



ANIRIDI

Hvad er aniridi og hvad betyder det for dig?



ANIRIDI DANMARK

HVAD ER ANIRIDI?



Kilde: Aniridi Norge, Ulla Edén

Aniridi er en medfødt, sjælden og alvorlig øjentilstand, hvor den manglende regnbuehinde (iris), sammen med en underudviklet nethinde oftest resulterer i alvorlig synsnedsettelse. Det er vigtigt, at tilstanden diagnosticeres tidligt og at man regelmæssigt undersøges af en øjenlæge. Der findes i Danmark ca. 100 personer med aniridi og vi anbefaler alle:

- løbende vurdering af tryk i øjet, pupiller, hornhindens tilstand og tykkelse samt synsfelt
- at overveje anvendelse af kunstig tårevæske
- kun at anvende øjendråber uden konserveringsmidler
- at begrænse kirurgiske indgreb så vidt muligt, da øjne med aniridi er meget skrøbelige

Er kirurgi nødvendig, bør lægen og patienten først drøfte fordele og ulemper ved indgrebet grundigt.

AT LEVE MED ANIRIDI

Personer med aniridi kan være alt fra næsten normaltseende til helt blinde. Graden af det sociale handicap, som er en følge af nedsat synsevne, vil derfor være meget forskelligt fra person til person.

Tidspunktet for diagnosticering samt behovet for behandling vil ligeledes være meget forskellig fra person til person.

De fleste vil dog få behov for behandling og hjælpemidler på et tidspunkt i deres liv. Det er i den forbindelse vigtigt at være opmærksom på:

- at medicinsk behandling af aniridi eller dens følgelidelser skal være uden konserveringsmidler
- 'almindelige' øjenlidelser som bygkorn og øjenbetændelse kan have katastrofale konsekvenser og skal behandles omgående!
- at i tilfælde, hvor der bliver tale om behandling med medicin, der ikke er tilskudsberettiget, vil det ofte være muligt at få enten kronikertillæg eller enkelttilskudsbevilling

BIVIRKNINGER AF ANIRIDI

Personer med aniridi er ofte meget lysfølsomme, da de ikke har evnen til at justere lysindtaget i øjet (iris' primære funktion). Ofte kan det også være et problem at afstandsbedømme pga. manglende evne til at fokusere.

Aniridi er ofte forbundet med en række følgediagnoser:

- Nystagmus (ufrivillige øjenrystelser)
- Hornhindeforandringer
- Grøn stær (glaukom)
- Grå stær (kataract)
- Tørre øjne og keratopati

I sjældne tilfælde kan aniridi desuden være forbundet med en række forskellige lidelser, der under et kaldes for WAGR syndrom (Wilms tumor, aniridi, genitale defekter, retardering) og Gillespie syndrom (muskelslaphed og cerebral ataksi).

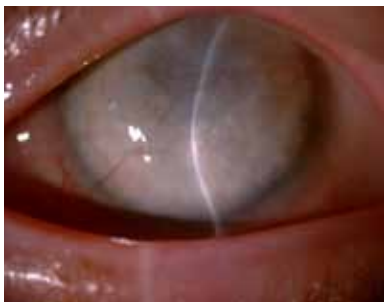
TØRRE ØJNE OG KERATOPATI

En meget almindelig følgesygdom af aniridi er tørre øjne, som kan give kløe, svie og ubehag.

Tørre øjne aktiverer immunsystemet i overfladen af øjet og kan medføre sår dannelse i hornhinden, der efterfølgende kan medføre betændelse. Forskning viser, at denne betændelsestilstand kan medføre svigt i stamcellerne i øjenoverfladen (keratopati).

Ca. 80% af alle med aniridi udvikler keratopati som følge af limbal stamcellesvigt, hvor den gennemsigtige ydre hornhinde gradvist bliver hvid og uigennemsigtig. Der er ikke enighed om, hvordan man bedst afhjælper dette. Såfremt synet skal forsøges bedret, kan man foretage en hornhindetransplantation eller implantere en såkaldt Boston KPro keratoprotese (kunstig hornhinde), men man skal nøje overveje fordele og ulemper i samråd med den behandlende øjenlæge, da operationerne ikke kurerer følgerne af aniridi.

Kilde: Aarhus Universitetshospital



Hornhinde med keratopati



Efter transplantation



Boston KPro keratoprotese

PÅRØRENDE OG FAMILIE

Aniridi er en medfødt og genetisk betinget lidelse, der opstår ved en mutation; enten spontant eller nedarvet fra forældrene.

Når du får konstateret aniridi er det derfor vigtigt at få lavet en genetisk udredning, så du ved om diagnosen er nedarvet. Diagnosen nedarves autosomt dominant, så den vil også kunne nedarves til dine børn.

Det er derfor relevant at få kortlagt, om der er andre i din familie, der kan være ramt af diagnosen. Derfor bør hele familien være meget opmærksomme på ændring af synsevne og øjnenes helbredstilstand.



HVOR KAN DU SØGE MERE INFORMATION

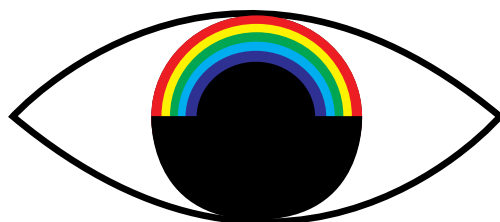
Det kan være en stor omvæltning i hverdagen at blive diagnosticeret med aniridi og evt. følgelidelser. Der er derfor også vigtigt, at du får den mest relevante information i forhold til både den sociale og medicinske del af diagnosen.

Aniridi Danmark er den danske patientforening for mennesker med aniridi samt deres familier. Du kan her søge både information og erfaring hos andre med samme udfordringer.

www.aniridi.dk

Det er vigtigt, at du medicinsk er tilknyttet specialister i aniridi. Vi foreslår, at din praktiserende øjenlæge henviser til Øjensygdomme, Aarhus Universitetshospital, der deltager i europæiske samarbejder om behandling af aniridi.

www.auh.dk/om-auh/afdelinger/ojensygdomme



ANIRIDI DANMARK

C/O Susanne K. Christensen
Hvidtjørnevej 40, Egeskov
7000 Fredericia

Telefon: 24 41 61 81
Email: kontakt@aniridi.dk
Hjemmeside: www.aniridi.dk

CVR: 36 26 26 21
Bank: Spar Nord
Reg.nr. 9196 Konto.nr. 1130084695

Denne folder er tilblevet i samarbejde med Ph D/
Øjenlæge Øygunn Aass Utheim, Oslo Universitet-
shospital og Klinisk professor, overlæge, dr.med.
Jesper Hjortdal, Aarhus Universitetshospital.