

ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

www.elsevier.es/ofthalmologia



Comunicación corta

Glaucoma hereditario asociado a displasia oculodentodigital

P. Tejada^a, Y.W. Eduardo^{a,*}, E. Gutiérrez^a, A. Barceló^a y J. Sánchez^b

^a Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^b Servicio de Pediatría, Unidad de Dismorfología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 16 de septiembre de 2010

Aceptado el 24 de abril de 2011

On-line el 14 de julio de 2011

Palabras clave:

Síndrome oculodentodigital

Glaucoma

Herencia

R E S U M E N

Caso clínico: Recién nacida de 20 días de vida con nistagmo ocasional, de madre con displasia oculodentodigital. En el examen físico se hallaban microcórneas veladas, nistagmo horizontal, tonometría de 35 en ojo derecho y 40 mm Hg en el izquierdo, fondo de ojo normal; pirámide nasal y narinas estrechas y sindactilia de los dedos cuarto y quinto de ambas manos. Buena respuesta a trabeculectomía bilateral.

Discusión: La displasia oculodentodigital es una enfermedad hereditaria con marcada heterogeneidad fenotípica. La causa más frecuente de pérdida de visión es el glaucoma, siendo necesario su diagnóstico temprano con un seguimiento continuo y controles periódicos de la presión intraocular.

© 2010 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Hereditary glaucoma associated with oculodentodigital dysplasia

A B S T R A C T

Case report: A newborn evaluated at 20 days old due to occasional nystagmus. Her mother had presented with oculodentodigital dysplasia (ODDD) and glaucoma. The physical examination revealed opaque micro-corneas, and horizontal nystagmus. The tonometry showed 35 mm Hg in OD and 40 mm Hg in OS and the fundus examination was normal. She had a narrow nasal bridge with narrow nostrils, and fourth and fifth finger syndactyllyl in both hands. A bilateral trabeculectomy was performed with a good response.

Discussion: ODDD is a rare autosomal dominant disease with heterogeneous phenotype manifestations. The most frequent cause of loss of visual acuity is the glaucoma, requiring long-term follow up with periodical control of the intraocular pressure (IOP).

© 2010 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Oculodentodigital syndrome

Glaucoma

Inheritance

Introducción

La displasia oculodentodigital es una enfermedad hereditaria autosómica dominante que afecta al desarrollo normal del

macizo facial, los ojos, los dientes y las extremidades, con una marcada heterogeneidad fenotípica intra e interfamiliar.

Las manifestaciones oftalmológicas más frecuentes son el microftalmos y la microcórnea, siendo más raros los casos

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: yurwil@gmail.com (Y.W. Eduardo).

0365-6691/\$ – see front matter © 2010 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.ofal.2011.04.006



Fig. 1 - Microcórneas en la madre de la paciente.

con anomalías iridianas, cataratas y glaucoma secundario; las alteraciones dentarias incluyen la hipoplasia y la coloración amarillenta de los dientes, mientras que la sindactilia bilateral completa del cuarto y quinto dedo es la malformación más característica de las extremidades.

Caso clínico

Recién nacida a término que fue enviada para valoración oftalmológica a los 20 días de vida por la aparición de nistagmo ocasional. Su madre, sin antecedentes de importancia durante el embarazo, había sido operada de glaucoma a los 20 años de edad con trabeculectomía bilateral y cirugía reconstructiva de sindactilia de manos (Figs. 1 y 2). En el examen oftalmológico se observaban microcórneas con aspecto discretamente velado, nistagmo horizontal ocasional, tono ocular digital aumentado en forma bilateral y fondo de ojo (FO) con papilas de características conservadas; y el examen físico general revelaba una pirámide nasal estrecha con narinas estrechas y alas nasales finas, micrognatia leve y sindactilia de los dedos cuarto y quinto de ambas manos. Bajo sedación, la tonometría puso de manifiesto una presión intraocular (PIO) de 35 y 40 mm Hg en los ojos derecho e izquierdo, respectivamente, y además se verificaron edema epitelial y nubéculas corneales superficiales.

Se realizó una trabeculectomía bilateral con buen control post-operatorio de la PIO, sin necesidad de fármacos tópicos



Fig. 2 - Resultado de la reconstrucción quirúrgica de la sindactilia de manos en la madre de la paciente.

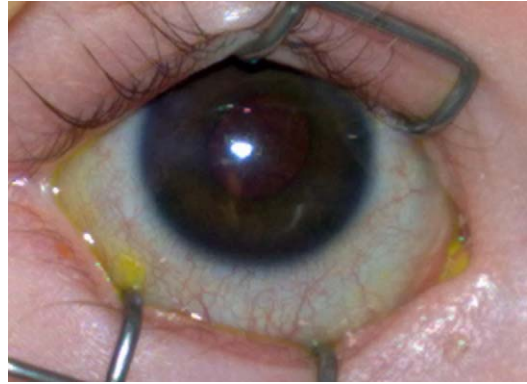


Fig. 3 - Ojo derecho de la paciente con microcórneas.



Fig. 4 - Ojo izquierdo de la paciente con microcórneas, ampolla plana y avascular.

adicionales. En la última exploración oftalmológica, a los 14 meses de vida, se hallaba en ortotropía, con buena fijación y seguimiento de la luz, defecto refractivo de - 4 dioptrías en ambos ojos, ampollas difusas y sin signos inflamatorios (Figs. 3 y 4), y se confirmaba el buen control de la PIO. En el FO no se encontraron alteraciones de interés.

Discusión

La displasia oculodentodigital es una enfermedad hereditaria muy rara que se transmite principalmente con un patrón autosómico dominante, siendo excepcionales los casos de herencia autosómica recesiva. Está causada por mutaciones heterocigóticas en el gen GJA1, localizado en el cromosoma 6q22-q23 y que codifica la proteína conexina 43 (Cx43), que parece desempeñar una función importante en el desarrollo ocular.

Se caracteriza típicamente por la alteración del desarrollo normal de la cara, los ojos, los dientes y las extremidades, además de alteraciones auditivas y neurológicas, aunque las manifestaciones clínicas son muy variables, incluso entre los miembros de una misma familia afectada.

La causa más frecuente de pérdida de visión es el glaucoma, aunque el tipo, la severidad y la edad de presentación son variables¹; existiendo diversos mecanismos que lo condicionan, entre ellos alteraciones en el desarrollo del ángulo

iridocorneal², cambios goniosc6picos parecidos al glaucoma infantil y el glaucoma cr6nico de 6ngulo estrecho o abierto asociado a microc6rnea³. Es importante destacar este 6ltimo hecho, la asociaci6n del glaucoma con microc6rneas en edad infantil, como en nuestra paciente, ya que no siempre hallamos el cl6sico buftalmos. Adem6s, se han descrito alteraciones gen6ticas que modifican el desarrollo normal del segmento anterior provocando una trabeculodisgenesia que se puede manifestar como un glaucoma cong6nito, como en nuestro caso, o en edad infantil^{1,4}.

El diagn6stico temprano de este raro s6ndrome permitir6 reconocer las alteraciones que puedan requerir terapia m6dica, e incluso quir6rgica, como el glaucoma cong6nito, que puede condicionar una mala visi6n e incluso la ceguera, y adem6s permitir6 el manejo multidisciplinario de las otras enfermedades asociadas con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente.

En conclusi6n, resulta necesario conocer la posibilidad de desarrollo de glaucoma en este s6ndrome y la necesidad del seguimiento a largo plazo con controles peri6dicos de la PIO, ya que existe una gran variabilidad en la edad de presentaci6n.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ning6n conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Musa FU, Ratajczak P, Sahu J, Pentlicky S, Fryer A, Richard G, et al. Ocular manifestations in oculodentodigital dysplasia resulting from heterozygous missense mutation (L113P) in GJA1 (connexin 43). *Eye advance online publication*, 18 April 2008; doi:10.1038/eye.2008.
2. Judisch GF, Matin-Casal A, Hanson JW, Olin WH. Oculodentodigital dysplasia: four new reports and a literatura review. *Ophthalmol.* 1979;97:878.
3. Traboulsi EI, Parks MM. Glaucoma in oculo-dento-osseous dysplasia. *Am J Ophthalmol.* 1990;109:310-3.
4. Frasson M, Calixto N, Cronemberger S, de Aguiar RA, Le6o LL, de Aguiar MJ. Oculodentodigital dysplasia: study of ophthalmological and clinical manifestations in three boys with probable autosomal recessive inheritance. *Ophthalmic Genet.* 2004;25:227-36.