

Ectopia lentis superior, bilateral y simétrica como alteración hereditaria del síndrome de Marfán

Ectopia lentis superior, bilateral and symmetrical as a hereditary alteration of Marfán syndrome

Zenia Rosabal Rondón^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-6724-6679>

Yosvani García Real¹ <https://orcid.org/0000-0002-1022-250X>

¹Hospital Clínico Quirúrgico “Hermanos Ameijeiras”. La Habana, Cuba.

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

RESUMEN

Introducción: El término de ectopia lentis se utiliza para denominar al desplazamiento del cristalino fuera de su lugar. Puede presentarse en algunas alteraciones metabólicas, sistémicas, hereditarias relativamente comunes como el síndrome de Marfán, la homocistinuria y otras más raras como el síndrome de Weill-Marchesani y el síndrome de ectopia pupilar y cristaliniiana.

Objetivo: Presentar un caso de ectopia lentis bilateral donde se manifiesta la conducta a seguir ante una paciente con lentes subluxados no relacionados con trauma ocular.

Presentación de caso: Paciente femenina de 47 años con disminución de la visión del ojo izquierdo. Antecedentes de alta miopía desde la niñez y operada de catarata del ojo derecho hace 10 años. Presentó subluxación superior del lente intraocular en el ojo derecho, así como subluxación superior de catarata madura del ojo izquierdo, sin traumatismo ocular. Diagnóstico: síndrome de Marfán. En consulta de seguimiento para tomar conducta quirúrgica se constató la luxación de la catarata hacia la cavidad vítrea, por lo que se remitió a consulta de vítreo-retina.

Conclusiones: Ante un paciente con ectopia lentis bilateral se debe de realizar además del examen oftalmológico, un examen físico general. Igualmente se debe remitir a especialidades específicas con el objetivo de descartar entidades genéticas presentes en el mismo.

Palabras clave: ectopia lentis; subluxación del cristalino; luxación del cristalino.

ABSTRACT

Introduction: The term ectopia lentis is used to refer the displacement of the lens out of its site. It can occur in some relatively common metabolic, systemic, hereditary disorders such as Marfan syndrome or homocystinuria, as well as in other rarer ones such as Weill-Marchesani syndrome or ectopia lentis et pupillae syndrome.

Objective: To present a case of bilateral ectopia lentis, which shows the management of a patient with subluxated lenses not related to ocular trauma.

Case presentation: The case is presented of a 47-year-old female patient with decreased vision in the left eye. The patient had an individual history of high myopia since childhood and cataract surgery of the right eye ten years ago. She presented superior subluxation of the intraocular lens in the right eye, as well as superior subluxation of mature cataract in the left eye without ocular trauma. Diagnosis: Marfan syndrome. In follow-up consultation, before deciding surgical management, cataract dislocation towards vitreous cavity was observed, a reason why she was referred to vitreoretinal consultation.

Conclusions: A patient with bilateral ectopia lentis should have a general physical examination in addition to the ophthalmologic examination; also, a referral to specific specialties should be made in order to rule out genetic entities.

Keywords: ectopia lentis; lens subluxation; lens dislocation.

Recibido: 11/12/221

Aprobado: 10/01/2022

Introducción

La ectopia lentis se define como un desplazamiento o mal posición del lente natural del ojo (el cristalino), el cual es considerado dislocado o luxado cuando está fuera de su lugar, dígase en cámara anterior, flotando en el vítreo o directamente en retina, y subluxado cuando está parcialmente desplazado de su lugar. La subluxación o luxación del cristalino se debe a la ruptura, debilidad o alteración de las fibras zonulares y puede clasificarse como congénita o adquirida.⁽¹⁾

La subluxación progresiva del cristalino puede causar importantes problemas de visión, dependiendo de la causa y del grado de desplazamiento.⁽²⁾ Frecuentemente induce defectos refractivos importantes y ocasionalmente puede provocar anisometropía. Además, el movimiento del cristalino dislocado puede originar un eje visual intermitentemente afáquico que ocasiona grandes alteraciones visuales. En niños pequeños, con desarrollo visual incompleto, estas alteraciones son frecuentemente la causa de ambliopía.^(2,3)

Puede deberse a algunas alteraciones metabólicas sistémicas hereditarias relativamente comunes como el síndrome de Marfán, la homocistinuria y otras más raras como el síndrome de Weill-Marchesani, el síndrome de ectopia pupilar y cristaliniana. Cuando la ectopia del cristalino no está asociada con anomalías oculares o sistémicas se clasifica como ectopia lentis familiar o idiopática esencial.^(4,5)

El síndrome de Marfán es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo, de carácter autosómico dominante con penetrancia completa.^(6,7) La presencia de ectopia lentis constituye un criterio mayor para el diagnóstico de esta enfermedad, manifestándose en un 80 % de los casos que lo padecen, siendo la anomalía ocular más común de dicho síndrome.⁽⁸⁾

Teniendo en cuenta lo antes planteado y debido a las alteraciones visuales que presentan los pacientes con ectopias lenticulares, la repercusión que puede tener la presencia de esta enfermedad en la calidad visual y el desafío para el oftalmólogo en cuanto a la conducta a seguir, se propuso presentar un caso de ectopia lentis bilateral donde se manifiesta la conducta a seguir ante una paciente con lentes subluxados no relacionados con trauma ocular.

Presentación de caso

Paciente femenina de 47 años de edad de raza blanca y procedencia urbana que acude a la consulta de Oftalmología refiriendo disminución lenta y progresiva de la visión de su ojo izquierdo. Aproximadamente un año antes ella podía corregir su deficiencia visual con lentes correctores, pero en los últimos tiempos no logra adaptarse a ningún espejuelo. Presenta como antecedentes patológicos personales trastornos visuales desde muy joven (defectos refractivos). Hace 10 años se le diagnosticó catarata presenil en su ojo derecho, para lo cual recibió tratamiento quirúrgico.

Presenta como antecedentes patológicos personales generales trastornos psiquiátricos y escoliosis y como antecedente patológico personal oftalmológico una ametropía (miopía elevada).

Examen físico general

Paciente longilínea, delgada y con extremidades superiores alargadas. Se observa en la paciente aranodactilia (Fig. 1), escoliosis (Fig. 2), pie plano, paladar hendido y dientes aglutinados.



Fig. 1 – Aranodactilia.



Fig. 2 – Escoliosis.

Examen oftalmológico subjetivo

-Agudeza visual sin corrección. El ojo derecho (OD) cuenta dedos a dos metros y el ojo izquierdo (OI) a la distancia de uno.

-Refracción. OD: -6,00-2,75 x 90° (0,4); OI: -7,00-1,50 x 150° (no mejora con cristales).

Examen oftalmológico objetivo

-Biomicroscopía del segmento anterior con lámpara de hendidura. En el OD se constató marcada iridodonesis, lente intraocular en saco capsular, subluxado hacia sector superonasal, que se mueve con los cambios de dirección de la mirada junto con el saco capsular. No se observó presencia de vítreo en cámara anterior. En su OI presentó marcada iridodonesis, catarata madura subluxada hacia sector superonasal, con gran movilidad a los cambios de dirección de la mirada. No se observó presencia de vítreo en cámara anterior. (Fig.3).

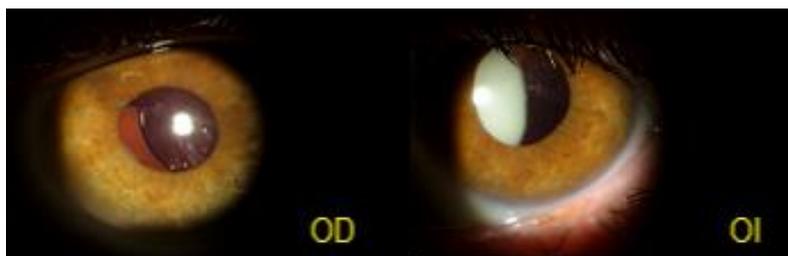


Fig. 3 - Subluxación del lente intraocular y de la catarata hacia sector superonasal en OD y OI, respectivamente.

-Fondo de ojo. En ambos ojos. Retina aplicada, como miópico, coroidosismiópica, no neovascularización coroidea, no lesiones maculares ni en retina periférica.

-Microscopía endotelial especular. OD. paquimetría: 484;average: 516;densidad celular: 1938;coeficiente de variación: 34;hexagonalidad: 72. OI. paquimetría: 488;average: 380;densidad celular: 2628;coeficiente de variación: 29; hexagonalidad: 71. Se observaron algunas guttas y espacios acelulares en ambos ojos.

-Biometría ocular. Longitud axial (mm) OD. 29,62; OI. 28,40. Queratometría (dioptrías) OD. 43,49/45,24; OI. 44,35/45,42.

-Profundidad de la cámara anterior (mm): OD. 3,93; OI. 5,11.

-Tensión ocular: OD. 11 mmHg; OI. 12 mmHg.

Ante la ectopia lentis superior, bilateral y simétrica presente en esta paciente, se planteó inicialmente como resultado del síndrome. Además, presentó alteraciones en el sistema

osteomioarticular que apoyaron al diagnóstico. No obstante, se remitió a la consulta de Medicina Interna y a la de Genética, donde le realizaron los estudios necesarios para llegar al diagnóstico definitivo. Lamentablemente en la consulta de seguimiento para la planificación quirúrgica nos percatamos que la catarata se había luxado hacia la cavidad vítrea, motivo por el cual se remitió para la consulta de vítreo-retina.

Discusión

La extracción del cristalino en pacientes con ectopia lentis se convierte en una cirugía desafiante para el cirujano. En cuanto al abordaje quirúrgico, actualmente se ha abandonado la extracción intracapsular del cristalino (EICC) por tener un riesgo incrementado de complicaciones posoperatorias como la pérdida vítrea y el desprendimiento de la retina. Actualmente, se prefieren técnicas endosaculares más modernas por brindar mayor seguridad.⁽⁹⁾

Los cirujanos para el implante del lente intraocular (LIO) pueden elegir entre varias opciones. Algunas de estas son: LIO de cámara posterior fijado en el sulcus (LIO CP), LIO de cámara anterior (LIO CA), LIO de fijación al iris, LIO de fijación escleral e implante de LIO en el saco. El uso de anillos de tensión capsular (ATC) y otros dispositivos de soporte endocapsular han encontrado un nicho importante en el manejo de la debilidad zonular en casos complicados.

Hernández y otros⁽²⁾ inicialmente habían planificado realizar en una paciente con ectopia lenticular bilateral, facoemulsificación bilateral secuencial del cristalino conservando el saco capsular mediante la colocación de un ATC fijado a la esclera, más el implante de lente intraocular plegable en el saco capsular. Sin embargo, durante la cirugía del primer ojo ocurrió un desgarro radial de la rexis con extensión posterior, por lo que se varió el abordaje quirúrgico y se fijó el LIO al iris.

Macías y otros⁽¹⁰⁾ operaron 9 ojos de 5 pacientes con ectopia lentis, los cuales padecían del síndrome de Marfán. En todos los pacientes se realizó la facoemulsificación del cristalino con implante de LIO en saco capsular y con fijación escleral. Se colocó (ATC) de Morcher en aquellos pacientes que presentaran luxaciones mayores a un tercio. A pesar de presentarse complicaciones transoperatorias y posoperatorias, consideraron que los resultados obtenidos fueron satisfactorios.

Con el paso de los años diversos autores han ido incorporando perlas en cuanto al manejo de cristalinos subluxados. Se han perfeccionado las técnicas quirúrgicas, así como instrumentales para la realización de la cirugía en estos casos tan complejos, siempre en aras de evitar complicaciones transoperatorias y posoperatorias para que el resultado final de los pacientes sea el más favorable posible.

Ante un paciente con ectopia lentis bilateral se debe realizar además del examen oftalmológico, un examen físico general. De igual manera se debe remitir al paciente a especialidades específicas con el objetivo de descartar entidades genéticas presentes en el mismo. En este caso, al luxarse la catarata a la cavidad vítrea, la paciente requiere ser operada por un cirujano de vítreo-retina, quien deberá proceder a la extracción del cristalino y posteriormente a la colocación del LIO, ya sea mediante fijación esclerar o iridiana, por no tener un saco capsular dónde colocarlo.

Referencias bibliográficas

1. Scott R, Lambert M, Miller J, Smith M, Natario L. Genetic abnormalities of the crystalline lens. A quick reference guide to the eye and external ocular Adnexa abnormalities. Ophthal Genet Diseases. 2019[acceso: 24/03/2021]:81-97. Disponible en:<https://www.elsevier.com/books/ophthalmic-genetic-diseases/9780323654142>
2. Hernández L. La ectopia lentis y las soluciones quirúrgicas en la cirugía de catarata. Rev Cubana Oftal. 2018[acceso: 24/03/2021];1(32). Disponible en:<http://www.revofthalmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/682>
3. Qayyum S, Chaudhary A. Ectopia lentis. Etiology and management in children. Pak J Ophthal. 2016[acceso: 24/03/2021];32:3. Disponible en:https://www.researchgate.net/publication/346446820_Ectopia_Lentis_-_Etiology_and_Management_in_Children
4. Rissardo JP, Fornari AL. Ectopia lentis differential diagnosis. Pan Am J Ophthal. 2020[acceso: 24/03/2021];2:24. Disponible en: <https://www.thepajo.org/text.asp?2020>
5. Sharma M, Sareen A, Negi SS. Traumatic dislocation of lens. Albasar Int J Ophthal. 2018[acceso: 24/03/2021];5:32-3. Disponible en: <https://www.bijojournal.org/text.asp?2018/5/1/32/289596>

6. Montoya M, Cortina A, Porto D, Leal V. Síndrome de Marfán en la edad adulta. Rev Cubana Reumatol. 2020[acceso: 24/03/2021];22(3):e769. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-59962020000300015&lng=es
7. Hernández A, Zúñiga A, Ontoria I, Sepúlveda P, Valera FJ, Marí JF. Registro hospitalario de pacientes con síndrome de Marfán en la comunidad valenciana. Rev Esp Cardiol. 2018[acceso: 24/03/2021];71(Supl 1):756. Disponible en: <http://www.revespcardiol.org/es-congreso-sec-2018-el-congreso-76-sesion-aorta-grandes-vasos-4397-registro-hospitalario-pacientes-con-sindrome-51823-pdf>
8. Omolase CO, Akinwalere AK, Omotayo RS, Omolase BO, Elekwachi G, Majekodunmi MY. Bilateral ectopia lentis in Marfan's syndrome. A case report. Clin Surg. 2018[acceso: 24/03/2021];3:2244. Disponible en: <http://clinicsinsurgery.com/open-access/bilateral-ectopia-lentis-in-marfans-syndrome-a-case-report-3666.pdf>
9. Vasavada AR. Problemas y manejo de cristalinos subluxados. In: Espailat Matos A, Agarwal A, Lindstrom R. Nuevas tendencias en cirugía de catarata. Panamá: Jaypee-Highlights Medical Publishers; 2013. pp. 153-62. Disponible en: <https://pdfcoffee.com/qdownload/nuevas-tendencias-en-cirurgia-de-catarata-pdf-free.html>
10. Macías M, Arroyo M, Lozano A. Manejo quirúrgico de ectopia lentis en síndrome de Marfán. Rev Mex Oftalmol. 2007[acceso: 24/03/2021];81(6):332-5. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revmexoft/rmo-2007/rmo076g.pdf&usg>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.