



ПАМЯТКА

**пациенту с Врожденной
Аниридией**

Данная памятка была напечатана при поддержке
Фонда Президентских Грантов.



Контакты Межрегионального центра помощи больным
аниридией «Радужка»:

www.aniridia.ru

Почта info@aniridia.ru

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

Генинг Галина Николаевна

Что такое аниридия?

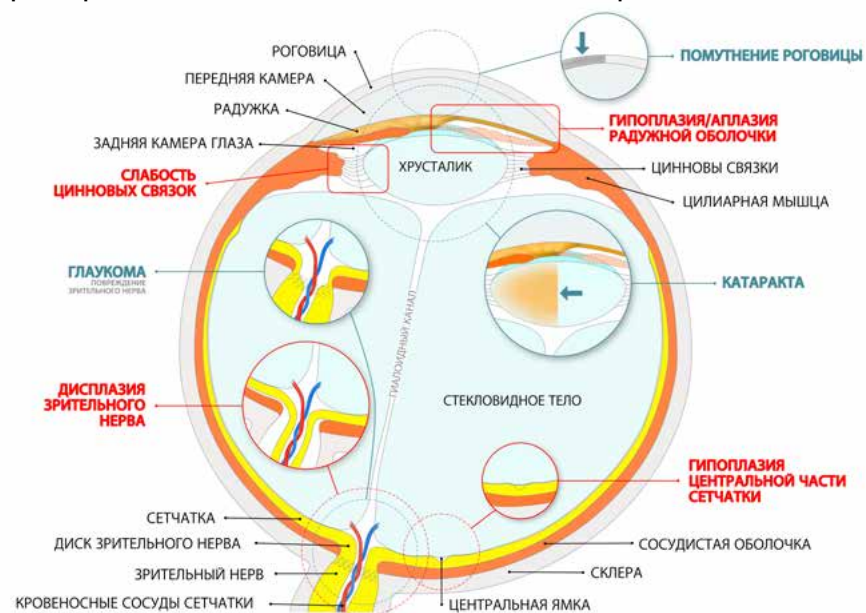
Врожденная Аниридия (ВА) – редкое генетическое синдромальное заболевание, поражающее, главным образом, глаза. Видимым проявлением ВА является полностью или частично отсутствующая радужка, но выявлены случаи генетически подтвержденной ВА при полностью сохранной радужной оболочке. На схеме красным цветом 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?

- Сдать генетические анализы в МГНЦ им.Бочкова (для граждан России сдача генетических анализов бесплатна, для граждан других стран, при невозможности оплатить из собственных средств, возможна оплата через Благотворительный фонд «Созидание» (документы для фонда высылаются всем зарегистрированным членам организации на почту).

Вам нужно:

1. Позвонить в регистратуру **+7 495 111 0303**, 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. **+7 966 334 6000** с просьбой записать на прием и на сдачу ген. анализов.

- 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**).
- Записаться на обследование в Аниридийный Центр к доктору **Сухановой Нателле Вахтанговне** (**+7 926 235 37 45 , natelasukhanova@gmail.com**) или в клинику к доктору **Павленко Валерию Валерьевичу** (**+7 917 548 1010, doc.pavlenko@yandex.ru**).
- 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 в АЦ (Аниридийном Центре), раз в год – полное обследование у всех специалистов (офтальмолог, невролог, эндокринолог, нейропсихолог).
- Если Вы не можете посетить АЦ 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 «РАХ6-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 (**КМН Павленко В.В. +7 917 548 1000, doc.pavlenko@yandex.ru**).
- 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»:**
bf-sozidanie@yandex.ru +7 499 308 5292
www.bf-sozidanie.ru (при недостатке финансовых возможностей помогут с покупкой прибора для измерения ВГД Icare/ с покупкой средств реабилитации: лупы, видеочелючители, 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