

Heterocromia da Iris

Iris Heterochromia

Maranhão-Filho PA¹

Pires MEP²

Masculino, 13 anos, com heterocromia da íris, síndrome autista e surdez bilateral.

A heterocromia da íris (HI) é um fenômeno raro em humanos, mas comum em animais como cães, gatos e cavalos. Em humanos a HI pode ser esporádica, devido alteração no gene EYCL3 que codifica a cor marrom ou azul dos olhos; hereditária, como p. ex. na heterocromia familiar por transmissão autossômica dominante; congênita, como na síndrome de Horner congênita por disfunção hipotalâmica; ou como um sinal em outras síndromes. Na síndrome de Waardenburg tipo I¹ (Figura 1), causada pela perda de função/mutação do gene PAX3 na locação cromossômica 2q35, se observa: HI, surdez, ponte nasal alargada, deslocamento lateral do canto interno dos olhos, fissura palpebral pequena, além de albinismo parcial e aplasia do canal semicircular posterior e/ou do órgão de Corti (justificando a surdez)². Para a diferença de cor entre os olhos, não existe tratamento específico disponível.



Figura 1. Síndrome de Waardenburg tipo I. Heterocromia da íris, ponte nasal alargada, deslocamento lateral do canto interno dos olhos com fissuras pequenas, além de síndrome autista e surdez bilateral.(Imagem publicada com consentimento)

Referências:

1. Waardenburg syndrome, Types I and II. In: Jones KL. Recognizable Patterns of Human Malformation 5th Edition Saunders Company, Pennsylvania, 1997, p.248.
2. Hageman, MJ, Delleman JW. Heterogeneity in Waardenburg syndrome. Am. J. Hum. Gent. 1977;29:468.

¹Professor Adjunto HUCFF – UFRJ e Neurologista do INCa- RJ, ²Neuropediatra do Hospital da Lagoa. RJ.
Correspondência: Dr. Péricles Maranhão-Filho. Av. Canal de Marapendi, 1680 / 1802 Barra da Tijuca. Rio de Janeiro – RJ. Brasil. CEP: 22631-050
E-mail: pmaranhaofilho@gmail.com