

**ПРОЕКТ: „Изграждане на нови механизми за самопомощ при  
засегнатите от аниридия”**

*Една инициатива на Асоциация Аниридия България с официален партньор Асоциация Аниридия Норвегия. Проектът се финансира в рамките на [Програмата за подкрепа на НПО в България по Финансовия механизъм на Европейското икономическо пространство 2009 – 2014 г.](#)*

## **ВРОДЕНА АНИРИДИЯ**

**Кратка информация за родители/пациенти по важни въпроси за  
вродената аниридия**



„Този документ е създаден с финансовата подкрепа на Програмата за подкрепа на неправителствени организации в България по Финансовия механизъм на Европейското икономическо пространство. Цялата отговорност за съдържанието на документа се носи от Асоциация Аниридия България и при никакви обстоятелства не може да се приема, че този документ отразява официалното становище на Финансовия механизъм на Европейското икономическо пространство и Оператора на Програмата за подкрепа на неправителствени организации в България.”

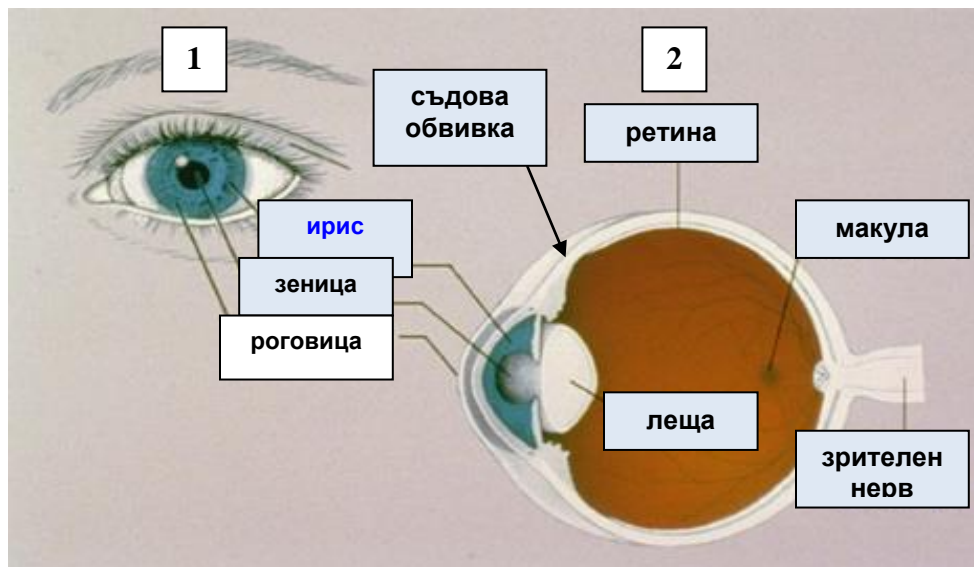
# ВРОДЕНА АНИРИДИЯ

(КРАТКА ИНФОРМАЦИЯ ЗА РОДИТЕЛИ/ПАЦИЕНТИ)

## Какво представлява вродената аниридия?

Вродената аниридия представлява пълна или частична липса на ирис към момента на раждането. Ирисът е видимата, оцветена най-често в кафяво и по-рядко в синьо или зелено, предна и централна зона на окото/очите, разположена зад нормално прозрачната роговица (най-изпъкналата предна част от външната очна обвивка). В центъра на ириса се намира зеницата – естествен отвор, през който преминава светлината, пречупва се през лещата и се фокусира в централната зона (макула) на вътрешната обвивка на окото (ретина). По зрителния нерв зрителната информация се провежда до зрителната зона в кората на главния мозък където се преработва и по този начин се осъществява нормалния процес на зрението, гледането, виждането. По своята анатомична структура ирисът е част от съдовата обвивка на окото (виж Схема 1.).

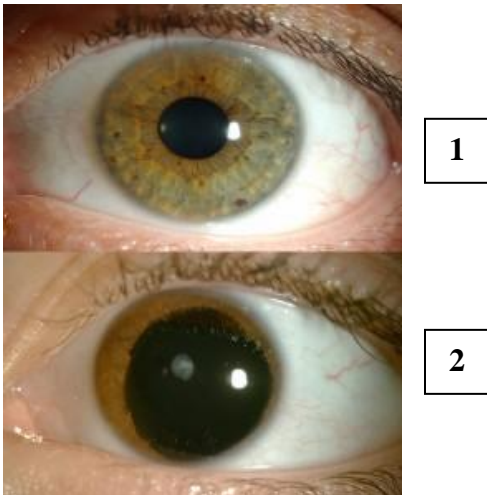
Схема 1. Преден отдел на очната ябълка (1) и напречен срез на очната ябълка (2).



Една от основните функции на ириса е да пропуска дозирано светлина чрез ритмично свиване и разширяване на зеницата. Вродената

аниридия е налице към момента на раждането, но в някои случаи може да бъде установена дни, месеци или години по-късно, поради редица причини. Съществува и невродена аниридия. Това са случаите, в които след претърпяна травма на очите може да се получи частична или по-широка липса на ириса, но травматичната форма на аниридия не е аспект на вродената поради различните причини на възникване, различните допълнителни очни промени, както и поради различния начин на протичане на увреждането. Вродената липса на ирис е причина да липсва естествено оформена зеница от рождение (Схема 2; 2), поради което в болшинството от случаите очите изглеждат изцяло тъмно-кафяви или черни на цвят и са силно чувствителни към светлината. В 80 % аниридията е вродена, а в около 99 % вродената аниридия засяга и двете очи.

Схема 2. Зеница с нормална форма и разположение (1) е зеница при аниридия (2).



Известно е, че вродената липса на ирис се съпътства и от други очни промени, проявили се още във вътреутробното формиране и развитието на ириса, който е част от предния очен сегмент. При около 1 % от вродените случаи, в различни периоди след кърмаческата възраст, освен аниридията, могат да се проявяват и различни общи увреждания като част от по-широко (асоциирано) заболяване, но доказването на това изисква допълнителни консултации и изследвания с други специалисти. Затова болшинството от авторите днес използват термина изолирана аниридия синдром, както и термина асоциирана с общи увреждания аниридия. Касае се за различни генетични заболявания с обща клинична проява – аниридия. Във всички тези

случаи първата видима и от неспециалиста очен лекар болестна находка е двустранната липса на ирис от рождение.

### **Каква е честотата на аниридията?**

Вродената аниридия е рядко очно заболяване. По данни на различни автори честотата се движи от 1:50 000 до 1: 100 000, като по-висока е честотата сред контингенти на зрително увредени деца. Заболяването е описано във всички географски райони и при всички раси, засяга почти в една и съща степен и двата пола.

### **Какви са основните първи прояви (симптоми) на пациентите с вродена аниридия?**

#### ***а) Видими, без специална оптика:***

- поради липса на ирисовата диафрагма, липсват нормално оформени зеници, а цветът в предните централни части на окото изцяло е черен (Схема 3.)
- дразнене от светлина (фотофобия)
- „трепкащ” поглед (нистагъм)
- нарушена зрителна острота за далече и за близо в различна степен

#### ***б) Констатиран се със специална оптика и апаратура [Изследването изисква да се извърши от очен лекар – специалист (офталмолог) с достатъчно опит]***

- по-малки, от обичайното за възрастта, по размер роговици (микрокорнеи)
- по-малка за съответната възраст по размер очна ябълка (микрофталм)
- централни точковидни катаракти
- липса на нормална кръгла форма на лещите (колобома)
- изместване на лещите от нормалното им положение (ектопия)
- повишено вътреочно налягане
- далекогледство или късогледство, с или без астигматизъм
- промени в задния очен сегмент (в макулата), които са причина за намалена зрителна острота

Изброените съпътстващи аниридията очни промени могат да са с различна степен на клинична изява (от липсващи до явно проявени) както между двете очи при един и същ болен, така също и при отделните болни. Не е задължително всички изброени симптоми да са

налице при първия очен преглед и това зависи от възрастта на която се изследва детето/пациента. Основен и неизменен признак за вродена аниридия е липсата на ирисова диафрагма от рождение.

Схема 3. Дете с вродена аниридия.



**Съпътства ли се аниридията от извънчни (общи) промени/увреждания ?**

По данни на чужди автори в един процент от случаите аниридията може да се съпътства с общи увреждания (засягане на урогениталната система, изоставане в психомоторното развитие на детето, промени в костно-ставната система и др.). Тези увреждания се проявяват по-късно след раждането, до 5-тата годишна възраст най-често, изявени са в различна степен при отделните болни. Във всеки един от случаите когато аниридията е асоциирана с общо увреждане трябва да се уточни за случайно съчетание или за синдромна увреда се касае. Поради това всяко дете, родено с аниридия, своевременно трябва да се насочи към офталмолог, към детски специалист, както и към клиничен генетик, за уточняване на цялостната диагноза, както и да се определи периодичното консултиране със съответните специалисти.

**По еднакъв начин ли се проявява заболяването при всички боледувачи деца/пациенти?**

Всеки пациент с изолирана аниридия (когато липсва общо увреждане) има конкретни особености в проявите, в протичането и в евентуалните усложнения от страна на очите. При фамилните случаи, независимо дали са с доминантно или рецесивно унаследяване на болестотворния ген, обикновено съществува вътрефамилна еднаквост (корелация) в протичането на аниридията. Най-честите очни усложнения при пациенти с аниридия са повишеното вътреочно налягане, увреждането

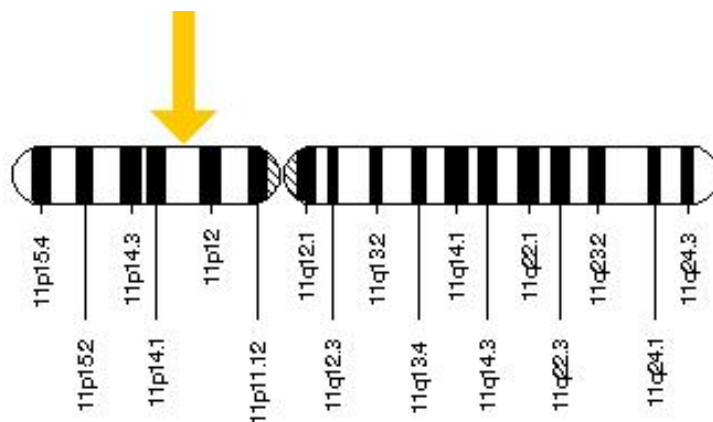
на роговицата (чести и повтарящи се възпалителни или дегенеративни промени), прогресиране на катарактата, независимо от възрастта.

### Какви са причините за вродена аниридия?

Днес вродената аниридия се счита за генетично заболяване, причинено от различни вредни (болестотворни) промени (патологични мутации) в наследствените структури на индивида [най-често в PAX6 гена, разположен върху късото рамо на 11 хромозома (Схема 4.)], отговорни за естественото предродово (вътреутробното) развитие на ириса и околните му структури. Не са доказани конкретни външни рискови фактори (вродени инфекции, тютюнопушене, алкохол, медикаменти, заболявания на родителите, начина на живот и др.), които да са причини за вредни (патологични) мутации в гените, отговорни за развитието на ириса като очна структура, респективно на предния очен сегмент, макар да има редица експериментални изследвания в тази насока.

Съществуват различни клинично-генетични форми на аниридията, в зависимост от съпътстващите я очни или общи увреждания. Някои от причините за клиничните форми са известни и могат да бъдат доказани (различни мутации в PAX6, WT1 и BDNF гените), а други са в процес на доказване (на генно, геномно или хромозомно ниво). Не са известни конкретни външни рискови фактори, които да са причина за вродена аниридия, независимо от клиничната и форма. При фамилените случаи

Схема 4. Lentov образ на хромозома 11. Жълтата стрелка посочва мястото PAX6 гена.



по-често се наблюдава т.н. доминантно предаване на болестния ген – родител с аниридия (мъж или жена) предава болестния ген на потомството си. В някои случаи, макар и редки, когато в семейството на здрави родители се родят две или повече деца с аниридия се говори за т.н. рецесивно предаване на болестния ген. В други случаи може да се роди дете с аниридия от здрави родители и когато липсват други болни в родословието е почти невъзможно да се прецени генетичната форма на проява, както и унаследяването на аниридията. Най-често срещани са единичните случаи (липсва друг с аниридия в родословието, т.н. спорадични случаи), в които заболяването е най-често двустранно и аниридията не е асоциирана с общо заболяване. Всяко дете, родено с аниридия се нуждае от периодични прегледи от офталмолог, както и от детски лекар, поне до 10 годишна възраст, за да се постави своевременно окончателната диагноза. Уточняването на клиничната, генетичната и на клинично-генетичната диагноза се осъществява въз основа на комплексното и интердисциплинарно клинично-генетично изследване от очен лекар, офталмогенетик, детски лекар, медицински генетик и чрез клинични, цитогенетични и молекулярно-генетични изследвания. Не винаги изследванията потвърждават в 100 % причината. Понякога, особено при спорадичните случаи, както и когато не е известен болестотворния ген, популационната му честота, окончателната клинично-генетична диагноза се поставя по-късно, в редки случаи са необходими месеци, дори години.

### **Може ли да се предотврати появата на вродена аниридия?**

Уточняването на този въпрос е във възможностите на първичната профилактика (предотвратяване), доколкото това е възможно, чрез медико-генетично консултиране (МГК). С мероприятията на МГК може да се ограничи или предотврати повторно раждане на дете с аниридия в някои конкретни фамилни случаи (чрез провеждане на предродов генетичен скрининг за аниридия). Клинично-генетичната диагноза при фамилните случаи се поставя въз основа на вътрефамилния и очния анализ, при използване на родословния анализ (генеалогичен метод) с изграждане на родословно дърво. Методът на родословния анализ позволи да се изучат клиничните особености в протичането на аниридията и да се уточни, че аниридията е само първата, видима без специална оптика проява, която е част от различни генетични заболявания. За предотвратяване на усложненията, свързани с аниридията (вторична и третична профилактика) е необходимо да се

познават всички прояви, признаци и причини за възникване на усложнения при пациенти с вродена аниридия.

### **В кои случаи е необходимо да се прави генетично изследване ?**

Всеки индивид с вродената аниридия, независимо от клинично-генетичната и форма, подлежи на генетично изследване, с оглед на ранна клинично-генетична диагноза и прогноза за състоянието – на очите и на организма.

В семейства и родословия, в които има само един индивид с аниридия (при спорадичните случаи) своевременното (ранното) уточняване на конкретната клинично-генетична форма, респективно на прогнозата за хода на заболяването, както и прогнозата и риска за повторемост на аниридията е затруднено. Необходимостта от провеждането на конкретни генетични изследвания е по преценка на офталмолога-генетик и медицинския генетик, включително и провеждането на високо специализираните съвременни изследвания (ДНК анализ; екзомен анализ и др.). Касае се за прецизирано информативни изследвания, скъпо струващи, някои от които не се заплащат от здравната каса.

### **Заразно заболяване ли е вродената аниридия?**

Не!

### **Среща ли се заболяването при възрастни?**

Вродената аниридия съпътства индивида от рождението му през целия му живот.

### **Как се поставя диагнозата?**

Диагнозата се поставя чрез насочено изследване на очите по системния ход. При новородени, кърмачета, деца в ранна детска възраст, при деца с изоставане в психомоторното развитие или с говорни проблеми, или с други общи увреждания изследванията следва да се осъществят под обща анестезия във високо специализирано очно отделение. Уточняването на причините налага да се проведе генетичен анализ.

### **Какво е значението на изследванията?**

От своевременно проведените изследвания на зрителната система по системния ход, както и от преценката за необходимостта от лечение, както и от клинично-генетичната форма на аниридията, от проведеното или провежданото лечение зависи в голяма степен прогнозата за хода и

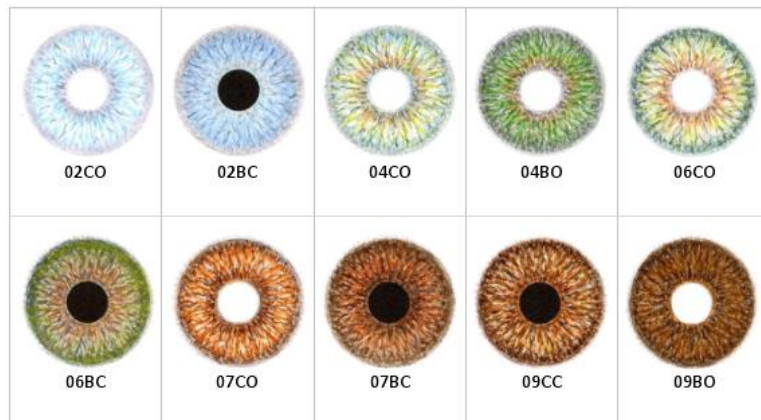


за предотвратяване на увреждането на зрителните функции, както и за евентуалните усложнения.

### Може ли да бъде лекувана/излекувана аниридията?

Необходимостта от лечение на пациенти с аниридия се уточнява от очния лекар и е най-често симптоматично. То се определя след поставянето на диагнозата аниридия и оценката на съпътстващите очни промени, както и наличието на общи заболявания, които налагат лечение. Най-старите методи, които все още не са загубили своето приложение, са светлозащитни очила и контактни лещи с рисуван ирис.

Схема 4. Контактни лещи с рисуван ирис.



Лещите с рисуван ирис се препоръчват когато липсва “трепкане” (нистагъм) на очните ябълки или когато не са констатирани противопоказания от страна на очите (алергични прояви, промени в роговицата, в очното налягане и др.). Необходимо е да се проследява редовно вътреочното налягане (ВОН). Преценката е индивидуална и се определя от клиничната форма на заболяването. Аниридията, независимо от клинично-генетичната форма, протича с повишено ВОН при някои пациенти и води до глаукома (трайно повишено ВОН, с риск за необратима загуба на зрителни функции!). Единственият начин за профилактика на очните усложнения от повишеното ВОН е редовното му проследяване. Повишеното ВОН налага лечение, което се прецизира индивидуално и включва местно (локално) консервативно лечение (със съответни капки, гелове, мази) или оперативно (уточнено хирургично, лазерно, импланти и др.), или лечението е комбинирано – временно или по-продължително. Съвременните методи за лечение на вторичната глаукома са разнообразни и включват, освен рутинните оперативни техники, имплантация на различни клапи, вътреочни лещи с рисуван

ирис, импланти с медикаменти и др. При трайно повишено ВОН (вторична глаукома) се препоръчва съответно антиглаукомно (антихипертензивно, понижаващо ВОН) лечение: консервативно (с капки), оперативно лечение, или комбинирано лечение. Роговичните усложнения допълнително могат да увредят зрителната острота. Изисква се изследване чрез биомикроскопия и преценка за овлажняващи очната повърхност средства – капки (изкуствени сълзи), гелове, мази. Един от съвременните методи за лечение на късните усложнения на роговицата, при по-възрастни пациенти, е имплантация на стволови клетки. Все още този метод не е навлязъл в широката практика. Своевременно се изследва пречупвателната способност на очите (рефракцията) при децата и необходимостта от очила с диоптър, в някои случаи се налага предписване на специални оптични средства (хиперокулари, телескопи и др.). При липса на рефрактивни промени (промени в пречупващия апарат на окото) се препоръчват само защитни (фотопротективни) очила или контактни лещи с диоптър и с рисуван ирис. Случаите когато се установи катаракта (лещата е изцяло помътнена), най-често след допълнителна травма на окото и др., налагат оперативното и лечение (премахване на лещата). Това състояние се счита за сериозно и вторичните усложнения (кератит, вторична глаукома и др.) крият голям риск за зрението. Затова е необходимо редовно контролиране на състоянието и стриктно спазване на указанията на лекуващия лекар.

### **Има ли странични реакции от прилаганото/приложеното лечение?**

При някои пациенти се налага продължително лекарствено лечение с капки, гелове, мази и др. или неколkokратни оперативни вмешателства, особено в случаите на повишено ВОН, което води до увреждане в защитния слъзен филм на очната ябълка, като и увреждане на роговицата, на зрителния нерв и др. Периодичният контрол на очите е задължителен за всеки пациент с аниридия. Той се определя от очния лекар и следва да бъде спазван стриктно.

### **Колко дълго следва да продължи лечението?**

Необходимостта от лечение и неговия вид се определя от очния лекар, който проследява пациента и е индивидуален за всеки пациент с аниридия.

### **Колко дълго ще продължи заболяването?**

Вродената аниридия е заболяване, което съпровожда пациента през целия му живот и изисква активното му проследяване от гледна точка на профилактиката за съхраняване на зрителните функции.

### **Каква е дългосрочната еволюция (прогнозата) на заболяването?**

Оставен без проследяване от очния лекар, както и без прецизирано лечение когато е необходимо, пациентът с аниридия е застрашен от очни усложнения, като последица от повишено ВОН, роговични възпаления и дегенеративни промени, вследствие продължително медикаментозно лечение, прогресия на катарактата и др. които водят до трайни и необратими усложнения на зрителните функции.

### **Възможно ли е пълно оздравяване?**

На този етап, не!

### **Каква е дългосрочната прогноза? Как болестта би могла да засегне ежедневието на детето и на неговото семейство?**

Прогнозата на пациенти с аниридия се определя и зависи от клиничко-генетичната форма на аниридията (изолирана или асоциирана с обща увреда, респективно причините за възникването и), състоянието на вътреочното налягане, наличието на допълнителни увреждащи фактори, като често боледуване, травма и др.

### **Какви са условията и препоръките за зрителната дейност?**

Във всички случаи, независимо от клиничко-генетичната форма, пациентите с аниридия имат по-ниска от нормалната зрителна острота, поради неразвитие (хипоплазия на макулата) на централните зони на ретината (вътрешната очна обвивка на окото) и това се определя от степента и клиничко-генетичната форма на аниридия.

### **Какви са условията и препоръките за зрително и физическо натоварване?**

Условията и препоръките за зрително и физическо натоварване при пациентите с аниридия се определят индивидуално и зависят от клиничната форма на аниридията и наличието на очни усложнения. Все още няма стандарти за това какъв да бъде режимът на зрително и на физическо натоварване, за да не се проявят усложнения и опасност за допълнително намаление на зрителните функции.

**Има ли ограничения и препоръки за рационално хранене или препоръчани диети?**

Начинът на хранене, както и диетите зависят и се определят индивидуално, и зависят от клинично-генетичната форма на аниридията, от възрастта на пациента, от наличието на общи заболявания.

**Може ли климатът да повлияе върху хода на болестта?**

Липсват изследвания в тази насока.

**Може ли да бъде ваксинирано детето?**

Да, в болшинството от случаите, след преценка от очния лекар.

**Какво може да се каже за сексуалния живот, бременността и контрола върху раждаемостта при пациент с аниридия?**

По принцип липсват противопоказания и няма категорични мнения от насочените проучвания на някои автори в тази насока.

24.05.2014 г.  
София

Подготвил:  
Доц. Анна Попова, д.м.