



Kongenital aniridi

Kongenital aniridi är en medfödd ögonsjukdom som leder till synnedsättning, ljuskänslighet och obehag och smärta från ögonen. Svår sjukdom kan orsaka blindhet. Symtomen uppstår till följd av avvikelser i ögats utveckling och brukar förvärras med stigande ålder.

I Sverige finns omkring 200 personer med kongenital aniridi.

Symtom

Personer med kongenital (medfödd) aniridi har oftast flera symtom från ögonen. Symtomen kan variera i art och svårighetsgrad mellan olika personer, även inom samma familj.

Barnen föds med avvikelser i ögats regnbågshinna (iris), som vanligen saknas helt eller delvis. Redan vid födseln är barnen mycket ljuskänsliga. Oftast visar sig en synnedsättning tidigt. Ögondarr kan finnas redan hos nyfödda, eller uppstå under de första levnadsåren.

Efter hand uppstår även andra ögonförändringar. Grå starr innebär grumlig lins och synnedsättning. Grön starr medför ökat tryck i ögat som skadar synnerven och leder till bestående synnedsättning. Barnen har oftast förändringar i ögats hornhinna. Över tid blir hornhinnan grumlig, blodkärl från bindehinnan kan växa in från hornhinnans yttre del, och smärtsamma sår uppkommer på hornhinnans yta.

Tårvätskan hos personer med kongenital aniridi har en avvikande sammansättning vilket gör att den inte kan skydda hornhinnans ytskikt. Det kan ge torra ögon och bidra till symtom som ljuskänslighet, irritation, smärta och sår på hornhinnans yta.

Symtomen vid kongenital aniridi är oftast fortskridande och fler symtom kan tillkomma med stigande ålder.

Orsak

Kongenital aniridi orsakas i de flesta fall av en förändring i en gen med betydelse för ögats utveckling. Genförändringen leder till brist på ett protein som påverkar regnbågshinnan, näthinnan, linsen, hornhinnans ytskikt, ögats avflödesvägar och tårarnas sammansättning.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar kongenital aniridi.

Vid misstanke om kongenital aniridi undersöks barnet av en ögonläkare under de första levnadsveckorna. Ögonundersökningarna fortsätter sedan regelbundet hela livet.

Behandlingen varierar beroende på symtom och vilka ögonförändringar som förekommer. Glasögon och andra synhjälpmedel provas ut vid behov. Ljuskänslighet kan avhjälpas med solglasögon som helt filtrerar bort ultraviolett ljus. Tårersättning i form av ögondroppar eller salva används alltid. Denna får inte innehålla konserveringsmedel, då det kan skada hornhinnan.

Operationer av ögat bör om möjligt undvikas då risken för allvarliga komplikationer är förhöjd.

Grön starr behandlas med trycksänkande ögondroppar och opereras vid behov. Grå starr kan ibland opereras. Transplantation av stamceller kan ha effekt på symtom från hornhinnan men kräver långvarig immunmodulerande behandling. Effekten av behandlingen är tidsbegränsad.

Kontaktlinser kan skada hornhinnan hos en person med aniridi.

Vid svår synnedsättning behövs synhabilitering. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Resurser för ögondiagnostik finns vid landets ögonkliniker.

Specialpedagogiska skolmyndigheten erbjuder specialpedagogisk utredning för barn och ungdomar med synnedsättning.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

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

Intresseorganisationer

- Aniridi Sverige
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand. Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad december 2023.