



Tor Paaske Utheim<sup>1,3</sup>



Erlend Sommer Landsend<sup>2</sup>



Øygunn Aass Utheim<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Avdeling for medisinsk biokjemi, Oslo universitetssykehus

<sup>2</sup> Øyeavdelingen, Oslo universitetssykehus

<sup>3</sup> Institutt for oral biologi, Universitetet i Oslo

# Aniridi



## Kort om aniridi

Aniridi er en sjelden (ca 1:80.000), men synstruende tilstand som ofte rammer regnbuehinnen, netthinnen, linsen, synsnerven og hornhinnen. Fravær av regnbuehinnene og foveal hypoplasi er de to vanligste medfødte forandringene ved aniridi. Dette forklarer nystagmus (hos 95 %), lysskyhet og nedsatt syn (oftest fra 20/100 til 20/200). Med økende alder tilkommer ofte prematur grå stær, grønn stær og limbal stamcel-

lesvikt. Nesten alle pasientene har tørre øyne, hvilket forverrer hornhinneforandringer som er forårsaket av limbal stamcellesvikt.

De fleste med aniridi utvikler grå stær og omtrent halvparten utvikler grønn stær. Begge deler opptrer typisk i tenårene. De fleste pasientene med grønn stær blir omsider avhengig av kirurgi for å kontrollere det intraokulære trykket. Hornhinneforandringer manifesterer seg ofte senere enn grå og grønn stær.

Forandringene i hornhinnen kan variere fra mild perifer neovaskularisering til neovaskularisering over hele hornhinnen med sårddannelse og keratinisering. Det er viktig å være klar over at kirurgi for både grå- og grønn stær kan trigge økte hornhinneforandringer.

Hos to tredjedeler er aniridi overført ved autosomal dominant arvegang, og opptrer spontant hos omtrent en tredjedel. Ved spontant oppstått aniridi må man være spesielt oppmerksom på økt risiko for nefroblastom (Wilms tumor). Aniridi kan også være forbundet med enkelte syndromer.

## Siste nytt om aniridi

Aniridi forbindes som regel med bilateralt fravær av regnbuehinnen og mutasjoner i PAX-6 genet. Det er imidlertid beskrevet tilfeller av aniridi med PAX-6 mutasjoner, dog med klinisk normal regnbuehinne. I den senere tid er det blitt økt oppmerksomhet rundt fenotypisk heterogenitet ved aniridi. Aniridi uten mutasjoner i PAX-6 er beskrevet uten at tilstanden fenotypisk kan skilles fra aniridi med PAX-6 mutasjon. Hele 359 varianter av PAX-6 mutasjoner er per i dag blitt beskrevet. En relativt ny erkjennelse er at "isolert aniridi" kan ha flere mindre åpenbare systemiske forandringer, inkludert nedsatt hørsel og nedsatt luktesans.

En rekke nye behandlingsformer for limbal stamcellesvikt kan tenkes å komme pasienter med aniridi til gode. Limbal stamcellesvikt hos denne pasientgruppen har vist seg vanskelig å behandle ved bruk av cellerterapi. Resultatene ved kirurgi er

generelt dårligere hos pasienter med aniridi sammenliknet med den generelle befolkning. Årsaken til dette er fortsatt ikke avklart. Av den grunn festes særlig stor lit til behandlingsstrategier som ikke krever kirurgi. Ikke-kirurgisk behandling av limbal stamcellesvikt inkluderer øyedråper med amnionhinneekstrakt, elektrostimulering og oksygenterapi. Ingen av disse behandlingene er ennå blitt utprøvd og publisert for pasienter med aniridi.

Flere PAX6-mutasjoner hører

hjemme under samlebetegnelsen nonsense-mutasjoner. I en dyremodell for aniridi ble det i 2014 vist at et medikament som inneholder ataluren ved topikal applikasjon ikke bare kunne hemme sykdomsutvikling, men også reversere sykdomsforandringer i netthinnen, linsen og hornhinnen. Disse forandringene tyder på at ataluren undertrykte nonsense-mutasjonen, slik at et PAX6-protein i full lengde kan bli syntetisert. Resultatene har naturlig nok vakt stor internasjonal oppmerksom-

het. Mer forskning er imidlertid nødvendig for å få en dypere forståelse av de forandringer som ataluren har vist i dyremodellen. Dette kan danne grunnlag for kliniske studier med en helt ny tilnærming til aniridi. ■

#### Hovedkilder:

1. Utheim TP: Future Avenues of Research in Aniridia In Poli/Parekh/Ferrari/Teofili/Ponzin (Eds) "Recent Developments in Scientific and Clinical Research" Springer (in press)
2. Gregory-Evans CY, Wang X, Wasan KM, Zhao J, Metcalfe AL, Gregory-Evans K. Postnatal manipulation of Pax6 dosage reverses congenital tissue malformation defects. The Journal of clinical investigation 2014;124:111-116.

**MEDIVIT**  
- Omsorg for dit syn

# Synvital og Synvital Plus

- standard of care for nordiske øjenlæger

- Direkte levering til patienten\*
- Service og rådgivning
- 100% identisk med forskrifterne fra AREDS1 og AREDS2

Yderligere information eller spørgsmål på tlf: **57 82 03 05** eller på mail: **info@medivit.dk**

\* I Danmark fås Synvital og Synvital Plus også på apoteket

