs syndrom ved en måneders alder, 12 måneder, 2–3 år, skolestart, skole-slutt, 30 år, 45 år og deretter hvert femte år. I en studie fra Sverige foreslo Jönelid og

**Tabell 1** Forslag til retningslinjer for screeningundersøkelser av øynene hos personer med Downs syndrom

Alder ved kontroll	Spesielt viktig undersøkelse
1 måned	Rød refleks
1 år	Brytningsforhold, akkommodasjon, strabisme
2–3 år	Som over
Skolestart	Som over
10 år	Som over
15 år	Som over, + obs keratokonusutvikling
20 år	Som over + obs kataraktutvikling

Videre: Regelmessig øyeundersøkelse hvert femte år, spesielt med henblikk på utvikling av katarakt, keratokonus og tidlig presbyopi  
NB: Ved avvikende funn (eksempelvis brytningsfeil, strabisme eller nedsatt akkommodasjon) må kontrollene bli langt hyppigere og fastsettes individuelt av øyelegen

medarbeidere rutinemessig øyeundersøkelse før en måneders alder, ved 9–12 måneders alder, ved 2–3 års alder, deretter hvert annet år frem til ti års alder. Etter dette foreslo de øyeundersøkelse hvert femte år, spesielt for å fange opp dårlig akkommodasjon, utvikling av katarakt og keratokonus (10). De gjeldende retningslinjer fra USA anbefaler rutinemessig kontroll ved seks måneders alder, deretter en gang i året (11).

På bakgrunn av det vi per i dag vet om forekomst av brytningsfeil, spesielt langsynthet, samt hyppighet av akkommodasjonsproblemer, vil vi anbefale et øyemedisinsk screeningprogram for personer med Downs syndrom, slik det fremgår av tabell 1. Første undersøkelse bør skje tidlig, omkring en måneders alder, for å utelukke medfødt grå stær. Med videre anbefalt øyeundersøkelse ved ett års alder, 2–3 års alder, ved skolestart og deretter hvert femte år skulle man være sikker på å fange opp avvik. Vi vil understreke at dette gjelder rutinemessige øyeundersøkelser hos personer med Downs syndrom hvor man ikke tidligere har funnet noe galt. Der hvor man finner avvikende øyeforhold, for eksempel brytningsfeil, strabisme eller nedsatt akkommodasjon, vil kontrollene naturlig nok bli langt hyppigere og fastsettes individuelt av øyelegen. Moderne metoder for språkinnlæring hos Downs syndrom-barn gjør i utstrakt grad bruk av barnets synssans (tegn til tale, bruk av bildekort og liknende), da man har funnet at disse barna er vesentlig sterkere i visuell enn i auditiv persepsjon. Det er derfor av spesiell viktighet, også hos førskolebarn, at både brytningsfeil og akkommodasjonssvakhet påvises og behandles med brillekorreksjon.

Når det gjelder forskrivning av briller til barn og unge med Downs syndrom, er det to forhold vi spesielt ønsker å legge vekt på. For det første synes det klart at mange flere

barn og unge med Downs syndrom enn det som er vanlig i dag bør få forskrevet bifokale eller progressive briller, på grunn av dårlig akkommodasjonsfunksjon. Dette er viktig å forklare både foreldre, førskolelærere og lærere, slik at hensikten med slike briller blir forstått. Hvis ikke, er det stor risiko for at oppfølgingen fra foreldre og andre omsorgspersoner blir dårlig. Det andre forholdet gjelder det problemet at Rikstrygdeverket per i dag ikke yter stønad til briller hos barn med Downs syndrom dersom de ikke kommer inn under de vanlige refusjonskriterier etter folketrygdlovens kapittel 5–22 (skjelling, ulik brytning på de to øyne  $\geq 2,5$  dioptrier eller hornhinneskjevhet  $\geq 2,5$  dioptrier).

Dette betyr at barn med Downs syndrom med store grader av langsynthet, eventuelt i kombinasjon med dårlig akkommodasjon, og som derfor er fullstendig avhengig av briller for å få en optimal synsutvikling, ikke vil få stønad til briller dersom de ikke også faller inn under de vanlige kriterier. Raske endringer i brytningsforholdene hos barn, og det at brillene ofte får hard medfart, kan derfor føre til svære utgifter for foreldrene. Disse forhold er tatt opp med Rikstrygdeverket, men så langt foreligger det ikke planer om å endre gjeldende regler.

#### Litteratur

1. Mikkelsen M, Fischer G, Stene J, Petersen E. Incidence study of Down's syndrome in Copenhagen, 1960–1971; with chromosome investigation. *Ann Hum Genet* 1976; 40: 177–82.
2. Riise R. Synsfunksjonen ved Down syndrom. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1986; 106: 317–9.
3. Haugen OH, Høvding G, Lundström I. Refractive development in children with Down's syndrome: a population-based, longitudinal study. *Br J Ophthalmol* 2001; 85: 714–9.
4. Haugen OH, Høvding G. Strabismus and binocular function in children with Down syndrome. A population-based, longitudinal study. *Acta Ophthalmol Scand* 2001; 79: 133–9.
5. Riise R, Warburg M. Øjenhelsetjeneste til personer med psykisk utviklingshæmning. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1994; 114: 2937–40.
6. Goto S, Yo M, Hayashi T. Intraocular lens implantation in severely mentally and physically handicapped patients. *Jpn J Ophthalmol* 1995; 39: 187–92.
7. Haugen OH, Høvding G, Eide GE. Biometric measurements of the eyes in teenagers and young adults with Down syndrome. *Acta Ophthalmol Scand* 2001; 79: 616–25.
8. Haugen OH, Høvding G, Eide GE, Bertelsen T. Corneal grafting for keratoconus in mentally retarded patients. *Acta Ophthalmol Scand* 2001; 79: 609–15.
9. Gordon MO, Beiser JA, Brandt JD, Heuer DK, Higinbotham EJ, Johnson CA et al. The ocular hypertension treatment study. Baseline factors that predict the onset of primary open-angle glaucoma. *Arch Ophthalmol* 2002; 120: 714–20.
10. Jönelid B, Annerén G, Holmström G. Barn och ungdomar med Down syndrom. Ögonuppföljning måste ske kontinuerligt! *Läkartidningen* 2002; 99: 29–32.
11. Cohen WI. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. *Down Syndrome Quarterly* 1999; 4: 1–16. <http://www.denison.edu/dsq/health99.shtml>
12. Haugen OH. The eyes in Down syndrome: refractive development and related problems. Doktoravhandling. Bergen: Universitetet i Bergen, 2002.