

TÍTULO:

TREMORES OCULARES E FOTOFOBIA INTENSA EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM TESTE DO OLHINHO SEM ALTERAÇÕES: UM RELATO DE CASO DE ANIRIDIA E SUAS POSSÍVEIS DELEÇÕES GENÉTICAS CONCOMITANTES.

AUTORES:

CECÍLIA JULIANI FELIPPE¹, GAIA BATISTA¹, MIRELA COMIN SALVARO¹

¹ Universidade do Extremo Sul Catarinense (UNESC), Criciúma, SC, Brasil.

ceciliafelippe028@gmail.com

gaiabbatista@gmail.com

mirelacsalvaro@gmail.com

INTRODUÇÃO:

A aniridia congênita ocorre por mutação do gene PAX6, cursando com vários graus de hipoplasia da íris e fóvea. Além disso, pode ser uma manifestação da síndrome WARG.

OBJETIVO:

Descrever um caso de aniridia relatando suas manifestações clínicas, possíveis alterações genéticas concomitantes e exames para diagnóstico.

DELINEAMENTO E MÉTODOS:

Estudo do tipo relato de caso, retrospectivo, observacional, qualitativo e descritivo.

RESULTADOS:

A.S.F, 4 meses e 18 dias, comparece a um hospital no setor de oftalmologia por suspeita de aniridia bilateral, não sendo detectada nenhuma alteração no teste do olhinho. Mãe nega intercorrências no parto e pais relatam que desconhecem casos na família. Pais referem que a criança apresenta fotofobia intensa com inquietação, choro e tremores oculares repetitivos, não fixando o olhar. Na biomicroscopia há presença de córnea e cristalino transparente associados à aniridia total bilateral. Ao exame de Teller II, realizado a 38 centímetros verticalmente, a acuidade visual em ambos os olhos era de 20/1400. A fundoscopia ocular foi de difícil realização por nistagmo importante, revelando hiperpigmentação normal da região macular, mas sem presença da depressão foveal. Não foi possível descartar hipoplasia de mácula e papila. A refração objetiva e subjetiva apontou hipermetropia de +4,00 em ambos os olhos. A conduta contou com a solicitação de lentes de contato fotocromáticas e orientações de uso aos pais da paciente, associada à lubrificação ocular. Realizou-se encaminhamento ao nefrologista e geneticista. A paciente realizou ultrassonografia dos rins, excluindo tumor de Wilms. Realizou rastreio genético, constando-se a mutação no gene PAX6, mas excluindo a alteração do gene WT1.

CONCLUSÃO:

A aniridia congênita cursa com graus de hipoplasia da íris e fóvea variáveis, gerando deficiências visuais importantes, podendo ter complicações como ceratopatia, glaucoma, catarata e olho seco. O diagnóstico definitivo ocorre pela comprovação da mutação genética no gene PAX6, podendo ter ausência concomitante do gene WT1, causando a síndrome de WAGR (aniridia, tumor de Wilms, anomalias gênito-urinárias e retardo mental).

PALAVRAS-CHAVE:

Aniridia, Proteína PAX6, Deficiência Visual, Transtornos da Visão, Síndrome WAGR.