



Межрегиональный центр  
помощи больным аниридией  
«Радужка»



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ  
ФОНДА  
ПРЕЗИДЕНТСКИХ  
ГРАНТОВ

Контакты Межрегионального  
центра помощи больным  
аниридией «Радужка»:  
[www.aniridia.ru](http://www.aniridia.ru)  
Почта [info@aniridia.ru](mailto:info@aniridia.ru)  
тел. **+7 985 882 5169** (viber, WhatsApp, FaceTime )  
Генинг Галина Николаевна

Карта составлена докторами  
и специалистами  
Центра Редких заболеваний  
с включением органа зрения  
(клиника доказательной медицины  
ДокДети)

## АВТОРЫ:

### Генинг Г.Н.

кандидат психологических наук,  
руководитель Центра редких заболеваний  
с включением органа зрения

### Жмурова-Кривенцова А.А.

невролог, нейрогенетик Центра Редких  
заболеваний с включением органа зрения

### Кулакова Т.В.

офтальмолог Центра Редких заболеваний с  
включением органа зрения

### Первых С.Л.

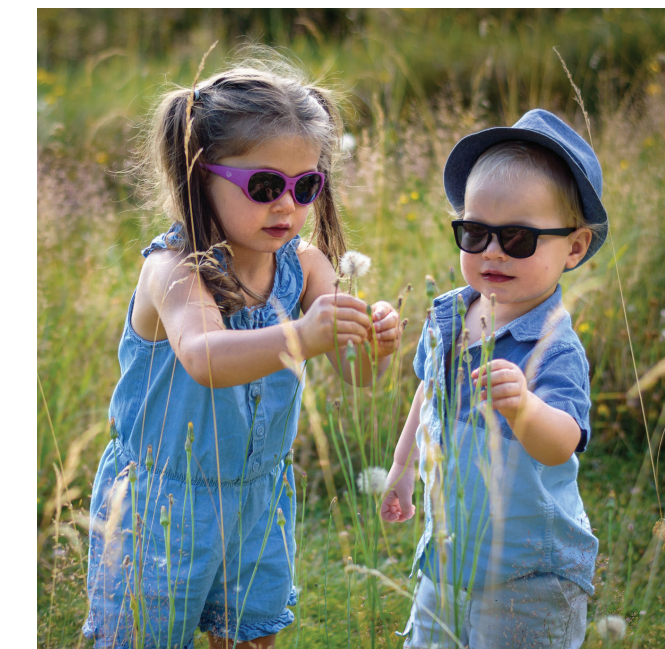
кандидат медицинских наук, офтальмолог  
Центра редких заболеваний с включением  
органа зрения

### Якупова С.Р.

специалист по слабовидению, офтальмолог  
Центра Редких заболеваний с включением  
органа зрения

### Герасимова М.В.

эндокринолог Центра Редких заболеваний  
с включением органа зрения



# «ВРОЖДЕННАЯ АНИРИДИЯ (РАХ6 синдром)»

ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНАЯ КАРТА



Центр Редких организаций с включением органа зрения/ ДокДети, Москва  
www.rareeyediseases.ru

Региональные референсные центры  
www.rareeyediseases.ru/doctors

доктора и клиники

- солнцезащитные очки 3-4 категория затемнения, поляризация
- фотохромные рецептурные очки
- очкивая коррекция
- бинокли
- монокюляры
- VR очки с приложением SMW Patch
- электронные видеоувеличители
- гиперокуляры
- лупы
- приложения для слабовидящих
- технические средства реабилитации
- методы раннего развития зрительной активности
- работа с тифлопедагогом

реабилитация

Межрегиональный Центр поддержки больных аниридной «Радужка»  
Международная Ассоциация «Аниридия Европа»

www.aniridia.ru

www.aniridia.eu

пациентские организации

помощь в покупке средств реабилитации, прохождении обследования в Центре редких заболеваний с включением органа зрения, генетических анализов, офтальмохирургии

www.bf-sozidanie.ru

благотворительные фонды

рецептурные и солнцезащитные очки

www.kids-vision.ru

поддержка пациентов

**Врожденная аниридия (PAX6 синдром) 1:50000**

Хромосомная перестройка в регионе 11p13 затрагивает ген WT1 и PAX6

Мутация (точечная, делеция, дупликация) в гене PAX6

генетическая причина аниридии найдена

Продолжение диагностики (секвенирование других генов, секвенирование нового поколения (панели, экзом, геном))

генетическая причина аниридии не найдена

диагностика в МГНЦ им. ак. Н.П. Бочкова (поиск крупных перестроек в регионе 11p13 методом MLPA, секвенирование гена PAX6)

забор крови для диагностики в Центре редких глазных заболеваний в Москве; в референсных центрах в регионах; в МГНЦ им. ак. Н.П. Бочкова

генетическая диагностика

- офтальмоскопия
- биомикроскопия переднего отрезка
- измерение ВГД
- рефрактометрия
- биометрия

осмотр офтальмологом

дополнительные обследования:  
- OCT (макулы, зрительного нерва и роговицы);  
- УЗИ глаз (при мутных оптических средах);  
- ЗВП, периметрия (динамическое наблюдение);  
- гониоскопия.

диагностика

маршрутизация

- офтальмолог
- генетик
- невролог
- эндокринолог
- специалист по слабовидению

лечение (все лекарственные средства - без консервантов)

- контроль ВГД - тонометр ICare - антиглаукомные капли без консервантов при повышении ВГД
- уход за роговицей с самого рождения - капли и гели на основе декспантенола и хилопарина без консервантов
- ношение солнцезащитных и рецептурных фотохромных очков - щадящая антиглаукомная хирургия
- избегание травмирующих роговицу хирургических методов - недопустимость установки имплантов радужки, ИХД
- противопоказание к использованию контактных линз - исключение - склеральные линзы при осложненной кератопатии
- профилактика осложнений (кератопатия, повышение ВГД, катаракта, аниридный фиброз)
- лечение кератопатии: аутологичная сыворотка, крема и мази на основе декспантенола и гепарина
- щадящая хирургия глаукомы, катаракты
- очковая коррекция специалистом по слабовидению

дифференциальная диагностика

типы аниридии

- семейная - от родителя к ребенку в 50% случаев
- спорадическая - возникла впервые, оба родителя здоровы
- включенная в синдромы - WAGR спектр

- Синдром Гиллеспи
- Синдром Ригера и Аксенфельда-Ригера
- Аномалия Петерса и синдром Петерса
- Колобома
- Травматическая аниридия

клинические проявления

нервная система

- недоразвитие/отсутствие шишковидной железы - низкий уровень мелатонина - нарушения сна
- гипоплазия/отсутствие обонятельной луковицы - нарушения восприятия запахов
- особенности межполушарной передачи - проблемы с центральной слуховой обработкой - снижение/обострение слуха
- особенности строения и функций головного мозга - расстройство аутистического спектра
- нарушение экспрессивной/рецептивной речи и языка
- интеллектуальные особенности
- нарушения поведения
- нарушение моторики

эндокринная система

- избыточный вес - ожирение
- нарушения углеводного обмена
- заболевания щитовидной железы

нарушение координации и восприятия положения тела в пространстве

глаза

- слабость циновых связок - подвывих хрусталика
- катаракта - приобретенная врожденная
- аномалии рефракции - амблиопия
- гипоплазия/аплазия радужной оболочки глаза - светочувствительность, светобоязнь
- стимулирование развития катаракты под влиянием УФ
- гипоплазия макулярной области (фовеа) - нистагм
- косоглазие
- гипоплазия/дисплазия зрительного нерва - низкая острота зрения
- гониодисгенез (нарушение строения передней камеры и дренажной системы) - нарушение циркуляции внутриглазной жидкости - повышение ВГД - глаукомная нейропатия ЗН
- роговвица - дефицит лимбальных стволовых клеток - прогрессирующая кератопатия - помутнение роговицы
- осложнение проведения хирургических вмешательств - аниридный фиброз - вторичная глаукома