

ANIRIDIA SINE ANIRIDIA. LA HIPOPLASIA FOVEAL COMO DATO DIAGNÓSTICO

Dr. Javier Paz Moreno-Arrones
Alberto Rodero Sánchez DO
Prof. Miguel A. Teus

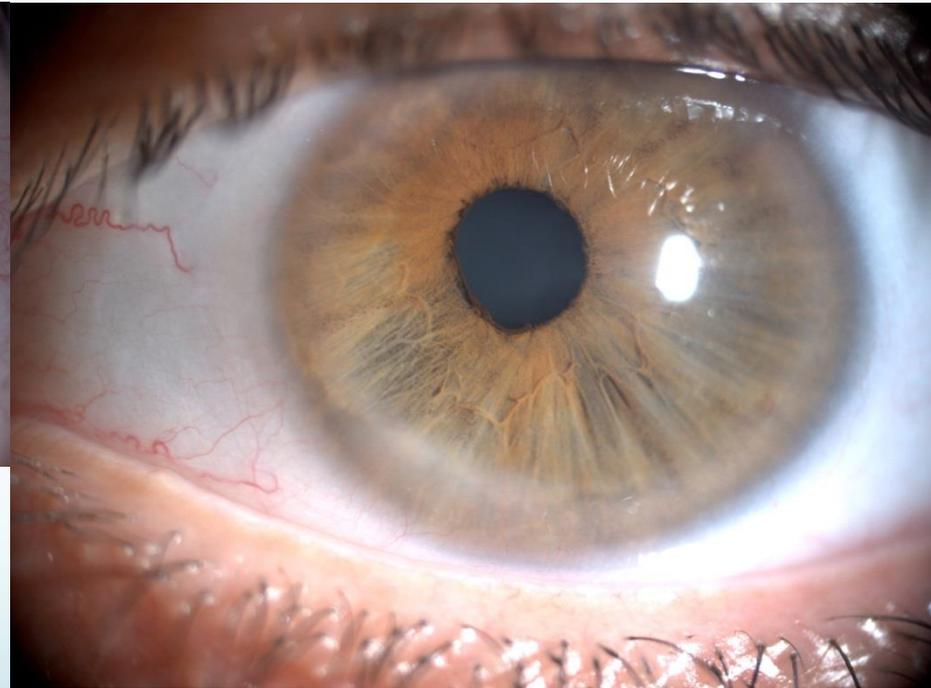
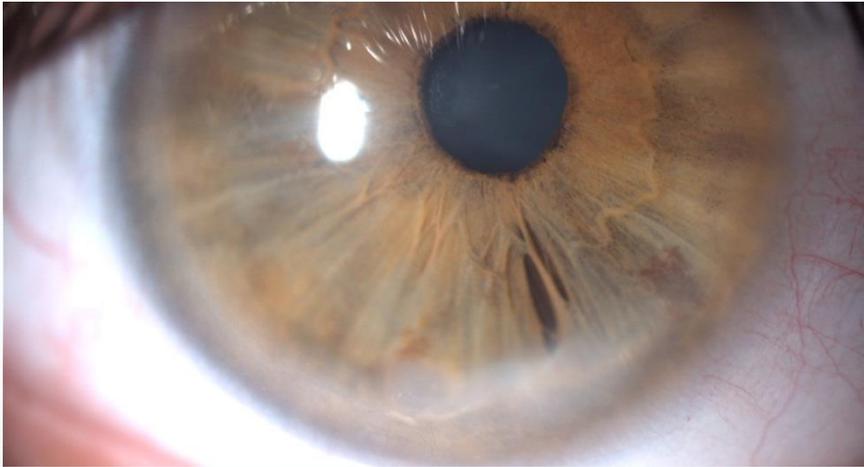
- **Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.**

CASO CLÍNICO

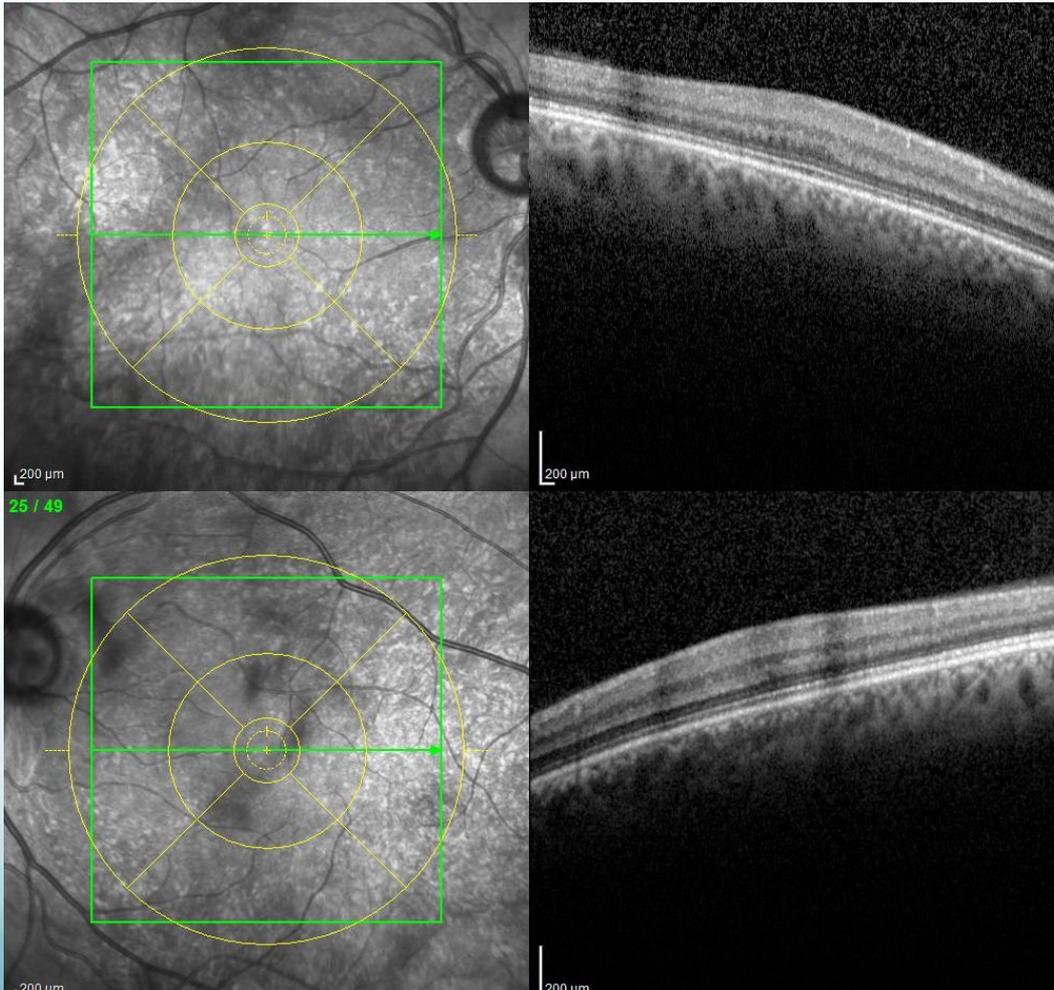
- Paciente 41a que acude para descartar en su hijo de 10 meses aniridia congénita.
- **Padre:**
 - **AVMC:** 0.3/ 0.4.
 - Leve nistagmus horizontal congénito.
 - No dx baja AVMC.
 - **CCT:** 529 y 527 μ m, respectivamente.

CASO CLÍNICO

BMA: normal AO.

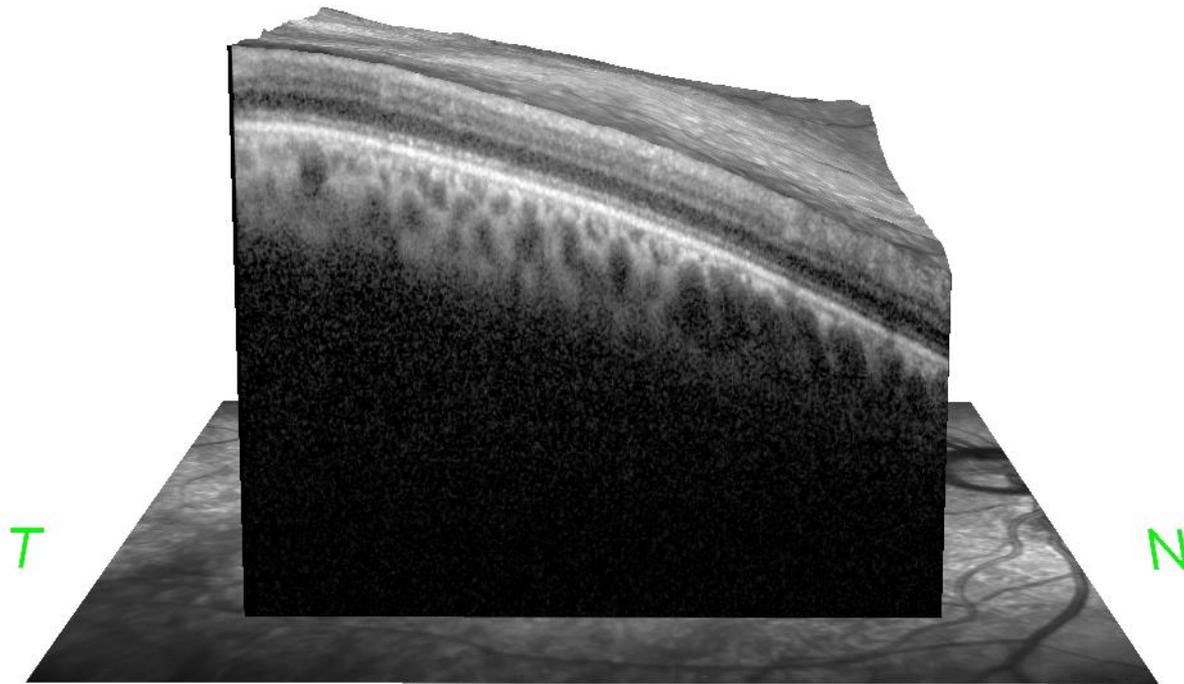


CASO CLÍNICO

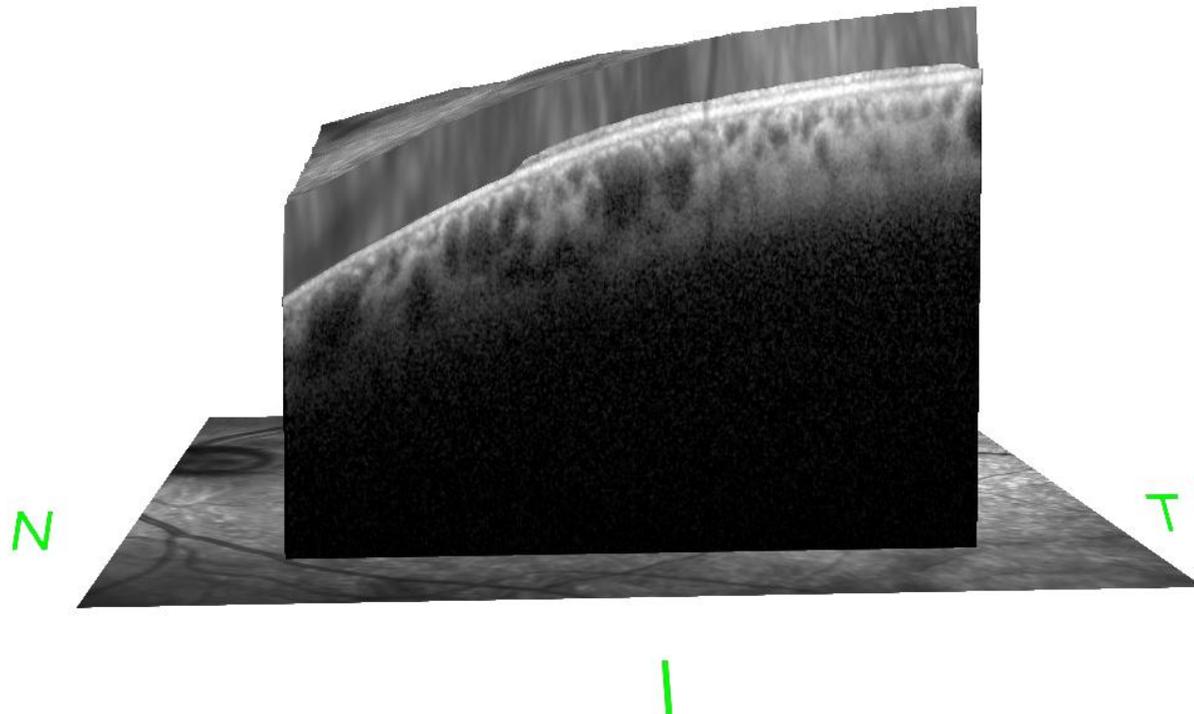


FO: hipoplasia foveal AO, confirmada mediante OCT macular.

CASO CLÍNICO



CASO CLÍNICO

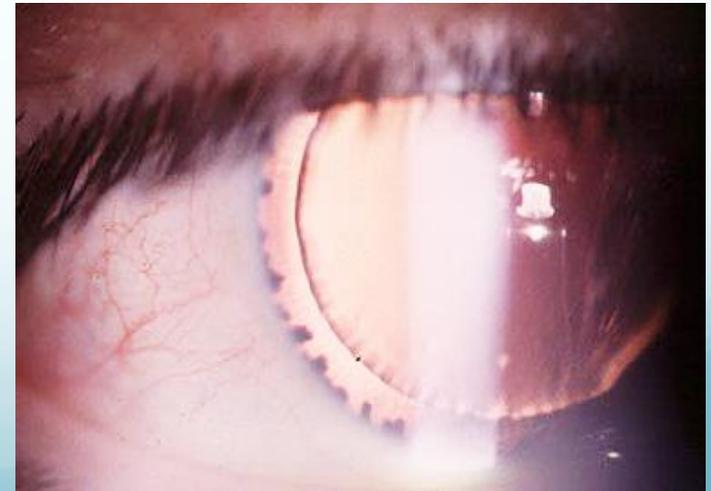


CASO CLÍNICO

- Debido a exploración oftalmológica realizada a su hijo, paciente fue dx de **aniridia congénita *sine* aniridia**.
- Confirmada posteriormente mediante estudio genético.

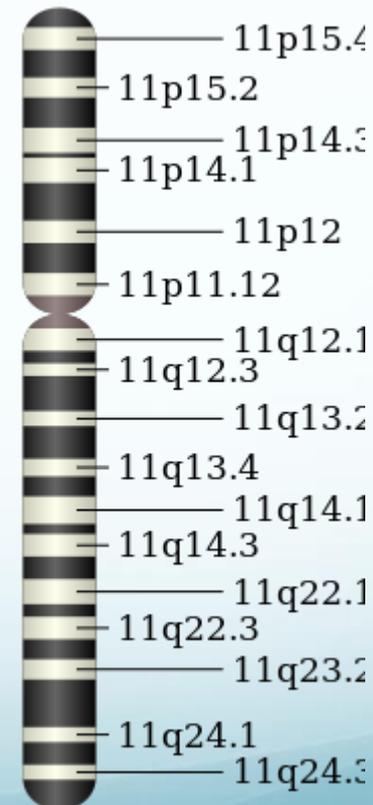
DISCUSIÓN

- Enfermedad panocular
- Afecta a 1/80.000 RN vivos. Incapacidad visual.
- $\frac{2}{3}$ Casos familiares.
- Descripción en 1818, por Barrata (1).



DISCUSIÓN

- **Herencia AD o AR** (alta penetrancia, expresividad variable). Gen PAX 6 en cr. 11p13
- **Aniridia tipo I:**
 - Forma hereditaria
 - AD
- **Aniridia tipo II:**
 - Forma esporádica



DISCUSIÓN

- Afecta principalmente al iris.
- Desde hipoplasia, alargamiento e irregularidad que mimetiza a coloboma, o ausencia completa de iris.
- **Afectación segmento anterior:**
 - Queratopatía por disfunción limbar
 - Ojo seco
 - Glaucoma
 - Cataratas
 - Subluxación cristalino



DISCUSIÓN

- **Alteración del segmento posterior:**
 - Hipoplasia macular y de NO
- Estrabismo
- Nistagmo

- **Casos esporádicos:** Tumor de Wilms

- **Síndrome WARG** (Wilms, aniridia, anomalías genitourinarias, retraso mental)

CONCLUSIÓN

- Inusual caso de aniridia con hipoplasia foveal y nistagmus asociado.
- Sospechado por aniridia de primogénito.
- Confirmado con estudio genético.