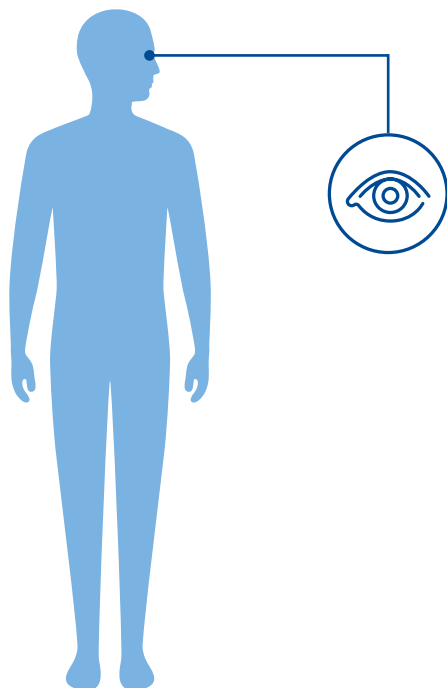


Aniridi



Aniridi er en medfødt tilstand hvor hele eller deler av regnbuehinnen mangler, og som blant annet fører til svekket syn og lysømfintlighet.

ANIRIDI

Medfødt aniridi er en sjelden og alvorlig øyesykdom hvor hele eller deler av regnbuehinnen (iris) mangler. Dette gir et karakteristisk utseende med «mørke øyne» (store pupiller). Svekket syn og lysømfintlighet er vanlig. Aniridi oppdages oftest i nyfødtp perioden. Barn og voksne med aniridi anbefales regelmessig oppfølging hos øyelege med kunnskap om diagnosen.

Aniridi kan i sjeldne tilfeller være en del av et syndrom. Et eksempel på syndromal aniridi er WAGR-syndromet (**W**ilms tumor, **A**niridi, misdannelse i kjønnsorgan (**G**enitalia) og/eller urinveier, psykisk utviklingshemming (**R**etardation)).

Et annet eksempel er Gillespies syndrom (aniridi, ustøhet (ataksi) og psykomotorisk forsinkelse / utviklingshemming). Syndromal aniridi blir ikke beskrevet videre her.

Forekomst

Forekomsten av aniridi i Norge er 1: 76 000 personer. Det vil si at det i Norge er i underkant av 70 personer med diagnosen

Tegn og symptomer

Alle med aniridi har varierende grad av synsreduksjon. Den viktigste årsaken til dette er underutviklet netthinne, spesielt området for skarpsyn (den gule flekken - *macula*). Skarpsynet brukes til lesing og annet nærarbeid. Tilstanden er ganske lik på begge øyne. Andre viktige tegn er:

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

- **Regnbuehinneforandringer**

Regnbuehinnen (Iris) er det som bestemmer øyefargen, og er helt eller delvis borte ved aniridi. Dette gir karakteristiske «mørke» øyne. De fleste plages av lysømfintlighet fordi mengden lys som når inn til netthinnen øker.

- **Endret tårevæske**

Personer med aniridi har forandringer i tårevæskens sammensetning og økt risiko for tørre øyne. Dette har blant annet sammenheng med redusert utskillelse av fettstoffer fra talgkjertler i øyelokkene. Mangel på disse fettstoffene kan føre til endringer i det ytterste, beskyttende fettlaget i tårefilmen og videre små sår på hornhinnen. Symptomer på tørre øyne kan være kløe, stikking eller en opplevelse av å ha rusk på øyet. Personer med aniridi har økt konsentrasjon av betennelsesstoffer i tårevæsken. Disse kan bidra til å forverre graden av tørt øye. Man har også sett at mer uttalt tørre øyne ved aniridi er knyttet til økende grad av hornhinneforandringer (*keratopati*, se under).

- **Hornhinneforandringer**

(keratopati) kjennetegnes av sår- og arrdannelse i hornhinnen, og vil ofte gi ubehag, smerter, svie og tåkesyn. De fleste med aniridi

vil utvikle en grad av keratopati, og mange vil oppleve redusert syn på grunn av denne tilstanden. Det pågår mye forskning for å forstå hvorfor keratopati oppstår ved aniridi, og på ulike måter å behandle tilstanden på.

- **Grå stær (katarakt)**

Ved grå stær mister linsen sin klarhet. De fleste med aniridi vil utvikle grå stær. Det vanligste er at grå stær oppstår i tidlig voksenalder, men den kan også være medfødt. Tilstanden gir ingen smerter, men vil etter hvert føre til at synet gradvis reduseres.

- **Grønn stær (glaukom)**

er en snikende tilstand som oppstår gradvis. Ubehandlet vil det gi varig synstap. Ved grønn stær er øyetrykket vanligvis skadelig forhøyet. Personer med aniridi har økt risiko for å utvikle grønn stær hele livet, og minst 50% vil ha grønn stær. Tilstanden kan behandles med øyedråper og/eller operasjon.

- **Nystagmus**

beskrives ofte som «ufrivillig flakkende blikk», vanligvis horisontalt, men også i andre retninger. Dette sees fra spebarnsalder, og hos rundt 2/3 av de med aniridi. De færreste plages av tilstanden, men den kan bidra til at synet

blir dårligere og at man blir fortore sliten ved synsaktiviteter. Nystagmus er forbundet med underutvikling av området for skarpsyn (*macula*, se under).

- **Ptose**

Erfaringsmessig har personer med aniridi tendens til hengende øyelokk (*ptose*), som kan gi forminsknet øyespalte. Årsaken til dette er ukjent, men det er trolig ingen skader i muskulaturen eller nervene i øyelokket.

- **Linseluksasjon**

Kapselen som omslutter linsen er ofte mer skjør hos de med aniridi, og linsen kan være forskjøvet fra sin normale posisjon (linseluksasjon). Dette kan forandre måten linsen bryter lysstrålene på og fordreie synsbildet og gjøre det utydelig.

- **Underutviklet netthinne**

De fleste personer med aniridi vil ha en grad av underutvikling av skarpsynsområdet (*macula*) i netthinnen. Dette fører til både redusert synsstyrke og fargesyn.

- **Underutviklet synsnerve**

Noen med aniridi vil også ha en underutviklet synsnerve. Personer med underutviklet synsnerve har oftere også veldig lite utviklet skarpsynsområde, sammenlignet med andre med aniridi.

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. 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.

Personer som har klinisk diagnose aniridi, dvs. diagnose basert på tegn og symptomer, og ikke har vært til genetisk konsultasjon, kan be fastlege, eller øyelege, henvise til dette.

Genetisk testing

Personer som har klinisk diagnose Aniridi og ikke har vært til genetisk konsultasjon, kan be fastlege eller øyelege henvise til dette. Genetisk konsultasjon tilbys ved universitetssykehusene i Oslo, Bergen, Trondheim og Tromsø, samt ved Sykehuset Telemark, Skien.

Gentesting for aniridi kan rekvireres av andre leger enn genetiker, for eksempel av behandlende øyelege. Eventuelt kan gentesting gjøres i forbindelse med en genetisk konsultasjon. Gentest gjøres ved en blodprøve. Rekvisisjon finnes på <http://www.genetikportalen.no>.

Mange personer med aniridi i Norge er allerede gentestet.

Dersom aniridi-diagnosen er genetisk bekreftet, er det ikke nødvendig å ta en ny gentest.

Dersom man er gentestet for noen år siden og det ikke ble påvist genfeil, eller dersom man ikke tidligere er gentestet, kan det tas en gentest.

Er man usikker på om man har fått utført en gentest, kan man ta kontakt med behandlende øyelege og høre om det er gjort. Behandlende øyelege kan ta kontakt med medisinsk genetisk

laboratorium på Ullevål dersom øyelegen ikke har informasjon om gentesting i sitt journalsystem.

De som tidligere har fått informasjon om at de har en genfeil som årsak til aniridi, og som ønsker genetisk veiledning, kan be fastlege eller behandlende øyelege henvise til genetisk konsultasjon

Personer som deltar i forskningsprosjekt må forholde seg til de avtaler som er inngått i det aktuelle forskningsprosjekt. Forskningsprosjektene må benytte sine egne ordninger for å gi svar på gentest til sine deltagere.

Dersom noen har spørsmål knyttet til gentesting eller genetisk veiledning for aniridi kan de ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser, på telefon 23 07 53 40.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles klinisk av spesialist i øyemedisin. Det er ofte de «mørke» øynene og lysskyheten som gjør at aniridi mistenkes i nyfødtp perioden. Diagnosen kan ofte bekreftes ved en gentest (se ovenfor).

Behandling og oppfølging

Aniridi er en kronisk tilstand som krever oppfølging hele livet. Det er viktig å oppdage eventuelle komplikasjoner tidligst mulig, for å gi best behandling. Flere av øyekomplikasjonene som kan utvikles, er vanlige øyelidelser hver for seg. Ved aniridi opptrer disse samlet og tidlig i livet, og det er uvanlig. Nyfødte med mistanke om aniridi anbefales en grundig og helhetlig medisinsk utredning og oppfølging. Ved sporadisk aniridi er det spesielt viktig å utelukke WAGR syndrom, som har økt risiko for utvikling av en spesiell form for barnenyrekreft (Wilms tumor).

Øynene til personer med aniridi er spesielt sårbare, og ethvert inngrep vil øke faren for komplikasjoner. Øyekirurgi bør begrenses til det aller nødvendigste. Bruk av kontaktlinser er ikke anbefalt. 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.

Hornhinneforandringer kan i noen tilfeller begrenses og plagene bedres ved transplantasjon av såkalte stamceller. Utfordringer med denne behandlingen er at den har en begrenset tidseffekt. Etter enkelte typer transplantasjoner kreves også lang tids immunsuppresjonsbehandling, en demping av immunreaksjoner eller immunsystemets funksjon, for å motvirke avstøtningsreaksjoner. Denne behandlingen kan ha store bivirkninger. Ved transplantasjon av pasientens egne stamceller (f.eks. fra munnslimhinne), trenger man ikke immunsuppresjon.

For å redusere begrensningene ved en synsnedsettelse, vil personen med aniridi ofte ha behov for synstekniske hjelpemidler; for eksempel forstørrende hjelpemidler i form av kamerasystem og optikk. Det finnes 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, bedre synskvaliteten og oppleves behagelig av mange.

Det anbefales å prøve denne type hjelpemiddel. Gjennom kommunen kan man søke om prosjekterings-tilskudd fra Husbanken til større tilretteleggingsprosjekter.

Det er rapportert at barn med aniridi kan ha problemer med å **konsentrere seg** på skolen. Noe av utfordringen er problemer med å oppfatte og tolke hørselsinntrykk, også kalt hørselsprosesseringsvansker (*Auditory Processing Disorder - APD*). Det kan være nyttig å få dette utredet. Senter for sjeldne diagnoser og Statped kan gi veiledning videre.

Fysisk aktivitet er viktig. Mange har rapportert at det er vanskelig å holde seg fysisk aktiv på grunn av synsnedsettelsen. Behov for tilrettelegging både ute og inne bør vurderes, med støtte av for eksempel synspedagog. Det er mulig å søke om treningskontakt i kommunen. Lærere må være oppmerksom på tilrettelegging også i kroppsøvningsfaget.

Det foregår mye **forskning** på aniridi, spesielt på behandling av øyeplager, men også på utfordringer som lærevansker, hørselsproblemer (APD), nevrologiske utfordringer, søvnproblemer og overvekt .

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 viktig for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Erfaring viser at **saklig informasjon** kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept. Det anbefales derfor å være åpne om diagnosen, slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål og reaksjoner med familie og venner. Å snakke med helsesykepleier og barnets fastlege vil være nødvendig, da de vil behøve god informasjon om diagnosen for å være gode støttepersoner.

Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser av det å få et barn med aniridi, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Helsesykepleier og fastlege kan henvise til **psykologisk helsepersonell** i hjemkommunen dersom dette er nødvendig, og dere vil da få hjelp til å bearbeide vanskelige følelser. I tillegg er foreldre velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser, som har erfaring i å snakke med foreldre som har fått et barn med aniridi.

Barn trenger **alderstilpasset informasjon** om egen diagnose. Den 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 på å tilpasse seg sin egen livssituasjon, og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Tenårene er en spesielt sårbar fase 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 oppleves som 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 kan bidra til god livskvalitet på tross av utfordringene den medisinske diagnosen medfører. Søsken 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, mens andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Sårbare perioder kan være **overgang fra barnehage til skole**, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv. Det er derfor viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser, pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) og Statped fagavdeling syn, samt NAV hjelpemiddelsentral er gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning.

Senteret 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»

Aniridi Norge (www.aniridi.no) er en landsdekkende interesseorganisasjon for personer med aniridi og deres familie/pårørende. Gjennom organisasjonen kan man få kontakt med andre med samme diagnose, foreldre og familier som står i en lignende situasjon.

Informasjonsmaterieill

- [Denne brosjyren som PDF-fil](#) (12 sider, pdf)
- [Lydfil om aniridi](#) (mp3)
- [Spørsmål og svar fra den første europeiske konferansen om aniridi i 2012](#)
- 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.blindeforbundet.no>
For synshemmede vil Blindeforbundet være en sentral aktør innen informasjon, brukerveiledning og kurs.

- Svensk tekst om aniridi
<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/kongenital-aniridi/>
Den svenske Socialstyrelsen
tilsvarende Helsedirektoratet i
Norge. De har mye informasjon
om sjeldne diagnoser.

April 2020

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo