

Enfermedades sistémicas con manifestaciones oculares: detección precoz en Atención Primaria

La presente ponencia abarca un enorme campo dentro de la medicina, motivo por el cual me centraré en las patologías más frecuentes. Cuando hablamos de enfermedades genéticas, el origen embriológico de las tres capas germinales del ojo (ectodermo, mesodermo y endodermo), le confiere una alta potencialidad de afectación (25% en el catálogo de McKusick de la herencia mendeliana en el hombre).

En aras a una comprensión más racional, desarrollaré el tema en base a las alteraciones que se pueden hallar en las diferentes partes del órgano ocular o bien a las alteraciones de su función, relacionándolas con la patología sistémica. Los motores de búsqueda actuales de la literatura biomédica, nos ayudarán a identificar las enfermedades a partir de los síntomas oculares específicos.

DISMORFOLOGÍA ORBITARIA

- Hipotelorismo (reducción de la distancia entre las paredes mediales orbitarias, con disminución de la distancia entre los cantos internos y externos), se asocia a unos sesenta síndromes. Es debido a fallo en el desarrollo encefálico o malformación craneal.
- Hipertelorismo (lo contrario a lo anterior), asociado a unos 550 trastornos. Originado por alteración en la osificación de las paredes orbitarias.
- Telecanto, aumento sólo de los cantos internos.

TRASTORNOS PALPEBRALES

- Inclinación de las hendiduras palpebrales:
 - Superior: S. de Down
 - Inferior: S. de Treacher Collins
- Ptosis adquirida, ya sea miógena (Miastenia Gravis) o neurógena (S. de Horner o parálisis del III par).
- Neurofibromas del párpado: Neurofibromatosis (enf. de Von Recklinghausen).
- Angiofibromas de la piel del párpado: Esclerosis tuberosa (enf. de Bourneville).

- Angiomatosis: A encefalotrigeminal (sind. de Sturge-Weber).

CORNEA

-Anomalías geométricas, como el queratogloblo o queratocono, que podrán ser identificadas "de visu" sólo en estadios avanzados. La primera está asociada a Ehlers-Danlos tipo VI y la segunda al S. de Down.

- Opacidades corneales:

1- Mucopolisacaridosis y mucopolipidosis. Existe una alteración del fulgor (AF) disminución de la agudeza visual (DAV) siempre bilateral, de forma difusa estromal, inherente a la alteración del metabolismo del tejido corneal (Ej.: mucopolisacaridosis por acumulación de glucosaminoglicanos). MI-Hurler (aparición mayores de 6 meses de edad), MI Sheie (a los 12-14 meses), Tyrosinemia tipo II (signo de presentación, de 3 a 12 meses), Mucopolipidosis tipo IV (signo de presentación de 1 a 6 años).

2 - Por depósitos de aminoácidos, como en la cistinosis, en la que los cristales de cistina se depositan en el estroma corneal de forma difusa, provocando AF, DAV y fotofobia.

3- Dermoide, como en el S. de Goldenhar.

4- Por depósito de cobre, como en la degeneración hepatolenticular o enfermedad de Wilson, en la que dicho metal se concreta en la periferia corneal con coloración amarillo-pardusca (anillo de Kaiser Fleischer).

ANOMALÍAS DEL IRIS

-Aniridia. Se puede asociar al tumor de Wilms (nefroblastoma), detectándose en los menores de 5 años en el 80% de los casos.

- Coloboma de iris. Si existiera alteración de otro órgano habría que realizar un estudio cromosómico de alta resolución (triploidía 13 -síndrome de ojo de gato- ó del 18).

- Nódulos de iris:

1- Nódulos de Lisch. Son hamartomas de la cresta neural, asociándose generalmente a la neurofibromatosis tipo I.

2- Xantogranuloma juvenil. Aparecen nódulos amarillos o rojizos, o bien extensiones difusas que provocan heterocromía.

3- Heterocromía de iris, como en el síndrome de Horner (ptosis, miosis y enoftalmos).

- Anomalías del tamaño, como en la miosis congénita (diámetro pupilar menor de 2 mm), como en el síndrome de la rubeola congénita o bien en la ataxia hereditaria.

GLAUCOMA INFANTIL (SECUNDARIO A ENFERMEDAD SISTÉMICA)

El aumento de la presión intraocular puede provocar en el primer o segundo año de vida, megalocornea. Posteriormente a esa edad, es casi asintomática en la primera fase, por lo que su detección se realiza más de forma preventiva que clínica.

- S. de Stuger-Weber. El estasis venoso del angio- ma provoca una dificultad del drenaje acuoso.

- Neurofibromatosis

- S. de Lowe (s. oculocerebrorrenal). Sospecha de glaucoma y cataratas.

- S. de Marfan, por bloqueo del ángulo cameru- lar por subluxación del cristalino.

- Homocistinuria, mismo mecanismo etiopatogé- nico anterior.

CATARATAS Se detecta por AF y DAV.

Si bien las cataratas asociadas a enfer- medades sistémicas son bilaterales, las bilate- rales no siempre se asocian a enfermedades sistémicas. Existe un numeroso grupo de enfer- medades susceptible de padecer cataratas. Entre ellas tenemos: anomalías cromosómicas (s. de Down, Patau...), osteomusculares (distro- fia miotónica...), renales (Alport...), metabólicas (galactosemia...), infecciones maternas (rubeo- la, CMV, lúes, S. de Ehlers-Danlos) etc.

CRISTALINO LUXADO DAV

Marfan, homocistinuria, s. de Weil-Mar- chesani, deficiencia de sulfito oxidasa, lues, s. de Ehlers-Danlos.

UVEÍTIS

Su frecuencia es de 6 casos/100.000/año. La detección es problemática, pues los niños no verbalizan los síntomas (DAV principalmente)

hasta ya avanzada la patología. Tipos:

- Uveítis posterior. Son el 40-50% de las causas de uveitis. Las mas frecuentes son la toxoplasmosis, toxocariasis, herpes y rubeola

- Uveítis anterior (30-40%). AIJ, sarcoidosis.

- Uveítis intermedia (20 %). Sarcoidosis y toxocariasis.

Hay que considerar el síndrome mascarada o de enmascaramiento como productor de uveí- tis. Su causa puede ser múltiple (linfoma...)

ENFERMEDADES Y TRASTORNOS DE VITREO Y RETINA

1- Con leucocoria. Provocan AF y DAV. Retinopa- tía de la prematuridad estadio V , toxocariasis, uveitis posterior.

2- Enfermedades hereditarias de la retina. Provo- can nistagmo a los 2-3 m de edad:

-Enfermedad de Aicardi (agenesia del cuerpo calloso, retraso mental grave, placas de- pigmentadas ovales coriorretinianas.

-Enfermedad De Stickler: artropatía progresiva, miopía acentuada, hipoacusia y defectos cardiacos.

3- Enfermedades y trastornos sistémicos con ma- nifestaciones retinianas:

-Diabetes mellitus. Tras 7 años en el 50% se detectan lesiones por angiofluoresceingrafía, de los cuales sólo la mitad se puede visualizar con el oftalmoscopio. A los 15 años el 90% tiene algún tipo de lesión.

-Leucemia. Puede presentar hemorra- gia retiniana en llama, infiltrados perivasculares, afectación del nervio óptico (que puede llevar a la ceguera), heterocromía de iris o hipopion.

-Albinismo. Provoca fotofobia, nistagmo y DAV.

-Mancha rojo cereza: edema y depósito de sustancias anormales en las células ganglio- nares de la retina. Gangliosidosis I y II, sialidosis

-Facomatosis: nevos melanocíticos uvea- les, hamartomas gliales retinianos (enf. de Von Recklinghausen y enf. de Bourneville), exudados retinianos, hemorragias, desprendimiento de re- tina (enf. de Von Hippel-Lindau).

ANOMALÍAS DE LA PAPILA

- Coloboma del nervio óptico. CHARGE (coloboma, corazón, atresia de coanas, retraso mental, ano- malías génito-urinarias y del pabellón auricular).

- Hipoplasia papila. Puede presentar anomalías de la línea media del SNC.
- Atrofia óptica: neuritis óptica, asfixia perinatal, hidrocefalia.
- Neuritis óptica: infecciones sistémicas (sarampión, parotiditis, varicela y otras viriasis).

Edema de papila: tumor intracraneal, hipertensión intracraneal, hidrocefalia...

TUMORES OCULARES Y PERIOCULARES

Síntomas:

- Proptosis o desplazamiento del globo ocular
- Tumefacción o cambios de color en los párpados
- Masa subcutánea palpable
- Ptosis
- Estrabismo

Debido a su crecimiento rápido, tanto benignos como malignos, provocan problemas de diagnóstico diferencial entre sí y con las de origen infeccioso o traumático.

La órbita es la zona más común de afectación metastásica, a diferencia de la úvea en el adulto. Los más frecuentes son: tumores linfoproliferativos, neuroblastomas, sarcoma de Ewin.

NISTAGMO

La constatación de este signo, cuando es originado por una anomalía neurológica significativa, exige una actuación inmediata. Afortunadamente, la mayoría de los nistagmos tiene una causa ocular.

Las tumoraciones que provocan nistagmo suelen estar relacionadas con la vía óptica o su control. Así encontramos astrocitomas de localización cerebelosa, tronco del encéfalo, hipotálamo, nervio óptico o quiasma; meduloblastomas y neuroblastomas cerebelosos; germinomas, craneofaringioma y quistes aracnoideos de origen supraselar o quiasmático.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Ophthalmologic Paediatric y Strabismus. American Academy of Ophthalmology. Elsevier España 2008.
- 2.- Sanchez Salorio M, Díaz Llopis M, Benitez del Castillo JM, Rodríguez Ares MT. Manifestaciones Oftalmológicas de las Enfermedades Generales. Editor: Sociedad Española de Oftalmología. 2001.
- 3.- Saudubray JM, Sedel f. Enfermedades metabólicas hereditarias: generalidades, grupos clínicos y algoritmos diagnósticos. En Sanjurjo P, Baldellou A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Madrid: Ergon 2010.
- 4.- Costa T, Scriver CR, Childs B (1985). The effect of Mendelian disease on human health: a measurement. Am J Med Genet 21: 231-242.
- 5.- Poll-The BT, L. J. Maillette de Buy LJ, Barth PG, Duran M. The eye as a window to inborn errors of metabolism J. Inherit Metab Dis 2003; 26: 229-244.