

Caso 2: Atrofia esencial de iris y queratocono ¿una asociación excepcional?

Essential iris atrophy and keratoconus, an exceptional association?

LOSCOS ARENAS J¹, SERRA CASTANERA A², CASTANERA DE MOLINA J³

RESUMEN

Caso clínico: Se presenta el caso de un paciente varón de 37 años de edad que presenta atrofia esencial de iris y queratocono en OD, y alteraciones endoteliales subclínicas en su OI, detectadas mediante microscopia especular.

Discusión: El hallazgo de esta excepcional asociación apoyaría nuevas hipótesis que sugieren que el Sd. Iridocorneoendotelial, la distrofia polimorfa posterior y el queratocono pudieran formar parte del mismo espectro clínico y compartir un mismo origen etiopatogénico.

Palabras claves: Síndrome iridocorneoendotelial, queratocono, cresta neural, topografía, microscopia especular.

SUMMARY

Case report: We describe a 37 year old man affected of Essential Iris Atrophy and Keratoconus in his right eye, and subclinic endothelial alterations in his left eye, detected by specular microscopy.

Discussion: The finding of this exceptional association would support new theories suggesting that Iridocorneoendothelial Syndrom, Posterior Polimorphous Distrophy and Keratoconus could be part of the same clinical spectrum and share a common etiopathogenical mechanism.

Key words: Iridocorneoendothelial syndrome, keratoconus, neural crest, topography, specular microscopy.

¹ Licenciado en Medicina. Instituto de Oftalmología del Pilar. Barcelona.

² Licenciado en Medicina. Instituto Oftalmología Castanera. Barcelona.

³ Doctor en Medicina. Instituto Oftalmología Castanera. Barcelona.

Correspondencia:

Jorge Loscos Arenas
Clínica Nuestra Señora del Pilar
Balmes, 271
08006 Barcelona
España

INTRODUCCIÓN

El Síndrome iridocorneoendotelial (Sd. ICE) y la Distrofia polimorfa posterior (DPP) presentan signos clínicos comunes, por lo que en ocasiones el diagnóstico diferencial es difícil. Se ha descrito la asociación de queratocono con DPP y con Sd. de Chandler, pero con atrofia esencial de iris (AEI) es excepcional.

CASO CLÍNICO

Varón de 37 años de edad sin antecedentes de interés que acude en 1992 a consulta por disminución de visión lejana. Constaba en la historia clínica una exploración anodina en 1988.

Presentaba una AV sc de 8/10 en OD y 7/10 difícil en OI, que mejoraba con corrección (OD: $-0,5=10/10$; OI: $-0,75=10/10$). El segmento anterior en OD mostraba sinequias iridoendoteliales periféricas a las 2 y 4 h siendo el resto de la exploración normal en ambos ojos.

En 1995 la mejor AV corregida era de 3/10 en OD y 10/10 en OI. En OD la biomicroscopia de segmento anterior evidenciaba atrofia parcheada del iris (fig. 1), aumento en número y tamaño de las sinequias, presión intraocular de 16 mm Hg, y signos de queratocono (fig. 2) que fue confirmado topográficamente. Se adaptó una lente de contacto rígida gas permeable alcanzando una AV de 7/10.

En posteriores controles se constató un aumento progresivo en el número y tamaño de las áreas de atrofia iridiana, así como de las

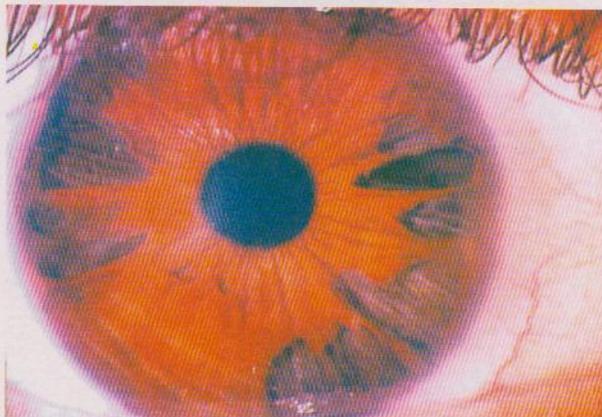


Fig. 1: OD. Atrofia parcheada del iris.



Fig. 2: OD. Conicidad corneal incipiente.

goniosinequias. La AV se mantenía estable y la presión intraocular dentro de la normalidad.

En mayo 2001 la AV corregida en OD era de 5/10. El queratocono se mantenía topográficamente estable (fig. 3), y el único cambio apreciable era un aspecto de «metal martilleado» en endotelio. La microscopia especular en dicho ojo no fue posible por la imposibilidad de enfoque secundaria al queratocono.

El OI, que había mostrado una exploración clínica y topográfica anodina a lo largo de estos años, revelaba a la microscopia especular una discreta disminución del recuento celular ($2872.5/\text{mm}^2$), pleomorfismo (índice de hexagonalidad: 47%) y polimegatismo (CV size: 44,2%), hallazgos que, sin ser específicos, se encontraban claramente alterados (fig. 4).

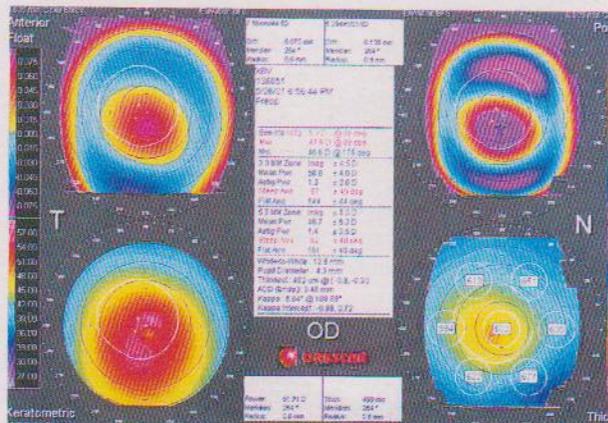


Fig. 3: OD. Topografía corneal de elevación compatible con queratocono.

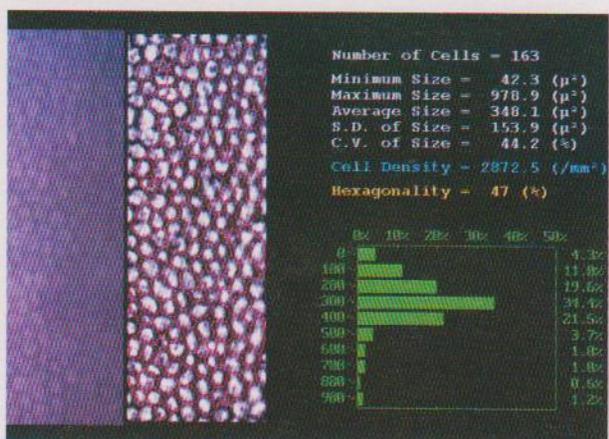


Fig. 4: OI. Microscopia especular.

DISCUSIÓN

Los signos clínicos del paciente nos permiten realizar el diagnóstico de Atrofia Esencial del Iris (AEI) con afectación endotelial y queratocono, asociación excepcional en la literatura. En OI los hallazgos en la microscopia especular muestran una alteración endotelial subclínica.

El Sd. Iridocorneoendotelial (Sd. ICE), que engloba a la AEI, el Sd. de Chandler y el Sd. de Cogan-Reese, puede presentar signos comunes a la Distrofia Polimorfa Posterior (DPP) por lo que algunos autores sugieren que pudieran formar parte del mismo espectro clínico. En condiciones normales, las células del endotelio corneal están sujetas a un control de regulación negativo. En la DPP y el Sd. ICE éste no existe, por lo

que se produce una endotelización de la malla trabecular e iris.

La asociación de queratocono posterior con DPP no es infrecuente. Sin embargo la asociación de queratocono posterior o anterior con AEI es excepcional en la literatura. Kupfer (1) realiza microscopia especular del ojo contralateral en seis pacientes afectados de AEI, encontrando idénticos hallazgos a nuestro paciente. Blair (2) describe un caso de AEI y queratocono bilateral con signos compatibles con DPP, y sugiere un origen común para este grupo de patologías, especulando con nuevas hipótesis etiopatogénicas. La predisposición para ambas patologías se heredaría mediante un primer alelo inactivo que se encontraría en las células germinales y es lo que denominaríamos «primer suceso», y el «segundo suceso» acontecería por una mutación que inactivaría el segundo alelo. Así se explicaría la bilateralidad y la herencia autosómica dominante de la DPP. En el Sd. ICE, en la mayoría de los casos unilateral y esporádico, el «primer y segundo suceso» tendrían lugar en las células somáticas en las fases tardías. Alvarado (3) relaciona el Sd. ICE con la infección por el virus del herpes simple en 16 de 25 pacientes afectados, lo que bien podría corresponder al «segundo suceso».

La etiología y patogenia del queratocono no está clara. Los trabajos de Laing (4) y Matsuda (5) encuentran en córneas con queratocono una celularidad normal pero un coeficiente de hexagonalidad más bajo, además de que las células endoteliales están alargadas en dirección al ápex del cono. Sugieren que ello ocasiona una inestabilidad a la córnea, haciéndola más propensa a la deformidad. Por otro lado, tanto el endotelio corneal como el estroma del iris derivan del mesenquima de la cresta neural, por lo que la asociación de ambas alteraciones pudiera no ser tan excepcional siguiendo una secuencia genética similar a la propuesta por Blair (2). Eiferman (6) reporta el caso de un paciente afecto de iridosquiasis y queratocono, apuntando en la misma dirección al señalar el origen común de las estructuras afectas.

Las posibilidades que nos ofrecen nuevos métodos diagnósticos, como la microscopia especular y la topografía de elevación, propiciarán que puedan diagnosticarse cada vez más estas asociaciones patológicas. Además los avances en genética molecular nos aportarán en

un futuro una valiosa información para comprender más y mejor las enfermedades que son causadas por alteraciones en la diferenciación de la cresta neural («neurocristopathies») y poder disponer así de mayores opciones terapéuticas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kupfer C, Kaiser-Kupfer MI, Datiles M, Mc Cain L: The contralateral eye in the iridocorneal endothelial (ICE) syndrome. *Ophthalmology* 1983; 90: 1343-1350.
2. Blair SD, Seabrooks D, Shields WJ, Pillai S, Cavanagh HD. Bilateral progressive essential iris atrophy and keratoconus with coincident features of posterior polymorphous dystrophy: a case report and proposed pathogenesis. *Cornea* 1992; 11: 255-261.
3. Alvarado JA, Underwood JL, Green R, Wu S, Murphy CG, Hwang DG et al. Detection of herpes simplex viral DNA in the iridocorneal endothelial syndrome. *Arch Ophthalmol* 1994; 112: 1601-1609.
4. Laing RA, Sandstrom MM, Berrospi AR, Leibowitz HM. The human corneal endothelium in keratoconus: a specular microscopy study. *Arch Ophthalmol* 1979; 97: 1867-1869.
5. Matsuda M, Suda T, Manabe R. Quantitative analysis of endothelial mosaic pattern changes in anterior keratoconus. *Am J Ophthalmol* 1984; 98: 43-49.
6. Eiferman R, Law M, Lane L. Iridoschisis and Keratoconus. *Cornea* 1994; 13: 78-79.