

Axenfeld–Rieger-szindróma: szemészeti és fogászati diagnosztikai és kezelési lehetőségek

Bausz Mária dr.¹ ■ Csidey Mária dr.¹ ■ Csákány Béla dr.¹
Németh Orsolya dr.² ■ Nagy Zoltán Zsolt dr.¹ ■ Maka Erika dr.¹

¹Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Szemészeti Klinika, Budapest

²Semmelweis Egyetem, Fogorvostudományi Kar, Fogászati és Szájsebészeti Oktató Intézet, Budapest

Az Axenfeld–Rieger-szindróma ritka betegség. A közlemény bemutatja a klinikai megjelenési formáit, a diagnosztikus és terápiás lehetőségeket. A szemgolyó elülső szegmentumát érintő fejlődési rendellenességek vizsgálata a hagyományos biomikroszkópos vizsgálat mellett digitális kamerával is történhet, mely a csarnokzugi képleteket nagy nagyításban, éles képet mutatva tudja megjeleníteni. Az elülső szegmentum leképezését segítő optikaikoherencia-tomográfia és ultrahang-biomikroszkópia a fejlődési rendellenességek és a csarnokvíz-elvezető sönt tubusának vizsgálatára, megjelenítésére is alkalmas. A szemnyomást a gyermek kooperációjának függvényében többféle módon mérhetjük. A szabálytalan alakú, sokszor csak résnyi pupilla, valamint a szemnyomás-emelkedés miatt szemészeti beavatkozás lehet szükséges. A korai pupillaképzés az amblyopia megelőzését, az antiglaucomás műtétek (trabeculectomia, hosszú tubusú sönt implantációja) pedig a látási funkciók megőrzését szolgálják. A szemészeti műtéteket akár már néhány hónapos korban szükséges elvégezni altatásban. A maxillahypoplasia és a fogászati fejlődési anomáliák miatt kétirányú panoráma-röntgenfelvétel szükséges. Többlépcsős fogászati konzervatív és restoratív kezeléssel hozhat eredményt. A diagnózis felállítása és a kezelés is multidiszciplináris megközelítést igényel. Gyermekgyógyász, genetikus, kardiológus, fogász-szájsebész és gyermekszemész együttes munkája biztosíthat megfelelő eredményt. *Orv Hetil.* 2021; 162(5): 192–199.

Kulcsszavak: Axenfeld–Rieger-szindróma, elülső szegmentum, fogazat

Axenfeld–Rieger syndrome: ophthalmological and dental diagnostic and therapeutic options

Axenfeld–Rieger syndrome is a rare disease. Our paper presents its clinical manifestations, diagnostic and therapeutic options. Due to maxillary hypoplasia and dental developmental anomalies, bidirectional panoramic radiography is required. Multi-stage dental conservative and restorative treatment can provide better results. In addition to traditional biomicroscopic examination, developmental abnormalities affecting the anterior segment of the eye can also be examined with a digital camera, which can display the angle of the anterior chamber at high magnification, with a sharp image. Anterior segment optical coherence tomography and ultrasound biomicroscopy are also suitable for the examination and display of developmental abnormalities and drainage shunt tubes. Intraocular pressure can be measured in several ways depending on the child's cooperation. Due to the irregular shape of the pupil, often with only a slit aperture, and an increase in intraocular pressure, ophthalmic intervention may be required. The pupilloplasty is important preventing amblyopia prevention and early glaucoma surgery (trabeculectomy, shunt implantation) helps to preserve visual function. Eye surgeries need to be performed under anaesthesia, sometimes at few months of age. Both diagnosis and treatment require a multidisciplinary approach. The joint work of a paediatrician, geneticist, cardiologist, dental-oral surgeon and paediatric ophthalmologist may provide a satisfactory result.

Keywords: Axenfeld–Rieger syndrome, anterior segment, dentition

Bausz M, Csidey M, Csákány B, Németh O, Nagy ZZs, Maka E. [Axenfeld–Rieger syndrome: ophthalmological and dental diagnostic and therapeutic options]. *Orv Hetil.* 2021; 162(5): 192–199.

(Beérkezett: 2020. május 26.; elfogadva: 2020. augusztus 13.)

Rövidítések

CBCT = (cone-beam computed tomography) kúpsugaras komputertomográfia; MR = (magnetic resonance) mágneses rezonancia; OCT = (optical coherence tomography) optikai koherencia-tomográfia; UBM = ultrahang-biomikroszkópia

Az Axenfeld–Rieger-szindróma ritka spektrumbetegség, előfordulási gyakorisága 1/200 000. Autoszomális domináns öröklésmenetet mutat, de előfordulnak sporadikus esetek is. A kórkép első leírója Karl Theodor Paul Polykarpus Axenfeld német szemorvos volt, aki 1920-ban posterior embryotoxon és azzal összeköttetésben lévő perifériás iridocornealis adhaesiókat említ. Majd Herwigh Rieger 1934-ben irishypoplasia, corectopia és microcoria jelenlétével egészíti ki a jellemzőket. Az Axenfeld–Rieger-szindróma megnevezés 1985-től használatos [1].

Axenfeld-anomália: posterior embryotoxon, perifériás iridocornealis adhaesio, előrehelyezett Schwalbe-vonal.

Rieger-anomália: az Axenfeld-anomália tüneteivel melletti irishypoplasia, corectopia és polycoria.

Rieger-szindróma: szemészeti eltérések szisztémás eltérésekkel.

Axenfeld–Rieger-szindróma: Axenfeld-anomália + Rieger-szindróma.

Megjegyzés: az angol irodalom elsősorban a Rieger-szindróma elnevezést használja Axenfeld nélkül.

A gyermekszemész feladata az elülső szegmentumot érintő fejlődési rendellenességek által okozott eltérések miatti kezelés, mely nemritkán műtéti. Ilyen beavatkozás az elhúzott, ezáltal nem centrális szembogár miatti pupillaképzés, valamint az esetek mintegy 50%-ában előforduló glaucoma miatt szükségessé váló műtét. Amennyiben a fent említett arckoponya- és fogászati rendellenességek is jelen vannak, akkor jól felállított kezelési terv szerint szükséges elvégezni az állkapocs rekonstrukciós kezelését és a fogazat pótlását. Ideális esetben az érintett gyermekek már néhány hónapos korban szakértő gyermekgyógyász, gyermekszemész, gyermekfogász látókörébe kerülnek.

A rendellenesség érinti az arc konfigurációját, a fogak alakját és helyzetét, a szegmolyók elülső szegmentumát. A csarnokzugi fejlődési rendellenességek miatt az érintettek felénél glaucoma alakul ki [2]. A tünetegyüttes részét képezheti a periumbilicális bőr involutiójának elmaradása, anusatresia vagy -szűkület, valamint „empty sella” és parasellaris arachnoidealis cysták jelenléte is. A klinikai megjelenés sokszínűségét a lehetséges génmutációk (*PIX2*, *FOXO1A*, *FOXCI*) magyarázzák. A diagnózis felállítását genetikai vizsgálatok segíthetik.

Szemészeti jellemzők

A szegmolyó elülső szegmentumának fejlődési zavarait nagyrészt a dúlcéredetű sejtek abnormális migrációja és differenciálódása okozza. Az Axenfeld–Rieger-szindróma mint spektrumbetegség szemészeti szempontból is változatos képet mutathat.

A posterior embryotoxon a szindróma egyik jellegzetessége. Anatómiailag előrehelyezett Schwalbe-vonal, azaz a Descemet-membrán végződése. Lehet igen vékony, irreguláris és vaskos is. Háromszor gyakrabban figyelhető meg temporalisan, mint nasalisan. A normál-szemek 8–15%-ában észlelhető. Az Alagille-szindróma (újszülöttkori cholestasis) fő szemészeti tünete, ezen betegek 95%-ában látható.

A posterior embryotoxonhoz vékony szivárványhártya-szalcsák húzódnak, vagy szélesebb perifériás iridocornealis adhaesio is megfigyelhető (perifériás anterior synechia). Ezen eltérések a csarnokzugban helyezkednek el. Előfordulhat goniodysgenesis is: az iris a sclerasarkantyú előtt a trabecularis hálózaton eredhet; a trabecularis hálózat is abnormális lehet, a Schlemm-csatorna akár hiányozhat is. A csarnokzugi eltérések az érintettek felénél glaucomát okoznak.

A szivárványhártya elhúzottá válhat a csarnokzug irányába, rámutatva a vaskosabb iridocornealis adhaesióra. Helyenként az iris hypoplasias, ezért különböző nagyságú és alakú lyukakat is megfigyelhetünk.

A pupilla rendellenessége változatos formát mutat. A kerek, centrális szembogár helyett a csarnokzug irányába, a központi részből elhúzott lehet (dyscoria: a pupilla nem kerek; corectopia: a pupilla nem centrális), extrém esetben csak egy rész látható. Mászor több szabálytalan vagy nagyobb nyílás figyelhető meg az atrophias szivárványhártyában (pseudopolycoria) (1. táblázat).

A szemészeti szakirodalomban leírtak extraocularis izomhypoplasiait is, bár a szindróma részét képező eltérések dúlcéredetű anomáliák, az izomeltérések pedig mesodermális eredetűek [3]. Vitreoretinopathia következtében kialakult retinaleválás előfordulására is találhatunk példát [4].

Szemészeti szempontból a differenciáldiagnosztikában felmerülő kórkép az iridocornealis endothelialis szindróma három típusa: a Chandler-szindróma, az essentialis irisatrophia és a Cogan–Reese-szindróma.

1. táblázat | Az Axenfeld–Rieger-szindróma szemészeti tünete

Szaruhártya	Microcornea vagy megalocornea is előfordulhat Posterior embryotoxon (7. ábra)
Szivárványhártya	Stromahypoplasia (az iris sima, kripták nem láthatók) Lyukak A zug irányába elhúzott irisszövet
Pupilla	Pseudopolycoria (irislyukak) (1. ábra) Corectopia Dyscoria
Csarnokzug	Magas irisinsertio Abnormális szövet a zugban (8. ábra) Perifériás iridocornealis adhaesio (10. ábra)

Betegadatok, szemészeti gondozás és kezelés

Klinikánkon 7 gyermeket gondozunk Axenfeld–Rieger-szindróma diagnózisával.

1. eset (fiú): A klinikailag legmarkánsabb tüneteket mutató fiúgyermek 6 éves korában került klinikánkra. Abban az évben mindkét szemén trabeculectomia történt, mivel konzervatív kezeléssel a szemnyomás nem volt befolyásolható. 7 éves korában a bal szemén Ahmed-sönt implantációjára kényszerültünk, ennek ellenére a szemnyomás jelenleg sem normális, további beavatkozások lesznek szükségesek.

1 éves korában omphalokele miatt, 2 éves korában köldöksipoly miatt történt műtét. Fogászati statusa is ennek a betegünknek problémás a leginkább (1–6. ábra).

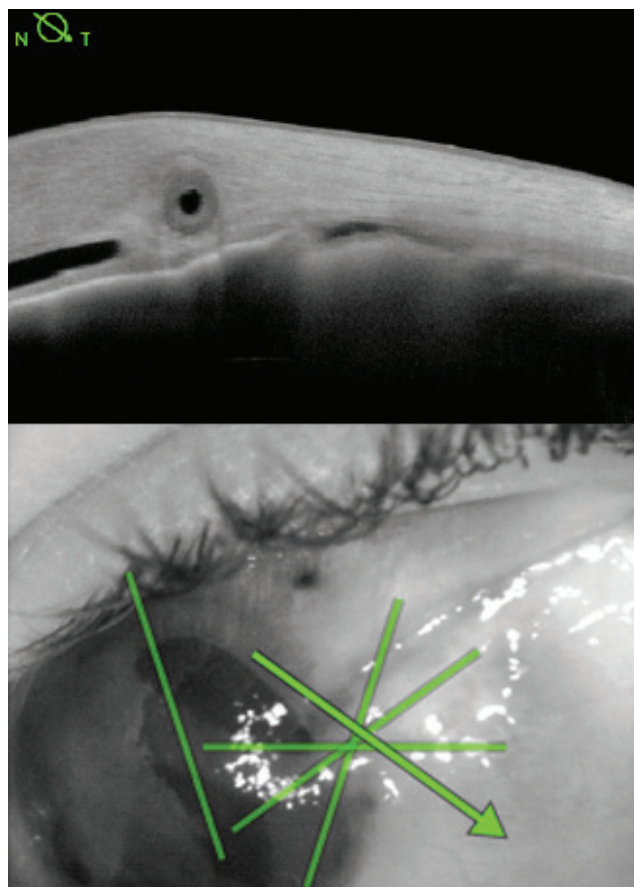
Követési idő: 5 év.



1. ábra | Pseudopolyphoria



2. ábra | A sönt elülső csarnokból induló tubusának UBM-mel készült hosszmetzeti képe
UBM = ultrahang-biomikroszkópia



3. ábra | A tubus elülsőszegmentum-OCT-vel készült keresztmetzeti képe a sclerocornealis határon
OCT = optikaikoherencia-tomográfia



4. ábra | Maxillahypoplasia a vegyes fogazat időszakában jobb oldalról

2. eset (fiú): A magas szemnyomás miatt 13 és 14 hónapos korában mindkét szemén trabeculectomiát végeztünk. 2 éves korában a bal oldalon pupillaképzés történt (az elhúzott pupilla miatt). 7 éves korában Ahmed-sönt implantációján esett át, jelenleg a szemnyomás kompenzált.

2013-ban kardiológiai osztályon pitvari sövényhiány zárása történt. Egyéb tünet, a köldökbőr visszahúzódsának elmaradása is észlelhető.

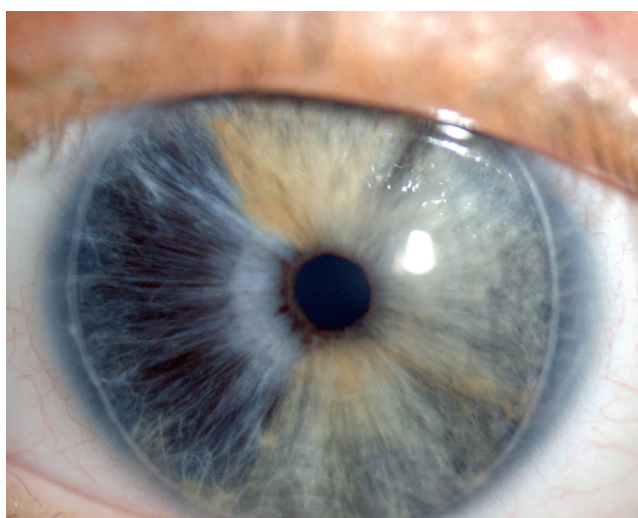
Követési idő: 10 év.



5. ábra | Teleröntgen-felvétel, cefalometriai analízis segítségével megállapítható a maxilla hypoplasziája. Jól megfigyelhető a mandibulának a maxillához való helyzete, ami a hypoplasia miatt a III. osztályú harapás kialakulásához vezet



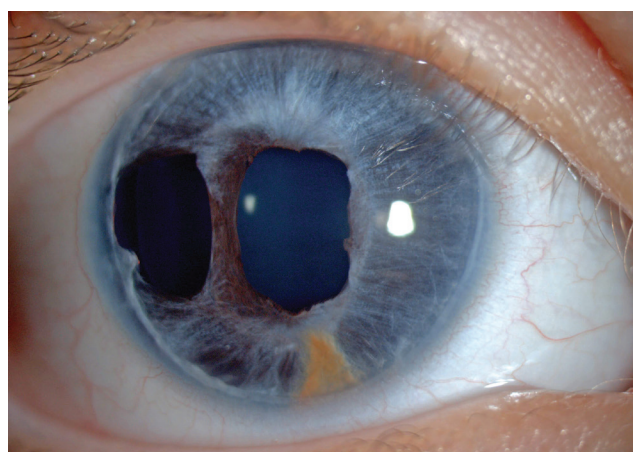
6. ábra | Orthopantomogram-felvétel, melynek segítségével láthatók a szájban levő tejfogak és az alveolusban fejlődő maradandó fogak csírái. Ennek segítségével prognosztizálni lehet, hogy mi várható a maradó fogak tekintetében. A felső állcsonton jobb első kisőrlő, első nagyőrlő, második nagyőrlő, bal felső első nagyőrlő maradó fogak láthatók. Az alsó állcsonton a második kisőrlők aplasiája figyelhető meg



7. ábra | Posterior embryotoxon és irishypoplasia



8. ábra | Goniodysgenesis: a csarnokzugarban amorf, szürkés szövet



9. ábra | Posterior embryotoxon, iridatrophia. Dyscoria és corectopia miatt végzett pupillaplastica utáni állapot: 'limbus-parallel' iridotomia hatására a pupilla centrálissá vált

3. eset (fiú): 4 éves korában jelentkezett klinikánkon: a jobb oldali bulbusban az előző szegmentum jellegzetes anomáliáját, elhúzott pupillát észleltünk, emiatt 4 éves korában pupillaképzés történt. Szemnyomása szemcseppekkel jelenleg is kompenzált. Általános tünetek: microcephalia, megkésett növekedés, megkésett fogzás, corpus callosum hypoplasia, cerebellaris hypoplasia (7-9. ábra).

Követési idő: 8 év.

4. eset (leány): 5, illetve 6 hónapos korában magas szemnyomások miatt trabeculectomiát végeztünk iridatrophia, elhúzott pupillák, csarnokzugi anomáliák miatt. 4 éves korában pupillaképzés történt a bal szemben. Szemnyomása kompenzált, szemnyomáscsökkentő egyszeri alkalmazása mellett. Látóélessége jó. Általános tünetek: craniofacialis dysmorphia, jelenleg fogászati kezelésre nem szorul.

Perzisztáló cavum septi pellucidi. Középvonali sub-arachnoidealis cysta.

Követési idő: 9 év.

5. eset (leány): 2 éves korában bal oldali pupillaképzést végeztünk.

Posterior embryotoxon, a pupillák temporalis irányba elhúzóttak. A szemnyomás napi kétszeri szemcseppentéssel kompenzált. Jó látóélesség. Általános tünetek: szűkebb végbél, végbélsipoly (10–12. ábra).

Követési idő: 9 év.

6. eset (leány): Mindkét pupilla temporalis irányba helyezett, posterior embryotoxon látható. A szemnyomás jó, kezelésre nem szorul. Általános tünetek: a periumbilicális bőr visszahúzódásának elmaradása észlelhető. Az arcoponyán minor anomáliák láthatók. Jó látóélesség mindkét oldalon.

Követési idő: 7 év.

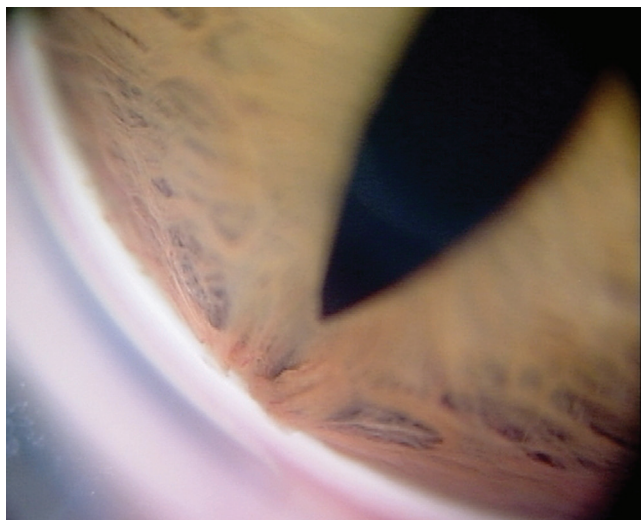
7. eset (leány): 7 hónapos korában pupillaképzés történt a bal szemben corectopia miatt. Posterior embryotoxon mindkét oldalon látható. Szemnyomása az első kontrollok során a korának megfelelő normáltartományban volt, 2013 óta sajnos nem jár kontrollra.

Követési idő: 3 hónap, utána nem jelentkezett.

A ritka szemészeti kórképekkel küzdő gyermekek ellátása, gondozása centralizált kell, hogy legyen. A szemészeti vizsgálat természetesen nem nélkülözheti a réslámpás vagy csecsemőkorban a mikroszkópos vizsgálatot, melyet olykor rövid, maszkos narkózisban szükséges elvégezni.

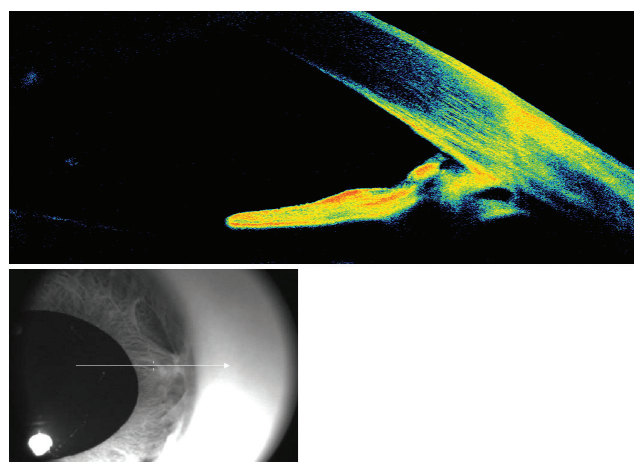
A gyermekszemész első feladatai közé sorolható a fénytörési hiba meghatározása és szemüveggel történő korrekciója, valamint a tompalátás kezelése a jobban látó szem megfelelő idejű takarásával.

A szaruhártya átmérőjének és a szemgolyó tengelyhosszának ellenőrzése mind az első, mind a kontrollvizsgálatok alkalmával szükséges. A megszokottnál gyorsabb növekedés utalhat szemnyomás-emelkedésre.

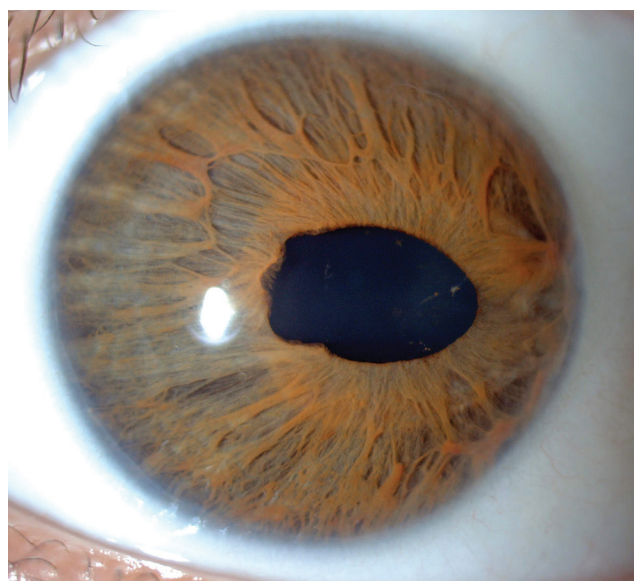


10. ábra | A széles iridocornealis adhaesio miatt elhúzott pupilla, mely rámutat a csarnokzugi abnormalitásra

A szemnyomás mérése kortól függően Icare (Ajaccio, Franciaország) vagy Tono-Pen készülékkel (Ametek Reichert Technologies, Depew, NY, USA), illetve 7–10 éves kortól a Goldmann-féle applanációs tonométerrel lehetséges. A glaucoma miatti szemészeti kivizsgálás része a csarnokzug vizsgálata (gonioszkópia) és esetleg objektív fotódokumentálása digitális kamerával (például RetCam Shuttle™, Clarity Medical Systems, Pleasanton, CA, USA). Az elülső szegmentumot érintő fejlődési rendellenességek differenciáldiagnosztikájában az optikaikoherencia-tomográfiának (OCT) [5] (11. ábra) és az ultrahang-biomikroszkópiának (UBM) is szerepe van. Gyermekekben a fenti vizsgálatok gyakran szintén csak altásban végezhetőek el.



11. ábra | Iridocornealis adhaesio elülsőszegmentum-OCT-vel alkotott képe
OCT = optikaikoherencia-tomográfia



12. ábra | Pupillaplastica utáni állapot: VIII és X óra irányában sphincterotomia történt, így a centrum szabaddá vált

Miután a zöld hályog bármely életkorban kialakulhat, hosszú távú betegkövetés és szükség szerint kezelés indokolt.

A zöld hályog miatt a fentiekén túl a gondozás része a szaruhártya vastagságának mérése, a látótér vizsgálata és a hátsó szegmentum (papilla, macula) biomikroszkópos vizsgálata, valamint OCT-vizsgálata is. Ezen utóbbi vizsgálat jól kooperáló 7 éves gyermeknél már elvégezhető.

Microcoria vagy extrém corectopia esetén a tompalátás megelőzése érdekében sebészi úton pupillaképzés ajánlott (9. és 12. ábra). A műtétet gyermekkorban altatásban végezzük két kis (kb. 1,5 mm szélességű) seben keresztül mikroműszerek segítségével. Nagy molekulású viszkoelasztikus anyagot injektálunk az elülső csarnokba, mely biztosítja a szaruhártya endothelsejtjeinek és a szemlencsének a védelmét. Bár egyes szerzők biztonságosnak ítélték, mi nem tanácsoljuk a vitrectommal végzett pupillaképzést ezekben az esetekben.

A csarnokzugi rendellenességek miatt kialakuló szemnyomás-emelkedés egyes esetekben szemcseppekkel kielégítően befolyásolható. Gyermekekben béta-blokkoló, karboanhidráz-inhibitor és prosztaglandin-analógot tartalmazó cseppeket nagy körültekintéssel alkalmazhatunk. Ebben az életkorban α 2-adrenerg-agonista tartalmú szemcsepp rendelése tilos a központi idegrendszert érintő mellékhatások miatt.

Előfordul azonban, hogy a csarnokvíz elfolyását műtéti úton kell segíteni, és úgynevezett filtrációs műtétet (trabeculectomia) vagy úgynevezett hosszú tubusú sönt implantációját szükséges végezni [6]. A tubus helyzetének ellenőrzésére mind az ultrahang-biomikroszkópia, mind az elülső szegmentum OCT-vizsgálata alkalmas (2. és 3. ábra).

További eltérések

A rendszeres ellenőrzés egyéb szerveket érintő eltérések miatt is elengedhetetlen. A betegek ellátásához multidiszciplináris csapat szükséges.

A fizikális vizsgálat mellett genetikai vizsgálat is indokolt lehet. Az Axenfeld–Rieger-szindróma általában autoszomális domináns öröklődésmentet mutat 95%-os penetranciával és különböző expresszivitással. Genetikai szempontból három típusa különíthető el:

1. típus: *PITX2*-gén (4q24–q26) mutációjával

2. típus: valószínűleg *FOXO1A*-gén (13q14) mutációjával

3. típus: *FOXO1*-gén (6p25.3) mutációjával

A *FOXO1*- és a *PITX2*-gén mutációja az összes eset 40–70%-ában szerepel [7].

A hypophysist érintő rendellenességek közül kiemelendő a primer „empty sella” szindróma, az „izolált növekedéshormon-hiány alacsony termettel”, valamint a parasellaris arachnoideal cysták jelenléte. Olykor szükség lehet a növekedési hormon pótlására is.

Az abdominalis régió is érintett lehet. Jellegetes a periumbilicalis bőr visszahúzódásának elmaradása. Előfor-

dulhat hypospadiasis, omphalokele, anusatresia vagy -stenosis. Akár már 1 éves kor előtt sor kerülhet a sürgős, életmentő sebészi beavatkozásokra.

A kardiológiai eltérések közül pitvari vagy kamrai septumdefektus, mitralis insufficiencia fordulhat elő. Sensorineuralis halláskárosodást is észleltek.

Az Axenfeld–Rieger-szindrómát egyéb tünetegyüttesekhez társultan is megfigyelték (2. táblázat).

Craniofacialis és fogazati jellemzők

Az Axenfeld–Rieger-szindrómát a craniofacialis régió különböző eltérései jellemzik. Az agy- és arckoponyát érintő tünetek lehetnek a következők: előreugró homlok, hypertelorismus, telecanthus, lapos és széles orrnyereg; maxillahypoplasia miatti lapos arcközép, rövid filtrum, keskeny felső ajak és széles alsó ajak [8, 9].

Az „empty sella” és a parasellaris cysták kimutatására mágnesesrezonancia (MR)-vizsgálat szükséges. Egyes esetekben endokrinológiai felmérés és kezelés indokolt lehet.

Az állkapocs, valamint a fogazati szám- és alakbeli rendellenességei panoráma-röntgenfelvétellel jól dokumentálhatók. A dentalis anomáliák (4–6. ábra) közül számosat említene a különböző publikációkban, mint például microdontia, hypodontia, oligodontia, anodontia, taurodontia és zománchypoplasia is [9, 10]. A hypodontia egyaránt érintheti a tej- és a maradó fogakat, de a leggyakrabban a maxilla metszőfogainál, szemfogainál és

2. táblázat | A különböző tünetek szerinti differenciáldiagnosztika

Hypertelorismus	Costello-szindróma Floating–Harbor-szindróma Opitz G/BBB-szindróma
Anodontia	Cerebrocostomandibularis szindróma Chondroectodermalis dysplasia Crouzon-szindróma Hallermann–Streiff-szindróma
Hypodontia	Coffin–Lowry-szindróma Down-szindróma Hallermann–Streiff-szindróma Incontinentia pigmenti Oculodentodigitalis szindróma
A filtrum eltérése	Opitz G/BBB-szindróma (hosszú, lapos) Orofáciodigitalis szindróma (rövid) Robinow-szindróma (hosszú) Williams-szindróma (hosszú)
Maxillahypoplasia	Acrodysostosis Hallermann–Streiff-szindróma Marfan-szindróma Rubinstein–Taybi-szindróma
A periumbilicalis bőr eltérése	Cornelia de Lange-szindróma Robinow-szindróma
Anuseltérés	Edwards-szindróma (18-as triszómia) Fraser-szindróma Jarcho–Levin-szindróma Meckel–Gruber-szindróma Opitz-szindróma

3. táblázat | Fogászati beavatkozások Axenfeld–Rieger-szindrómában

Életkor	Fogváltás	Beavatkozások	Fogászati team
<1 év	Tejfogazat	Első fogászati látogatás Otthoni higiénia gyakorlása Prevenció	Gyermekfogorvos
1–6 év	Tejfogazat	Periodikus orális vizsgálatok A növekedés monitorozása Ortopédiai korai kezelések A megfelelő szájhigiénia fenntartása Maxillaris expansió: a metszőfogak és molarisok erupciójának segítése	Gyermekfogorvos Fogszabályozó szakorvos Maxillofacialis sebész
7–12 év	Váltott fogazat	Szájhigiénia Profilaxis A fogszabályozó kezelés kezdése: – az elülső és a hátsó kereszttharapás korrekciója, – a maradó fogak előtörésének segítése, – 'reverse-pull headgear' kezelés Bizonyos tejfogak eltávolítása, ezzel a maradó fogak erupciójának segítése	Gyermekfogorvos Parodontológus Orthodontus Maxillofacialis sebész
13–21 év	Maradó fogazat	Fogászati vizsgálatok Szájhigiénia Profilaxis Orthognath műtétek Végleges fogászati ellátás (implantátumok, fogpótlások)	Orthodontus, parodontológus Maxillofacialis sebész Fogpótlástani szakorvos
>21 év	Maradó fogazat	Retenció ellenőrzése Orthognath műtétek ellenőrzése Orális higiénia ellenőrzése	Orthodontus Maxillofacialis sebész Parodontológus

második kisörölőinél figyelhető meg. A fogak kónikus vagy csap alakú megjelenése sem ritka. A gyökerek meg-
rövidülhetnek, a gingiva szövetei redukálódhatnak. Ké-
sői fogelőtörés és fogváltás jellemzi. A felső ajakfék
hyperplasiája gyakori [11]. Fokozott gyökérfelszívódási
hajlamosítást írtak le fogszabályozó kezeléseket követően [12].

A fogászati kezelés lehetőségei

Az Axenfeld–Rieger-szindróma esetén is – mint számos
más, a craniofacialis régiót érintő elváltozásnál – kulcs-
fontosságú a korai diagnózis és a gyermekkorban felállí-
tott pontos kezelési terv. Az érintett gyermekek fejlődé-
sének és dentális egészségének nyomon követése
rendkívüli jelentőségű. Ők fogászati szempontból is speci-
ális ellátást igénylő betegcsoportokhoz tartoznak. Indo-
kolt a szoros együttműködés és a jó kommunikáció a
szakterületek között, mivel a kezelés hossza nehézséget
jelent a páciensnek és családjának, ütközhet az egyéb or-
vosi beavatkozásokkal (szemészeti és gastrointestinalis
műtétek), ami szintén megterhelő a páciens számára. Az
egyedülálló eseteknek a lehető leghatékonyabbnak kell len-
niük.

Nem ritka, hogy ezeknél a gyerekeknél a mentális
érintettség vagy a rossz szociális háttér miatt alacsony
vagy bódításban végzik az egyszerű fogászati beavatko-
zásokat, a konzervatív fogászati kezeléseket (tömések,
gyökérkezelések) vagy a tejfogextrakciókat. A fogak mel-
lett általában az agy- és arckoponya többi területe is érin-
tett, ezért többek között 'cone-beam' komputertomog-
ráfia (CBCT) és cefalometriai vizsgálatok alapján

dönthető el, hogy szükség van-e sebészi korrekcióra
vagy sem (5. ábra). A fogszabályozó kezeléseket elenged-
hetetlennek. Az ortopéd fogszabályozó kezeléseket már a
váltófogazat idején el kell kezdeni. A teljes fogászati re-
habilitáció a beteg 18. életévének betöltése után lehetsé-
ges, mert az implantátumon elhorgonyozott fogpótlások
a csontnövekedés befejeztével lehetségesek (3. táblázat).

Következtetés

Az Axenfeld–Rieger-szindróma diagnózisának korai fel-
állítását a szemészeti és fogászati eltérések alapján speci-
ális ellátóhelyen, megfelelő centrumokban nem okozhat
problémát.

A maradó fogak csírahiánya, valamint a maxillahypo-
plasia miatt jelentkező harmadosztályú basalis sagittalis
viszony és ezáltal a nem megfelelő occlusio sok esetben
gátolja a mindennapi táplálkozást is. A csarnokzugi elté-
rések következtében kialakult zöld hályog a látási funkciók
csökkenését okozhatja. Mivel a betegség már korai
gyermekkorban manifesztálódik, a társadalmi beilleszke-
dés is nagy nehézséget jelenthet. Ugyanakkor mind a
gyermekre, mind a szülőkre pszichés terhet is ró a fo-
lyamatos ellenőrzéseken való megjelenés, amely megfe-
lelő szociális háttérrel is feltételez.

A témakörben jártas szakembereket speciális felsze-
reltség, megfelelő aneszteziológiai háttér segíti. Mind-
ezek teszik lehetővé, hogy megfelelő időben elvégezhes-
sük a szükséges műtéteket és kezeléseket, melyek jelentős
életminőség-javulást biztosíthatnak, de nem minden
esetben.

Anyagi támogatás: A közlemény megírása, illetve a kapcsolódó kutatómunka anyagi támogatásban nem részesült.

Szerzői munkamegosztás: B. M., M. E., N. O.: A szakirodalom kutatása és elemzése, a kézirat elkészítése, szerkesztése. Cs. B., Cs. M., N. Z. Zs.: A kézirat szerkesztése. A cikk végleges változatát valamennyi szerző elolvasta és jóváhagyta.

Érdekltségek: A szerzőknek nincsenek érdekltségeik.

Köszönetnyilvánítás

A szerzők köszönetet mondanak a Peter Cerny Alapítványnak, hogy a csarnokzugi felvételekhez rendelkezésünkre bocsátották a digitális szemfenéki kamerát, valamint *Széles Évának* az elülső szegmentum rész-lámpás fotóinak elkészítéséért.

Irodalom

- [1] Shields MB, Buckley E, Klintworth GK, et al. Axenfeld–Rieger syndrome. A spectrum of developmental disorders. *Surv Ophthalmol.* 1985; 29: 387–409.
- [2] Dada T, Sidhu T, Kumar A, et al. *Gonioscopy: a video assisted skill transfer approach.* Jaypee Brothers Medical Publishers, New Delhi, 2016.
- [3] Idrees F, Vaideanu D, Fraser SG, et al. A review of anterior segment dysgenesis. *Surv Ophthalmol.* 2006; 51: 213–231.
- [4] Kelberman D, Islam L, Holder SE, et al. Digenic inheritance of mutations in *FOXCI* and *PITX2*: correlating transcription factor function and Axenfeld–Rieger disease severity. *Hum Mutat.* 2011; 32: 1144–1152.
- [5] Wang D, Wang M, Console JW, et al. Distinctive findings in a patient with Axenfeld–Rieger syndrome using high-resolution AS-OCT. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging* 2009; 40: 589–592.
- [6] Mandal AK, Pehera N. Early-onset glaucoma in Axenfeld–Rieger anomaly: long-term surgical results and visual outcome. *Eye (Lond).* 2016; 30: 936–942.
- [7] Shánchez Ferrer F, Grima Murcia MD. Progressive moderate mitral regurgitation in a children with Axenfeld–Rieger syndrome. The importance of cardiologic follow up. [Insuficiencia mitral moderada progresiva en un niño con síndrome de Axenfeld–Rieger. Importancia del seguimiento cardiológico.] *Arch Argent Pediatr* 2016; 114: e417–e420. [Spanish]
- [8] Fan Z, Sun S, Liu H, et al. Novel *PITX2* mutations identified in Axenfeld–Rieger syndrome and the pattern of *PITX2*-related tooth agenesis. *Oral Dis.* 2019; 25: 2010–2019.
- [9] Pirih FQ, Casarin M, Perussolo J, et al. Rieger syndrome: rehabilitation with dental implants. *Clin Adv Periodontics* 2019; 9: 172–176.
- [10] Seifi M, Walter MA. Axenfeld–Rieger syndrome. *Clin Genet.* 2018; 93: 1123–1130.
- [11] Bender CA, Koudstaal MJ, van Elswijk JF, et al. Two cases of Axenfeld–Rieger syndrome, report of the complex pathology and treatment. *Cleft Palate Craniofac J.* 2014; 51: 354–360.
- [12] Dressler S, Meyer-Marcotty P, Weisschuh N, et al. Dental and craniofacial anomalies associated with Axenfeld–Rieger syndrome with *PITX2* mutation. *Case Rep Med.* 2010; 2010: 621984.

(Bausz Mária dr.,
Budapest, Mária u. 39., 1085
e-mail: bauszmaria@t-online.hu)

„*Voluntas impudicum non corpus facit.*”
(Szégyentelenné nem a test, az akarat tehet.)