

Памятка пациенту с Врожденной Аниридией.



Российское Межрегиональное
общество помощи и поддержки
аниридийных больных

ANIRIDIA.RU

Что такое аниридия?

- Аниридия - редкое врожденное заболевание, поражающее, главным образом, глаза. Помимо того, что у пациентов с аниридией полностью или частично отсутствует радужка, у них также могут быть плохо или неправильно развиты и другие части глаза (роговица, хрусталик, зрительный нерв, сетчатка).
- Врожденные дефекты зрения, как правило, сопровождаются нистагмом.
- В течение жизни у пациента с аниридией может возникать множество глазных проблем и патологий.
- У пациентов с аниридией могут быть также проблемы со сном, с обменом веществ, с эндокринной и нервной системой, с зубами, нарушение моторики и восприятия звуков и запахов.
- Один из 50000 детей в мире рождается с аниридией.
- Примерно 3000 человек в России имеют аниридию.

Генетика аниридии.

- 80% случаев аниридии вызвано мутацией в гене PAX6, который отвечает за развитие глаз, нервной системы и поджелудочной железы. Иногда затрагивается и соседний с ним ген – WT1, и тогда у Вашего ребенка может быть WAGR-синдром, одним из проявлений которого является рак почек - нефробластома.
- При семейной аниридии (когда она передана от отца или матери) WAGR –синдрома не бывает.
- У пациента с аниридией 50% вероятность того, что его ребенок будет иметь аниридию.

Что нужно сделать?

- Сделать генетические анализы своему ребенку:
 - 1) Fish-тест на выявление включения аниридии в WAGR синдром
 - 2) Тест на определение типа мутации в гене PAX6.
- Пройти консультацию у генетика-офтальмолога.

Что делать родителю, у которого родился ребенок с аниридией?

- 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 3 месяца измеряйте ребенку внутриглазное давление. Это возможно сделать без общего наркоза, с помощью прибора I care
- Раз в 6 месяцев проходите обследование у детского офтальмолога.
- Попросите своего доктора выписать Вам увлажняющие гели и капли для роговицы (для профилактики кератопатии)
- В первые 6 лет зрение Вашего ребенка будет активно развиваться. Помогут в этом правильно подобранные очки с диоптриями и развивающие занятия.
- Подарите своему офтальмологу брошюру «Врожденная Аниридия» Скачать брошюру можно здесь:
- http://aniridia.ru/Aniridia_brochure_ru.pdf

Внимание!!!

- Все капли , гели и мази, которыми Вы будете пользоваться желательно должны быть без консервантов и фосфатов.
- Старайтесь избегать ношения контактных линз, имитирующих радужку, так как это может повредить и без того слабую роговицу.
- При врожденной аниридии (типичном «РАХБ-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, и многие другие операции могут иметь осложнения при врожденной аниридии. Старайтесь сохранять глаза Вашего ребенка по-возможности без операций (частая диагностика позволяет решать многие проблемы терапевтически - с помощью капель, мазей и гелей).
- Старайтесь избегать лазерных операций при глаукоме.
- Для лечения амблиопии могут быть использованы патчи (заклейки на ведущий глаз).

Контакты:

- В России генетические тесты можно сделать в:
- - Медико-Генетическом Научном Центре , записавшись на прием к Хлебниковой Ольге Вадимовне – доктору медицинских наук, врачу-офтальмологу высшей категории, врачу-генетику, ведущему научному сотруднику лаборатории генетической эпидемиологии ГУ МГНЦ РАМН
<http://www.opthalmogenetics.ru/pg5/>
- - Медико-генетический Центр " Геномед " готов также принимать материал на FISH диагностику делеции короткого плеча 11 хромосомы. Стоимость анализа - 7000 рублей. Срок выполнения - 3 недели . Для записи и сдачи анализа обращаться в Отдел Генетики Медико-генетического центра "Геномед" по адресу : г. Москва, Подольское шоссе, 8 , стр. 5 . тел. 8-495-660-83-77
www.genomed.ru

Также в центре "Геномед" вы можете сделать генетический анализ «Сравнительная геномная гибридизация (CGH)» или «Comparative Genomic Hybridization (CGH)». Он позволяет обнаруживать регионы делеции гена или дублирования с гораздо большей точностью, чем кариотип и обеспечивает несколько аналогичную с Fish информацию, только он, в отличие от последнего, позволяет применять его к тестированию многих генов одновременно .Плюс метода также в том, что он, в отличие от FISH, работает не с культурой клеток, а с ДНК. Это делает возможной транспортировку крови из любого города России. Стоимость исследования – от 15000 рублей. Срок исполнения – 3 недели.

- Прибор для домашнего измерения внутриглазного давления можно купить здесь:
191124, Россия, Санкт-Петербург, ул. Новгородская, д.23, Деловой центр "Базель", офис 320, 3 этаж Фирма «Интелмед» . Сайт www.intelmed.ru. Почта v.klimuk@intelmed.ru, тел. +7(812)309-56-57, моб. +7(911)840-09-83
- Клиники, где можно померить внутриглазное давление прибором I care и наблюдать своего ребенка с аниридией или наблюдаться самому:
- <http://www.aniridia.ru/ru/kliniki-gde-mozhno-nablyudat-rebenka-s-aniridiey-i-pomerit-glaznoe-davlenie>
- Контакты Межрегионального центра помощи больным аниридией «Радужка» - www.aniridia.ru
Почта info@aniridia.ru тел. +79613430035, +201001116338 (viber) Президент организации Генинг Г.Н.
<http://www.aniridia.ru/ru/svyazatsya-s-nami>
<http://www.aniridia.ru/ru/become-member>