

REDUSERT
SYN

ARVELIG
ØYESYKDOM

Aniridi

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

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 2011 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 personer uten aniridi diagnosen.

Nystagmus beskrives ofte som ufrivillig

flakkende blick, 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 kan være medfødt, men oppstår ellers vanligvis før 30 års alder. Hornhinnen kan være fortykket ved aniridi, noe som medfører at det kan måles høyere trykk i øyet uten at det er grønn stær.

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 "sårbare" 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 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 familiær eller opptre sporadisk (en nyoppstått genfeil). Arvegang ved isolert aniridi er autosomal dominant, det vil si at det er 50 % sannsynlighet for at hvert barn, uavhengig av kjønn, arver genfeilen av den forelder som selv har aniridi. Familiær aniridi er den vanligste formen.

Dersom både mor og far har en *PAX6* forandring er det 25 % risiko for at et foster arver genfeilen 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 genfeilen 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 begrensningene som syns-

vanskene 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 barns 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. Ved utredning av behov skal hjelpemiddel-sentralen 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.

Mer informasjon om Aniridi:

Håndboken "Om å leve med aniridi" er skrevet til foreldre, ungdommer, voksne og eldre med aniridi. Målgruppen inkluderer også brukernes familie, nærmiljø og fagfolk på ulike nivåer i hjelpeapparatet.

www.blindeforbundet.no

For synshemmede vil blindeforbundet være en sentral aktør innen informasjon, bruker-veiledning og kurs.

www.aniridi.no

Aniridi Norge er en landsdekkende interesseorganisasjon for personer med aniridi og deres familie/pårørende.

www.rarelink.no

Nordisk lenkesamling om sjeldne diagnoser.

April 2011



foto: Jo Michael

Senter for sjeldne diagnoser

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Postadresse: Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet, Senter for sjeldne diagnoser Postboks 4950 Nydalen, 0424 OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.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 kompetanse senter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kurs 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 spesielle avtaler.

www.sjeldnediagnoser.no

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på www.rarelink.no eller Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710