



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Aniridia Familiar

**Autores:** PATRICIA DE SÁ MADER (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), CAROLINE MALKA Y NEGRI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), IAN COURI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), BEATRIZ CORDEIRO DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO)

**Resumo:** Introdução: A aniridia é uma anormalidade congênita rara caracterizada pela hipoplasia parcial ou completa da íris associada a diversas anormalidades oftalmológicas e sistêmicas, sendo subdividida em dois tipos: familiar e esporádica. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino, 2 meses, apresentando nistagmo bilateral desde o nascimento. Pré-natal e gestação sem intercorrências, história familiar de pai portador de catarata congênita e aniridia, crescimento e desenvolvimento adequados para a idade. Ao exame clínico oftalmológico foram constatados: nistagmo e aniridia em ambos os olhos e opacidade corneana bilateral moderada. Realizada fundoscopia, demonstrando hipoplasia foveal e de nervo óptico em ambos os olhos além de baixa amplitude de acomodação e alta hipermetropia. Solicitado ultrassonografia de abdome, sem alterações agudas. Orientada estimulação visual, uso de óculos de grau total e reavaliação rotineira pelos serviços de oftalmopediatria e puericultura. Discussão: A aniridia é uma doença rara causada pela mutação do gene PAX 6. A maioria dos casos são transmitidos por herança familiar, caráter autossômico dominante, embora existam também casos esporádicos decorrentes de uma nova mutação. As alterações oculares associadas mais frequentes são: nistagmo, hipoplasia foveal, hipoplasia de nervo óptico, glaucoma e opacidades corneanas. Pode acometer múltiplos sistemas, incluindo distúrbios olfatórios e auditivos, autismo e importante correlação com a síndrome WAGR (Tumor de Wilms- aniridia- anomalias genitourinárias- distúrbios intelectuais). É importante reforçar que o risco para Tumor de Wilms é classicamente associado apenas aos casos esporádicos. O diagnóstico é clínico, mas pode-se realizar complementação com teste genético para orientação familiar. Conclusão: As aniridias familiar e esporádica são acompanhadas e manejadas de formas diferentes, sendo a história clínica um instrumento fundamental para auxiliar na definição do subtipo e necessidade de rastreio de comorbidades associadas.