



Аниридия Европа

Сообщество пациентов с аниридией и их семей

Врожденная

Аниридия

Брошюра о редком врожденном заболевании Аниридия

Содержание.

- 1.Что такое аниридия?
- 2.Диагностика аниридии.
- 3.Генетика.
 - 3.1.Наследственность и частота Аниридии.
 - 3.2.Генетические изменения.
 - 3.3.WAGR синдром.
 - 3.4.Генетическое тестирование.
4. «Аниридийный глаз».
 - 4.1. «Аниридийный глаз» при рождении.
 - 4.2.Возможные поздние аномалии .
- 5.Жизнь с аниридией.
 - 5.1. Радужная оболочка.
 - 5.2.Ямка.
 - 5.3.Зрительный нерв.
 - 5.4.Роговица.
 - 5.5.Катаракта.
 - 5.6.Глаукома.
- 6.Важные вещи, о которых нужно подумать.
- 7.Раннее вмешательство.
- 8.Важные вещи, о которых нужно знать, наблюдая ребенка с аниридией в зависимости от его возраста.
- 9.Дополнительные обследования.
- 10.Все это не только о глазах.
- 11.Организация «Аниридия Европа».
- 12.Как нам помочь?
- 13.Знаете ли вы?
- 14.Авторы.



Аниридия Европа

Сообщество пациентов с аниридией и их семей

Врожденная

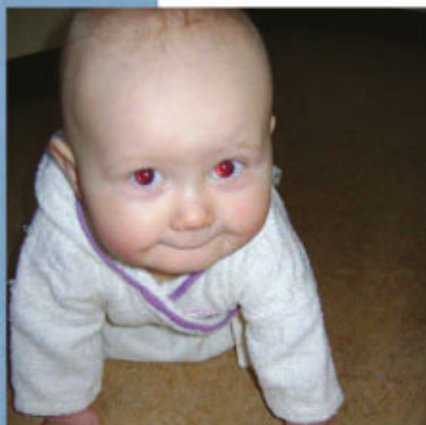
Аниридия

Брошюра о редком врожденном заболевании Аниридия

Содержание.

1. Что такое аниридия?
2. Диагностика аниридии.
3. Генетика.
 - 3.1. Наследственность и частота Аниридии.
 - 3.2. Генетические изменения.
 - 3.3. WAGR синдром.
 - 3.4. Генетическое тестирование.
4. «Аниридийный глаз».
 - 4.1. «Аниридийный глаз» при рождении.
 - 4.2. Возможные поздние аномалии .
5. Жизнь с аниридией.
 - 5.1. Радужная оболочка.
 - 5.2. Ямка.
 - 5.3. Зрительный нерв.
 - 5.4. Роговица.
 - 5.5. Катаракта.
 - 5.6. Глаукома.
6. Важные вещи, о которых нужно подумать.
7. Раннее вмешательство.
8. Важные вещи, о которых нужно знать, наблюдая ребенка с аниридией в зависимости от его возраста.
9. Дополнительные обследования.
10. Все это не только о глазах.
11. Организация «Аниридия Европа».
12. Как нам помочь?
13. Знаете ли вы?
14. Авторы.

Что такое Аниридия?



Аниридия (Aniridia в переводе с греческого означает [an] – без, [iridia] – радужка) – редкое генетическое заболевание, поражающее, главным образом, глаза, но, в зависимости от типа и тяжести генетических нарушений может по-разному влиять на развитие человека и его здоровье. В большинстве случаев Аниридия вызвана мутацией в гене PAX6, примерно в 2/3 случаев Аниридия является наследственной. Заболевание Аниридия зарегистрировано в Международном реестре редких, или орфанных, заболеваний под номером ORPHA77 (www.orpha.net).

Помимо того, что при Аниридии отсутствует ткань радужной оболочки (гипоплазия радужки), она также сопровождается изменениями в других структурах глаза: роговице, хрусталике, зрительном нерве, сетчатке. Центр сетчатки (макула), который отвечает за четкость зрения, а также зрительный нерв часто бывают недоразвитыми (гипоплазия) или развитыми неправильно (дисплазия). Это приводит к врожденным дефектам нормального развития органа зрения и, позднее, к плохой остроте зрения. Таким образом, большинство пациентов с Аниридией имеют врожденные дефекты зрения, как правило, сопровождающиеся нистагмом (колебательными движениями глаз влево-вправо или вверх-вниз), который, в свою очередь, встречается практически при всех заболеваниях, приводящих к врожденным нарушениям зрения.

На протяжении жизни в Аниридийном глазу может возникать множество осложнений и патологий. Наиболее частыми являются помутнение хрусталика (катаракта), повышение внутриглазного давления с последующим поражением зрительного нерва (глаукома) и помутнение роговицы. Все это приводит к дальнейшему ухудшению остроты зрения.



Генетика

Как только диагноз «Аниридия» был клинически подтвержден, необходимо провести генетическую диагностику заболевания.

Наследственность и частота Аниридии.



Аниридия встречается с частотой 1:40000–1:100000 в равной степени у мужчин и женщин. Чаще (50–65% случаев) она наследуется от поражённого болезнью родителя ребенку (семейная, или наследственная, Аниридия).

В 1/3 случаев Аниридия возникает спонтанно, являясь результатом впервые появившейся мутации, так называемой "de-novo mutation". Это означает, что у ребенка появилась мутация, тогда как у обоих родителей не было Аниридии (спорадическая Аниридия).

От родителей Аниридия передается по аутосомно-доминантному типу. Это означает, что мутировавший аллель доминирует (является подавляющим, «главным») над обычным аллелем (аллели – это две копии каждого гена, которые присутствуют в каждой клетке организма). Только один аллель передается ребенку от каждого родителя. Таким образом, больной Аниридией родитель только в 50% случаев может передать мутацию своему ребенку независимо от пола ребенка. Поскольку только один аллель от каждого из родителей передается ребенку, больной Аниридией может последовательно передать мутацию в среднем половине своих детей.

Генетические изменения

Наиболее частым генетическим изменением при Аниридии является дефект (генетики называют его "мутацией") гена PAX6.

Гены находятся в хромосомах, где хранится вся наша наследственная и эволюционная информация. У каждого человека 23 пары хромосом, и в них хранятся тысяч генов. Гены важны для развития всех органов и систем эмбриона во время беременности и они влияют на развитие человека и функционирования его органов в течение всей жизни.

PAX6 находится на коротком плече 11 хромосомы (участок 11p13). PAX6 регулирует формирование глаза с 8 по 14 неделю беременности. Аниридия – это врожденное заболевание и протекание беременности никак не влияет на появление Аниридии. PAX6 регулирует развитие всего глаза, поэтому нарушение его правильного функционирования ведет к паночулярным аномалиям (т.е. всего глаза), а не только к отсутствию радужной оболочки. Это могут быть нарушения в развитии роговицы, хрусталика, передней камеры глаза, сетчатки, зрительного нерва.

Кроме того, что PAX6 отвечает за развитие глаз, он также влияет на развитие других органов и систем организма, таких как поджелудочная железа, мозг, а также другие области, влияние PAX6 на которые в настоящее время изучается.

Кроме того, мутации гена PAX6 могут быть ассоциированы с возникновением сахарного диабета, тенденцией к ожирению у пациентов с Аниридией.

Хотя большинство случаев Аниридии вызвано мутациями в гене PAX6, тем не менее имеются случаи, в которых мутации в PAX6 выявлены не были.

WAGR синдром

WAGR синдром – это очень редкий синдром, связанный с Аниридией.

WAGR означает:

Wilms tumor – опухоль Вильмса (опухоль почек у детей),

Aniridia - аниридия ,

Genitourinary problems - патология мочеполовой системы,

R – mental Retardation – задержка умственного развития.

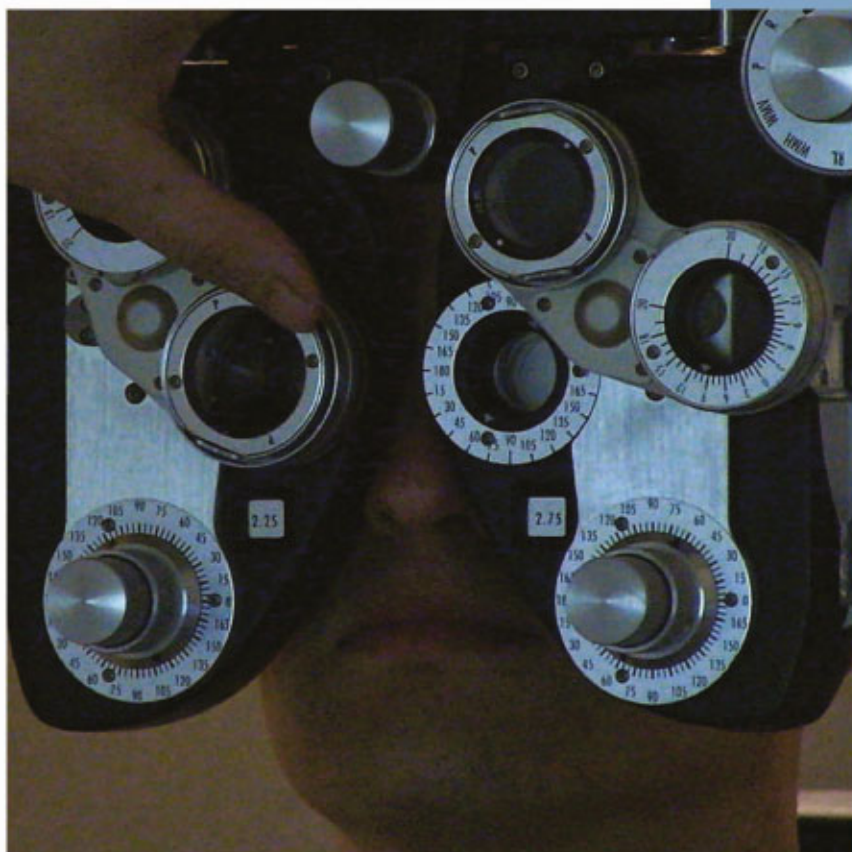
WAGR выявляется у 10% пациентов с Аниридией и никогда не встречается при семейной Аниридии.

Этот синдром возникает потому, что рядом с PAX6 геном на 11 хромосоме может быть еще много

нефункционирующих должным образом генов. Для получения более подробной информации о синдроме WAGR –

www.wagr.org

Несмотря на то, что этот синдром встречается очень редко, каждый ребенок с Аниридией должен регулярно проходить ультразвуковое обследование почек до тех пор, пока ему не будет сделан специальный генетический анализ, позволяющий исключить WAGR-синдром.



Генетическое тестирование.

Генетическое тестирование делается путем забора крови у больного ребенка и его родителей в специальной лаборатории. Там изучается PAX6 ген и соседние с ним гены, ответственные за WAGR синдром. Результаты могут быть готовы в течение 1-3 месяцев. Результаты генетического тестирования могут подтвердить аниридийный синдром или опровергнуть его, установить тип генетической мутации, а также определить наличие WAGR синдрома у данного ребенка



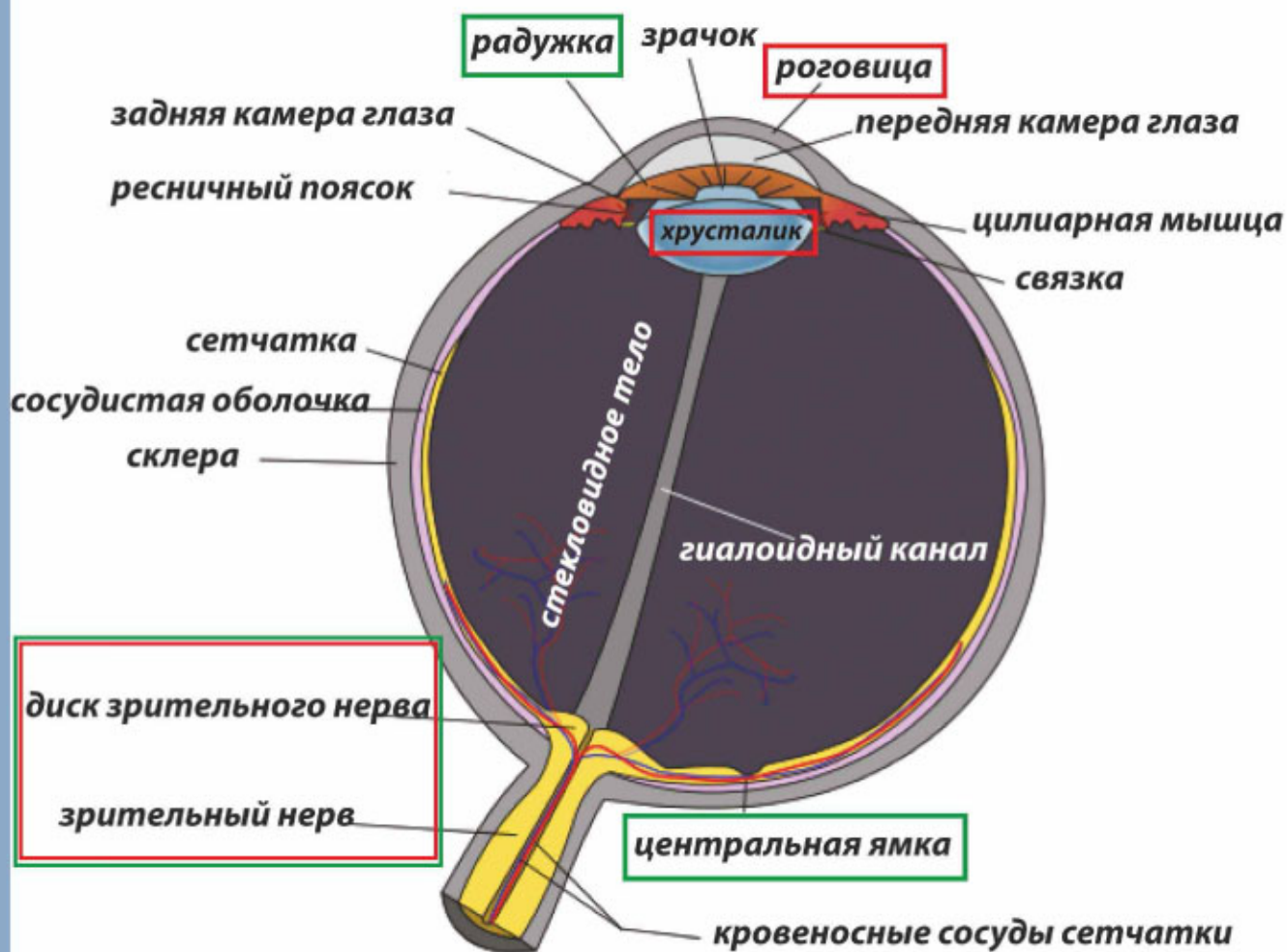
«Аниридийный глаз»

Глаз – это очень деликатный многослойный орган, который преобразует зрительный сигнал в электрический стимул, который может быть распознан мозгом. Мы видим, воспринимаем образы нашим мозгом. Зрительный сигнал воспринимается клетками сетчатки, затем по зрительному нерву он передается в мозг и обрабатывается

«Аниридийный глаз» при рождении

Проблемы глаза, присутствующие у большинства пациентов с Аниридией с самого рождения (обозначены зелёным):

- гипоплазия (недоразвитие) радужной оболочки;
- гипоплазия центральной части сетчатки (центральной ямки);
- дисплазия (нарушения в развитии) зрительного нерва.



Возможные поздние аномалии

Позже, на протяжении жизни, пациент с Аниридией может также сталкиваться со следующими глазными проблемами (обозначены красным):

- помутнение роговицы
- катаракта;
- глаукома с повреждением зрительного нерва.

Таким образом, при Аниридии страдают именно те ткани, которые помогают проходить зрительному сигналу (роговица, хрусталик, радужка) и ткани, которые преобразуют зрительный сигнал в нервный электрический импульс и посылают его в мозг (макула и зрительный нерв).

Жизнь с Аниридией

Аниридия сопровождается поражением радужки, роговицы, внутриглазного давления, хрусталика, макулы, зрительного нерва.

Различия между двумя глазами одного пациента, как правило, незначительны. Поскольку Аниридия вызвана мутацией гена, она проявляется индивидуально у каждого пациента в зависимости от типа и сложности мутации. У одних людей наблюдаются более сложные медицинские проблемы, у других – менее. Тяжесть проявлений поражения глаз также индивидуальна.

Пациенты с Аниридией часто страдают от:

- выраженного снижения остроты зрения, вызванного недоразвитостью глазных структур;
- повышенной светочувствительности (светобоязни), вызванной недоразвитостью радужной оболочки;
- нистагма;
- катаракты (помутнения хрусталика);
- глаукомы (повышенного внутриглазного давления);
- помутнения роговицы (кератопатии).

Последние три фактора ответственны за еще большее (прогрессивное) ухудшение зрения.

Радужная оболочка

Радужная оболочка – тонкая, кольцевая структура глаза, отвечающая за контроль диаметра и размера зрачка, и, таким образом, за количество света, попадающего на сетчатку. Цвет радужной оболочки (радужки) часто определяют как цвет глаз.

Отличительной чертой всех пациентов с Аниридией является частичное или полное отсутствие радужки, или различного типа дефекты радужки. Это означает, что зрачок, ответственный за попадание света на сетчатку, всегда большой и контроль за поступлением света на сетчатку быть осуществлен не может. Это является причиной светочувствительности, которая тоже индивидуальна и может меняться в течение жизни.

Отсутствие радужки или её нефункционирование также влияют на возможность фокусировки изображения, соответственно влияющей на остроту зрения. Кроме того, радужка защищает глаз от опасного ультрафиолетового излучения, которое может ухудшить зрение и привести к развитию катаракты.

Людам с Аниридией обычно очень тяжело адаптироваться к быстро изменяющимся условиям освещения. Они могут быть очень чувствительны к интенсивному яркому свету, отражению от окон, зеркал, влажных, металлических и белых поверхностей. Поэтому им часто приходится приспосабливать под себя свой дом, условия жизни, работы и обучения.

Засветы, вызванные отражениями и бликами, могут снижать способность видеть детали и приводить к зрительному дискомфорту, «сухому» чиханию, головным болям.

Перемещения из помещения на улицу, из тени на солнце, включение и выключение света, передвижение в туманные и облачные дни, свет фар машин, огни рекламы могут вызывать болезненное ослепление, что может приводить к снижению остроты зрения, дезориентации, неуверенности в движениях.

Что можно сделать?

Проблема светочувствительности может быть решена с помощью специальных солнечных очков, полностью защищающих от ультрафиолетовых лучей с поляризацией (защитой от бликов). Тип и уровень затемнения очень индивидуальны и зависят от степени светочувствительности пациента и погодных условий. Очки с блокированием синего спектра света ("blue blockers") и поляризацией наиболее благоприятны для пациентов с Аниридией. Такие очки, блокируя синий цвет из светового спектра, делают воспринимаемые объекты более четкими, резкими, хорошо очерченными. Поляризация устраняет блики. Ультрафиолетовые фильтры защищают глаза и снижают риск развития катаракты. Из-за изменений условий освещения, связанных с погодой, временем года и временем суток, может потребоваться несколько очков с разной степенью затемнения линз. Некоторые пациенты с Аниридией имеют положительный опыт ношения очков с фотохромными линзами в комбинации с блокированием синего света и ультрафиолетовой защитой. Фотохромные линзы – линзы, которые затемняются в зависимости от определенного спектра света, чаще от ультрафиолетового излучения. Есть фотохромные линзы, которые начинают темнеть только на ультрафиолетовом свете, а есть линзы, которые изначально изготовлены с некоторым процентом затемнения. Уровень затемнения линз меняется в зависимости от интенсивности ультрафиолетового излучения.

Кроме защиты глаз от света, очки также защищают роговицу от ветра и пыли, а также от внезапного попадания в глаза инородных тел.

В дополнение к очкам некоторые доктора рекомендуют пациентам использовать искусственные линзы с искусственными радужками. Для этого они предлагают два способа: первый – перманентный (т.е. на всю жизнь), требующий хирургического вмешательства, второй – использование контактных линз с рисунком радужной

оболочки. У каждого из методов свои преимущества и недостатки.

Хирургическое вмешательство может привести к сильному повреждению

высококочувствительной роговицы, но

в то же время создает некоторый защитный экран для макулы и повышает комфортное восприятие света пациентами.

Применение контактных линз, с одной стороны, защищает глазную поверхность,

увеличивая ее увлажненность между роговицей и линзой, с другой

стороны – может повредить роговицу и вызвать дискомфорт от их использования.

Из-за повышенной чувствительности роговицы пациентам с Аниридией

очень важно внимательно обдумать уместность применения любого из

этих двух вариантов лечения.



Ямка

Ямка (фовеа, fovea) – это центральная часть макулы, расположенной в центре сетчатки. Она отвечает за центральную остроту зрения, дает возможность видеть детали, например, при чтении или вождении машины. Недоразвитость ямки (гипоплазия), обычно присутствующая у пациентов с Аниридией, может проявляться от отсутствия фовеолярных рефлексов, уменьшения пигментации ямки до васкуляризации (присутствия сосудов) в области ямки, чего в норме не бывает. Уровень развития ямки напрямую влияет на остроту зрения. Она индивидуальна и может колебаться у пациента с Аниридией от 20/100 до 20/200. В некоторых случаях ямка развита хорошо, и это дает пациенту возможность хорошо видеть. Недоразвитость ямки есть причина нистагма (постоянных произвольных движений глазных яблок), который присутствует у большинства пациентов с Аниридией. Многие пациенты с Аниридией имеют близорукость, которая является еще одной причиной низкого зрения. Редкие случаи полного отслоения сетчатки при Аниридии были описаны учеными, но они не были связаны с генетическими причинами. У таких пациентов наблюдалось скопление липидов на периферии сетчатки.



Зрительный нерв

Зрительный нерв отвечает за передачу зрительной информации от сетчатки к мозгу. У некоторых пациентов с Аниридией могут быть обнаружены аномалии в его развитии, такие как гипоплазия (например, очень маленький размер диска зрительного нерва) и колобома, которые являются причинами низкой остроты зрения. Большой угрозой для зрительного нерва является глаукома (высокое внутриглазное давление), которая часто встречается при Аниридии. Поэтому очень важно следить за внутриглазным давлением у пациентов с Аниридией.



Роговица



Роговица – это прозрачная передняя часть глаза, прикрывающая радужку, зрачок и переднюю камеру глаза. Роговица вместе с передней камерой и хрусталиком преломляют свет. На роговицу приходится 2/3 оптической силы всего глаза.

Роговица состоит из 5 слоев:

- эпителий (наружный слой);
- боуменова мембрана;
- строма;
- десцеметова мембрана;
- эндотелий (внутренний слой).

Еще одним слоем данного органа является слезная пленка.

Роговица выполняет функции положительной линзы, которая вместе с хрусталиком преломляет лучи света и фокусирует их на сетчатке. Это возможно благодаря прозрачности и устойчивости роговицы.

Прозрачность роговицы поддерживается и сложной системой функционирования слезной пленки, помогающей защищать и питать роговицу.

Исследования показали, что качество слезы пациентов с Аниридией отличается от качества слезы обычных людей и, следовательно, это тоже может быть причиной развития у таких больных проблем с роговицей, а именно дегенерации роговицы, известной как кератопатия. Шведские ученые проводили исследования и нашли у 80% обследованных пациентов видимые проявления кератопатии, которые в 26% были причиной нарушения зрения. Эти же исследования показали, что внутриглазные операции могут спровоцировать развитие кератопатии или усугубить уже существующие проблемы с роговицей. У пациентов с Аниридией, даже если роговица была прозрачной от рождения, она теряет свою прозрачность с годами. Этот процесс, конечно, индивидуален, и ученым до сих пор тяжело понять, как именно это заболевание (кератопатия) прогрессирует при Аниридии. Известно, что синдром "сухого глаза" и качество слезы напрямую связаны с состоянием роговицы пациентов с Аниридией.

Что можно сделать?

Проблемы с роговицей являются большим вызовом для ученых и исследователей. Попытка избежать развития проблем с роговицей еще до их появления – ключевой приоритет лечения пациентов с Аниридией и главный фокус, цель будущих исследований. Очень важно начать профилактику и лечение кератопатии на ранних стадиях, еще до того, как она начнет прогрессировать.

Медикаменты, такие как лубриканты, муколитики, а также «пунктуальность окклюзии» могут быть использованы в лечении глазной поверхности. Применяемые для местного лечения роговицы гели и мази (типа дексапантенола) не должны содержать в своем составе консерванты и фосфаты.

В тяжелых случаях заболевания роговицы выполняют операции по корнео-лимбальной трансплантации. При этом, однако, остается большой риск неудачной пересадки. Кроме того, может потребоваться пожизненная системная иммуносупрессия. Также для лечения кератопатии могут быть использованы другие виды лечения, но при этом важно учитывать индивидуальные особенности каждого пациента.

Катаракта

Катаракта – это помутнение хрусталика, которое ведет к снижению зрения. У пациентов с Аниридией большой риск развития катаракты на протяжении всей жизни, хотя возможны также случаи врожденной катаракты, которая присутствует с самого рождения ребенка. Ультрафиолетовый (UV, УФ) свет, который излучает солнце и некоторые виды ламп, поглощаются хрусталиком глаза и могут привести к формированию свободных радикалов в нем. Со временем свободные радикалы могут повредить хрусталик и стать причиной катаракты. Некоторые лекарственные препараты (например, кортикостероиды) могут вызывать развитие катаракты, поэтому они должны использоваться пациентами с Аниридией с большой осторожностью.



Что может быть сделано?

Солнцезащитные очки со 100% защитой от ультрафиолетовых лучей обязательны.

Удаление катаракты может улучшить остроту зрения пациента с плотной катарактой, хотя его острота зрения будет по-прежнему зависеть от других аспектов, таких как фовеолярная гипоплазия, аномалии зрительного нерва. Поэтому следует хорошо взвесить все преимущества хирургии катаракты, имея в виду, что операция может иметь негативные последствия для роговицы.

Глаукома

Глаукома – это заболевание, которое приводит к повреждению зрительного нерва, и непрерывно прогрессирует, если не лечить. Глаукома напрямую связана с повышением внутриглазного давления, которое, в свою очередь, и является причиной разрушения зрительного нерва.

Если повреждение зрительного нерва от воздействия высокого внутриглазного давления будет продолжаться, то это может привести к постоянной безвозвратной полной потере зрения. Таким образом, без лечения глаукома ведет к полной слепоте

Что может быть сделано?

Глаукома на начальных стадиях лечится с помощью анти-глаукомных препаратов. В случае, если закапывание анти-глаукомных препаратов не помогает, может потребоваться хирургия (трабекулэтомия, дренажная трубка) или цикло-диодное лечение.

Используемые для лечения глаукомы капли должны быть без консервантов, чтобы избежать токсикации глазной поверхности. В связи с возможным серьезным поражением роговицы необходимо стремиться использовать различные варианты анти-глаукомных капель, прежде чем принимать решение об операции. С другой стороны, при неэффективности медикаментозного лечения более целесообразно выполнение трабекулотомии, чем закапывание пяти видов различных капель в день.



Важные вещи, о которых нужно подумать

Несколько европейских стран (Испания и Италия) разработали гайдлайны (guidelines, руководящие указания) – документы, где описаны основные принципы и правила для клинического менеджмента (ведения) пациентов с врожденной Аниридией. Они являются всеобъемлющими и предоставляют полезную информацию для врачей и исследователей в области клинической и фундаментальной науки, а также для специалистов, работающих в области здравоохранения и социальной помощи, для пациентов и их семей с целью обновить их информацию и знания, улучшить качество медицинской помощи и скоординировать действия, связанные с планированием лечения и ведения пациента, больного Аниридией.

Главные и важные правила, описанные в Guidelines, это:

- проходить регулярные обследования;
- всегда защищать глаза от опасного ультрафиолетового спектра излучения (UVA, UVB), ветра, консервантов в медикаментах;
- спрашивать второе мнение (чье-либо еще, другого специалиста), прежде чем серьезно вмешиваться в глаза пациента с Аниридией.

В этой брошюре, далее, будет представлена таблица, суммирующая аспекты, касающиеся офтальмологических осмотров пациентов с Аниридией, их лечения, профилактики осложнений и многих других вещей, которые могут помочь пациентам в повседневной жизни в зависимости от их возраста. Эта таблица должна быть принята в качестве руководства в тех европейских странах, где отсутствуют национальные гайдлайны по Аниридии, утвержденные на государственном уровне.

Имеется множество технических приспособлений, которые могут помочь людям с Аниридией выполнять такие же виды деятельности в различных условиях и ситуациях, как и остальные люди.

Раннее вмешательство

Развитие зрения происходит в первые 6 лет. Даже если с рождения имеется инвалидность по зрению, зрение ребенка может быть существенно улучшено при выполнении следующих условий:

- устранение рефракционных нарушений и бликов, засветов при помощи очков;
- использование методик раннего развития зрения;
- как можно более раннее начало.

Раннее развитие зрения очень важно для детей от рождения до 6 лет, когда есть высокий риск задержки в психическом развитии из-за серьезных зрительных расстройств. Цель – подготовить детей и их семьи к максимально возможному физическому, когнитивному, социальному и эмоциональному развитию.

Раннее развитие должно быть трансдисциплинарным и включать в себя все аспекты развития:

- специальные инструкции по дизайну учебной среды; описание видов активности, которые способствуют развитию ребенка, предоставление семьям информации по навыкам обращения с ребенком с ослабленным зрением, а также поддержка таких семей;
- службы для работы с детьми с ослабленным зрением должны обеспечить детей специальными сервисами, занятиями и тренингами;
- терапия должна включать обучение детей навыкам самопомощи, адаптации в играх и в детском коллективе, а также тренировать сенсорное, моторное и постуральное развитие (умение держать равновесие тела при изменении позы) ребенка с ослабленным зрением.

."Важные вещи, о которых нужно знать, наблюдая пациента с Аниридией, в зависимости от его возраста".

Частота осмотров пациентов с Аниридией	Что должен обследовать доктор всем, во время каждого приема, независимо от возраста	Что должен делать доктор, в зависимости от возраста пациента	Профилактика осложнений (наиболее важные аспекты)
0–2 лет	<ul style="list-style-type: none"> оценка остроты зрения ортоптическая оценка оценка переднего и заднего сегментов 	<ul style="list-style-type: none"> определить рефракцию выписать очки с блокировкой ультрафиолетовых лучей и поляризацией для ношения внутри помещения и для улицы научить методам раннего развития зрительной активности 	<ul style="list-style-type: none"> при каждом осмотре измерять глазное давление! В некоторых случаях может понадобиться измерение внутриглазного давления под общим наркозом, но это не должно быть слишком часто закладывание питательных масел без консервантов на ночь для профилактики кератопатии (типа Дексапантенола)
2–8 лет	<ul style="list-style-type: none"> ретиноскопия оценка внутриглазного давления в случае глаукомы исследовать зрительные вызванные потенциалы и определить границы полей зрения 	<ul style="list-style-type: none"> все, что описано выше + заменить диоптрии в очках по мере необходимости 	<ul style="list-style-type: none"> все, что описано выше + с 5 лет может быть оказана помощь специалиста по слабовидению
8–18 лет	<ul style="list-style-type: none"> каждые 3-4 месяца каждые 6-8 месяцев 	<ul style="list-style-type: none"> все, что описано выше + помочь определиться ребенку с типом школы и обозначить рекомендации для выбранного учебного заведения 	<ul style="list-style-type: none"> лечение глаукомы должно начаться сразу, как только она была обнаружена если для снижения внутриглазного давления недостаточно закапывания гипотензивных медикаментозных препаратов - не нужно выполнять лазерные операции!
взрослые	<ul style="list-style-type: none"> 1 раз в год и чаще, в зависимости от глазных проблем 	<ul style="list-style-type: none"> все, что описано выше + специальные наблюдения и рекомендации в зависимости от наличия осложнений. 	<ul style="list-style-type: none"> часто нуждаются в наблюдении более, чем одного специалиста, — наблюдение у специалиста по роговице — наблюдение у специалиста по глаукоме

Важно для всех возрастных групп

▶ Подумайте дважды

- ▶ Вы должны быть уверены, что понимаете все нюансы, которые объяснил Вам Ваш офтальмолог
- ▶ Не стесняйтесь задавать вопросы
- ▶ Не стесняйтесь проконсультироваться у другого специалиста для того, чтобы иметь второе мнение
- ▶ Проконсультируйтесь в своей общественной организации по поддержке пациентов с Аниридией или свяжитесь с "Аниридия Европа"

Если планируется операция

- ▶ Он выписывает Вам контактные линзы
- ▶ Он выписывает Вам линзы, имитирующие радужку
- ▶ Он рекомендует Вам операцию по имплантации искусственной радужки
- ▶ Эта процедура может лишить Вас остатков зрения !
- ▶ Если он выписывает глазные капли с консервантами
- ▶ Если он выписывает Вам глазные капли с фосфатами
- ▶ Если он предлагает лазерные операции, если капли не могут достаточно контролировать ВГД, так как это может нанести вред «Аниридийному глазу». В этом случае может быть проведена перфорирующая операция, такая как трабекулотомия, которая облегчает отток внутриглазной жидкости из передней камеры. Возможно, понадобится более одной операции. Другие виды операций могут рассматриваться, если трабекулотомия окажется недостаточно эффективной.

- ▶ Если он предлагает уменьшить Вам число осмотров в году. Если выявлена глаукома, то внутриглазное давление должно измеряться каждые 3 месяца любому пациенту в любом возрасте.

Дополнительные вещи, которые помогают жить с Аниридией

- ▶ будьте в контакте с Вашей национальной организацией по поддержке пациентов с Аниридией,
- ▶ свяжитесь с "Аниридия Европа",
- ▶ делитесь опытом и знаниями с другими родителями и учитесь у родителей с более старшими детьми,
- ▶ узнайте о правилах подачи документов на получение инвалидности в Вашей стране и подавайте их

- ▶ начните контактировать с семьями с более маленькими детьми с Аниридией, чтобы помочь им адаптироваться и дать советы, которые Вы получили, когда Ваш ребенок был моложе

- ▶ молодые люди с Аниридией могут начать участвовать в конференциях по Аниридии и различных встречах, чтобы узнать молодежь с таким же диагнозом и начать общаться
- ▶ попробовать заниматься спортом с другими людьми со сниженным зрением

8 – 18 лет

- ▶ станьте активными членами Вашей национальной организации по поддержке больных Аниридией,
- ▶ делитесь своим опытом с другими людьми, больными Аниридией, по поводу лечения, наглядных пособий и т.д.
- ▶ изучайте и следуйте последним научным достижениям.

Взрослые

Дополнительные обследования

Обследования для пациентов с аниридией включают в себя все ранее перечисленные, а также могут быть расширены за счет некоторых дополнительных тестов, в зависимости от состояния глаз и наличия осложнений у конкретного пациента, а именно:



Оптическая когерентная томография (ОСТ)

-Позволяет более подробно изучить состояние ямки и зрительного нерва.

Ультразвуковая биомикроскопия (UBM)

-Позволяет оценить остаточную ткань радужки и исследовать глазное дно (сетчатку) у пациентов с катарактой или помутнением роговицы, которые ухудшают возможность визуализации внутренних структур глаза

Зрительные вызванные потенциалы (VEP)

-Помогают определить степень повреждения зрительного нерва при глаукоме. Этот тест важен для динамического наблюдения пациентов с Аниридией, которые страдают от глаукомы.

Определение поля зрения.

-Позволяет оценить насколько высокое внутриглазное давление (при глаукоме) ухудшило периферические поля зрения. Хорошо, чтобы это обследование регулярно выполнялось у пациентов с Аниридией, страдающих от глаукомы

Топография роговицы.

Выдает карту состояния роговичной поверхности и позволяет определить степень выраженности и влияния на нее имеющихся помутнений роговицы

Все это не только о глазах



Так как причина Аниридии, в большинстве случаев, генетические мутации, то проявляется она индивидуально, иногда в более легкой форме, а иногда имеет очень тяжелые проявления. В некоторых случаях ее симптомы могут включать в себя нейропсихические, урологические, гинекологические, эндокринологические, ортопедические проблемы. Это может быть сахарный диабет, сенсорные проблемы (трудности с распознаванием звуков и запахов), ожирение и аутизм, нарушения сна и др.

Американская общественная организация «Международный Фонд Аниридии» определяет аниридию как синдром, включающий в себя множество различных медицинских аспектов, а не только отсутствие радужки и проблемы, связанные с глазами. Активные исследования ведутся в этой области сейчас и будут продолжаться в будущем.



Организация **Аниридия Европа**

Аниридия – это очень редкое заболевание, и каждая семья, столкнувшись с ним, чувствует себя одинокой перед этим диагнозом. «Аниридия Европа» - федерация пациентских аниридийных организаций и ассоциаций различных европейских стран-была создана, чтобы изменить ситуацию.

Главная задача «Аниридия Европа»-создание платформы для сотрудничества пациентских аниридийных общественных организаций, групп поддержки, а также отдельных пациентов с аниридией и их семей различных европейских стран. Также это создание платформы для сотрудничества для ученых и докторов, работающих в области аниридии и связанных с ней заболеваний.

Цели «Аниридия Европа» это:

-сбор достоверной и научно обоснованной информации, касающейся аниридии, а также ее методов лечения,

-поддержка исследований и научного интереса в области аниридии и связанных с ней заболеваний, установление сотрудничества между учеными и докторами различных европейских стран, работающих в области аниридии,

-содействие разработке национальных и общеевропейского Руководящих указаний по аниридии,

-поощрение открытия аниридийных общественных организаций в европейских странах.

Для достижения своих целей «Аниридия Европа» создала Научный Комитет, состоящий из европейских ученых и докторов - экспертов в области Аниридии.

«Аниридия Европа» является членом Европейской Организации Редких Заболеваний EURORDIS.

Контакты:

Федерация «Аниридия Европа»

www.aniridia.eu

F:www.facebook.com/AniridiaEurope,
e-mail post@aniridia.eu. Почтовый адрес:
Aniridia Europe, Laskenveien 79 A, 3214
Sandefjord, Norway

Российская Межрегиональная
общественная организация
"Межрегиональный центр поддержки
больных Аниридией "Радужка"
www.aniridia.ru, +79613430035,
+201001116338, info@aniridia.ru,

Группа в Facebook -
<https://www.facebook.com/groups/129587013850537/>

Для активного общения созданы группы
«Аниридия» на Viber и WhatsApp



Как помочь?

Мы верим, что сотрудничество между пациентскими аниридийными общественными организациями, докторами, учеными, генетиками, научными центрами и другими заинтересованными сторонами и лицами очень важно для всех пациентов, больных аниридией.

Как неправительственная организация мы нуждаемся в финансировании, так как мы не имеем финансовую поддержку государства. Есть несколько способов помочь нам. Это прямое финансовое пожертвование, волонтерская работа, исследовательская работа, а также включение федерации «Аниридия Европа» в Ваше завещание.

Знаете ли Вы?



Sharon Stewart, рожденная со спорадической Аниридией, пожертвовала 1 млн. долларов Международному Фонду Аниридии на исследования в области Аниридии и РАХ6. Исследования на эти средства проводятся в области изучения аниридии как синдрома, а также различных медицинских аспектов, связанных с ней, в области генной терапии при аниридии, различных хирургических техник и применения лекарственных препаратов для лечения глазных проявлений при аниридии. На эти деньги также было проведено и проводится большое число встреч и конференций по аниридии, включая Вторую Европейскую Конференцию по Аниридии.



Авторы

Данная брошюра была разработана президентом ассоциации "Аниридия Швеция" Ivana Kildsgaard, под редакцией Dr. Tor Paaske Utheim (Oslo University Hospital) из Норвегии и ведущего специалиста по аниридии из Германии (Германский Центр Аниридии в г. Хомбург) профессора Dr.Barbara Kasmann-Kellner . Перевела брошюру на русский язык президент Российской Межрегиональной общественной организации «Межрегиональный Центр помощи больным аниридией «Радужка» кандидат психологических наук Галина Николаевна Генинг, редактировали –доктор медицинских наук, профессор, офтальмогенетик, офтальмолог-хирург, специалист по наследственным патологиям зрения Ольга Владимовна Хлебникова и заместитель директора по научной работе Чебоксарского филиала «МНТК «Микрохирургия глаза» имени академика С.Н.Федорова» Минздрава России, доктор медицинских наук Надежда Александровна Поздеева.

Аниридия EUROPE хотел бы поблагодарить HUMANOPTICS для покрытия расходов на типографские работы данной брошюре



Аниридия Европа - ФЕДЕРАЦИЯ Аниридия ассоциаций и сетей по всей Европе

