ПАМЯТКА

пациенту с Врожденной Аниридией

Данная памятка была напечатана при поддержке Фонда Президентских Грантов.

Российское Межрегиональное общество помощи и поддержки аниридийных больных
ANIRIDIA.RU

ANIRIDIA EUROPE

Контакты Межрегионального центра помощи больным аниридией «Радужка»:

www.aniridia.ru, www.rareeyediseases.ru

Почта info@aniridia.ru

тел. **+7 985 882 5169** (viber, WhatsApp, FaceTime)

Генинг Галина Николаевна

Что такое аниридия?

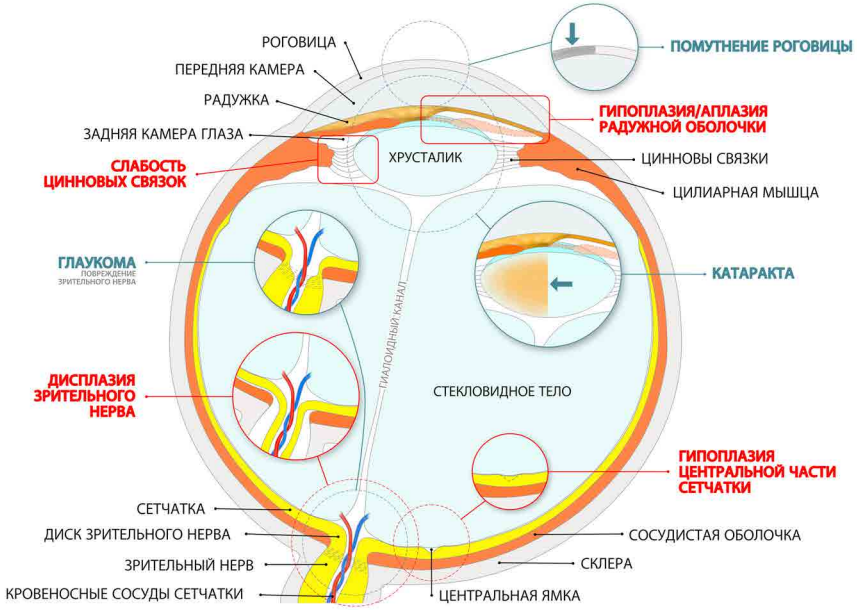
Врожденная Аниридия (ВА) – редкое генетическое синдромальное заболевание, поражающее, главным образом, глаза. Видимым проявлением ВА является полностью или частично отсутствующая радужка, но выявлены случаи генетически подтвержденной ВА при полностью сохранной радужной оболочке. На схеме красным цветом показаны те видоизменения в аниридийном глазу, которые присутствуют от рождения, а синим цветом – те патологии, которые могут развиваться в течение жизни.

Врожденные дефекты зрения при ВА, как правило, сопровождаются нистагмом.

Помимо глазных проблем, у пациентов с аниридией могут быть также проблемы со сном, с обменом веществ, с эндокринной и нервной системой, нарушение моторики и восприятия звуков, запахов.

Один из 49 000 детей в мире рождается с аниридией.

Примерно 3 000 человек в России имеют аниридию.



Генетика аниридии

- 90% случаев аниридии вызвано мутацией в гене PAX6, который отвечает за развитие глаз, нервной системы и поджелудочной железы. Именно поэтому аниридия – это синдромальное заболевание – PAX синдром (пациенты с аниридией нуждаются в регулярном комплексном обследовании).
- Если затрагивается ген WT1, то у ребенка может быть более сложное заболевание – WAGR-синдром, одним из проявлений которого может быть рак почек – нефробластома (примерно в половине случаев).
- При семейной аниридии (когда она передана от отца или матери) WAGR синдром зафиксирован не был.
- У пациента с аниридией 50% вероятность того, что его ребенок будет иметь аниридию.

Что делать?

Если в Вашей семье родился ребенок с редким генетическим глазным заболеванием или это заболевание у Вас самих, и Вам нужна информационная, психологическая, медицинская, реабилитационная помощь и поддержка, а также Вы хотите общаться с другими семьями, имеющими члена семьи с данным заболеванием, пожалуйста:

1. Заполните данные в разделе **«Получить помощь»** на сайте **www.aniridia.ru**

Мы получим Вашу анкету и в течение 48 часов мы свяжемся с Вами. Если после заполнения анкеты в течение 48 часов мы не связались с Вами, напишите нам на **info@aniridia.ru**

Как получить средства реабилитации и очки?

Чтобы получить необходимые средства реабилитации, а также очки:

- Заполните анкету на нашем сайте www.aniridia.ru (см.п.1 выше)

Далее в течение 48 часов Вы получите письма от организации, в которых будет вся необходимая информация, включая список документов для благотворительных фондов, курирующих наших пациентов для получения бесплатных средств реабилитации. Если у Вас останутся вопросы, свяжитесь с нами по почте info@aniridia.ru или позвоните секретарю организации по телефону **+7 906 171 46 30**

Как и где сдать генетический анализ?

Вы можете сдать бесплатный генетический анализ:

1. Во время приема в клинике ДокДети (сообщите об этом при записи в клинику, а также во время приема у докторов Кулаковой Т.В. и Жмуровой-Кривенцовой А.А.)
2. В МГНЦ им. Бочкова.

Генетическая диагностика пациентам с врожденной аниридией проводится в рамках Государственного задания в пределах ежегодно устанавливаемых лимитов финансирования оказания первичной медико-санитарной помощи по профилю генетика.

Как записаться в клинику доказательной медицины ДокДети для обследования в Центре редких заболеваний, связанных с органом зрения?

1. Через секретаря организации по телефону **+7 906 171 4630** (WhatsApp)
2. Через регистратуру клиники **www.docdeti.ru**, указав ваш диагноз по телефону **+7 (925) 290-73-60.**

- Если Вы из другого города и Вам негде остановиться в Москве, Вы стеснены в средствах, то можете воспользоваться бесплатной квартирой от фонда «Созидание» **(+7 902 504 3978 Катя)**.

Важно:

- Купите своему ребенку солнцезащитные очки со 100% блокировкой ультрафиолетовых лучей и поляризацией.
- Раз в 3 месяца делайте УЗИ почек и половых органов до того момента, пока не сдадите генетический анализ.

- Раз в месяц измеряйте ребенку внутриглазное давление. Это возможно делать без общего наркоза - с помощью прибора **I care** (купить прибор может помочь БФ «Созидание»).
- Раз в 6 месяцев проходите обследование у офтальмолога, раз в год – полное обследование у всех специалистов (офтальмолог, невролог, эндокринолог, нейропсихолог).
- Если Вы не можете посетить **Центр редких заболеваний, связанных с органом зрения** в ближайшее время, наблюдайтесь у офтальмолога по месту жительства и попросите его выписать гели или капли с декспантенолом для роговицы (для профилактики кератопатии) и раз в 3 месяца измерять Вашему ребенку ВГД.
- В первые 6 лет зрение Вашего ребенка будет активно развиваться. Помогут в этом правильно подобранные очки с диоптриями и развивающие занятия.

Внимание

- Все капли, гели и мази, которыми Вы будете пользоваться, желательно должны быть без консервантов.
- Старайтесь избегать ношения контактных линз, имитирующих радужку, так как это может повредить и без того слабую роговицу.
- При врожденной аниридии (типичном «PAX6 синдроме») противопоказаны операции по имплантации искусственной радужки. Такая операция показана при травматической аниридии, при врожденной она носит лишь косметический характер и может вызвать большое количество осложнений в хрупком «аниридийном глазу».
- К сожалению, другие операции также могут привести к осложнениям. Старайтесь сохранять глаза Вашего ребенка, по-возможности, без операций (частая диагностика позволяет решать многие проблемы терапевтически – с помощью капель, мазей и гелей).

- Если все-таки операция неизбежна, старайтесь оперироваться у аниридийного хирурга.
- Для лечения амблиопии и косоглазия на начальном этапе могут быть использованы патчи (заклейки на ведущий глаз).

Контакты:

- **Прибор для измерения внутриглазного давления** в домашних условиях можно купить здесь: г.Санкт-Петербург, ул. Новгородская, д.23, Деловой центр «Базель», офис 320, 3 этаж, Фирма «Интелмед» / Сайт **www.intelmed.ru** / тел. **+7 911 700 8699**, для пациентов с аниридией и их докторов предусмотрена 30% скидка.
- **Благотворительный фонд «Созидание»:** **info@bf-sozidanie.ru / +7 499 308 5292** (при недостатке финансовых возможностей помогут с покупкой прибора для измерения ВГД Icare/ с покупкой средств реабилитации: лупы, видеоучеличители, монокли, ортопедический стол для школьников и пр., с жильем в Москве на время обследования; для детей-инвалидов-отличников в фонде работает программа 5+, когда детям ежемесячно выплачивается стипендия в размере 5000 руб.)
- **Благотворительный фонд «Детский взгляд»:** **https://kids-vision.ru, info@kids-vision.ru/ +7 (495) 749-04-49** (фонд помогает подопечным нашей организации с приобретением солнцезащитных очков и рецептурных очков любой сложности, а также, при необходимости, оплачивает хирургию).
- **Межрегиональный центр помощи больным аниридией «Радужка»**: **www.aniridia.ru / info@aniridia.ru / тел. +7 985 882 5169 (viber, WhatsApp, FaceTime), Генинг Галина Николаевна.**

Межрегиональный центр
помощи больным аниридией
«Радужка»

ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
**ФОНДА
ПРЕЗИДЕНТСКИХ
ГРАНТОВ**

Памятка выпущена
при поддержке Фонда президентских грантов