

DISTROFIA CORNEAL DE GROENOUW TIPO I

FERNANDO RIOS RUBIANO
Colombia

En este trabajo presentamos tres casos de esta afección estudiados en una familia de la ciudad de Guacarí (Valle del Cauca, Colombia).

Recordemos que la palabra distrofia en oftalmología no se ciñe exactamente a su etimología que implica identificar en un tejido inicialmente normal, un estado de nutrición deficiente ocasionado por modificaciones metabólicas.

Estas afecciones en oftalmología constituyen un grupo de enfermedades corneales heredofamiliares, dotadas de capacidad evolutiva, que pueden observarse desde el nacimiento pero que no lo son en su mayoría sino más tarde con el curso de su traducción clínica.

La definición elimina de este cuadro las opacidades congénitas de la córnea malformativas o secuelas de una enfermedad fetal (esclerocórnea, dermoide congénita, buftalmía congénita, queratitis sifilítica).

La transición entre los dos grupos la constituyen las opacidades congénitas de tipo degenerativo que observadas desde el nacimiento evolucionan lentamente, han perdido su carácter de fijeza que es lo propio del grupo precedente.

La carrera bibliográfica de estas entidades se inicia con los trabajos de Groenouw en 1890. El trabajo de Bucklers (1938), aporta un primer ensayo de clasificación, así:

- a) Distrofia granulosa en forma de migajas de pan.
- b) Distrofia macular en forma de manchas.
- c) Distrofia reticular o en enrejado, que corresponderían en su orden:

FERNANDO RIOS RUBIANO

- a) Groenouw 1 o nodular.
- b) Groenouw 2 o macular de Fehr.
- c) Distrofia de Haab Dimmer.

Más tarde en 1946, aparecieron nuevas clasificaciones de Duke Elder, Nuth y Purki. En este trabajo seguimos la del profesor François, quien las clasifica así:

- A) Distrofias que afectan las membranas limitantes de la córnea:
 - a) Distrofia de la limitante anterior.
 - b) Distrofia de la limitante posterior.
 - c) Distrofias combinadas.
- B) Distrofias que afectan primariamente el estroma de la córnea:
 - a) Opacidades heredodegenerativas y congénitas de la córnea.
 - b) Distrofias del estroma de manifestación tardía.

Estas afecciones tienen en común un cierto número de características como: bilateralidad, avasculares, progresivas, congénitas, homología y homotipia, misma edad de comienzo en una misma generación.

La distrofia de nuestros tres casos se halla en la clasificación precedente en el grupo de las que afectan el estroma y tienen una manifestación tardía.

La distrofia de Groenouw 1, es una enfermedad corneal hereditaria de transmisión dominante, ligada al sexo, descrita por primera vez por su autor en 1890, al mismo tiempo que la distrofia hereditaria recesiva macular de Fehr.

El carácter hereditario fue demostrado por Homes Spicer en 1904.

CLINICA

La distrofia granulosa afecta indiferentemente a los dos sexos. Para los autores europeos consultados, es la distrofia corneal más frecuente, no así para los americanos, entre ellos el doctor Enrique Malbran, quien en su país considera es de las menos frecuentes.

DISTROFIA CORNEAL DE GROENOUW TIPO I

COMIENZO ANATOMICO

Es precoz, primeros años de la vida, pero su evolución permanece silenciosa.

Los pacientes se ven en la necesidad de consultar entre los 12 y 15 años, por:

- a) Disminución de agudeza visual.
- b) Crisis dolorosas tipo erosión recidivante.

Se encuentran entonces líneas delicadas radiales, constituidas por minúsculos puntos blancos.

PERIODO DE ESTADO

La disminución de la agudeza visual se hace importante. Al examen los elementos anormales se han multiplicado para formar en el centro de la córnea una opacidad disciforme. A la iluminación oblicua la córnea aparece con una superficie muy finamente irregular, de un color grisáceo subrayada por punticos blancos irregulares (migajas de pan rayado, Groenouw).

El examen en el queratómetro revela un astigmatismo irregular.

El examen en la lámpara de hendidura nos revela una opacidad central constituida por formaciones nodulares, de dimensiones desiguales, contornos irregulares, redondeadas, traslucidas o lechosas. Están situadas en la mitad anterior del estroma y se destacan sobre una zona de aspecto nebuloso, infiltradas de opacidades pulverulentas mucho más finas. El epitelio se ve levantado por nódulos más superficiales. La fluoresceína se fija por zonas. Los planos profundos son normales. No se localizan vasos. La lesión es central y respeta la periferia de la córnea.

La sensibilidad de la córnea está disminuida.

Estas imágenes son bilaterales.

El examen sistemático de otros miembros de la familia permite observar en ellos lesiones en su estado más precoz o más avanzado, según la edad del paciente.

EVOLUCION

Es progresiva siendo necesario su tratamiento quirúrgico tan pronto como lo exija la disminución de agudeza visual, íntimamente relacionada con el tipo de ocupación del paciente.

ANATOMIA PATOLOGICA

El primer examen anatomopatológico es debido a Groenouw en 1898. Los trabajos de Margotta 1931, Paufione 1931, entre otros, establecieron el aspecto histológico de la distrofia nodular.

Las lesiones afectan los planos más anteriores de la córnea. El epitelio se hace de espesor irregular, no está ulcerado. Está separado algunas veces de la bowman por un depósito hialino. Esta membrana falta por zonas, allí aparece una membrana interparenquimatosa. Por lo demás es irregular dentellada.

Las capas anteriores del estroma están impregnadas de zonas irregulares, homogéneas, lo más frecuente, algunas veces recorridas de una fina estriación, desechos del tejido lamelar.

En esta misma región las células propias aparecen encarceladas por las formaciones anormales, sus núcleos se amontonan en grupos.

La descemet y el endotelio son normales.

CASOS

Edad: 19 años, sexo: femenino, ocupación: estudiante, natural de: Buga (Valle, Colombia).

MOTIVO DE CONSULTA:

Disminución notoria de agudeza visual, ardor ocular y fotofobia ocasionales. Evolución de seis años, progresiva.

AGUDEZA VISUAL CON GAFAS

OD = - 0.50 esf. - 2.50 cil a 180 = 0.1/ N° 6

OI = - 2.00 cil a 180 = 0.1/ N° 6

DV = 0.1 no mejora / N° 6

IV = 0.1 no mejora / N° 6

DISTROFIA CORNEAL DE GROENOUW TIPO I

ESQUIASCOPIA

No realizable en ambos ojos por sombras densas en parte central de córnea.

POLO ANTERIOR

Ambos ojos, córneas opacidad disciforme central que ocupa un 70% de su superficie respetando el área periférica en su transparencia. La lámpara de hendidura. Se aprecian múltiples nódulos blanquecinos de diferente forma y tamaño que levantan por zonas el epitelio y ocupan las partes medias y anteriores del estroma.

Cámaras anteriores, iris, pupilas y cristalinos normales.

TS = 15.9 ambos ojos. Toma comparada con pesas de 5.5 y 10.0

FONDO DE OJO

Reflejo normal, ambos ojos.

Con diagnóstico de distrofia granulosa corneal de Groenouw, se remite al doctor Angel Hernández, del Instituto Barraquer. La paciente fue intervenida el día 3 de octubre de 1977, efectuándose queratoplastia penetrante de 8 mm en el ojo derecho.

El diagnóstico se comprobó por anatomía patológica. El curso post-operatorio transcurrió sin complicaciones y fue dada de alta temporalmente el 3 de diciembre de 1977, habiéndosele retirado solamente la mitad de los puntos.

En el control del 20 de febrero de 1978, después de revisión en el Instituto, se encuentra que fueron retirados la totalidad de los puntos y la visión en ojo derecho fue de 0.7 sin corrección.

Ultimo control octubre 5 de 1979, después de haber sido intervenido también el ojo izquierdo se halla:

DV = 0.7 — 0.75 cil a 20 = 0.9/ N° 1

IV = 0.5 — 1.75 cil a 90 = 0.8/ N° 1

SEGUNDO CASO

Edad: 15 años, sexo: masculino, ocupación: estudiante, natural de: Buga (Valle, Colombia).

FERNANDO RIOS RUBIANO

Este paciente presenta lesiones similares en las córneas, pero de menor densidad y en la fecha de 11 de marzo de 1980 su visión es de 0.6 y N° 1, en ambos ojos, sin ninguna corrección que no acepta por lo irregular de su astigmatismo.

Se cita para nuevos controles en espera de que sea necesario intervenir.

TERCER CASO

Edad: 17 años, sexo: masculino, ocupación: estudiante, natural de: Buga (Valle, Colombia).

MOTIVO DE CONSULTA:

Disminución notoria de agudeza visual, ambos ojos, ardor y fotofobia.

AGUDEZA VISUAL

DV = 0.2 — no mejora con corrección — / N° 6

IV = 0.2 — no mejora con corrección — / N° 6

Evolución 5 años.

ESQUIASCOPIA

No realizable en ambos ojos por sombras densas en parte central de córnea.

POLO ANTERIOR

Ambos ojos, córneas opacidad disciforme central que ocupa un 70% de su superficie respetando el área periférica en su transparencia. En la lámpara de hendidura se aprecian múltiples nódulos blanquecinos de diferente forma y tamaño que levantan por zonas el epitelio y ocupan las partes medias y anteriores del estroma.

Cámaras anteriores, iris, pupilas y cristalinos normales.

TS = 15.9 ambos ojos. Toma comparada con pesas de 5.5 y 10.0.

FONDO DE OJO

Ambos ojos normales.

DISTROFIA CORNEAL DE GROENOUW TIPO I

Con diagnóstico de distrofia granulosa corneal de Groenouw, se remite al doctor Angel Hernández, del Instituto Barraquer. El paciente fue intervenido el 3 de octubre de 1977, efectuándose queratoplastia penetrante de 8 mm en el ojo derecho.

El diagnóstico se comprobó por anatomía patológica. El curso post-operatorio transcurrió sin complicaciones y fue dado de alta temporalmente el 3 de diciembre de 1977, habiéndose retirado solamente la mitad de los puntos.

En el control del 20 de febrero de 1978, después de revisión en el Instituto, se encuentra que fueron retirados la totalidad de los puntos y su visión en el ojo derecho es de 0.7, sin corrección.

Ultimo control octubre 5 de 1979, después de haber sido intervenido también el ojo izquierdo se halla:

DV = 0.7 — 1.50 a 100 = 0.9 — / N° 1

IV = 0.5 — 1.50 a 110 = 0.7 — / N° 1

La revisión de los padres, parientes en cuarto grado, determinó en el padre, visión normal remota en ambos ojos y presbicia corregible con + 2.50 ambos ojos.

El polo anterior y el posterior, normales.

La madre, hipermetrope, ambos ojos corregible con + 2.00 = 1.00 ambos ojos y presbicia corregible con + 2.50 de adición en ambos ojos.

Polo anterior y fondo, ambos ojos normales.

ESTUDIO GENETICO

Efectuado por la Universidad del Valle, a la letra, dice:

“Cordialmente nos dirigimos a usted con el propósito de informarlo sobre el estudio cromosómico verificado al paciente en referencia (familia Sedas).

1. La condición tiene un patrón de herencia autosómico recesivo. Se descarta mutación fresca por haber varios afectados.
2. Los padres son heterocigotos para el gen en cuestión, con un riesgo del 25% de volver a transmitirlo; por tanto se recomienda no tener más hijos.

FERNANDO RIOS RUBIANO

3. Cada hijo afectado al no casarse con consaguineo normal no tiene riesgo de hijos afectados. Si lo hace, este puede ser de un 50%.
4. El cariotipo realizado a la señorita María Consuelo, es normal para el sexo femenino: 46 xx".

Profesor José Ignacio Barraquer y miembros del Instituto Barraquer de América.

Cordialmente quiero darles mis sinceros agradecimientos por haberme permitido presentar este trabajo y por la constante y atenta colaboración con mis pacientes.

Igualmente al profesor Joaquín Barraquer y miembros del Instituto Barraquer de España, a quienes debo mis conocimientos en Oftalmología.

BONAMOUR, GEORGES, AUDIBERT, JACQUES: Distrofias corneales hereditarias y congénitas, 21200 G 30. Enciclopedia Médico-quirúrgica francesa.

MALBRAN, ENRIQUE y VICTORIA TRONCOSO, VIRGILIO: Distrofias corneales. Su correlación anatomoclínica, genética y quirúrgica. Anales del Instituto Barraquer. Volumen XI, Nos. 3 y 4, julio-octubre de 1973 pág. 260.