

El diagnóstico genético nos llevara un paso adelante hacia un mejor manejo clínico de la aniridia.

Oftalmólogos de la Universidad del Centro Médico de la Universidad de Saarland en Homburg, Alemania, incluyendo a la Prof. Barbara Käsmann-Kellner y el Prof. Berthold Seitz, han encontrado variaciones específicas del gen primario que causa la aniridia (también llamado PAX-6) que pueden llevar a diferentes subtipos y grados de gravedad de esta enfermedad visual devastadora. Este hallazgo novedoso mejorará la caracterización y el diagnóstico de la enfermedad, facilitando las decisiones sobre el tratamiento, así como futura investigación en pacientes con aniridia.

La aniridia hereditaria es una enfermedad rara, grave y discapacitante, causada principalmente por una (o varias) mutaciones o alteraciones en el gen PAX-6; sin embargo, los pacientes presentan una amplia gama de manifestaciones clínicas, progresión variable y con pronósticos diversos. Estas amplias variaciones impiden el manejo clínico y hacen impracticable una guía general para el tratamiento. Esperamos que este nuevo descubrimiento, que enlaza tipos de mutaciones específicas a la imagen clínica, posibilite que la información genética rigurosa ayude al oftalmólogo a conseguir una imagen más precisa de la progresión y consecuencias de la enfermedad, y facilite que se apliquen opciones de tratamiento más personalizadas.

Un grupo de pacientes (niños y adultos) diagnosticados de aniridia en el Centro Médico de la Universidad de Saarland en Homburg, Alemania, han participado en este estudio, proporcionando muestras de sangre y pruebas clínicas, datos que han hecho posible este hallazgo. Un equipo internacional de investigadores, dirigidos por el Dr. Neil Lagali de la Universidad de Linköping en Suecia e investigadores de Suecia, Polonia, Noruega y Alemania, con el apoyo de la acción COST ANIRIDIA-NET #CA18116 (<https://aniridia-net.eu>).

Se han descrito ya una amplia variedad de mutaciones del gen PAX-6, pero los investigadores han encontrado nuevas mutaciones no mencionadas anteriormente. Y aún más interesante, la asociación de estas alteraciones genéticas con las características clínicas y progresión de la pérdida de visión en la enfermedad, llevando a la identificación de diferentes subtipos de la enfermedad. Este hallazgo es clave para establecer las bases para un mejor manejo clínico de los pacientes con aniridia.

Puede consultar el artículo completo en inglés, Lagali N, Wowra B, Fries FN, Latta L, Moslemani K, Utheim TP, Wylegala E, Seitz B, Käsmann-Kellner B. PAX6 Mutational Status Determines Aniridia-Associated Keratopathy Phenotype. *Ophthalmology*. 2019 Sep 28. : [https://www.aajournal.org/article/S0161-6420\(19\)32101-3/fulltext](https://www.aajournal.org/article/S0161-6420(19)32101-3/fulltext)

Reconocimientos: El Trabajo descrito aquí ha sido parcialmente financiado por el Programa COST de la Unión Europea, bajo la acción #CA18116, ANIRIDIA-NET (www.aniridia-net.eu), así como por la Fundación del Dr. Rolf M. Schwiete en Mannheim, Alemania, y la Asociación Noruega de Aniridia (*Aniridi Norge*). El Trabajo fue así mismo posible por la cooperación con

la Asociación Alemana de Aniridia (AWS Aniridie-Wagr e.V.).

