Aniridia Europa

Aniridijos pacientų ir jų šeimų bendrija

Brošiūra apie retą įgimtą sutrikimą - Aniridija

Įgimta aniridija

Turinys

I. Kas tai aniridija?
2. Aniridijos diagnostika.
3. Genetika.
3.1. Paveldimumas ir Anirijos dažnis.
3.2. Genetiniai pokyčiai.
3.3. WAGR sindromas.
3.4. genetiniai tyrimai.
4. «Aniridinės akys».
4.1. «Aniridinės akys» gimimo metu.
4.2. Galimos vėlesnės anomalijos .
5 .Gyvenimas su aniridija.
5.1. Rainelė.
5.2. Fovea.
5.3. Regos nervas.
5.4. Ragena.
5.5. Katarakta.
5.6. Glaukoma.
6. Svarbiausi dalykai, apie kuriuos reikėtų pagalvoti.
7. Ankstyvoji intervencija
8. Svarbūs dalykai, apie kuriuos būtina žinoti, apžiūrint vaiką su aniridija priklausomai nuo jo amžiaus.
9. papildoma apžiūra.
10. Visa tai ne tik akys.
11. Organizacija «Aniridia Europa».
12. Kaip mums padėti?
I3. Žinote Jus tai?
14. Autoriai.

Aniridija. Kas tai?

Aniridija (Aniridia iš graikiško žodžio [an] - be, [iridia] - rainelė) - reta genetinė liga, kuri paveikia daugiausia akis, bet, priklausomai nuo genetinių sutrikimų tipo ir sunkumo gali turėti skirtingą poveikį žmogaus vystymuisi ir sveikatąi. Daugeliu atvejų, Aniridiją sukelia genų Pax6 mutacijos. 2/3 Aniridija yra paveldima. Liga Aniridija įregistruota Tarptautiniame retų ar ofraninių, ligų registre numeriu ORPHA77 (www.orpha.net).

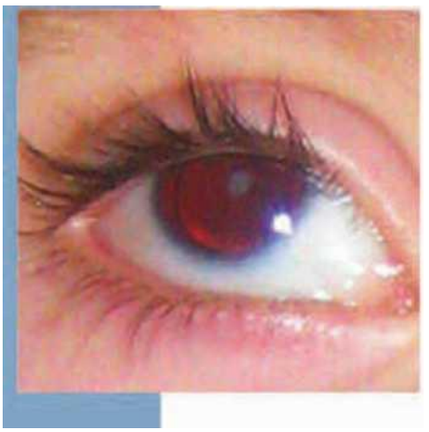
Be to, aniridijoje ne tik nėra rainelės (rainelės hipoplazija), joje taip pat esti pokyčių kitose akių struktūrose: ragenos, lęšiuko, regos nervo, tinklainėje. Tinklainės centras (makula), kuri yra atsakinga už regėjimo ryškumą ir regos nervas dažnai esti neišsivystę (hipoplazija) arba netinkamai išsivystę (displazija). Tai veda į įgimtus defektus normaliam regos organo vystymuisi, o vėliau į menką regos aštrumą. Tokiu būdu, dauguma pacientų, sergančių aniridija turi įgimtų regėjimo defektų, paprastai tai lydi nistagmas (akių judėjimas į kairę-dešinę arba aukštyn-žemyn), kuris, savo ruožtu, randamas beveik prie visų ligų, vedančių prie įgimtų regos sutrikimų.

Viso gyvenimo metu, aniridinėse akyse, gali atsirasti daugybė komplikacijų ir patologijų. Dažniausiai tai yra susidrumstę lęšiai (katarakta), padidėjęs akispūdis, (glaukoma) su vėlesniais regos nervo pakenkimais ir ragenos drumstumas. Visa tai veda prie tolesnio regos aštrumo

Genetika

Kai tik «Anirijos» diagnozė kliniškai nustatoma, nedelsiant reikia atlikti genetine ligos diagnostika.

Paveldimumas ir Aniridjos dažnis.



Aniridijos tikimybe 1: 40.000-1 100000 atvejų vienodai tiek vyrams, tiek moterims. Dauguma (50-65% visų atvejų), ji paveldima iš sergančiojo vieno iš tėvų (šeiminė, ar paveldėta Aniridija). 1/3 Aniridijos atveju ji atsiranda spontaniškai, kaip pirmą kartą šeimoje pasitaikiusi geno mutacija, vadinama "de novo mutacija". Tai reiškia, kad vaikui atsirado mutacija, nors jo abu tėvai neturėjo aniridijos (atsitiktinė Aniridija).

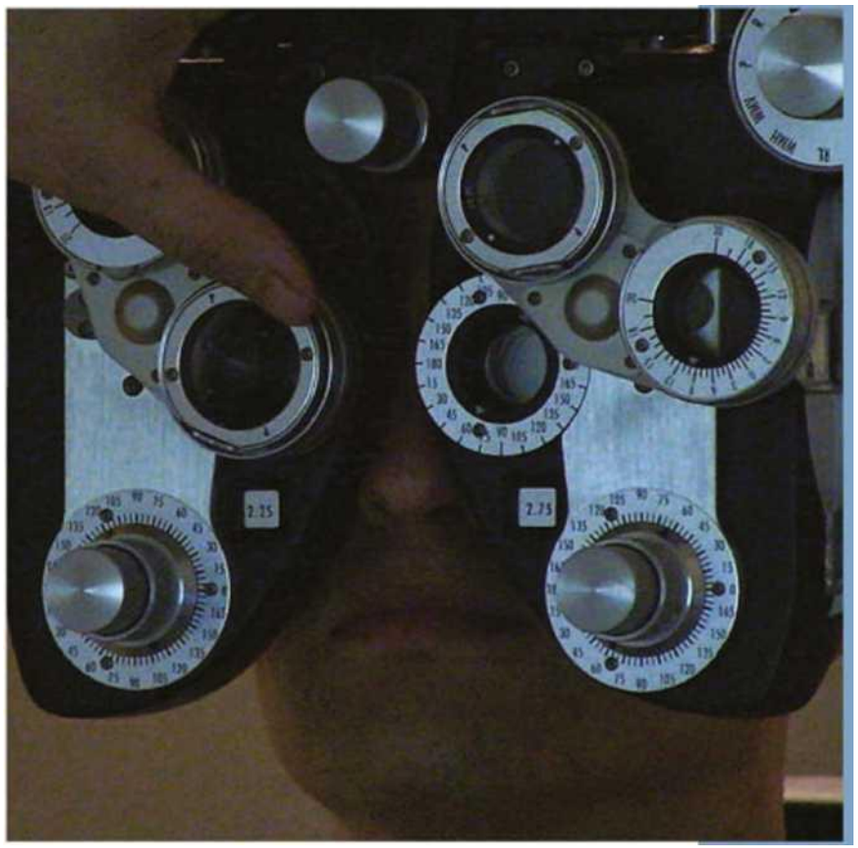
Tėvų perduodama Aniridija paveldima autosominiu dominuojančiu būdu. Tai reiškia, kad mutuotas alelis yra dominuojantis (yra "pagrindinis") kitų alelių atžvilgiu (aleliai - dvi kopijos kiekvieno geno, esančio kiekvienoje kūno ląstelėje). Perduodamas vaikui tik vienas alelis iš kiekvieno tėvų. Tokiu atveju, turintis aniridiją tėvas tik 50% atvejų gali perduoti mutaciją savo vaikui, nepriklausomai nuo vaiko lyties. Kadangi tik vienas alelis iš kiekvieno iš tėvų perduodamas vaikui, sergantysis aniridija gali paveldimai perduoti mutaciją vidutiniškai pusei savo vaikų

Genetiniai pokyčiai

Dažniausiai genetiniai pokyčiai aniridijoje esti Pax6 geno defektai (genetikai juos vadina "mutacijomis"). Genai yra įsikūrę chromosomose, kur saugoma visa mūsų genetinė ir evoliucinė informacija. Kiekvienas žmogus turi 23 poras chromosomų ir jose saugomų tūkstančius genų. Genai svarbūs visoms embriono sistemoms ir organams, dėl jų vystymosi nėštumo metu ir po to jie turi įtakos žmogaus vystymuisi ir jo organams visą gyvenimą. Pax6 randasi 11 chromosomos trumpajame petyje (11p 13). Pax6 genas reguliuoja akies susidarymą nuo 8 iki 14 nėštumo savaičių. Aniridija - įgimtas sutrikimas ir nėštumo eiga įtakos aniridijai atsirasti neturi. Pax6 reguliuoja visą akių vystymasi, todėl jo funkciniai pažeidimai veda į panokuliarines anomalijas (t.y. visos akies), o ne tik rainelės. Tai gali būti ragenos, lęšiuko, priekinės kameros, tinklainės, regos nervo vystimosi pažeidimai.

Be to, Pax6 genas yra atsakingas ne tik už akies vystimąsi, jis taip pat turi įtakos kitiems organams ir organizmo sistemoms, pavyzdžiui, kasai, smegenims ir kitoms sritims, į Pax6 įtakos, kuri šiuo metu buvo tiriamas vystymąsi. Be to, Pax6 genų mutacijos gali būti susijusios su cukriniu diabetu, polinkiu į nutukimą sergantiems aniridija. Nors dauguma atvejų Aniridiją sukelia PAX6 geno mutacijos, nepaisant to, yra atvejų, kai PAX6 geno mutacijų aniridijoje rasta nebuvo.

WAGR sindromas



WAGR sindromas - tai labai retas sindromas, susijęs su Aniridija.
WAGR reiškia:
Wilms navikas - Viljamso navikas (inkstų navikas vaikams),
Aniridia - Aniridija,
Genitourinary problems - urogenitalinės sistemos patologija,
R - mental Retardation - sutrikęs intelekto vystimąsis.
WAGR esti 10% pacientų turinčių aniridiją ir niekada nesutinkama šeimyninėje Aniridijoje.
Šis sindormas atsiranda todėl, kad šalia PAX6 geno 11 chromosomoje gali būti dar daugiau nefunkcionuojančių, tinkamu būdu, genų. Norint gauti daugiau išsamesnės informacijos apie WAGR sindromą - www.wagr.org
Nežiūrint į tai, kad šis sindromas sutinkamas itin retai, kiekvienam aniridiniam vaikui turi būti reguliariai atliekami inkstų ultragarsiniai tyrimai iki to laiko, kol jam nebus atlikti specialūs genetiniai tyrimai, leidžiantys atmesti WAGR-sindromo diagnozę.

Genetiniai tyrimai.

Genetiniai tyrimai daromi paimant kraują iš sergančio vaiko ir jo tėvų specialioje laboratorijoje. Ten tiriamas PAX6 genas ir jo kaimyniniai genai atsakingi už WAGR sindromą. Rezultatai gali būti po 1-3 mėnesių. Genetinių tyrimų rezultatai gali patvirtinti aniridinį sindromą arba jį paneigti, nustatyti genetinės mutacijos tipą, taip pat nustatyti WAGR sindromo buvimą.

«Aniridinės akys»

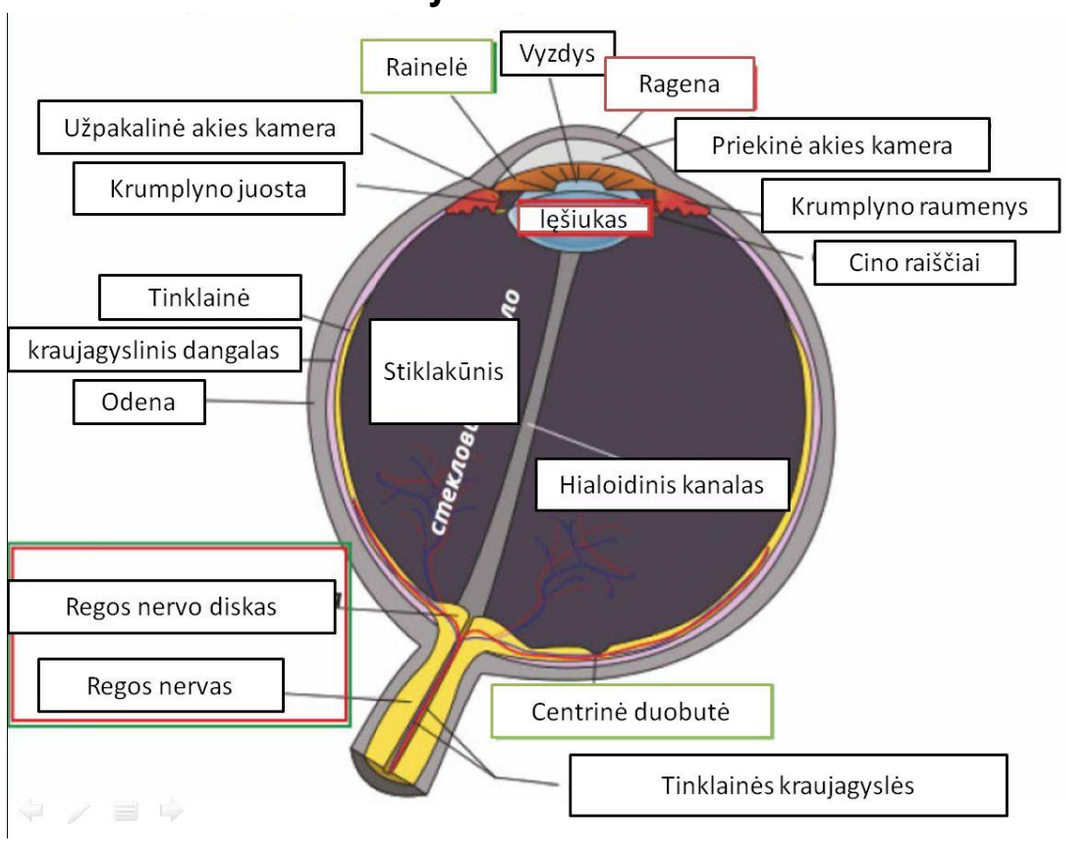
Akis - tai itin subtilus daugiasluoksnis organas, kuris konvertuoja optinį signalą į elektrinį stimulą, kuris gali būti suprantamas smegenims. Mes matome, vaizdus suvokiame savo smegenimis. Vaizdinis signalas priimamas tinklainės ląstelių, tada jis regos nervu perduodamas į smegenis ir ten apdorojamas

«Aniridinė akis» gimstant

Akių problemos jau gimstant esti daugumai aniridinių pacientų (pažymėtos žaliai):

- rainelės hipoplazija (neišsivystimas);
- centrinės tinklainės dalies hipoplazija (centrinės duobutės);
- regos nervo displazija (vystimosi pažeidimai).

Galimos vėlesnės anomalijos



Vėliau, gyvenimo eigoje, aniridinis pacientas taip pat gali susidurti su kitomis akių problemomis (pažymėta raudonai):

- Ragenos drumstumas;
- Katarakta;
- Glaukoma su pakenktu regos nervu.

Tokiu atveju, aniridijoje, nukenčia būtent tos akių dalys, kurios padeda praeiti regos signalui (ragena, lęšiukas, rainelė) ir dalys, kurios paverčia regos signalą nerviniu elektros impulsu ir išsiųnčia jį smegenims (regos nervas ir geltonoji dėmė - makula).

Gyvenimas su Aniridija

Aniridiją lydi rainelės, ragenos, akispūdžio, lęšiuko, geltonosios dėmėje, regos nervo pažeidimai.
Skirtumai tarp abiejų paciento akių, paprastai nežymus. Kiek Aniridija sukelta geno mutacijos, ji kiekvienam pacientui pasireiškia itin skirtingai, priklausomai nuo mutacijos tipo ir sudėtingumo. Vieniems žmonėms yra sudėtingesnės sveikatos problemos, o kitiems - mažesnės. Akių pažeidimų laipsnis ir sunkumas taip pat individualus.
Aniridiniai pacientai dažnai kenčia nuo:

- Žymų regos aštrumo sumažėjimą sukelia neišsivysčiusios akių struktūros;
- Padidintą šviesos jautrumą (šviesos baimę), sukelia neišsivysčiusi rainelė;
- Nistagmas;
- Katarakta (susidrumstęs lęšiukas);
- Glaukoma (padidėjęs akių spaudimas);
- Susidrumstusi ragena (keratopatija).

Paskutiniai trys faktoriai atsakingi už dar labiau (progresuojantį) prastėjantį regėjimą.

Rainelė

Rainelė - plona, apskrita akies struktūra, atsakinga už vyzdžio skersmens dydžio kontrolę, ir tokiu būdu, už šviesos srauto kiekį, pasiekiantį tinklainę. Rainelės spalva dažnai apibūdinama kaip akių spalva. Skiriamasis bruožas visų aniridinių pacientų dalinis ar visiškas rainelės nebuvimas, arba rainelės defektų skirtingi tipai. Tai reiškia, kad vyzdys atsakingas už šviesos patekimą į tinklainę yra visada didelis ir kontroliuoti šviesos srauto į tinklainę jis negali. Tai yra jautrumo šviesai priežastis, kuri taip pat yra individuali ir gali kisti gyvenimo eigoje. Rainelės nebuvimas ar jos nefunkcijonavimas taip pat turi įtakos gebėjimui sufikusuoti žvilgsnį, atitinkamai turintį įtakos regėjimo aštrumui. Be to, akies rainelė apsaugo nuo žalingų ultravioletinių spindulių, kurie gali paveikti regėjimą ir sukelti kataraktos vystymąsi.
Žmonėms, turintiems aniridiją paprastai yra itin sunku prisitaikyti prie sparčiai kintančių apšvietimo sąlygų. Jie gali būti labai jautrūs intensyviems ryškios šviesos langų, veidrodžių ir šlapių, metalinių ir baltų paviršių atsispindžiams. Todėl jie dažnai turi prisitaikyti pagal save savo namus, gyvenimo sąlygas, darbą ir mokymą.
Akinimą, sukeliantys atspindžiai gali sumažinti gebėjimą matyti detales ir sukelti regėjimo diskomfortą, "sausą" čiaudulį, galvos skausmą. Perėjimas iš patalpos, į lauką, nuo šešėlio ant saulės, įjungus ir išjungus šviesą, mašinos žibintų šviesos, reklaminiai žibintai gali sukelti skausmingą aklumą, kuris gali sukelti regėjimo aštrumo sumažėjimą, dezorientacija, neužtikrintumą judant.

Ką galima padaryti?

Jautrumo šviesai problema gali būti išspręsta naudojant specialius akinius nuo saulės, pilnai apsaugančius nuo ultravioletinių spindulių, su poliarizacija (apsauga nuo akinimo). Patamsinimo tipas ir lygis yra labai individualus ir priklauso nuo paciento jautrumo laipsnio šviesai ir oro sąlygų. Akiniai blokuojantys mėlyna šviesos spektrą ("blue blockers"), ir poliarizacija palankiausi aniridiniams pacientams. Šie akiniai, blokuoja mėlynos spalvos šviesos spektrą, todėl objektai tampa suvokiami, labiau aiškūs, aštrūs, gerai suapvalinti. Poliarizacija pašalina atspindžius. UV filtrai apsaugo akis ir sumažina besivystančios kataraktos riziką. Pasikeitus apšvietimo sąlygoms, susijusioms su oru, sezonu ir dienos metu, gali prireikti keletos akinių su įvairaus patamsinimo lęšiais. Kai kurie aniridiniai pacientai turi teigiamos patirties nešiojant fotochrominius akinius kombinacijoje su mėlynosios šviesos blokatoriais ir UV apsauga. Fotochrominiai lęšiai - lęšiai, kurie patamsėję, priklausomai nuo konkretaus šviesos spektro, paprastai ultravioletinių spindulių. Yra fotochrominių lęšių, kurie pradeda tamsėti tik nuo ultravioletinių spindulių, ir yra lęšių, kurie jau iš karto yra pagaminti su tam tikru procentu užtamsinimo. Lęšių tamsos lygis skiriasi priklausomai nuo ultravioletinių spindulių intensyvumo.

Be to, siekiant apsaugoti akis nuo šviesos, akiniai taip pat apsaugo rageną nuo vėjo ir dulkių, taip pat nuo staigaus sąlyčio su svetimkūniu.

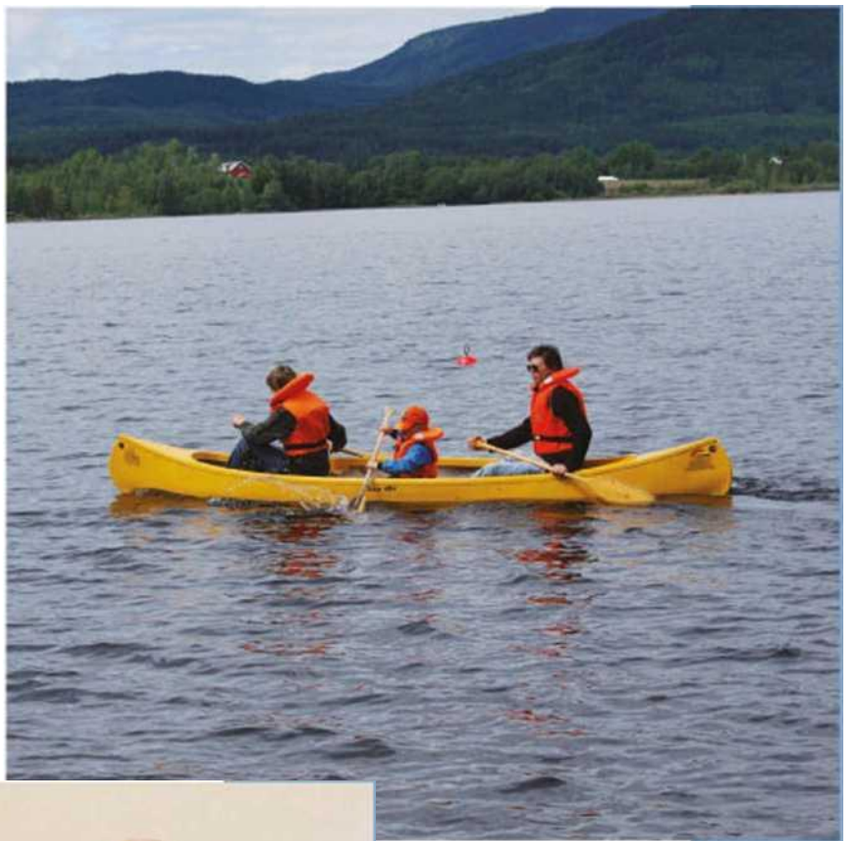
Kaip alternatyva, kai kurie gydytojai, rekomenduoja pacientams naudoti dirbtinius lęšius su dirbtine rainele. Norėdami tai padaryti, jie siūlo du būdus: pirma - nuolatinį (t.y. visam gyvenimui), reikalaujančio chirurginės intervencijos, antrasis - kontaktinių lęšių naudojimą su rainelės imitacija.

Kiekvienas iš šių metodų turi privalumų ir trūkumų.

Chirurginė intervencija gali sukelti didelę žalą labai jautriai ragenai, bet tuo pačiu metu ji sukuria tam tikrą skydą geltonajai dėmėi ir pagerina paciento savijauta šviesos suvokime. Kontaktinių lęšių naudojimas, iš vienos pusės, apsaugo akies paviršių, didinant jos drėgmę tarp ragenos ir lęšio, kita vertus - gali pažeisti rageną ir sukelti diskomfortą. Dėl padidėjusio ragenos jautrumo pacientams, sergantiems aniridija, labai svarbu atidžiai apsvarstyti bet kurį iš šių dviejų gydymo variantų, dėl jų tinkamumo.

Fovea

Fovea - tai centrinė geltonosios dėmės dalis, esanti tinklainės centre. Ji yra atsakinga už centrinio regėjimo aštrumą, suteikianti galimybę pamatyti detales, pavyzdžiui, skaityti ar vairuoti automobilį. Neišsivystymas duobės (hipoplazija), paprastai esti aniridiniams pacientams gali būti nuo foveolos reflekso stokos, sumažėjusios duobutės pigmentacijos iki vaskuliarizacijos (kraujagyslių buvimo) duobutės srityje, kur paprastai jų nebūna. Foveos išsivystymo lygis turi tiesioginės įtakos regėjimo aštrumui. Tai yra individualu ir gali svyruoti pacientams su aniridija nuo 20/100 iki 20/200. Kai kuriais atvejais duobutė tinkamai išsivysčiusi, ir tai suteikia pacientui galimybę gerai matyti. Duobutės neišsivystymas yra nistagmo priežastis (nuolatiniai akių obuolių nevalingi judesiai), kuris būna daugeliui pacientų su aniridija. Daugelis aniridinių pacientų, turi trumparegystę, kuri yra dar viena silpno regėjimo priežastis.
Reti atvejai, aniridijoje, kurie buvo aprašyti mokslininkų - visiška tinklainės atšoka. Tie atvejai nebuvo genetinės priežastys. Tokiems pacientams buvo stebimas lipidų kaupimasis tinklainės periferijoje.



Regos nervas

Regos nervas yra atsakingas už vaizdinės informacijos perdavimą iš tinklainės į smegenis. Kai kuriems aniridiniams pacientams, galima aptikti jo vystimosi anomalijų, tokių kaip hipoplazija (pvz, labai mažo dydžio regos nervo diskas) bei koloboma, kurie yra menko regėjimo aštrumo priežastis. Didelė grėsmė regos nervui yra glaukoma (didelis akispūdis), kuri yra paplitusi aniridijoje. Todėl labai svarbu stebėti akispūdį aniridiniams pacientams.

Ragena

Ragena - skaidri priekinė akies dalis dengianti rainelę, vyzdį ir priekinę akies kamerą. Ragena kartu su priekine akies kamera ir lęšiuku laužia šviesą. Ragenoje esti 2/3 visos akies optinės galios.
Ragena sudaryta iš 5 sluoksnių:

- Epitelio (išorinis sluoksnis):
- Bowmano membranos (priekinė elastinė membrana);
- Stromos;
- Descemet membranos (užpakalinė elastinė membrana);
- Endotelio (vidinis sluoksnis)..

Dar vienas šio organo sluoksnis - ašarų plėvelė.
Ragenos funkcija kaip lęšio, kurie kartu laužia šviesos spindulius ir fikusuoja juos ant tinklainės. Tai įmanoma dėka skaidrios ir stabilios ragenos. Ragenos skaidrumą palaiko sudėtinga, ašarų plėveles sistema, kuri padeda apsaugoti ir maitina rageną.
Tyrimai parodė, kad aniridinių pacientų ašarų kokybė skiriasi nuo paprastų žmonių ašarų, todėl tai taip pat gali būti ragenos problemų priežastis šiems pacientams, pavz. tokios problemos būtent kaip ragenos degeneracija, žinoma kaip keratopatija. Švedijos mokslininkai atliko tyrimą ir nustatė, kad 80% tirtų pacientų turi matomą keratopatijos pasireiškimą, iš kurių 26% buvo sutrikusio regėjimo priežastis. Tie patys tyrimai parodė, kad akies operacijos gali sukelti keratopatijos vystimąsi arba pasunkinti jau esamas rgenos problemas. Pacientams, turintiems aniridija, net jei ragena nuo gimimo buvo skaidri, ji bėgant metų metams praranda savo skaidrumą. Šis procesas, žinoma, individualus ir mokslininkams vis dar sunku suprasti, kaip ši liga (keratopatija) progresuoja aniridijoje. Yra žinoma, kad "sausų akių" sindromas ir ašarų kokybė yra tiesiogiai susiję su ragenos būkle aniridiniams pacientams.

Ką galima padaryti?

Ragenos problemos yra didelis iššūkis mokslininkams ir tyrėjams. Bandymas išvengti ragenos problemų dar iki to, kol jos atsiranda - svarbiausias prioritetas gydant aniridinius pacientus, ir pagrindinis būsimų mokslinių tyrimų tikslas. itin svarbu pradėti prevenciją ir keratopatijos gydymą ankstyvosiose stadijose, dar iki to, kol ji pradeda progresuoti.

Vaistai, tokie kaip tepalai, mukolitikai, o taip pat "punktuali okliuzija" gali būti naudojami gydant akies paviršių. Taikant vietinį ragenos gydymą geliais ir tepalais (pavyzdžiui deksapantenoliu) negali būti vaistų sudėtyje konservantų ir fosfatų.

Sunkiais, ragenos ligų, atvejais, atliekama operacija (ragenos-limbalinė transplantacija). Tuo pačiu metu, visgi, išlieka didelė rizika nesėkmingam persodinimui. Be to, visam gyvenimui, gali būti reikalinga sisteminė imunosupresija. Taip pat keratopatijai gydyti galima rinktis kitus gydymo metodus, bet yra itin svarbu atsižvelgti į kiekvieno paciento atskiras savybes.

Katarakta

Katarakta - tai lęšiuko susidrumstimas, kuris veda į regėjimo susilpnėjimą. Aniridiniams pacientams, visą gyvenimą yra didelė kataraktos rizika, nors galimi ir įgimtos kataraktos atvejai, kuomet vaikas jau gimsta turėdamas ją

Ultravioletinė šviesa (UV), kurią išskiria saulė ir kai kurios lempos, asorbuojasi akies lęšyje ir gali privesti prie laisvųjų radikalų formavimosi jame. Su laiku, laisvieji radikalai gali pakenkti lęšiukui ir tapti kataraktos priežastimi.

Kai kurie vaistiniai prieparatai (pavyzdžiui, kortikosteroidai) gali iššaukti kataraktos vystimąsi, todėl jie turi būti itin atsargiai skiriami aniridiniams pacientams.

Ką galima padaryti?

Akiniai nuo saulės su 100% apsauga nuo ultravioletinių spindulių būtini.

Kataraktos operacija gali pagerinti paciento regos aštrumą, kuomet yra didelė katarakta, nors paciento regėjimo aštrumas ir toliau priklausys nuo kitų aspektų, kaip antai foveos hipoplazijos, regos nervo pažeidimų. Todėl kataraktos operacijos nauda turėtų būti gerai pasverta, turint omenyje, kad operacija gali padaryti neigiamą poveikį ragenai.

Glaukoma

Glaukoma - ta liga, kuri veda į regos nervo pažeidimus, ir nuolat progresuoja, jei nėra gydoma.

Glaukoma yra tiesiogiai susijusi su padidėjusiu akispūdžiu, kuris, savo ruožtu, ir yra regos nervo žalojimo priežastis.

Jei regos nervo pažeidimai, dėl aukšto akispūdžio, tęsis ir toliau, tai gali sukelti nuolatinį visišką negrįžtamą regėjimo praradimą visam laikui. Tokiu būdu, be gydymo glaukoma veda prie visiško aklumo

Ką galima daryti?

Glaukoma pradinėse stadijose gydoma antiglaukominiais vaistais. Tais atvejais jei antiglaukominiai vaistai nepadeda, gali prireikti, chirurgijos (trabekuletomijos, drenažinių vamzdelių) arba ciklo - diodinio gydymo.

Naudojami glaukomai gydyti lašai turi būti be konservantų, kad apsaugoti akies paviršių nuo toksiškumo.

Ryšium su galimais rimtais ragenos pažeidimais būtina stengtis naudoti įvairias antiglaukominių lašų varijacijas, prieš priimant sprendimą dėl operacijos. Iš kitos pusės, kai gydymas vaistais neveiksmingas, tikslingiau atlikti trabekulotomija nei lašinti penkių skirtingų rūšių lašus per dieną.

Svarbūs dalykai, apie kuriuos reikia pagalvoti

Kelios Europos šalys (Italija ir Ispanija) sukūrė (gaires, rekomendacijas) - dokumentus, kuriuose aprašyti pagrindiniai klinikinio valdymo (vadybos) pacientams, turintiems įgimtą aniridiją, .principai ir taisyklės. Jie yra išsamūs ir suteikia naudingos informacijos gydytojams ir mokslininkams klinikinėse ir fundamentaliuose mokslo srityse, taip pat specialistams, dirbantiems sveikatos ir socialinės priežiūros sferose su pacientams ir jų šeimomis, su tikslu atnaujinti savo turimą informaciją ir žinias, siekiant pagerinti ir koordinuoti sveikatos priežiūros kokybės veikla, susijusią su gydymo planavimu ir aniridinių pacientų priežiūra.
Pagrindinės ir svarbiausios taisyklės aprašytos gairėse yra:
- Praeiti reguliarią apžiūrą;
- Visuomet saugokite savo akis nuo žalingų UV spindulių (UV), vėjo, konservantų vaistuose;
- Pasiteirauti antros nuomonės (kažkokio kito specialisto), prieš rimtas invazijas į aniridines akis.

Šioje brošiūroje, toliau, bus pateikta lentelė, sumuojanti aspektus, susijusius su oftalmologine aniridinių pacientų patikra ir jų gydymu, komplikacijų profilaktika ir kitais dalykais, kurie gali padėti pacientui viso gyvenimo metu, atsižvelgiant į jo amžių. Ši lentelė turi būti priimta tų Europos šalių, kurios neturi nacionalinių Aniridijos gairių, patvirtintų valstybiniu lygiu.
Yra daug techninių prietaisų, su kuriais aniridiniai pacientai gali atliekti tas pačias veiklas tam tikromis sąlygomis ir situacijomis, kaip ir kiti žmonės.

Ankstyvoji intervencija

Regos vystymasis vyksta pirmuosius 6 metus. Net jei regėjimo negalia yra nuo gimimo, vaiko rega gali būti žymiai pagerinta, šiomis sąlygomis:
- pašalinus refrakcijos sutrikimus ir blyksnius, atspindžius akinių pagalba;

- Naudojant ankstyvo regos vystimosi metodika;

- Kaip įmanoma kuo anksčiau pradėti.

Ankstyvas regos vystimasis yra labai svarbus vaikams nuo gimimo iki 6 metų amžiaus, kuomet yra didelė rizika protinio vystymosi atsilikimui dėl sunkių regos sutrikimų. Tikslas - parengti vaikus ir jų šeimas galimai maksimaliam fizinem, kognityvinem, socialinem ir emocinem vystimuisi.

Ankstyvas vystimasis turi būti tarpdisciplininis ir apimti visus vystimosi aspektus:
- Specialūs nurodymai dėl mokymosi aplinkos; veiklos rūšių aprašymas, kurios prisideda prie vaiko vystymosi, teikti informaciją šeimoms apie įgūdžius, susijusius su vaiku ir jo regos sutrikimais, o taip pat palaikymas tokių šeimų;
- Paslaugų tarnybos dirbančios su silpnaregiais vaikais, turi užtikrinti vaikams specialias paslaugas, užimtumą ir lavinimą;
- Terapija turi apimti vaiko mokymąsi savigalbos įgūdžių, prisitaikymą žaidimuose ir vaikų kolektyve, o taip pat lavinti sensorinį, motorinį ir posturalinį (gebėjimas išlaikyti pusiausvyrą, keičiantis pozai) vaikų, turinčių regėjimo sutrikimų, vystimąsi.

"Svarbūs dalykai, apie kuriuos būtina žinoti, apžiūrint aniridinį pacientą, priklausomai nuo jo amžiaus".

	Aniridinių pacientų apžiūros dažnis	Ką gydytojas turi apžiūrėti kiekvieno apsilankymo metu, nepriklausomai nuo paciento amžiaus	Ką gydytojas turi daryti, priklausomai nuo paciento amžiaus	Komplikacijų profilaktika (svarbiausi aspektai)
0-2 metai	► Kas 3-4 mėnesius	► Regėjimo aštrumo įvertinimas ►Ortoptinis įvertinimas ►Priekinio ir užpakalinio segmentų įvertinimas ►Retinoskopija ►Akių spaudimo įvertinimas ►Glaukomos atveju naudoti regos sukeltų potencialų tyrimą ir nustatyti regos lauko ribas.	► Nustatyti refrakcija ► Išrašyti akinius blokuojančius ultravioletinius spindulius su polerizacija, kurie turi būti nešiojami patalpoje ir gatvėje. ► Išmokyti metodų, ankstyvam regos vystimosi aktyvinimui	► Kiekvieno apsilankymo metu matuoti akių spaudimą. Kai kuriais atvejais gali prireikti matavimo su narkozę, bet tai neturi būti ypatingai dažnai ► Ant akių užtepamas maitinamas tepalas be konservantų (nakčiai), dėl keratopatijos profilaktikos (deksapantenolio tipo).
2-8 metai	> Kas 6 mėnesius		Viskas kas parašyta aukščiau + parinkti akinius	Viskas kas parašyta aukščiau + nuo 5 metų gali reikti pagalbos silpnaregių specialisto.
8-18 metai	„ Kas 6-8 mėnesius		Viskas kas parašyta aukščiau + padėti pasirinkti mokyklos tipą ir pateikti rekomendacijas dėl ugdymo	► Glaukomos gydymas turi prasidėti tuojau pat, kaip jis tik aptinkamas ► Jeigu dėl akyspūdžio sumažinimo nepakanka hipotenzinių medikamentinių prieparatų - nereikia atlikti lazerinės operacijos!
Suaugę	> Kartą metuose ir dažniau, priklausomai Nuo akių būklės		Viskas kas parašyta aukščiau + ıspecialios pastabos ir rekomendacijos priklausomai nuo esančių pažeidimų.	► Dažniausiai reikalinga ne vieno o kelių specialistų pagalba. - apsilankymas pas ragenos specialistą - apsilankymas pas glaukomos specialistą

Svarbu visoms suaugusiųjų grupėms

Jei planuojama operacija	► Gerai pagalvokite ►Jūs turite būti tikri, kad suprantate visus niuansus, su kuriais Jus supažindino Jūsų oftolmologas ►Nesigėdinkite užduoti klausimų ►Nebijokite pasikonsultuoti dėl to su kitu specialistų, kad turėtumėte kitą nuomonę ►Pasikonsultuokite su savo aniridinių pacientų organizacija arba susisiekite su "Aniridia Europa"
Visada saugokitės, būkite budrūs ir sužinokite alternatyvias kitų specialistų nuomones, jei Jūsų gydytojas Jums siūlo	► Jis išrašo Jums kontaktinius lęšius ► Jis išrašo Jums kontaktinius lęšius, imituojančius rainelę ► Jis Jums rekomenduoja dirbtinės rainelės implantacijos operacija. Ši procedūra Jums gali atimti regėjimo likutį ! ►Jei jis išrašo Jums akių lašus, turinčius konservantų ►jis išrašo Jums akių lašus, turinčius fosfatų ►Jei jis siūlo Jums lazerinę operaciją. Nereikia atlikti lazerinės antiglaukominės operacijos, jeigu lašai negali pakankamai kontroliuoti akių spaudimo, tai gali iššaukti žalą «Aniridinėms akims». Tokiu atveju gali būti atlikta perdoriruojanti operacija, tokia kaip trabekulotomija, kuri palengvina vidinio akies skysčio ištekėjimą iš priekinės kameros. Tikėtina, kad reikės daugiau nei vienos operacijos. Kiti operacijų tipai gali būti naudojami tik tuomet, kai trabekulotomija nėra pakankamai efektyvi. ►Jei ji siūlo jums sumažinti apsilankymų skaičių per metus. Jei nustatoma glaukoma, akispūdis turi būti matuojamas kas 3 mėnesius bet kokio amžiaus pacientams.

Kiti dalykai, padedantys gyventi su Aniridija

0 -2 metai	► Palaikykite ryšius su savo nacionaline aniridinių pacientų organizacija, ► Susisiekite su "Aniridia Europa", ► Dalykitės patirtimi ir žiniomis su kitais tėvais, mokinkitės iš tėvų, kurių vaikai vyresni, » Sužinokite kokiu reikia dokumentų, tvarkantis dėl neįgalumo Jūsų šalyje. Ir pateikite tuos dokumentus.
2-8 metai	» Pradėkite bendrauti su šeimomis, turinčiomis mažesnius aniridinius vaikus, kad padėtumėte joms adaptuotis ir duotumėte patarimų, kuriuos Jus jau gavote, kai Jūsų vaikas buvo mažesnis.
8- 18 metai	► Jauni aniridiniai pacientai gali pradėti dalyvauti Aniridijos konferencijose ir kitose susitikimuose, kad susipažintų su kitais jaunais, tokios pat diagnozės jaunuoliais ir pradėtų su jais bendrauti ► Pabandyti užsiimti sportu su kitais silpno regėjimo žmonėmis.
Suaugę	► Tapkite aktyviais savo nacionalinės aniridinių pacientų organizacijos nariais, ► Dalinkites savo patirtimi, su kitais aniridiniais pacientais, apie gydymą, pagalbos priemones ir t.t.. ► Domėkitės ir sekite naujausius mokslinius pasiekimus.

Papildoma apžiūra

Tyrimai aniridiniams pacientams, turi būti atlikti visi išvardyti anksčiau ir taip pat gali būti papildomai atlikti kiti, priklausomai nuo akies būklės ir komplikacijų konkretaus paciento:

Optinė koregentinė tomografija(OCT)

- Turi daug didesnes galimybes nustatyti foveos ir regos nervo būklę. **Ultragarsinė biomikroskopija(UBM)**
- Leidžia įvertinti rainelės likutį ir apžiūrėti akies dugną (tinklainės), pacientų, turinčių katarakta, ar ragenos drumstis, kurios sumažina, vidinių akies struktūrų, vizualizacijos galimybes.

regos sukeltieji potencialai (VEP)

- Этот тест важен для динамического наблюдения пациентов с Аниридией, которые страдают от глаукомы. Padeda nustatyti regos nervo žalos laipsnį glaukomoje. Šis testas yra svarbus dinaminiam, aniridinių pacientų, turinčių glaukomą, stebėjimui.

Regos lauko nustatymas.

- Хорошо, чтобы это обследование регулярно выполнялось у пациентов с Аниридией, страдающих от глаукомы. Padeda įvertinti, ant kiek didelis akispūdis (sergant glaukoma) pablogina periferinį regėjimo lauką. Gerai būtų, kad šis tyrimas būtų atliekamas reguliariai pacientams, sergantiems aniridija turintiems glaukomą.

Ragenos topografija.

влияния на нее имеющихся помутнений роговицы Pateikia ragenos paviršiaus būklės žemėlapį ir padeda nustatyti pažeidimo sunkumo laipsnį ir jo esamą poveikį, turintį įtakos ragenos padrumstėjimui.

Visa tai ne tik apie akis

Taip kaip priežastis aniridija, daugeliu atvejų, genetinė mutacija, pasireiškia itin individualiai, kartais lengvesne forma, o kartais turi labai sunkių pasekmių. Kai kuriais atvejais, jos simptomai gali būti kartu su neuropsichiatriniais, urologiniais, ginekologiniais, endokrinologiniais, ortopediniais sutrikimais. Tai gali būti diabetas, jutimo sutrikimai (sunkumai su garso pažinimu ir uosle), nutukimas, autizmas, miego sutrikimai, ir kt.

Amerikiečių visuomeninė organizacija "Tarptautinis aniridijos fondas" aniridiją apibrėžia kaip sindromą, kuris apima daug įvairių medicininių aspektų, o ne tik rainelės stoką ir problemas, susijusias su akimis. Aktyvus tyrimai vyksta šioje srityje dabar ir tęsis ateityje.

Organizacija **Aniridia Europa**

Aniridija - tai labai reta liga, ir kiekviena šeima, susidurūsi su ją akis į akį, jaučiasi vienišas prieš šią diagnozę. "Aniridia Europa" - aniridinių pacientų organizacijų ir asociacijų federacija įvairiose Europos šalyse - buvo sukurta siekiant pakeisti situaciją.

«Aniridia Europa» pagrindinė užduotis - sukurti platformą, aniridinių pacientų, visuomeninių organizacijų bendradarbiavimui, paramos grupių, taip pat atskirų pacientų, sergančių aniridija ir šeimų įvairiose Europos šalyse bendradarbiavimui. Taip pat ši platforma sukurta mokslininkų ir gydytojų, dirbančių aniridijos srityje, bei su ją susijusiomis ligomis, bendradarbiavimui.

Tikslai «Aniridia Europa» tai: - rinkinys patikimos ir moksliškai pagrįstos informacijos, susijusios su aniridija, taip pat jos gydymo metodais, -mokslinių tyrimų ir mokslo interesų susijusių su aniridija palaikymas, bendradarbiavimas tarp mokslininkų ir gydytojų iš įvairių Europos šalių dirbančių aniridijos srityje, - Nacionalinių ir visos Europos aniridinių gairių nustatymas, -skatinti aniridinių visuomeninių organizacijų Europos šalyse atidarymą.

Siekiant pasiekti savo tikslus «Aniridia Europa» sukūrė mokslinį komitetą, sudaryta iš Europos mokslininkų ir gydytojų - specialistų Aniridijos srityje.

«Aniridia Europa» yra Europos retų ligų organizacijos EURORDIS narė.

Kontaktai:

«Aniridia Europa» federacijos

www.aniridia.eu

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

Rusijos tarpregioninė orgabizacija "Tarpregioninis aniridinių pacientų pagalbos centras "Rainelė"" www.aniridia.ru, +79613430035, +201001116338, info@aniridia.ru,

Lietuvos aniridijos kontaktai:

aniridija@gmail.com

tinklapis: www.tiny.lt/aniridija

facebook - Aniridija (Aniridia lt)

https://www.facebook.com/groups/aniridias/?fref=ts

Kaip padėti?

Mes tikime, kad aniridinių pacientų visuomeninių organizacijų, gydytojų, mokslininkų, genetikų, mokslinių tyrimų centrų ir kitų suinteresuotų šalių ir asmenų bendradarbiavimas yra labai svarbus visiems pacientams, sergantiems aniridija.

Kaip NVO, mums reikalingas finansavimas, nes mes neturime finansinės paramos iš valstybės. Yra keletas būdų, kaip galima mums padėti Tai yra tiesioginis finansinis įnašas, savanoriškas darbas, tiriamasis darbas, taip pat "Aniridia Europa* federacijos įtraukimas į savo valią.

Ar Jūs žinote?

Sharon Stewart, gimusi su atsitiktine aniridija, paaukojo 1 mln. dolerių tarptautiniam aniridinian fondui, dėl mokslinių tyrimų aniridijos ir geno Pax6 srityse. Tyrimai vykdomi tomis lėšomis, aniridija tiriama kaip sindromas, taip pat įvairiais medicininiais aspektais, susijusiais su ja, genų terapija aniridijos srityje, įvairios chirurginės metodikos, vaistai, skirti akių komplikacijoms aniridijoje gydyti. Šių pinigų dėka taip pat buvo surengta daug susitikimų ir aniridijai skirtų konferencijų, įskaitant antrąją aniridijos Europos konferenciją.

Autoriai

Ši brošiūra buvo sukurta asociacijos "Aniridia Švedija" Ivano Kildsgaardo, pagal redagavimą dr Tor Paaske Utheim (Oslo universiteto ligoninės) iš Norvegijos ir pagrindinės aniridijos specialistes iš Vokietijos (Vokietijos aniridinio centro Homburge) profesorės Dr.Barbaros Kasmann-Kellner . Brošiūrą į lietuvių kalbą išvertė Vida Jočienė,

HUMANOPTICS
DR SCHMIDT HIC.H DFFINITION IMP! ANTS

Aniridia Europa - FEDERACIJA. Aniridijos asociacijos ir tinklai visoje Europoje