

# God social funktion hos et barn med kraftig synsnedsættelse på grund af korioretinale kolobomer

Mads Brok Molbech Madsen & Else Gade

## KASUISTIK

Øjenafdelingen,  
Odense  
Universitetshospital

Ugeskr Læger  
2016;178:V10150805

Kolobomer er en relativt hyppig okulær malformation med en incidens på omkring 0,7 pr. 10.000 nyfødte [1]. Et kolobom opstår som en fejl i lukningen af kolo-bomfissuren. Denne lukning finder sted i 5.-7. uge af føtallivet. Et kolobom kan omfatte strukturerne iris, corpus ciliare, retina, choroidea og/eller nervus opticus [2].

Malformationerne kan variere fra små asymptomatiske defekter til mikroftalmiske øjne med markant synstab. Det er kendt, at mikroftalmiske øjne, microcornea og involvering af fovea, nervus opticus og det papilomakulære bundt er associeret med dårligt syn.

Kolobomer kan være associeret med en lang række systemiske malformationer f.eks. respiratoriske, muskuloskeletale, urogenitale, gastrointestinale, kardiovaskulære og kraniofaciale. Endvidere ses der vækstretardering, abnormaliteter i centralnervesystemet og mental retardering. Kolobomer indgår ligeledes i flere syndromer herunder CHARGE-syndrom, der omfatter kolobom, hjertesygdom, koanal atresi, udviklings- og vækstretardering, genital hypoplasi, ørededeformiteter og døvhed [3-5].

## SYGEHISTORIE

En syvårig dreng (født i uge 35 + 1) blev på Øjenafdelingen på Odense Universitetshospital behandlet for mikroftalmus, iriskolobomer og korioretinalkolobomer, der involverede nervus opticus. Umiddelbart efter fødslen konstateredes små øjne med en corneadiameter på 6-7 mm, iriskolobomer og store korioretinale kolobomer, der bilateralt afficerede både fovea og nervus opticus (**Figur 1**). Han var i øvrigt rask uden misdannelser.

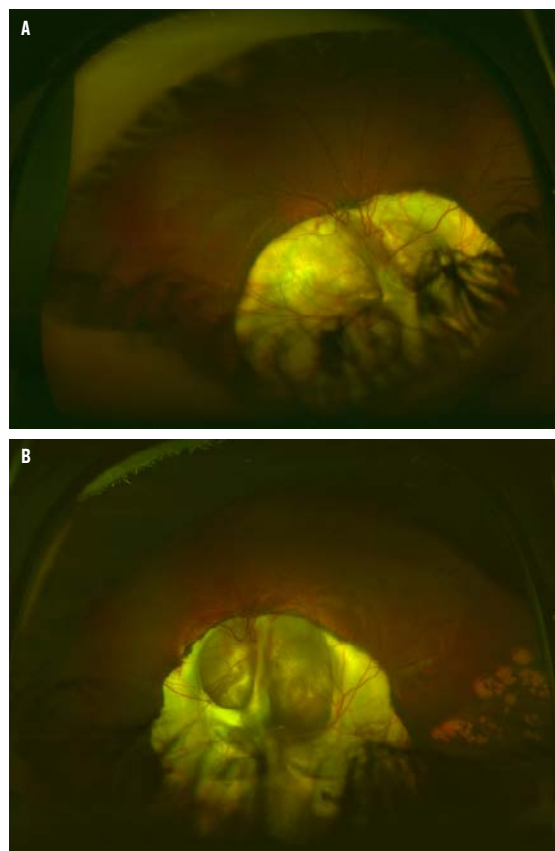
Drengen havde nystagmus, og man havde mistanke om svært nedsat syn. Der konstateredes kun sikker reaktion på lys, og forældrene fik indtryk af, at han måske var blind. Gradvist begyndte han at bruge sit syn, men først da han var i seksmånedersalderen, havde de øjenkontakt med ham.

Da drengen var i etårsalderen, oplevede forældrene øjenkontakt med ham inden for en meters afstand og kunne berette, at han kunne se efter og følge hunden, når den løb i haven.

Da han var i toårsalderen måltes visus til 0,05. Subjektivt havde han blændingsgener, hvilket dog blev af-

## FIGUR 1

Bilaterale korioretinale kolobomer, der omfatter nervus opticus og fovea. **A**. Højre øje. **B**. Venstre øje. Fotoene er taget med Optos, der tager vidvinkelfoto af retina op til 200 grader. De store hvidlige områder på begge øjne er kolobomer, der afficerer de områder på nethinderne, hvor man på en normal nethinde ville se nervus opticus og fovea. Oven for kolobomerne ses normalt udseende nethinder. I kanterne af billederne ses skygger fra øjenvipper og øjenlåg.



hjulpet ved brug af en hat. På grund af store retinale kolobomer havde han indskrænket synsfelt opad og tendens til at støde ind i bordhjørner og andre ting øverst i synsfeltet.

Ved den seneste kontrol, hvor han var syv år, var visus 0,08 på begge øjne målt ved Snellens synstavle.

I forløbet blev der foretaget genetisk udredning,

hvor der ikke blev fundet mutationer. Endvidere blev forældrene undersøgt for subtile kolobomer, da der er beskrevet dominant arvegang.

Drengen var socialt meget velfungerende og gik i almindelig folkeskole, hvor han intellektuelt klarede sig godt. I nogle af timerne havde han støttepædagog. Han benyttede i det daglige iPad og skolebøger, der var forstørret til A3-format. Han blev fulgt af synskonsulenter. Han havde fået briller med farveskiftende glas og svømmebriller med styrke. I fritiden kunne han cykle, svømme og spille fodbold.

## DISKUSSION

Sygehistorien er et eksempel på et barn, hvor man ved fødslen havde mistanke om svært nedsat syn eller blindhed pga. svære korioretinale misdannelser. Forældrene fik ved første øjenundersøgelse kort efter fødslen at vide, at barnet nok kun kom til at skimte lys eller ikke kom til at se. På trods af dette viste han sig at få en god social funktion og klarede sig i en normal skoleklasse. Sygehistorien viser, hvor vanskeligt det kan være at vurdere, hvordan et helt lille barn med medfødte øjnmisdannelser vil komme til at se og fungere. Den viser også vigtigheden af kommunikationen med forældrene. Endelig viser den, hvor vigtigt samarbejdet med tilgrænsende faggrupper er. Både pædiatere med henblik på undersøgelse af, om der er andre misdannelser, og specialuddannede synskonsulenter, der kan hjælpe med råd, vejledning og støtte til barnets familie, institution og skole. Støttefunktion i form af specielle hjælpemidler samt social og pædagogisk støtte kan hjælpe et stærkt synsreduceret barn til en næsten normal hverdag.

Dette er en succeshistorie om en patient, der udviklede sig positivt på trods af svært nedsat syn og med den rette indsats fra alle samarbejdspartnere kunne udvikle sig til et velfungerende barn, der kunne klare sig i en almindelig skoleklasse og i et normalt socialt fritidsliv.

## SUMMARY

Mads Brok Molbech Madsen & Else Gade:

Good social function in a child with severe visual loss due to colobomas

Ugeskr Læger 2016;178:V10150805

A child born with bilateral colobomas was referred to the Department of Ophthalmology. At birth the child was assumed to be blind. During the follow-up period of seven years his visual acuity improved to 0.08 and he became a socially and intellectually well-functioning child. He attended a normal school, and in his spare time he was able to ride his bike, swim and play football. This example illustrates how difficult it is to predict the visual and social function of a newborn with poor vision.

**KORRESPONDANCE:** Mads Brok Molbech Madsen.  
E-mail: madsbmmadsen@hotmail.com

**ANTAGET:** 23. november 2015

**PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK:** 11. januar 2016

**INTERESSEKONFLIKTER:** Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

## LITTERATUR

1. Gradstein L, Belfair N, Ronen E et al. Functional visual loss in patients with bilateral ocular coloboma. *J AAPOS* 2002;6:195-7.
2. Chang L, Blain D, Bertuzzi S et al. Uveal coloboma: clinical and basic science update. *Curr Opin Ophthalmol* 2006;17:447-70.
3. Shah SP, Taylor AE, Sowden JC et al. Anophthalmos, microphthalmos, and coloboma in the United Kingdom: clinical features, results of investigations, and early management. *Ophthalmology* 2012;119:362-8.
4. Daufenbach DR, Ruttum MS, Pulido JS et al. Choriorretinal colobomas in a pediatric population. *Ophthalmology*. 1998;105:1455-8.
5. Maumenee IH, Mitchell TN. Colobomatous malformations of the eye. *Trans Am Ophthal Soc* 1990;88:123-32, 133-5.