

# Veleszületett aniridiás betegek látáskárosodással kapcsolatos tapasztalatai Magyarországon

*Az ANIRIDIA-NET felmérése*

Csidey Mária dr.<sup>1,2</sup> ■ Grupcheva Christina dr.<sup>3</sup>  
 Stachon Tanja dr.<sup>4</sup> ■ Hecker Dietmar dr.<sup>5</sup> ■ Náray Annamária dr.<sup>1,4</sup>  
 Kéki-Kovács Klaudia dr.<sup>1</sup> ■ Németh Orsolya dr.<sup>6</sup> ■ Knézy Krisztina dr.<sup>1</sup>  
 Bausz Mária dr.<sup>1</sup> ■ Szigeti Andrea dr.<sup>1</sup> ■ Csorba Anita dr.<sup>1</sup>  
 Kormányos Kitti dr.<sup>1</sup> ■ Szabó Dorottya dr.<sup>1</sup> ■ Corton Marta dr.<sup>7</sup>  
 Tory Kálmán dr.<sup>8,9</sup> ■ Nagy Zoltán Zsolt dr.<sup>1</sup> ■ Lagali Neil dr.<sup>10</sup>  
 Maka Erika dr.<sup>1</sup> ■ Szentmáry Nóra dr.<sup>1,4</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Szemészeti Klinika, Budapest

<sup>2</sup>Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

<sup>3</sup>Department of Ophthalmology and Visual Science, Medical University, Varna, Bulgaria

<sup>4</sup>Dr. Rolf M. Schwiete Zentrum für Limbusstammzellforschung und Kongenitale Aniridie, Universität des Saarlandes, Homburg/Saar, Deutschland

<sup>5</sup>Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde, Universitätsklinikum des Saarlandes und Medizinische Fakultät der Universität des Saarlandes, Homburg, Deutschland

<sup>6</sup>Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szemészeti Osztály, Szombathely

<sup>7</sup>Departamento de Genética, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España, Área de Genética & Genómica, Instituto de Investigación Sanitaria – Fundación Jiménez Díaz – Universidad Autónoma de Madrid (IIS-FJD, UAM), Madrid, Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII, Madrid, España

<sup>8</sup>MTA-SE Lendület Nephrogenetikai Laboratórium, Magyar Tudományos Akadémia és Semmelweis Egyetem, Budapest

<sup>9</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, I. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

<sup>10</sup>Department of Biomedical and Clinical Sciences, Linköping University, Linköping, Sweden

**Bevezetés:** Az aniridia ritka, veleszületett panocularis betegség, mely a látóélesség különböző mértékű csökkenésével jár.

**Célkitűzés:** Veleszületett aniridiás betegek látáskárosodásukkal kapcsolatos tapasztalatainak felmérése Magyarországon egy, az ANIRIDIA-NET által készített kérdőív segítségével.

**Betegek és módszer:** A vizsgálatba a Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinikáján 2005. október és 2022. május között congenitalis aniridia diagnózisával vizsgált vagy kezelt betegeket válogattuk be. A betegek az ANIRIDIA-NET 20 pontból álló kérdőívének magyar nyelvű változatát töltötték ki a segítségünkkel. A kérdőív kitért a demográfiai adatokra, a betegség okozta leggyakoribb panaszokra, a különböző élethelyzetekben tapasztalt, gyengénlátás okozta nehézségekre, illetve gyengénlátó-segédeszközök használatának gyakoriságára.

**Eredmények:** A kérdőívet 33 személy (17 nő [51,5%] és 16 férfi [48,5%]), 16 (48,5%) gyermek és 17 (51,5%) felnőtt töltötte ki, életkoruk  $25,69 \pm 17,49$  év (5–59 év) volt. Mindennapi gyakorisággal fényérzékenységet 27 fő (81,8%), szemszárazságot 5 fő (15,2%), könnyezést 4 fő (12,1%), ingadozó látást 3 fő (9,1%), szemfájdalmat 2 fő (6,1%) említett. A megkérdezettek többsége úgy nyilatkozott, hogy a személyes kommunikáció az iskolatársakkal (16 fő [48,5%]), illetve munkahelyi kollégákkal (11 fő [33,3%]) soha nem okoz nehézséget a látásérülések miatt. Soha nem tartott igényt segítségre 29 fő (87,9%) az otthoni napi rutinban, 24 fő (72,7%) iskolába/munkába jutáshoz, 17 fő (51,5%) különböző tevékenységekben való részvételhez. Soha nem használt gyengénlátó-segédeszközt 29 fő (87,8%) a kommunikációnál, 23 fő (69,7%) utazásnál, 20 fő (60,6%) társadalmi tevékenységekben való részvételnél, 18 fő (54,5%) tanulás/munka során.

**Következtetés:** Noha az aniridia csökkent látóélességgel jár, a congenitalis aniridiás személyek többsége, különösen gyermekkorban, szemészeti panaszai ellenére nehézség nélkül éli meg a személyes kommunikációt és a különféle élethelyzeteket. A gyengénlátó-segédesszközök fontos segítséget jelenthetnek számukra felnőttkorukra, illetve az életkor előrehaladtával.

Orv Hetil. 2023; 164(34): 1342–1349.

**Kulcsszavak:** aniridia, látáscsökkenés, kérdőív

## Congenital aniridia patients' experience on their visual impairment in Hungary

### An ANIRIDIA-NET survey

**Introduction:** Aniridia is a rare congenital panocular disease associated with varying degrees of visual acuity impairment.

**Objective:** To assess the experiences of congenital aniridia patients in Hungary, with visual impairment using a questionnaire developed by the ANIRIDIA-NET.

**Patients and method:** Patients completed the Hungarian version of the 20-item ANIRIDIA-NET questionnaire with our assistance. The questionnaire covered demographic data, the most common complaints caused by the disease, the difficulties caused by low vision in different life situations and the frequency of low vision aids used in daily life.

**Results:** 33 subjects (17 female [51.51%] and 16 male [48.48%]), 16 (48.5%) children and 17 (51.5%) adults completed the questionnaire, with an age of  $25.69 \pm 17.49$  years (5–59 years). Daily photosensitivity was reported by 27 (81.8%), dry eyes by 5 (15.2%), tearing by 4 (12.1%), fluctuating vision by 3 (9.1%), and eye pain by 2 (6.1%) subjects. The majority of respondents said that personal communication with schoolmates (16 [48.5%]) or colleagues at work (11 [33.3%]) never caused difficulties because of their visual impairment. 29 people (87.9%) never needed help with daily routines at home, 24 (72.7%) with getting to school/work and 17 (51.5%) with various activities. 29 people (87.8%) never used low vision aids for communication, 23 (69.7%) for travelling, 20 (60.6%) for participating in social activities, 18 (54.5%) for studying/work.

**Conclusion:** Although aniridia is associated with reduced visual acuity, the majority of people with congenital aniridia, especially in childhood, manage to cope with personal communication and various life situations without difficulty, despite their eye complaints. Low vision aids can be an important aid for them as they grow into adulthood and as they age.

**Keywords:** aniridia, visual impairment, questionnaire

Csibey M, Grupcheva C, Stachon T, Hecker D, Náray A, Kéki-Kovács K, Németh O, Knézy K, Bausz M, Szigeti A, Csorba A, Kormányos K, Szabó D, Corton M, Tory K, Nagy ZZs, Lagali N, Maka E, Szentmáry N. [Congenital aniridia patients' experience on their visual impairment in Hungary. An ANIRIDIA-NET survey]. Orv Hetil. 2023; 164(34): 1342–1349.

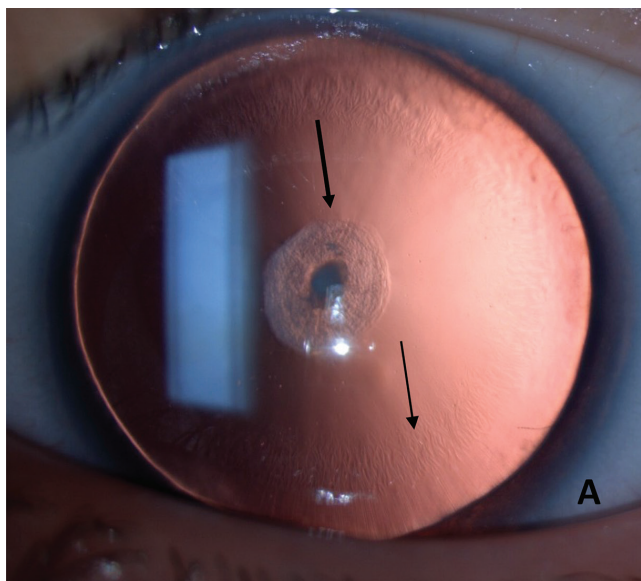
(Beérkezett: 2023. április 30.; elfogadva: 2023. június 2.)

A congenitalis aniridia ritka, mindkét szemet érintő betegség, melynek leggyakoribb ismertetőjele a szivárványhártya részleges vagy teljes hiánya. Noha a congenitalis aniridia megnevezés a szivárványhártya többnyire jól felismerhető hiányára utal, ebben a panocularis rendellenességben a szem szinte minden struktúrájában előfordulhatnak kisebb-nagyobb fokú veleszületett eltérések. Megtalálhatunk ún. aniridiához társult keratopathiát, congenitalis glaucomát, veleszületett szürke hályog (*I/A ábra*) mellett a zonularostok insufficienciáját vagy részleges hiányát, papilla- vagy/és maculahypoplasiát. A betegek nagy részénél veleszületett nystagmust is leírtak [1–3].

Mindemellett a betegek élete során az aniridiához társult keratopathia több évtized alatt kifejezettebbé válhat, fokozódhat (*I/B ábra*) a szürke hályog, illetve lencse-subluxatio vagy -luxatio következhet be, és a glaucoma is

okozhat további látásromlást vagy akár vaktságot [1]. Az utóbbi években az irodalom a különféle szemészeti műtétek hatását is kritikával illette, hiszen egyes esetekben az aniridiához társult keratopathia hirtelen progresszióját és az ún. aniridiafibrosis-szindróma kialakulását írták le súlyos fokú látásromlással, közvetlenül az elvégzett műtétek után [4–6]. Éppen ezért bármely szemészeti műtét tervezése alapos megfontolást, illetve tervezést igényel [4–6]. A szemészeti eltérések ellátásához és gondozásához különféle szemészeti szakterületek rendszeres, gondos együttműködése elengedhetetlen.

A congenitalis aniridiás esetek többségében a *PAX6*-gén heterozigóta funkcióvesztő mutációja áll a klinikai kép hátterében, de a *FOXC1*, *PITX2*, *CYP1B1*, *FOXD3*, *TRIM44* génekben megjelenő mutációknak is szerepük lehet a kialakulásában [5]. Ugyanakkor a *PAX6*-génnek nemcsak a szem fejlődésében, hanem az idegrendszer,



**1. ábra** | Congenitalis aniridia igen kis fokú aniridiához társult keratopathiával (vékony nyíl) és cataracta polaris anteriorral (vastag nyíl) (A). Az életkor előrehaladtával az aniridiához társult keratopathia fokozódhat, és erezett centrális szaruhártyapannus jelenhet meg a fokozódó limbusössejt-élettelenység következtében (B)

a szaglórendszer és a hasnyálmirigy kialakulásában is szerepe van, éppen ezért az aniridia szisztémás elváltozásokkal (például hyposmia, halláscsökkenés, diabetes mellitus) is társulhat. Ezekben az esetekben *PAX6*-szindrómáról beszélünk. Jelenlegi tudásunk szerint a congenitalis aniridiát a spektrumbetegségek közé soroljuk [7].

A fentiek alapján érthető, hogy congenitalis aniridiában a betegeknél gyengénlátásra számíthatunk, mely az életkor előrehaladtával progrediálhat. Hazánkban korábban nem történt felmérés arról, hogy a congenitalis aniridiás betegek látáskárosodása a mindennapi életüket milyen mértékben befolyásolja. Ennek felmérése segíthet abban, hogy a congenitalis aniridiás betegek számára a lehető legmegfelelőbb segítséget, támogatást adhassuk életük során – az ellátórendszer esetleges fejlesztésével –, ezzel javítva életminőségüket. Az ANIRIDIA-NET

szemészekből, gyermekszemészekből, klinikai és alapkutatóval foglalkozó szakemberekből álló, aniridiás betegek részvételével működő nemzetközi hálózat, melynek célja az aniridia kezelésének javítása, új kezelési lehetőségek és vizsgálati módszerek kidolgozása, valamint a betegek igényeinek felmérése és a kutatás ösztönzése.

Jelen munkánk célja magyarországi veleszületett aniridiás betegek látáskárosodásukkal kapcsolatos tapasztalatainak felmérése egy, az ANIRIDIA-NET által készített kérdőív segítségével.

## Betegek és módszer

Munkánkat a Semmelweis Egyetem Regionális, Intézményi Tudományos és Kutatásetikai Bizottsága engedélyezte (80/2020). A vizsgálatba a Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinikáján 2005. október és 2022. május között congenitalis aniridia diagnózisával vizsgált vagy kezelt betegeket válogattuk be. A betegeket az e-Med-Solution (T-Systems, Budapest) dokumentációs rendszer segítségével azonosítottuk, és beleegyezésük esetén egyeztetett időpontban vizsgálatra hívtuk őket.

A vizsgálatban való részvétel önkéntes volt. A betegek, illetve kiskorúak esetén jogi képviselőjük, részletes tájékoztatást követően írásban beleegyezésüket adták a kérdőív kitöltéséhez. A jelenleg 7 nyelven elérhető, 20 pontból álló, az ANIRIDIA-NET által készített kérdőív általunk használt magyar változatát az 1. táblázatban tüntettük fel.

A kérdőív kitért a demográfiai adatokra (ország, életkor, nem), valamint elsősorban a betegség okozta leggyakoribb panaszokra (fényérzékenység, szemszárazság, szemfájdalom, ingadozó látás, könnyezés), a gyengénlátás okozta nehézségekre különböző élethelyzetekben (számítógép és mobiltelefon használata, személyes kommunikáció, iskolai vagy munkahelyi nehézségek, társas helyzetek, mindennapi rutinfeladatok elvégzése, közlekedés), illetve gyengénlátó-segédeszközök használatának gyakoriságára a mindennapi életben (iskola/munka, szociális tevékenység, kommunikáció, szabadidős tevékenységek, utazás). A betegség tüneteinek gyakoriságát, a gyengénlátás okozta nehézségeket, a segédeszközök használatának gyakoriságát stb. a megadott skála szerint lehetett megadniuk a betegeknél, illetve lehetőség volt a válaszokat megjegyzésükkel is kiegészíteni.

Az adatok statisztikai elemzését az SPSS szoftver 27-es verziójával (IBM Corporation, Armonk, NY, USA) végeztük. Vizsgáltuk a leíró adatok mellett az életkor és a kérdésekre adott válaszok közötti összefüggést  $\chi^2$ -teszt segítségével. Statisztikailag szignifikánsnak a 0,05-nél kisebb p-értéket tekintettük.

## Eredmények

Munkánk során az adatbázisban talált 82 betegből 33 jelent meg a kérdőív kitöltésére. A résztvevők átlagéletkora  $25,69 \pm 17,49$  év (5–59 éves kor között) volt, 17

## 1. táblázat | A betegek korcsoportok szerinti és a válaszok százalékos megoszlása

1. Kijelentem, hogy elolvastam a felmérésben való részvételtől szóló tájékoztatót.	33 fő (100%)	<i>igen/</i>	0 fő	<i>nem</i>	
2. Tudomásul veszem, hogy a részvételem önkéntes, és bármikor, indoklás nélkül visszavonhatom a részvételi hozzájárulásomat anélkül, hogy törvényes jogaim sérülnének.	33 fő (100%)	<i>igen/</i>	0 fő	<i>nem</i>	
3. Hozzájárulok a felmérésben való részvételhez.	33 fő (100%)	<i>igen/</i>	0 fő	<i>nem</i>	
4. Kérjük, válassza ki azt az országot, amelyben él. (27 felsorolt ország)	33 fő (100%)	<i>Magyarország</i>	0 fő	<i>egyéb</i>	
5. Korosztályod? (év)					
10 év alatt	6 fő (18,2%)				
10–19	11 fő (33,3%)				
20–29	4 fő (12,1%)				
30–39	2 fő (6,1%)				
40–49	6 fő (18,2%)				
50–59	3 fő (9,1%)				
60–69	1 fő (3,0%)				
70–79	0 fő (0%)				
80+	0 fő (0%)				
6. Nemed?	17 fő (51,5%)	<i>nő/</i>	16 fő (48,5%)	<i>férfi/</i>	
			0 fő (0%)	<i>egyéb</i>	
7. Milyen gyakran érzed a következő tüneteket?					
	<i>Minden nap</i>	<i>Hetente többször</i>	<i>Hetente egyszer</i>	<i>Kevesebb mint heti egyszer</i>	
<i>Soba</i>					
<i>Fényérzékenység</i>	27 fő (81,7%)	2 fő (6,1%)	0 fő (0%)	2 fő (6,1%)	
<i>Szemszárazság</i>	5 fő (15,2%)	4 fő (12,1%)	0 fő (0%)	6 fő (18,2%)	
<i>Szemfájdalom</i>	2 fő (6,1%)	3 fő (9,1%)	0 fő (0%)	5 fő (15,2%)	
<i>Ingadozó látás</i>	3 fő (9,1%)	6 fő (18,2%)	2 fő (6,1%)	5 fő (15,2%)	
<i>Könnyezés</i>	4 fő (12,1%)	3 fő (9,1%)	2 fő (6,1%)	7 fő (21,2%)	
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	1 fő (3%) az ingadozó látás tekintetében életkora (kiskorú) miatt nem tudott válaszolni				
8. Tud-e normálszámítógépet használni, speciális szoftverek vagy eszközök nélkül, amelyek a képernyő nézését és a számítógép használatát segítik?					
<i>Igen</i>			26 fő (78,8%)		
<i>Nem, speciális eszközökre vagy szoftverekre van szükségem a számítógép használatához</i>			3 fő (9,1%)		
<i>Nem vonatkoztható rám a kérdés</i>			4 fő (12,1%)		
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	15 fő (45,4%)				
9. Tud-e normál-mobiltelefont használni speciális szoftverek vagy eszközök használata nélkül, amelyek a képernyő nézését és a mobiltelefon használatát segítik?					
<i>Igen</i>			29 fő (87,9%)		
<i>Nem, speciális eszközökre vagy szoftverekre van szükségem a mobiltelefon használatához</i>			3 fő (9,1%)		
<i>Nem vonatkoztható rám a kérdés</i>			1 fő (3,0%)		
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	15 fő (45,4%)				
10. Vannak-e problémái mások megértésében a személyes kommunikáció során (személyesen vagy online találkozók során)?					
	1 fő (3,0%)	<i>mindig/</i>	2 fő (6,1%)	<i>néha/</i>	
			30 fő (90,9%)	<i>soba</i>	
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	0 fő (0%)				
11. Képes-e olvasni vagy értelmezni az arckifejezéseket, amikor valakivel négy szemközt beszél?					
	24 fő (72,7%)	<i>mindig/</i>	2 fő (6,1%)	<i>néha/</i>	
			7 fő (21,2%)	<i>soba</i>	
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	8 fő (24,2%)				
12. Vannak-e nehézségei az iskolában, a tanulással kapcsolatos feladatok megértésében vagy elvégzésében a látássérülése miatt?					
	6 fő (18,2%)	<i>mindig/</i>	1 fő (3,0%)	<i>néha/</i>	
			9 fő (27,3%)	<i>soba</i>	
	17 fő (51,5%)	<i>nem vonatkoztható rám a kérdés</i>			
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	0 fő (0%)				
13. Vannak-e nehézségei az iskolában az osztálytársakkal vagy társaival való társas helyzetekben a látássérülése miatt?					
	0 fő (0%)	<i>mindig/</i>	1 fő (3,0%)	<i>néha/</i>	
			16 fő (48,5%)	<i>soba</i>	
	16 fő (48,5%)	<i>nem vonatkoztható rám a kérdés</i>			
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	0 fő (0%)				
14. Érez-e nehézséget a munkahelyén, a munkával kapcsolatos feladatok megértésében vagy elvégzésében a látássérülése miatt?					
	3 fő (9,1%)	<i>mindig/</i>	4 fő (12,1%)	<i>néha/</i>	
			7 fő (21,2%)	<i>soba</i>	
	19 fő (57,6%)	<i>nem vonatkoztható rám a kérdés</i>			
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i>	0 fő (0%)				

## 1. táblázat folyt.

15. Érez-e nehézséget a munkahelyén a kollégákkal való társas helyzetekben a látássérülése miatt?					
2 fő (6,1%) <i>mindig</i> / 0 fő (0%) <i>néha</i> / 11 fő (33,3%) <i>soha</i> / 20 fő (60,6%) <i>nem vonatkoztható rám a kérdés</i>					
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i> 0 fő (0%)					
16. Mennyi segítségre vagy támogatásra van szüksége a mindennapi életében? Ez lehet egy baráttól, rokontól vagy más személytől.					
	<i>Mindig</i>	<i>Gyakran</i>	<i>Néha</i>	<i>Soha</i>	<i>Nem vonatkoztható rám a kérdés</i>
<i>Szükségem van valakire, aki segít a napi rutinomban</i>	0 fő (0%)	0 fő (0%)	4 fő (12,1%)	29 fő (87,9%)	0 fő (0%)
<i>Szükségem van valakire, aki segít iskolába/munkába menni</i>	0 fő (0%)	1 fő (3,0%)	1 fő (3,0%)	24 fő (72,7%)	7 fő (21,3%)
<i>Szükségem van valakire, aki segít, hogy részt vehessek társadalmi tevékenységekben (vásárlás, sport, étterem, rendezvények)</i>	1 fő (3,0%)	3 fő (9,1%)	6 fő (18,2%)	17 fő (51,5%)	6 fő (18,2%)
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i> 0 fő (0%)					
17. Van-e segítségre szüksége ahhoz, hogy orvosi vizsgálatra menjen el?					
1 fő (3,0%) <i>mindig</i> / 0 fő (0%) <i>többnyire</i> / 2 fő (6,1%) <i>néha</i> / 14 fő (42,4%) <i>soha</i> 16 fő (48,5%) <i>nem vonatkoztható rám a kérdés</i>					
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i> 0 fő (0%)					
18. Szüksége van-e segítségre, amikor valami újat vagy szokatlant kell tennie, például új helyre kell mennie, vagy új feladatot kell kipróbálnia?					
4 fő (12,1%) <i>mindig</i> / 1 fő (3,0%) <i>többnyire</i> / 11 fő (33,3%) <i>néha</i> / 14 fő (42,4%) <i>soha</i> / 3 fő (9,1%) <i>nem vonatkoztható rám a kérdés</i>					
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i> 2 fő (6,1%)					
19. Milyen gyakran van szüksége vagy támaszkodik gyengénlátó eszközök/segédeszközök használatára az alábbi tevékenységekhez?					
	<i>Mindig</i>	<i>Gyakran</i>	<i>Néha</i>	<i>Soha</i>	<i>Nem vonatkoztható rám a kérdés</i>
<i>Iskola/Munka</i>	8 fő (24,2%)	2 fő (6,1%)	2 fő (6,1%)	18 fő (54,5%)	3 fő (9,1%)
<i>Szociális tevékenység</i>	3 fő (9,1%)	3 fő (9,1%)	1 fő (3,0%)	20 fő (60,6%)	6 fő (18,2%)
<i>Kommunikáció, beleértve a telefonhívásokat is</i>	3 fő (9,1%)	0 (0%)	0 fő (0%)	29 fő (87,9%)	1 fő (3,0%)
<i>Szabadidős tevékenységek vagy utazás</i>	7 fő (21,2%)	0 (0%)	1 fő (3,0%)	23 fő (69,7%)	2 fő (6,1%)
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i> 14 fő (42,4%)					
20. Milyen mértékben befolyásolja látássérülése az alábbi napi tevékenységeket?					
	<i>Mindig szükségem van segítségre</i>	<i>Néha kell segítség</i>	<i>Segédeszközökkel elboldogulok</i>	<i>Egyedül is elboldogulok, segédeszközök nélkül</i>	<i>Nem vonatkoztható rám a kérdés</i>
<i>A tányéromon lévő étel megkülönböztetéséhez</i>	0 fő (0%)	2 fő (6,1)	0 fő (0%)	30 fő (90,9%)	1 fő (3,0%)
<i>Ital vagy étel kiválasztása a konyhából</i>	0 fő (0%)	0 fő (0%)	0 fő (0%)	32 fő (97,0%)	1 fő (3,0%)
<i>A ruháim kiválasztása</i>	0 fő (0%)	1 fő (3,0%)	0 fő (0%)	31 fő (93,9%)	1 fő (3,0%)
<i>A dolgaim (kulcsok, telefon stb.) megkeresésében</i>	3 fő (9,1%)	7 fő (21,2%)	0 fő (0%)	22 fő (66,7%)	1 fő (3,0%)
<i>A napi higiénia elvégzésében (smink, borotválkozás, körömvágás stb.)</i>	2 fő (6,1%)	5 fő (15,2%)	0 fő (0%)	24 fő (72,7%)	2 fő (6,1%)
<i>Megjegyzés (nem kötelező):</i> 0 fő (0%)					

nő (51,51%) és 16 férfi (48,48%) töltötte ki a kérdőívet. A betegek között 16 (48,5%) gyermek és 17 (51,5%) felnőtt volt. A betegek korcsoport szerinti megoszlását és a vizsgált alanyok által adott válaszok megoszlását az 1. táblázatban szemléltetjük.

A tünetek gyakoriságát tekintve kiemelendő, hogy mindennapi gyakorisággal fényérzékenységet 27 fő (81,8%), szemszárazságot 5 fő (15,2%), könnyezést 4 fő (12,1%), ingadozó látást 3 fő (9,1%), szemfájdalmat 2 fő (6,1%) említett.

A megkérdezettek közül 26 fő (78,8%) normálszámítógépet, míg 29 fő (87,9%) normál-mobiltelefont („okos-telefont”) tudott használni. Emellett a számítógép- és mobiltelefon-használat tekintetében a megkérdezettek a következő megjegyzéseket tették. A számítógép-használók körében 11 személy (33,3%) használt normálszámítógépet egyéb támogatás nélkül, és 15 személy (45,5%) használt a számítógép kezelése közben segítséget: 7 fő (21,2%) nagyítást, 2 fő (6,1%) a Windows saját nagyítóprogramját, 2 fő (6,1%) nagyobb betűméretet, 2 fő

(6,1%) csökkent fényerőt és közletről nézést, 1 fő (3,0%) sötét háttérszint és fehér betűszint, 1 fő (3,0%) közletről nézést. Az okostelefonok használatához 14 személy (42,4%) nem igényelt egyéb támogatást, míg 15 fő (45,5%) használt segítséget: 5 fő (15,2%) nagyítást, 4 fő (12,1%) sötét háttérszint, fehér betűszint és nagyobb betűméretet, 3 fő (9,1%) alacsonyabb fényerőt, 2 fő (6,1%) nagyobb betűméretet, 1 fő (3,0%) közletről nézést.

A vizsgált személyek közül 30 főnek (90,9%) soha nem volt problémája mások megértésében a személyes kommunikáció során (személyes vagy online találkozók). A négy szemközti beszélgetések alatt az arc kifejezések értelmezése 24 személy számára (72,7%) nem okoz gondot, úgyszintén a megkérdezettek többsége úgy vélte, hogy látássérülése soha nem okoz nehézséget a személyes kommunikációban az iskolatársakkal (16 fő [48,5%]), illetve a munkahelyi kollégákkal (11 fő [33,3%]). A válaszadók közül 16 fő (48,5%) volt a vizsgálat időpontjában hallgatója valamilyen oktatási intézménynek (általános iskola, szakiskola, gimnázium, egyetem), közülük a többségnek nem okozott gondot a látássérülése a tanulásban (9 személynek [27,3%]) soha, 6 főnek [18,2%] mindig, 1 főnek [3,0%] néha). Vizsgálatunk időpontjában 17 fő (51,5%) nem volt hallgatója oktatási intézménynek, ezért ez a kérdés rájuk nem volt vonatkoztatható.

A 20 év feletti korosztályból 14 fő (42,4%) dolgozott a kérdőív kitöltésekor különféle munkahelyeken. A válaszadók felének nem okozott gondot a látássérülés a munkavégzésben (7 főnek [21,2%]) soha, 3 főnek [9,1%] mindig, 4 főnek [12,1%] néha okozott gondot). 19 főre (57,6%) nem volt vonatkoztatható a kérdés, mivel munkahelyen nem dolgoztak.

Kérdőívünk 16. kérdése a segítség, illetve támogatás mindennapi életben való szükségességére kérdezett rá. A válaszadók közül 29 fő (87,9%) az otthoni napi rutinban soha nem igényelt segítséget, 24 fő (72,7%) az iskolába/munkába jutáshoz soha nem tartott igényt segítségre, és 17 fő (51,5%) soha nem kért segítséget a különböző tevékenységekben (vásárlás, sport, étterem, rendezvények) való részvételhez.

A nagykorúak (17 személy [51,5%]) esetén azt is elemeztük, hogy van-e szükség segítségre orvosi vizsgálatra történő eljutáshoz: 14 fő (82,3%) soha, 2 fő (11,7%) néha, míg 1 fő (5,8%) mindig kért ehhez segítséget. Új feladat elvégzéséhez, illetve idegen helyre történő eljutáshoz 14 fő (42,4%) soha, 11 fő (33,3%) néha, 4 fő (12,1%) pedig mindig kért segítséget.

Megvizsgáltuk azt is, hogy milyen gyakran használtak/nem használtak gyengénlátók számára készült eszközöket/segédeszközöket a mindennapi életben a vizsgált aniridiás személyek. Soha nem használt gyengénlátó-segédeszközt 29 fő (87,8%) kommunikációnál, 23 fő (69,7%) utazásnál, 20 fő (60,6%) társadalmi tevékenységekben való részvételnél, 18 fő (54,5%) tanulás/munka során. A gyengénlátó eszközöket/segédeszközöket használók közül mindössze 3 főnek (3%) volt speciális

segédeszköz a birtokában (2 olvasógép, 1 távcsőszemüveg). A rendelkezésre álló eszközöket elsősorban az iskolában próbálták használni, ezek alkalmazása azonban a válaszadók megjegyzése szerint nem vált be. A válaszadók többsége okostelefont használt segítségnek (14 fő [42,4%]) ezzel kapcsolatos megjegyzést tevő közül 13 fő [39,4%]).

A 16. kérdés 3. alpontjára („Szükségem van valakire, aki segít, hogy részt vehessek társadalmi tevékenységekben”) és a 19. kérdés 2. alpontjára („Milyen gyakran van szüksége vagy támaszkodik gyengénlátó eszközök/segédeszközök használatára szociális tevékenységek során?”) adott válaszok szignifikáns, pozitív korrelációt mutattak az életkorral ( $p = 0,002$  és  $p = 0,039$ ). Az egyéb kérdésekre, illetve alpontokra adott válaszok esetén szignifikáns korreláció az életkorral nem volt igazolható.

## Megbeszélés

Az „EU COST Action ANIRIDIA-NET” Európa több országára kiterjedő felmérést készít, melynek célja a betegek szemszögéből megérteni, hogyan befolyásolja a congenitalis aniridával élő személyek látássérülése e betegek mindennapi életét, illetve milyen segédeszközök állnak rendelkezésükre. Jelen munkánk a kérdőívre adott válaszokat a betegek tekintetében Magyarországon elemzi.

A megkérdezettek többsége úgy vélte, hogy a személyes kommunikáció az iskolatársakkal (48,5%), illetve a munkahelyi kollégákkal (33,3%) soha nem okoz nehézséget látássérülése miatt (összesen 81,8%). A többségnek (56,3%) a látássérülése nem okozott gondot a tanulásban és a munkavállalók felének (a megkérdezettek 21,2%-a) a munkavégzésben sem (összesen 77,5%). A válaszadók 87,9%-a az otthoni napi rutinban, 72,7% iskolába/munkába jutáshoz és 51,5% különböző tevékenységekben való részvételhez soha nem igényelt segítséget.

Hétköznapi tevékenységeink során rendkívül gyakran használjuk látásunkat. Látássérülteknél a mindennapi élethez szükséges feladatok (napi higiénia, öltözködés, utazás, vásárlás stb.) végrehajtása nehéz lehet. A látássérülés nélkül élőkben fel sem merül az a gondolat, hogy egy látássérült számára akár egy nagyon egyszerű feladat elvégzése is nehézséget okozhat. Ahhoz, hogy a mindennapokban a látássérültek egyedül, segítség nélkül végezzék tevékenységeiket, többéves tanulásra és felkészítésre van szükség. Hazánkban a látássérült gyermekek rehabilitációja több mint 100 éves múlttal rendelkezik. A súlyos fokban látássérültek önálló életre való felkészítése a Vakok Állami Intézetében ([www.vakokintezete.hu](http://www.vakokintezete.hu)) történik. Itt lehetőség van elemi rehabilitációra, felmérésekre, vizsgálatokra, rehabilitációs ellátásra és rehabilitációs célú lakóotthon használatára, ápolást-gondozást nyújtó ellátásra, valamint nappali ellátásra is. További elérhető szolgáltatások a foglalkoztatás terén nyújtott segítség,

mozgásterápia, szociális és mentálhigiénés szolgáltatás, valamint szabadidő-szervezés. Cél a látássérülteknek minden szükséges segítséget megadni, ugyanakkor elvárni az érintett személyektől, hogy megtanulják és elvégezzék mindazt, ami látássérülteként lehetséges [8]. Természetesen veleszületett látássérült gyermekek esetén nagyon fontos a családi háttér is, hiszen csak megfelelően támogató háttérre támaszkodva válhat a látássérült gyermekből egészséges önbizalommal rendelkező fiatal [9, 10].

A Vakok Állami Intézetének fenti munkája mellett a gyengénlátók speciális alapfokú oktatása hazánkban 1928-ban kezdődött meg. Ennek helyszíne kezdetben a Vakok Intézete, majd később, külön intézményként a Gyengénlátók Általános Iskolája ([www.gyengenlatok.hu](http://www.gyengenlatok.hu)) lett. Az iskolában a gyermekek nevelésében, oktatásában és ápolásában szaktanárok, gyógypedagógusok, gyermekorvos, szemész, pszichológus, védőnő, logopédus és gyógytornász vesz részt. A Gyengénlátók Általános Iskolájának tanterve igazodik a Nemzeti alaptantervhez, ezzel átjárhatóságot biztosítva a konvencionális iskolák felé. Ugyanakkor a Nemzeti alaptanterv követése mellett a Gyengénlátók Iskolája rehabilitációs foglalkozásokat is biztosít (látásnevelés, tájékozódás, közlekedés, Braille-írás-olvasás, önellátásra felkészítés). A jelen munkában szereplő kérdőívet kitöltő 33 személy közül 7 fő (21,2%) járt korábban, illetve 3 fő (9,0%) jár jelenleg is a Gyengénlátók Általános Iskolájába (összesen 10 fő [30,3%]). 23 fő (76,6%) integrált oktatás formájában teljesítette a hazai alapfokú oktatás tantervét. Betegeinknél nem gyűjtöttünk adatot arról, hogy a Vakok Állami Intézetében milyen arányban volt lehetőségük ez idáig segítséghez jutni. Ugyanakkor az a megfigyelés, hogy a congenitalis aniridiás betegek többsége a különféle élethelyzetekben viszonylag jól boldogul, nem meglepő, hiszen veleszületetten látássérült személyeknél ezt már többször leírták az irodalomban [9].

A látássérült emberek mindennapi életének megkönnyítésére számos segédeszköz áll rendelkezésre. Ilyenek a nagyítók (digitális nagyító, szemüvegnagyító, kézi nagyító, asztali videonagyító és -felolvasó készülék, hordozható videonagyító), felolvasókészülékek, felolvasó-kamerák, hangoskönyvek, beszélő segédeszközök (asztali és karóra, konyhai mérleg, személymérleg, vérnyomásmérő, vércukormérő, lázmérő, színfelismerő, fényerősségjelző, beltéri-kültéri hőmérő), írófüzetek, írólapok. Mindezen segédeszközök beszerzésében hazánkban a Magyar Vakok és Gyengénlátók Országos Szövetsége (<https://www.mvgyosz.hu/amt-adunk-hu/latasserulteknek-hu>) segít az érintetteknek.

Congenitalis aniridiás betegeink közül soha nem használt gyengénlátó-segédeszközt 87,8% kommunikációnál, 69,7% utazásnál, 60,6% társadalmi tevékenységekben való részvételnél, 54,5% tanulás/munka során, és mindössze 3%-nak volt speciális segédeszköz a birtokában. Ez részben ismét magyarázható azzal, hogy a veleszületett látássérült személyek jobban elboldogulnak a

mindennapi életben, mint szerzetten látássérült társaik [9]. Ugyanakkor a különféle speciális segédeszközök elérhetőségéről Európában, illetve hazánkban nem találunk korábban megjelent tanulmányt.

A megkérdezettek közül 26 fő (78,8%) normálszámítógépet, míg 29 fő (87,9%) normál-mobiltelefont („okostelefont”) tudott használni. Napjainkban a számítástechnikai eszközök, okostelefonok használata egyre elterjedtebb. Többféle képernyőolvasó és számítógépes nagyítóalkalmazás létezik, így hazánkban képernyőolvasó szoftverek a JAWS (Job Access With Speech) és az NVDA (NonVisual Desktop Access). A forgalomban lévő képernyőnagyító szoftverek a MAGic és a Zoom-Text, melyek a számítógép-monitoron látottakat felnagyítják, valamint a felület színe és a nagyítás mértéke megválasztható a segítségükkel. Emellett az okostelefonokon is elérhető képernyőnagyító, -olvasó, illetve hangvezérlési funkció is. A fentiek alapján érthető, hogy a látássérültek többsége számítógépet használ (78,8%), és nagy részük a munkáját is ezen végzi.

Ugyanígy az okostelefonokon elérhető alkalmazások, legfőképpen a hangvezérlési funkció nagy segítség, akár súlyosan látássérültek számára is. Éppen ezért nem meglepő, hogy az általunk vizsgált congenitalis aniridiás betegek között szintén az okostelefon volt a leggyakrabban használt, könnyen elérhető segédeszköz (42,4%) [11].

A 16. kérdés 3. alpontjára és a 19. kérdés 2. alpontjára adott válaszok szignifikáns, pozitív korrelációja az életkorral arra utal, hogy vásárlásnál, sportnál, étteremben és rendezvényeken az „idősebb”, aktív felnőtt korosztály nagyobb segítséget igényel, és szociális tevékenységek során ez a korosztály használ segédeszközöket a legnagyobb arányban. Nagyon fontos az érintett személyek megfelelő segédeszközökkel, időben történő ellátása, hiszen így tudjuk életminőségüket megfelelően javítani.

## Következtetés

Elmondhatjuk, hogy noha az aniridia csökkent látóélességgel jár, a congenitalis aniridiás személyek többsége, különösen gyermekkorban, természeti panaszai ellenére nehézség nélkül elboldogul a személyes kommunikációban és különféle élethelyzetekben. A gyengénlátó-segédeszközök fontos segítséget jelenthetnek számukra felnőttkorukra, illetve az életkor előrehaladtával.

*Anyagi támogatás:* Munkánk a „COST action CA18116” ([www.aniridia-net.eu](http://www.aniridia-net.eu)) része. A Dr. Rolf M. Schwiete Zentrum munkáját a Dr. Rolf M. Schwiete Alapítvány támogatta. A támogatóknak a kutatómunka megtervezésében, annak kivitelezésében és a kézirat elkészítésében nem volt szerepük.

*Szerzői munkamegosztás:* Cs.M., N.A., K.K.K., N.O., K.Kr., B.M., Sz.A., Cs.A., K.Ki., Sz.D., C. M., T.K., M.E., Sz.N.: Adatgyűjtés. Cs.M., S.T., D.H., L.N.,

G.C., M.E., Sz.N.: Irodalomgyűjtés. Cs.M., S.T., D.H., Sz.N.: Statisztikai elemzés. Cs.M., S.T., N.Z.Zs., M.E., Sz.N.: Kézirat szövegezése és javítása.

*Érdekeltségek:* A szerzőknek nincsenek érdekeltségeik.

## Irodalom

- [1] Chang JW, Kim JH, Kim SJ, et al. Congenital aniridia: long-term clinical course, visual outcome, and prognostic factors. *Korean J Ophthalmol.* 2014; 28: 479–485.
- [2] Náray A, Csidey M, Kéki-Kovács K, et al. Congenital aniridia. Hungarian data of a spectrum disease. [Congenitalis aniridia – egy spektrumbetegség magyarországi adatai.] *Orv Hetil.* 2023; 164: 148–155. [Hungarian]
- [3] Csidey M, Maka E, Bausz M, et al. Foveal hypoplasia in aniridia. [Aniridiások fovea hypoplasiája.] *Szemészet* 2019; 156: 221–224. [Hungarian]
- [4] Käßmann-Kellner B, Seitz B. Aniridia syndrome: clinical findings, problematic courses and suggestions for optimization of care (“aniridia guide”). [Aniridiesyndrom: Klinische Befunde, problematische Verläufe und Vorschlag zur Betreuungsoptimierung (“Aniridielotse”).] *Ophthalmologie* 2014; 111: 1145–1156. [German]
- [5] Farah CJ, Fries FN, Latta L, et al. An attempt to optimize the outcome of penetrating keratoplasty in congenital aniridia-associated keratopathy (AAK). *Int Ophthalmol.* 2021; 41: 4091–4098.
- [6] Käßmann-Kellner B, Seitz B. Congenital aniridia or PAX6 syndrome? [Kongenitale Aniridie oder PAX6-Syndrom?] *Ophthalmologie* 2014; 111: 1144. [German]
- [7] Samant M, Chauhan BK, Lathrop KL, et al. Congenital aniridia: etiology, manifestations and management. *Expert Rev Ophthalmol.* 2016; 11: 135–144.
- [8] Kiss E, Pajor E. Joint efforts for saving vision: overview of the prevention of vision loss inside and outside Hungary. [Összefogás a látás védelmében: körkép a látásromlás megelőzésének hazai és nemzetközi helyzetéről.] *Orv Hetil.* 2021; 162: 1187–1197. [Hungarian]
- [9] Dávid A, Gadó M, Csákvári J. Protocol for rehabilitation of people with vision loss. [Látássérült emberek elemi és foglalkozási rehabilitációja. Útmutató.] *Fogyatékos Személyek Esélyegyenlőségért Közalapítvány, Budapest, 2008.* [Hungarian]
- [10] Zajác M, Juhász F, Ungváry L. Ophthalmological diseases. [Látászervi károsodások.] Available from: <https://docplayer.hu/1386037-Latoszervi-karosodasok-zajacz-magdolna-juhasz-ferenc-ungvary-lilla-27-fejezet.html> [accessed: May 28, 2023]. [Hungarian]
- [11] Barcsay Gy, Barcsay-Véres A. Vision rehabilitation services for adults in Hungary. [Látásrehabilitációs lehetőségek felnőtteknek Magyarországon.] *Szemészet* 2019; 156: 145–147. [Hungarian]

(Csidey Mária dr.,  
Budapest, Mária u. 39., 1085  
e-mail: mcsidey@yahoo.com)

„*Nihil peccant oculi, si animus oculis imperat.*”  
(Nem vét a szem, ha az ész parancsol neki.)

A cikk a Creative Commons Attribution 4.0 International License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) feltételei szerint publikált Open Access közlemény, melynek szellemében a cikk bármilyen médiumban szabadon felhasználható, megosztható és újraközölhető, feltéve, hogy az eredeti szerző és a közlés helye, illetve a CC License linkje és az esetlegesen végrehajtott módosítások feltüntetésre kerülnek. (SID\_1)