



SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Kongenital aniridi

Barn som föds med kongenital aniridi har stora pupiller som inte reagerar på ljus. Det brukar märkas redan vid födseln. Barnen är mycket ljuskänsliga eftersom stora delar av regnbågshinnan i ögonen saknas. De har också nedsatt syn.

I Sverige är det ungefär två till tre personer per 100 000 invånare som har kongenital (medfödd) aniridi. Tillståndet är ärftligt.

SYMPTOM

Barn som föds med kongenital aniridi saknar stora delar av regnbågshinnan i ögonen och det gör barnen mycket ljuskänsliga. Det brukar också visa sig tidigt att barnens syn är nedsatt. Det beror på att området i ögat där synen är som skarpast inte är fullt utvecklat. De flesta med aniridi har också snabba, ofrivilliga ögonrörelser.

Efter hand märks även andra ögonförändringar. Vanligast är förändringar på hornhinnan. Hornhinnan får grumlingar som ökar med tiden och gör att synnedläggningen tilltar. Många får också smärtsamma sår på hornhinnan. Ögats yta blir dessutom lättare irriterad eftersom tårvätskan har en annan sammansättning än vad den brukar ha.

Det är vanligt med grå och grön starr. Grå starr innebär att linsen i ögat blir grumlig och grön starr att trycket i ögat ökar.

ORSAK

Kongenital aniridi orsakas av en förändring i en gen som är viktig för ögats utveckling.

BEHANDLING

Barn med aniridi behöver tidigt undersökas av en ögonläkare. Solglasögon som filtrerar bort UV-ljus kan hjälpa mot ljuskänsligheten. Även andra synhjälpmedel kan behövas. Personer med aniridi får inte använda kontaktlinser eftersom hornhinnan är mycket känslig. Alla behöver salva eller ögondroppar för att minska irritationen i ögonen.

Alla ögondroppar måste vara utan konserveringsmedel. Grön starr behandlas också med ögondroppar. Ibland kan det bli nödvändigt att operera för grön starr, annars undviker man ögonoperationer hos personer med aniridi. Barnen behöver synhabilitering.

Ögonundersökningarna fortsätter regelbundet hela livet. Vuxna behöver fortsatta insatser och många behöver stöd i det dagliga livet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Resurscenter syn finns i Stockholm och Örebro. De gör specialpedagogiska utredningar för barn och ungdomar med nedsatt syn och andra funktionsnedsättningar.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Aniridi Sverige

SRF, Synskadades Riksförbund

SGF, Svenska Glaukomförbundet

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om kongenital aniridi som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad oktober 2018.