20-22 DE NOVEMBRE DE 2025
AUDITORI L'ILLA/BARCELONA
Societat Catalana d'Oftalmologia
56è CONGRÉS DE LA SOCIETAT CATALANA D'OFTALMOLOGIA
OFTALMOLOGIA 360º

COEXISTENCIA DE MIOPÍA LIGADA AL GEN ARR3 Y SÍNDROME AXENFELD-RIEGER: A PROPÓSITO DE UN CASO FAMILIAR

Alexandra Sancho Reverter; Maria Cobo de Nadal; Irene Victoria Loscos Giménez; Sofia Cadenas Valls; Jaume Francesc Sánchez Serra; Maria Sabina Luna Mariné

Hospital de Sant Pau

INTRODUCCIÓN:
La miopía, especialmente en su forma magna, puede tener origen genético y coexistir con síndromes hereditarios raros. Los avances genéticos permiten identificar mutaciones y comprender mejor estas asociaciones, clave para el diagnóstico precoz, el seguimiento y el estudio de nuevas interacciones entre trastornos visuales y síndromes genéticos.

CASO CLÍNICO:
Se presenta el caso de una niña de quince años de origen marroquí seguida en nuestro centro desde los tres años por miopía magna asociada a embriotoxon posterior (EP) 360º y sinequias anteriores bilaterales. Ante esta asociación se solicita estudio genético, resultando positivo para mutación frameshit en gen ARR3, descrita en la literatura como causante de miopía 26 de aparición temprana, ligada a X y limitada al sexo femenino, además de múltiples variables inciertas para FOXC1, uno de los principales genes implicados en el Síndrome Axenfeld-Rieger (SAR). Se decide ampliar el estudio a los familiares, y se halla en la hermana gemela presencia de sinequias anteriores 360º, con estudio genético positivo para las dos mismas mutaciones. En la madre se detecta EP 360º con malformación iridiana muy sugestiva de SAR, con resultados de estudio genético pendientes.

CONCLUSIÓN:
La prevalencia del SAR es 1-9/1.000.000, y la de miopía por mutación del ARR3 es desconocida, haciendo muy rara su coexistencia. Esta asociación poco frecuente podría generar manifestaciones clínicas inusuales, lo que destaca la importancia de investigar más a fondo sus posibles interacciones.