



Distrofia corneal en forma de gota gelatinosa

Corneal dystrophy in the form of a gelatinous droplike

Sol Inés Parapar Tena^{1*} <https://orcid.org/0000-0003-3440-2430>

Laura Esther Félix Miranda² <https://orcid.org/0000-0003-3078-9551>

Alma Guadalupe Zamora Ocegüera³ <https://orcid.org/0000-0001-9760-0253>

¹Hospital Universitario "General Calixto García", Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad "General Calixto García". La Habana, Cuba.

²Universidad Anáhuac Mayab, Mérida. Yucatán, México. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad de Ciencias Médicas "General Calixto García". La Habana, Cuba.

³Universidad Quetzalcóatl de Irapuato, Irapuato. Guanajuato, México. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad de Ciencias Médicas "General Calixto García". La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: siparapar@infomed.sld.cu

Cómo citar este artículo

Parapar Tena SI, Félix Miranda LE, Zamora Ocegüera AG. Distrofia corneal en forma de gota gelatinosa. Arch. Hosp. Univ. "Gen. Calixto García" [Internet]. 2021;9(2):365-71. Acceso: 00/mes/2021. Disponible en: <http://www.revcalixto.sld.cu/index.php/ahcg/article/view/746>

RESUMEN

Introducción: En oftalmología, las distrofias corneales son un grupo de enfermedades típicamente bilaterales, simétricas y que se encuentran asociadas al daño genético.

Objetivo: Caracterizar las manifestaciones clínicas de la distrofia subepitelial en forma de gota gelatinosa.

Caso clínico: Paciente masculino de 62 años de edad, con una distrofia corneal subepitelial en forma de gota gelatinosa (amiloidosis subepitelial) en etapa avanzada de la enfermedad, cuyos síntomas pudieran corresponder con cualquier afección corneal, como son lagrimeo, fotofobia, sensación de cuerpo extraño, disminución de la visión y ojo rojo.

Comentarios: Presentó lesiones típicas de nódulos pequeños múltiples en forma de mora, que tiñen con fluoresceína.

Conclusiones: La distrofia subepitelial en gota gelatinosa es una rara enfermedad corneal, que de manera general, suele presentarse en edades tempranas de la vida, con tendencia a tener una evolución progresiva. Sus causas no están bien establecidas, su tratamiento es quirúrgico y resulta frecuente la recurrencia de la enfermedad.

Palabras clave: Oftalmología; córnea; enfermedades de la córnea.

ABSTRACT

Introduction: In ophthalmology, corneal dystrophies are a group of typically bilateral, symmetric diseases that can affect any layer of the cornea and are associated with genetic damage.

Objective: To characterize the clinical manifestations and the therapeutics of gelatinous drop-like corneal dystrophy.

Case report: A 62-year-old male patient with gelatinous drop-like corneal dystrophy (subepithelial amyloidosis) in advanced stage of the disease whose symptoms could correspond to any corneal condition is presented.

Comment: Clinically presenting typical lesions of multiple small blackberry-shaped nodules that stain with fluorescein.

Conclusions: The subepithelial dystrophy in gelatinous gout is a rare corneal disease, which usually presents in a general way in early ages of life with a tendency to have a progressive evolution, its causes are not well established, its treatment is surgical and is frequent disease recurrence.

Keywords: Ophthalmology; cornea; corneal diseases.



INTRODUCCIÓN

En oftalmología, el término distrofia corneal se ha utilizado para referirse a un grupo de enfermedades corneales hereditarias que son típicamente bilaterales, simétricas, lentamente progresivas y que no guardan relación con factores ambientales o sistémicos.^(1,2,3)

Estas distrofias pueden afectar cualquier capa de la córnea y muchas de ellas están asociadas a daños genéticos.^(4,5,6)

La distrofia subepitelial en forma de gotas gelatinosas (GDLG) es una distrofia corneal superficial caracterizada por unos nódulos gelatinosos, múltiples, prominentes y de color blanco lechoso bajo el epitelio corneal, y un marcado deterioro visual.⁽⁷⁾

También es conocida de acuerdo a la clasificación IC3D (Comité Internacional de Clasificación de las Distrofias Corneales, con nivel de evidencia 3) como amiloidosis subepitelial y amiloidosis familiar primaria 3. Es una distrofia corneal perteneciente a la categoría 1, bien definida, en la cual el gen responsable ha sido mapeado e identificado y se conocen las mutaciones específicas.^(7,8,9,10)

Desde el punto de vista epidemiológico, no se conoce la prevalencia mundial de esta forma de distrofia corneal. Se han descrito pacientes procedentes de India, Túnez, Vietnam, Turquía, EE.UU. y otros países, pero la mayoría de casos parecen concentrarse en Japón, con una prevalencia estimada de 1-9 /1 000.

La distrofia corneal gelatinosa en gotas está causada principalmente por mutaciones en el gen TACSTD2 (1p32) que codifica para el transductor 2 de señal de calcio asociado a tumor. Se han identificado más de 20 mutaciones aunque se ha reportado que algunos pacientes no han presentado mutaciones en este gen lo que sugiere heterogeneidad genética.⁽⁷⁾

Las lesiones se desarrollan, por lo general, en la primera o segunda década de vida. Los síntomas y signos clínicos incluyen: fotofobia grave, lagrimeo, sensación de cuerpo extraño corneal y una grave pérdida progresiva de visión.⁽⁸⁾

Al ser esta enfermedad poco frecuente, se presenta el caso con el objetivo de caracterizar las manifestaciones clínicas de la distrofia subepitelial en forma de gota gelatinosa.

CASO CLÍNICO

Paciente de 62 años de edad, masculino, de procedencia rural, con antecedentes de salud, que acude por molestias oculares, lagrimeo, sensación de cuerpo extraño, ojo rojo y pérdida progresiva de la visión. Estas molestias se han instalado de manera progresiva, ha sido valorado y tratado en varias ocasiones en cuerpo de guardia, pero después no se ha mantenido bajo seguimiento, tratamiento, ni estudio médico.



Ante el examen físico positivo por biomicroscopia se encontró:

Ojo derecho: córnea con pérdida de la transparencia corneal en área pupilar, lesiones granulomatosas que hacen relieve, cámara anterior formada, no se precisan otros detalles por la extensión de la opacidad corneal. ([Fig. 1](#))



Fig. 1. Distrofia en forma de gota gelatinosa (ojo derecho).
Fuente: Archivo de imágenes del servicio de Oftalmología del Hospital Universitario "General Calixto García".

Agudeza visual sin cristales: percepción luminosa.

Agudeza visual con cristales: 0,1 difícil.

Ojo izquierdo: córnea con opacidad blanquecina en forma de gotas que hace relieve que abarca la zona pupilar inferior y se extiende por la mitad inferior de la córnea, respetando el limbo corneal. Cámara anterior formada, con buena profundidad, pupila reactiva a la luz, conjuntiva y esclera sin alteraciones. ([Fig. 2](#))

Agudeza visual sin cristales: 0,2.

Agudeza visual con cristales: 0,3 difícil.

Tensión ocular bidigital en ambos ojos: aparentemente normotensos.

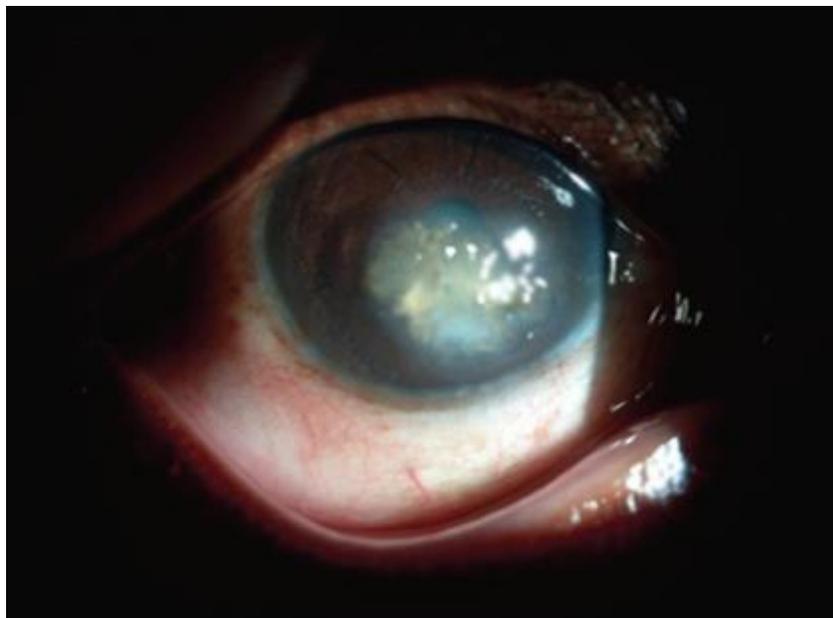


Fig. 2. Distrofia en forma de gota gelatinosa (ojo izquierdo).
Fuente: Archivo de imágenes del servicio de Oftalmología del Hospital Universitario "General Calixto García".

COMENTARIOS

La distrofia corneal subepitelial en forma de gotas gelatinosas es una enfermedad rara, de evolución progresiva, que puede llegar a una ceguera corneal en el paciente el cual acudirá a su médico con síntomas como: molestia a la luz, lagrimeo y sensación de cuerpo extraño que pudieran aparecer en cualquier enfermedad corneal y es el examen oftalmológico quien orienta al correcto diagnóstico de esta enfermedad, tal y como se presentó en el paciente, pues el examen oftalmológico en lámpara de hendidura fue el que orientó al diagnóstico de la enfermedad, de acuerdo a las características clínicas de la lesión corneal encontrada.

A pesar de lo descrito en la literatura especializada, respecto a que esta, es una distrofia que se presenta en la primera a segunda décadas de la vida, lo cual no ocurrió de esa manera en el paciente estudiado, pues su edad corresponde a la sexta década de la vida. Esto puede tener relación con que nunca se le hizo un diagnóstico de dicha enfermedad, pues sus consultas siempre fueron en servicios de urgencia y nunca existió un estudio y seguimiento del caso, sumado esto también a la falta de interés por parte del paciente. Entonces la enfermedad fue avanzando y acudió al servicio especializado cuando ya existía un compromiso del área central corneal y por tanto, de la visión del paciente.

Al tomar en consideración la clasificación internacional para esta distrofia, se podría hacer el diagnóstico diferencial con aquellas que comprometen las mismas capas de la córnea, por ejemplo, las distrofias de la membrana basal epitelial o distrofia mapa punto huella. Entonces se razona que están relacionadas

con traumas repetidos y en ella están presentes imágenes epiteliales en forma de mapas, islas irregulares de epitelio, imágenes de puntos u opacidades irregulares redondeadas que no tiñen ni hacen relieve y la variante de huella. Esta última se caracteriza por patrones de líneas paralelas, ninguna de las cuales estuvo presente en el paciente. Es posible mencionar también la distrofia relacionada con erosiones epiteliales recurrentes, la cual emerge en las primeras décadas de la vida y se caracteriza por opacidades corneales subepiteliales aparecidas entre los 4 y 6 años de edad. Estas pueden progresar a lo largo de la vida pero son lesiones subepiteliales que no corresponden con la clínica del paciente estudiado.⁽³⁾

También la distrofia subepitelial mucinosa aparece, caracterizada por episodios dolorosos de erosiones corneales recurrentes de forma frecuente en la adolescencia, con pérdida de la visión durante esta etapa de la vida, lo cual queda descartado en dicho paciente.^(3,9,10)

La distrofia corneal de Meesman se caracteriza por quistes intraepiteliales que no corresponden a las imágenes de microscopía óptica en el paciente bajo estudio y la distrofia epitelial de Lisch, con apariencia de opacidades grises -con patrón de remolino-, radiales, en banda, en forma de pluma, con epitelio claro alrededor, que suele ser asintomática o en ocasiones estar acompañada de visión borrosa, pero que no corresponden tampoco con la clínica de nuestro paciente, por lo que quedó descartada.⁽³⁾

Al presentar este paciente una distrofia corneal en gota gelatinosa o también conocida como amiloidosis subepitelial, se analizan diversas formas de presentación: la tipo queratopatía en banda, la de tipo Kumquat -la cual desarrolla una opacificación corneal con reducción significativa de la visión- y la variante desplegada en el actual paciente, cuya forma de mora por la presencia de numerosos nódulos epiteliales, tiñen con fluoresceína e indican un epitelio corneal extremadamente permeable.

Existe una progresión de los depósitos subepiteliales y aparece opacidad estromal presentes clínicamente en el paciente estudiado.^(3,9,10)

El tratamiento propuesto y conocido hasta hoy en el mundo y en Cuba se realiza a través de procedimientos quirúrgicos como las queratoplastias lamelares, penetrantes o queratectomías superficiales, todas con recurrencias en los cinco primeros años después del tratamiento, pues el daño se encuentra codificado genéticamente. En el paciente no fue posible aplicar ninguno de dichos tratamientos, debido a su negativa, a sus condiciones de vida que podrían interferir con una buena recuperación y la posible aparición de complicaciones sépticas.⁽³⁾

En conclusión, se ha presentado este caso de diagnóstico clínico, a manera ilustrativa de la enfermedad. De esta forma se contribuye a un mejor diagnóstico y conocimiento de esta para su tratamiento oportuno.

REFERENCIAS

1. Kanski J. Capítulo 6. Un enfoque sistemático: Cornea. En: Kanski J. Oftalmología clínica. 8a. ed. Sydney: Editorial Elsevier; 2016. p. 168-216.
2. Bagheri N. Chapter 4. The Wills eye manual. In: Office and emergency room diagnosis and treatment of eye disease. 7th ed. México DF: Editorial Elsevier; 2017. P. 113-84.



3. Weiis Jayne S, Moller HU, Lish W, Kinoshita SH, Aldave A. La clasificación IC3D de las distrofias corneales. Revista de Ciencia Clínica: Cornea. Dic 2008;27 (supl 2):53. Acceso: 25/11/2020. Disponible en: https://corneasociety.org/sites/default/files/publications/icd3_sapnish_version_pdf
4. Boyd S. Distrofias y degeneraciones corneales. Panama: Editorial Jaypee-highlights Medicals publishers; 2012. Acceso: 25/11/2020. Disponible en: <https://es.scribd.com/document/264449350/Distrofias-y-degeneraciones-corneales-pdf>
5. American Academy of Ophthalmology. Section 8, chapter 7: External diseases and cornea. In: Basic and Clinical Sciences Course. Sydney: Elsevier; 2018. p. 135-41.
6. Vaughan D, Asbury T, Riordan-Eva P, Cunningham ET. Oftalmología General. 18a. ed. México DF: Mc Graw- Hill; 2011. Acceso: 25/11/2020. Disponible en: <https://www.worldcat.org/title/oftalmologia-general-vaughan-y-asbury-18a-edicion/oclc/892179184>
7. Orphanet, Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. Madrid: INSERM (Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica); c1997- 2021 [actualizado 02 ago 2011]. Distrofia corneal en forma de gotas gelatinosas. Acceso: 18/02/2020. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=98957
8. American Academy of Ophthalmology. Section 8. External diseases and cornea. In: AAO. Basic and clinical Sciences Course. Madrid: Elsevier; 2017.
9. Chiaradia P, Ziebarth NM. Cornea y superficie ocular. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2018. Acceso: 25/11/2020. Disponible en: [https://www.edicionesjournal.com/E-Book/9789873954924/C%C3%B3rnea+y+superficie+ocular+\(E-Book\)](https://www.edicionesjournal.com/E-Book/9789873954924/C%C3%B3rnea+y+superficie+ocular+(E-Book))
10. Kanski J. Signos en oftalmología. Causas y diagnóstico. Mosby: Editorial Elsevier; 2011. Acceso: 25/11/2020. Disponible en: <https://www.ojpa.es/specridapoc1973/botimncc-143453/>

Conflicto de interés

Los autores declaran que no existen conflictos de interés.

Recibido: 19/06/2021.

Aprobado: 29/07/2021.

