

Vejledende anbefalinger for glaukom-screening ved familiær disposition for glaukom.

Baggrund

Der er international konsensus om, at glaukom-screening af hele befolkningen ikke er hensigtsmæssig, men bør tilbydes risikogrupper (familiær disposition for glaukom). Den relativt lave prevalens af glaukom kombineret med den relativt lave specificitet af eksisterende diagnostiske undersøgelser for glaukom vil resultere i et uacceptabelt højt antal af falsk-positive glaukomdiagnoser ved screening af hele befolkningen. Ved begrænsning af screening til højrisikogrupper (højere prevalens af glaukom) vil antallet af falsk-positive glaukomdiagnoser reduceres (1).

Glaukomscreening af 1.gradsslægtninge (søskende, børn) anbefales ved familiær disposition for følgende former for glaukom, som kan have en væsentlig genetisk disposition*:

- Primært åbenvinklet glaukom
- Pseudoexfoliations glaukom
- Pigmentglaukom
- Lukketvinklet glaukom / akut vinkellukning

Primært åbenvinklet glaukom og pseudoexfoliations glaukom

Glaukomscreening anbefales generelt fra 45-årsalderen – tidligere, hvis der er konstateret glaukom i en tidlig alder blandt 1.gradsslægtninge.

Anbefalede screeningsintervaller, såfremt der ikke er tegn på glaukom:

< 60 år: Hvert 5. år

> 60 år: Hvert 2. år

Pigmentglaukom

Pigmentglaukom debuterer hyppigst i 20-40-årsalderen (3).

Børn af forældre med pigmentglaukom bør derfor screenes første gang ved 20-årsalderen.

Herefter hvert 2.- 5. år indtil 45-årsalderen - afhængigt af, om der er tegn på pigmentdispersion.

Risikoen for udvikling af pigmentglaukom efter 45-årsalderen er lille (3).

Vinkellukning

Ved familiær anamnese for lukketvinklet glaukom eller akut vinkellukning anbefales screening ved 45-årsalderen for snævre vinkler / risiko for vinkellukning.

Ved åbne vinkler hos 1.gradsslægtninge findes ikke indikation for yderlig screening. Ved snævre vinkelforhold anbefales fortsat screening som ved primært åbenvinklet glaukom.

Der er generelt ikke evidens for screening af 1.gradsslægtninge til patienter med snævre vinkelforhold (vinkellukning suspekter) i en kaukasisk befolkning.

Anbefalinger for undersøgelser ved glaukom-screening:

1. Spaltelampeundersøgelse.
 - ved smalt kammer og limbal kammerdybde (van Herick) < 0.5 bør der foretages gonioskopi.
2. Trykmåling - evt. CCT.
3. OCT (papil/nervetrådslag) og fundusfoto samt evt. supplerende perimetri.

ad OCT/Perimetri

- ved abnorm 1.gangsundersøgelse bør den primært gentages mhp. reproducerbarhed og/eller som basisundersøgelse til follow-up (obs. artefakter).

***Genetik og arvelighed af glaukom**

- **Primært åbenvinklet glaukom**
Multifaktoriel polygenetisk sygdom. Familiære disposition øger livsrisiko med en faktor 8-10 (2).
- **Pseudoexfoliations glaukom**
Multifaktoriel sygdom med en betydende genetisk disposition. Flere autosomale dominante gener med lav penetrans er beskrevet (4).
- **Pigmentglaukom**
Genetisk heterogen gruppe. Familier med autosomal dominant sygdom er beskrevet. Forekommer med arvegang i 10-20% af tilfældene (5,6).
- **Primært lukketvinklet glaukom**
Der er ingen studier vedr. hereditet af vinkellukning i en kaukasisk befolkning, men ældre observationelle studier tyder på, at den er negligerbar (7,8).
Familiær disposition er beskrevet hos asiater i et enkelt studie (9), og en nylig publiceret metaanalyse vedr. hereditet af glaukomrelaterede endophenotyper har vist betydelig højere hereditet af kammerdybde hos asiater end hos kaukasier (10). Hereditet af vinkellukning i en kaukasisk befolkning må derfor formodes at være minimal.
- **Primært kongenit glaukom**
Hyppigst sporadisk forekommende (90%). Risiko for glaukom hos søskende er < 5% (højre i områder med tradition for konsangvinitet (blodsslægtskab)).
- **Glaukomformer associeret med okulære anomalier og systemiske syndromer** kan være arvelige, men er en heterogen gruppe. En samlet anbefaling kan ikke gives, men må vurderes i hvert enkelt tilfælde.
- **Sekundære former for glaukom** er generelt ikke arvelige, men patienter med primære former for glaukom er i øget risiko for at udvikle sekundært glaukom (f.eks. steroid- og neovaskulært glaukom), hvorfor disse patienter bør screenes for glaukom på det "raske øje".

Referencer

1. Momont AC (2013): Glaucoma screening: Current perspectives and future directions. *Semin Ophthalmol* 23(3): 185-190. PMID: 23697622
2. Wolfs RCW et al. (1998): Genetic risk of primary open-angle glaucoma. *Arch Ophthalmol* 116: 1640-1645. PMID: 9869795
3. Scuderi G et al. (2019): Pigment dispersion syndrome and pigmentary glaucoma: a review and update. *Int Ophthalmol* 39: 1651-1662. PMID: 29721842
4. Aung t et al. (2018): Genetics of exfoliation syndrome. *J Glaucoma* 27: S12-S14. PMID: 29965897
5. Lascaratos G et al. (2013): The genetics of pigment dispersion syndrome and pigmentary glaucoma. *Surv. Ophthalmol* 58: 164-175. PMID: 23218808
6. Tandon A et al. (2019): The heritability of pigment dispersion syndrome and pigmentary glaucoma. *Am J Ophthalmol* 202: 55-61. PMID: 30796891
7. Lowe RF (1964): Primary angle-closure glaucoma. Family histories and anterior chamber depth. *Brit J Ophthalmol* 48: 191-195. PMID: 14190430
8. Lowe RF (1972): Primary angle closure. Inheritance and enviroment. *Brit J Ophththalmol* 56: 13-20. PMID: 5058710
9. Amerasinghe N et al. (2011): The heritability and sibling risk of angle closure in Asians. *Ophthalmology*: 118: 480-485. PMID: 21035870
10. Asfa NG et al. (2019): Heritability of glaucoma and glaucoma-related endophenotypes: Systematic review and meta-analysis. *Surv Ophthalmol* 64(6): 835-851. PMID: 31229521