



25 A 28 DE MAIO | SALVADOR - BAHIA

E-PÔSTER

ADOLESCENTE COM ANIRIDIA ASSOCIADA A OUTRAS ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS: UM RELATO DE CASO

Autora: Juliana Fróes Ribeiro. Co-autor: Hermelino Lopes de Oliveira Neto.

Hospital de olhos de Feira de Santana - CLIHON.

Palavras-chave: aniridia, catarata, ectopia lentis.

OBJETIVO

Relatar o caso de uma paciente jovem com aniridia associada a ectopia lentis, catarata branca, glaucoma, nistagmo e hipoplasia de nervo óptico e de fóvea.

RELATO DE CASO

Paciente k.O.S., feminino, 14 anos, com história de baixa acuidade visual (BAV) em ambos os olhos (AO) desde a infância. Sem comorbidade sistêmica e uso de medicação. História familiar de BAV em quatro irmãs, dois sobrinhos, o pai e um tio. Ao exame oftalmológico apresentava: refração estática do olho direito (OD): +8,75 DE <> -2,25 DC x 175 e no olho esquerdo (OE) +10,50 DE <> -2,75 DC x 175. Acuidade visual com correção: AO 20/200. Na motilidade ocular extrínseca (MOE) presença de nistagmo. Na biomicroscopia, AO com opacidades endoteliais periféricas, hipoplasia de íris total, cristalino luxado superiormente e catarata branca. Fundoscopia, AO: hipoplasia de disco óptico e foveal, escavação papilar 0,9, vasos tortuosos. Pressão intra-ocular: OD: 24 mmHg, OE: 22mmHg. Foi iniciado investigação com exames de laboratório e de imagem e encaminhado ao nefrologista. Manteve acompanhamento no ambulatório de retina e glaucoma, sem controle da PIO com terapia máxima anti-glaucomatosa. Foi indicado Facectomia com fixação de lente escleral, Vitrectomia e Trabeculectomia em AO.

CONCLUSÃO

Aniridia é uma doença rara, de prevalência 1:40 000 a 1:100 000, progressiva, congênita e panocular bilateral. Apresenta herança autossômica dominante com mutações do PAX6, um gene de controle do desenvolvimento do olho, localizado no cromossomo 11, lócus 13p. É caracterizada pela ausência parcial ou total da íris, mas não se limitando apenas a íris. Está associada a várias outras anormalidades oculares incluindo catarata, glaucoma (50% dos pacientes), ceratopatia (20%), hipoplasia de nervo óptico (10%) e foveal e nistagmo, como descritos neste caso.

Apresenta também uma variedade de anormalidades sistêmicas incluindo anormalidades hormonais, metabólicas, gastrointestinais, genitourinárias e neurológicas. A catarata é uma das alterações oculares mais frequentes, presente em 50-80% dos casos. A cirurgia pode ser bem-sucedida com melhora importante da AV, porém deve-se atentar para o risco da síndrome de fibrose anirídica do segmento anterior, que é uma complicação pós-operatória caracterizada pela formação de cicatriz fibrótica não inflamatória intra-ocular levando ao deslocamento da lente, descompensação corneana e phthisis bulbi.

FOTOGRAFIAS

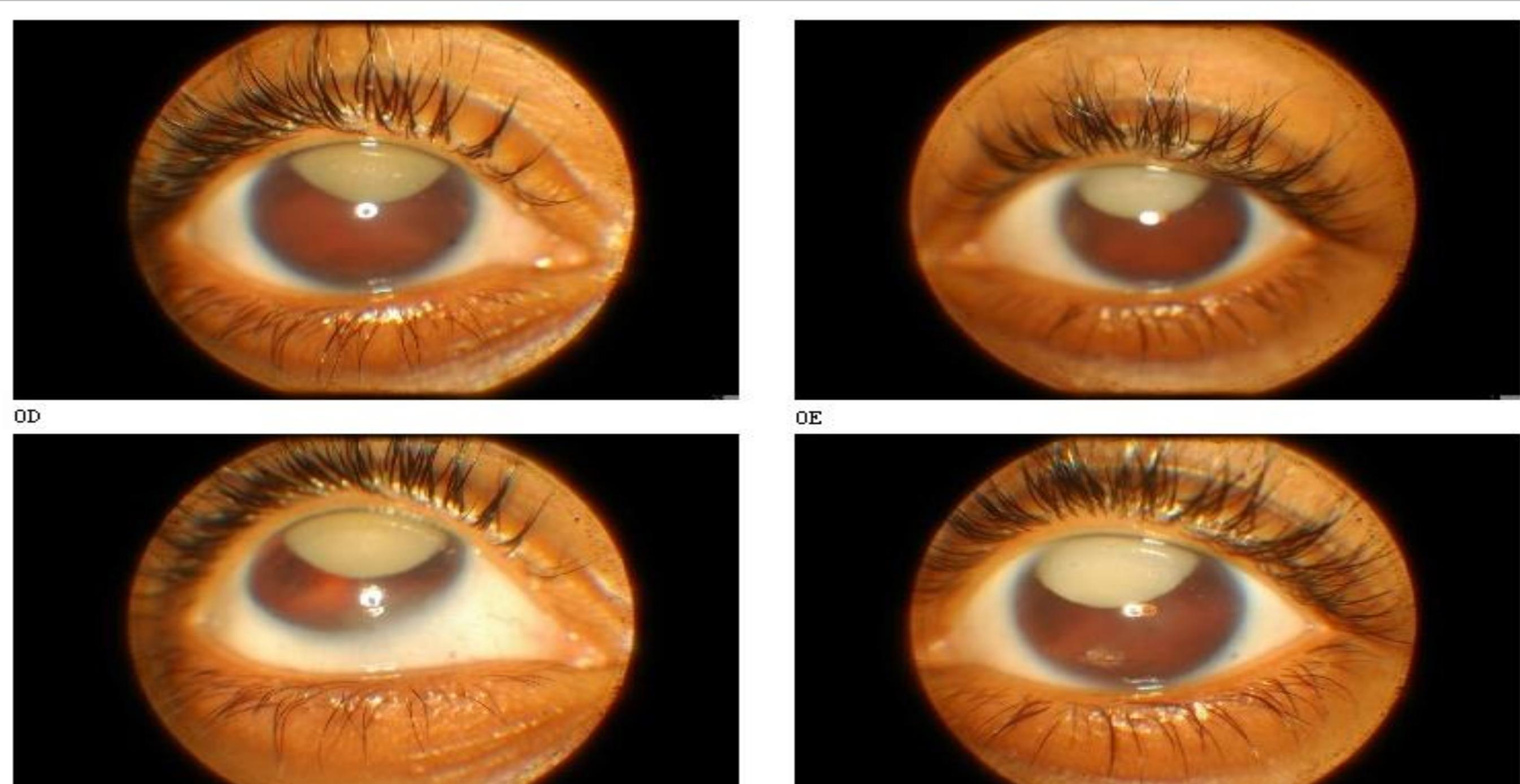


Figura 1: Ectoscopia demonstrando a hipoplasia de íris total, cristalino luxado superiormente e catarata branca.

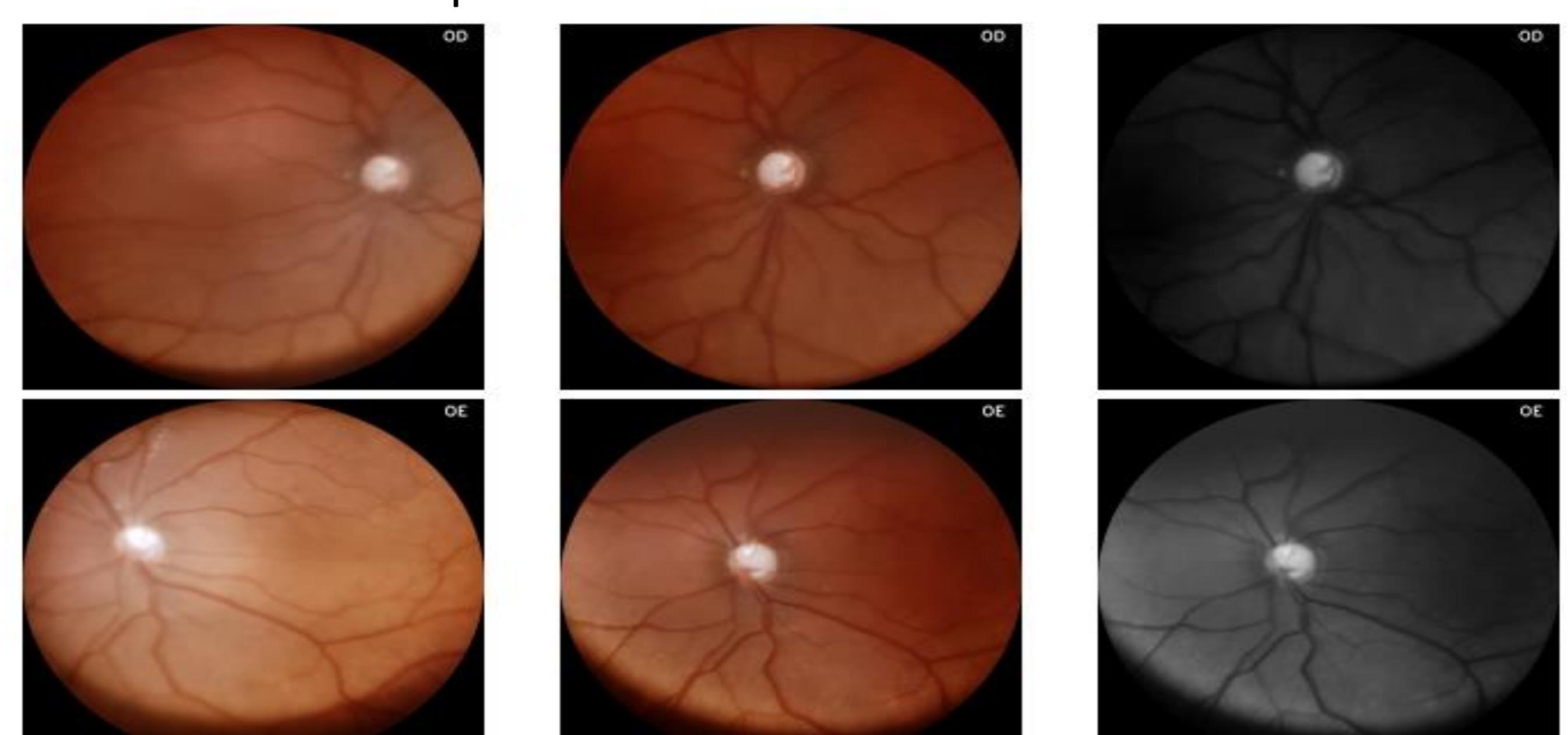


Figura 1: Retinografia simples demonstrando escavação aumentada, hipoplasia de disco.