

Anomalía de Axenfeld-Rieger: presentación de un caso

Anomaly of Axenfeld-Rieger: presentation of a case

Dra. Yaima Armengol Oramas, Dra. Naydí de Armas Hernández, Dra. Ibet Olga Alemán Suárez, Dra. Vivian Suárez Herrera

Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Comandante Faustino Pérez Hernández. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

Se realizó la presentación clínica de una paciente que acude a consulta oftalmológica para seguimiento por glaucoma, y a la cual se le diagnostica una anomalía de Axenfeld-Rieger por presentar de forma bilateral y asimétricas las alteraciones en el segmento anterior del ojo, típicas de esta rara enfermedad ocular como son: un anillo de Schwalbe prominente y desplazado hacia delante, adherencias iridocorneales, y atrofia estromal del iris. Esta anomalía pertenece al grupo de las llamadas disgenesias iridocorneales que suelen cursar con hipertensión ocular secundaria, de ahí su importancia desde el punto de vista oftalmológico. La tensión ocular de esta paciente se ha mantenido controlada con tratamiento médico.

Palabras clave: anomalía de Axenfeld Rieger, glaucoma, disgenesias iridocorneales.

ABSTRACT

We made the clinical presentation of a female patient who assisted the ophthalmologic consultation to follow her by glaucoma and was diagnosed with an Axenfeld-Rieger anomaly for presenting, in a bilateral and asymmetric way, the alterations in the anterior segment of the eye that are typical of this rare ocular disease such as: a prominent Schwalbe ring displaced forward, irido-corneal adherences, and stromatic atrophy of the iris. This anomaly belongs to the group of the so called irido-corneal dysgenics that generally develops with a secondary

ocular hypertension, being that the feature of its importance from the ophthalmologic point of view. The ocular tension of the patients has been kept under control with medical treatment.

Key words: Axenfeld Rieger anomaly, glaucoma, irido-corneal dysgenesis.

INTRODUCCIÓN

La anomalía de Axenfeld Rieger es una entidad rara, congénita y progresiva del desarrollo ocular, que afecta al segmento anterior del ojo y que pertenece al grupo de las llamadas disgenesias iridocorneales que ocurren como resultado de una migración anómala, con detención del desarrollo de los tejidos derivados de las células de la cresta neural en el primer trimestre de la gestación. Se hereda como un rasgo autosómico dominante con un alto grado de penetrancia. Suele ser bilateral, pero no siempre simétrica. Cuando se asocia a manifestaciones extraoculares (faciales, dentales y otras) se denomina Síndrome de Axenfeld Rieger.^(1,2)

PRESENTACIÓN DEL CASO

-Motivo de consulta: la paciente llega como un caso nuevo para seguimiento por glaucoma y solicitud de certificado médico para medicamentos.
-Fémina de 61 años.
-Antecedentes obstétricos: negativos.
-Antecedentes de enfermedades generales: no refiere.
-Presencia de malformaciones sistémicas: no.
-Antecedentes oculares familiares: No los precisa en relación con esta enfermedad.
-Antecedentes de trastornos oculares y dificultad visual desde niña, por lo cual siempre ha usado espejuelos. Tratamiento con betabloqueadores tópicos (timolol 0,5 % 1 gota cada 12 horas) por glaucoma desde el año 1996.

Exploración oftalmológica

Refracción año 2003 OD +4.50 esférico	AV 0.5	}	Hipermetropía
OI +2.50 esférico	AV 0.5		
En estos momentos MAVC: OD +1.50 esférico (0.3)			
OI +0.50 esférico (0.1)			

-Presión intraocular (PIO) con tonómetro de Goldmann:
OD 16mm hg
OI 18 mmhg

Las tensiones referidas en consultas posteriores al año 1997, estaban en límites normales y bajo tratamiento médico. No tiene historia clínica anterior que confirme el comportamiento de la PIO antes del tratamiento pero sí refiere haber tenido tensiones altas que condujeron a la prescripción de la medicación tópica con timolol.

Estudio biomicroscópico del segmento anterior: las alteraciones son bilaterales pero asimétricas, más evidentes en el ojo izquierdo.

- Alteraciones en el tejido iridiano: ectopia pupilar, seudopolicoria por la atrofia del estroma e hipoplasia del mismo.
- Adherencias iridocorneales: la córnea muestra signos de degeneración periféricos y no hay buena transparencia de este tejido por la presencia de opacidades en la membrana de Descemet.
- Desplazamiento anterior de la Línea de Schwalbe o embriotoxon posterior.
- Catarata (opacidad del cristalino).

Imágenes de las alteraciones del segmento anterior ocular

Fondoscopia: difícil de realizar por la mala transparencia de córnea y cristalino, la papila del ojo derecho (OD) presenta una excavación y la relación copa disco (RCD) parece de 0,3; en ojo izquierdo (OI) RCD no se precisa bien pero nos impresiona 0.4. Se conserva el anillo neurorretiniano en AO. (Fig. 1)

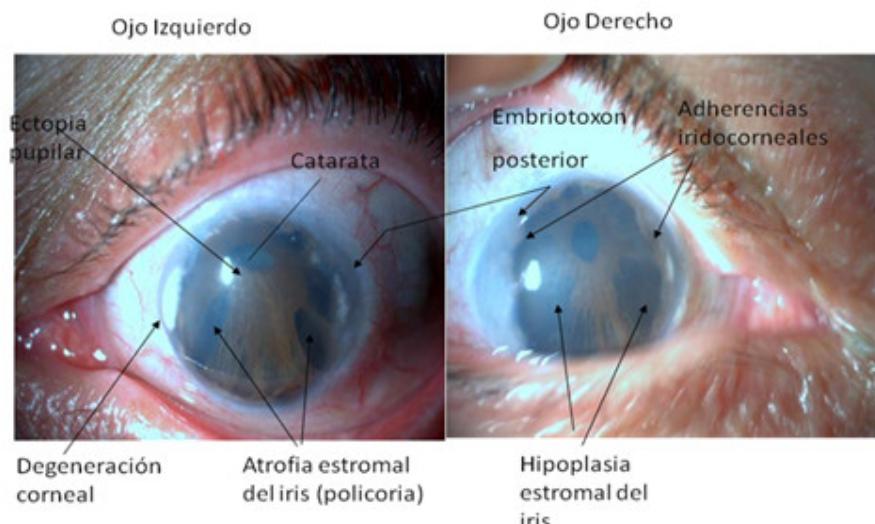


Fig 1. Imágenes de las alteraciones del segmento anterior ocular

Estudio del ángulo de la cámara anterior mediante gonioscopia bajo lámpara de hendidura.

Se logra ver mejor en OI una línea de Schwalbe prominente con bandas o puentes de tejido iridiano adheridos a esta. (Fig. 2)

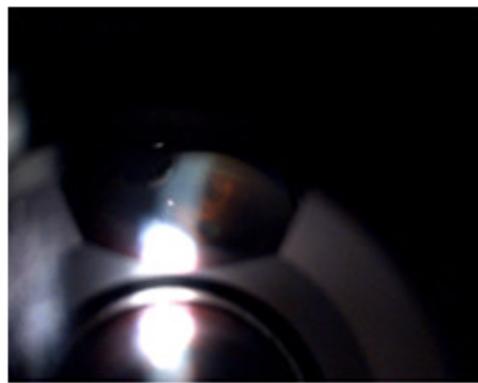


Fig. 2. Imagen gonioscópica OI.

DISCUSIÓN

Las disgenesias iridocorneales, también conocidas como disgenesias mesodérmicas aparecen como resultado de una diferenciación fallida de los tejidos embrionarios de la cámara anterior ocular, provocando alteraciones en la córnea, iris, cristalino y ángulo de dicha cámara.⁽³⁾ Se incluyen en este grupo, entre otras enfermedades, las anomalías de Axenfeld y la de Rieger, que muchos autores coinciden en unificar con el nombre de anomalía de Axenfeld Rieger, debido a que ambas comparten igual fisiopatología donde el fallo embriológico conduce a la persistencia de tejido endotelial primordial en la cara anterior del iris y en el ángulo de la cámara anterior que produce los cambios iridianos y las bandas de tejido periféricas que determinan la categoría de Rieger.^(3,4) Este endotelio primordial también produce membrana basal excesiva y atípica, especialmente cerca de la unión corneo-limbar, que explica la línea de Schwalbe prominente y que es lo que describió Karl T. Axenfeld en 1920 como la anomalía que lleva su nombre. Si además, se presentan otras alteraciones sistémicas, en particular aquellas que envuelven defectos del desarrollo de los dientes y huesos faciales, entonces se habla de Síndrome de Axenfeld-Rieger,^(3,5) no siendo este el caso de la paciente estudiada.

Las alteraciones oculares que tipifican esta infrecuente entidad son generalmente bilaterales, muy rara vez se presentan de forma unocular, pero no siempre son simétricas.⁽²⁾

La enfermedad del iris puede extenderse desde un suave adelgazamiento del estroma (iris hipoplásico) hasta la marcada atrofia con formación de orificios, corectopia o ectopia pupilar y ectropion uveal. Cuando la corectopia está presente, la pupila es desplazada hacia la adhesión iridocorneal. La atrofia y formación de agujeros típicamente ocurren en el cuadrante alejado de la dirección de la pupila ectópica.^(5,6) Todas estas alteraciones se manifiestan de forma más evidente en el ojo izquierdo de la paciente.

La línea de Schwalbe prominente desplazada en sentido anterior también, conocida como embriotoxon posterior, y las adherencias iridocorneales que puentean el ángulo de la cámara anterior desde el estroma del iris periférico hasta la línea de

Schwalbe se reconocen en la exploración del ángulo camerular mediante gonioscopia la cual corrobora el diagnóstico de esta enfermedad.^(7,8)

Otras anomalías oculares pueden ocurrir con frecuencia e incluyen trastornos refractivos (hipermetropía), estrabismo, catarata, quistes dermoides, desprendimiento de retina, degeneración macular, colobomas coriorretinianos, hipoplasia coroidea e hipoplasia de la cabeza del nervio óptico.^(2,3,9) En el caso que nos ocupa, la catarata y la hipermetropía están presentes, pero también la córnea muestra pérdida de su transparencia normal por opacidades a nivel de la membrana de Descemet, lo cual hizo difícil la exploración gonioscópica y el estudio del fondo de ojo.

Desde el punto de vista de la especialidad lo más serio en relación con esta enfermedad es la posibilidad de que se asocie a un aumento de la tensión ocular. La mayoría de los autores coinciden en que el 50 % de estos pacientes desarrollan glaucoma que se presenta a veces desde el nacimiento como un glaucoma congénito, con más frecuencia en la infancia o adolescencia como glaucoma juvenil, e incluso puede comenzar a manifestarse en los comienzos de la edad adulta,^(3,5,6,8,9) como en la paciente de este trabajo.

La hipertensión ocular (HTO) resulta de la detención del desarrollo de las estructuras del ángulo de la cámara anterior, caracterizada por maduración incompleta de la malla trabecular y el canal de Schlemm y una inserción alta del iris, habiéndose demostrado un drenaje uveoescleral aumentado para compensar la ruta trabecular alterada; las adherencias o sinequias iridocorneales pueden también aumentar la presión intraocular por cierre secundario del ángulo camerular aunque hay autores que no lo relacionan. El glaucoma aparece más frecuente en pacientes con cambios iridianos centrales y en aquellos con pronunciada inserción anterior periférica del iris en la malla trabecular.^(8,10)

El tratamiento de la HTO inicialmente será medicamentoso, aunque en algunos casos habrá que acudir a procederes quirúrgicos como la goniotomía (operación del ángulo iridocorneal) de indicación en los glaucomas que se desarrollan en etapas tempranas de la vida.⁽³⁾ Otra opción es la cirugía filtrante, siendo la trabeculectomía la técnica de elección cuando por otras vías no se logra controlar la tensión ocular.⁽⁶⁻⁸⁾ No obstante, hay pacientes en los que se hace muy difícil estabilizar este parámetro y entonces la pérdida de la función visual puede ser significativa.

En la paciente estudiada se ha logrado controlar la PIO con medicación tópica. El uso de beta bloqueadores, en este caso timolol al 0,5 % durante aproximadamente 15 años la mantiene con cifras de tensión normales.

Se hace indispensable el control periódico de estos pacientes durante toda la vida, y en el caso de aquellos diagnosticados de anomalía de Axenfeld Rieger que no han desarrollado glaucoma o presión intraocular elevada deben realizarse un examen ocular como mínimo con carácter anual, para de esta manera garantizar la conservación de la función visual que peligra de instaurarse la HTO.^(5,7,11)

Al considerarse esta anomalía una enfermedad hereditaria, que muchas veces se asocia a otras manifestaciones sistémicas, el consejo genético también puede estar indicado.^(1,10,12)

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ayala Barroso E, Alvarez Marín J, Delgado Miranda JI. Síndrome de Axenfeld-Rieger. Arch Soc Canar Oftal [Internet]. 1999 [citado 6 Jun 2011];(10). Disponible en: <http://www.oftalmo.com/sco/revista-10/sco17.htm>.
2. Roldán Valdés DM. Anomalía de Rieger: reporte de una familia. An Soc Mex Oftalmol [Internet]. 1986 [citado 6 Jun 2012];60(1):29-35. Disponible en: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=ADOLEC&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=47057&indexSearch=ID>.
3. Avellaneda A, Izquierdo AM. Síndrome de Axenfeld Riger. Instituto de Investigación de enfermedades raras. Código CIE-9-MC; 2004. p. 743-44.
4. Walter MA, Mirzayans F, Mears AJ. Autosomal-dominant iridogoniodysgenesis and Axenfeld-Rieger syndrome are genetically distinct. Ophthalmology [Internet]. 2006 [citado 7 Jun 2011];103(11):1907-15. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8942889>.
5. Flores Pérez D, Labrada Rodríguez YH, González Leyva M. Síndrome Axenfeld-Rieger. Presentación de un caso. Rev Cubana Oftalmol [Internet]. 2000 [citado 7 Jun 2011];13(1):16-9. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762000000100003&lng=es&nrm=iso&tlng=es.
6. Eguia Martínez F, Río Torres M, Capote Cabrera A. Manual de diagnóstico y tratamiento en Oftalmología. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2009 [citado 7 Jun 2011]. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/manual_diag_ttmo_oftalmologia/indice_p.htm.
7. Vaughan D, Asbury T. General Ophthalmology. Glaucoma. 17th ed. New York: McGraw-Hill Companies; 2008.
8. Peñate Santana H, García González M. Crisis de hipertensión ocular en el Síndrome de Rieger: a propósito de un caso. Arch Soc Canar Octal [Internet]. 2010 [citado 7 Jun 2011];(21). Disponible en: <http://www.oftalmo.com/sco/revista-21/21sco10.htm>.
9. Spierer A, Barak A. Anterior segment pathology associated with hypermetropia. Ophthalmic Genetics [Internet]. 1996 [citado 7 Jun 2011];17(2):79-83. Disponible en: <http://informahealthcare.com/doi/abs/10.3109/13816819609057875>.
10. Cella W, Cabral De Vasconcellos JP, Barbosa De Melo M, Kneipp B, Ferreira Costa F, Longui CA, et al. Structural assessment of PITX2, FOXC1, CYP1B1, and GJA1 genes in patients with Axenfeld-Rieger syndrome with developmental glaucoma. Invest Ophthalmol Vis Sci [Internet]. 2006 May [citado 7 Jun 2011];47(5):1803-09. Disponible en: <http://www.iovs.org/content/47/5/1803.short>.
11. American Academy of Ophthalmology. Glaucoma. USA: American Academy of Ophthalmology; 2008.

12. Dressler P, Gramer E. Morphology, family history, and age at diagnosis of 26 patients with Axenfeld-Rieger syndrome and glaucoma or ocular hypertension. *Ophthalmologe*. 2006 May; 103(5):393-400. Citado en Pubmed; PMID: 16683168.

Recibido: 12 de Mayo de 2012.

Aprobado: 16 de Junio de 2012.

Yaima Armengol Oramas. Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Comandante Faustino Pérez Hernández. Carretera Central Km 101. Matanzas, Cuba. Correo electrónico: yaimaarmengol.mtz@infomed.sld.cu

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Armengol Oramas Y, De Armas Hernández N, Alemán Suárez IO, Suárez Herrera V. Anomalía de Axenfeld-Rieger. Presentación de un caso. *Rev Méd Electrón [Internet]*. 2012 Jul-Ago [citado: fecha de acceso];34(4). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202012/vol4%202012/tema09.htm>