

ANIRIDIA CONGÉNITA Y MICROCEFALIA EN DOS GEMELAS

OSTOS-ALFONSO, H., CELIS-VICTORIA, F., PÉREZ, C., VARGAS, J.
Universidad Surcolombiana, Neiva.

OBJETIVO

Revisar casos y literatura sobre presencia de aniridia y microcefalia.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se estudiaron clínica y paraclínicamente dos hermanas remitidas por el ICBF por retardo psicomotor.

RESULTADOS

Las hermanas están en hogar sustituto. La madre tiene retardo mental. Edad 7 meses. En EF se encontró: talla 59 cm, PC 38 cm < 2ds, peso 5 k < 3%. Cráneo: microcefalia, fontanela 4x3 cm, epicanto izquierdo, telecanto bilateral, puente nasal ancho y bajo, escleras azules, aniridia bilateral, nistagmus horizontales y verticales, cejas escasas, pestañas cortas, sostienen la cabeza, no se sientan, tono normal, reflejos normal, fuerza normal. No se encuentran otros signos positivos. Estos hallazgos se encuentran en ambas hermanas. TAC cerebral normal, Cariotipo 46, XX. Ecografía renal normal.

CONCLUSIONES

Las presentes pacientes tienen un síndrome de aniridia, microcefalia, retardo psicomotor y como antecedente de importancia la madre tiene RM. La aniridia es un defecto ocular que cursa con hipoplasia del iris. Tienen herencia esporádica, autosómica dominante o autosómica recesiva. La incidencia real de los casos congénitos es desconocida, estimándose en un 1 por 80.000 ó 100.000. Este defecto se asocia con nistagmus, glaucoma, degeneración corneal, hipoplasia macular, hipoplasia del nervio óptico, ambliopía, Síndrome de Gillespie, estrabismo, cataratas congénitas, falta de pigmentación en la retina, Síndrome de Wilms (presenta una ausencia total o parcial del iris, aplasia que envuelve solamente la parte de la zona pupilar del iris y ataxia cerebelar bilateral congénita no progresiva con hipotonía). Retraso mental, y Síndrome de WAGR (tumor de Wilms, aniridia, genitourinarios y retraso mental). En la aniridia existen dos causas que inciden en mal desarrollo de músculo del iris. El problema de la aniridia se encuentra en el gen llamado PAX6 ubicado en el cromosoma 11.

Este caso tiene particular interés por estar afectadas dos gemelas monocigotas, dado su cuadro clínico se piensa que puede tratarse de un Síndrome de Aniridia, ataxia cerebral y retardo, pero queda para la discusión la presencia de microcefalia. Se solicitó autorización al ICBF para estudio de la madre y posterior estudios moleculares a la familia.