

La aniridia

La enfermedad

Aniridia significa literalmente sin iris. Efectivamente, la falta de iris en el ojo es uno de los síntomas más llamativos de esta enfermedad.

La aniridia es una enfermedad de baja incidencia en la población: se da un caso por cada 100.000 habitantes. Se trata de una enfermedad ocular congénita y hereditaria, provocada por una falta de desarrollo del globo ocular.

Además de la falta, total o parcial, del iris, con la consiguiente fotofobia, la enfermedad provoca otras alteraciones oculares: desde cataratas a glaucoma, estrabismo, degeneración corneal, etc. Lo cierto es que las personas que padecen esta enfermedad tienen una agudeza visual inferior al 20%.

Además de los problemas que afectan al ojo y la visión, hay otro tipo de síntomas, afortunadamente menos frecuentes, que pueden llegar a ser muy graves: como tumores renales infantiles, alteraciones genito-urinarias o retraso mental.

El diagnóstico

La aniridia surge de una mutación genética esporádica, pero a partir de ese momento es hereditaria, y se transmite de padres a hijos con un 50% de casos en cada generación.

Las alteraciones que provoca pueden ser evidentes de forma congénita, desde el nacimiento, o irse desarrollando con los años. En cualquier caso, es necesario realizar pruebas para evaluar la magnitud de la enfermedad y descartar otras complicaciones.

El tratamiento

El tratamiento de la aniridia es complicado, pues las gafas convencionales no suelen me-

S.T. padece aniridia, una rara enfermedad producida por una alteración genética

jorar la visión de los pacientes, que tienen que recurrir a otro tipo de ayudas especializadas para personas con visión reducida.

El recurso a las lentillas cosméticas coloreadas consigue paliar en cierta medida la fotofobia provocada por la falta de iris, pero no mejoran la agudeza visual y sólo se pueden usar si la córnea no está dañada.

Las intervenciones quirúrgicas no dan un buen resultado, ya que se trata de un ojo con problemas y debilitado.

La falta de un tratamiento médico eficaz agrava aún más la situación de estos pacientes.

En cualquier caso es preciso aplicar medidas de estimulación visual precoz y psicomotricidad, para fomentar la integración escolar de los niños afectados y, en general, la adaptación de estos enfermos.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación Española de Aniridia

C/ Cristóbal Bordiú, 35. 28003 Madrid

Tel. 915 344 342

Correo electrónico: asoaniridia@telefonica.net

www.aniridia.com