

MEGALOCORNEA CONGENITA NATURAL

Dr. Mario León Gómez - Dr. Bernardo Bulnes Alvarado***

Introducción

La detección de malformaciones genéticas en general por el Médico que atiende Consulta Externa, dependerá de aquellos hechos que le llamen la atención sobre el órgano afectado, así como de la información que nos brinden los familiares, de acuerdo a la importancia que le den a la patología del caso. El problema ocurre cuando el defecto genético suele pasar desapercibido por los familiares y a través del interrogatorio nos enteramos que el mismo es considerado como normal por el grupo familiar y común a su línea genética y que causa extrañez a nuestro interés en ese sentido, más aún, cuando el hecho desvía el interés del motivo de consulta del paciente pediátrico y que desde el punto de vista de los familiares es de más importancia, a pesar de que el órgano afectado sea en este caso el de la visión.

En los países desarrollados al tiempo que las enfermedades infecciosas, como la rubéola, han sido controladas merced a medidas sanitarias y vacunaciones, los factores genéticos han ido adquiriendo importancia como causas de enfermedades oculares congénitas y adquiridas en la edad pediátrica.

En nuestro país no disponemos de estadísticas de casos de ceguera que puedan atribuirse a causas congénitas, en los Estados Unidos se estima que al menos el 50o/o de casos nuevos de ceguera legal (20/200 o menos) pueden atribuirse a las mismas.

El Pediatra y el Médico General que atiende niños juegan un papel primordial en la identificación de estas alteraciones de la visión, remitiendo el oftal-

mólogo aquellos niños con enfermedades genéticas generales que pueden afectar el ojo. Su envío es especialmente importante para la detección de alteraciones visuales unilaterales, ya que los niños con buena visión de un ojo suelen estar asintomáticos.

Además, la opinión del oftalmólogo puede ayudar a establecer el diagnóstico en pacientes complicados. En muchas enfermedades metabólicas genéticas, el ojo se afecta relativamente pronto y en algunos las manifestaciones oculares son patognomónicas.

Presentación del caso

Pacientes remitidos del Servicio de Consulta Externa de Pediatría mediante interconsulta personal que se permite dada la contigüidad de los servicios en algunos casos de interés común, siendo recibidos en el Servicio de Oftalmología del Hospital General San Felipe, tres niños en edades de 2, 3 y 5 años (Fig. 1 y 2) y relacionados consanguíneamente así: dos hermanos y un primo con la característica común de poseer aumento en el tamaño de sus cor-



Figura 1. Puede apreciarse el aspecto agrandado de los ojos y la córnea ocupa el espacio visible del globo ocular.

* Oftalmólogo Hospital General San Felipe y Profesor Titular de Oftalmología de la Facultad de Ciencias Médicas, U.N.A.H.

** Médico Pediatra, Consulta Externa de Pediatría, Hospital General San Felipe.



Figura 2. Edad 2 años, prima de los hermanos de Fig. 1. puede apreciarse el diámetro corneal aumentado.

neas, lo mismo que historia positiva familiar en tres generaciones y para descartar glaucoma congénito fueron estudiados en la forma ya indicada, demostrando uno de ellos los siguientes datos:

Resumen Caso Clínico

W.A.W. 5 años, masculino, procedente de área rural, expediente 487718, consulta pediátrica, Hospital General San Felipe 13-8-85 consulta por problema respiratorio alto, al examen físico se le encuentra ojos grandes, al interrogatorio refiere la madre aspecto grande de los ojos desde el nacimiento con fotofobia ocasional.

Antecedentes familiares de primos maternos con ojos grandes, lo mismo que tios y bisabuelo materno, este último murió ciego, todos de sexo masculino.

Examen Físico

No contribuyente, excepto los cambios oculares por los cuales fue remitido a la sala de ojos.

Exploración ocular: AV OD 01 0 párpados,

conjuntiva normales, córneas, 13.5 mms. AP transparente, lámpara de hendidura normal, iris normal, tensión aplanación normal.

Fondo de ojo normal, se toman fotografías refracción: OD. -0.75 -0.75 x 75 01 -0.25 -0.75 x 80; gonioscopia, ángulo abierto con procesos iridianos que llegan al trabéculo y abundante pigmento, se aprecia iridobonesis, sin luxación.

Concluyendo que se trata en esta familia de un caso de megalocórnea simple.

Se ha planificado un control periódico de todos ellos para tratar de diagnosticar tempranamente si se presenta alguna complicación.

Megalocórneas (Formas Simples)

Con este nombre se conocen las córneas mayores de 13 mms. de diámetro simétrico no progresivo y que no produce efectos de enfermedad, siendo mucho más frecuente (92o/o) en el sexo masculino y transmitida en un patrón recesivo ligado al cromosoma x.

El término también se ha aplicado en casos donde coinciden anomalías de la cámara anterior (iris y ángulo buftalmo anterior) así como también en casos de glaucoma infantil con hidroftalmo.

Cuadro Clínico

Su importancia clínica deriva siempre que en el recién nacido o en el niño, el médico tratante detecta diámetros corneales mayores de los normales, la historia familiar de padecimiento similar en otros miembros de sexo masculino con antecedentes de cirugía intraocular temprana (catarata, glaucoma secundario) ceguera, la ausencia de fotosensibilidad, epifora, dolor y congestión ocular, son la regla en estos pacientes tanto como una agudeza visual normal o levemente disminuida.

La conducta del médico general o del pediatra será la de remitir dichos pacientes o familiares al oftalmólogo para su estudio adecuado. En términos generales el estudio oftalmológico consiste en: Historia clínica detallada, registro de agudeza visual, fotografía, medición de las córneas, estudio en la lámpara de hendidura, estudio del astigmatismo corneal, gonioscopia, presión intraocular y estudio de fondo de ojo detallando cambios papilares si existen. En los niños menores será necesario el estudio bajo sedación. Es necesario la valoración periódica de estos pacientes para detectar en forma temprana complicaciones oculares como la luxación de cristalino, glaucoma secundario y catarata temprana.

En el diagnóstico diferencial de un paciente con córneas de diámetro mayores que el normal, hay que considerar:

- Megalocórnea simple
- Megalofthalmía anterior

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL DE CORNEA AGRANDADA

	Megalocornea Simple	Megalofthalmos Anterior	Glaucoma Infantil con Buftalmos	Keratoglobus (Erhler Danlos Tipo VIA)
Herencia	Autosómico Dominante	Recesivo ligado a x	Esporádico	Autosómico recesivo
Tiempo de aparición	Congénito	Congénito	1er. año de vida	Usualmente congénito
Bilateralidad	Simétrico Bilateral	Simétrico Bilateral	Unilateral o bilateral asimétrico	Bilateral asimétrico
Historia natural	No Progresivo	No Progresivo	Progresivo	No Progresivo
Transparencia	Clara	Clara o distrofia en Mosaico	Edema difuso desgarros en la membrana de descent.	Clara Edema Central Agudo
Presión Intra-ocular	Normal	Elevada en algunos adultos	Elevada	Normal
Adelgazamiento Corneal	Normal	Normal	Gruesa	Delgada
Keratimetría	Normal	Normal	Plana	Muy alta
Gonioscopía	Normal	Exceso de tejido mesenquimatoso	Tejido mesenquimatoso anormal.	Normal
Complicaciones oculares mayores	Ninguna	Dislocación de cristalino, Catarata < 40 años, Glaucoma 2º	Daño del nervio óptico, edema corneal tardío	Ruptura corneal al menor trauma, edema corneal agudo ambliopía
Desórdenes sistémicos asociados	Ninguna	Ocasionalmente Marfan y otras anomalías	Ninguno Consistente	Articulaciones hiperextensibles, pérdida audición, decoloración dental.

- Hidroftalmia o glaucoma en sus formas primarias, secundarias o asociado a manifestación sistemática.
- Keratoglobus (Ver cuadro de diagnóstico diferencial)

Conclusiones

Se resume el caso de un paciente de 5 años de edad, recibido inicialmente en la Sala de Consulta Externa de Pediatría del Hospital General San Felipe, que habiendo consultado por problema respiratorio se le encontró a la exploración tamaño inusual de córneas que daban un aspecto mayor a sus

ojos, con el antecedente de tener hermanos y primos con igual característica.

Canalizando al Servicio de Oftalmología del mismo centro, se llega al diagnóstico de megalocórnea congénita familiar, proceso genético con patrón recesivo ligado al cromosoma x, su agudeza visual es normal o levemente disminuida, por lo general ausente de síntomas.

Las complicaciones son importantes ya que pueden conducir a la ceguera total, asimismo es importante su diagnóstico diferencial con patologías que dan imagen clínica similar y que son resumidas en forma breve.

BIBLIOGRAFÍA

- Congenital Malformations notes and Comments.
JOSEF WARKANY. Yearbook Medical Publishers. Cap. 39
pp. 366, 367.
- Cornela Disorders. Clinical Diagnosis and Management.
Leibowitz
GEORGE O. WARING III. Ira. Ed. 1984 W.B. Saunders
Company Cap. 2.
- Embriología Médica
IAN LANGMAN. 3ra. Ed. 1976 Traducción de la 2da. en
inglés Ed. Nueva Editorial Interamericana. Cap. 16 ojo.
pp. 336-338-341.
- Nelson Textbook of Pediatrics
BEHRMAN R. VAUGHAN V, M.D. Red. W.B. Saunders
Company 1983. Cap. 25.10 pp. 1758 Cap. 25,15 pp. 1767.
- Manual of Pediatric Therapeutics
3ra. Ed. Little, brown Spiral manual 1985. Cap. 23 Eye
Disorders pp. 555.
- Oftalmología General
VAUGHAN D. TAYLOR M.D. 6ta. Ed. 1982 Edit. Manual
Moderno. Cap. 14 pp. 156-166.
- Pediatric Ophthalmology
HARLEY ROBINSON D, M.D. Ira. Ed.1975, Saunders
Company, pp. 13 278-291-300.
- Cínicas Pediátricas de Norteamérica.
J. BRONWYN BATEMAN, M.D. Genética en Oftalmología
Pediátrica, Edit. Interamericana Vol. 6 1983, pag. 997-
1009