

Памятка пациенту с Врожденной Аниридией.



Российское Межрегиональное
общество помощи и поддержки
аниридийных больных

ANIRIDIA.RU

Что такое аниридия?

- Аниридия - редкое врожденное заболевание, поражающее, главным образом, глаза. Помимо того, что у пациентов с аниридией полностью или частично отсутствует радужка, у них также могут быть плохо или неправильно развиты и другие части глаза (роговица, хрусталик, зрительный нерв, сетчатка).
- Врожденные дефекты зрения, как правило, сопровождаются нистагмом.
- В течение жизни у пациента с аниридией может возникать множество глазных проблем и патологий.
- У пациентов с аниридией могут быть также проблемы со сном, с обменом веществ, с эндокринной и нервной системой, нарушение моторики и восприятия звуков и запахов.
- Один из 50000 детей в мире рождается с аниридией.
- Примерно 3000 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?

-Записаться на обследование в Аниридийный Центр (+79851348311, aniridia.koord@yandex.ru) . Оплата обследования возможна через благотворительный фонд «Созидание».

-Записаться на консультацию к КМН генетику-офтальмологу Кадышеву В.В. и сдать генетические анализы в МГНЦ РАМН (для граждан России консультация и сдача ген. анализа бесплатна, для граждан других стран, при невозможности оплатить из собственных средств, возможна оплата через Благотворительный фонд «Созидание»).

Вам нужно:

1.Позвонить в регистратуру +74951110303, назвать диагноз, ФИО, дату рождения ребенка и попросить записать на консультацию к КМН Кадышеву В.В. Вас поставят в лист ожидания.

2.Написать на почту Кадышеву Виталию Викторовичу vvh.kad@gmail.com или позвонить ему на рабочий номер тел. +79663346000 . (Назовите ему дату Вашего посещения Аниридийного Центра и он постарается записать Вас в ближайшие к дате приема дни).

-Если Вы из другого города и Вам негде остановиться в Москве, Вы стеснены в средствах, то можете воспользоваться бесплатной квартирой от фонда «Созидание» (+79025043978 Катя)

Что делать ?

- 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.
- Раз в 6 месяцев проходите обследование у офтальмолога в АЦ (Анирдийном Центре), раз в год – полное обследование у всех специалистов АЦ (офтальмолог, невролог, эндокринолог, нейропсихолог).
- Если Вы не можете посетить АЦ в ближайшее время, то попросите своего доктора выписать Вам гели или капли с декспантенолом для роговицы (для профилактики кератопатии)
- 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 «РАХБ-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 пиводить к осложнениям в аниридийном глазу. 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 (КМН Павленко В.В. +79175481000, doc.pavlenko@yandex.ru)
- Для лечения амблиопии и косоглазия 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. +79117008699, для пациентов с аниридией предусмотрена 30% скидка.
- Благотворительный фонд «Созидание» : bf-sozidanie@yandex.ru +74993085292 www.bf-sozidanie.ru (при недостатке финансовых возможностей помогут с оплатой обследования в АЦ, с покупкой прибора для измерения ВГД Icare , с покупкой средств реабилитации: лупы, видеоучебники и пр., с оплатой хирургии, с жильем в Москве на время обследования; для детей-отличников в фонде работает программа 5+, когда детям ежемесячно выплачивается стипендия в размере 5000 руб.)
- **Солнцезащитные очки и очки с диоптриями можно заказать здесь:** <http://aniridia.ru/ru/opravy-solncezashchitnye-ochki-i-ochkovye-linzy-so-skidkoy-dlya-pacientov-s-aniridiey>
- **Контакты Межрегионального центра помощи больным аниридией «Радужка»:**

www.aniridia.ru

email info@aniridia.ru

тел. +79858825169, +201001116338 (viber, WhatsApp, FaceTime)

Генинг Галина Николаевна.