

Presión intraocular elevada en retinosquias congénita

Sevillano C¹, Lugo E²

¹ Licenciado en Medicina. Servicio de Oftalmología del Hospital Do Salnés

² Licenciado en Medicina. Servicio de Oftalmología del Complejo Hospitalario de Pontevedra

Título abreviado: Glaucoma y retinosquias

Correspondencia: Carlos Sevillano Torrado, email: seviojos@hotmail.com, calle Joaquín Costa 21, 2ºD; 36001 Pontevedra

Los autores certifican que este trabajo no ha sido publicado ni está en vías de consideración para publicación en otra revista.

No se ha recibido ningún tipo de financiación para la elaboración de este manuscrito.

Los autores niegan ningún conflicto de interés en relación al mismo.

Carlos Sevillano Torrado

Ernesto Lugo Adán

Resumen

Caso clínico

Se presenta un caso de retinosquiasis congénita en un varón de 19 años con aumento de la presión intraocular asociada.

Discusión

Se analiza el tipo de glaucoma al que nos enfrentamos y se estudia la posible asociación entre ambas entidades; no descrito de forma directa hasta ahora en la literatura al respecto. Se discuten las opciones diagnósticas en comparación con los casos publicados con anterioridad.

Palabras clave: retinosquiasis congénita, hipertensión ocular, glaucoma, ángulo cerrado

Introducción

La retinosquiasis congénita es la causa más común de degeneración macular juvenil¹, con una frecuencia aproximada de 1/1500¹. Se debe a una alteración en el cromosoma Xp22, gen XRLS1, que provoca una mutación en la retinosquiasina (proteína que fundamentalmente actúa en la adhesión celular)¹ y como resultado se produce una separación de la capa plexiforme externa y de la nuclear interna cuya sintomatología más frecuente es la pérdida de agudeza visual en una edad comprendida entre los 5 y los 10 años de edad¹.

Se ha encontrado relación con otras patologías¹: estrabismo (30%), catarata, hipermetropía, velos vítreos y hemovítreo, pero muy raramente con glaucoma, y en general en forma de glaucoma neovascular¹. Entre un 5-22% se complica con desprendimiento de retina y un 4-40% con hemovítreo¹.

El diagnóstico se realiza mediante la funduscopia y pruebas complementarias como la tomografía de coherencia óptica y la angiografía fluoresceínica, que muestran la esquiasis, y con el electroretinograma que muestra una reducción de la onda b con onda a normal¹. También existen test de ADN para la detección de la mutación.

Por otro lado el glaucoma pediátrico es una entidad que se cifra en 1/10000²; dentro del cual el infantil se calcula aproximadamente en 2,29/100000 y congénito 1,46-2/100000^{2,10}.

El glaucoma juvenil es aquel que aparece a partir de los 3 años de edad y se hereda de forma autosómica dominante, siendo relacionado con mutación del gen GLC1A TIGR/Myocilina, aunque también hay algunos casos no hereditarios ^{2,3}. Se estima una incidencia de aproximadamente 1/200000 ⁴.

Caso clínico

Varón de 19 años, sin antecedentes sistémicos ni familiares de interés, que es remitido a la unidad de glaucoma por un aumento de presión intraocular bilateral. Estaba diagnosticado previamente de retinosquiasis congénita ligada a X (RCX) y se hallaba en seguimiento en la unidad de retina.

La exploración oftalmológica mostraba una agudeza visual de 0,4 en ambos ojos (AO) que no mejoraba con corrección, una presión intraocular (PIO) de 37 mmHg (tomada con tonómetro Perkins), una paquimetría de 542 micras en AO y resto del segmento anterior normal. Tanto la funduscopia como la tomografía de coherencia óptica (OCT) muestra un desprendimiento seroso del neuroepitelio retiniano extenso, hasta papila, compatible con una RCX (figura 1 y 2).

El aspecto papilar, su excavación y la OCT de capa de fibras ganglionares de la retina (figura 4) estaban dentro de los límites de normalidad. De todos modos, en este caso concreto consideramos que la OCT no tiene mucha validez ya que la esquisis artefacta la medida del grosor de la capa de fibras. No había foseta papilar ni alteraciones papilares (colobomas, morning glory, etc.) (figura 1) que justificasen la esquisis del polo posterior. No se hallaron alteraciones en periferia retiniana.

Fueron solicitados anticuerpos antinucleares, hormonas tiroideas y un básico de orina y sangre, siendo todo resultado normal.

Se realiza una campimetría que, coincidiendo con la OCT de capa de fibras, era normal en AO (figura 5). La gonioscopia mostraba un ángulo abierto grado III de Shaffer sin neovasos ni sinequias y la ecografía no mostraba signos de desprendimiento coroideo ni efusión uveal.

Ante la posibilidad de glaucoma crónico de ángulo cerrado (GCAC) se instaura latanoprost cada 24 horas y se programa una iridotomía ND:YAG periférica en AO, tras lo que presenta un ángulo abierto grado IV y unas tensiones estables de 20 mmHg en AO (figura 3) tras año y medio de seguimiento.

Discusión

Lo primero que hay que tener en cuenta es qué tipo de subida tensional ocular presentaba este muchacho.

Sabemos que, por su edad de aparición, puede tratarse de un glaucoma infantil o juvenil, descartando el congénito por la ausencia de anomalías corneales (megalocórnea, estrías de Habb) y por la gonioscopía. De ser esto cierto, y considerando la frecuencia de la RCX y la de estos glaucomas, estaríamos ante una probabilidad de padecer ambas enfermedades de $1/45000000 - 1/60000000$ según estudios; quizás demasiada casualidad para que, además, viva en Pontevedra.

Podría ser una hipertensión ocular ya que presenta campimetría y excavación papilar normal; pero las paquimetrías son normales y con la PIO tan elevada el riesgo de conversión a glaucoma es alto ¹¹ (9 puntos según la calculadora de riesgo) ¹⁴ y preferimos tratarlo ya que en este grupo de hipertensos el NNT (*number needed to treat*) es 7 y es razonable instaurar tratamiento ¹¹. Tomando en cuenta el campo visual, podríamos estar ante un glaucoma preperimétrico, pero ¿de qué tipo?

Nunca en la historia aparecía reflejada ninguna medicación sistémica ni tópica (corticoides por ejemplo) que nos llevase a pensar que fuese otro tipo de glaucoma secundario.

La gonioscopía nos hizo pensar en un GCAC, si bien es una entidad descrita como excepcional en menores de 40 años y es más frecuente en mujeres y de raza asiática ¹³. A su favor está el hecho de que mejorase el control tensional tras la iridotomía.

La relación glaucoma-esquisis macular podemos dividirla en los siguientes apartados:

1. *Alteraciones congénitas del nervio óptico*, como colobomas o fosetas papilares (éstas presentan desprendimientos serosos maculares y tienen relación con el glaucoma de tensión normal) ⁹

2. *Alteraciones adquiridas del nervio óptico*: fundamentalmente las fosetas papilares adquiridas y la excavación glaucomatosa, que puede tener relación per sé y también porque puede enmascarar una foseta papilar que existiera previamente.

Hay que señalar también como diagnóstico diferencial la Retinosis pigmentaria, que se asocia a edema macular y a glaucoma, y en etapas iniciales puede no presentar las espículas óseas típicas.

Dicha excavación papilar puede aparecer en el seno de diferentes tipos de glaucoma-GCAA, GCAC, glaucoma agudo- y al respecto hay algún estudio interesante.

Hollander⁵ en 2005 muestra un caso clínico de un paciente con desprendimiento de retina macular seroso y GCAC OD con aumento de excavación, y propone que la HTO provoca una comunicación del humor vítreo con el espacio subretiniano a través de la excavación papilar.

Lampert⁸ en 1968 ya apoya esta teoría ya que consigue, induciendo glaucomas agudos a monos y tiñendo el vítreo, observar cómo éste atraviesa la membrana limitante interna y produce diferentes tipos de desprendimientos, explicando que es debido a isquemia focal de las diferentes capas retinianas que permite el paso de fluido a su través.

Pilon¹² en 2006 también defiende la teoría de Lampert. En su caso presenta una retinosquisis extensa en polo posterior en un paciente con 51 mmHg de PIO y excavación de 0,7.

Otros 2 pacientes, en este caso con GCAC, describe Kahook⁷ en 2007, con esquisis peripapilar y PIOs de 32 y 28 mmHg que tras iridotomía y control tensional mejoraron de tal esquisis (sólo uno de ellos) y de la subida tensional.

Por último, Zumbro⁶ en 2007 relata 5 casos (3 GCAA, 1 juvenil y 1 recesión angular), con E/P > 0,6 asimétrica y esquisis de polo posterior, sin foseta ni tracciones vítreas que lo justificasen. Dos de ellos mejoraron con hialoidectomía posterior y el juvenil requirió trabeculectomía.

3. Con nervio óptico normal

Éste es nuestro caso. No hemos encontrado en la literatura nada que relacione estas 2 entidades, lo que nos lleva a cuestionar varias cosas:

¿Es una coincidencia? ¿Realmente este chico tiene glaucoma? ¿Le ayudó la PIO a aumentar la esquisis? ¿Mejorará de su mácula al controlar la PIO? ¿Es seguro RCX o habría que confirmar con pruebas genéticas?

Bibliografía

1. Tantri A, Vrabc TR, Cu-Unjieng A et al. X-Linked Retinoschisis: A Clinical and Molecular Genetic Review. *Surv Ophthalmol* 2004; 49(2):214_30
2. Childhood glaucoma. Basic and Clinical Science Course 2006-2007, American Academy of Ophthalmology, Section 10 (Glaucoma). Chapter 6, page 147.
3. Pediatric glaucomas. Basic and Clinical Science Course 2006-2007, American Academy of Ophthalmology, Section 6. Chapter 21, page 271.
4. Kanski JJ. *Oftalmologia Clinica*; Ed. Elsevier, 6ª edición 2009. Capítulo 13, pág.410.
5. Hollander DA, Barricks, ME, Duncan JL et al. Macular Schisis Detachment Associated With Angle-closure Glaucoma. *Arch Ophthalmol*. 2005;123:270-272.
6. Zumbro DS, Jampol LM, Folk JC et al. Macular schisis and detachment associated with presumed acquired enlarged optic nerve head cups. *Am J Ophthalmol*. 2007 Jul;144(1):70-74
7. Kahook MY, Noecker RJ, Ishikawa H, et al. Peripapillary schisis in glaucoma patients with narrow angles and increased intraocular pressure. *Am J Ophthalmol*. 2007 Apr;143(4):697-9
8. Lampert PW, Vogel MH, Zimmerman LE. Pathology of the optic nerve in experimental acute glaucoma. Electron microscopic studies. *Invest Ophthalmol* 1968;7:199–213
9. Javitt JC, Spaeth GL, Katz LJ, Poryzees E, Addiego R. Acquired pits of the optic nerve. Increased prevalence in patients with low-tension glaucoma. *Ophthalmology* 1990;97:1038–43
10. Aponte EP, Diehl N, Mohny BG. Incidence and clinical characteristics of childhood glaucoma: a population-based study. *Arch Ophthalmol*. 2010 Apr;128(4):478-82.
11. Muñoz-Negrete FJ, Rebolleda G, Ruiz-Casas D. OHTS 13 years later. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2010 Mar;85(3):95-6.

12. Pilon A, Newman T, Messner LV. Neurosensory detachment arising from a fractured inner-limiting membrane secondary to chronically elevated intraocular pressure. *Optom Vis Sci.* 2006 Jul;83(7):415-20.
13. Angle-Closure Glaucoma. Basic and Clinical Science Course 2006-2007, American Academy of Ophthalmology, Section 10 (Glaucoma). Chapter 5, page 123.
14. Gordon MO, Torri V, Miglior S, Beiser JA, Floriani I, Miller JP, et al; Ocular Hypertension Treatment Study Group; European Glaucoma Prevention Study Group. Validated prediction model for the development of primary open-angle glaucoma in individuals with ocular hypertension. *Ophthalmology.* 2007;114:10-9.

Ilustraciones

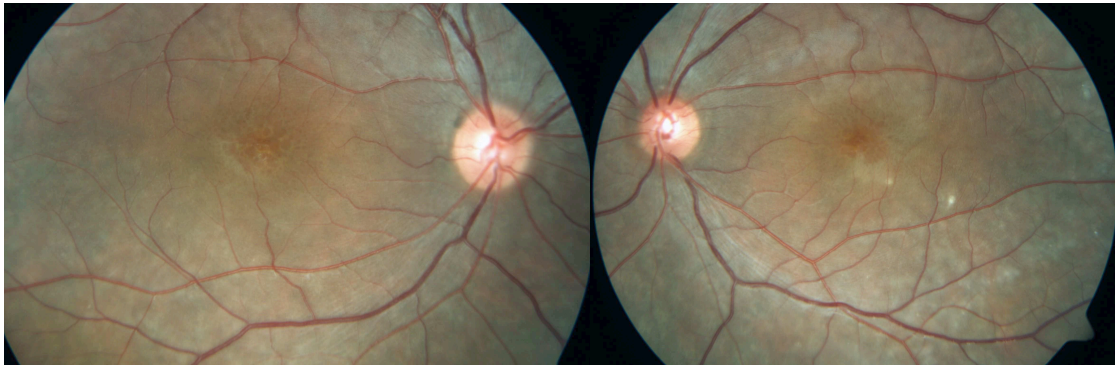


Fig. 1. Funduscopía que muestra un edema macular cistoide compatible con una retinosquisis congénita. Obsérvese la ausencia de anomalías papilares con buen anillo neuroretiniano.

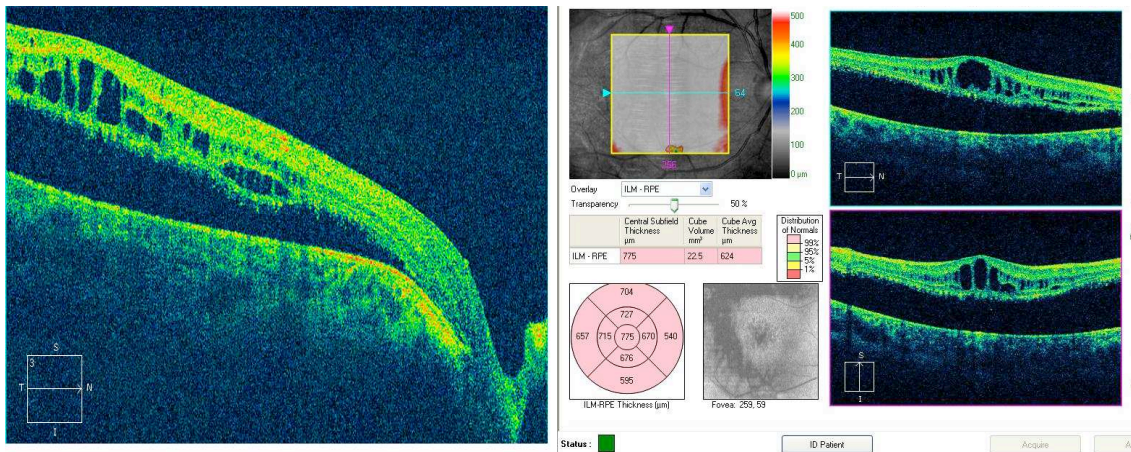


Fig. 2. Esquisis de polo posterior que llega hasta la papila.

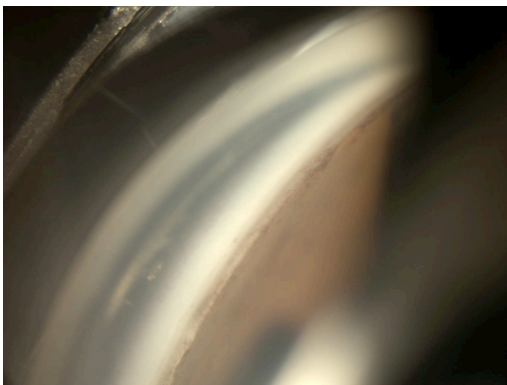


Fig. 3. Gonioscopia tras iridotomía permeable.

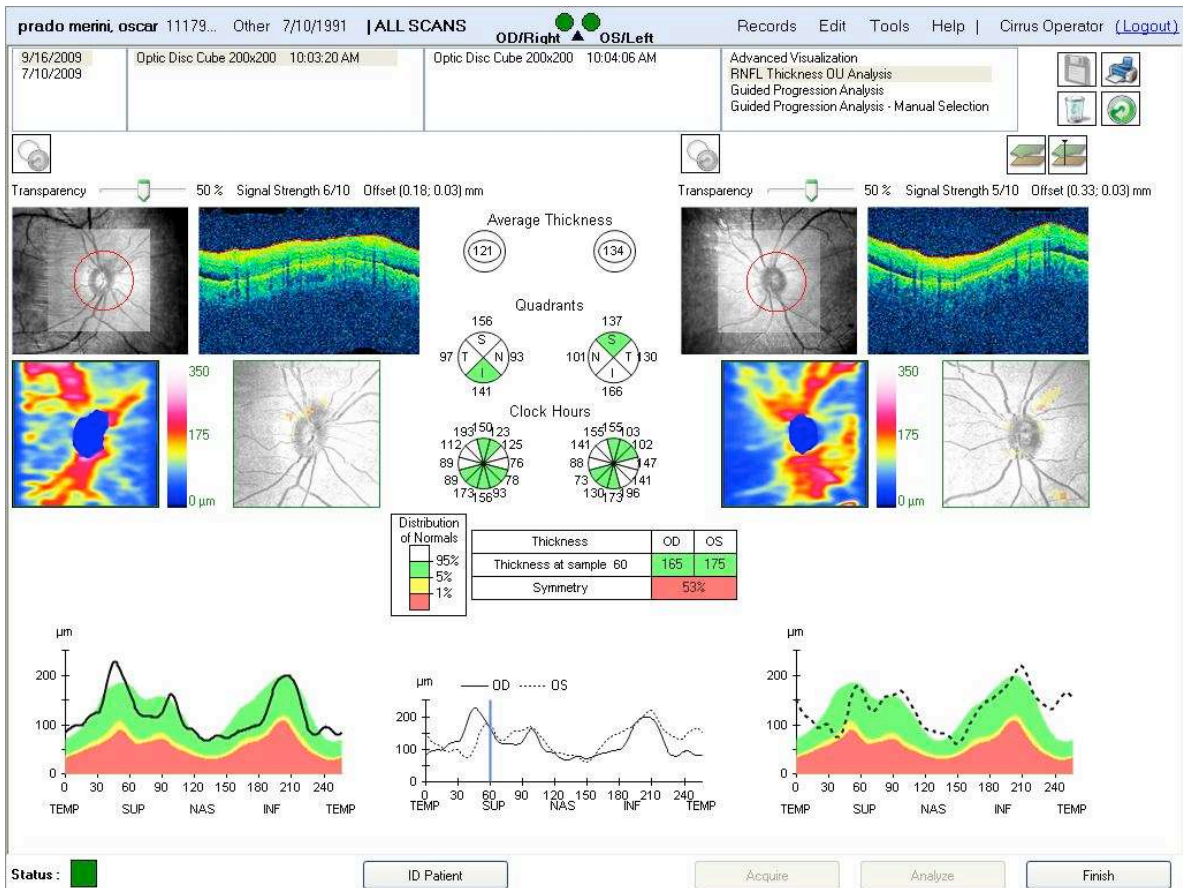


Fig. 4. OCT de capa de fibras ganglionares, aunque artefactada por la esquisis, normal en ambos ojos.

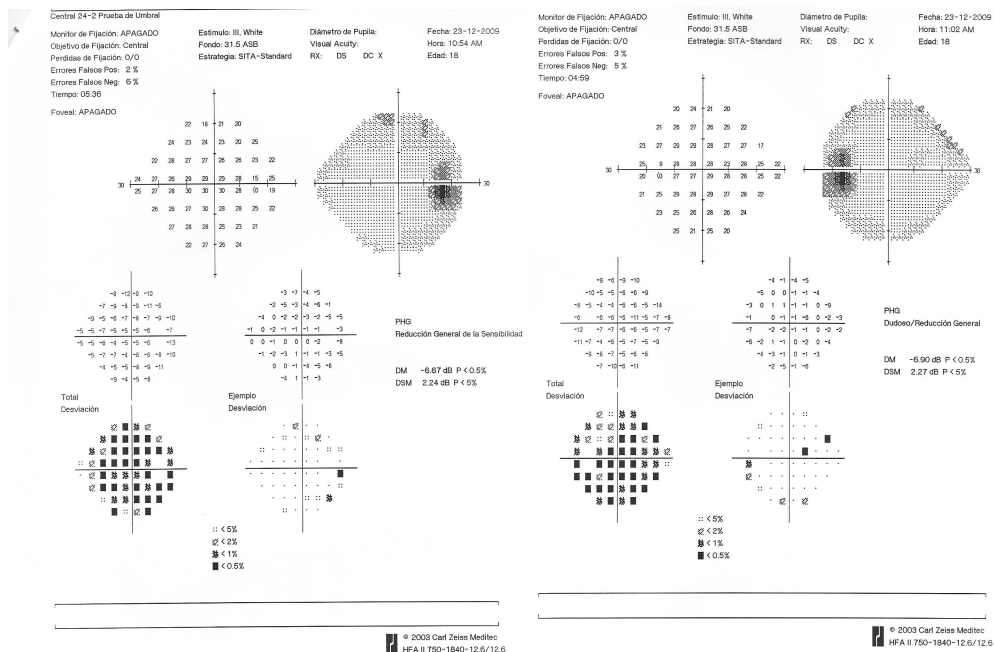


Fig. 5. Campimetría dentro de la normalidad.