



SOCIALSTYRELSEN

Aniridi

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z Ø 0-9

Aniridi

Andre betegnelser: Aniridia congenita

Beskrivelse **Introduktion**

Aniridi er en medfødt øjenlidelse, der skyldes en genetisk fejl. Sygdommen kan ses isoleret eller som en del af WAGR syndromet og Gillespie syndrom. Det betyder bl.a. at synet er nedsat og lysfølsomheden er forhøjet. Aniridi kan arves autosomt dominant.

Symptomer:

Aniridi karakteriseres ved total eller delvis mangel af regnbuehinden samt ved dårlig udvikling af den gule plet på nethinden (det område hvor skarpsynet er lokaliseret). Det betyder, at synet er nedsat og ret hurtigt efter fødslen udvikles nystagmus (øjenuro). Der vil være en høj grad af lysfølsomhed. Der kan findes yderligere øjenforandringer,



SOCIALSTYRELSEN

men disse udvikles ofte senere: grå stær, grøn stær og hornhindeuklarheder, alt sammen af betydning for synet. Det er derfor vigtigt, at patienten kontrolleres livslangt.

Aniridi kan optræde som en isoleret øjenlidelse eller som led i et større kompleks af forandringer kaldet WAGR syndrom. W for Wilms tumor (en kræftsvulst i nyrerne), A for aniridi, G for genitale misdannelser og R for retardation (udviklingshæmning).

Årsag:

Isoleret aniridi skyldes en mutation i PAX6 genet eller en deletion på genet, der kontrollerer PAX6. WAGR skyldes en større deletion på kromosom 11 (11p13) som både inkluderer PAX6 genet, samt det tilstødende WT1 (Wilms tumor genet). Personer der har denne deletion af både PAX6 samt WT1 genet har op til 50% risiko for at udvikle nyretumor.

Arvelighed:

Aniridi arves autosomt dominant og derfor vil de fleste børn have en forælder med sygdommen. Men der forekommer også nymutationer (de novo), hvor tilstanden optræder for første gang i en slægt. 70% er familiære (nedarvede), mens 30% er sporadiske (nymutation).

Prænatal diagnostik er muligt, hvis man kender mutationen/deletionen hos forældrene. Der vil være 50% risiko for, at børn af en person med aniridi arver sygdommen.

Behandling:

Patienterne skal undersøges for bygningsfejl og gives den korrekte brille. Der skal gives solbriller i tidlig alder, og hvis synet er meget dårligt skal der gives svagsynshjælpemidler. Børnene skal tilmeldes Synsregisteret ved Kennedy Centrets Øjenklinik, hvis synet er $\leq 6/18$ for, at de kan få kontakt med en synskonsulent. Hornhindeuklarheder skal evt. forebygges med øjendråber, grå stær evt. opereres, hvis man vurderer, at den er synshæmmende. Den grønne stær skal tjekkes. Ved for højt tryk i øjet skal der primært gives øjendråber for at nedsætte trykket. Hvis dette ikke kan lade sig gøre, kan operation komme på tale. Men der skal kontrolleres livsvarigt.



SOCIALSTYRELSEN

Hvis det drejer sig om et WAGR syndrom skal der kontrolleres for nyretumor med ultralydsundersøgelser hver 3. måned hos børn i hvert fald indtil det 8. leveår og nyrefunktionen bør fortsat kontrolleres.

Prognose:

Tilstanden kan ikke helbredes, men kontrollen er vigtig. Synsfunktionen bevares med mindre, der tilstøder nogle af ovennævnte komplikationer til. I så fald er synsprognosen afhængig af hvor godt det lykkes at behandle henholdsvis hornhindeuklarhederne, den grå og den grønne stær.

Wilms tumor er livstruende, og derfor er det helt essentielt, at der kontrolleres ofte, hvis det viser sig at der er en deletion af WT1 genet.

Børn af patienter og søskende foreslås undersøgt ved fødslen eller når diagnosen stilles.

Nye tilfælde:

International litteratur nævner en forekomst på 1 ud af 64.000 til 1 per 96.000 levendefødte. Det svarer til mellem et barn pr. år eller et barn hver andet år i Danmark

Forfatter

Overlæge, dr.med. Hanne Jensen, Øjenklinikken, Kennedy Centret

Udarbejdet:

Marts 2010

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder,



SOCIALSTYRELSEN

smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

Betingelser for offentlig støtte

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Træning og fysioterapi

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om vederlagsfri fysioterapi

Læs mere om genoptræning i hospitalsregi

Tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkelt dage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn

Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

Hjælpemidler

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Støtte i daginstitutionen og folkeskolen



SOCIALSTYRELSEN

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafldeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse mere i nedenstående artikler.

Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud

Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov

Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn

Læs også DUKHs guide til specialundervisning

Støtte i forbindelse med uddannelse

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studentjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).

Læs mere om uddannelse og handicap

Læs mere om specialpædagogisk støtte (SPS) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om handicapstillæg fra Statens Uddannelsesstøtte

Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud

Læs mere om STU

Læs også denne guide om vigtige valg til unge

Støtte i job

Mennesker med sygdom kan have svært ved at fastholde et job eller starte igen efter et langvarigt sygdomsforløb på grund af den øgede risiko for sygefravær. Der er derfor mulighed for at arbejdsgiver og lønmodtager kan lave en aftale, hvor der opnås refusion af sygedagpenge fra første fraværsdag.

Læs mere om støtte i job

Mere faglig viden:

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7

2600 Glostrup

Tlf.: 4326 0100

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri

Fagområdet synshandicap

Edisonsvej 18. 1.

5000 Odense C

Tlf.: 72 42 41 00

Mail: vihs@socialstyrelsen.dk

Danske og nordiske
links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.

Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Kennedy Centret

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering, er en sektorforskningsinstitution under Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse.



SOCIALSTYRELSEN

Internationale links: [Family Village](#)

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

[International Birth Defects Information Systems \(IBIS\)](#)

En flersproget hjemmeside med bl.a informationer om syndromer med fødselsdefekter.

[GeneReviews](#)

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

[eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[Contact a Family](#)

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

[OMIM](#)

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[NORD](#)

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på



SOCIALSTYRELSEN

engelsk.

National Institutes of Health (NIH) – Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Se den private danske hjemmeside Aniridia. Her er en beskrivelse samt mulighed kontakt.

Der findes også to internationale supportgrupper: Aniridia Network fra England og Aniridia Foundation International fra USA