

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS



LESBIA ELIZABET BERGANZA BERGANZA

Guatemala, C. A.

PLAN DE TESIS

- 1. INTRODUCCION**
- 2. OBJETIVOS**
- 3. MATERIAL Y METODOS**
- 4. CONSIDERACIONES GENERALES**
- 5. ANALISIS**
- 6. CONCLUSIONES**
- 7. RECOMENDACIONES**
- 8. BIBLIOGRAFIA**

INTRODUCCION

La Aniridia Congénita es una anomalía ocular que ocurre en la vida intrauterina; es la ausencia completa ó casi completa en el desarrollo del iris.

El presente trabajo de tesis, es un estudio retrospectivo de los años de 1963 a 1977, efectuado en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.

Me ha motivado conocer porqué algunos individuos presentan anomalías desde el nacimiento, más aún, las influencias ó causas etiológicas que ocurren en el embrión ó feto. Es interesante explicarnos la afectación que se opera en la estructura de un órgano ó parte de un sistema; posiblemente originadas desde la fertilización del óvulo por el espermatozoide ó durante el crecimiento del huevo fecundizado.

Las enfermedades oculares, actualmente ocupan bastante un campo médico especializado, La Oftalmología que no és precisamente una ciencia nueva; la evolución de la óptica al igual que las demás Ciencias y que la Medicina, ha necesitado muchos siglos de progresiva evolución hasta conseguir un conocimiento más exacto de las leyes que la rigen.

La fisiología del iris en su acción de dilatación de la pupila ya había sido descrita: El 12 de Febrero de 1704, en La Real Academia de Ciencias de París, Mery presenta una comunicación sobre "les mouvements de l'iris et par occasion de la Vue", y dá a conocer un experimento realizado por él: Sumergiendo un gato en agua con la cual lograba ver a través de la pupila dilatada por la suspensión de la respiración del animal, la extremidad del nervio óptico y la coroides con todos los colores. Mery es, por lo tanto, el primer observador del fondo de ojo a través de la pupila.

Mi mayor satisfacción estará expresada en realizar con éste trabajo, un aporte útil a quien lo necesite.

OBJETIVOS

- A. GENERALES.
- B. ESPECIFICOS.

A. OBJETIVOS GENERALES:

- a.1 Ampliar conocimientos sobre Aniridia Congénita.
- a.2 Conocer la prevalencia de Aniridia Congénita en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles y en la Escuela Santa Lucía, en los últimos 15 años.

B. OBJETIVOS ESPECIFICOS:

- b.1 Conocer en nuestro medio prevalencia de sexo respecto al problema de Aniridia Congénita.
- b.2 Conocer la edad cronológica de aparición de signos y síntomas.
- b.3 Conocer en que sexo es más frecuente la enfermedad.
- b.4 Conocer que raza afecta más.
- b.5 Determinar el predominio de origen y procedencia de los pacientes.
- b.6 Conocer el motivo de consulta más frecuente.
- b.7 Determinar los hallazgos más frecuentes de los afectados.
- b.8 Conocer la influencia heredo familiar respecto al grupo afectado.
- b.9 Determinar el tiempo de evolución de los síntomas y signos.
- b.10 Conocer los logros terapéuticos.

MATERIAL Y METODOS

METODO: CIENTIFICO.

El método científico es indudablemente indicado y adecuado para tratar un conjunto de problemas en el campo científico de la investigación; la ciencia misma lo incluye; mediante el análisis y procesamiento de los recursos que ofrece, puede aceptarse confiablemente.

El método científico incluye:

1. Planteo del problema:

- 1.1 Reconocimiento de los hechos.
- 1.2 Descubrimiento del problema.
- 1.3 Formulación del problema.

2. Construcción de un modelo teórico:

- 2.1 Selección de los factores pertinentes.
- 2.2 Invención de las hipótesis centrales y de las suposiciones auxiliares.
- 2.3 Traducción matemática.

3. Deducción de consecuencias particulares:

- 3.1 Búsqueda de soportes racionales.
- 3.2 Búsqueda de soportes empíricos.

4. Prueba de la hipótesis:

- 4.1 Diseño de la prueba.
- 4.2 Ejecución de la prueba.
- 4.3 Elaboración de los datos.
- 4.4 Interferencia de la conclusión.

5. **Introducción de las conclusiones en la teoría:**
- 5.1 **Comparación de las conclusiones con las predicciones.**
- 5.2 **Reajuste del modelo.**
- 5.3 **Sugerencias acerca del trabajo ulterior.**

MATERIALES:

- A. **RECURSOS HUMANOS.**
 B. **RECURSOS MATERIALES.**

A. **RECURSOS HUMANOS:**

- a.1 **Personal del archivo del Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles.**
- a.2 **Personal Médico y Paramédico del Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles.**
- a.3 **Pacientes del Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles.**
- a.4 **Personal del Archivo de la Escuela Santa Lucía del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.**
- a.5 **Personal Médico y Paramédico de la Escuela Santa Lucía del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.**
- a.6 **Pacientes de La Escuela Santa Lucía del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.**

B. **RECURSOS MATERIALES:**

- b.1 **Fichas Clínicas del Archivo del Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles.**
- b.2 **Fichas Clínicas de la Escuela Santa Lucía del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.**

- b.3 **Biblioteca del Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles.**
- b.4 **Biblioteca de la Facultad de Medicina.**
- b.5 **Biblioteca del Post-Grado de Oftalmología.**
- b.6 **Hoja de trabajo.**

HOJA DE TRABAJO:

- a. **Registro clínico.**
- b. **Sexo**
- c. **Edad**
- d. **Raza**
- e. **Origen**
- f. **Procedencia**
- g. **Síntomas referidos en el motivo de consulta**
- h. **Tiempo de evolución de los síntomas**
- i. **Signos de ingreso**
- j. **Antecedentes heredo-familiares**
- k. **Anomalías congénitas asociadas**
- l. **Enfermedades concomitantes**
- ll. **Diagnóstico de ingreso**
- m. **Tratamiento**
- n. **Evolución**
- ñ. **Observaciones**

CONSIDERACIONES GENERALES

EL IRIS

CONSIDERACIONES ANATOMICAS Y FISIOLOGICAS

El iris está situado enfrente del cristalino, separa la cámara anterior de la cámara posterior. La porción pupilar descansa en la superficie anterior del cristalino, y la base se adhiere a la cara ó superficie anterior del cuerpo ciliar; aproximadamente 1.5 mms. posterior al limbus. (1, 2, 9).

La cara del cuerpo ciliar forma la parte más posterior de la entrada del ángulo de la cámara anterior, la cual es visible gonioscopicamente. El iris forma un diafragma permitiendo la entrada de la luz a través de la pupila. Esta abertura circular está situada ligeramente nasal y debajo del centro del iris. La cantidad de luz transmitida dentro del ojo es controlada por cambios en el tamaño pupilar. Mediante contracciones se reduce la cantidad de luz y aumenta la profundidad del foco del ojo, además, reduce errores en el sistema de refracción. (1, 5, 6, 8)

La superficie del iris está marcada por rayas y muestra un número variable de depresiones y arrugas. Esta apariencia trabeculada, es originada por los vasos y bandas de fibras de estroma, generalmente cursando radialmente la pupila hacia la base del iris, ocasionalmente se extienden oblicua ó circunferencialmente. (2, 6)

Las marcas de la superficie del iris son más prominentes en irises ligeramente pigmentados, en irises densamente pigmentados se presentan de aspecto aterciopelado. Los vasos sanguíneos ocasionalmente son visibles en el estroma de irises ligeramente pigmentados. (2, 6)

El collarete ó círculo vascular menor de el iris, está formado por un anillo de vasos en el estroma anterior en la unión de los tercios medio é interior, dividiendo el iris en una zona pupilar estrecha y en una zona ciliar angosta. La zona pupilar es

más delgada que la zona ciliar. Las criptas de Fuchs son excavaciones ó depresiones de tamaño variable en toda la superficie anterior de el iris. En el estroma anterior aparecen manchas morenas las cuales pueden ser de aspecto plano ó ligeramente elevadas. Cuando, la pupila se encuentra dilatada en la superficie del iris se forman surcos concéntricos de estroma, tomando la apariencia de un acordeón. (1, 2, 6)

El esfínter pupilar está compuesto de músculos no estriados, está localizado en la parte posterior de el iris y su estroma justamente adelante del pigmento del epitelio, cerca del margen de la pupila; las fibras asemejan ordinariamente fibras de músculos lisos de otras partes del cuerpo, pero se contraen ó se acortan con la acción de la contracción más que otro músculo no estriado. (5, 6)

La excursión de la pupila puede ser extraordinariamente larga; cuando, la pupila está máximamente contraída puede tener un diámetro de 1.5 a 2 mms. con un máximo de dilatación de 7 a 9 mms. El músculo se contrae 87o/o de su longitud en relación a otros músculos no estriados del cuerpo. Generalmente éstos músculos en medio de sus inserciones tienen fibras relacionadas con las distancias de las mismas. Por estudios efectuados se ha determinado que la distancia de una fibrilla muscular está constantemente relacionada con la longitud del nervio que la inerva. Se ha atribuído el gran poder de contracción del iris explicando que las fibras tienen un sistema de tipo telescópico es decir que una fibra entra en otra para su contracción. Las fibras están íntimamente conectadas con el estroma que está debajo de ellas y con el músculo dilatador. (5, 6)

SUPLEMENTO NERVIOSO:

El esfínter es suplido por una rama del nervio Oculo motor, éste nervio se divide en dos ramas llegando hasta la órbita. La rama superior dá inervación al músculo recto superior y al elevador del párpado. La rama inferior se divide en tres ramas, dando al recto inferior, por ésta última rama, un pequeño fragmento corre hacia el

ganglio ciliar, de aquí se distribuyen el resto del ojo en ramas ciliares pequeñas. 20 de éstos nervios penetran a la esclera alcanzando el espacio supraescleroidal. Los nervios ciliares contienen fibras post—ganglionares parasimpáticas, así mismo se unen a nervios simpáticos. (2, 6)

El músculo dilatador de la pupila, se extiende del ganglio ciliar hacia el esfínter muscular de la raíz del iris. Este músculo está relacionado respecto al mecanismo de la dilatación de la pupila. El músculo dilatador es suplido por fibras simpáticas; los centros para el origen de los impulsos simpáticos son probablemente localizados en el hipotálamo. La estimulación sobre una gran área de ésta región produce dilatación de la pupila, pero hay dificultad para decir si dicho efecto se debe a la estimulación del dilatador de la pupila ó a la inhibición del esfínter. (2, 6)

El dilatador está suplido por fibras adrenérgicas. Se ha demostrado que ciertas drogas que son conocidas como estimulantes simpáticas, como ejemplo, Epinefrina tiene efecto relajador en el tono del esfínter muscular.

El músculo del esfínter es más poderoso que el músculo dilatador; los dos músculos son antagonistas. (6)

EL PIGMENTO DEL IRIS:

El color del iris al nacimiento varía de un tono ligero azul hacia un tono café profundo. La pigmentación puede ser difusa ó marcadamente granulada. Al nacimiento el color de el iris es siempre más claro que el que se tendrá en la vida adulta. (4, 5, 9)

La superficie posterior del iris está alineada por dos filas de células epiteliales pigmentadas, que contienen en medio de ellas, una cavidad óptica con una vesícula que le dá tinción; frente de éstas células pigmentadas se encuentra el estroma del iris que se forma del mesodermo, encontrándose de ésta estructura dos zonas: La llamada zona ciliar del iris y la zona central ó pupilaria. (2, 5, 9)

Inmediatamente después del nacimiento, las células pigmentadas, los cromatóforos se desarrollan en el estroma del iris. Estas células aumentan en número y dan en muchas personas iris de color café. El color del iris del adulto depende del número y distribución de éstas células pigmentadas. (5)

HETEROCROMIA. (PECAS DEL IRIS):

En algunas personas el color de los dos irises es diferente. Cuando la diferencia del color de los dos irises es bien marcada, como ejemplo, un iris café de un lado y azul de el otro, la condición se llama heterocromía; ésto se encuentra muchas veces en ojos normales, pero frecuentemente el ojo más claro ha tenido ataques de inflamación, así mismo, se observa también en el Glaucoma secundario y en el Síndrome de Horner. Animales domésticos, especialmente gatos, son heterocrómicos. Muchas personas con lesiones de cromatóforos, presentan manchitas ó máculas llamadas pecas del iris, éstas también reciben el nombre de Melanomas benignos, algunas veces se asocian con melanomas malignos de la coroides.

En la edad senil es corriente ó frecuente la despigmentación del iris. (5, 7, 9).

DESARROLLO EMBRIOLOGICO:

El pigmento del epitelio de la retina en la región del iris, tiene un transporte peculiar en su formación, éste se desarrolla en el músculo dilatador de la pupila.

La parte epitelial del iris que corresponde al anillo de la vesícula óptica dá crecimiento a las células de la parte posterior de la superficie del iris, dando así, origen a los músculos dilatador y esfínter del iris. Estos músculos crecen de estructuras epiteliales del ectodermo antes que del mesodermo como es costumbre en otras partes del cuerpo. En el hombre el esfínter del iris se desarrolla a partir del cuarto mes de gestación y crece de las células epiteliales

de la vesícula óptica. (4, 5, 6, 9)

Las células pigmentadas que componen la capa externa de la vesícula óptica secundaria son estimuladas por la luz, como movimientos adherentes, ésta manda un proceso que protuye a través de los conos y bastones, éste movimiento ocurre primariamente en baja frecuencia, sugiriendo que el resultado es un cambio químico. (4, 5, 6, 9)

HISTOLOGIA:

El iris consta de cuatro capas: a) Endotelio, b) El estroma, c) Capas musculares, d) epitelio posterior.

La capa del borde anterior ó endotelio, está formada por la condensación de células del estroma, varía considerablemente en grueso y pigmentación en diferentes ojos y en diferentes porciones del mismo iris. Hay además muchos lugares en los cuales la capa no está presente, y aún con microscopio electrónico no pueden ser vistos los procesos celulares que cubren el estroma subyacente, especialmente en las criptas del iris las cuales tienen lagunas en la capa del borde anterior. El microscopio electrónico no ha revelado endotelio definido en la superficie del iris y, las células de la capa del borde anterior parecen ser idénticas a las células pigmentadas y no pigmentadas del estroma. (5, 6, 9)

El estroma contiene vasos sanguíneos nervios, melanocitos y grupos de células. El esfínter de la pupila en su tejido suelto ó libre contiene abundancia de mucopolisacáridos y de ácido hialurónico. El carácter del tejido conectivo del estroma le permite rápida expansión y contracción. Los vasos sanguíneos, los cuales comprenden una porción sustancial del volúmen del iris, generalmente corren radialmente y en una manera sinuosa entran en la raíz del iris y pasan a través de la zona ciliar en varias capas. En la unión de la zona ciliar y pupilar ellos se anastomozan y forman el círculo menor del iris, el cual consiste tanto de arterias como de venas. Los vasos poseen paredes delgadas, ésto ha sido demostrado por el microscopio electrónico, consistiendo en un

forro endotelial y un delgado collar de fibras colágenas; ésta adventicia delgada explica la baja permeabilidad de los vasos del iris. (1, 5, 6)

Las venas del iris tienen vainas perivasculares. Las fibras nerviosas son sensitivas vasomotoras y motoras.

Hay muchas ramificaciones de melanocitos con presencia de pigmento disperso a través del estroma.

El dilatador de la pupila, es un músculo liso y se extiende de la región del músculo esfínter a la base del iris. Está fusionado al esfínter cerca del borde de la pupila y envía prolongaciones dentro del cuerpo ciliar hacia el final de la periferia. La espuela de Fuchs, consiste en unas pocas fibras dilatadoras y células pigmentadas las cuales se proyectan cerca de la porción media del músculo esfínter. (1, 5, 6)

La espuela de Mike es una proyección similar en la orilla de la periferia del músculo esfínter. Los músculos esfínter y el dilatador de la pupila son derivados de el epitelio pigmentado del iris y por lo tanto son músculos neuroectodermicos. El esfínter de la pupila es un músculo liso el cual descansa en el estroma posterior del iris cerca de la pupila, tiene uniones con fibras del estroma lo cual permite que funcione aún después de la remoción de un segmento de la porción pupilar del iris. El epitelio del iris consiste en dos capas de células densamente pigmentadas distinguibles como capas separadas después de un blanqueamiento y por microscopio electrónico. (1, 2, 4, 5)

La capa anterior contiene el núcleo de las fibras del músculo dilatador. El epitelio forma la superficie posterior del iris y provee un forro para la parte anterior de la cámara posterior. Los gránulos de pigmento de melanina en estas células, usualmente son uniformes en cantidad y distribución. (1, 2, 5)

ANOMALIAS CONGENITAS Y DEL DESARROLLO:

La etiología de las enfermedades en el desarrollo del ojo no está bien ó tan exactamente conocidas como la embriología del ojo. Los detalles anatómicos de los defectos congénitos del ojo, están en su mayor parte, bien establecidos, pero nó la causa primaria. La razón de su transmisión de un individuo a otro son todavía especulaciones en su mayoría. Estudios de éste campo han sido grandemente facilitados por experimentos en crías de animales en los cuales un indicio regularmente mostrando una anomalía ocular particular ó grupo de anomalías han sido aislados. Una vez que tal indicio es determinado la morfogenésis de la anomalía en el desarrollo, se aprovecha para ser estudiados con abundantes materiales y experimentos genéticos los que se efectúan para determinar el patrón de su herencia. (6) Un estudio clásico en la morfogenésis del microftalmos y el Coloboma fue hecho por Vom Szily. La literatura oftalmológica en éste campo es limitada y el lector encontrará más información retrospectiva en libros modernos de genética en mamíferos. (6)

La producción experimental de anomalías en el desarrollo por intervención quirúrgica en embriones ha sido extensa en anfibios y pollos, y muchos de los experimentos se relacionan con el ojo y los anexos oculares. Estos estudios han arrojado mucha luz en el curso del desarrollo embriológico normal de estas estructuras y, en el tiempo de la vida embrionaria en la cual un daño a una estructura particular llevará a un defecto específico en el desarrollo. Los embriones de mamíferos son accecibles a maniobras quirúrgicas de éste tipo, pero muchas de las anomalías del desarrollo han sido producidas por Rayos X en hembras embarazadas en el tiempo apropiado de la gestación. (6)

A través de tales experimentos el tiempo de origen de la mayoría de las anomalías congénitas ha sido determinado. La razón de que ocurran es obscura en la mayoría de los casos. Las siguientes teorías etiológicas son frecuentes y están basadas sobre estudios ontogenéticos de Ida Mann y otros. Factores adversos pueden ejercer su influencia en el embrión ó feto. Influencias anormales en el embrión producen gruesas anomalías en las

cuales la destrucción y la malformación predominan. En el feto (después del tercer mes de gestación) factores anormales producen cambios externos é internos, mientras que en el embrión el daño es esencialmente interno. La naturaleza de las anomalías en el feto no está muy profundizada como en el embrión. Una estructura fetal puede tener una regresión ó puede ser alterada antes ó después que el crecimiento ha sido completado. Una enfermedad actuando sobre el feto puede producir resultados patológicos similares al efecto de la misma enfermedad en tejidos adultos. Hay tres modos en los cuales factores desfavorables producen anomalías congénitas del embrión, el feto y su ojo:

1. Factores germinales anormales pueden afectar el óvulo, el espermatozoide ó el medio ambiente del óvulo fertilizado. El origen de la anomalía es endógena y actúa en el embrión. En este grupo se encuentran las anomalías hereditarias y familiares.
2. Agentes mecánicos rompen el crecimiento normal. Estas circunstancias son exógenas y causan malformaciones; algunas serían una presión anormal, una coacción ó constreñimiento mecánico ó trauma al feto ó a la madre.
3. Sustancias dañinas entran el torrente sanguíneo materno fetal ó al líquido amniótico. La placenta forma una incompleta barrera de protección para el feto. Toxinas, drogas, bacterias, virus, excesivas ó deficientes hormonas maternofetales y otras sustancias atraviezan la barrera vascular materno-fetal y afectan al feto adversamente. (6)

Hay alguna confusión concerniente al significado exacto de varios términos usados en la descripción de anomalías congénitas y del desarrollo. Una determinación de éstos términos puede ser de ayuda. Congénito (Existiendo al nacimiento) está incluido en el término del desarrollo, el cual cubre cambios durante ó desde la fertilización del óvulo hasta el estado adulto de desarrollo.

Una variación es una desviación de leve extensión de un tipo ó forma normal y que es comunmente frecuente. Una anomalía

es una desviación en forma, estructura ó posición de gran extensión ó sea mayor que una variación. (6)

Una anomalía es cualquier desviación de la forma usual de cualquier parte ú órgano. Si una anomalía es pequeña es una variación; si es más severa es una anomalía. Una detención indica que el desarrollo normal se detuvo en cierto grado cercano a la completación del crecimiento. Una simple detención del desarrollo significa que no ocurrió crecimiento adicional de la parte afectada.

Una detención del desarrollo en una parte puede causar una anomalía secundaria de las partes secundarias. Un ejemplo es la falta de desarrollo del ectodermo neural del ojo en la ausencia del cristalino. Una aberración es una variación ó desviación de la forma normal. Atavismo es la reaparición de las características ancestrales remotas. (3, 6)

EL IRIS:

La mayoría de las anomalías Congénitas del iris son heredadas y pueden ocurrir en más de un miembro de la familia. Ambos ojos de un individuo pueden estar afectados y la visión de éstos pacientes estará correspondientemente disminuída. La condición puede estar asociada con anomalías congénitas en otras estructuras del ojo. (7, 10)

ANIRIDIA (IRIDEREMIA):

Es caracterizada por la ausencia total ó la presencia de un iris rudimentario. La ausencia completa del iris se encuentra solamente en algunos casos de microftalmos; la evidencia etiológica es inconcluyente. Las dos teorías más probables son:

1. Una falla del desarrollo del iris debido a la persistencia de los vasos de la vaina vascular del cristalino en el margen de la copa óptica.

2. Falta primaria de desarrollo del ectodermo de la uvea, de la retina y una secundaria aberración del mesodermo del iris. (6, 8, 10)

El examen microscópico revela una orilla angosta del tejido rudimentario del iris frecuentemente asociado a un ángulo de filtración de tipo fetal, un iris de tejido conectivo celular embrionario sostiene un deformado y doblado epitelio con presencia de pigmento. (6, 10)

Como resultados se encuentran que el paciente tiene una pupila llena en toda su extensión de manera que no hay un registro en la cantidad de luz que entra en tal ojo. El paciente puede crecer y desarrollarse de otros modos, pero los ojos afectados son siempre sensibles a la luz. (6, 10)

De acuerdo con Neher, la condición sigue la ley de Mendel, ó Mendeliana como sigue así: "Una mitad de los hijos tienen Aniridia mientras la otra mitad tienen iris normal, más aún cuando los hijos con Aniridia se casan con individuos normales y tengan niños, 50o/o tienen Aniridia, y el resto tienen un iris normal; los hijos normales que se casan con individuos normales nunca tienen hijos con Aniridia. (10)

La Aniridia fue descrita por primera vez por Barrata (1819). En 1834, Gutbier publicó un árbol genealógico con diez casos en cuatro generaciones. Desde entonces se han descrito en la literatura más de 500 casos. Mollenbach (1947, basado en investigaciones sistemáticas sobre la aparición de las afecciones colobómicas en Dinamarca, valora la frecuencia de la Aniridia en 1:100,000. La proporción del sexo no difiere mucho de la relación teórica de 1:1. La relación de los casos bilaterales con los unilaterales era de 50:1. (3)

El término Aniridia sólo tiene sentido clínico. Una investigación minuciosa con la lámpara de hendidura revela casi siempre la presencia de restos del iris. La aniridia casi siempre está asociada con aplasia de la mácula. Esta se reconoce por la ausencia del brillo foveal y cambios del color normal de la mácula. (3, 10)

Las investigaciones familiares han contribuido mucho a aclarar las relaciones entre Aniridia y las otras afecciones colobómicas, especialmente el Coloboma del Iris. La unidad genética de éstas afecciones se demuestra, sobre todo, en los casos en los que en un ojo existe Aniridia, y en el otro, Coloboma, ó en los casos en que ambas afecciones se presentan en la misma familia. (3, 10)

La mayoría de las observaciones indican herencia de tipo dominante. El índice de mutación, según Mollenbach (1947), es para la Aniridia $0, 5 \cdot 10^{-5}$ por gen y generación, ó sea 5 mutaciones por cada millón de gametos. El estudio del ligamento factorial (Linkage) tanto, con los grupos sanguíneos clásicos como con los descubiertos recientemente (ABO, MN, Rhesus, P, Lewis, Lutheran, Duffy), y la prueba de sensibilidad al gusto con feniltiocarbamida (FTC) no han proporcionado resultado alguno (Beattie, 1947; Mohr, 1953; Reed y Falls, 1955). (3)

Además de la herencia de tipo dominante, se observa también a veces herencia recesiva. Una revisión de la literatura Japonesa (Nakao y Yasutake, 1935) ha demostrado que en el 15.4o/o de los casos de Aniridia hay consanguinidad de padres. Otro autor Japonés (Tsuboi, 1932) ha descrito dos familias con Aniridia procedentes de matrimonios consanguíneos. (3, 10)

ASOCIACIONES: La Aniridia está con frecuencia asociada a otras afecciones. Unas se deben a polifenia del gen y otras a una coincidencia causal. Entre las afecciones del ojos se han observado, sobre todo, las de la serie colobómica, combinadas en el mismo paciente ó en otros miembros de la misma familia: Microftalmía, ectopia lentis, Coloboma del iris, coloboma coroidal. (3)

En la literatura se hallan otras afecciones oculares asociadas con Aniridia: Queratocono, Megalocórnea, buftalmía, embriotoxon, catarata, elongación del canalículo lagrimal inferior. (3, 8, 10)

Según Nakao y Yasutake, la frecuencia de algunas anomalías oculares que se presentan asociadas con Aniridia es la siguiente: Catarata (67o/o), Miopía (49.2o/o), Hipermetropía (32o/o) Nistagmo (49.2o/o), Hipoestesia de la córnea (35.7o/o), afecciones

del nervio óptico (29.50/o), Luxación del Cristalino (25.20/o), Opacidades de la córnea (220/o); también es frecuente el Glaucoma secundario consecutivo a malformación del ángulo de la cámara de la raíz del iris. (3)

Además, la Aniridia está a veces asociada con: Disostosis craneofacial, hidrocefalia con malformaciones craneales y auriculares, detección del desarrollo somático y síquico, Polidactilia, fisura palatina, pié zambo y Oligofrenia. (3)

Tras una detallada discusión de todos los argumentos tanto en favor de la teoría mesodérmica como de la ectodérmica, Mann (1957) ha llegado a la conclusión de que es de gran importancia la función primordial del ectodermo neural en la patogénesis de la Aniridia. Según esta teoría, la inhibición sobre el desarrollo tendría lugar alrededor de la onceava ó doceava semana embrional (embrión de 70-80 mm de longitud).

En éste estadio la retina está ya desarrollada, pero todavía no presenta fovea centralis. En la unión esclerocorneal aparece entonces el esbozo del iris ectodérmico. El desarrollo de la Aniridia queda limitado a esta situación. (3)

El tratamiento de la Aniridia Congénita es sintomático.

ANALISIS

ANIRIDIA CONGENITA (Análisis de 11 casos)

(Revisión de 15 años en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.)

I. SEXO:

CUADRO No. 1

Sexo	No. de Casos	o/o
Femenino	5	45.45
Masculino	6	54.55
Total	11	100.00

La tabulación nos demuestra que de 11 casos, 6 pacientes (54.540/o) corresponden al sexo masculino y 5 casos (45.450/o) al sexo femenino; no observandose preponderancia por el sexo.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.

II. EDAD:

CUADRO No. 2

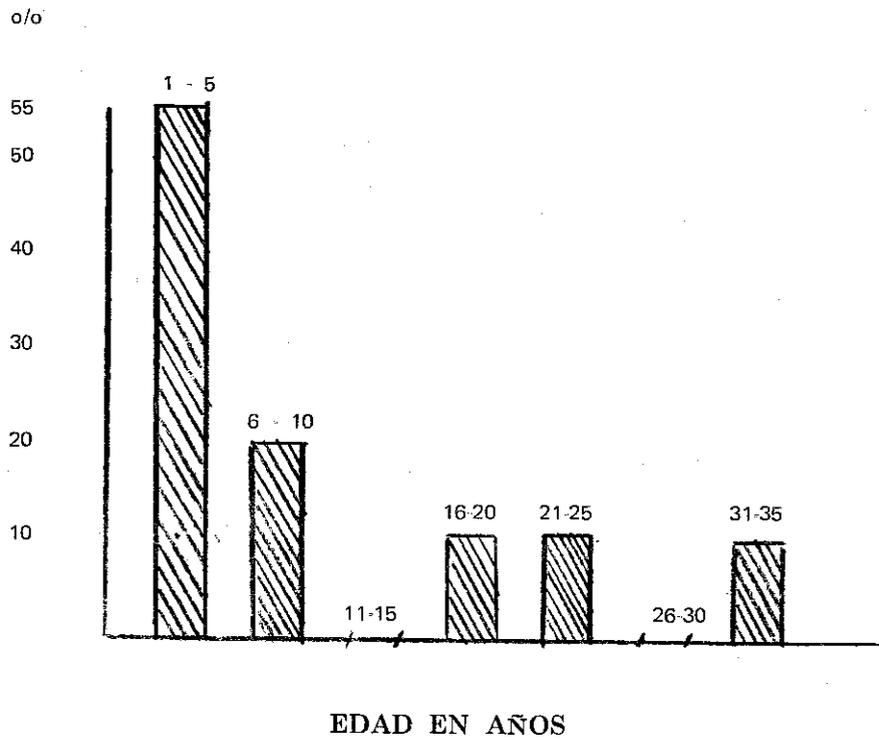
Edad	No. de Casos	o/o
De 1 año a 5 años	6	54,54
6 años a 10 años	2	18,18
11 años a 15 años	0	00,00
16 años a 20 años	1	9,09
21 años a 25 años	1	9,09
26 años a 30 años	0	00,00
31 años a 35 años	1	9,09
Total	11	100,00

Los pacientes con Aniridia Congénita consultaron en más de la mitad del total en el primer quinquenio de la vida, cifra que corresponde a 6 casos (54,54o/o), el segundo quinquenio con 2 casos (18,18o/o), 3 casos están comprendidos entre los 15 y 35 años de edad.

VER GRAFICA SIGUIENTE.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos



ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.

III. RAZA:

CUADRO No. 3

Raza	No. de Casos	o/o
Indígena	7	63.64
Ladina	4	36.36
Total	11	100.00

La raza se clasificó en ladina é Indígena; corresponde a la raza Indígena 7 casos (63.64o/o) y a la raza Ladina cuatro casos (36.36o/o).

El grupo étnico fue atribuído por la persona encargada de tomar los datos generales de cada paciente a su ingreso; el presente parámetro es una copia textual de la ficha clínica.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.

IV. ORIGEN. PROCEDENCIA:

CUADRO No. 4

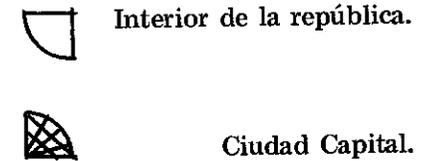
Origen	Procedencia	No. de Casos	o/o
Ciudad Capital	Idem.	4	36.36
Suchitépéquez	Idem.	3	27.27
Escuintla	Idem.	2	18.18
Izabal	Idem.	1	9.09
Jutiapa	Idem.	1	9.09
Total		11	100.00

El cuadro nos ilustra origen y procedencia de los 11 casos con Aniridia Congénita. Cuatro pacientes (36.36o/o) corresponden a la ciudad capital y el 63.63o/o al interior de la república. Relativamente hay más pacientes originarios y procedentes de la ciudad capital respecto a cada departamento.

VER GRAFICA SIGUIENTE.

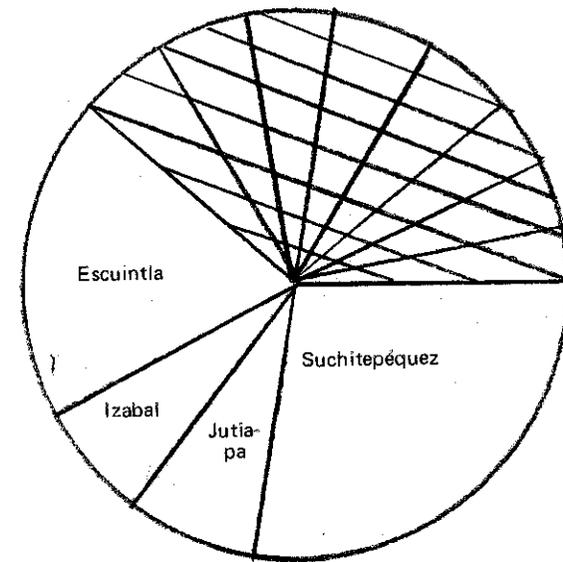
ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-ciegos y Sordomudos.



Interior de la república.

Ciudad Capital.



ORIGEN. PROCEDENCIA.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

V. SINTOMAS REFERIDOS:

CUADRO No. 5

Síntomas	No. de Casos	o/o
Disminución de agudeza visual	11	100.00
Nistagmo	1	9.09

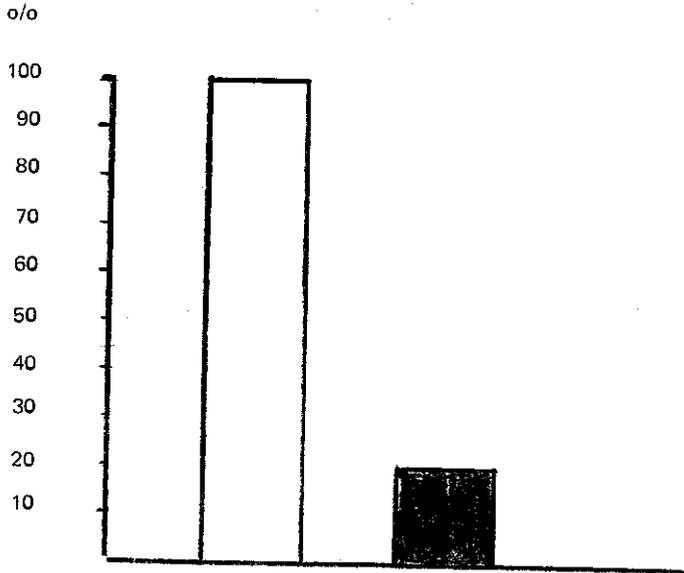
Respecto a los síntomas manifestados, el universo total, (11 casos - 100o/o), refirieron disminución de la Agudeza visual; síntoma frecuente en la Aniridia Congénita. Un caso (9.09o/o) refirió además nistagmo.

VER GRAFICA SIGUIENTE.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Prociegos y Sordomudos.

- Disminución de la agudeza visual.
- Nistagmo.



SINTOMAS

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

VI. SIGNOS CLINICOS:

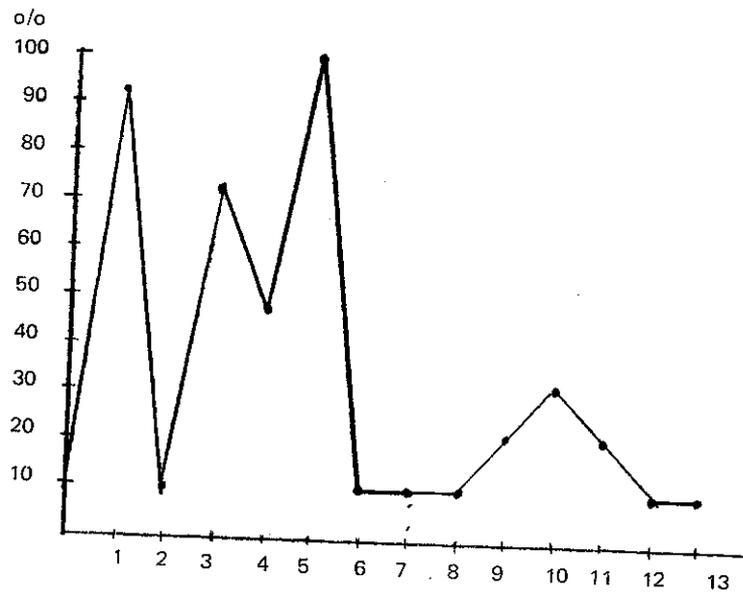
CUADRO No. 6

Signos	No. de Casos	o/o
Aniridia bilateral	10	90.91
Aniridia Ojo derecho	1	9.09
Nistagmo	9	81.81
Opacidad de cristalinos	5	45.45
Disminución de agudeza visual	11	100.00
Fotofobia	1	9.09
Miopía bilateral	1	9.09
Coloboma de coroides, ojo Izq.	1	9.09
Hipoplasia de máculas	2	18.18
Excavación papilar de tipo glaucomatoso	3	27.27
Subluxación superior de cristalinos	2	18.18
Embriotoxon posterior	1	9.09
Coloboma del iris, ojo izquierdo	1	9.09

El principal signo clínico de la Aniridia Congénita es como su nombre lo indica; (ausencia congénita del iris). En el estudio efectuado se encontró Aniridia de tipo bilateral en 10 casos (90.91 o/o), un caso (9.09o/o) de tipo unilateral. Al evaluar la agudeza visual a los 11 casos (100.00o/o) se les encontró disminución de la misma. Es oportuno manifestar que la fundoscopia en algunos casos no fue evaluable por falta de colaboración del paciente. En tres casos (27.27o/o) fue reportada normal.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el hospital de Ojos y Didos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.



- Aniridia bilateral
- Aniridia Ojo derecho
- Nistagmo
- Opacidad de Cristalinos
- Disminución de Agudeza visual
- Fotofobia
- Miopía bilateral
- Coloboma de coroides ojo izquierdo
- Hipoplasia de maculas
- Excavación papilar de tipo glaucomatoso
- Subluxación superior de cristalinos
- Embriotoxon posterior
- Coloboma del iris, ojo izquierdo.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

VII. DIAGNOSTICO DE INGRESO:

CUADRO No. 7

Diagnóstico de Ingreso	No. de Casos	o/o
Aniridia congénita bilateral	10	90.91
Aniridia congénita ojo derecho	1	9.09
Nistagmo	9	81.81
Catarata congénita bilateral	5	45.45
Glaucoma congénito bilateral	3	27.27
Subluxación superior de cristalinos	2	18.18
Hipoplasia de máculas	2	18.18
Coloboma de Coroides, ojo izquierdo	1	9.09
Ectasia de coroides	1	9.09
Coloboma de iris, ojo izquierdo	1	9.09

Obvio es que la Aniridia Congénita constituyó el diagnóstico principal de ingreso (11 casos - 100.00o/o) El Nistagmo ocupa el segundo lugar con 9 casos (81.81o/o). Así mismo aparecen Diagnósticos de entidades patológicas significativas al motivo de estudio.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

VIII. ANOMALIAS CONGENITAS ASOCIADAS:

CUADRO No. 8

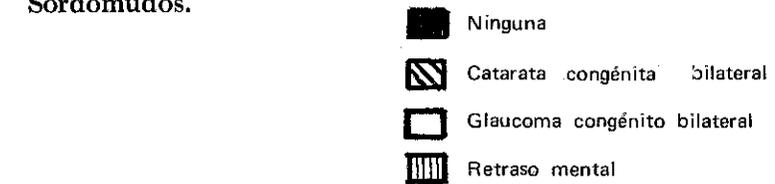
Anomalia Congénita Asociada	No. de Casos	o/o
Ninguna	5	45.45
Catarata congénita bilateral	5	45.45
Glaucoma congénito bilateral	3	27.27
Retraso mental	2	18.18

Resulta interesante la asociación de las anomalías congénitas encontradas en 6 casos (54.54o/o) con Aniridia Congénita. Tres pacientes (27.27o/o) además de su problema en mención presentan dos anomalías congénitas a la vez. Dos pacientes con catarata congénita presentaban además: 1) Glaucoma Congénito, el otro caso: Retraso mental; el tercer caso se trata de un paciente con Glaucoma y Retraso Mental.

VER GRAFICA SIGUIENTE.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.



ANOMALIAS CONGENITAS ASOCIADAS

ANOMALIAS CONGENITAS ASOCIADAS

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

X. ANTECEDENTES FAMILIARES:

CUADRO No. 9

Antecedentes familiares	No. de Casos	o/o
Aniridia Congénita	10	90.91
Ceguera bilateral (de causa no establecida)	8	72.73
Ninguno	1	9.09

10 casos (90.91o/o) refirieron antecedentes heredo-familiares generalmente en más de un miembro de la familia. Se establecieron los razgos importantes: Aniridia Congénita en 10 casos (90.91o/o) y ceguera de causa no establecida en 8 casos (72.73o/o); solamente un caso (9.09o/o) no refirió antecedentes familiares patológicos.

VER CUADROS Y GRAFICA SIGUIENTES.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

ANTECEDENTES FAMILIARES

ANIRIDIA CONGENITA.

GRUPO FAMILIAR

Casos	Abuelo Paterno	Padre	Madre	Hijos	Hermano
1				1	
2					1
3			1		
4					2
5				1	1
6		1			1
7		1			1
8					2
9	1			1	
10	1				1
Total	2	2	1	3	9
Porcentaje	20.00	20.00	10.00	30.00	90.00

Representación según miembro familiar de 10 casos que refirieron antecedentes heredo-familiares de Aniridia Congénita.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

ANTECEDENTES FAMILIARES

CEGUERA BILAGERAL. (causa no establecida):

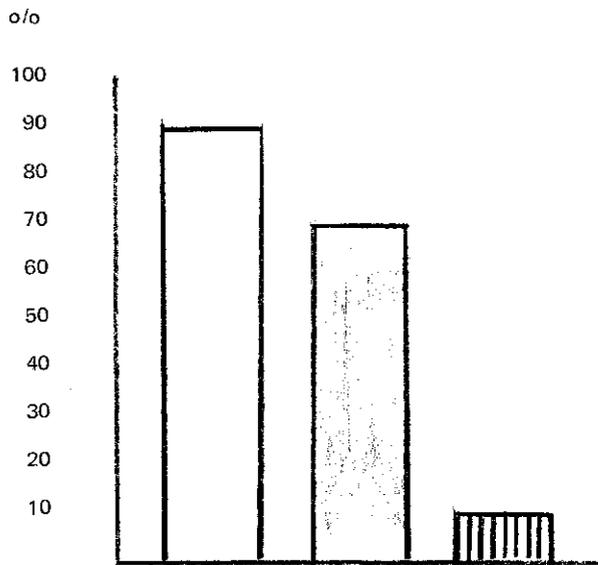
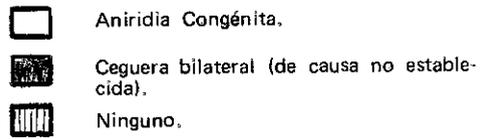
GRUPO FAMILIAR

Casos	Padre	Madre	Hijos	Hermana	Hermano
1	1				
2	1				
3				1	
4		1			
5		1			
6			1		1
7		1			
8		1			1
Total	2	4	1	1	2
Porcentaje	25.00	50.00	12.50	12.50	25.00

Representación según miembro familiar de 8 casos que refirieron antecedentes heredo-familiares de Ceguera (de causa no establecida).

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional del Pro-Ciegos y Sordomudos.



ANTECEDENTES FAMILIARES

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

X. TIEMPO DE EVOLUCION DE LOS SINTOMAS:

CUADRO No. 10

Tiempo de Evolución de los síntomas	No. de Casos	o/o
Desde el nacimiento	10	90.91
5 años	1	9.09
Total	11	100.00

La disminución de la Agudeza visual es el síntoma principal que motiva a la consulta oftalmológica; 10 casos (90.91o/o) refirieron que éste síntoma lo han presentado desde el nacimiento. Un caso (9.09o/o) manifestó que sus síntomas tenían 5 años de evolución. Indudablemente, el carácter congénito de la enfermedad es la resultante de la manifestación de los síntomas desde el nacimiento.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

XI. TRATAMIENTO:

CUADRO No. 11

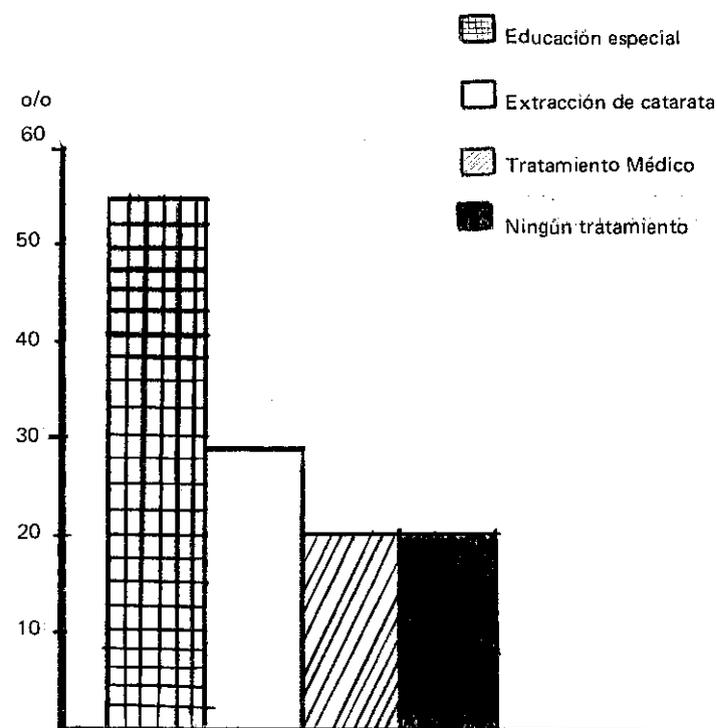
Tratamiento	No. de Casos	o/o
Educación Especial (Escuela Santa Lucía)	6	54.54
Extracción de catarata	3	27.27
Tratamiento Médico	2	18.18
Ninguno	2	18.18

El tratamiento de la Aniridia Congénita es sintomático y particular a cada paciente. El cuadro nos indica que 6 casos (54.54o/o) reciben Educación Especial en la Escuela Santa Lucía; tres pacientes (27.27o/o) se les trató quirúrgicamente por Catarata Congénita (Extracción de Catarata); a dos pacientes (18.18o/o) se les dió tratamiento tópico con Pilocarpina al 2o/o por Glaucoma; dos casos (18.18o/o) no recibieron tratamiento posiblemente a irregularidad en sus reconsultas y/o ausencia de las mismas.

VER GRAFICA SIGUIENTE.

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.



TRATAMIENTO

ANIRIDIA CONGENITA

Revisión de los años de 1963 a 1977 en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos.

XII. PRESENTACION DE LOS GRUPOS FAMILIARES CON ANIRIDIA CONGENITA.

Grupo Familiar	No. de Casos		o/o
A. Familia T. L.			
Madre	1		
Hermano	1	igual:3	27,27
Hermana	1		
B. Familia C. T.			
Hermano	1		
Hermana	1	igual: 2	18,18
C. Familia B. A.			
Hermana	1		
Hermano	2	igual: 3	27,27
D. Familia A. G.			
Hermana	1		
Hermano	1	igual: 2	18,18
E. Paciente			
	1	igual: 1	9,09
Total		igual: 11	100,00

CONCLUSIONES

1. La Aniridia congénita fue estudiada retrospectivamente en un período de 15 años (años de 1963-1977) en el Hospital de Ojos y Oídos Dr. Rodolfo Robles, del Comité Nacional de Pro-Ciegos y Sordomudos, encontrándose un total de 11 casos.
2. En el estudio efectuado de 11 casos con Aniridia Congénita, no se demostró predominio respecto al Sexo.
3. En la Aniridia Congénita, el grupo étnico en donde se detectó el mayor número de casos correspondió a pacientes comprendidos de uno a cinco años de edad.
4. Respecto a origen y procedencia de los 11 casos estudiados, el mayor número y porcentaje correspondió a pacientes del interior de la república (65.64o/o) expresado en cifras totales. La ciudad Capital relativamente tiene mayor número de afluencia respecto a cada departamento.
5. El grupo étnico fue clasificado en Ladina é Indígena. La raza Indígena con mayor prevalencia, 7 casos (63.64o/o).
6. Los 11 casos (100.00o/o) con Aniridia Congénita refirieron disminución de la Agudeza Visual. Un caso (9.09o/o) además refirió Nistagmo.
7. La ausencia de iris fue el principal signo clínico de la Aniridia Congénita, en 10 casos (90.91o/o) de tipo bilateral, un caso (9.09 o/o) de tipo unilateral).
8. El diagnóstico clínico de Ingreso en los 11 pacientes (100.00o/o) lo constituyó la Aniridia Congénita. El Nistagmo ocupó el segundo lugar con 9 casos (81.81o/o).
9. De los 11 casos estudiados, 6 casos (54.54o/o) presentaron las siguientes anomalías congénitas asociadas: Catarata

Congénita, cinco casos (45.45o/o); Glaucoma Congénito bilateral, tres casos (27.27o/o) y Retraso Mental, dos casos (18.18o/o). En tres casos (27.27o/o) se encontró en cada paciente dos tipos de patología Congénita.

10. De 11 pacientes estudiados, 10 casos (90.91o/o) refirieron antecedentes familiares de Aniridia Congénita. 8 casos (72.73o/o) Ceguera (de causa no establecida). La relación fue establecida generalmente en más de un miembro de la familia.
11. El tratamiento de la Aniridia Congénita en 9 casos (81.81o/o) fue de tipo sintomático. 6 casos (54.54o/o) reciben Educación Especial. Por anomalías asociadas, tres casos (27.27o/o) recibieron tratamiento quirúrgico; por igual motivo, dos casos (18.18o/o) se les indicó tratamiento médico. Dos casos no recibieron tratamiento por irregularidad y/o ausencia a las reconsultas.
12. De los 11 casos estudiados por Aniridia Congénita, 10 pacientes (90.91o/o) corresponden a cuatro grupos familiares debidamente identificados.

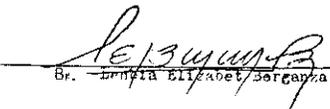
RECOMENDACIONES

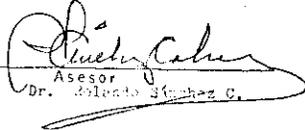
1. Orientar a los pacientes afectados de Aniridia Congénita para que planifiquen su familia con el objeto de disminuir la posible incidencia de la misma.
2. Estudiar genéticamente a los pacientes con Aniridia Congénita, con el fin de conocer, la existencia de la importante asociación familiar de la enfermedad.
3. Además de tratar las asociaciones patológicas oculares de los pacientes con Aniridia Congénita, es necesario incluir la Educación Especial con el propósito de facilitar el desenvolvimiento de las aptitudes que cada paciente posea.
4. Concientizar a los padres de familia y educadores para que refieran al médico a las personas que detecten con anomalías de la visión.
5. Intensificar las campañas de detección, diagnóstico y tratamiento de visión sub-normal ó ceguera en todo el país.

BIBLIOGRAFIA

1. Adler, Francis Heed
TEXTBOOK OF OPHTHALMOLOGY
Seventh edition
Philadelphia, London: W. B. Daunders Company. 1962.
560 páginas.
2. Adler, Francis Heed
PHYSIOLOGY OF THE EYE
Fourth Edition
Saint Louis: The C. V. Mosby Company. 1965.
3. Becker, P. E.
GENETICA HUMANA
Cuarta edición, tomo IV.
Traducido al Español por: Dra. H. Bozzi de Peláez
Barcelona: Ediciones Toray S. A. 1978.
543 páginas.
4. Del Río, Gil
OPTICA FISIOLÓGICA CLÍNICA
Segunda edición
Barcelona: Ediciones Toray S. A. 1972.
5. Hogan and Zimmerman
OPHTHALMIC PATHOLOGY AND ATLAS AND
TEXTBOOK
Second edition
Philadelphia, London: W. B. Saunders Company. 1962
797 páginas.
6. Jonas, S. Friedenwald
OPHTHALMIC PATHOLOGY AN ATLAS AND
TEXTBOOK
Philadelphia, London: W. B. Saunders Company. 1952
489 páginas.

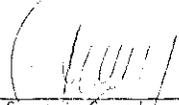
7. Morton, W. and Walton, David S.
CONGENITAL ANIRIDIA
 Third Series
 American Journal of Ophthalmology
 Volume 78, number 5, november 1974
 Página 842.
8. Sanders, T. E. and Friedenwald, Jonas
**OPHTHALMIC PATHOLOGY AN ATLAS AND
 TEXTBOOK**
 Third edition
 Philadelphia: W. B. Saunders Company. 1952
 489 páginas.
9. Wolff, Eugene
THE ANATOMY OF THE EYE END ORBIT
 Third edition
 Philadelphia, Toronto: The Blackiston Company. 1948
 440 páginas.
10. W. Tassman, M. D.
EYE MANIFESTATIONS OF INTERNAL DISEASES
 Second edition
 Philadelphia: The C. V. Mosby Company. 1942
 542 páginas.
11. Galvez Diéguez, Lic. María Izabel
EDUCACION ESPECIAL (Charla)
 Guatemala: Escuela Santa Lucía del Comité Nacional de
 Prociegos y Sordomudos.
 Mayo, 1978.


 Dr. Lilia Elizabeth Berganza Berganza.

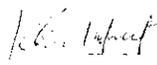

 Asesor
 Dr. Volante Sánchez G.


 Revisor
 Dr. Fernando Hernández.


 Director de Fase III
 Dr. Julio de León.


 Secretario General
 Dr. Raúl A. Castillo R.

Vo.Bo.


 Decano
 Dr. Rolando Castillo Montalvo.