

## ***Primo Piano - Aniridia: cosa accade quando non si ha l'iride?***

**Roma - 24 feb 2025 (Prima Notizia 24) Clinica Baviera spiega le cause e le conseguenze dell'aniridia, la condizione oculare per cui nell'occhio manca la parte colorata intorno alla pupilla.**

L'aniridia è una condizione oculare rara, solitamente congenita, caratterizzata dall'assenza parziale o totale dell'iride. Secondo gli esperti di Clinica Baviera, una delle aziende leader in Europa nel settore dell'oftalmologia, quando una persona non ha l'iride, l'occhio perde una delle sue principali strutture funzionali e protettive. L'iride, infatti, non solo dà colore all'occhio, regola anche la quantità di luce che entra nel bulbo oculare. Nella maggior parte dei casi, pur essendo l'aniridia caratterizzata dall'assenza dell'iride, ne è presente un piccolo bordo che però non è sufficiente a svolgere correttamente la sua funzione. Questa patologia è causata principalmente da alterazioni genetiche che influenzano lo sviluppo dell'occhio durante le prime fasi della gestazione: in particolare la mutazione del gene PAX6, situato sul cromosoma 11, che è essenziale per la formazione dell'occhio e di altre strutture del sistema nervoso. Se questo gene è alterato, il normale sviluppo dell'iride viene interrotto e nella maggior parte dei casi ciò è dovuto a una condizione ereditaria. Se un genitore presenta la mutazione, c'è il 50% di possibilità che la trasmetta ai figli. In altri casi, la mutazione del gene PAX6 si verifica spontaneamente durante lo sviluppo embrionale, anche se non c'è una storia familiare, ma in seguito diventa ereditaria. Può anche essere causata da un trauma e in questo caso viene chiamata aniridia traumatica, o può presentarsi come conseguenza di un intervento chirurgico complicato. L'aniridia può influire sia sulla vista che sulla qualità della vita di chi ne soffre, a seconda della gravità di ciascun caso. Gli esperti di Clinica Baviera elencano alcune di queste conseguenze:

- 1. Problema visivi** L'aniridia causa una serie di problemi visivi che possono variare di gravità: **Fotofobia** L'iride regola la quantità di luce che entra nell'occhio, contraendosi in ambienti luminosi e dilatandosi in luoghi bui. In assenza di essa, la luce entra in modo incontrollato, causando disagio agli occhi, difficoltà negli ambienti luminosi ed estrema sensibilità alla luce. Questi disturbi possono essere migliorati con l'uso di occhiali da sole o lenti colorate. **Bassa acutezza visiva** La luce che entra in modo incontrollato può causare abbagliamento e difficoltà di messa a fuoco, che influiscono sulla qualità della visione e sulla percezione chiara degli oggetti. Inoltre, le persone affette da aniridia hanno spesso una visione offuscata o limitata a causa di anomalie in altre parti dell'occhio, come la cornea, il cristallino o la retina. **Nistagmo o strabismo** La mancanza dell'iride è spesso associata a movimenti involontari degli occhi (nistagmo) o a problemi di allineamento degli occhi (strabismo). Ciò influisce sulla stabilità della visione e rende difficile fissare gli oggetti.
- 2. Aumento del rischio di malattie oculari** L'aniridia non riguarda solo l'iride, ma è spesso accompagnata da alterazioni in altre parti dell'occhio, aumentando il rischio di sviluppare altre malattie, come ad esempio: **Glaucoma** Il glaucoma è una complicazione comune nelle persone affette da aniridia. È causato da un aumento della pressione

intraoculare che può danneggiare il nervo ottico, compromettendo gravemente la visione periferica e, nei casi più avanzati, causare cecità. **Cataratta** L'annebbiamento del cristallino (cataratta) è comune nelle persone affette da aniridia, anche in giovane età. **Distrofie corneali** La superficie della cornea può diventare opaca o rovinata, compromettendo ulteriormente la qualità della visione. **Ipoplasia della fovea** Le persone affette da aniridia spesso presentano una scarsa formazione della fovea (l'area centrale della retina responsabile della visione dettagliata), con conseguente scarsa visione centrale e problemi di percezione dei dettagli o di misurazione della profondità e della distanza degli oggetti. **Miopia, ipermetropia o astigmatismo** Gli errori di rifrazione (problemi a focalizzare correttamente la luce sulla retina) sono comuni nelle persone affette da aniridia. Ciò può aggravare ulteriormente la scarsa acuità visiva.

**3. Aspetto estetico e impatto emotivo e sociale** La mancanza di colore nell'iride può alterare l'aspetto dell'occhio, rendendolo scuro o sfocato. L'effetto può essere insolito, con la pupilla che appare più grande del normale o che copre quasi tutto l'occhio, e in alcuni casi può influire sull'autostima della persona che ne è affetta. L'impatto emotivo sulla persona può variare a seconda dell'età, dell'ambiente sociale, del livello di supporto e della percezione personale. L'aspetto degli occhi gioca un ruolo importante nell'immagine di sé e nelle interazioni sociali e la mancanza dell'iride può causare insicurezza o disagio, soprattutto se l'aspetto dell'occhio attira l'attenzione degli altri. Gli sguardi, le domande o i commenti involontari possono essere difficili da gestire e possono causare imbarazzo o la sensazione di essere "diversi". La possibilità di essere oggetto di attenzione o curiosità può portare a evitare alcune situazioni sociali, contribuire a sviluppare ansia sociale o far sentire a disagio nell'interazione con gli altri. Parlarne con un professionista può aiutare a elaborare le emozioni e a costruire gli strumenti per affrontare l'ansia e le insicurezze e frequentare gruppi di sostegno può dare conforto e aiutare a gestire le situazioni. Inoltre, per migliorare l'aspetto estetico esistono lenti a contatto progettate con un'iride artificiale che simula il colore e il disegno naturale dell'iride e, in alcuni casi, è possibile inserire chirurgicamente degli impianti che ne imitano l'aspetto.

**4. Difficoltà nell'apprendimento o nel lavoro** L'ipovisione e la necessità di un'illuminazione specifica possono rendere difficili attività come la lettura, la scrittura o l'uso di schermi. Si rende quindi necessario adattare gli ambienti educativi e professionali per garantire l'inclusione delle persone affette da aniridia.

Il Dott. Sergio Ares, Medico Chirurgo Oculista e Country Manager di Clinica Baviera Italia spiega: "L'assenza dell'iride può complicare sia la funzionalità visiva che la qualità della vita. I problemi visivi associati, come la fotofobia, la bassa acuità visiva, il nistagmo e ulteriori complicazioni che possono insorgere come il glaucoma o la cataratta, possono influire in modo significativo sui pazienti. Noi di Clinica Baviera incoraggiamo visite mediche regolari per una diagnosi precoce perché, sebbene rappresenti una sfida significativa, l'aniridia può essere gestita efficacemente con un approccio che combina i progressi della medicina con strategie di adattamento e supporto emotivo. Con gli strumenti e le cure giuste, le persone affette da questa patologia possono condurre una vita normale e attiva".

*(Prima Notizia 24) Lunedì 24 Febbraio 2025*