

# ANIRIDIA Y SÍNDROME WAGR

INFORME  
SOCIO-SANITARIO 2022

Asociación Española  
 **aniridia**  
*"Tu apoyo es nuestra luz"*  
Entidad Declarada de Utilidad Pública

# ÍNDICE

Introducción. Qué es la Aniridia.....	3
Estado del estudio genético y el registro de pacientes .....	4
Aniridia y síndrome WAGR en cifras.....	5
El Síndrome WAGR.....	6
Datos demográficos y sociales .....	7
Enlaces de interés.....	9

## QUÉ ES LA ANIRIDIA

***La Aniridia es una enfermedad ocular congénita y hereditaria. El síntoma más llamativo es la falta total o parcial del iris pero, en realidad, es una falta de desarrollo del globo ocular por un fallo en el gen PAX 6 del cromosoma 11 p.13 en el 90% de los casos, por lo que, aparte del iris, todas las estructuras del ojo están alteradas, ocasionando alteraciones asociadas.***

La Aniridia viene acompañada de otras alteraciones importantes como: cataratas, nistagmus, hipoplasia foveal y del nervio óptico, degeneración corneal, glaucoma, estrabismo, por no citar otras más graves e importantes pero excepcionales, como afecciones renales o retraso psicológico y madurativo entre otras.

Los síndromes más graves asociados a esta enfermedad son:

- WAGR: Tumor de Wilms, Aniridia, alteraciones genito-urinarias y retraso psicológico y madurativo.
- GILLIESPIE: Aniridia y ataxia cerebelar.

Las personas que padecen Aniridia, además de una gran fotofobia por la falta de iris, tienen una agudeza visual inferior a un 20 % dependiendo de las alteraciones asociadas en cada caso.

Es hereditaria, se transmite de padres a hijos en un 50% de los casos de forma autosómica dominante. Surge una mutación esporádica y, a partir de ese momento, se convierte en hereditaria.

El tratamiento de la Aniridia es complicado, pues las gafas convencionales rara vez mejoran la visión de los pacientes, por lo que tienen que utilizar ayudas de Baja Visión. En cuanto al tratamiento quirúrgico, las intervenciones de las diferentes alteraciones asociadas a la Aniridia a veces no tienen un resultado muy satisfactorio al ejecutarse en un ojo, en su conjunto débil y no desarrollado en su totalidad.



# La aniridia es una enfermedad rara genética que afecta a 1 de cada 80/100 mil nacidos

La Asociación Española de Aniridia ha elaborado este informe estadístico basándose en los datos de sus socios activos en 2022. Dada la incidencia de la aniridia, se estima que en España podría haber más de 400 casos.

La Asociación Española de Aniridia cuenta con 124 socios de facto (es decir, con aniridia o síndrome WAGR) activos en 2022. A lo largo de sus años de vida, la AEA ha sido testigo de más de 250 personas con aniridia que han estado en algún momento afiliadas a la entidad.

Esta muestra constituye la mayor cohorte de pacientes con aniridia en España, pues el Registro de Pacientes con Aniridia del ISCIII sólo cuenta con 45 pacientes de esta patología inscritos. Desde la Asociación promovemos la inscripción en este Registro activamente. La investigación es clave para poder mejorar la vida de las personas con aniridia y/o síndrome WAGR.

A continuación detallamos algunos de los datos a los que la AEA tiene acceso. Cabe decir que hay socios y socias de facto de los que se desconocen los datos.

---

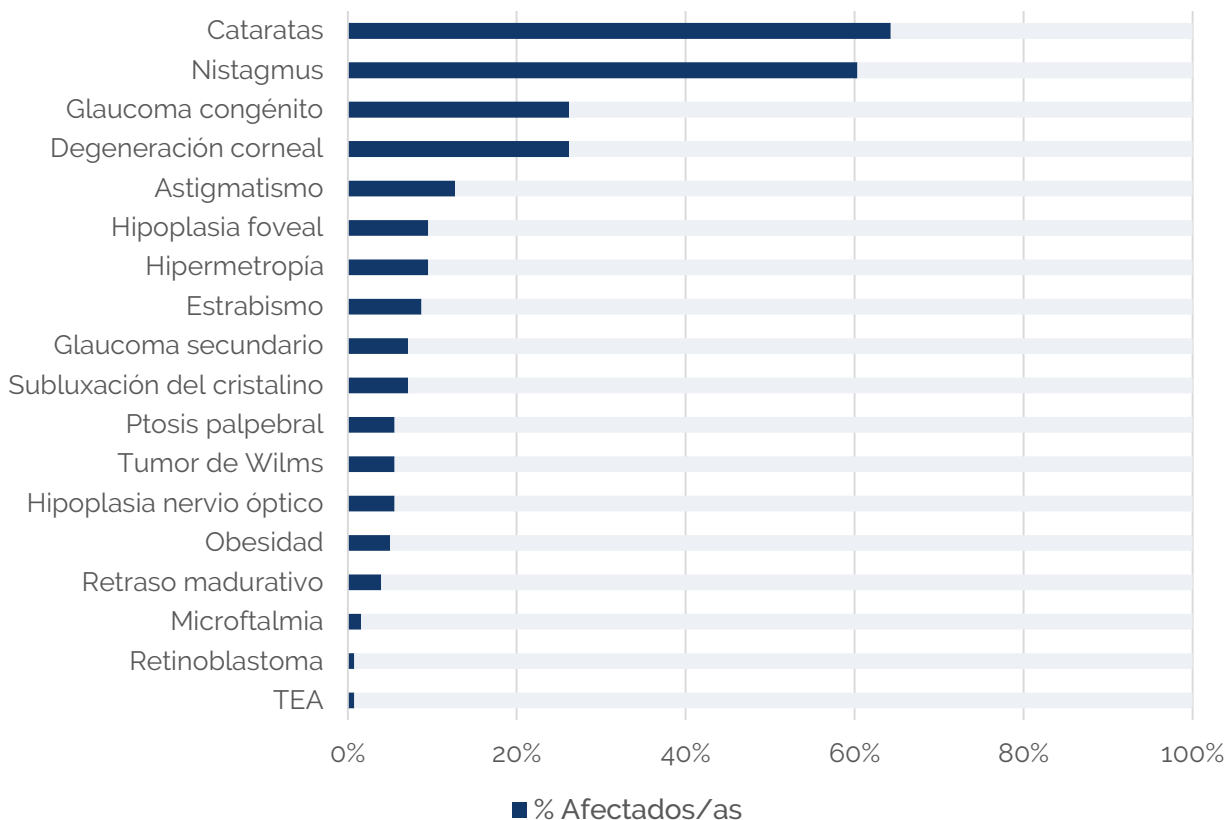
## ESTADO DEL ESTUDIO GENÉTICO Y EL REGISTRO

Actualmente, **el 79% de los socios y socias de facto de la entidad tiene realizado el estudio genético, mientras que un 21% aún carece de él.** Por otra parte, sólo el 36% de las personas con aniridia está registrada en el Registro de Enfermedades raras. Este dato arroja que menos de un 10% de la población aniridia española está registrada.

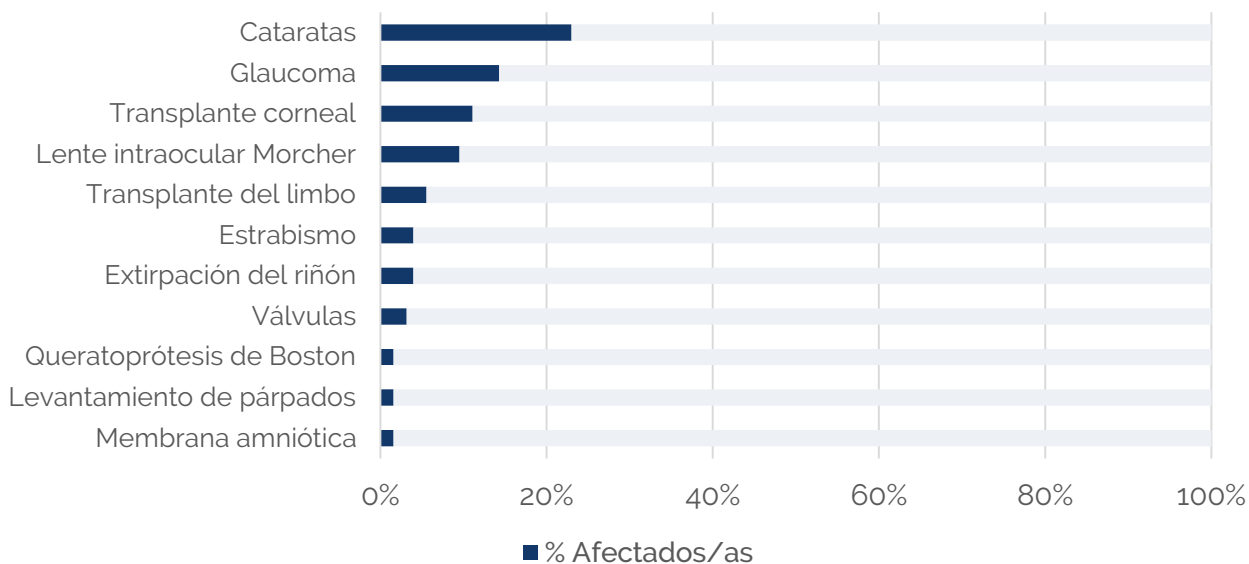
# ANIRIDIA Y SÍNDROME WAGR EN CIFRAS

Debido a la estructura alterada del ojo anirídico, el momento del nacimiento, se presentan o van apareciendo a lo largo de la vida otras patologías visuales más reconocibles por la población, en general. Además, en el caso de las personas con síndrome WAGR, aparecen otras patologías no relacionadas con el globo ocular.

**Figura 1.** % de pacientes con aniridia o síndrome WAGR afectados con patologías asociadas.



**Figura 2.** % de pacientes con aniridia o síndrome WAGR con operaciones quirúrgicas.



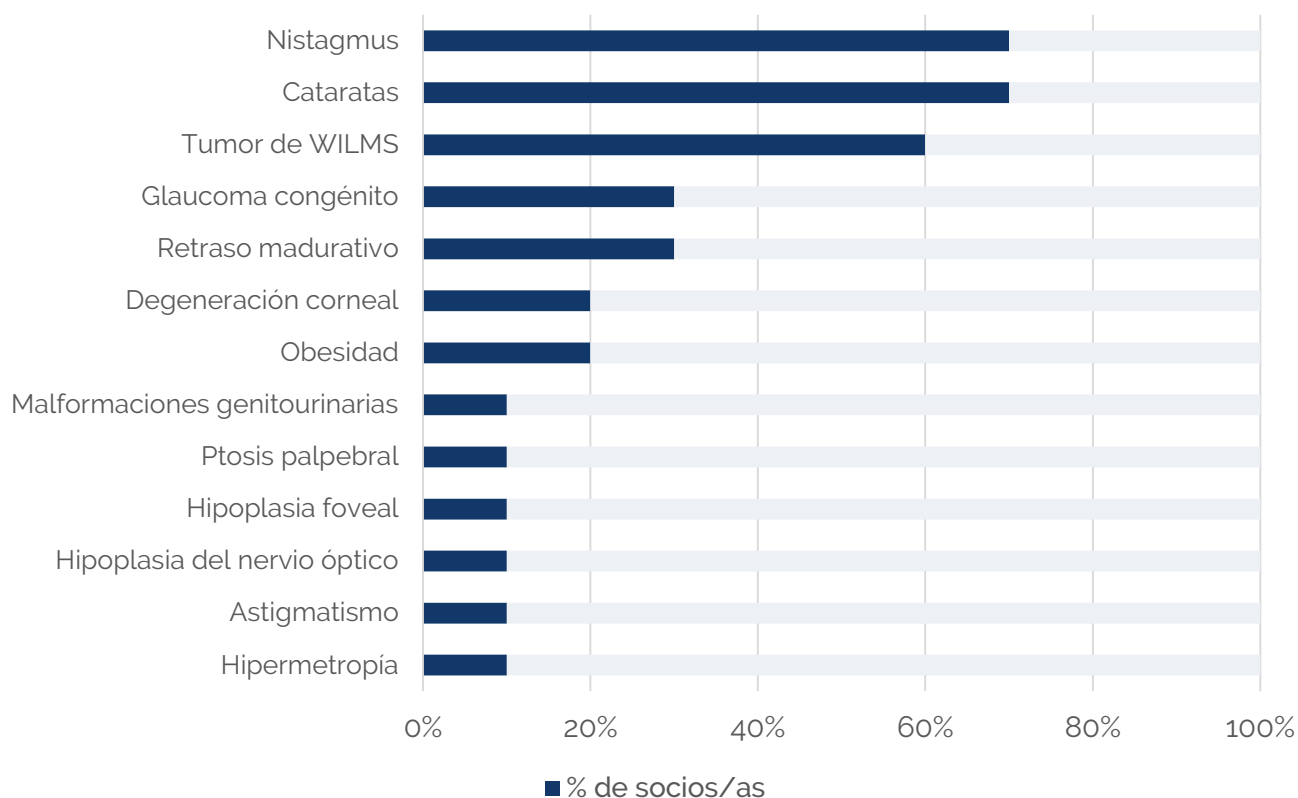
## SÍNDROME WAGR

El Síndrome WAGR es una alteración genética muy excepcional. De escasísima prevalencia en la que existe una predisposición a distintas malformaciones. El acrónimo está compuesto por las iniciales de los nombres de las distintas alteraciones en inglés: W: “Wilms”: Tumor de Wilms (tumor renal infantil); A: “Aniridia”: falta total o parcial del iris (además de otras alteraciones oculares); G: “Genito-urinary alterations”: alteraciones genito urinarias o gonadoblastoma y R: “Retardation”: Retraso madurativo.

Está causado por la falta (delección) de una parte del brazo corto del cromosoma 11. La naturaleza y el tamaño de material genético perdido va a condicionar el grado de afección, que puede involucrar diferentes órganos del cuerpo (ojos, riñón, aparato genito-urinario y sistema nervioso). No obstante se desconoce su incidencia en la población, pero los casos conocidos confirman que es de prevalencia excepcional.

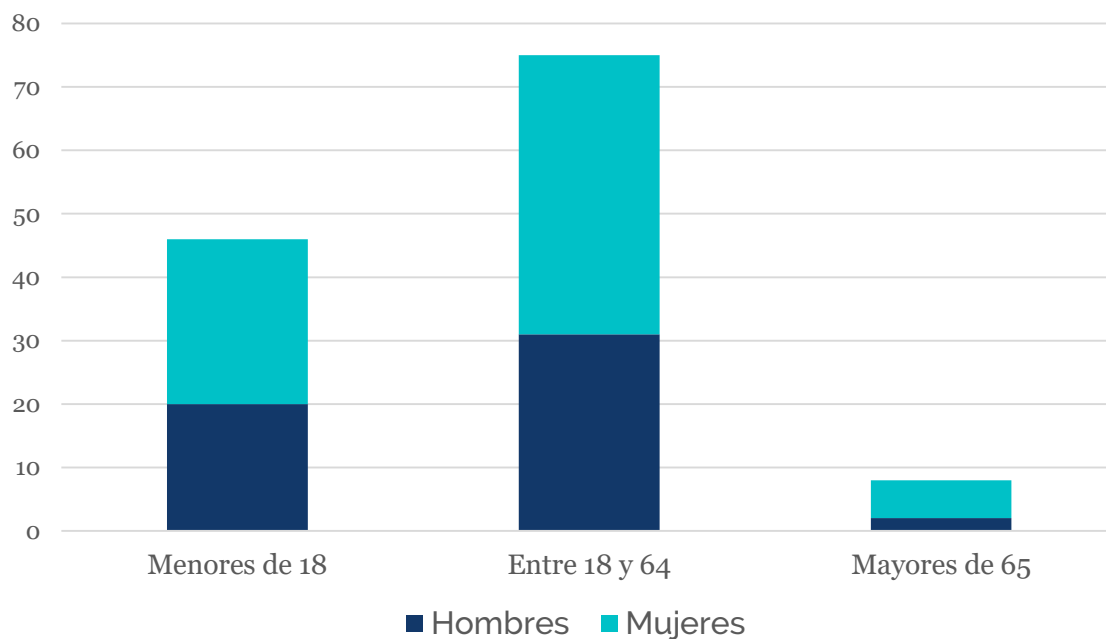
En la Asociación Española de Aniridia sólo existen 10 personas afiliadas en la actualidad con un síndrome WAGR diagnosticado, suponiendo un 7,93% del total de personas con aniridia de la entidad.

**Figura 3.** Patologías asociadas a la muestra de pacientes con síndrome WAGR en %.

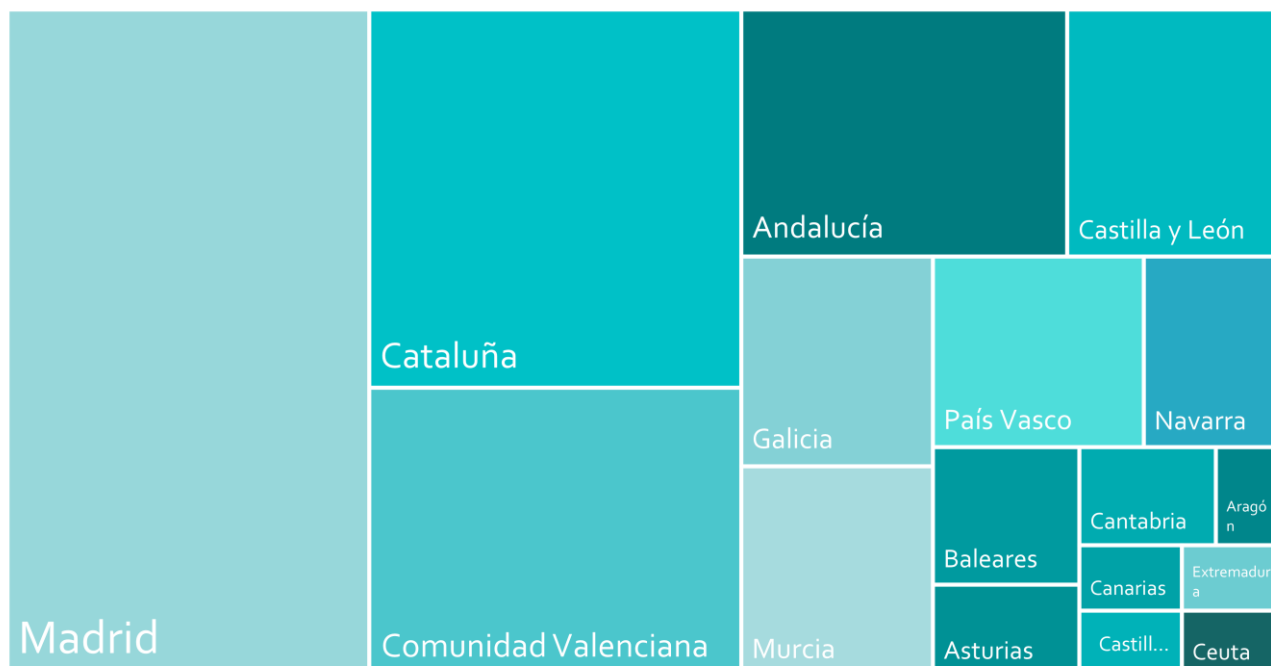


## DATOS DEMOGRÁFICOS Y SOCIOLÓGICOS

**Figura 4.** Número de afiliados/as a la Asociación Española de Aniridia por edades y sexo.



**Figura 5.** Distribución de afiliados/as con aniridia por Comunidad Autónoma.



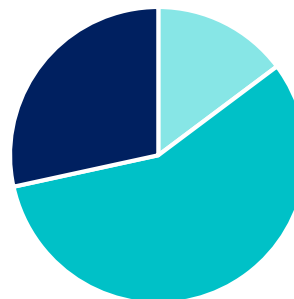
**Figuras 6 y 7.** Número de personas con aniridia mayores de 16 años con estudios y sin estudios y número de personas empleadas y desempleadas.

**SITUACIÓN LABORAL**



- Empleados
- Desempleados
- Pensionistas
- Sin datos

**ESTUDIOS**



- Estudios primarios y ESO
- Estudios superiores
- Sin estudios

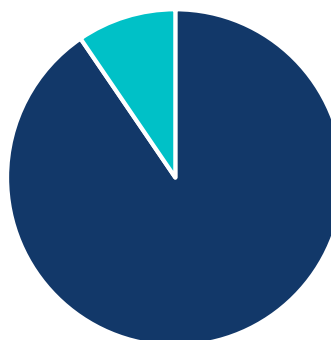
**Figuras 7 y 8.** Número de personas con aniridia con pensiones y número de personas con aniridia con grado de discapacidad.

**PENSIONES**



- Sin pensión
- Pensión no contributiva
- Pensión contributiva

**DISCAPACIDAD**



- Con grado de discapacidad
- Sin grado de discapacidad



## ENLACES DE INTERÉS

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA  
[www.aniridia.es](http://www.aniridia.es)      [aniridia@aniridia.es](mailto:aniridia@aniridia.es)

ANIRIDIA EUROPA  
[www.aniridia.eu](http://www.aniridia.eu)

REGISTRO DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS DEL ISCIII  
<https://registorraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS  
[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

OBSERVATORIO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS OCULARES  
[www.onero.org](http://www.onero.org)

IWSA. INTERNATIONAL WAGR SYNDROME ASSOCIATION  
[www.wagr.org](http://www.wagr.org)

REGISTRO DE PACIENTES DE IWSA (PARA SÍNDROME WAGR)  
<https://cordsconnect.sanfordresearch.org/BayaPES/pp/participantLogin>

**Asociación Española de Aniridia, A.E.A.**

c/Prof. Martin Lagos S/N Hospital Clínico San Carlos, 28040 MADRID

+34 688 905 553 [aniridia@aniridia.es](mailto:aniridia@aniridia.es)

[www.aniridia.es](http://www.aniridia.es)