

PRESENTACIÓN DE CASO

Glaucoma crónico de ángulo estrecho en gemelas dicigóticas

Chronic narrow-angle glaucoma found in dizygotic twins

Dr. C. Aldo Sigler Villanueva,¹ Dr. Ulises Lima Rodríguez,^{1,2} Dra. Beatriz Landrián Iglesias¹

¹ Centro Oftalmológico, Hospital Provincial Docente "Antonio Luaces Iraola". Ciego de Ávila, Cuba.

^{1,2}Centro Provincial de Genética Médica. Ciego de Ávila, Cuba.

RESUMEN

Caso clínico: se informa el caso de una pareja de gemelas dicigóticas con diagnóstico de glaucoma crónico de ángulo estrecho en 2004, cuyo padre murió ciego; una hija de una de ellas fue diagnosticada posteriormente como afectada de glaucoma crónico de ángulo abierto. Se determinó la cigosidad de las gemelas mediante protocolo establecido al respecto. En los 4 ojos de las pacientes se determinaron presiones intraoculares por aplanación en cifras que fluctuaban entre 26-32 mmHg, cámaras anteriores y ángulos camerulares estrechos, perimetrías computarizadas tubulares en 3 ojos respetando los 5° centrales y en otro tubular que respetaba los 10° centrales con atrofias ópticas en evolución en los 4 ojos. Se efectuó trabeculectomía bilateral en ambas pacientes y se mantuvo el control de su enfermedad glaucomatosa.

Conclusiones: se plantea la necesidad de la búsqueda de otros afectados en un núcleo familiar donde se diagnostiquen pacientes con glaucoma crónico de ángulo estrecho.

Palabras clave: glaucoma crónico, gemelas dicigóticas, trabeculectomía.

ABSTRACT

Clinical case: here is the case of a dizygotic twin pair diagnosed with chronic narrow-angle glaucoma in 2994. Their father had died blind and a daughter of one of them was later diagnosed as a chronic open-angle glaucoma patient. A specific protocol allowed determining the zygosity of the twins. The intraocular pressures in the four eyes of the patients were measured with applanation tonometry and ranged 26-32 mmHg, narrow anterior chambers and camerular angles, computerized tubular perimetries in three eyes around central 5° and another tubular perimetry of central 10°, with developing atrophies in the four eyes. Both patients underwent bilateral trabeculectomy and the control over their glaucoma disease was kept.

Conclusions: It is necessary to look for other people affected in a family setting where there exists diagnosis of chronic narrow-angle glaucoma.

Keywords: chronic glaucoma, dizygotic twins, trabeculectomy.

INTRODUCCIÓN

Los primeros estudios en gemelos reconociendo las potencialidades que brinda la comparación entre los hallazgos encontrados en gemelos idénticos fueron informados por Siemens y Merriman en 1924.¹

Sin embargo, 2 años antes en una clínica de Frankfurt el oftalmólogo Walter Jablonski había realizado una investigación pionera en su tipo al examinar los ojos de 52 parejas de gemelos. El manuscrito fue publicado en alemán en la revista científica *Archiv für Augenheilkunde* bajo el título "La contribución de la herencia a la refracción en ojos humanos".¹

Jablonski estudió a 40 parejas de gemelos monocigóticos (MC) y 12 dicigóticos (DC) con el fin de examinar los errores refractivos mediante agudeza visual con cicloplejia y esquiascopia. La refracción corneal y el grado de astigmatismo fueron determinados con el oftalmómetro de Javal.¹

En su informe Jablonski advierte que hay diferencias fenotípicas entre gemelos, pero que estas, en sus rasgos genéticos pueden ser menos acentuadas en los MC si se comparan con los DC. El principio de esta correlación ha sido el origen metodológico de las investigaciones en gemelos y constituye el primer estudio "clásico" efectuado en ellos.¹

En la base de datos Pubmed con "estudios en gemelos" se encontraron más de 8 000 citas y con "glaucoma en gemelos" 66 reseñas, hasta el 15 de enero de 2010, fecha de acceso.

En el sitio OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) con "gemelos y glaucoma" se relacionan 20 trabajos y con "gemelos y glaucoma de ángulo abierto", 41 artículos en igual fecha anterior.

La revista "Twin Research and Human Genetics", informa los resultados de investigaciones originales de Genética Humana, haciendo énfasis en pacientes producto de partos múltiples.¹

Varios países en todo el mundo desarrollan registros y estudios en gemelos.²⁻⁸

En este informe se presentan las particularidades oftalmológicas de una pareja de gemelas dicigóticas con el antecedente de padre fallecido ciego y la hija de una de ellas se atiende por presentar glaucoma crónico de ángulo abierto. En las gemelas se diagnosticó en 2004 glaucoma crónico de ángulo estrecho en estadio avanzado, lo que hizo presumir un cuadro de años de evolución con presiones intraoculares elevadas sin tratamiento, que determinó la situación ocular existente. Se decidió el proceder quirúrgico como tratamiento de su enfermedad glaucomatosa. A continuación se muestran las particularidades de cada paciente.

MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional descriptivo en 2 gemelas que solicitaron atención oftalmológica en 2004 por su deseo de cambio de cristales correctores y en las cuales se constató la presencia de hipertensiones oculares. Inicialmente, se instituyó el tratamiento local con timolol (colirio) al 0,5 %, luego se agregó acetazolamida, tabletas de 250 mg, con lo que se obtuvo poca mejoría de la hipertensión ocular en ambas. Seguidamente, se comenzó el estudio adecuado para estos casos. La terapéutica quirúrgica (trabeculectomía) fue la conducta que se dispuso como mejor opción de tratamiento.

Se examinaron detalladamente las historias clínicas oftalmológicas de las 2 pacientes y los datos personales del autor de este trabajo. Se exponen los resultados de las investigaciones realizadas.

En consulta de genética se precisó la cigosidad de las gemelas mediante el Instructivo para el estudio genético en gemelos.⁹

Las perimetrías (Perímetro Octopus 101) se llevaron a cabo con la cooperación del Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria "Camilo Cienfuegos" de Ciudad de La Habana.

En las biometrías oculares y paquimetrías corneales se utilizó Biométron A-Scan DGH Technology, INC y Paquímetro ultrasónico UP-1000/NIDEK respectivamente.

La determinación de la presión intraocular córneo-corregida se obtiene al tener en cuenta la mensuración del espesor corneal central (ECC). Con ella se consiguen los valores de corrección (mm/Hg) de la PIO. El método usado para su evaluación fue con las tablas de corrección de Dresdner.¹⁰

Presentación de los casos

Gemela 1, de 72 años de edad, con antecedentes de salud, la cual presentaba una agudeza visual mejor corregida (AVMC) de 0,8 en su ojo derecho (OD) y de 0,7 en el ojo izquierdo (OI). Las cifras de presión intraocular (PIO) por aplanación (Goldman) se constataron en 26 mmHg en ambos ojos (AO). El estudio del fondo de ojo presentó

en el OD una relación copa/disco de 0,8 con palidez del anillo neural y en el OI una relación copa/disco de 0,3 con discreta palidez temporal de papila.

Los valores en la biometría fueron: 2,34 mm de profundidad de las cámaras anteriores en AO con 4,80 y 4,83 mm de grosor del cristalino en su OD y OI respectivamente.

Con la perimetria Octopus y Programa t G-2, estrategia TOP dinámico, se obtuvo un resultado tubular que respetaba los 5° centrales en el OD y los 10° centrales en OI.

Gemela 2, con antecedentes de salud y una AVMC de 0,8 en su OD y de 0,5 en el OI. Las cifras de PIO por aplanación (Goldman) en el OD de 26 mmHg y de 32 mmHg en su OI. La observación del fondo mostró atrofias ópticas en evolución con relación copa/disco de 0,8 y anillos neurales muy pálidos en AO.

Los datos obtenidos con la biometría fueron: 2,34 mm de profundidad en la cámara anterior de ambos ojos; 4,53 y 4,90 mm de grosor en cristalino derecho e izquierdo respectivamente; longitudes axiales OD: 23,20 mm y OI: 22,96 mm. En un examen reciente al cabo de años de evolución se determinó unas cámaras anteriores en 2,34 y 2,22 mm (OD y OI) con 5,25 y 5,45 mm de diámetros de los cristalinos para su OD y OI, lo que evidenció un aumento cristalino en AO con reducción de la cámara anterior del OI.

La perimetria *Octopus* con Programa t G-2. Estrategia TOP dinámico, expuso campos tubulares en AO que respetaban los 5° centrales.

Una y otra gemela presentaban en su segmento anterior cámaras estrechas al examen con lámpara de hendidura y esclerosis incipiente de ambos cristalinos en los medios refringentes.

Se señala la similitud en el cuadro clínico de las 2 pacientes, incluyendo un patrón de cierta analogía en la emergencia de los vasos retinianos papilares.

Por la gonioscopia en ambas gemelas y en posición primaria de la mirada, se observó iris convexo que dejaba ver la parte anterior de la malla trabecular y en posición extrema de la mirada se veía la parte posterior de la malla por zonas.

Posterior a la realización de las trabeculectomías y con la introducción en el Servicio de Oftalmología de la toma de la presión intraocular córneo-corregida se les realizó a las 2 pacientes paquimetrías corneales.

Los resultados fueron en la Gemela 1 de 504 μm (OD) y 498 μm (OI), lo que representó un incremento de 2 mmHg de la PIO en AO. En la Gemela 2 el OD en 502 μm y en OI de 495 μm para una adición de 2 mmHg en AO.

DISCUSIÓN

La impresión diagnóstica inicial en las gemelas fue de glaucoma crónico de ángulo estrecho con la posible asociación preexistente de un compromiso de la malla trabecular en estadio avanzado de la enfermedad, debido al daño papilar y al gran deterioro glaucomatoso de la función visual. La trabeculectomía fue el proceder terapéutico elegido para disminuir la PIO y mejorar el drenaje del humor acuoso,

procesos que se presumió no se resolverían con la extracción del cristalino ni los diferentes usos del láser en la terapéutica del glaucoma.

El seguimiento efectuado en una y otra gemela durante los años posteriores al tratamiento quirúrgico a partir de 2004 y hasta el segundo semestre de 2009, año del fallecimiento de una de ellas evidenció las trabeculectomías funcionales, con PIO por aplanación entre 14-16 mmHg y con la determinación de la PIO córneo-corregida se mantenían en cifras normales, lo que justificó lo adecuado de la modalidad quirúrgica tomada inicialmente. Se mantuvo el tratamiento con timolol colirio. No se constató progresión de su padecimiento glaucomatoso.

Posteriormente fueron detectadas cataratas seniles e incipientes en las dos pacientes, no tributarias de tratamiento quirúrgico. Recientemente, se constató en la Gemela 2 una progresión importante de la opacidad cristalínea en AO, con criterio quirúrgico en su OI.

Para concluir se resalta la necesidad de efectuar la búsqueda de otros pacientes no diagnosticados en el grupo familiar donde se encuentre un afectado de glaucoma.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Liew SH, Elsner H, Spector TD, Hammond CJ. The first "classical" twin study? Analysis of refractive error using monozygotic twins published in 1922. *Twin Res Hum Genet.* 2005;8(3):198-200.
2. Spector TD, MacGregor AJ. The St. Thomas' UK Adult Twin Registry. *Twin Res.* 2002 Oct;5(5): 440-3.
3. Li L, Gao W, Lv J, Cao W, Zhan S, Yang H, Hu Y. Current status of the Chinese National Twin Registry. *Twin Res Hum Genet.* 2006;9(6): 747-52.
4. Fagnani C, Brescianini S, Cotichini R, D'Ippolito C, Dukic T, Giannantonio L, Medda E, Nisticò L, Patriarca V, Pulciani S, Rotondi D, Toccaceli V, Stazi MA. The Italian Twin Register: new cohorts and tools, current projects and future perspectives of a developing resource. *Twin Res Hum Genet.* 2006;9(6):799-800.
5. Medlund P, Cederlöf R, Flodérus-Myrhed B, Friberg L, Sörensen S. A new Swedish twin registry containing environmental and medical base line data from about 14,000 same-sexed pairs born 1926-58. *Acta Med Scand Suppl.* 1976;600:1-111.
6. Klump KL, Burt SA. The Michigan State University Twin Registry (MSUTR): genetic, environmental and neurobiological influences on behavior across development. *Twin Res Hum Genet.* 2006;9(6):971-7.
7. Page WF. The NAS-NRC Twin Registry of WWII military veteran twins. National Academy of Sciences-National Research Council. *Twin Res.* 2002;5(5):493-6.
8. Goldberg J, Curran B, Vitek ME, Henderson WG, Boyko EJ. The Vietnam Era Twin Registry. *Twin Res.* 2002;5(5):476-81.
9. Lantigua CA, et al. Instructivo para el estudio genético de gemelos. La Habana: Centro Nacional de Genética Médica; 2003.

10. Kohlhaas M, Boehm AG, Spoerl E, Pürsten A, Grein HJ, Pillunat LE. Effect of Central Corneal Thickness, Corneal Curvature, and Axial Length on Applanation Tonometry. *Arch Ophthalmol.* 2006;124(4):471-6.

Recibido: 4 de enero de 2012.
Aprobado: 6 de septiembre de 2012.

Dr. C. Aldo Sigler Villanueva. Hospital Provincial Docente "Antonio Luaces Iraola".
Máximo Gómez No. 457 entre Onelio Hernández y 4ta. Ciego de Ávila. Correo
electrónico: aldosiglerv@ali.cav.sld.cu