

# Xeroftalmi – tidig diagnos kan hindra irreversibla ögonskador

## MISSTÄNK DIAGNOSEN VID ÖGONSYM TOM OCH RISK FÖR MALNUTRITION – FALL MED 7-ÅRIG POJKE MED AUTISM BESKRIVS

**Arman Enkvint,** ST-läkare i ögonsjukdomar, Ögonsjukvård, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Mölndal  
 ● arman.enkvint@vgregion.se

**Wolf Wonneberger,** doktorand, överläkare, korneateam, Ögonsjukvård, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Mölndal; Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet

**Madeleine Zetterberg,** professor, överläkare, Ögonsjukvård, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Mölndal; Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet

**Xeroftalmi** är den vanligaste orsaken till undvikbar blindhet hos barn i världen [1]. Sjukdomen kan ha andra orsaker, men benämningen xeroftalmi används som regel för att beskriva ögonpåverkan till följd av A-vitaminbrist. Varje år drabbas ca 200 miljoner barn av A-vitaminbrist, varav ca en halv miljon blir blinda [1, 2]. Sjukdomen är vanlig i utvecklingsländer (u-länder) men kan också förekomma i industriländer (i-länder). I denna artikel beskriver vi ett fall av xeroftalmi hos en 7-årig autistisk pojke född och uppvuxen i Sverige. Godkännande för publicering av fallbeskrivningen har inhämtats från målsman.

### FALLBESKRIVNING

En 7-årig autistisk pojke med intellektuell funktionsnedsättning inkom på akutlarm till Sahlgrenska universitetssjukhuset. Han hade feber med oklart fokus men hade haft en ögoninflammation i tre veckor. Via vårdcentralen hade man försökt att behandla ögonbesvären i två omgångar med ögonsalva innehållande fusidinsyra respektive ögondroppar med kromoglicinsyra. Pojken lades in, och urinodling visade växt av *Pseudomonas aeruginosa* med bred resistens; CRP var 190 mg/l. Han behandlades med cefotaxim intravenöst, mädde bättre redan efter en dag och kunde bli utskriven dag två.

Knappt två månader senare inkom pojken ånyo akut. Behandlingen som givits via vårdcentralen med ögonsalva och ögondroppar hade inte givit någon effekt. De senaste 3 dagarna hade pojken, som normalt brukade titta på sin läsplatta, ej visat något intresse för detta och istället endast tittat ned i sängen eller marken. Pojken var mycket svårundersökt, men man lyckades till slut hålla isär ögonlocken och noterade då en stor vit fläck centralt på höger kornea. Han blev remitterad akut till Sahlgrenska ögonklinik där undersökning i narkos dagen efter visade omfattande uttorkningsdefekter bilateralt med Bitot-fläckar (hyperkeratotiska fläckar i konjunktivan) samt perforation av höger kornea (Figur 1). Misstanke om diagnosen xeroftalmi väcktes. Man satte in ögonsalva med ciprofloxacin samt ögondroppar med cefuroxim bilateralt. Blodprov för nutritionsstatus inklusive vitamin A togs vid förnyad undersökning i narkos dagen därpå i tätt samarbete med barnkliniken. A-vitaminprovet är ljuskänsligt och måste transporteras i ljusskyddad behållare och analyseras endast på ett fåtal laboratorier i Sverige, bland annat i Lund dit detta prov skickades. Man försökte beställa vitamin A i högdos, men det visade sig vara svårt att få tag i. Under

tiden påbörjades behandling med receptfri vitamin A-ögonsalva 250 IE/g retinolpalmitat samt multivitamin-tabletter. Vid närmare anamnesupptagning framkom att pojkens kost de senaste åren endast bestått av ris, chips och läsk. Tidigare åt han även yoghurt, men slutade med detta för ca 2 år sedan då mamman fått

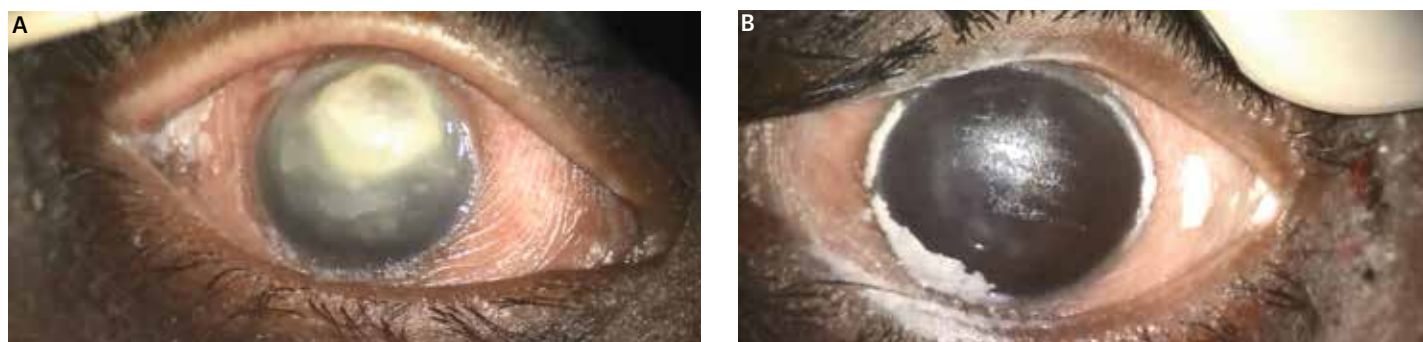
»Vid närmare anamnesupptagning framkom att pojkens kost de senaste åren endast bestått av ris, chips och läsk.«

information från vårdpersonal att pojken troligen var laktosintolerant och endast skulle äta laktosfritt, vilket pojken inte tyckte om. Dietisthjälp från barnhabilitering hade också prövats de senaste åren, tyvärr utan framgång.

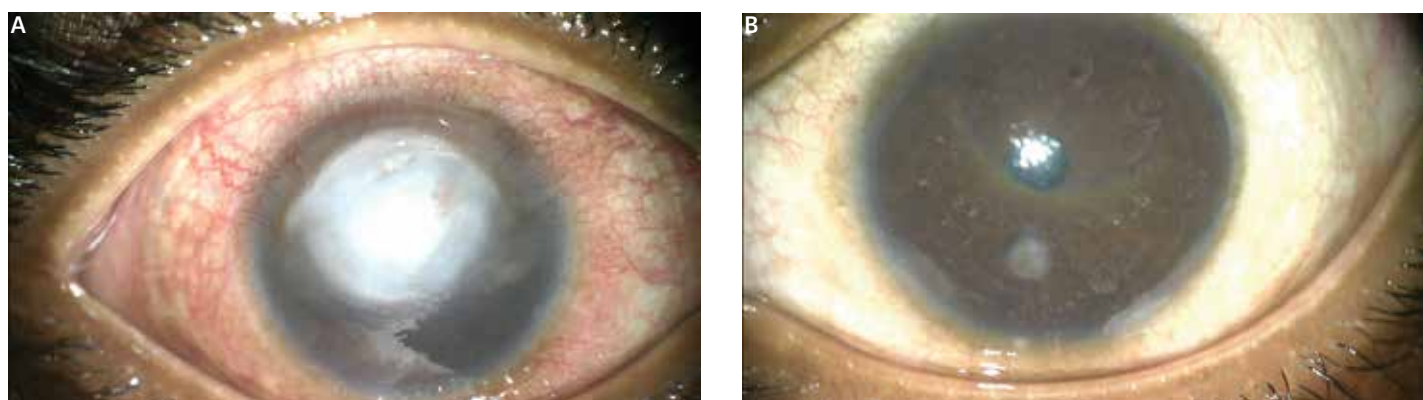
En ny undersökning i narkos efter 5 dagar visade viss förbättring men fortfarande mycket torra ögon, och korneas utseende var oförändrat. Drygt en vecka efter inskrivningen erhöles svaret på vitamin A som analyserats i Lund, där man tidigare lagt analyskörningen endast för pojkens skull. Vitamin A i form av retinol var  $<0,2 \mu\text{mol/l}$  (ref 0,7–1,9  $\mu\text{mol/l}$ ), vilket bekräftade diagnosen xeroftalmi. Samma dag levererades högdos vitamin A i form av orala droppar (Vitadral 30,2 mg/ml, licenspreparat). Pojken erhöill 200 000 IE samma dag med ytterligare en dos dagen efter samt en ny dos 14 dagar senare, enligt WHO:s riktlinjer [3]. Redan 2 dagar efter den första dosen sågs en dramatisk förbättring där pojken nu också började öppna ögonen spontant. Vid ny undersökning i narkos med beredskap för en lamellä hornhinnetransplantation

### HUVUDBUDSKAP

- Diagnosen xeroftalmi fördröjs lätt i industriländer.
- Ett av de första ögonsymtomen vid xeroftalmi är nattblindhet.
- Misstänk xeroftalmi vid ögonsymtom och risk för malnutrition oavsett ålder.
- Barn med autism, cystisk fibros eller celiaki har högre risk för A-vitaminbrist.



**Figur 1.** A. Höger öga dag 1. Notera den skrynkliga och läderlika konjunktivan samt det vita infiltratet på kornea med en perforation upptill. B. Väns- ter öga dag 1. Notera här de stora vita beläggningarna i form av Bitots fläckar som både ses på konjunktiva och som ansamlats vid limbus.



**Figur 2.** A. Höger öga efter 2 månader. Notera epitelialisering av den tidigare perforationen med kärlinväxt på kornea som följd av läkningen. Konjunktivan är lätt injicerad (ökad kärlveckning), men det skrynkliga och läderartade utseendet är borta. B. Väns- ter öga efter 2 månader. Normali- serad slemhinna med en klar och speglande kornea.

för höger öga såg man att den tidigare smältningen av kornea börjat omvandlas till ett ärr med epitelia- lisering och att en främre kammare format sig. In- gen hornhinnetransplantation genomfördes. Väns- ter öga var då nästan normaliserat.

Ytterligare några dagar senare satt en glad pojke på sitt rum på vårdavdelningen och tittade på sin läsplat- ta. Via barnkliniken opererades en perkutan endosko- pisk gastrostomi (PEG) in för att säkra framtida nä- ringsbehov.

Två månader senare var ögonstatus fortfarande lugnt, synprovning var svår på grund av pojkens au- tism, men synen på höger öga bedömdes vara kraftigt nedsatt, medan synen på vänster öga uppskattades som återställd (Figur 2).

### DISKUSSION

Patienten ovan är det 13:e xeroftalmifallet hos ett barn med autism i ett i-land som beskrivits i världen, enligt vår kännedom. Totalt har ett drygt 70-tal fall be- skrivits de senaste 30 åren; de flesta har noterats hos vuxna patienter med pankreatit, cystisk fibros, celiaki eller som genomgått någon form av gastrointestinalt ingrepp såsom bariatrisk kirurgi. I Norden har tidiga- re beskrivits ett fall i Danmark 2010 hos en vuxen pa- tient med överkonsumtion av alkohol [4]. I den pedi- atriska populationen är det framför allt barn med au- tism, cystisk fibros eller celiaki som har en ökad risk att utveckla A-vitaminbrist [5]. Globalt är xeroftalmi dock betydligt vanligare - enligt WHO den vanligaste orsaken till undvikbar blindhet hos barn [1]. Bland de

fall som beskrivits hos autistiska barn är den gemen- samma nämnaren ensidiga kostvanor, typiskt chips, ris och bröd, vilket överensstämmer med det ovan be- skrivna fallet [6].

Vitamin A är ett fettlösligt vitamin som kan erhåll- las via kosten i två varianter: preformerat vitamin A (retinol/retinylestrar), vilket primärt finns i animalis- ka produkter såsom mjölk, kött, fisk och ägg, och pre- kursormolekyler, karotenoider, i bland annat moröt- ter och spenat. Efter upptag i tunntarmen transpor- teras en stor del av vitamin A till levern där det lagras [7]. Man har uppskattat att 200 000 IE för barn över 1 år ger tillräckliga depåer i 4-6 månader. Vitamin A spelar också en viktig roll i immunförsvaret, där brist leder till ökad morbiditet och mortalitet som en följd av den ökade infektionskänsligheten [8].

Då vitamin A är nödvändigt för stavarnas funktion är nyktalopi (nattblindhet) oftast ett av de första sym- tomen vid A-vitaminbrist. I takt med att sjukdomen progredierar blir ögat alltmer torrt och så kallade Bi- tots fläckar uppkommer som följd av keratinisering av konjunktiva. Vid senare stadier påverkas även kornea samt ögonbotten. Förändringarna är som regel

---

**»Förändringarna är ... reversibla med högdos vitamin A fram tills det skett en sårbildning på kornea ...«**

---

## FAKTA 1. Gradering av xeroftalmi enligt WHO [10].

XN	Nattblindhet
X1A	Konjunktival torrhet
X1B	Bitots fläckar
X2	Korneal torrhet
X3A	Korneal ulceration/keratomalaci (< 1/3 av korneas yta)
X3B	Korneal ulceration/keratomalaci (≥ 1/3 av korneas yta)
XS	Kornealt ärr
XF	Xeroftalmi i fundus

helt reversibla med högdos vitamin A fram tills det skett en sårbildning på kornea (stadium X3, se Fakta 1); häfter har man som regel en bestående synned-sättning [7, 9, 10].

Av de fall som rapporterats i i-länder har man oftast ställt diagnosen i ett sent stadium, varför de flesta patienterna fått irreversibla skador [6]. I en australisk retrospektiv studie från 2016 gick man igenom samtliga vitamin A-analyser som genomförts under en 22-månadersperiod på ett barnsjukhus i Sydney. Av 146 barn hade 52 A-vitaminbrist. Av de 146 barnen var det endast 28 som undersöktes av en ögonläkare [5]. Endast

i ett av de fall som genomgick ögonundersökning var remissfrågeställningen xeroftalmi.

Ovanstående belyser vikten av ett tvärprofessionellt samarbete för att på ett tidigt stadium kunna identifiera patienter med A-vitaminbrist och ökad risk för ögonskador.

## KONKLUSION

Xeroftalmi är ovanligt i i-länder, men kännedom om tillståndet är viktig för att kunna ställa diagnosen i tidigt skede. Diagnosen bör misstänkas hos alla patienter med ögonsymtom och risk för malnutrition. I den pediatrika befolkningen bör man särskilt beakta att barn med autism, cystisk fibros eller celiaki har en högre risk för A-vitaminbrist. Då den här patientgruppen träffar många olika professioner - bland annat dietister, psykologer och barnläkare, men inte nödvändigtvis ögonläkare - anser vi att det är av största vikt med ett tvärprofessionellt samarbete när man misstänker xeroftalmi för att kunna ställa diagnosen så tidigt som möjligt och därmed också undvika irreversibla ögonskador. ○

● Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

Citera som: *Läkartidningen. 2021;118:21130*

## REFERENSER

- Global prevalence of Vitamin A deficiency in populations at risk 1995-2005. Geneva: World Health Organization; 2009.
- Sommer A. Vitamin A deficiency, child health, and survival. *Nutrition*. 1997;13(5):484-5.
- Vitamin A supplements: a guide to their use in the treatment and prevention of vitamin A deficiency and xerophthalmia. 2nd ed. Geneva: World Health Organization; 1997.
- Høngaard SK, Hjortdal J. Vision jeopardizing xerophthalmia in Denmark [artikel på danska]. *Ugeskr Laeger*. 2010;172(1):51-2.
- Chiu M, Dillon A, Watson S. Vitamin A deficiency and xerophthalmia in children of a developed country. *J Paediatr Child Health*. 2016;52(7):699-703.
- Duignan E, Kenna P, Watson R, et al. Ophthalmic manifestations of vitamin A and D deficiency in two autistic teenagers: case reports and a review of the literature. *Case Rep Ophthalmol*. 2015;6(1):24-9.
- Smith J, Steinemann TL. Vitamin A deficiency and the eye. *Int Ophthalmol Clin*. 2000;40(4):83-91.
- Xerophthalmia and night blindness for the assessment of clinical vitamin A deficiency in individuals and populations. Geneva: World Health Organization, 2014.
- StatPearls; Feroze KB, Kaufman EJ. Xerophthalmia [uppdaterat 25 apr 2021]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK431094/>
- Control of vitamin A deficiency and xerophthalmia. Report of a joint WHO/UNICEF/USAID/Helen Keller International/IVACG meeting (Jakarta, 13-17 okt 1980). Technical report series, No 672. Geneva: World Health Organization; 1982.

## SUMMARY

### Xerophthalmia in a 7-year-old autistic child

Vitamin A deficiency and xerophthalmia is a rare finding in developed countries. We report a severe case of xerophthalmia in a 7-year-old autistic child with restricted diet. Both eyes had Bitot's spots and ulceration. The right cornea had a perforation at admission. After treatment with high doses of vitamin A the right cornea epithelialized with formation of the anterior chamber and the left eye healed completely. This case adds to the increasing number of reports on cases of xerophthalmia particularly in autistic children and highlights the importance of considering vitamin A deficiency in patients with risk of malnutrition also in developed countries.