

Anomalia de Axenfeld Rieger

Autor: Maria Catalina Ferreira, MD
Co-autor: Carlos Eduardo Rivera, MD

Patrocinado por:



Figura 1.



Figura 2.

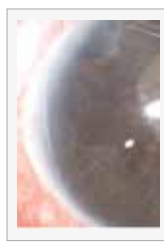


Figura 3.

Introducción

La anomalía de Axenfeld – Rieger es una enfermedad de herencia autosómico dominante hasta en el 70% de los casos, aunque presenta una variable expresividad, con una considerable heterogenicidad genética sugerida por la gran variedad de anomalías cromosómicas encontradas^{1,2,5}. Hasta un 60% de los casos han sido caracterizados con los genes PITX2(4q25), FOXC1(6p25) y genes no identificados en el 13q24, 16q24 y cromosoma 11^{6,7,9}.

Esta anomalía del desarrollo del segmento anterior fue, originalmente, descrita por un oftalmólogo alemán, Karl Axenfeld en 1920, como una afección binocular con una línea blanca en la córnea posterior (embriotoxon posterior) y unas bandas sinequiadas del iris hacia esta línea.

En 1934 un oftalmólogo austriaco, Herwigh Rieger, describió los mismos cambios asociados a otras anomalías del iris como corectopia (descentramiento de la pupila), adelgazamiento del iris y pseudopolicoria (formación de agujeros en el iris que semejan pupilas)^{1,3}.

Posteriormente, se ha visto que la severidad de la anomalía puede variar de una a otra presentación, por lo cual se ha llamado Anomalia de Axenfeld – Rieger (AAR) y cuando se asocia a anomalías sistémicas se conoce como Síndrome de Axenfeld – Rieger.

Esta es la presentación de un caso con los hallazgos clínicos y de ultrabiomicroscopía.

Reporte de caso

Asiste a consulta de oftalmología un paciente masculino, de 49 años de edad con un diagnóstico de glaucoma congénito versus juvenil tardío, en tratamiento médico con dorzolamida, brimonidina, timolol y travoprost. Presentaba antecedentes de implante valvular en el ojo derecho y cirugía por desprendimiento de retina en el ojo izquierdo. En antecedentes familiares el padre tenía glaucoma.

Al examen físico se encontraba un agudeza visual con corrección de 20/400 ojo derecho y 20/40 ojo izquierdo. La presión intraocular era de 12 y 13 respectivamente.

Figura #1, 2, 3, y 4: A la biomicroscopía se observaba en ambos ojos una córnea transparente con embriotoxon posterior (figura#3). La cámara anterior era profunda con

lente intraocular en cámara posterior bien centrado. En gonioscopia se observaba el ángulo anterior abierto con bandas de sinequias del iris a la línea de schwalbe. El iris era atrófico, traslucido, con una pseudopolicoria, discoria y corectopia.

Figura #1: En el ojo derecho el tubo del implante se encontraba en buena posición en cámara anterior superior y temporal.

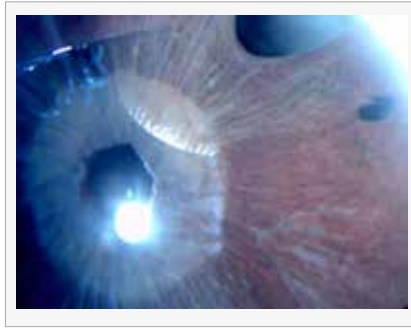


Figura 4.

Figura #2 y 4: En el ojo izquierdo se encontraba una iridectomía superior en meridiano de la 1.

En el fondo de ojo en ambos ojos se encontraba un fondo coroideo, una retina adherida, con un nervio inclinado. La excavación para el ojo derecho estaba en 0,8 con un adelgazamiento inferior y en el ojo izquierdo en 0,5.

Se realizó una ultrabiomicroscopía usando una sonda de 50 MHz, del ecógrafo Aviso S 5.0.0 de Quantel Medical.

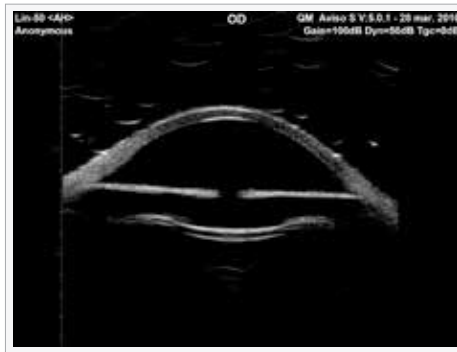


Figura 5.

Figuras #5 al 11: Se encontró una cámara anterior de 3,38 mm en el ojo derecho (fig #5) y 3,85 en el izquierdo (fig #8). La córnea con un grosor uniforme y una paquimetría centra de 0,52 mm para el ojo derecho y 0,53 mm para el izquierdo. Un lente intraocular en cámara posterior. El ángulo se observaba abierto, un iris de inserción anterior, atrófico con pseudopolicoria (fig #9). Una línea de schwalbe prominente anteriorizada correspondiente al embriotoxon posterior (fig #7 y 10). El surco ciliar era amplio, con una cámara posterior profunda y un cuerpo ciliar atrófico (fig #6 y 11).



Figura 6.

Se hizo un diagnóstico clínico y ecográfico de Síndrome de Axenfeld Rieger.

Discusión

Los pacientes con este tipo de disgenesia de segmento anterior pueden presentarse como una Anomalía Clásica de Axenfeld cuando tienen embriotoxon posterior, y sinequias del iris al mismo. Cuando se asocia esta clínica a glaucoma se llama Síndrome de Axenfeld. En la Anomalía de Rieger Clásica se encuentran embriotoxon

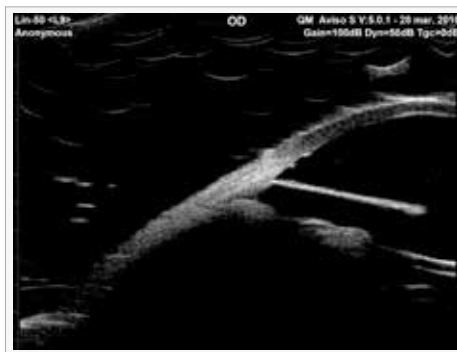


Figura 7.

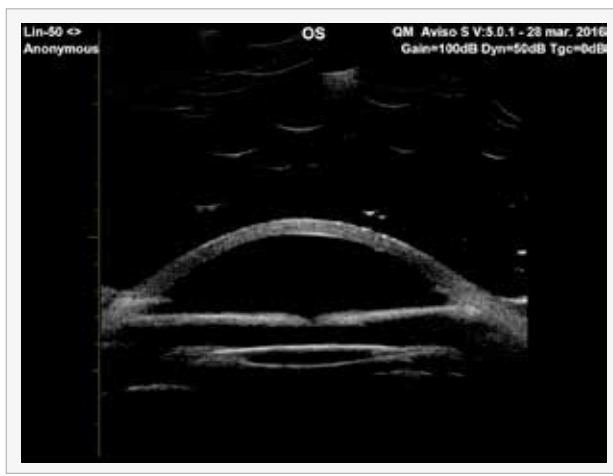


Figura 8.

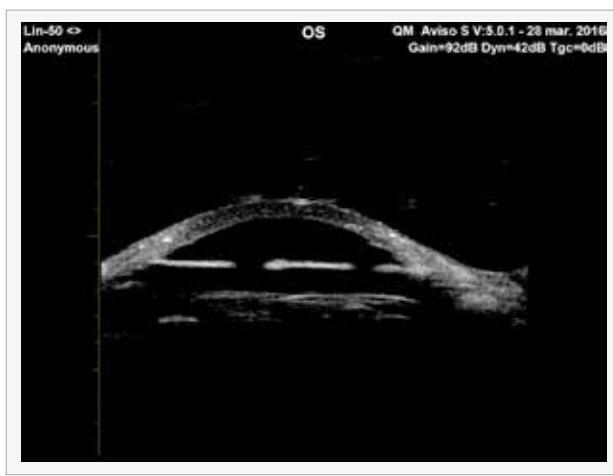


Figura 9.

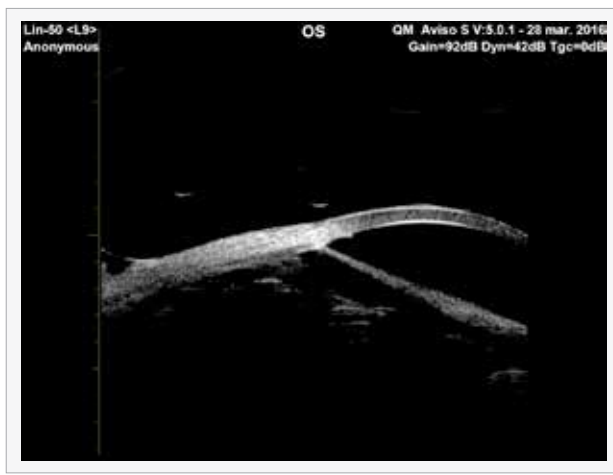


Figura 10.

posterior, sinquias del iris a la línea de Schwalbe anteriorizada y anomalías del iris como atrofia, policoria, pseudocorectopia. Cuando los pacientes con estas alteraciones son asociados a anomalías sistémicas se habla de Síndrome de Axenfeld – Rieger^{1,2}. Entre las anomalías sistémicas asociadas se encuentran el estrabismo, hipertelorismo (amplia separación de las dos órbitas con un aumento de la distancia interpupilar), hipoplasia maxilar, microdentia (dientes pequeños), oligodontia o anodontia (ausencia de dientes), anomalías umbilicales, hipospaidas, estenosis anal y Síndrome de la Silla Turca Vacía^{1,2,4}.

Cerca del 50% de los pacientes con AAR se presentan con glaucoma asociado^{1,2,4}. Generalmente, se observa desde la niñez, aunque puede presentarse en cualquier momento de la vida y no parece estar asociado a la severidad del presentación del fenotipo de la enfermedad^{1,4}. Se sabe que el embriotoxon posterior se presenta hasta en el 6,8% de la población normal y no representa por sí solo un riesgo para glaucoma⁸, ni es diagnóstico de Axenfeld – Rieger.

El diagnóstico debe incluir, además de una evaluación oftalmológica, una evaluación sistémica en búsqueda de anomalías craneofaciales, cardíacas, y endocrinas. Estudios de imagen de segmento anterior pueden ser muy útiles como apoyo diagnóstico de anomalías anatómicas o para una evaluación completa del segmento anterior incluyendo cámara posterior, zónula, cristalino, cuerpo ciliar y hasta retina periférica.

El diagnóstico diferencial se debe hacer con síndrome irido corneo endotelial, anomalía de Peters, distrofia polimorfa posterior, displasia oculodentodigital, iridogoniodisgenesia, aniridia, coloboma del iris y ectopia lentis et pupila². Si el glaucoma aparece antes de los dos primeros años de vida se debe diferenciar de un glaucoma congénito¹.

El tratamiento de este tipo de pacientes es multidisciplinario incluyendo a un oftalmólogo especialista en córnea, un especialista en glaucoma, cardiólogo, genetista y endocrinólogo.

Es importante tener muy presente que para el manejo tópico de este síndrome, los medicamentos adrenérgicos antiglaucomatosos deben ser usados con precaución. El manejo quirúrgico indicado es con un procedimiento de drenaje como una trabeculectomía o un dispositivo valvular. La evaluación de todos los familiares es imprescindible².

El seguimiento a largo plazo es muy importante por la posibilidad de hipertensión ocular y otras complicaciones a largo plazo^{1,3}.

En conclusión, la Anomalía de Axenfeld – Rieger es una disgenesia del segmento anterior que incluye anomalías del ángulo, atrofia del iris y bandas de sinequias del iris a una línea de schwalbe anteriorizada. La evaluación sistémica es importante para descartar anomalías asociadas. La ultrabiomicroscopía es una ayuda diagnóstica útil para evaluación completa del segmento anterior. El seguimiento y manejo del paciente y los familiares es imprescindible. **RO**

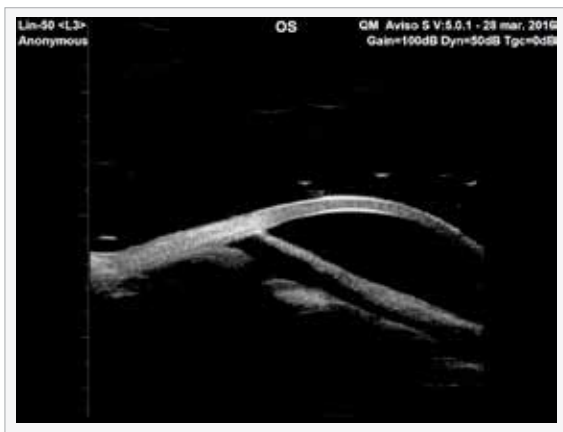


Figura 11.

Referencias

1. Idrees F et al. A Review of Anterior Segment Dysgeneses. *Surv Ophthalmol* 51:213--231, 2006.
2. Almendarez-Reina J et al. Síndrome de Axenfeld-Rieger: Hallazgos clínicos, ecográficos y en ultrabiomicroscopía. *Rev Mex Oftalmol.* 2015;89(3):194---199
3. Stahl Erin, Anterior Segment Dysgenesis. *INTERNATIONAL OPHTHALMOLOGY CLINICS.* 2014; Volume 54, Number 3, 95-104
4. Chang t et al. Axenfeld – Rieger syndrome: new perspectives. *Br J Ophthalmol* 2012;96:318-322
5. Mataftsi a et al Chromosome abnormalities and the genetics of congenital corneal opacification. *Molecular Vision* 2011; 17:1624-1640
6. Sowdien JC. Molecular and developmental mechanisms of anterior segment dysgenesis. *Eye* (2007) 21, 1310-1318
7. Nischal KK. Congenita corneal opacities- a surgical approach to nomenclature and classification. *Eye*(2007)21, 1326-1337
8. Reinnie CA et al. The prevalence and association features of posterior embryotoxon in the general ophthalmic clinic. *Eye* (2005) 19, 396-399
9. Parikh E et al. Unusual presentation in Axenfeld – Rieger syndrome. *Indian J Ophthalmol.* 2011 Jul-Aug; 59(4): 312-314