

# Aniridi - spørsmål og svar

fra 1st European Conference on Aniridia

8.-10. juni 2012 i Oslo

Sommeren 2012 ble den første europeiske kongressen om aniridi arrangert i Oslo. Her finner du et utvalg spørsmål som ble stilt av brukerne som deltok på kongressen. Spørsmålene ble diskutert og besvart av fagpersoner fra inn- og utland. [Generell informasjon om aniridi kan du lese her.](#)

## 1. Hva er årsaken til at noen får aniridi?

Så langt man kjenner til skyldes aniridi en medfødt forandring (genfeil) av *PAX6* genet, lokalisert på kromosom 11. *PAX6* genet har en viktig funksjon tidlig i fosterutviklingen når øyet dannes. Den medfødte forandringen kan enten være nyoppstått eller arvet fra en av foreldrene som selv har aniridi (familiær). Dersom en person har aniridi er det 50 % sjanse for at barnet arver genfeilen og får aniridi (autosomal dominant arvegang).

## 2. Hvor viktig er det å bruke solbriller ved aniridi? Kan det framskynde grå stær hos barn dersom man ikke bruker solbriller?

Solbriller er hovedsakelig for at det skal være mindre ubehagelig med skarpt lys, og påvirker i liten grad utviklingen av grå stær.

## 3. Kan noen av øyeundersøkelsene til personer med aniridi være skadelige for øyet?

Øyeundersøkelser er ikke skadelig for aniridi-øyet. Men det kan oppstå mild irritasjon i 1-2 dager etter en undersøkelse. Den undersøkelsen som oppleves mest plagsom, er undersøkelse av netthinnen (retina). Undersøkelse av netthinnen er ikke skadelig.

## 4. Lys oppleves sjenerende og blir på netthinnen lenge etter at lyset er slukket. Hvorfor? Hva kan gjøres?

Det kan skyldes innvekst av blodkar på hornhinnen. Det er pga de defekte stamcellene. En myk bandasjelinse, som er laget for å beskytte og hydrerer hornhinneoverflaten, kan hjelpe

## 5. **Bør man unngå å bruke kontaktlinser?**

Dette er et vanskelig spørsmål. Ved å bruke en myk bandasjelinse over tid kan man forhindre den stadige irritasjonen på hornhinna og oppleve bedring av symptomer som lysømfintlighet og irritasjon av øyet. På den andre side er det risiko for infeksjon ved bruk av linser samt at oksygentilførselen til hornhinnen kan bli redusert. Det anbefales ikke å bruke linser for å korrigere synet da en vanlig kontaktlinse irriterer mer enn såkalte bandasjelinser som brukes for å hindre irritasjon.

## 6. **Dersom det ikke er noen problemer med øyet, er det da nødvendig å bruke kunstig tårevæske i form av øyedråper forebyggende?**

Det er ikke nødvendig å bruke kunstig tårevæske forebyggende. Det vil for eksempel ikke motvirke eller utsette komplikasjoner som rammer hornhinnen, men det kan virke lindrende på overflaten av øyet ved tørre øyne.

## 7. **Hvorfor skal man ikke bruke øyedråper med konserveringsmidler?**

Konserveringsmidler kan skade overflaten på hornhinnen hos personer som bruker mye øyedråper. Personer med aniridi er ekstra utsatt for å få slike skader på hornhinnen. Dette er spesielt viktig ved Aniridi og grønn stær (glaukom).

Konserveringsmiddelets oppgave er å holde dråpene fri for bakterier. Ved å bruke små engangspipetter med sterile øyedråper uten konserveringsmidler løser du dette problemet.

## 8. **Kan man gjøre stamcelle transplantasjon ved et allerede hornhinne transplantert øye?**

Det er mulig, men det vil da foreligge en risiko for økt irreversibel skade på hornhinnetransplantatet over tid. Det aller beste er å gjøre stamcelle transplantat før, eller samtidig med, hornhinne transplantasjonen

## 9. **Hvorfor blir donor-hornhinne avstøtt, men ikke kunstige hornhinner som er transplantert?**

En donorhornhinne kan avstøtes fordi den kommer fra et annet menneske. Kroppen kan reagere mot dette vevet som kommer fra et annet menneske og lage antistoffer mot donor-hornhinnen. Dette kalles en avstøtning. Kunstige hornhinner er et fremmedlegeme, og det gir andre problemer enn avstøtning, for eksempel infeksjon.

**10. Hvorfor trenger man medisin ved limbal (ytterkanten av hornhinnen) stamcelle transplantasjon? Og hva slags medisin er dette?**

Ved limbal stamcelletransplantasjon tar man limbalt vev (enten celler eller limbalt transplantat) fra et annet menneskes øye og injiserer dette i ytterkanten av hornhinnen. Dette gjør at avstøtningsfaren her er mye større enn ved hornhinnetransplantasjon, slik at man må bruke systemisk immunsupresjon (omtrent som hos nyretransplanterte).

**11. Hva er autolog serum behandling?**

Autologt serum lages ved at det tappes blod fra pasienten selv. Ut fra dette blodet lages det et serum, og selve serumet blir oppbevart i øyedråpeflasker. Hittil har det vært vanlig i Norge å bruke serumet hos pasienter som, av andre grunner en aniridi, har svært tørre øyne. Nye rapporter indikerer at pasienter med aniridi også kan ha glede av dette for å motvirke tørre øyne

**12. Kan autolog serum behandling stoppe, eller forsinke, innvekst av blodårer og redusere overflatesår på hornhinnen og vevsskade i hornhinnen?**

Det foreligger dessverre lite forskning på dette. En artikkel (ref. Lopez-Garcia *et.al.* Ophthalmology, 2008;115:262-267) viser at autologt serum gir moderat subjektiv og objektiv bedring i tidlige stadier av skade på hornhinnen (keropati), men det er viktig å huske at dette dreier seg om kort tids oppfølging, og det foreligger per i dag ikke data fra langtidsoppfølging

**13. Hvor tidlig bør man starte med serumbehandling for å oppnå effekt?**

Her foreligger det heller ingen vitenskapelig data som kan støtte noen råd. Tre amerikanske øyeleger med god kunnskap om tilstanden, varierer i sine råd. Risiko for bakterieinfeksjon må tas med i betraktningen ved bruk av serum. Det er også en belastning at det må tas blodprøver av pasienten for å fremstille serum, spesielt må man tenke på dette hos barn.

**14. Hva er risikoen for å utvikle ”aniridisk fibrotisk syndrom”(AFS) dersom man ikke har hatt operasjoner på øyet?**

Man tror utviklingen av AFS er assosiert med operasjon på, eller traume mot, øyet. Man vet imidlertid ikke sikkert hva som forårsaker AFS.

**15. Kan man ta stamceller fra for eksempel munnslimhinne istedenfor øyet dersom stamcellene i øyet er dårlige?**

Stamcellene i munnen har også mutasjonen *PAX6*, så disse cellene kan være like påvirket som cellene i øyet. Forskingen er i gang på denne tematikken, men stamceller fra munnslimhinner er ikke i bruk enda.

**16. Er det en sammenheng mellom grå stær og grønn stær?**

Ja, har man grønn stær (glaucom) får man lettere grå stær (katarakt). Vanlig grå stær gir normalt ikke økt fare for grønn stær.

**17. Hvor lenge etter at grå stær (katarakt) har oppstått kan man operere? Og hvis man venter med operasjon, kan det være skadelig?**

Hos barn over 6-7 år kan man vente med operasjon til det gir synsforstyrrelse. Dersom barnet er under 6-7 år har man lavere terskel for operasjon siden små barn ikke er i stand til å rapportere synsforstyrrelse like godt som større barn og voksne. Grunnen til dette er at utviklingen av synsbarken i hjernen ikke vil forgå normalt og dette vil kunne styrke indikasjonen for å operere. Det er viktig å ha med seg at det er mange forhold som spiller inn på om man velger operasjon eller velger å vente: om det er grå stær på begge øyne, hvor mye grå stær, om det i tillegg er andre øyesykdommer (grønn stær, hornhinneforandringer osv). Legen vil i samråd med pasienten/foresatte gjøre en individuell vurdering i hvert enkelt tilfelle.

Det er viktig å huske at enhver operasjon innebærer en viss risiko for komplikasjoner (infeksjon m.m)

Indikasjon for grå stær operasjon generelt er at det er samsvar mellom synsplager og grad av grå stær. Hos pasienter med aniridi er det mange andre faktorer som spiller inn. Operasjonsindikasjon vil derfor være en totalvurdering basert på grad av grå stær og andre øyefunn, samt pasientens synsplager.

**18. Bør man unngå enkelte sportslige aktiviteter om man har grønn stær? (glaucom)**

Det er ingen restriksjoner i forhold til sportslige aktiviteter. Å være i aktivitet og å holde seg i form er bra.

### 19. Er det en sammenheng mellom aniridi og overvekt?

Det er det vanskelig å gi et godt svar på. I enkelte små studier er det rapportert om økt overvekt hos personer med aniridi sammenlignet med normalbefolkningen (Netland *et.al*, J AAPOS, 2011;15(6):562-6) og interessen for tema er økende. Det er imidlertid ikke forsket nok på sammenhengen til å si noe om årsaksforholdet og hvor stort problemet er.

### 20. Vet man hvorfor noen mister synet i barne- eller ungdomsårene?

Et aniridi-øye er komplisert og mange forhold kan ha spilt inn når barn- eller ungdom blir blinde. Det er viktig å få individuell oppfølging av øyelege med kompetanse på aniridi for å forstå hva som har skjedd. I dag er det imidlertid ingenting vi kan gjøre for å få tilbake synet.

### 21. Barnet mitt har fått diagnosen APD. Hva er det?

APD står for Auditory Processing Disorder, på norsk kalt auditive prosesseringsvansker. Det vil si at barnet har normal hørsel, men har problem med å tolke og nyttiggjøre seg den informasjonen han/hun mottar i hørselsinntrykket. For noen kan dette gi seg utslag i adferdsvansker og emosjonelle- og sosiale vansker.

Statped, fagavdeling hørsel i den regionen man hører hjemme, kan bidra med utredning og behandling til barn og unge med APD

### 22. Det er vanskeligste er å få seg en jobb. Hvem kan hjelpe meg med dette når jeg er synshemmet?

Her er noen adresser som kanskje kan hjelpe deg videre:

- Statped, fagavdeling syn i den region man hører hjemme i
- Nettsiden <http://www.blindiarbeid.no/>
- Nav kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse, <http://www.nav.no/Arbeid/NAV+Kompetansesenter+for+tilrettelegging+og+deltakelse>