



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ANIRIDIA

DESCRIPCIÓN:

Enfermedad congénita rara de la visión y de la estructura ocular, caracterizada por la falta total o parcial del iris (diafragma del ojo), en uno o ambos ojos, lo que le da un aspecto de una gran pupila negra. La prevalencia de la aniridia se estima en un caso entre 80.000-100.000 personas. Se han descrito hasta 4 formas distintas de esta enfermedad, dependiendo de los síntomas asociados a la misma: otras manifestaciones oculares, manifestaciones extraoculares (ataxia, retraso mental, síndrome de Gillespie), o síndrome de WARG. La aniridia se hereda como un rasgo genético autosómico dominante, aunque se han descrito casos de autosómicos recesivos e, incluso, una mutación de novo. En la mayoría de los afectados se identifica una anomalía cromosómica en el brazo corto del cromosoma 11 (11p).

SÍNTOMAS: El síntoma más característico de la aniridia es la fotofobia (sensibilidad especial a la luz sobre todo en los ojos), apareciendo alteraciones oculares asociadas muy variadas que suelen incluir: visión borrosa no dolorosa; visión nocturna pobre, disminución de la agudeza visual, espasmos de los músculos del ojo que producen movimientos de los ojos rápidos e involuntarios, cataratas, luxación del cristalino, glaucoma, degeneración corneal, desarrollo incompleto o defectuoso del nervio óptico, estrabismo (desviación de uno de los ojos). No existe tratamiento específico de esta enfermedad, y se realiza tratamiento sintomático (de cada síntoma que aparece) y de sus manifestaciones asociadas. El tatuaje del iris mejora tanto la fotofobia como la apariencia externa de ojo.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

Asociación Española de Aniridia.
C/ Cristóbal Bordiú 35. Oficina 202 (L-J-V de 08 a 15h) (M-X de 09 a 17:30h)
28003 Madrid
Telefax: 91.534.43.42 asoaniridia@telefonica.net www.aniridia.com