

Aniridi

Medfødt aniridi er en sjelden og alvorlig øyesykdom hvor hele eller deler av regnbuehinnen (iris) mangler.

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

ANIRIDI

Medfødt aniridi er en sjelden og alvorlig øyesykdom hvor hele eller deler av regnbuehinnen (iris) mangler. For de fleste medfører tilstanden svekket syn og ofte sterk lysømfintlighet. Underutvikling av netthinnen, spesielt området for skarpsynet, bidrar betydelig til synsreduksjonen.

Aniridi medfører vanligvis bare problemer med øynene, men kan være en del av et syndrom, såkalt syndromal aniridi som ved WAGR (Wilms tumor-Aniridi-Genitale avvik-Retardasjon av vekst og utvikling) og Gillespies syndrom (aniridi, ustøhet (ataksi) og psykomotorisk forsinkelse / utviklingshemming). Syndromal aniridi er svært sjelden og blir ikke beskrevet her.

Det er viktig at tilstanden oppdages tidlig og at barn og voksne med aniridi får regelmessig oppfølging hos øyelege med kunnskap om diagnosen, for å redusere risikoen for komplikasjoner. Disse må behandles i tide, slik at synet ikke svekkes ytterligere.

Forekomst

Forekomsten av aniridi i Norge er 1:76 000 personer. Det vil si i underkant av 70 personer med diagnosen i Norge. I følge pasientforeningen Aniridi Norge har de registrert ca. 70 med diagnosen (2017), og Senter for sjeldne diagnoser (SSD) kjenner til ca. 40 personer med aniridi.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Tegn og symptomer

Personer med aniridi er født med varierende grad av synsreduksjon. Den viktigste årsaken er underutviklet netthinne, spesielt skarpsynet (den gule flekken - *macula*). Skarpsynet brukes til lesing og annet nærarbeid. Tilstanden er ganske lik på begge øyne, men kan variere innenfor samme familie. Viktige beslektede øyetilstander er:

- **Regnbuehinneforandringer** (iris) fører til at det området i øyet som bestemmer øyefargen, er helt eller delvis borte. «Mørke» øyne er karakteristisk. I tillegg vil mengden lys som når inn til netthinnen øke, og de fleste plages av blinding.
- **Tørre øyne og tårevæske:** Personer med aniridi har forandringer i tårevæskens sammensetning, oftest forårsaket av endringer i det ytterste fettlaget i tårevæsken. Dette kan føre til at det lettere blir små sår på hornhinnen, med økt risiko for infeksjoner og kronisk irritasjon. Dette kan ofte starte med kløe, stikking eller følelsen av å ha et fremmedlegeme inne på øyet. Betydelig tørre øyne vil også påvirke synet.
- **Hornhinneforandringer** (keratopati) kan føre til sår- og arrdannelser. Tilstanden vil ofte gi betydelig ubehag, smerter, svie og tåkesyn. Synsfunksjonen forandres hos én av fire. Det pågår mye forskning på behandling med stamcelletransplantasjon.
- **Grå stær (katarakt) og linseluksasjon:** Ved grå stær mister linsen sin klarhet. Grå stær kan være medfødt, men det vanlige er at den oppstår etter hvert. Tilstanden gir ingen smerter, men vil etter hvert føre til at synet gradvis reduseres. Kapselen som omslutter linsen er ofte mer skjør hos pasienter med aniridi, og linsen kan være forskjøvet fra sin normale posisjon (linseluksasjon). Dette vil forandre måten linsen bryter lysstrålene på og fordreie synsbildet og gjøre det utydelig.
- **Nystagmus** beskrives ofte som "ufrivillig flakkende blikk", enten horisontalt eller vertikalt. Dette sees fra tidlig barnealder. De færreste plages av tilstanden, men mange blir fortere slitne enn vanlig.

- **Ptose:** Personer med aniridi kan ha forminsknet øyespalte og litt tunge øyelokk. Det er ingen skader i muskulaturen eller nervene i øyelokket.
- **Grønn stær** (glaukom) er en snikende tilstand som oppstår gradvis. Ubehandlet vil det gi varig synstap. Ved grønn stær er øyetrykket skadelig forhøyet. Personer med aniridi har økt risiko for å utvikle grønn stær hele livet.

Årsaker

Aniridi skyldes i de fleste tilfeller en medfødt forandring av PAX6-genet, som er lokalisert på kromosom 11. PAX6 er et «mestergen» som koder for (er oppskrift for) et protein, en såkalt transkripsjonsfaktor, som har mange viktige roller i utviklingen av blant annet øyet. Genfeil i andre gener kan også i sjeldne tilfeller være årsak til aniridi. Aniridi kan enten være arvet fra en forelder som selv har diagnosen, eller skyldes en nyoppstått genfeil. Mekanismen for arvegang ved aniridi er autosomal dominant. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, for at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning.

Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning ved en av landets genetiske avdelinger.

Hvordan stilles diagnosen?

Aniridi-diagnosen stilles av spesialist i øyemedisin. Ofte er det de «mørke» øynene som gjør at man mistenker aniridi. Diagnosen kan bekreftes ved en gentest, men det er ikke alltid mulig å identifisere genforandringen.

Behandling og oppfølging

Aniridi er en kronisk tilstand. Flere av øyekomplikasjonene personer med aniridi kan utvikle er vanlige øyelidelser hver for seg, men de opptrer sjelden samlet, som ved aniridi. Nyfødte med mistanke om aniridi anbefales å få en grundig og helhetlig medisinsk utredning og oppfølging. Spesielt ved sporadisk aniridi er det viktig å utelukke WAGR syndrom, med økt risiko for utvikling av en spesiell form for barnenyrerekreft (Wilms tumor).

Man bør begrense bruk av kontaktlinser, øyedråper med konserveringsmidler og øyekirurgi til det aller nødvendigeste. Ethvert inngrep vil øke faren for komplikasjoner med påfølgende synsreduksjon, fordi øynene til personer med aniridi er spesielt sårbare. Grønn stær (glaukom) behandles i første rekke med øyedråper, senere kan operasjon være nødvendig. Tørre øyne behandles med kunstig tårevæske uten konserveringsmiddel. I noen tilfeller kan det behandles med øyedråper som inneholder serum fra personen selv.

Tilstanden vil innebære synsnedsettelse og ofte betydelig redusert synsfunksjon. For å redusere begrensingene som synsnedsettelsen medfører, vil personen med aniridi ofte ha behov for synstekniske hjelpemidler; for eksempel forstørrende hjelpemidler i form av kamerasystem og optikk. Det finnes et eget regelverk for hjelpemidler og støtteordninger man kan ha krav på. NAV hjelpemiddelsentral utreder og formidler hjelpemidler. Det er ofte behov for tilpasset lyssetting og lysskjerming i hjem og skole eller arbeidsplass. Filterbriller kan motvirke blinding og kan oppleves behagelig av mange. Det anbefales å prøve ut denne type hjelpemiddel. Gjennom kommunen kan man søke om prosjekteringstilskudd fra Husbanken til større tilretteleggingsprosjekter.

Flere barn med aniridi har problemer med å konsentrere seg på skolen. Noe av utfordringen som vi kjenner til er problemer med å integrere hørselsinntrykk, også kalt hørselsprosesseringsvansker (*Auditory Processing Disorder - APD*). Det kan være nyttig å få dette utredet. Senter for sjeldne diagnoser og Statped fagavdeling syn kan gi veiledning videre.

Det er krevende å ha en synsnedsettelse, og fysisk aktivitet er viktig. Mange har rapportert at det er vanskelig å holde seg fysisk aktiv. Behov for tilrettelegging både ute og inne vurderes med støtte av for eksempel synspedagog. Det er mulig å søke om treningskontakt i kommunen. Synsfunksjonen kan variere fra dag til dag, og i løpet av dagen. Lærere må være oppmerksom på tilrettelegging også i kroppsøvingfaget.

Å leve med aniridi

Å få et barn med aniridi kan for de fleste oppleves som krevende og utfordrende, og det er helt normalt at det for noen foreldre oppleves som et sjokk. Spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Erfaring viser at **saklig informasjon kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept**. Vi anbefaler å være åpne om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det anbefales også å snakke med helsesøster og barnets fastlege, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med aniridi, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Psykologisk helsepersonell i hjemkommunen kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser. Snakk med helsesøster eller fastlege hvis det er behov for å snakke med noen om det som er utfordrende eller vanskelig. Dere kan få råd om hvem det er lurt å kontakte og fastlegen kan eventuelt henvise videre.

Etter hvert trenger barnet **alderstilpasset informasjon om egen diagnose**, som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Når barnet blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil foreldrene lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet sine egne opplevelser. Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og

et selvstendig liv. Barn er gode til å tilpasse seg egen livssituasjon, og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet.

Tenårene er en spesielt sårbar alder i menneskers liv. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden, og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Da kan det være en god støtte å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling i voksen alder, og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringene den medisinske diagnosen medfører. Søsknen kan ha ekstra utfordringer som også bør ivaretas.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet ellers. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen. **Spesielt sårbare perioder kan være overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv.** Derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig, og å lære nødvendige kompenserende ferdigheter for synshemmede. Gode støttespillere er Senter for sjeldne diagnoser, pedagogisk psykologisk tjeneste (PPT), Statped fagavdeling syn og NAV hjelpemiddelsentral.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning. **Senter for sjeldne diagnoser kan også bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole,** slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen.

I mange tilfeller anbefales det å etablere en **ansvarsgruppe** og å utarbeide en **individuell plan** som ivaretar oppfølgingen dersom barnet har rett til dette. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Brukerforeninger og «peer support»

Gjennom brukerforeningen Aniridi Norge (www.aniridi.no) kan man få kontakt med andre med samme diagnose, foreldre og familier som står i en lignende situasjon.

Kontakt oss

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon og veiledning. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter. Ring senteret på telefon 23 07 53 40 i dag og få en samtale med en av våre rådgivere. Du kan kontakte senteret direkte, uten henvisning fra fastlege.

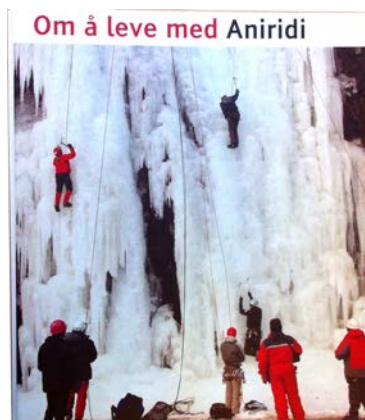
Informasjonsmaterieill

(noe av det finner du på senterets nettsider: sjeldnediagnoser.no)

- Diagnosefolder om aniridi (denne teksten) (4 sider, pdf)
- Lydfil om aniridi (mp3)
- Spørsmål og svar fra den første europeiske konferansen om aniridi i 2012
- Håndboken "Om å leve med aniridi"

Håndboken "Om å leve med aniridi" er skrevet til foreldre, ungdommer, voksne og eldre med aniridi, og kan bestilles fra Senter for sjeldne diagnoser eller lastes ned fra <http://aniridi.no/>.

Håndboken er også nyttig for brukernes familie, nærmiljø og fagfolk på ulike nivåer i hjelpeapparatet.



Nyttige lenker

- <http://www.statped.no>

Statped fagavdeling syn er en viktig samarbeidspartner i arbeidet med å sikre likeverdig opplæring og et inkluderende læringsmiljø. Statped tilbyr læringsressurser, veiledning, utredning og kurs.

- <http://www.aniridi.no>

Aniridi Norge er en landsdekkende interesseorganisasjon for personer med aniridi og deres familie/pårørende.

- <http://www.blindeforbundet.no>

For synshemmede vil Blindeforbundet være en sentral aktør innen informasjon, brukerveiledning og kurs.

- <http://www.rarelink.no>

Nordisk lenkesamling om sjeldne diagnoser. Nettsiden har også informasjon om de syndromale tilstandene assosiert med medfødt aniridi.

- <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kongenitalaniridi>

Beskrivelse av kongenital aniridi hos den svenske Socialstyrelsen (tilsvarende Helsedirektoratet)

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).