

Aniridia aislada

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la aniridia aislada

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La aniridia aislada es una **malformación caracterizada por la ausencia completa o parcial de iris y una malformación global del ojo.**
- **Epidemiología:** La incidencia anual se estima en 1/64.000 a 1/96.000.
- **Clínica:** La ausencia de iris produce una fotofobia más o menos intensa. La aniridia aislada puede estar asociada con diversas afecciones oculares causantes de una discapacidad visual de gravedad variable, tales como **cataratas, glaucoma** (que a menudo se vuelve refractario), **insuficiencia límbica con pannus corneal** (opacificación y vascularización de la córnea), **hipoplasia del nervio óptico, hipoplasia de la mácula, ectopia del cristalino** (muy poco frecuente), **nistagmo, sequedad ocular, anomalías de refracción**. Algunas de estas afecciones degenerativas pueden causar ceguera.
- **Etiología:** La aniridia está causada, en la mayoría de los casos, por mutaciones en el gen *PAX6* (en la región 11p13 del cromosoma 11) que codifica un regulador transcripcional implicado en el proceso de formación del globo ocular. Las mutaciones en el gen *PAX6* conducen a alteraciones en la expresión de la citoqueratina corneal, la adhesión celular y el proceso de conjugación glucurónica. La aniridia es una **enfermedad autosómica dominante con una elevada penetrancia** y múltiples manifestaciones. Alrededor de **dos tercios de los niños afectados tiene un progenitor afectado. En un tercio de los casos la enfermedad se presenta de forma esporádica.**
- **Manejo y pronóstico:** **El control oftalmológico temprano y regular por parte de especialistas de centros de referencia de enfermedades raras es esencial** para prevenir y controlar los riesgos asociados con la aniridia. Las **pruebas genéticas** deben realizarse sistemáticamente tan pronto como se lleve a cabo el diagnóstico oftalmológico con el fin de identificar los genes mutados y/o descartar un posible síndrome asociado. Antes de conocer los resultados de los análisis genéticos que confirmen la aniridia aislada, se realizará una ecografía renal cada 1 a 3 meses para verificar la ausencia de un posible tumor renal. Asimismo será necesario **medir la presión intraocular cada 6 meses para detectar la aparición de glaucoma**. El glaucoma deberá tratarse de forma prioritaria y en tanto sea posible mediante colirios sin conservantes. La sequedad ocular y la transparencia corneal debe controlarse de forma particular en aquellas personas que no son buenas candidatas para recibir un trasplante de cornea debido a una deficiencia de células madre límbicas **El manejo de la fotofobia deberá ser respaldado por el uso de lentes tintadas.**
La aniridia produce deficiencia visual (la agudeza visual media se sitúa alrededor de 1 a 2/10 en adultos jóvenes) y fotofobia de gravedad variable.

La discapacidad en el curso de la aniridia aislada

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

Las consecuencias de la aniridia aislada son una **deficiencia visual y una fotofobia de gravedad variable presentes desde el nacimiento y que se manifiestan a lo largo de toda la vida.**

Las complicaciones de la aniridia (cataratas, glaucoma, opacificación y vascularización corneal) pueden **agravar la deficiencia visual y causar ceguera.**

La mayoría de los afectados presenta una **agudeza visual (visión central o precisa) de reducida a muy reducida**, acompañada de movimientos anómalos y sacádicos de los globos oculares (**nistagmo**). Enfrentan **dificultades para leer, escribir y establecer relaciones sociales (el nistagmo dificulta el establecimiento y mantenimiento del contacto visual).**

También tiene inconvenientes relacionados con las dificultades de percepción de la profundidad junto con **dificultades para desplazarse, subir escalones fijos o móviles (escaleras mecánicas), y para la coordinación.**

Su agudeza visual, inferior a la establecida por las normas de circulación, no les permite conducir vehículos a motor.

La sensibilidad a la luz (**fotofobia debida a la ausencia de iris, con 36 veces más luz recibida en el ojo que en una persona no afectada**) y el reflejo en ventanas, espejos, superficies metálicas y superficies blancas causan incomodidad visual (deslumbramiento), cefaleas (dolor de cabeza) y estornudos.

La deficiencia visual y la fotofobia provocan una discapacidad de origen visual que dificulta la movilidad – los desplazamientos, la comunicación, los aprendizajes, la motricidad fina, la autonomía en los actos esenciales de la vida, con repercusiones en la vida doméstica, escolar, profesional, socio-cultural y deportiva.

La rehabilitación funcional, las adaptaciones de la vivienda y del vehículo, así como ciertas ayudas técnicas y los animales de compañía pueden contribuir a paliar estas situaciones de discapacidad (ver “¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una discapacidad?”).

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

Cada situación es única y las ayudas/entrenamientos mencionados a continuación no están todos sistemáticamente indicados, o son necesarios o están aprobados.

El médico que trata al paciente y los especialistas del centro de referencia (o de competencia) decidirán la adjudicación de cada uno de ellos dependiendo de las necesidades específicas de la persona.

Las ayudas y los acompañamientos deben ponerse en marcha después de una evaluación específica de la situación, ya que las consecuencias de la aniridia aislada varían según las personas, sus habilidades visuales y la compensación de la discapacidad de origen visual, sus necesidades, expectativas y sus proyectos de vida.

La atención socio-sanitaria-educativa debe ser temprana para evitar cualquier retraso del desarrollo relacionado con una deficiencia visual.

La intervención de un equipo multidisciplinar promueve el desarrollo físico, cognitivo, emocional y social del niño a través de:

- **El aprendizaje con la asistencia de profesionales sociosanitarios** para adaptar las capacidades visuales al entorno y compensarlas con los otros sentidos (ortoptista, óptico especializado en “niños” y en “baja visión”, terapeuta ocupacional, reeducador en Autonomía de la Vida Diaria (AVD), psicomotricista, instructor en movilidad, psicólogo) y las **ayudas humanas** (familiar o trabajador social, animador sociocultural).
- **Ayudas técnicas** (ayudas ópticas y no ópticas para baja visión, etc.).

Profesionales sociosanitarios

- Ortoptista

Este terapeuta, especialista de la visión, evalúa las habilidades visuales, las necesidades y las motivaciones de las personas afectadas. Ayuda a utilizar las capacidades visuales restantes y permite el desarrollo de los mecanismos de compensación de la discapacidad visual durante sesiones específicas de rehabilitación de “baja-visión”. Trabaja en estrecha colaboración con el oftalmólogo y con el óptico especializado en baja-visión.

- Óptico especializado en baja visión

Aconseja sobre las ayudas ópticas apropiadas según las necesidades específicas de cada niño y adulto.

- Psicomotricista

El especialista en psicomotricidad ofrece atención integral con variadas experiencias sensoriomotrices y apoyo, facilitando el dominio del cuerpo y la recuperación del equilibrio psico-corporal. También contribuye a mejorar las habilidades motoras gruesas y finas.

- Instructor en movilidad

Ayuda a las personas afectadas en sus desplazamientos, especialmente en situaciones difíciles, a familiarizarse con su entorno y a utilizar mejor su visión, incluso si es reducida, con el fin de desplazarse de manera más segura tanto en el interior como en el exterior. Este profesional instruye también sobre el uso de las ayudas técnicas, tales como la ecolocalización, la utilización del bastón, el uso de marcas en los trayectos diarios, etc.

- Logopeda

Los niños invidentes se enfrentan a problemas particulares en la adquisición de la lectura y la escritura. En este caso, puede resultar útil la asistencia de un logopeda.

Aniridia aislada– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Aniridiaaislada_Es_es_HAN_ORPHA250923.pdf

- **Terapeuta ocupacional**

Este profesional promueve las habilidades manuales, gestuales y táctiles en paralelo con el trabajo sobre la concentración, la organización y la memoria. Trabaja como reeducador en actividades de la Vida Diaria (ver a continuación). Las actividades propuestas mejoran las habilidades motoras finas y, en especial, la discriminación táctil y su función exploratoria. También establece medios de compensación técnica en cuanto al acceso como a equipos informáticos.

- **Reeducador en actividades de la Vida Diaria (AVD)**

Permite adquirir una autonomía individual, social y profesional gracias al empleo de técnicas específicas. Cuando la pérdida de visión se vuelve problemática, el reeducador en AVD, tras analizar las dificultades, hace una propuesta de las ayudas técnicas y los consejos necesarios para lograr una mayor autonomía (cocina, higiene personal, escritura, gestión financiera...). Para ello, pueden realizarse simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida diaria, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno. Este profesional también puede proponer la implementación de técnicas de organización y el uso de diversos dispositivos (por ejemplo, etiquetas con relieve en los productos alimenticios o del hogar, etc.) que faciliten la autonomía personal.

- **Psicólogo**

Deberá proponerse un acompañamiento psicológico en los siguientes casos:

- A la familia, con el anuncio del diagnóstico,
- A la persona afectada, para facilitar que exprese sus emociones y reconozca su sufrimiento psicológico, sobre todo durante las fases degenerativas,
- Para entender el aspecto hereditario de la enfermedad y el riesgo de transmitirla a la descendencia,
- A los familiares, con el fin de ayudarles a adoptar una actitud adecuada hacia la persona afectada: por ejemplo, evitando los sobreentendidos y la sobreprotección que podría ralentizar su capacidad de autonomía.
- A los hermanos, con el fin de evitar la indiferencia de los mismos motivada por el sentimiento de abandono por parte de los padres, que centran toda su atención en el hermano afectado.

- **Asistente social**

Este profesional asesora sobre los derechos administrativos y los medios para financiar ayudas técnicas, humanas o la adaptación del domicilio. De igual forma, brinda apoyo durante el proceso administrativo de solicitud de prestaciones.

- **Fisioterapeuta**

Este profesional interviene en el abordaje de los problemas de cuello y espalda provocados por actitudes corporales adoptadas por los afectados debido a la discapacidad visual, la ceguera o el bloqueo del nistagmo. El especialista del centro de referencia, el médico de familia o el reumatólogo probablemente podrán derivarlo a otros profesionales sanitarios de referencia.

Aniridia aislada– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Aniridiaaislada_Es_es_HAN_ORPHA250923.pdf

- **Educación terapéutica de los pacientes y los ayudantes familiares**

El conocimiento, por las personas afectadas y sus familiares, de la experiencia de otros pacientes expertos con la misma patología, complementa el manejo sociosanitario, lo que favorece una mayor prevención y una gestión optimizada del riesgo asociado a la aniridia aislada a corto, medio y largo plazo.

Ayudas humanas

- **Ayuda familiar o Auxiliar de Vida Social (AVS)**

Este profesional acompaña a los afectados en las tareas de la vida diaria, por ejemplo, en la gestión administrativa, ayuda en las compras, en el hogar, etc.

- **Animador socio-cultural**

Este profesional acompaña a los afectados en las actividades socio-culturales, por ejemplo, favoreciendo la accesibilidad a los juegos/actividades en grupo o la audiodescripción en directo. En el cine, el teatro o en salas de espectáculos, los afectados deberán situarse cerca de la pantalla o del escenario para apoyarse en el apuntador. Las traducciones simultáneas de espectáculos en vivo deberán emplear caracteres ampliados.

- **Ayuda médico-psicológica**

Este profesional interviene con personas muy dependientes cuya situación requiere de asistencia para el desarrollo o mantenimiento de la autonomía en el plano físico, psíquico o social. Aporta una ayuda permanente de proximidad durante las actividades de la vida diaria y de ocio. Contribuye al bienestar físico y psicológico de la persona, y a la prevención de la ruptura y/o la reactivación del vínculo social mediante la lucha contra el aislamiento, el mantenimiento de las adquisiciones y la estimulación de las potencialidades.

- **Asociaciones para personas deficientes visuales**

Estas entidades desempeñan un papel importante en la orientación e información sobre las enfermedades en cuestión, las ayudas existentes. Algunas ofrecen recursos formativos gratuitos, acceso a actividades, iniciativas de ocio en grupo, etc.

Ayudas técnicas

Es importante que las personas afectadas de aniridia protejan sus ojos con **lentes con filtro solar (rayos UVA y UVB) con un 100% de protección** cuando realicen actividades al aire libre y actividades acuáticas, tanto por la fotofobia como por el riesgo de aparición de cataratas, pero también para proteger la cornea del agua salada, del cloro de la piscina, del viento y del polvo.

Asimismo, las superficies acristaladas del domicilio, entorno profesional y de los vehículos deben protegerse mediante persianas/cortinas o con filtros UVA y UVB según las necesidades específicas.

Un luxómetro para medir con precisión la intensidad luminosa, los sombreros de alas anchas o gorros con visera pueden completar la protección; los monoculares o

Aniridia aislada– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Aniridiaaislada_Es_es_HAN_ORPHA250923.pdf

prismáticos facilitan la lectura de lejos. En caso de problemas visuales más importantes, puede ser necesario recurrir a un bastón blanco (electrónico), a un perro guía o a objetos conectados (p.ej.: GPS parlante) para favorecer la movilidad y los desplazamientos.

No se recomienda la utilización de **lentes de contacto ni de lentes terapéuticas de color** debido a la queratopatía, a una posible anomalía del líquido lacrimal (lágrimas) y a la sequedad ocular, la fragilidad y la degeneración corneal inducida.

Si el uso de colirios o geles oftálmicos es necesario, es importante que no contengan conservantes (unidosis o en envase sin conservantes).

Las ayudas técnicas destinadas a la compensación de la discapacidad de origen visual también incluyen:

- **Ayudas para la comunicación**

- Dispositivos para la lectura, libros y revistas con caracteres ampliados/contrastados, edición táctil, relojes parlantes, teclado y ordenador *braille*, lupa de lectura, lentes de aumento, televisión con ampliación de imagen, ordenadores de sobremesa y portátiles con síntesis de voz o software de ampliación, sistema de televisión de circuito cerrado con equipamiento de aumento y dispositivo informatizado de lectura, transcripción en *braille*, teléfono inteligente accesible para personas con discapacidad visual, etc.

- **Ayudas para la vida diaria, escolar y profesional**

- Adaptación de espacios habitables (barandilla, iluminación adecuada, luz indirecta y modulable, escritorio inclinado, persianas oscuras modulares, aireación no climatizada de los espacios, señalización con grandes caracteres, sonora o táctil, etc.).
- Equipo: espejos de aumento, utensilios de cocina adaptados, marcador en caracteres grandes o táctiles, lupas para la lectura de etiquetas, asistentes para la gestión del dinero durante las compras, teléfono parlante, etc.

El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad ofrece a las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como de servicios, que pueden consultarse en la siguiente dirección:

[Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Discapacidad](#)

- **“Vivir con”:** las situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?

Algunas personas pueden pretender ocultar su discapacidad visual con el riesgo de ponerse en situaciones muy delicadas que pueden resultar peligrosas para ellas mismas y para quienes las rodean: es **importante que adapten sus hábitos diarios a sus habilidades visuales**. El apoyo de un psicólogo puede ayudar a manejar estas situaciones.

Las dificultades para adaptarse rápidamente a los cambios de luminosidad son responsables de la sensibilidad al brillo y al reflejo en ventanas, espejos, superficies metálicas o blancas, lo que requiere una adaptación del entorno. Los desplazamientos pueden ser complicados, siendo necesarias las mejoras en el hogar (barandillas, iluminación adaptada, etc.), asistencia humana y ayudas técnicas.

Dependiendo de las capacidades visuales restantes, ciertas actividades de la vida diaria (lavarse, vestirse, ocuparse de su tratamiento médico, ir de compras, cocinar, realizar tareas domésticas, trámites administrativos, administrar su presupuesto) pueden requerir ayudas humanas y técnicas (ver arriba “¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?”).

La conducción de vehículos a motor está prohibida cuando la capacidad visual sea inferior a los estándares legales requeridos y vigentes.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?

Las consultas de especialistas y el seguimiento terapéutico pueden ser limitantes y algunos padres tienen que adaptar o abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo.

En ocasiones, la familia debe trasladarse para aproximarse a las instituciones de acogida del niño y, preferiblemente, a áreas urbanas con una buena red de transporte público para facilitar la autonomía.

También pueden surgir preocupaciones financieras, técnicas y administrativas, por lo que se sugiere que se consulte acerca de las ayudas y prestaciones a los familiares (ver más arriba).

Es necesario que **la familia adopte una actitud positiva hacia el niño y que los padres no lo sobreprotejan.**

La enfermedad también puede tener un impacto en los hermanos que pueden sentirse abandonados cuando toda o parte de la atención de los padres se centra en el niño afectado.

En algunos casos, el carácter hereditario de la enfermedad puede provocar ansiedad debido a la preocupación de transmitirla.

Para todas estas cuestiones, **los psicólogos y las asociaciones de pacientes constituyen un valioso apoyo.**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social?

La experiencia de las personas con discapacidad visual es muy personal y, en algunos casos, puede dar lugar a **problemas de autoimagen o autoestima que requieran de un acompañamiento psicológico**.

La discapacidad visual no impide que las personas tengan relaciones sociales, aunque les dificulta el establecerlas. Cuando la interacción visual no es posible, la comunicación verbal tiene mucha más importancia. A menudo será complicado establecer la comunicación y, dependerá de la iniciativa de los demás.

El acceso a una vida social y cultural puede depender de la intervención de otros (desplazamientos, descripción de situaciones, participación en actividades grupales, etc.). Puede ser necesario pedir la ayuda de un auxiliar de vida social (AVS).

Las actividades de ocio, tales como la lectura, pueden llevarse a cabo con libros con caracteres ampliados, bibliotecas sonoras, audio-libros, ordenadores con síntesis vocal o software de ampliación, televisión con sistema en circuito cerrado, o en modo "audiodescripción".

Algunas asociaciones de personas con discapacidad visual ofrecen actividades de ocio o de formación en informática.

¿Consecuencias de la enfermedad en la actividad deportiva?

Se deberá fomentar la práctica de una actividad deportiva por el equilibrio que proporciona, aunque deberán evitarse algunos deportes de riesgo (deportes de combate con peligro de golpes ocasionales o repetidos en la cabeza, deportes con bolas pequeñas, deportes de motor y velocidad) y será necesario tomar precauciones debido a la dificultad de percepción de la profundidad.

Para deportes al aire libre, es importante usar gafas de sol con una alta protección y que abarquen un área extensa.

Para deportes náuticos, es importante usar gafas con corrección (en caso necesario) y solares altamente protectoras.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?

Cada niño requiere un manejo educativo específico con las ayudas orientadas en función de sus necesidades.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones Educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo, tanto organizativos como curriculares, deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por lo tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

En función de cada caso, deberá tenerse en consideración lo siguiente:

- Antes de la edad de ingreso a la escuela infantil, los padres pueden considerar un cuidado individualizado por parte de un cuidador o colectivo en guarderías o en estructuras de carácter sanitario, en caso necesario.
- Los niños con una discapacidad visual mínima o muy moderada pueden seguir una **escolaridad en medio ordinario sin adaptaciones**. Si el seguimiento médico o terapéutico interfiere en la escolaridad, se podrá solicitar un **Proyecto de Acogida Personalizado (PAI)** que, puesto en marcha por el centro escolar, propondrá los ajustes necesarios, tales como la posibilidad de su manejo médico-terapéutico en horario escolar, la ubicación del alumno en el aula para evitar el deslumbramientos, la exención de ciertas actividades, etc.
- Los alumnos aquejados de una discapacidad visual más importante pueden seguir una **escolaridad en medio ordinario con adaptaciones**. La deficiencia visual puede provocar un cansancio importante y una lentitud que el personal educativo debe tener en cuenta con el fin de adaptar el método de enseñanza: por ejemplo, limitando el trabajo escrito y primando el trabajo oral, o programando períodos de descanso. También pueden beneficiarse de adaptaciones pedagógicas (de los soportes pedagógicos), de los horarios de escolarización o contar con personal de apoyo.
- Cuando la deficiencia visual dificulta la lectura y la escritura, es necesario equipar al alumno con dispositivos de ayuda visual, tales como lupas, monóculos, pequeños telescopios, monitor portátil de aumento, lámpara portátil. Es importante asimismo que los educadores estén informados sobre las condiciones necesarias para un mayor aprovechamiento de su potencial visual (brillo, contraste, color, lugar en el aula...)
- También es importante advertir a los profesores de la posibilidad de que el niño no reconozca los factores ambientales que pueden causarle molestias (demasiado brillo, deslumbramiento cerca de una ventana, etc.)
- Además, los educadores deberán estar sensibilizados acerca de las consecuencias del nistagmo, que dificulta el contacto visual y que no debe interpretarse como una falta de atención del niño.
- La discapacidad visual tiene un gran impacto psicológico especialmente durante la adolescencia ya que la persona afectada puede sentirse frustrada por la imposibilidad de realizar ciertas actividades (conducción de vehículos a motor, etc.) o de ejercer ciertas profesiones (cuerpos de seguridad, etc.). Se recomienda un manejo psicológico para hacer frente a todas estas situaciones.

El modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

Para ello, la [ONCE](#) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, con los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

Aniridia aislada– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Aniridiaaislada_Es_es_HAN_ORPHA250923.pdf

Este alumnado recibe una atención complementaria en función de sus necesidades específicas relacionadas con la discapacidad visual (enseñanza del sistema *braille*, nuevas tecnologías, autonomía personal, orientación y movilidad, competencia social, etc.), que es la que le proporcionan los profesionales especializados de los Equipos Específicos de atención educativa a la discapacidad visual.

- En el caso de que un alumno no pueda asistir al centro escolar durante un largo periodo (hospitalización, convalecencia) o deba ausentarse regularmente, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en Educación Primaria y Educación Secundaria Obligatoria, teniendo en cuenta sus circunstancias específicas.
- Respecto al alumno universitario, la legislación actual (Ley General de Discapacidad de 2013 y Real Decreto por el que se aprueba el Estatuto del Estudiante Universitario de 2010) ampara el derecho del alumno con discapacidad a solicitar cualquier recurso técnico o apoyo humano que necesite para su integración en la vida universitaria.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedadesraras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Para la mayoría de las personas con aniridia aislada, la dificultad no radica en el ingreso a la vida profesional, sino más bien en la elección de la profesión con una deficiencia visual que puede agravarse y obstaculizar el desarrollo de la actividad profesional.

Los empleadores pueden ser reacios a contratar personas con discapacidad visual, por ser esta discapacidad la más temida en el mundo laboral. Así, uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

En el caso de trabajadores con aniridia, **pueden ser necesarias adaptaciones del puesto de trabajo en función del empleo y las dificultades visuales**. Por ejemplo, el acceso a los documentos escritos puede ser difícil y requiere el uso de ayudas técnicas y ópticas.

Dado que la conducción de vehículos a motor no es posible, es importante tener esto en consideración al elegir la profesión.

Además, el trayecto hasta el lugar de trabajo puede generar dificultades y requerir adaptaciones: acompañamiento, jornada a tiempo parcial, reclasificación laboral, cambio de puesto...

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. Aniridie isolée. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, marzo de 2012. Prof. Mickael PETERSEN, editor experto.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19593&Disease

2. Con la colaboración de: Prof. Dominique BREMOND-GIGNAC, Coordonnateur du Centre de Référence Maladies Rares en Ophtalmologie Ophtara, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris – Association GÊNIRIS

3. Traducción de la versión francesa de julio de 2016, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. José María MILLÁN SALVADOR - Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe, Valencia, julio de 2018

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



Aniridia aislada– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Aniridiaaislada_Es_es_HAN_ORPHA250923.pdf

| julio de 2018

11