

# ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

www.elsevier.es/ofthalmologia



## Comunicación corta

# Glaucoma juvenil y foseta papilar con desprendimiento macular asociado a síndrome de Klinefelter

M.J. Muniesa Royo\*, C. Sánchez Pérez y C. Jurjo Campo

Servicio de Oftalmología, Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRB Lleida), Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida, Lérida, España

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 25 de mayo de 2011

Aceptado el 20 de septiembre de 2011

On-line el 9 de febrero de 2012

Palabras clave:

Síndrome de Klinefelter

Glaucoma juvenil

Foseta del nervio óptico

Desprendimiento seroso macular

### R E S U M E N

**Caso clínico:** Varón de 34 años con síndrome de Klinefelter que presentaba pérdida de agudeza visual en ojo izquierdo (OI), hipertensión ocular bilateral con aumento de excavación papilar, y foseta papilar con desprendimiento seroso macular en OI. La tomografía de coherencia óptica mostraba separación de las capas internas de la retina en comunicación con la papila y desprendimiento neurosensorial macular sin conexión con la foseta.

**Discusión:** El síndrome de Klinefelter se ha asociado a atrofia coroidea y colobomas iridianos y coroides. Nuestro paciente presentaba glaucoma juvenil bilateral y foseta papilar congénita unilateral. En la bibliografía no hemos encontrado dicha asociación.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

## Juvenile glaucoma and optic disc pit with macular detachment in klinefelter's syndrome

### A B S T R A C T

**Case report:** A 34-year-old man affected by Klinefelter syndrome, with loss of vision in his left eye, ocular hypertension with increased cupping in both eyes, and optic disc pit with serous macular detachment in the left eye. Optical coherence tomography showed a macular detachment with a double-layer detachment, consisting of both an inner layer separation and an outer layer detachment. The outer layer detachment did not seem to communicate with the optic disc.

**Discussion:** Klinefelter syndrome has been associated with diffuse choroidal atrophy and colobomas of the iris and choroid. Our patient showed bilateral juvenile glaucoma and unilateral congenital optic disc pit. This association has not been previously reported in the bibliography.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Klinefelter syndrome

Juvenile glaucoma

Optic disc pit

Serous macular detachment

\* Autor para correspondencia.

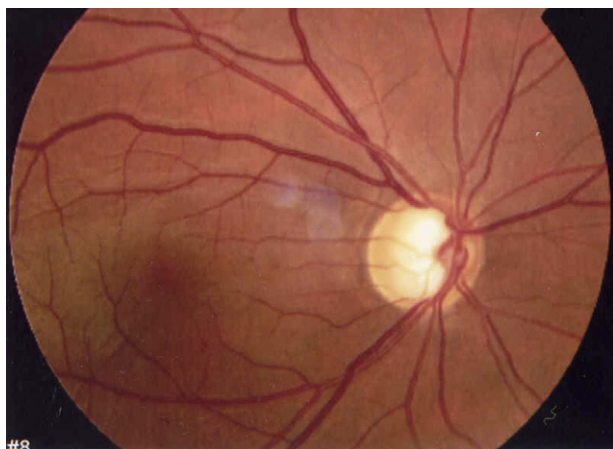
Correo electrónico: xusmuniesa@telefonica.net (M.J. Muniesa Royo).

## Introducción

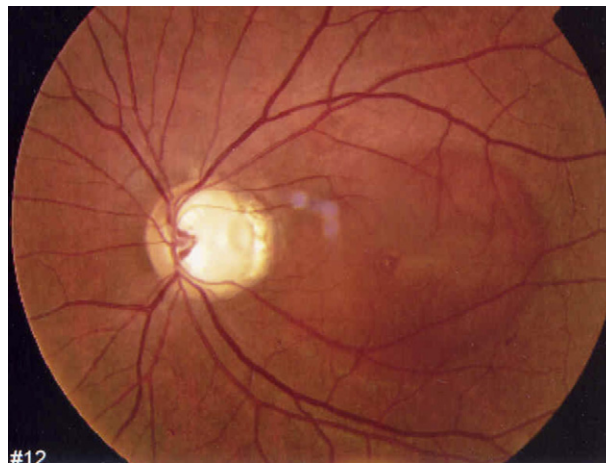
El síndrome de Klinefelter, 47 XXY, es la aberración cromosómica más frecuente entre los hombres, con una frecuencia de 1:500 nacimientos y la causa genética de infertilidad masculina más prevalente. Se asocia a niveles bajos de testosterona, esterilidad por azoospermia, baja densidad ósea, estatura alta, desproporciones corporales con piernas largas y cuerpo corto, ginecomastia, testículos pequeños, distribución feminoide del vello corporal y alteraciones en el lenguaje. Existe una sustancial variación en la presentación clínica que puede dificultar el diagnóstico. El tratamiento con testosterona corrige los síntomas derivados de la deficiencia de andrógenos pero no tiene efectos positivos sobre la infertilidad. El síndrome de Klinefelter se ha asociado a distintas enfermedades oculares como atrofia coroidea difusa<sup>1</sup> y colobomas de iris y coroides<sup>2</sup>. Presentamos un caso clínico que asocia el síndrome de Klinefelter con glaucoma juvenil y foseta papilar con desprendimiento seroso macular. En la bibliografía revisada no hemos encontrado dicha asociación.

## Caso clínico

Varón de 34 años, diagnosticado de síndrome de Klinefelter, que acude a Urgencias por pérdida de agudeza visual del ojo izquierdo (OI) de 2 días de evolución. La agudeza visual en ojo derecho (OD) era de 1 y en OI 0,2. El polo anterior no mostraba alteraciones y el ángulo era abierto grado IV 360° poco pigmentado. La presión intraocular (PIO) del OD era de 34 mmHg y la del OI de 30 mmHg. El grosor corneal central en OD era de 516 micras y en OI de 520 micras. El examen fundoscópico objetivó un aumento marcado de la excavación papilar en ambos ojos con un cociente excavación/disco vertical de 0,8. En el OI se apreciaba una depresión oval correspondiente a una foseta congénita del nervio óptico en el sector temporal con una zona de atrofia peripapilar asociada a un desprendimiento seroso macular (figs. 1 y 2). El estudio de la capa de fibras nerviosas de la retina mediante tomografía de coherencia óptica (OCT) (Stratus OCT Carl Zeiss Ophthalmic Systems,



**Figura 1 – Fundoscopia ojo derecho: aumento de la excavación papilar.**



**Figura 2 – Fundoscopia ojo izquierdo: aumento de la excavación papilar y foseta papilar temporal con desprendimiento seroso macular. Imagen de agujero macular lamelar.**

Inc) mostraba un importante adelgazamiento en ambos ojos, más marcado en el OD (fig. 3) aunque hay que tener en cuenta que el grosor real de la capa de fibras del nervio óptico izquierdo puede verse incrementado por el desprendimiento seroso macular. La campimetría computarizada (Humphrey 24-2) mostraba un defecto arciforme superior en el OD y un defecto central en el OI por la maculopatía (fig. 4). De forma característica la angiografía fluoresceínica mostraba una hipofluorescencia inicial de la foseta (fig. 5). La OCT sobre la mácula revelaba la separación de las capas internas de la retina en comunicación con la foseta y un desprendimiento neurosensorial macular sin conexión con la misma. También vemos un agujero macular lamelar en las capas externas de la retina (fig. 6).

## Discusión

La asociación entre síndrome de Klinefelter, glaucoma crónico de ángulo abierto y foseta de nervio óptico con desprendimiento seroso macular no había sido descrita.

El glaucoma crónico juvenil se comporta de una manera muy similar al glaucoma primario de ángulo abierto del adulto siguiendo su mismo algoritmo de tratamiento. Se caracteriza por una PIO elevada por aumento de la resistencia a la salida del humor acuoso a nivel de la malla trabecular y una neuropatía óptica generalmente avanzada en el momento del diagnóstico. El glaucoma juvenil se transmite con una herencia autosómica dominante con penetrancia reducida y se ha identificado como responsable de esta enfermedad el gen que codifica la proteína myocilina (gen MYOC)<sup>3</sup>. Se desconoce si la asociación con el síndrome de Klinefelter pudiera ser casual o compartir una base etiopatogénica común.

Las fosetas del nervio óptico congénitas consisten en un defecto colobomatoso de la papila óptica. En el síndrome de Klinefelter ya se han descrito colobomas a nivel de iris y de coroides, por lo que la asociación del síndrome de Klinefelter con la foseta papilar pudiera compartir etiopatogenia. La

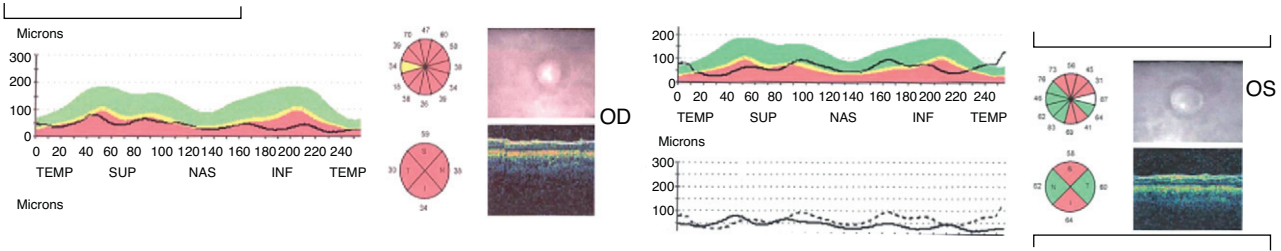


Figura 3 – Tomografía de coherencia óptica: defectos en la capa de fibras de la retina de ambos ojos.

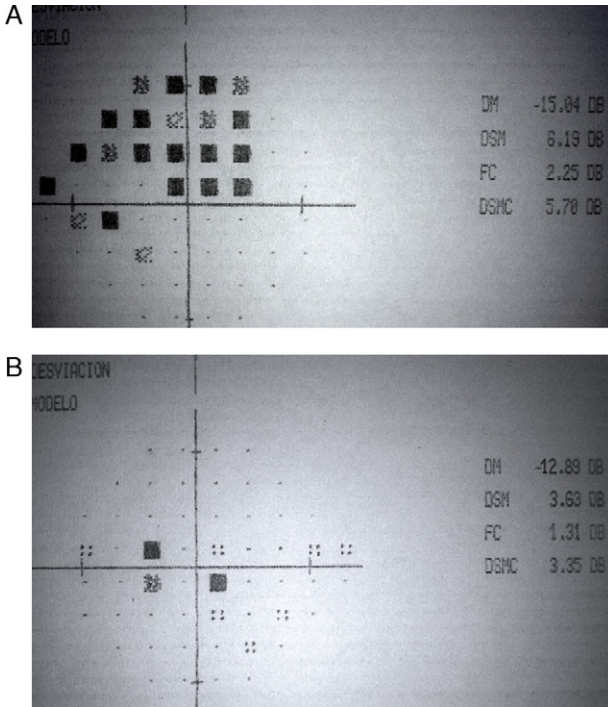


Figura 4 – Campo visual. A) defecto arciforme superior en el ojo derecho. B) defecto central en el ojo izquierdo.

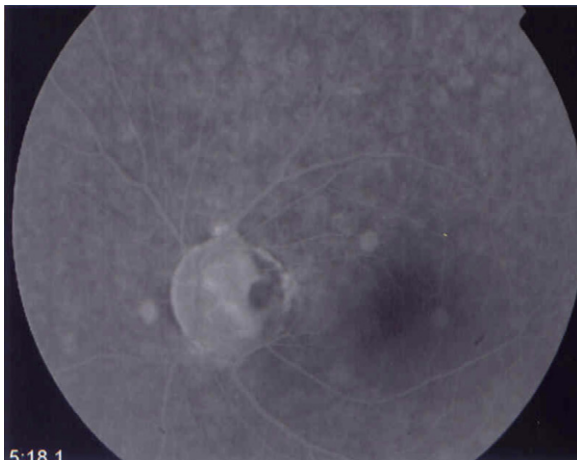


Figura 5 – Angiografía fluoresceínica: hipofluorescencia inicial correspondiente a la foseta del nervio óptico.

fosetas de nervio óptico suelen ser unilaterales y la agudeza visual y los campos visuales suelen ser normales, aunque se han descrito algunos defectos campimétricos asociados. La maculopatía se presenta hasta en dos tercios de los casos con una edad media de 30 años.

Se han propuesto múltiples teorías etiopatogénicas sobre el origen del líquido subretiniano en el desprendimiento macular asociado a la foseta papilar: origen vítreo, exudación coroidea y fistulización del líquido céfalo-raquídeo desde el espacio subaracnoideo a través de la foseta papilar<sup>4</sup>. La lesión inicial correspondería a una separación quística de las capas internas, mientras que una degeneración posterior de las capas externas originaría un verdadero desprendimiento seroso, con la separación de la capa de fotorreceptores respecto a la del epitelio pigmentario<sup>5</sup>. Al persistir la lesión, se van degenerando las capas retinianas externas y se abren agujeros maculares de espesor parcial, como en este caso clínico, o incluso total. Este desprendimiento de las capas externas no se suele comunicar con el nervio óptico, como nos muestra la OCT en el presente caso (fig. 6A).

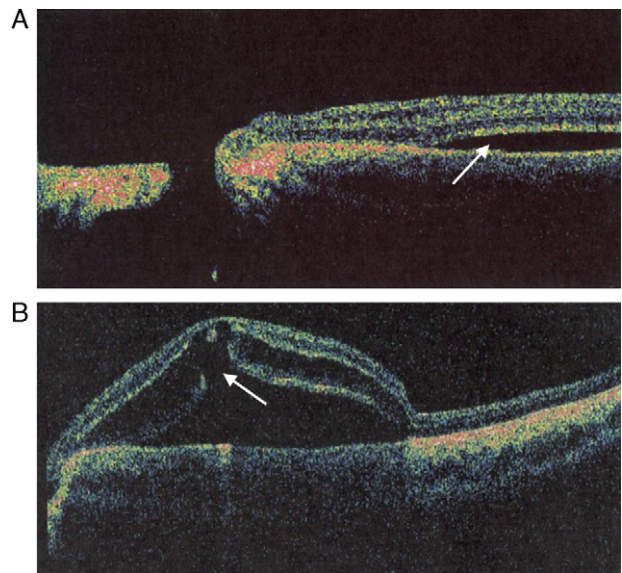


Figura 6 – Tomografía de coherencia óptica. A) imagen mostrando la foseta del nervio óptico y la comunicación entre las capas internas de la retina y dicha foseta. El desprendimiento neurosensorial (flecha) no se comunica con el nervio óptico. B) imagen del desprendimiento seroso macular con agujero lamelar (flecha) en las capas externas de la retina.

La resolución espontánea de la maculopatía se ha descrito en el 25% de los casos no tratados, pero la perpetuación de la misma comporta cambios irreversibles sobre la mácula<sup>4</sup>. Tres meses es el tiempo máximo que se recomienda esperar antes de actuar para conseguir la reaplicación macular. Se ha propuesto la fotocoagulación de la retina temporal adyacente a la papila con la intención de sellar el paso del fluido desde la foseta a la mácula, aunque no siempre es efectivo. Puede considerarse como una opción terapéutica inicial<sup>4</sup>. El tratamiento quirúrgico se indica si empeora la agudeza visual o el desprendimiento macular dura más de tres meses. La vitrectomía se realiza con la intención de eliminar la tracción vítrea sobre la foseta ya que se considera que esta tracción es un importante factor patogénico en el desprendimiento macular asociado<sup>5</sup>.

---

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### BIBLIOGRAFÍA

---

1. Wolkstein MA, Atkin AK, Willner JP, Mindel JS. Diffuse choroidal atrophy and klinefelter syndrome. *Acta Ophthalmol.* 1983;61:313-21.
2. Boettger MB, Kirchhof K, Sergi C, Sakmann C, Meyer P. Colobomas of the iris an choroid and high signal intensity cerebral foci on T2-weighted magnetic resonance images in klinefelter's syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2004;41:247-8.
3. Alliot E, Merle H, Sainte-Rose NJ, Richer R, Ayeboua L, Rapoport P. Juvenile glaucoma. Seven case reports. *J Fr Ophthalmol.* 1998;21:176-9.
4. Postel EA, Pulido JS, McNamara JA, Hohnson MW. The etiology and treatment of macular detachment associated with optic nerve pits and related anomalies. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1998;96:73-88.
5. Hirakata A, Okada A, Hida T. Long-term results of vitrectomy without laser treatment for macular detachment associated with an optic disc pit. *Ophthalmology.* 2005;112:1430-5.