



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Aniridi

Medfødt aniridi er en sjelden og alvorlig øyesykdom som medfører synsvansker. Aniridi viser seg som en generell underutvikling av øyet. Typisk er at regnbuehinnen (*iris*) mangler helt eller delvis. For de fleste medfører dette uttalt grad av lysømfintlighet. I tillegg er det økt risiko for andre problemer med øynene. Tilstanden er arvelig, men kan også oppstå spontant. Aniridi kan være kun problemer med øynene (isolert) eller en del av et syndrom, som ved WAGR- og Gillespies syndrom. Syndromal aniridi er sjelden.

Tilstandene WAGR- og Gillespies syndrom blir ikke beskrevet her.

Forekomst

Det er i 2010 ca 60 personer med aniridi i Norge.

Årsak

Så langt man kjenner til skyldes aniridi en medfødt forandring av *PAX6* genet lokalisert på kromosom nr. 11. *PAX6* genet har en viktig funksjon tidlig i fosterutviklingen når øyet dannes.

Symptomer

De fleste med aniridi er født med en synshemming, men det er store variasjoner. Den viktigste årsaken er en underutviklet netthinne (*retina hypoplasi*) og da spesielt den gule flekken (*macula*). Den gule flekken brukes til skarpsyn og lesing. De fleste er også betydelig lysømfintlig. Tilstanden er ganske lik på begge øyne. Innenfor en familie kan tilstanden variere.

Viktige assosierte øyetilstander

Grå stær (katarakt) er vanlig ved aniridi. Ved grå stær mister linsen i øyet sin klarhet. Grå stær kan være medfødt, men det vanligste er at den oppstår etter hvert. Tilstanden gir ingen smerter, men ubehandlet vil den

gradvis hemme synet. Risiko for komplikasjoner ved grå stær operasjon er større enn hos andre uten aniridi diagnosen.

Nystagmus beskrives ofte som ufrivillig flakkende blikk, enten horisontalt eller vertikalt. Kan ses fra tidlig barnealder. De fleste blir fortere slitne med en slik tilstand.

Grønn stær (glaukom) er en alvorlig komplikasjon. Grønn stær skyldes forhøyet trykk inne i øyet som over tid kan føre til irreversibel skade av synsnerven. Tilstanden er snikende og vil ubehandlet kunne føre til synsfeltutfall. Grønn stær oppstår vanligvis før 30 års alder, men kan hos noen være medfødt. Hornhinnen kan være fortykket ved aniridi, noe som medfører at det måles høyere trykk i øyet uten at grønn stær foreligger.

Hornhinneforandringer (keratopati)

Området som danner skillet mellom senehinne (*sclera* – den hvite delen av øyet) og hornhinne kalles limbus cornea. I limbus cornea produseres stamceller som er nødvendig for en normal hornhinne. Denne funksjonen kan være svekket og dermed gi hornhinneforandringer. Dette vil føre til betydelig ubehag, smerter og tåkesyn i tillegg til sterkt redusert syn. Det pågår mye forskning på behandling av tilstanden.

Behandling og oppfølging

Aniridi er en kronisk tilstand. De ulike problemene med øynene er hver for seg kjente, men det er sjelden de opptrer samlet som ved aniridi. Det nyfødte barnet anbefales å få en grundig og helhetlig medisinsk utredning. Flere spesialister er ofte involvert og det pågår mye forskning på området.

Øynene til personer med aniridi er mer "sårbar" enn vanlig. Man bør begrense bruk av kontaktlinser, konserveringsmidler i øyedråper og øyekirurgi til det aller

nødvendigste. Komplikasjoner kan lett oppstå. Det er viktig med god oppfølging og jevnlig kontroll over hele livet hos øyespesialist med kunnskap om diagnosen, for å sikre at nødvendig behandling ikke forsinkes og synet reduseres ytterligere. Syn, synsfelt, øyebunn, synsnerve, trykk og kammervinkelen bør undersøkes nøye.

Arvegang

Isolert aniridi kan enten være familær eller opptre sporadisk (en nyoppstått genforandring). Arvegang ved isolert aniridi er autosomal dominant, det vil si at det er 50 % sannsynlighet for at hvert barn, uavhengig av kjønn, arver genforandringen av den forelder som selv har aniridi. Familær aniridi er den vanligste formen.

Dersom både mor og far har en *PAX6* forandring er det 25 % risiko for at et foster arver genforandringen fra hver av foreldrene samtidig. Forandring i begge *PAX6* genene er forbundet med alvorlige misdannelser og utviklingshemning. Morkakeprøve er mulig for å utelukke dette hos et foster, dersom som man kjenner genforandringen hos foreldrene.

Alle som har aniridi eller har et barn med aniridi anbefales genetisk utredning og veiledning. Dette er viktig for å utelukke WAGR syndrom og risiko for Wilms tumor.

Å leve med aniridi

Synsfunksjonen er ofte betydelig redusert og kan variere med dagsformen. For å redusere begrensingene som synsvanskene medfører finnes et eget regelverk for hjelpemidler og støtteordninger. Det er behovet til den enkelte og personens synsfunksjon, og ikke diagnosen, som gir rett til støtte.

Helsesøster er nyttig for vurdering og oppfølging av ulike behov. Ved behov bør pedagogisk psykologisk tjeneste (PPT)

involveres tidlig. Det er viktig å starte planleggingen tidlig i forbindelse med overgang fra barnehage til skole, og fra skole til studier og arbeidsliv. Huseby- og Tambartun kompetansesentre i Statped (statlig spesialpedagogisk støtte-system), synspedagog/synskontakt og NAV hjelpemiddelsentral er gode støttespillere.

Noen vil trenge ansvarsgruppe og individuell plan. Det er utarbeidet egne regler for opplæring av personer med synsvansker, og det skal utarbeides en individuell opplæringsplan. Noen vil ha behov for støttekontakt eller assistent.

Skygge for sollys med blant annet filterbriller kan for mange oppleves behagelig og er anbefalt. Det er viktig at ikke uønsket lys slipper inn bak brillen. Det er ofte behov for tilpasset lyssetting og lysskjerming i hjem og skole eller arbeidsplass. I forhold til utredning av behov skal hjelpemiddelsentralen kontaktes. Det kan gjennom kommunen søkes om prosjekteringstilskudd fra Husbanken.

Fysisk aktivitet er viktig, men spesiell tilrettelegging kan være nødvendig. Synspedagog kan gi veiledning. Det er få som fyller vilkårene for sertifikat.

En sjelden diagnose øker behovet for god diagnoseinformasjon. Kontakt med Senter for sjeldne diagnoser kan være nyttig.

For synshemmede vil blindeforbundet være en sentral aktør innen informasjon, bruker-veiledning og kurs. www.blindeforbundet.no

Aniridi Norge er en landsdekkende interesseorganisasjon for personer med aniridi og deres familie/pårørende. www.aniridi.no

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

**Oslo universitetssykehus HF
Rikshospitalet
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo**

**Telefon 23 07 53 40
e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no
internett: www.sjeldnediagnoser.no**

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

**Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på
Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710**