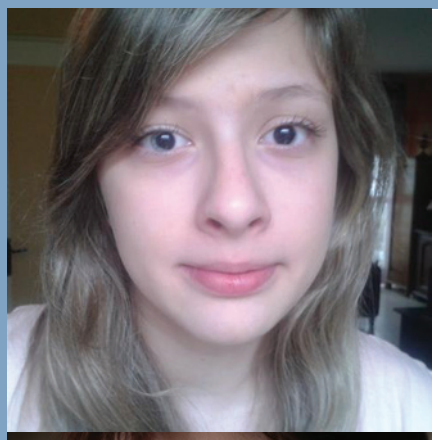
ANIRIDIA EUROPA

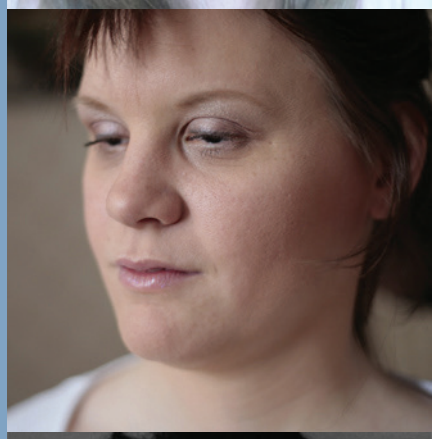
MIRANDO POR EL COLECTIVO CON ANIRIDIA

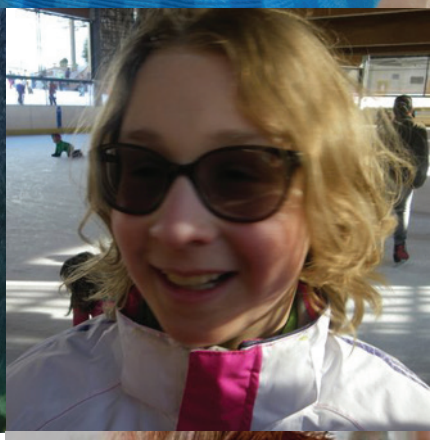
CONGÉNITA

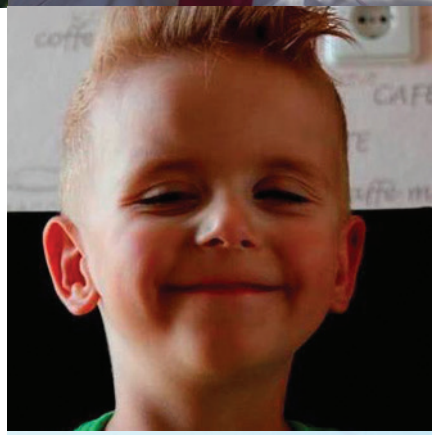
ANIRIDIA

FOLLETO SOBRE LA ALTERACIÓN OCULAR RARA ANIRIDIA









CONTENIDO

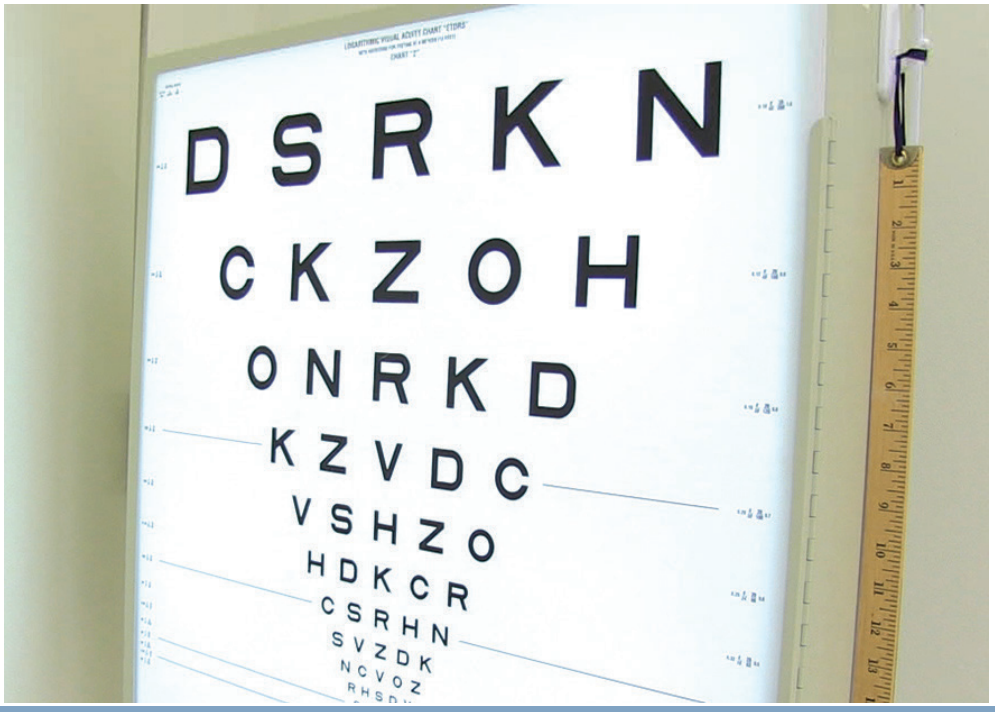
QUÉ ES ANIRIDIA
DIAGNÓSTICO
GENÉTICA
HERENCIA Y FRECUENCIA
MUTACIONES GENÉTICAS
SÍNDROME WAGR
PRUEBA GENÉTICA
EL OJO EN LA ANIRIDIA
EN EL RECIÉN NACIDO
POSIBLES ANOMALÍAS FUTURAS
VIVIR CON ANIRIDIA
IRIS
FÓVEA
NERVIO ÓPTICO
CÓRNEA
CATARATAS
GLAUCOMA
A TENER EN CUENTA
INTERVENCIÓN TEMPRANA
EXÁMENES DE RUTINA
NO TODO ES ACERCA DE LOS OJOS
SOBRE ANIRIDIA EUROPA
APÓYANOS

¿QUÉ ES LA ANIRIDIA?

Aniridia (del griego, significa “sin” [an-] “iris” [-iridia]) es una alteración rara que afecta sobre todo a los ojos, pero dependiendo de la gravedad y del tipo de alteración genética, podría tener también otras implicaciones sanitarias y del desarrollo y la salud. La aniridia en la mayoría de los casos se produce por mutaciones en el gen PAX6 y es hereditaria en aproximadamente dos tercios de los casos. Aniridia está registrada en Orphanet, el portal de información de referencia para las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, bajo el número ORPHA77.

Aparte de la falta de este tejido (hipoplasia de iris), la aniridia también muestra alteraciones de otras estructuras del ojo: córnea, cristalino, nervio óptico y retina. El centro de la retina que proporciona la visión más precisa (fóvea) y el nervio óptico, frecuentemente no están muy desarrollados (hipoplasia/displasia). Esto causa en los recién nacidos un déficit en el normal desarrollo visual y posteriormente de una buena agudeza visual. Por tanto, la mayoría de los pacientes con aniridia tienen una innata discapacidad visual con la señal típica de un nistagmo (movimiento oscilatorio involuntario del ojo), que está presente en todas las enfermedades que llevan a una discapacidad visual congénita.

Durante la vida, los ojos con aniridia pueden desarrollar complicaciones, siendo las más frecuentes la opacificación del cristalino, catarata, alta presión ocular con el consiguiente daño en el nervio óptico (glaucoma) y opacificaciones de la córnea. Esto puede conducir a un deterioro de la agudeza visual.



DIAGNÓSTICO

Como la aniridia es una alteración genética, está presente al nacer. Se diagnostica por exámen clínico y se confirma con las pruebas genéticas.

La aniridia no siempre se detecta en los exámenes pediátricos rutinarios al nacer, sino a la primera o segunda semana de vida. Los padres deberían darse cuenta de las siguientes peculiaridades con su niño recién nacido:

- Reacio a abrir los ojos y llora bajo una luz brillante
- Más dispueto a abrirlos en la penumbra
- Movimientos incontrolables del ojo
- Dificultad en fijación, no sonríe
- Falta de color en el iris, ojos negros como el color de la pupila.

Ante cualquiera de estas señales, se debería someter a un examen médico por un oftalmólogo. El médico realizará las siguientes pruebas para confirmar la aniridia y evaluar la gravedad de la alteración congénita:

Examen del movimiento del ojo
- Nistagmo. ¿Hay presencia de movimientos incontrolables del ojo como signo de discapacidad visual?
- ¿Puede el niño fijar la vista?

Examen del segmento anterior de los ojos con una lupa o microscopio
- ¿Grado de aniridia (parcial o completa)?
- ¿Está transparente el cristalino o hay cataratas?
- ¿Está transparente la córnea?

Examen de la parte posterior del ojo con una lupa y luz
- ¿Tiene el niño hipoplasia foveal?
- ¿Hay hipoplasia en el nervio óptico?

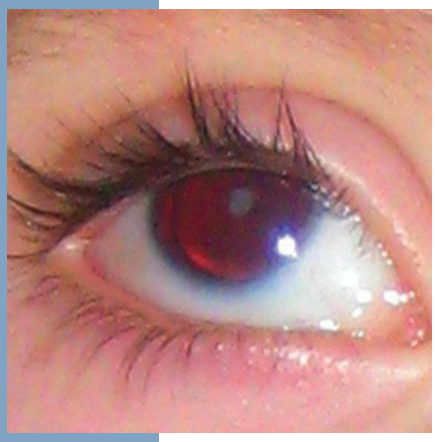
Medición de la presión ocular
- ¿Es normal la presión ocular o es alta?
- ¡Este examen debe hacerse al menos cada seis meses a lo largo de la vida de un paciente con aniridia!
- En un niño recién nacido o pequeño podría ser necesario medir la presión ocular bajo anestesia general.

Después del diagnóstico de aniridia por un oftalmólogo, se debe someter a las pruebas genéticas para saber qué mutación genética ha llevado a la aniridia y para comprobar si existen síndromes asociados como el Síndrome WAGR (ver próximo capítulo).

GENÉTICA

En cuanto se ha confirmado el diagnóstico clínico de la aniridia, se debe realizar el diagnóstico genético.

HERENCIA Y FRECUENCIA



La aniridia afecta de 1:40 000 a 1:100 000 personas, igualmente a hombres como a mujeres. La aniridia se hereda en un 50% de un padre o madre afectado/a (aniridia familiar). Alrededor de 1/3 de los casos es lo que llamamos “mutación de novo”, que significa que el niño desarrolla una mutación nueva, los padres no tienen aniridia (aniridia esporádica).

La aniridia se trasmite de forma autosómica dominante. Se refiere a una alteración como dominante cuando se necesita solo un alelo mutado para producirla (los alelos son las dos copias de cada gen que hay en cada célula del cuerpo). Como solo se trasmite al niño un alelo de cada padre, por eso la persona afectada puede trasmitir la mutación en un promedio de 50% de sus hijos, independientemente del sexo que tenga el niño.

MUTACIONES GENÉTICAS

Las alteraciones genéticas más frecuentes en la aniridia (los genetistas las llaman “mutaciones”) son defectos en el gen PAX6.

Los genes están en los cromosomas donde se almacena toda nuestra información hereditaria y del desarrollo. Cada ser humano tiene 23 pares de cromosomas, que almacenan cientos de miles de genes. Los genes son importantes para el desarrollo de todas las partes del cuerpo del embrión durante el embarazo y son responsables del desarrollo humano y de las funciones de los órganos a lo largo de toda su vida. El gen PAX6 está situado en el brazo corto del cromosoma 11 (11p13). PAX6 regula el desarrollo de los ojos de la semana 8 a la 14 del embarazo – de manera que la aniridia se produce en esa etapa tan temprana y ninguna madre de un niño afectado se tiene que preocupar de haber hecho algo mal durante el embarazo. El gen PAX6 regula el desarrollo de todo el ojo, por eso la alteración en la función del gen PAX6 lleva a anomalías panoculares (todo el ojo), que afectan no solo al iris, sino a la córnea, cámara anterior, cristalino, retina y nervio óptico. Aparte de ser el responsable del desarrollo del ojo, el gen PAX6 es también responsable del desarrollo de otras partes del cuerpo, como los riñones, el páncreas, el cerebro y otras áreas que están siendo estudiadas actualmente.

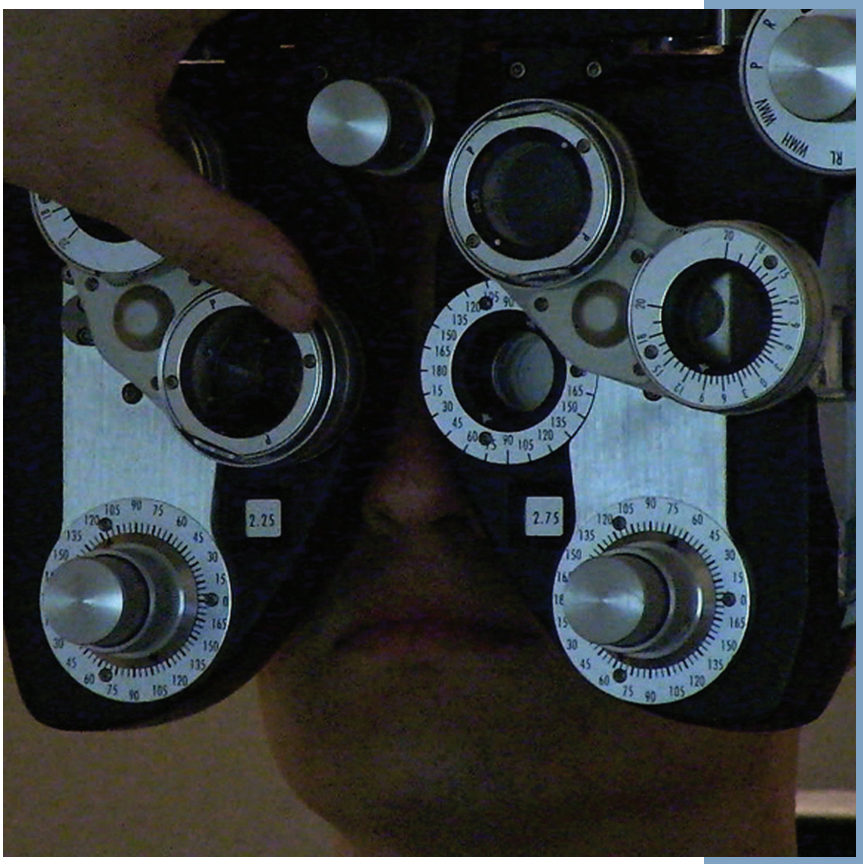
Por tanto, las mutaciones en el PAX6 pueden también asociarse con la concurrencia de diabetes y tendencia a ganar peso en las personas con aniridia.

Sin embargo, aunque la mayoría de los casos con aniridia están producidos por mutaciones en el PAX6, en algunos casos no se ha identificado mutaciones en el PAX6.

SÍNDROME WAGR

El Síndrome WAGR es un síndrome raro asociado a la aniridia.
WAGR significa: Tumor de Wilms (tumor pediátrico en el riñón), Aniridia, anormalidades Genitourinarias y Retraso mental. Sucede en un 10% de los pacientes con aniridia (nunca en aniridia familiar) y se debe al hecho de que, junto al PAX6, otros genes en el cromosoma 11 no están funcionando. Para más información: http://www.wagr.org/.

A pesar de la rareza, todos los niños con aniridia deben realizarse exámenes de ultrasonido, para detectar a tiempo el posible tumor y hasta que se obtenga el diagnóstico genético, descartando el síndrome WAGR.



PRUEBA GENÉTICA

Las pruebas genéticas se hacen enviando muestras de sangre de la persona afectada y quizás de sus padres a laboratorios especializados. Allí, las pruebas genéticas se centran en el gen PAX6 y sus genes contiguos, responsables del Síndrome WAGR. Los resultados de las pruebas pueden tardar semanas y hasta tres meses. Los resultados indican el tipo de alteración genética y confirman o niegan el Síndrome WAGR.

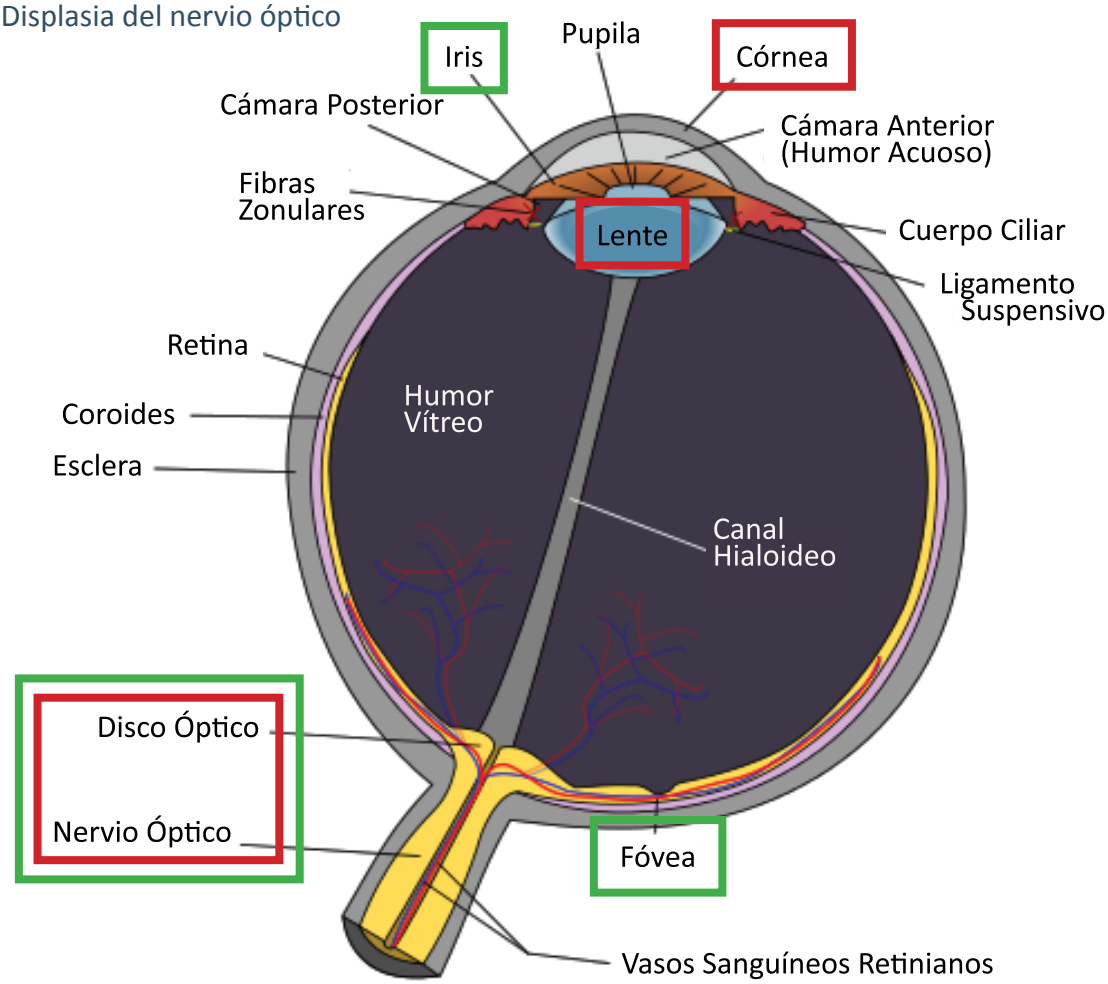
EL OJO EN LA ANIRIDIA

El ojo es un órgano delicado dotado de muchas capas que "traducen" la señal óptica en señales eléctricas que pueda entender el cerebro. Nosotros vemos con nuestro cerebro, pero se necesitan todas las partes microscópicas del ojo para transmitir la imagen al nervio óptico.

RECIÉN NACIDO

Las alteraciones de ojo, presentes al nacer, que son más específicas de los pacientes con aniridia incluyen:

Hipoplasia del iris
Hipoplasia de la fóvea
Displasia del nervio óptico



POSIBLES ANOMALÍAS FUTURAS

Más tarde otras complicaciones marcadas en rojo pueden aparecer:

- Opacidad corneal
- Catarata
- Glaucoma con daño al nervio óptico

En el diagrama se puede observar que los tejidos que ayudan al nervio óptico a pasar la señal óptica a través de el ojo (córnea, iris, lente) y los tejidos que traducen la señal óptica a impulsos eléctricos y lo envían al cerebro (fóvea, nervio óptico) son los afectados en la aniridia.

VIVIR CON ANIRIDIA

La aniridia afecta sobre todo a los ojos: el iris, la córnea, la presión intraocular, el cristalino, la fóvea y el nervio óptico. La variabilidad entre los dos ojos es generalmente pequeña. Puesto que se produce por una mutación genética, se expresa de forma individualizada en cada paciente. Algunas personas tienen más alteraciones médicas, otras menos. La gravedad de las alteraciones es también diferente en cada caso.
Los pacientes con aniridia sufren de:

- agudeza visual reducida, producida por la falta de desarrollo ocular
- sensibilidad a la luz, causada por la hipoplasia del iris
- nistagmo
- catarata (opacidad del cristalino)
- glaucoma (presión intraocular alta)
- opacificación corneal/queratopatía

Las últimas tres son responsables del fallo visual progresivo.

IRIS

El iris es una estructura circular fina del ojo, responsable de controlar el diámetro y tamaño de la pupila y por tanto, la cantidad de luz que llega a la retina. El color del iris es generalmente a lo que nos referimos como “color de los ojos”. Lo que distingue a los pacientes con aniridia es la hipoplasia de iris, que puede ir desde la falta total a parcial del iris o varios tipos de defectos. Esto quiere decir que la pupila, responsable de dejar entrar la luz hasta la retina, es frecuentemente grande. Esto causa sensibilidad a la luz, que depende de cada caso y puede variar a la largo de la vida. La falta de iris o su mal funcionamiento afecta también al enfoque, que afecta a la visión de la persona. Además, el iris protege el ojo de los peligrosos rayos UV que pueden dañar la visión y provocar el desarrollo de cataratas.

Las personas con aniridia generalmente tienen dificultades de rápida adaptación a los cambios bruscos de intensidad de luz. Puede afectarles la luz intensa o los reflejos en ventanas, espejos, y superficies mojadas, metálicas o blancas; y a menudo tienen que adaptar su hogar, lugar de estudio o trabajo de acuerdo a esto.

El deslumbramiento causado por los reflejos pueden reducir la capacidad de ver detalles o causar incomodidad visual, estornudos o dolor de cabeza. Pasar de un lugar interior a uno exterior, de lugares sombríos a soleados, encender luces o apagarlas, caminar en días nublados o soleados y pasar delante de los faros de un coche pueden producir un deslumbramiento que reduce su agudeza visual y causa incertudumbre al desplazarse.

¿QUÉ SE PUEDE HACER?

La sensibilidad a la luz puede solucionarse con gafas de sol apropiadas que filtren los rayos dañinos ultravioleta (UV). El grado de absorción de luz es individual y depende del nivel de sensibilidad a la luz del paciente y las condiciones climatológicas. Se ha comprobado que tanto las lentes “bloqueadoras de luz azul”, que bloquean el azul del expectro de luz, haciendo que los objetos aparezcan más claros y definidos; como las gafas polarizadas, que eliminan el deslumbramiento, son más agradables para los ojos de los pacientes con aniridia. El filtro de rayos UV protege los ojos y reduce el riesgo de desarrollar cataratas. Debido a la variedad de condiciones de luz, que depende del tiempo y el momento del día/estación de año, se deberían tener varias gafas de sol con diferentes grados de absorción de luz. Algunos pacientes con aniridia tienen buenas experiencias con cristales fotocromáticos, en combinación con bloqueadores de luz azul y filtros UV. Los cristales fotocromáticos oscurecen a la exposición a cierto tipo de luz, generalmente a rayos ultravioleta (UV). Hay cristales que comienzan por ser totalmente claros y otros que desde el principio ya tienen un cierto procentaje de oscuridad. El grado de oscuridad (absorción) aumenta dependiendo del nivel de luz UV a la que están expuestos.
Aparte de proteger los ojos de la luz, las gafas de sol también protegen hasta cierto punto la córnea del viento y del polvo o de la intrusión de objetos extraños en el ojo.

Además de las gafas, también se pueden usar lentes artificiales, con iris artificial. Hay dos métodos disponibles, uno es permanente y requiere intervención quirúrgica, mientras que el otro consiste en usar lentes de contacto con iris pintado. Hay ventajas y desventajas. Una intervención quirúrgica podría dañar la sensible córnea, aunque puede actuar como escudo de la mácula y proveer mayor comodidad para el paciente ante la luz. Las lentes de contacto protegen la superficie ocular y mantienen la humedad entre la lente y la superficie ocular, pero algunos pacientes comentan incomodidad al usarlas. Debido a esta córnea tan sensible de los pacientes con aniridia es importante reconsiderar cuidadosamente si alguna de estas dos opciones sería relevante para el paciente.

FÓVEA

La fóvea es la parte del ojo localizada en el centro de la región macular de la retina. Es responsable de la buena visión central, que proporciona la capacidad de ver los detalles, que generalmente se necesita por ejemplo para leer o conducir. La hipoplasia foveal (infradesarrollada) está presente casi siempre en los pacientes con aniridia, desde un reflejo foveal reducido, una baja pigmentación macular y el cruce de vasos sanguíneos de la retina por la zona avascular foveal. El nivel de desarrollo de la fóvea tiene efecto directo en la agudeza visual y es individual en los pacientes con aniridia, que generalmente tienen de un 20/100 a un 20/200. En algunos casos, sin embargo, la fóvea es normal, que lleva a una buena visión. La hipoplasia foveal causa nistagmo (movimiento involuntario constante del ojo), presente en la mayoría de los pacientes con aniridia. Casi todos los pacientes tienen miopía alta, un factor adicional para la visión reducida. Se ha publicado que los casos con desprendimiento de retina completa son infrecuentes. Aunque esto no ha sido ligado a causas genéticas, se ha observado acumulación lipídica en la periferia exterior retiniana en estos pacientes.

NERVIO ÓPTICO

El nervio óptico es el responsable de trasmitir la información visual de la retina al cerebro. Las anomalías en el nervio óptico, tales como la hipoplasia (por ejemplo la cabeza del nervio óptico es anormalmente pequeña) y coloboma, se pueden detectar en algunos pacientes con aniridia, lo que resulta en una agudeza visual aún menor. Uno de los mayores daños en el nervio óptico es por el glaucoma (causado por una presión intraocular alta), que tiene una alta incidencia en los pacientes con aniridia. Por ello, es muy importante hacer seguimiento periódico de la presión intraocular.

CÓRNEA

La córnea es la parte delantera transparente del ojo que cubre el iris, pupila y cámara anterior. La córnea, con la cámara anterior y el cristalino, refractan la luz, con un potencial óptico de la córnea de aproximadamente dos tercios del total del ojo.

La córnea está compuesta de cinco capas, desde la más exterior a la más interna: epitelio, membrana de Bowman, estroma, membrana de Descemet y el endotelio. La córnea funciona sobre todo como una lente positiva que, junto con el cristalino, converge los rayos de luz, enfocándolos en la retina. Esto es posible gracias a la transparencia y resistencia. La transparencia de la córnea se mantiene por la película lagrimar, un complejo sistema que ayuda a proteger y nutrir la supreficie ocular. La investigación ha demostrado que la calidad de las lágrimas de los pacientes con aniridia no son como los de un ojo normal y por tanto, pueden ser responsables del desarrollo de problemas con la córnea, degeneración corneal, también conocida como queratopatía. Una investigación en Suecia ha encontrado queratopatía visible en un 80% de los pacientes estudiados, mientras que en el 26% de los ojos se creaban alteraciones visuales. El mismo estudio descubrió que la cirugía intraocular puede desencadenar el desarrollo de queratopatía así como aumentar la gravedad de la queratopatía existente. En pacientes con aniridia, los problemas con la córnea suceden con el tiempo, es transparente al nacer pero pierde esa transparencia con los años. El proceso es individual y a los científicos todavía les cuesta comprender la progresión de la enfermedad. El ojo seco y calidad de la lágrima están asociados con el estado de la córnea.

¿QUÉ SE PUEDE HACER?

Los problemas con la córnea suponen grandes retos para los investigadores. Se cree que intentar evitar el desarrollo de los problemas de córnea es una de las prioridades del tratamiento de los pacientes con aniridia y debería ser el foco principal de futuras investigaciones. Es importante manejar la enfermedad en sus primeras fases, antes de su progresión. Medicaciones, tales como lubricantes de ojos, mucolíticos y oclusión puntual pueden utilizarse para la enfermedad de la superficie ocular. Deben ponerse geles sin conservantes y sin fosfatos (tratamiento tópico) y pomadas que nutran la córnea (como dexpantenol sin conservantes). Para casos graves se puede realizar cirugía de trasplante limbo corneal, pero conlleva un gran riesgo de fracaso y puede requerir inmunosupresión sistémica de por vida. Se dispone de otros tratamientos, pero requieren previa consideración de cada caso.

CATARATAS

Una catarata es la opacificación de la lente del ojo (cristalino) que lleva a una disminución de la visión. En los pacientes con aniridia hay un alto riesgo de desarrollo de cataratas a lo largo de la vida, aunque hay casos de cataratas congénitas (presentes al nacer). Los rayos ultravioleta (UV), procedentes del sol y de otras fuentes de luz, se absorben por el cristalino y pueden llevar la formación de radicales libres dentro del cristalino. Con el tiempo, los radicales libres pueden dañar este cristalino, produciendo cataratas. Algunos medicamentos, como los **corticoesteroides**, pueden inducir a la formación de cataratas y por eso deben ser utilizados con el mayor cuidado.

¿QUÉ SE PUEDE HACER?

Se aconsejan gafas de sol con un 100% de protección a rayos UV. La extracción de cataratas puede mejorar la agudeza visual en pacientes con catarata densa, aunque la agudeza visual está aún afectada por otros aspectos, como la hipoplasia foveal y anomalías del nervio óptico. Por tanto, se deben sopesar los beneficios de una cirugía teniendo en cuenta que la cirugía podría tener efectos negativos en la córnea.

GLAUCOMA

El glaucoma es una alteración que causa daño en el nervio óptico del ojo y que empeora con el tiempo, si no se trata. Se asocia frecuentemente con una subida de la presión intraocular, que puede dañar el nervio óptico. Si continúa el daño en el nervio óptico ocasionado por la presión intraocular alta, el glaucoma causará una pérdida permanente de visión. Sin tratamiento, el glaucoma puede producir ceguera permanente.

¿QUÉ SE PUEDE HACER?

El glaucoma se trata inicialmente con medicación tópica anti-glaucoma; casos refractivos pueden necesitar cirugía (trabeculectomía o con tubo de drenaje) o tratamiento de ciclodiodo. Deben utilizarse colirios sin conservantes para evitar toxicidad en la superficie ocular.
Debido a las muchas complicaciones corneales se debería utilizar las menor cantidad de gotas que sean necesarias para el glaucoma y en su lugar considerar otras opciones, como realizar una trabeculotomía en vez de poner cinco tipos de gotas diferentes al día.

COSAS IMPORTANTES A TENER EN CUENTA

En algunos países europeos (España e Italia, seguidos de otros) se han elaborado guías para el manejo clínico de la aniridia congénita. Son documentos globales que proporcionan herramientas útiles para los médicos, investigadores en la ciencia básica y clínica, profesionales que trabajan en la atención sociosanitaria, padres y familias, con vistas a actualizar conocimientos, mejorar la calidad de asistencia, coordinación de actuaciones y políticas y planificación relacionadas. Como regla general es importante:

- revisiones periódicas
- proteger los ojos de luz (UVA, UVB), viento y conservantes en la medicación
- pedir una segunda opinión antes de cirugías en los ojos

En la página siguiente hay una tabla con aspectos resumidos en cuanto a exámenes oftalmológicos periódicos, tratamientos, prevención de complicaciones y asuntos adicionales que pueden ayudar en la vida diaria, dependiendo de la edad. Esto debe ser tomado como una guía cuando faltan las guías nacionales.

Las ayudas técnicas y visuales pueden ayudar a las personas con aniridia para que realicen las mismas actividades en diferentes ambientes y situaciones que el resto de la población.

INTERVENCIÓN TEMPRANA

El desarrollo visual es un proceso de aprendizaje durante los primeros 6 años. Incluso en la presencia de una discapacidad visual al nacer, este proceso de aprendizaje puede llevar a una sustancial mejora visual si se cumplen estas condiciones:

- Corrección de refracción y reflejos con gafas
- Usar servicios de intervención temprana
- Comenzar cuanto antes

La intervención visual temprana es un sistema educativo y de apoyo para niños (hasta los 6 años) que están en riesgo de retraso en el desarrollo por una discapacidad visual grave. La finalidad es ayudar al niño y a la familia a maximizar el desarrollo físico, emocional/social y cognitivo del niño.

La intervención temprana tiene que ser transdisciplinaria para asegurar que se están atendiendo todos los aspectos del desarrollo. Los servicios incluyen:

- instrucción especial incluye designar ambientes de aprendizaje y actividades que promuevan el desarrollo del niño y proporcionen apoyo, habilidades e información a las familias.
- servicios visuales de identificación de niños con problemas o retrasos visuales y proporcionan servicios y formación a esos niños.
- se añade terapia ocupacional con servicios relacionados con autoayuda, juego y comportamiento, así como desarrollo sensorial, motriz y postural.

COSAS IMPORTANTES PARA CONSIDERAR SEGÚN LA EDAD

	Exámenes oftalmológicos (sin complica-ciones)	¿Qué se debería examinar? (Nivel de detalle varía según la edad)	Tratamiento para mejorar la calidad visual	Prevención de complicaciones (los aspectos más importantes)
0-2 años	• Cada 3-4 meses	• Agudeza Visual • Evaluación Ortóptica • Segmento Anterior • Segmento Posterior • Retinoscopía • En caso de glaucoma, potenciales visuales evocados y campo visual deberían ser examinados	• Refracción • Gafas con protección UV para interiores y exteriores • Actividades con ayudas visuales, intervención temprana	• Cada visita: revisar la presión intraocular. Puede ser necesario hacerlo bajo anestesia general. En ese caso, no se hace tan a menudo. • Aplicación nocturna de ungüento protector para la córnea (Dexpantenol sin preservantes)
2-8 años	• Cada 6 meses		• Mantener datos dióptricos actualizados • Ver arriba	• Ver arriba • Primeras ayudas visuales pueden usarse desde la edad de 5 años
8-18 años	• Cada 6-8 meses		• Ver arriba • Ayudas de baja visión para la escuela	• Tratamiento para la presión intraocular alta debe empezarse apenas aparezca. • No cirugías si las gotas son suficientes para bajar la PIO
Adultos			• Ver arriba • Exámenes dependen de las complicaciones individuales	• Normalmente se necesita más de un especialista • Visitar un especialista en córnea • Visitar un especialista en glaucoma
Para todas las edades				
Si se planea cirugía	• **Piénselo dos veces** • Debe estar seguro de entender todos los aspectos explicados por el oftalmólogo • No dude en preguntar y esclarecer sus dudas • No dude en consultar otro especialista para una segunda opinión • Pregunte a su comunidad local de aniridia o contáctese con Aniridia Europa			
Tenga mucho cuidado o pida una segunda opinión si se sugieren alguna de las siguientes alternativas	• El uso de lentes de contacto (lentillas) • El uso de lentes de contacto con iris pintado • Implantación de un iris artificial. Este procedimiento puede dañar el ojo anirídico y con ello, la vista. • El uso de gotas que tengan agentes preservantes • El uso de gotas que tengan fosfatos • Cirugía láser. Ninguna cirugía láser para glaucoma, aún cuando las gotas no son suficientes para bajar la presión intraocular, esto puede dañar el ojo anirídico. Cirugías como la “trabeculotomía” para facilitar la salida del fluido de la cámara anterior deberían usarse. Es posible que se necesite más de una cirugía. Existen otros métodos de cirugía si la trabeculotomía no funcionara. • Hacer menos exámenes oftalmológicos por año. Si se ha detectado glaucoma, la presión intraocular debe medirse cada 3 meses independientemente de la edad del paciente.			
Datos adicionales para la vida con Aniridia				
0-2 años	• Póngase en contacto con su asociación nacional o grupo de apoyo de aniridia • Contáctese con Aniridia Europa • Comparta sus experiencias y aprenda de otros padres con hijos mayores • Pregunte sobre las leyes y regulaciones en su país para personas con discapacidad			
2-8 años	• Sea una persona de contacto para personas con hijos menores afectados, brinde la ayuda y apoyo que recibió cuando su hijo/a era menor			
8-18 años	• Los jóvenes pueden participar de reuniones de aniridia y conocer otros jóvenes con condiciones similares • Practique deportes con otras personas con discapacidad visual			
Adultos	• Involúcrese en su asociación o grupo nacional de aniridia • Comparta sus experiencias con otras personas acerca de tratamientos, ayudas visuales, etc. • Manténgase pendiente de las últimas investigaciones			

EXÁMENES DE RUTINA

Los exámenes de rutina en pacientes mayores con aniridia siempre incluirán lo mencionado anteriormente y, además, dependiendo de las complicaciones individuales, podría incluir los exámenes descritos a continuación:

- Tomografía de Coherencia Óptica (OCT, siglas en inglés)
    - Un examen láser para evaluar el desarrollo de la fóvea y el nervio óptico.
- Biomicroscopía de Ultrasonido
    - Esto evalúa el iris residual y sirve, además, para examinar el fondo de ojo (retina) en pacientes que tienen cataratas u opacificidades de córnea que interfieren con una vista clara dentro del ojo.
- Potenciales Visuales Evocados (VEP, siglas en inglés)
    - Ayuda a evaluar algún daño al nervio óptico por causa del glaucoma y es importante en el seguimiento para pacientes que sufren de glaucoma anirídico.
- Prueba de Campo Visual
    - Es importante para evaluar si la presión intraocular elevada ha causado daño al campo visual periférico. Esto debe hac erse regularmente en pacientes con glaucoma anirídico.
- Topografía de la Córnea
    - Se produce un mapa de la superficie de la córnea, que determina el impacto que tienen las opacificaciones de la córnea.

NO TODO ES ACERCA DE LOS OJOS

Dado que la aniridia en la mayoría de casos de trata de una mutación genética, su expresión es bastante individual, desde tan solo un síntoma hasta varios de ellos, yendo desde manifestaciones leves a severas. En algunos casos los síntomas incluyen problemas con neuropsicología, urología y ginecología, endocrinología y ortopedia, tales como diabetes, desorden de procesamiento auditivo central (dificultad con discriminar e interpretar sonidos), sentido del olfato disminuido o ausente, obesidad o autismo.

La organización sin fines de lucro Aniridia Foundation International define la aniridia como un síndrome, dado que se reconoce que la aniridia muchas veces abarca muchos otros problemas médicos además de la ausencia del iris. Este es un área que requiere más investigación.

ANIRIDIA EUROPA

Aniridia es una enfermedad poco frecuente y por eso, las familias afectadas se sienten solas e incomprendidas frente al diagnóstico y al tratamiento. La información, el conocimiento y la investigación son escasos y dispersos; por eso, el papel de Aniridia Europa, la Federación de Asociaciones de Aniridia, es clave a la hora de aglutinar pacientes, coordinar y establecer redes entre médicos e investigadores.
El principal objetivo de Aniridia Europa, aparte del mencionado anteriormente, es promover la investigación en esta patología, servir de puente entre profesionales y pacientes y sensibilizar a la Administración y a la sociedad sobre los problemas a los que se enferentan las personas con aniridia en su vida diaria. Para conseguir este objetivo, Aniridia Europa:

- Se ha dotado de un comité científico y de expertos en aniridia de diferentes países europeos que la asesora e impulsa o participa en proyectos de investigación.
- Ha proclamado el Día Mundial de la Aniridia el día 21 de junio, para concentrar los actos de sensibilización y así alzar más fuerte su voz.
- Está presente en varios congresos científicos europeos de oftalomología.
- Ha organizado un Encuentro de Jóvenes con Aniridia para facilitar su integración social.

MÁS INFORMACIÓN Y CONTACTO:

www.aniridia.eu
www.facebook.com/AniridiaEurope

Las consultas deben dirigirse a **post@aniridia.eu** o se puede utilizar el formulario disponible en la página web de Aniridia Europa.

Dirección postal:
Aniridia Europe
Laskenveien 79 A
3214 Sandefjord
Noruega

JUNTA DIRECTIVA DE ANIRIDIA EUROPA

Rosa Sánchez de Vega. España. Presidente
Barbara Poli. Italia. Vicepresidente
Ognian Petkov. Bulgaria. Secretario General
Tord Häkonsen. Noruega. Tesorero
Katie Atkinson. Reino Unido. Vocal
Sanna Suderlund. Finlandia. Vocal
Marjorie Poeydomenge. Francia. Vocal
Ivana Kildsgaard. Suecia. Vocal

COMITÉ CIENTÍFICO DE ANIRIDIA EUROPA

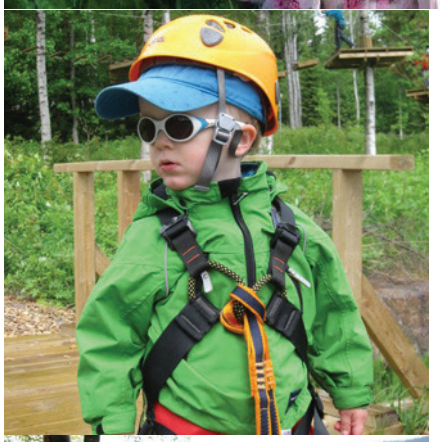
1. Barbara Käsmann. Chair. Alemania
2. Arne Viestenz. Alemania
3. Paolo Rama. Italia
4. Giorgio Marchini. Italia
5. Valeriy Pavlenko. Rusia
6. Tatyana Vasilyeva. Rusia
7. Draga Toncheva. Bulgaria
8. Tor Utheim. Noruega
9. Julie Daniels. Reino Unido
10. Jon Martin Vollinson. Reino Unido
11. Juan Álvarez de Toledo. España
12. Marta Corton. España
13. Dominique Bremond-Gignac. Francia
14. Henri Copin. Francia
15. Neil Lagal. Suecia

NECESITAMOS TU APOYO

Aniridia Europa es una organización sin ánimo de lucro y necesita financiación externa para llevar a cabo sus fines y actividades. Hay diferentes formas en las que se puede colaborar, desde una donación esporádica o periódica hasta ofrecer ayuda en material, voluntariado, bien donando a través de nuestra página web o bien, haciendo una transferencia a nuestra cuenta bancaria.

Destinatario: Aniridia Europe
Número de cuenta: 15032958181
IBAN: NO4915032958181
BIC: DNBANOKKXXX
Ponga en el asunto por favor: Donativo a Aniridia Europa

¡MUCHAS GRACIAS!



CRÉDITOS

Este folleto fue desarrollado por Ivana Kildsgaard, Presidente de Aniridia Suecia. Aniridia Europa está muy agradecida con todo aquel que colaboró en el desarrollo de este folleto compartiendo sus fotografías e información médica. El doctor Tor Paaske Utheim del Hospital Universitario de Oslo, Noruega, aportó con su ayuda profesional revisando este documento. Aniridia Europa esta especialmente agradecida con la doctora Barbara Käsmann-Kellner de la Universidad de Saarland, Alemania, por su invalorable contribución profesional y científica.

Sponsor:

Aniridia Europa es la Federación de Asociaciones de Aniridia Europeas.
Se fundó el 25 de septiembre del año 2011 y está oficialmente registrada en Noruega. Al momento existen 13 asociaciones nacionales de aniridia en los siguientes países: Alemania, Bélgica, Bulgaria, Dinamarca, España, Finlandia, Francia, Italia, Noruega, Reino Unido e Irlanda, Rusia, Suecia y Ucrania.

ANIRIDIA EUROPA - LA FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES Y REDES DE ANIRIDIA ALREDEDOR DE EUROPA