

Síndrome de ectopía pupilar y cristaliniana

Ectopia lentis et pupillae syndrome

DELGADO MIRANDA JL¹, AYALA BARROSO E², DUQUE FERNÁNDEZ R³, TOLEDO C⁴, RODRÍGUEZ HERNÁNDEZ A³, ÁLVAREZ MARÍN J¹, ABREU REYES P²

RESUMEN

Caso clínico: Presentamos un caso de ectopia pupilar y cristaliniana bilateral sin afectación sistémica.

Discusión: La ectopia de cristalino no es únicamente responsable de alteraciones visuales y complicaciones oculares secundarias, sino también es un signo frecuente de enfermedad sistémica grave, por lo que es esencial una evaluación médica completa.

Palabras clave: ectopia cristaliniana, ectopia pupilar.

SUMMARY

Case report: We present a case of bilateral ectopia lentis et pupillae without associated systemic problems.

Discussion: Ectopia lentis is not only responsible for visual disturbances and secondary ocular complications, but it is also frequently a sign of serious systemic disease for which complete medical evaluations are essential.

Key words: ectopia lentis, ectopia pupillae.

Complejo Hospitalario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España.

¹ Doctor en Medicina y Cirugía. Servicio de Oftalmología.

² Licenciado en Medicina y Cirugía. Servicio de Oftalmología.

³ Licenciado en Medicina y Cirugía. Servicio de Pediatría.

⁴ Licenciado en Medicina y Cirugía. Unidad de Investigación.

Correspondencia:

J. L. Delgado Miranda

Servicio de Oftalmología

Complejo Hospitalario Ntra. Sra. de Candelaria

Carretera del Rosario, s/n

38010 Santa Cruz de Tenerife

España

INTRODUCCIÓN

El síndrome de ectopia pupilar y cristaliniana es una rara alteración congénita normalmente sin anomalías sistémicas asociadas. Presentamos un caso clínico típico de este síndrome.

CASO CLÍNICO

Se trata de una niña de 4 9/12 años que es remitida al Servicio de Oftalmología por su pediatra al observar en un control rutinario un desplazamiento de ambas pupilas.

En la exploración oftalmológica se aprecia:
Refracción:

— OD: esf. -5.00 cil. -3.00 x 59° A.V. 3 / 10

— OI: esf. -2.50 cil. -1.50 x 150° A.V. 2 / 10

Polo anterior:

— corectopia bilateral con desplazamiento temporal (figs. 1 y 2)

— pupilas ovaladas en sentido oblicuo

— microesferofaquia bilateral

— coloboma de cristalino bilateral

— subluxación de cristalino bilateral

— membrana pupilar persistente bilateral

que provoca sinequias iridocristalinianas

Fondo de ojo: normal en ambos ojos.

Los antecedentes familiares, obstétricos y personales no mostraron ningún dato de interés.

En la exploración física realizada en Pediatría destaca únicamente un soplo cardíaco grado I / VI, manos anchas, desviación peroneal del 2º dedo y desviación tibial del 3º, 4º y 5º dedos con clinodactilia.

Los exámenes complementarios realizados (hemograma, bioquímica general, proteinograma, anormales y sedimento urinario, homocisteína en sangre y orina, aminoácidos en sangre y orina, ác. homovanílico y ECG) están dentro de límites normales.

DISCUSIÓN

Luebers et al (1) describen tres tipos básicos de ectopia cristaliniana hereditaria: 1. asociada a enfermedades sistémicas (S. Marfan, Homocistinuria, S. Marchesani y otros síndromes raros); 2. sin malformaciones sistémicas asociadas; y 3. asociada a ectopia pupilar sin malformaciones sistémicas.

La frecuencia observada de la ectopia cristaliniana hereditaria oscila entre 1/400-1/5000 pacientes que acuden a un Servicio de Oftalmología (1). La tasa de prevalencia estimada es de 6.4/100000: en el 68.2% de los casos se diagnostica un S. de Marfan, en el 21.2% un S. de ectopia cristaliniana y pupilar, en el 8% una ectopia simple de cristalino, en el 1.1% homocistinuria, en el 0.7% un S. de Weill-Marchesani y en otro 0.7% deficiencia de sulfito-oxidasa (2).

La mayoría de personas afectas tienen ectopia del cristalino congénita como una manifestación de una enfermedad sistémica. Por lo tanto es esencial evaluar sistemáticamente a estos pacientes con una exploración física general, un screening de metabolopatías y un ecocardiograma como mínimo (2-3).

La ectopia simple de cristalino es normalmente bilateral y simétrica, con los cristalinios desplazados lateralmente y hacia arriba. La iridodonesis suele estar presente. Las complicaciones oculares incluyen luxación del cristalino hacia cámara anterior, glaucoma secundario y desprendimiento de retina.

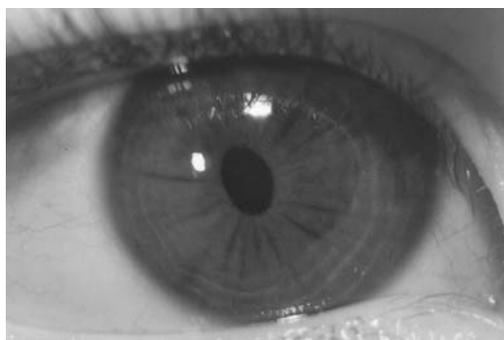


Fig. 1: Ectopia pupilar con desplazamiento temporal, pupila ovalada en sentido oblicuo. O.D.

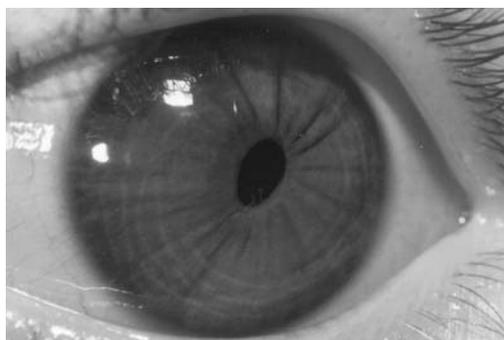


Fig. 2: Idem en O.I

Se hereda de forma autosómica dominante, a veces con baja penetrancia (1-3).

El caso clínico que nos ocupa coincide con el tipo de ectopía de cristalino asociada a ectopía pupilar sin malformaciones sistémicas. Este raro síndrome es una alteración congénita de herencia autosómica recesiva caracterizada por dichos hallazgos (3-4-5-6). La ectopía de cristalino y pupila generalmente es bilateral y simétrica, a veces con desplazamientos en cada ojo formando imágenes en espejo. La pupila es oval, elipsoide o en forma de hendidura, y puede estar ectópica en cualquier dirección; con frecuencia dilata pobremente y reacciona anormalmente. El cristalino tiende a ser pequeño (microesferofaquia) y suele estar desplazado en dirección opuesta a la pupila, más frecuentemente hacia la parte inferior. El cristalino a veces bisecciona la pupila, resultando una disminución severa de la agudeza visual o diplopia monocular. Suele observarse iridodonesis. Otras manifestaciones clínicas de este síndrome son: miopía axial severa (con anomalías de fondo de ojo asociadas), megalocórnea, transluminación marcada del iris periférico, procesos iridianos prominentes en el ángulo iridocamerular, aniridia, policoria, membrana pupilar persistente, adherencias iridohialoides, quistes retrobulbares y colobomas de iris, cristalino y coroides (1-3-5-6-7). Entre las complicaciones descritas destacan glaucoma secundario, cataratas antes de los 40 años, desprendimiento de retina y luxación anterior o posterior del cristalino (1-5-7).

Sin embargo, algunos casos de ectopía simple de cristalino representan variantes de

expresión incompleta del síndrome genético completo de ectopía cristaliniiana y pupilar (1).

La etiopatogenia de este síndrome es controvertida, habiéndose postulado diversos orígenes: mesodérmico, neuroectodérmico, mesodérmico-neuroectodérmico y mecánico (1,4,8).

Excepcionalmente estos pacientes necesitan tratamiento quirúrgico mediante iridectomía óptica o extracción del cristalino, y como profilaxis está indicado el consejo genético (3).

BIBLIOGRAFÍA

1. Luebbbers JA, Goldberg MF, Herbst R et al.. Iris transillumination and variable expression in ectopia lentis et pupillae. *Am J Ophthalmol* 1977; 83(5): 647-656.
2. Fuchs J, Rosenberg T. Congenital ectopia lentis. A Danish national survey. *Acta Ophthalmol Scand* 1998; 76(1): 20-6.
3. Cross HE. Ectopia lentis et pupillae. *Am J Ophthalmol* 1979; 88: 381-384.
4. Byles DB, Nischal KK, Cheng H. Ectopia lentis et pupillae. A hypothesis revisited. *Ophthalmology* 1998; 105(7): 1331-6.
5. Cruysberg JR, Pinckers A. Ectopia lentis et pupillae syndrome in three generations. *Br J Ophthalmol* 1995; 79(2): 135-8.
6. Meire FM. Hereditary ectopia lentis. A series of 10 cases of ectopia lentis et pupillae. *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1991; 241: 25-36.
7. Goldberg MF. Clinical manifestations of ectopia lentis et pupillae in 16 patients. *Ophthalmology* 1988; 95(8): 1080-7.
8. Gupta NK, Ayra AV, Azad R. Ectopia lentis et pupillae. *Indian J Ophthalmol* 1989; 37(1): 32-4.