



**50<sup>0</sup>** CONGRESO  
SOCIETAT CATALANA  
D'OFTALMOLOGIA

ACTUALIZACIÓN  
EN OFTALMOLOGÍA

28, 29 y 30 de Noviembre de 2019  
Auditori AXA/Barcelona



Societat  
Catalana  
d'Oftalmologia



## HETEROCROMÍA DE IRIS Y ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNGDE HIRSCH

Gibet Benejam Torrent, Esther Santos Blanco, Naiara Relaño Barambio, Mercè Salvat Serra  
*Hospital Universitari Sant Joan de Reus*

### Caso clínico:

Niña de 9 años pakistaní hija de padres consanguíneos con enfermedad de Hirschsprung cólica, déficit intelectual leve, agenesia de tronco cerebral y rasgos dismórficos que presenta además heterocromía sectorial del iris.

### Discusión:

La asociación entre heterocromía sectorial y Hirschsprung está descrita y ambos se deben a defectos en el crecimiento, diferenciación y/o migración de las células de la cresta neural. Debido a la multitud de estructuras que derivan de estas células embriológicas, las posibles manifestaciones resultantes pueden ser muy variadas y darse aisladas o en síndromes.

Las características histológicas oculares consistirían en una disminución del estroma del iris, una disminución de la pigmentación en el estroma anterior y un número reducido de células productoras de pigmento en las áreas afectadas.

A la exploración oftalmológica la agudeza visual sin corrección era 8 décimos en cada ojo, con una refracción +0D. En posición primaria de la mirada presentaba una exoforia derecha y un nistagmos vertical a la mirada superior.

En la BMC presentaba una hipopigmentación sectorial del iris de hora 11,30 a 1,30, sin otros hallazgos de interés.

La aganglioneosis cólica fue demostrada mediante biopsia, sin embargo los rasgos consistentes en ligero hipertelorismo, escleras azuladas, pliegues epicánticos, fosas palatinas algo descendentes, nariz alargada y prognatismo, expresión de boca abierta sonriente, con rostro alzado y manos con dedos largos y afilados no se encuadran en ningún síndrome.

### Conclusión:

La paciente esta pendiente de array-CGH como primera aproximación diagnóstica a una neurocrestopatía, de ser negativo serían genes candidatos: EDNRB, EDN3, KIAA1279, SOX10.