

FORSCHUNG ZUR VERMEIDUNG DER ERBLINDUNG BEI ANIRIDIE

Da Aniridie eine seltene Erkrankung ist, gibt es nur vereinzelt Forschung zu Ursache und Behandlung bzw. Vermeidung der Komplikationen. Vieles ist bislang Laborarbeit und noch nicht für Betroffene verfügbar.

REGISTER

Bei dieser seltenen Erkrankung (etwa 1.100 Personen in Deutschland) war es notwendig ein Aniridie-Register aufzubauen. In diesem Register werden die verschiedenen Mutationen und die daraus resultierenden Komplikationen pro Patient sowie die erforderlichen / erfolgten Therapiemaßnahmen hinterlegt.

Ziel ist es, Ärzten Informationen über die Aniridie schnell zur Verfügung zu stellen und um die sehr komplexe Behandlung zu standardisieren.

Das Register wird von der UKS Homburg geführt.

GENETISCHE FORSCHUNG

Um folgende Fragen besser beantworten zu können:

Weswegen weisen einige Patienten wenig und andere viele Komplikationen auf - was sind die genetischen Unterschiede? Ergeben sich hier Möglichkeiten einer Behandlung?

Daher der Aufruf: Lassen Sie sich und Ihre Angehörigen genetisch untersuchen, um das Wissen über die Aniridie auf Forschungsebene zu erhöhen.

1. Vorsitzende AWS Aniridie-Wagr e.V.

Denice Toews
Georg-Friedrich-Händel-Str. 7
96247 Michelau

+49 9571 - 97 38 575
+49 1522 - 95 25 350

denice.toews@icloud.com



Aniridiezentren in Deutschland

Universitätsklinikum des Saarlandes - Klinik für Augenheilkunde



Kirrberger Straße 100
66421 Homburg

Tel: +49 6841 / 16 - 22 312

Universitätsklinikum Halle (Saale) - Klinik für Augenheilkunde



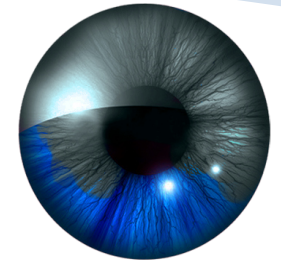
Ernst-Grube-Str. 40
06120 Halle (Saale)

Tel: +49 345 / 557 1878



Optiker Junge
Inh. Thomas Junge
Bahnhofstr. 77
96231 Bad Staffelstein

Tel: +49 9573 / 55 20



A N I R I D I E

ist ein seltener Gendefekt, der primär das Auge betrifft, aber auch abhängig vom Typ und der Ausprägung des Gendefekts weitere Einflüsse auf die Entwicklung und Gesundheit nehmen kann.

Aniridie wird in den meisten Fällen durch eine Mutation des PAX6 Gens hervorgerufen und tritt bei 2/3 der Betroffenen familiär auf.



ANIRIDIE – WAS IST DAS?

BEDEUTUNG ANIRIDIE

Bei der Aniridie handelt es sich um eine genetisch bedingte angeborene schwere Sehbehinderung mit einem hohen Erblindungsrisiko aufgrund von Komplikationen durch eine Stammzellinsuffizienz des Augengewebes. Aniridie hat eine geschätzte Häufigkeit von 1 : 80.000. Das sind ca. 1.100 Betroffene in Deutschland – betrifft Männer und Frauen gleichermaßen.

GENETIK

Aniridie ist angeboren und wird durch eine Fehlfunktion des PAX6 Gens auf dem 11. Chromosom verursacht, die bewirkt, dass die Entwicklung des Auges im Mutterleib bereits in der 6. bis 7. Schwangerschaftswoche beendet wird (normal: bis 10. Woche). Da es sich um eine Fehlfunktion der Gene handelt, können weder Probleme in der Schwangerschaft noch Infektionen o. ä. der Mutter eine Aniridie auslösen. Die Erkrankung ist meistens als autosomal dominantes Merkmal erblich bedingt.

In einem von drei Fällen kann es eine „de novo“ Mutation sein. Diese kommt bei einem Kind vor, dessen Eltern nicht von der Erkrankung betroffen sind (sog. sporadische Aniridie).

Mutationen im PAX6 Gen sind die wesentliche oder hauptsächliche Ursache für die autosomal dominante Form der Aniridie. Das PAX6 Gen selbst ist vor allem das Steuerungs-Gen für die gesamte Augenentwicklung, aber auch für andere Strukturen des Nervensystems verantwortlich. Nur mit einem funktionierendem PAX6 Gen kann die embryonale Entwicklung des gesamten Auges zwischen der 4. und 10. Schwangerschaftswoche normal verlaufen.

Daraus erklärt sich, dass bei der typischen Aniridie nicht nur ein Fehlen der Iris zu beobachten ist, sondern auch Linsen-trübungen (Katarakte) vorliegen.

Aufgrund des PAX6 Gendefektes kommt es im Laufe des Lebens zu Hornhauttrübungen durch Gefäßeinwachsungen. Bei manchen sind diese von Geburt an schon zu beobachten.

Das trockene Auge ist bei Aniridie eines der größten Probleme.

WAS MAN NACH DER DIAGNOSE TUN SOLLTE

- Frühförderung für blinde und sehbehinderte Kinder beantragen
- Eine genetische Untersuchung zum Ausschluss des sehr seltenen WAGR-Syndroms veranlassen – hier hilft Ihnen Ihr Kinderarzt bezüglich Adressen zur Blutanalyse
- Schwerbehindertenausweis beantragen
- Regelmäßige augenärztliche Kontrollen (insbesondere Augendruck u. Hornhaut)
- Für Babies und Kleinkinder ist eine Vorstellung bei den führenden Ärzten zum Thema Aniridie sehr zu empfehlen
- Bei PAX6 Mutationen nach ärztl. Absprache von Beginn an Augenpflegemittel für die Hornhaut tropfen (unbedingt konservierungsmittelfrei!)
- Ultraschalluntersuchungen der Nieren im Abstand von 8-10 Wochen bis zum Ergebnis des Gentests
- Zum Schutz der Netzhaut wird eine Kantenfilterversorgung (L400) mit einer Tönung von 80% für die sonnigen Tage und weniger getönt für Regenwetter empfohlen. Zusätzlicher Schutz bietet ein Basecap oder Sonnenhut

DAS SIND WIR

Wir als Eltern betroffener Kinder und erwachsene Betroffene haben im deutschsprachigen Raum und auf europäischer sowie internationaler Ebene Kontakte geknüpft.

Wir sorgen für Zusammenhalt von Menschen und einen gegenseitigen Austausch zwischen Familien, die von Aniridie betroffen sind.

Gemeinsam mit den Spezialisten aus verschiedenen europäischen Ländern und den USA versuchen wir die Aniridie zu entschlüsseln, um sie besser zu verstehen.

Wir möchten über die Aniridie und auch über die seltenen, damit möglich verbundenen Syndrome mit deren Auswirkungen aufklären sowie über die damit verbundene „hochgradige Sehbehinderung“. Die daraus resultierenden Lebenserschwernisse im Alltag, in der Öffentlichkeit, bei Behörden sowie in der Schule und der Arbeitswelt gilt es weitestgehend zu vermindern.

Erfahrungsaustausch zwischen Mitgliedern, neueste Vereinsmeldungen, aktuelle Forschungsentwicklungen, Hilfestellungen bei sozialrechtlichen Angelegenheiten und vieles mehr erfahren Sie über unsere

 **Signal** -Austauschgruppe
Ausschließlich für Mitglieder