

OPACIDAD CORNEAL A ESTUDIO



Sandra Lamrani Castellanos (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Dra. Vanesa Botella (Sección: Neonatología)

ANAMNESIS

Enfermedad actual: RNT 39 SG que ingresa el 4º día de vida procedente de H. General Universitario de Elche para estudio de opacidad corneal

Antecedentes: Gestación gemelar bicorial-biamniótica
No otros antecedentes gestacionales ni familiares de interés

Inicio parto espontáneo 39 SG → Finalización CESÁREA por podálica

Nace 2ª gemela: Apgar1: 7; Apgar 5: 8

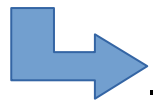
- Ingresa en H. Elche por distrés respiratorio

EXPLORACIÓN FÍSICA

- Cráneo: fontanela anterior amplia + microcefalia y retrognatia
- Leucomas corneales y aniridia bilateral
- AC: rítmica, soplo sistólico grado I panfocal
- Pies: signo de la sandalia bilateral
- Neurológico: Hipotonía predominio cervicoaxial + succión débil

VALORACIÓN OFTALMOLÓGICA

- Ecografía ocular:** cámara anterior pequeña
- Exploración en quirófano** (sedación): **ANIRIDIA CONGÉNITA CON OPACIDAD CORNEAL**



Descartadas:

- Anomalía de Peters
- Glaucoma congénito
- Distrofia estromal hereditaria congénita

Diagnóstico
diferencial
cámara
anterior

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Alteraciones
neurológicas

+

Hipotonía y
dificultades en
la alimentación

+

Opacidades
corneales

Nos planteamos...

Hipotonía
cervicoaxial

- Síndrome de PW
- Encefalopatía hipóxico-isquémica
- Cromosomopatías
- Infección del SNC
- Hipotiroidismo

Patología metabólica
con afectación ocular

- Tirosinemia bilateral tipo II
- Mucopolisacaridosis tipo II y IV
- Cistinosis
- Déficit de esteroide sulfatasa

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

- Estudio metabólico (sangre y orina)
- Serología TORCH ampliada madre
- Serie ósea metabólica
- EEG basal
- Ecografía cerebral, cardíaca y abdominal
- RM cerebral con espectroscopia



NORMAL

Hallazgos fenotípicos



ESTUDIO
GENÉTICO
DIRIGIDO
(SIMULTÁNEO)

RESULTADO ESTUDIO GENÉTICO

**ESTUDIO
GENÉTICO**



Resultados
(2 meses)



Se halla alteración
genética

Deleción intersticial de 6p25.3 de 94.7 kb (patogénica)

Deleción afecta a genes OMIM: FOXCUT, FOXC1 y GMD (solo FOXC1 es mórbido). **Mutación en heterocigosis para FOXC1**

Alteraciones compatibles con fenotipo de la paciente

***DIAGNÓSTICO: SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER**

SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER

Desorden genético raro (1/200.000) de herencia **autosómica dominante**

FOXC1: familia *forkhead* de factores de transcripción → desarrollo cresta neural: cámara anterior ocular y arcos faríngeos (huesecitos oído medio)

Afecta al **segmento anterior del ojo** + estructuras no oculares (**malformaciones sistémicas**)

Se expresa en corazón, riñón y músculo esquelético (181 variaciones patogénicas → menor gravedad en heterocigotos)

Diagnóstico: fenotipo clínico
típico + estudio genético

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Wang R, Wang W-Q, Li X-Q, Zhao J, Yang K, Feng Y, et al. A novel variant in FOXC1 associated with atypical Axenfeld-Rieger syndrome. BMC Med Genomics. 2021; 14: 277-285.
- 2.- Wu X, Xie H-N, Wu T, Liu W, Chen L-L, Li Z-H, et al. A novel mutation of FOXC1 in a Chinese family with Axenfeld-Rieger syndrome. Exp Ther Med. 2019; 18: 2255–2261.
- 3.- Gauthier AC, Wiggs JL. Childhood glaucoma genes and phenotypes: Focus on FOXC1 mutations causing anterior segment dysgenesis and hearing loss. Exp Eye Res. 2020; 190: 1-20.
- 4.- D'haene B, Meire F, Claerhout I, Kroes HY, Plomp A, Arens YH, et al. Expanding the spectrum of FOXC1 and PITX2 mutations and copy number changes in patients with anterior segment malformations. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011; 52: 324–333.
- 5.- Ayala-Barroso E, Álvarez-Marín J, Delgado Miranda JL. Síndrome de Axenfeld-Rieger. Sociedadcanariadeoftalmologia.com [en línea] [fecha de consulta: 12-II-2022]. Disponible en: <http://sociedadcanariadeoftalmologia.com/wp-content/revista/revista-10/sco17.pdf>