

Ανιριδία

Γενική περιγραφή:

Η ανιριδία είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή κατά την οποία η ίριδα λείπει είτε εν μέρει είτε πλήρως.

Η συχνότητα εμφάνισης κυμαίνεται από 1:40.000 έως 1:100.000. Δεν έχει περιγραφεί σημαντική διαφορά στα δύο φύλα ή κάποια φυλετική διαφορά.

Αίτια:

Η ανιριδία προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *PAX6* στο χρωμόσωμα 11, στις περισσότερες των περιπτώσεων. Στο 66% των ασθενών παρατηρείται αυτοσωμικός επικρατής τρόπος κληρονομικότητας. Η σποραδική μορφή αντιπροσωπεύει περίπου το ένα τρίτο των ασθενών.

Κλινική εικόνα:

Το κύριο διαγνωστικό χαρακτηριστικό είναι η συγγενής μερική ή πλήρης υποπλασία της ίριδας. Σε ορισμένες περιπτώσεις, άλλα μέρη του ματιού είναι επίσης ελάχιστα αναπτυγμένα.

Η ανιριδία είναι ορατή από τη γέννηση. Μπορεί να εμφανιστεί ως μεμονωμένη ανωμαλία ή μπορεί να είναι ένα από τα πολλά συμπτώματα σε μια υποκείμενη πάθηση.

Η όραση διατηρείται μέτρια σε ασθενείς με ήπια εκδήλωση της νόσου. Συνήθως το άτομο βιώνει φωτοφοβία. Οι ασθενείς με ανιριδία μπορεί επίσης να έχουν: Παθήσεις του κερατοειδούς, γλαύκωμα, καταράκτη, υποπλασία ωχράς κηλίδας, υποπλασία οπτικού νεύρου, νυσταγμός, βλεφαρόπτωση.

Αναγνωρίζονται τρεις φαινότυποι: Α) ανιριδία χωρίς συστηματική συμμετοχή, Β) Σύνδρομο WAGR, Γ) Σύνδρομο Gillespie. Στους τελευταίους δύο τύπους, εκτός από τα οφθαλμολογικά, υπάρχουν και συστηματικά σημεία ή/και συμπτώματα. Σπάνια, τα άτομα με ανιριδία έχουν προβλήματα συμπεριφοράς, αναπτυξιακή καθυστέρηση και προβλήματα ανίχνευσης οσμών.

Πηγές:

- <https://eyewiki.aao.org/Aniridia>
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/aniridia/>
- <https://www.aapos.org/glossary/aniridia>
- <https://rarediseases.org/rare-diseases/aniridia/>