

Referat fra DPOG årsmøde fredag d 1/11 2024.11.02

#### Genetiske nethinde sygdomme ved Line Kessel:

Gennemgang af hyppigste kongenitte retinale sygdomme og gennemgang af undersøgelser inkl ERG og mørkeadaptation.

Der er indikation for genetisk udredning hos alle hvor der er en terapeutisk konsekvens.

Progressive retinale sygdomme skal altid i synsregistret uanset start visus.

#### Genetisk udredning af arvelige øjensygdomme hos børn ved Mette Bertelsen:

Gennemgang af genetiske muligheder for udredning, Sangersekventering, exom og genom sekventering samt panel udredninger.

Take home message:

- Nogle gener er svære at analysere og kræver særlig metode (RD panel)
- Ingen analyse finder alt – man finder det man leder efter
- Ved analyse af alle kendte sygdomsgener er der ikke altid lavet en dybere gående undersøgelse for al
- Vigtig med bestilling af det rette panel eller i nogle situationer er flere paneler relevante
- Husk NGC samtykke + info folder er stort set altid relevant
- I må gerne spørge og/ eller henvise til os/ øjengenetisk MDT

#### ROP status ved Agnes Galbo Brost:

I alt er 10 børn behandlet for ROP 2 inkl anti-VEGF. Kort snak om PAR (persistent avaskular retina), hvordan håndterer vi det bedst.

Take home message:

- <5% måske <2,5% af de screenede får behov for behandling
- Fald i behandlinger obs pga større iltkontrol obs pga mereobservation med foto
- Skal PAR behandles eller observeres/ studie gruppe.
- Det er svært: amotio kan komme både hos behandlede og ubehandlede. Retrospektivt studie ift udvikling af amotio ved ROP kunne gøre os klogere.

Katarakt i barnealderen: binyrebarkinsufficiens, sekundær glaukom og funktionelle outcome ved Diana Chabanè Schmidt:

Gennemgang af PhD forsvar med ovenstående titel.

Første 2 artikler set på børn med kongenit katarakt, steroid behandling og hhv. binyrebarkinsufficent og sekundær glaukom. Artikel 3 og 4 har set på Marner familiens medlemmer som nu er voksne, visus, uddannelse etc.

#### Implementering af rød refleks screening i Danmark ved Dorte Larsen og Line Kessel:

Variere hvor langt de forskellige steder er kommet, vigtigt at gøre det simpelt og så lidt ressourcekrævende som muligt. Nogle steder vil det være optikere andre steder sygeplejersker som ser de babyer som er henvist fra fødestederne. Vi får nok ikke en tilgang på 100%, man kan anbefale rød refleks screening samtidig med høre screeningen. Det er ca. 79% af nyfødte som bliver hørescreenet.

Der er lavet godt uddannelses og informations materiale alle kan bruge.

#### Myopi – status vedr guidelines ved Line Kessel:

I gang med at gennemse hvad der er skrevet samt validere det. Guidelines forventes i løbet af 2025.

#### On-line forum ved Sarah von Holstein:

Forslag om online forum hvor vi kan mødes eks på teams og diskutere/ konferere cases. Alt kan præsenteres, kræver ikke nogen større power point præsentation idet det ikke skal være tidskrævende i en travl hverdag.

Forslag om at "mødes" hver 2 mdr og hvor mødeleder posten går på omgang.

Positiv respons både på forslag og hyppighed. DPOG bestyrelsen tager teten og sender datoer ud så man kan melde sig på som mødeleder (med skiftende hverdage).

#### Cases: (Sarah von Holstein)

Portvin eller champagne til jordbærerne

Retinal eksplosion

#### Evt:

Sia spørger til hvem følger cystinoserne og hvor får de behandling fra. Birgitte har haft et barn med cystinose, mener børnelægerne / center for sjældne sygdomme står for øjendråber.

Børnelægerne har lavet instruks omkring kongenit CMV infektion (instruks ligger på deres hjemmeside). Heri beskrevet, at der skal øjenlæge kontrol til hver ½ år indtil 5-årsalderen. Dette leder til kort snak om pæd. instruks versus hvad vi tænker er nødvendigt også ved NF1 børnene. Ift NF1 ligger der konsensus vejledning på DOS` hjemmeside under DPOG - internationale guidelines.

Link til børnelægernes instruks omkring kongenit CMV infektion:

[https://paediatric.dk/images/dokumenter/Retningslinjer\\_2021/Kongenit\\_cytomegalovirus\\_infektion\\_nov\\_21.pdf](https://paediatric.dk/images/dokumenter/Retningslinjer_2021/Kongenit_cytomegalovirus_infektion_nov_21.pdf)