

ANIRIDIA

CONSIDERAȚII GENERALE

Petsakos Georgios*

Rezumat. Aniridia este o boală oculară congenitală, manifestată prin absența parțială sau totală a irisului, care poate fi asociată cu alte complicații oculare, în special cataracta și glaucomul. Studii recente arată că aniridia, această malformație a ochiului uman, este determinată de mutațiile genelor PAX 6 sau de microdelețiunile cromozomului 11p13, care compun PAX 6. Articolul prezintă acești noi factori implicați în morfogeneza oculară.

Cuvinte-cheie: aniridia, genele PAX 6, complicațiile aniridiei (cataracta).

Abstract. Aniridia is a bilateral, ocular, congenital disorder expressed by complete or partial absence of the iris, frequently associated with other complications, particularly with cataract and glaucoma. Recent studies showed that aniridia, this malformation of human eye is caused by this mutations of PAX 6 genes, a paired box transcription factor, or by microdeletions of chromosome 11p13 that encompasses PAX 6. The paper presents new factors involved in ocular morphogenesis.

Keywords: aniridia, PAX 6 genes, Aniridia's complications (cataract).

Aniridia este definită ca fiind absența totală sau parțială a irisului. Afecțiunea este bilaterală, atunci când este ereditară, și unilaterală, când apare în urma unui traumatism și este prezentă doar la ochiul implicat în traumatism. Ea apare cu o incidență de 1:54 000 – 1:96 000 (9). Ea poate fi asociată, în cele mai multe cazuri, cu defecte ale corneei (opacitate), ale cristalinului (cataractă și/sau dizlocare), ale retinei (displazie foveală), ale nervului optic (hipoplazie) și ale unghiului corneei anterioare (glaucom) (16).

ETIOLOGIA ANIRIDIEI EREDITARE

Aniridia ereditară are o incidență în populație de 1,8/100.000 nou-născuți. Sunt cunoscute 3 *fenotipuri de aniridie*.

1. *Aniridia transmisă autosomal dominant* este cea mai frecventă, și anume în cca 85 % din cazurile de aniridie; nu este asociată cu nici o altă manifestare sistemică. La pacienții, la care aniridia nu este unica manifestare a unei anomalii autosomal dominante, ca și la pacienții la care apar și malformații sistemice, trebuie făcută o analiză cromozomială atentă, precum și teste biochimice, pentru precizarea etiologiei aniridiei și depistarea precoce a afectării altor organe.

Sing și colab. (2005) prezintă mai în detaliu, manifestarea clinică a aniridiei astfel: aniridie simplă, aniridie în asociere, cu defecte sistemice, cu 20% tumora Wilms, anomalii genitourinare, retardare mentală cu defecte oculare, albinism, ectazia cristalinului (50%), dizlocarea spontană a cristalinului, arcus juvenilis,

*Dr. Petsakos Georgios, medic specialist oftalmolog, Clinica de Oftalmologie, Spitalul Municipal Atena, Grecia.