

«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.
- 5.3.3рительный 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 РАХ6, 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.



Диагностика Аниридии

Так как Аниридия является генетическим заболеванием, она присутствует с рождения. Аниридия диагностируется после клинического обследования и подтверждается генетическим тестированием.

Аниридия не всегда выявляется при стандартном педиатрическом осмотре после рождения ребенка.

Родители новорожденного ребенка с Аниридией обращают внимание на следующие особенности:

- нежелание ребенка открыть глаза, плачь при ярком освещении;
- готовность ребенка открывать глаза только при приглушенном свете;
- неконтролируемые маятникообразные движения глаз ребенка;
- отсутствие развития фиксации взора, а также отсутствие реакции ребенка на улыбку;
- отсутствие цветной окраски радужной оболочки глаза, глаза черные как цвет зрачка

В любом из выше перечисленных случаев ребенку нужен незамедлительный осмотр офтальмологом (врачом, специализирующимся в лечении глаз).

Чтобы подтвердить диагноз Аниридии и оценить тяжесть врожденных нарушений, офтальмолог должен провести следующие обследования:

Чтобы подтвердить диагноз Аниридия и оценить тяжесть врожденных нарушений, офтальмолог должен провести следующие обследования и ответить на некоторые вопросы:

Обследование движения глазных яблок:

- это нистагм (колебательные движения глаз как проявления врожденного нарушения зрения)?
- фиксирует ли взгляд новорожденный?

Обследование переднего сегмента глаза при помощи лупы и микроскопа: - степень

- -аниридии (полная или частичная)
- -прозрачный ли хрусталик, нет ли проявлений катаракты?
- прозрачна ли роговица?

Обследование глазного дна при помощи лупы и источника света:

- -имеется ли гипоплазия макулы?
- -имеется ли гипоплазия зрительного нерва?

Измерение внутриглазного давления:

- повышено ли внутриглазное давление или оно в норме?
- это обследование должно проводиться по крайней мере каждые 6 месяцев на протяжении всей жизни каждого пациента с аниридией.
- для новорожденных и детей младшего возраста в некоторых случаях может потребоваться измерение внутриглазного давления (ВГД) под общим наркозом.

Вслед за установлением диагноза аниридии офтальмологом, обязательно проведение генетического тестирования для выявления генетической мутации, которая явилась причиной Аниридии и для проверки наличия синдромов, в состав которых может входить Аниридия, например, таких как WAGR синдром (см. главу далее).

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 "мутации") гена РАХ6.

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.

РАХ6 находится на коротком плече 11 хромосомы (участок 11р13). РАХ6 регулирует формирование глаза с 8 по 14 неделю беременности. Аниридия – это врожденное заболевание и протекание беременности никак не влияет на появление Аниридии. РАХ6 регулирует развитие всего глаза, поэтому нарушение его правильного функционирования ведет к панокулярным 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 РАХ6 отвечает за развитие глаз, он также влияет на развитие других органов и систем организма, таких как поджелудочная железа, мозг, а также другие области, влияние РАХ6 на которые в настоящее время изучается.

Кроме того, мутации гена РАХ6 могут быть ассоциированы с возникновением сахарного диабета, тенденцией к ожирению у пациентов с Аниридией.

Хотя большинство случаев Аниридии вызвано мутациями в гене РАХ6, тем не менее имеются случаи, в которых мутации в РАХ6 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 РАХ6 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 РАХ 6 ген и соседние с ним гены, ответственныне 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



СТРАНИЦА 4

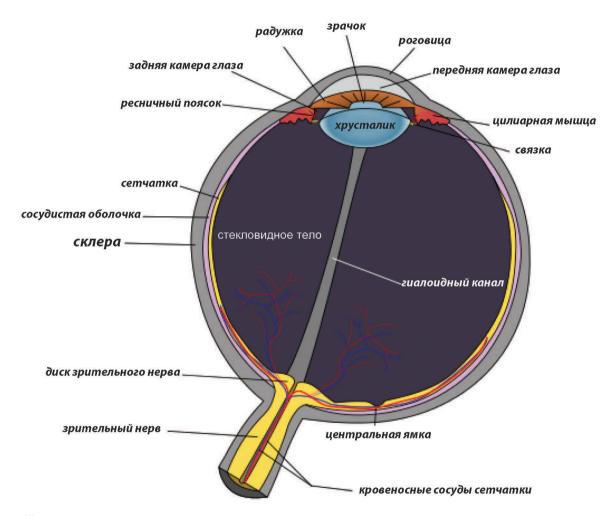
Аниридийный глаз

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.

Людям 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?

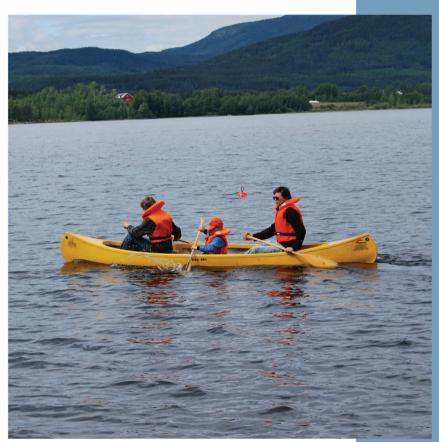
Проблема светочувствительности может быть решена с помощью специальных солнечных очков, полностью защищающих от ультрафиолетовых лучей с поляризацией (защитой от бликов). Тип и уровень затемнения очень индивидуальны и зависят от степени светочувствительности пациента и погодных условий. Очки с блокированием 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 свету, 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

преимущества и недостатки. Хирургическое вмешательство может привести к сильному повреждению высокочувствительной 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.

оболочки. У каждого из методов свои

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 непроизвольных 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.



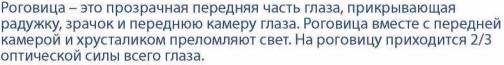
Зрительный нерв

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.



СТРАНИЦА

Роговица



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 гайдлайнсы (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 гайдлайнсы 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 | • каждые 3-4 месяца | оценка остроты зрения ортоптическая оценка оценка переднего и заднего сегментов ретиноскопия | определить рефракцию выписать очки с блокировкой ультрафиолетовых лучей и поляризацией для ношения внутри помещения и для улицы, научить методам раннего развития зрительной активности | 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 мазей без консервантов на ночь для профилактики кератопатии (типа дексапантенола) |
| 2 – 8 лет | , каждые 6 месяцев | оценка внутриглазного давления | | все, что описано выше + с 5 лет может быть оказана помощь специалиста по слабовидению |
| 8 – 18 лет | , каждые 6-8 месяцев | • в случае глаукомы исследовать зрительные вызванные потенциалы и определить границы полей | все, что описано выше + помочь определиться ребенку с типом школы и обозначить рекомендации для выбранного учебного заведения | лечение глаукомы должно начаться сразу, как только она была обнаружена если для снижения внутриглазного давления недостаточно закапывания гитотензияных медиканентозных прегаратов - не нужно выполнять лазерные операции |
| взрослые | • 1 раз в год и чаще, в зависимости от глазных проблем | зрения - | + специальные наблюдения и помощения и по | часто нуждаются в наблюдении более, чем одного специалиста, наблюдение у специалиста по роговице наблюдение у специалиста по глаукоме |
| Если планируется операция | Не стесняйтесь з не стесняйтесь проком чтобы иметь второе | ы ь уверены, что пони задавать вопросы онсультироваться у друг мнение Аниридией или | ого специалиста для того, г свяжитесь с "Аниридия Еврог | |
| всегда | Вы должны быть Не стесняйтесь з Не стесняйтесь проком чтобы иметь второе Проконсультируйтесь в Он выписывает в | ы - уверены, что пони - задавать вопросы - онсультироваться у друг - мнение Аниридией или - своей общественной орган | имаете все нюансы, котор гого специалиста для того, и свяжитесь с "Аниридия Еврог изации по поддержке пациентов с | |
| всегда остерегайтесь, насторожитесь и узнайте альтернативное мнение специалистов, если Ваш доктор рекомендует Вам | Вы должны быте Не стесняйтесь з Не стесняйтесь прок чтобы иметь второе Проконсультируйтесь в Он выписывает в Он рекомендует Вам Если он выписыв Если он предлагает ла достаточно контроли проведена перфорир передней камеры. Во | ы руверены, что пони вадавать вопросы онсультироваться у друг мнение Аниридией или своей общественной орган вам линзы, имитир операцию по имплантац вает глазные капли вает Вам глазные карровать ВГД, так как это мо ующая операция, такая ка ваможно, понадобится бол | имаете все нюансы, котор ого специалиста для того, и свяжитесь с "Аниридия Еврог изации по поддержке пациентов с намие радужку ии искусственной радужки. Эта и с консервантами ипли с фосфатами кет нанести вред «Аниридийном и трабекулотомия, которая обле пее одной операции. Другие вид | ia" : Аниридией или свяжитесь с "Аниридия Европа" |
| операция | Вы должны быть Не стесняйтесь з Не стесняйтесь прокечтобы иметь второе Проконсультируйтесь в Он выписывает в Он рекомендует Вам Если он выписыв Если он выписыв Если он предлагает ледостаточно контроли проведена перфорир передней камеры. Во трабекулотомия окаж Если он предлагает ук измеряться каждые з | ы руверены, что пони вадавать вопросы онсультироваться у друг мнение Аниридией или своей общественной орган вам линзы, имитир операцию по имплантац вает глазные капли вает Вам глазные казазерные операции. Не нууровать ВГД, так как это мо ующая операция, такая ка заможно, понадобится болестся недостаточно эффекменьшить Вам число осмомесяца любому пациенту | ого специалиста для того, свяжитесь с "Аниридия Еврог изации по поддержке пациентов с назы ующие радужку ии искусственной радужки. Эта и с консервантами пли с фосфатами кно выполнять лазерные антигла жет нанести вред «Аниридийног их трабекулотомия, которая обле нее одной операции. Другие вид тивной. втров в году. Если выявлена глаук у в любом возрасте. | на" Аниридией или свяжитесь с "Аниридия Европа" процедура может лишить Вас остатков зрения пукомные операции, если капли не могут му глазу». В этом случае может быть гчает отток внутриглазной жидкости из ы операций могут рассматриваться, если ома, то внутриглазное давление должно |
| всегда остерегайтесь, насторожитесь и узнайте альтернативное мнение специалистов, если Ваш доктор рекомендует Вам | Вы должны быть Не стесняйтесь з Не стесняйтесь прок чтобы иметь второе Проконсультируйтесь в Он выписывает в Он рекомендует Вам Если он выписыв Если он предлагает ла достаточно контроли, проведена перфориру передней камеры. Во трабекулотомия окаж Если он предлагает ум измеряться каждые з Допо будьте в контакт свяжитесь с "Ань делитесь опытом и | ы раерены, что пони радавать вопросы онсультироваться у друг мнение Аниридией или своей общественной орган вам контактные лин вам линзы, имитир операцию по имплантац вает глазные капли вает Вам глазные капли вает Вам глазные капли вает вгД, так как это мо ующая операции, такая ка ваможно, понадобится болестя недостаточно эффектичестя недостаточно эффектичести в вам число осмости месяца любому пациентурлительные вещи, те с Вашей националиридия Европа", знаниями с другими ро | плаете все нюансы, котор ого специалиста для того, и свяжитесь с "Аниридия Еврог изации по поддержке пациентов с назы ующие радужку ии искусственной радужки. Эта и с консервантами ипли с фосфатами кно выполнять лазерные антигла жет нанести вред «Аниридийног их трабекулотомия, которая обле пее одной операции. Другие вид тивной. у в любом возрасте. которые помогают жить пьной организацией по п | на" Аниридией или свяжитесь с "Аниридия Европа" процедура может лишить Вас остатков зрения пукомные операции, если капли не могут му глазу». В этом случае может быть гчает отток внутриглазной жидкости из ы операций могут рассматриваться, если ома, то внутриглазное давление должно |
| Всегда рстерегайтесь, насторожитесь и узнайте альтернативное мнение специалистов, если Ваш доктор рекомендует Вам следующее: 0 – 2 лет | Вы должны быте Не стесняйтесь з Не стесняйтесь прок чтобы иметь второе Проконсультируйтесь в Он выписывает в Он рекомендует Вам Если он выписыв Если он предлагает ла достаточно контролир проведена перфорир передней камеры. Во трабекулотомия окаж Если он предлагает ум измеряться каждые з Боло будьте в контакт свяжитесь с "Ани делитесь опытом и узнайте о правила: | ы развать вопросы онсультироваться у друг мнение Аниридией или своей общественной орган вам контактные лин вам линзы, имитир операцию по имплантац вает Глазные капли вает Вам глазные капли вает Вам глазные капли вает В перации. Не нухровать в Д, так как это мующая операция, такая ка заможно, понадобится болестя недостаточно эффек меньшить Вам число осможности в вашей национал операция, такая как заможно, понадобится болестя недостаточно эффек месяца любому пациенту олнительные вещи, ге с Вашей национал иридия Европа", знаниями с другими ро х подачи документов | пиаете все нюансы, котор ого специалиста для того, и свяжитесь с "Аниридия Еврог изации по поддержке пациентов с на и искусственной радужки. Эта и плли с фосфатами и грабекулотомия, которая облевее одной операции. Другие вид тивной. Торов в году. Если выявлена глаук и в любом возрасте. КОТОРЫЕ ПОМОГАЮТ ЖИТЬ пьной организацией по п дителями и учитесь у родителна получение инвалидности нее маленькими детьми с Анее малень с Ане | на" Аниридией или свяжитесь с "Аниридия Европа" процедура может лишить Вас остатков зрения пукомные операции, если капли не могут му глазу». В этом случае может быть гчает отток внутриглазной жидкости из ы операций могут рассматриваться, если ома, то внутриглазное давление должно ос Аниридией оддержке пациентов с Аниридией, в вашей стране и подавайте их шридией, |
| Всегда остерегайтесь, насторожитесь и узнайте альтернативное мнение специалистов, если Ваш доктор рекомендует Вам следующее: | Вы должны быте Не стесняйтесь з Не стесняйтесь прок чтобы иметь второе Проконсультируйтесь в Он выписывает в Он рекомендует вам Если он выписыв Если он предлагает ла достаточно контроли проведена перфорир передней камеры. Во трабекулотомия окаж Если он предлагает ук измеряться каждые з Будьте в контакт свяжитесь с "Аны делитесь опытом и узнайте о правила: начните контактир чтобы помочь им з олодые люди с Ан различных встреча | ы развать вопросы развать вопросы развать вопросы развать вопросы развать вопросы развать в придией или развать в правать правать в пра | пиаете все нюансы, котор ого специалиста для того, и свяжитесь с "Аниридия Еврог изации по поддержке пациентов с на и искусственной радужки. Эта и плли с фосфатами и грабекулотомия, которая облевее одной операции. Другие вид тивной. Торов в году. Если выявлена глаук и в любом возрасте. КОТОРЫЕ ПОМОГАЮТ ЖИТЬ пьной организацией по п дителями и учитесь у родителна получение инвалидности нее маленькими детьми с Анее малень с Ане | на" Аниридией или свяжитесь с "Аниридия Европа" процедура может лишить Вас остатков зрения пукомные операции, если капли не могут му глазу». В этом случае может быть гчает отток внутриглазной жидкости из ы операций могут рассматриваться, если ома, то внутриглазное давление должно С Аниридией оддержке пациентов с Аниридией, в Вашей стране и подавайте их пиридией, ли, когда Ваш ребенок был моложе х по Аниридии и и начать общаться |

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.

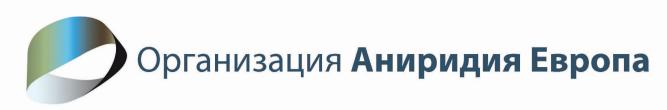
Выдает карту состояния роговичной поверхности и позволяет определить степень выраженности и влияния на нее имеющихся помутнений роговицы

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, нарушеня 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 будующем.



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 странбыла 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,
- -содействование разработке национальных и общеевропейского Руководящих указаний по аниридии,
- -поощрение открытия аиридийных 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/129587 013850537/ 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 1млн, 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 поаниридии, влючая Вторую Европейскую Конференцию по Аниридии.

СТРАНИЦА 15



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) професора 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 Вадимовна 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 Европа - ФЕДЕРАЦИЯ Аниридия ассоциаций и сетей по всей Европе

