

Distrofia mapa-punto-huella: a propósito de un caso clínico

Dystrophy map-point-trace: a case report

G. Espinosa-Barberi^{1,2}, F. Galván González¹, S. Miranda Fernández¹

¹Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín. La Palmas de Gran Canaria. ²Programa de Doctorado en Biomedicina. Escuela de Doctorado y Post-grado. Universidad de las Palmas de Gran Canaria.

Correspondencia:

Glenda Espinosa Barberi

E-mail: glenda_eb@hotmail.com

Resumen

Introducción: La distrofia de la membrana basal epitelial es la distrofia corneal anterior más frecuente, caracterizada por la aparición de lesiones corneales en patrón de mapa, lesiones epiteliales en punto y micro-quísticas, y líneas arremolinadas en patrón de huella dactilar.

Caso clínico: Mujer de 50 años, con antecedente de erosión corneal recidivante, que acudió por visión borrosa en ojo derecho. La mejor agudeza visual corregida fue de 20/40 en el ojo derecho y 20/32 en ojo izquierdo. En la biomicroscopia de segmento anterior se pudieron apreciar lesiones corneales subepiteliales microquísticas y líneas en huella dactilar en ambos ojos, por lo que se realizó el diagnóstico de distrofia de Cogan, pautándose lubricación tópica y colirio de cloruro sódico como tratamiento.

Conclusión: La mayoría de los casos son esporádicos y asintomáticos, aunque el 10% desarrolla erosiones corneales recurrentes. El diagnóstico es fundamentalmente clínico y el tratamiento es sintomático.

Resum

Introducció: La distròfia de la membrana basal epitelial és la distròfia corneal anterior més freqüent, caracteritzada per l'aparició de lesions corneals en patró de mapa, lesions epitelials en punt i micro-quístiques, i línies arremolinades en patró d'empremta dactilar.

Cas clínic: Dona de 50 anys, amb antecedent d'erosió corneal recidivant, que va acudir per visió borrosa en ull dret. La millor agudesa visual corregida va ser de 20/40 en l'ull dret i 20/32 en ull esquerre. En la biomicroscòpia de segment anterior es van poder apreciar lesions corneals subepitelials microquísticas i línies en empremta dactilar en tots dos ulls, per la qual cosa es va realitzar el diagnòstic de distròfia de Cogan, pautant lubricació tòpica i col·liri de clorur sòdic com a tractament.

Conclusió: La majoria dels casos són esporàdics i asintomàtics, encara que el 10% desenvolupa erosions corneals recurrents. El diagnòstic és fonamentalment clínic i el tractament és simptomàtic.

Abstract

Introduction: The epithelial basement membrane dystrophy is the most frequent anterior corneal dystrophy, characterized by the appearance of corneal lesions in a map pattern, epithelial and microcystic lesions, and swirling lines in a fingerprint pattern.

Clinical case: A 50-year-old woman with a history of recurrent corneal erosion, who presented with blurred vision in the right eye. The best corrected visual acuity was 20/40 in the right eye and 20/32 in the left eye. In the anterior segment biomicroscopy, microcystic subepithelial corneal lesions and fingerprint lines could be seen in both eyes, so the diagnosis of Cogan dystrophy was made, with topical lubrication and sodium chloride eye drops as treatment.

Conclusion: Most cases are sporadic and asymptomatic, although 10% develop recurrent corneal erosions. The diagnosis is fundamentally clinical and the treatment is symptomatic.

Artículo presentado en formato Póster en el 48º Congrés de la Societat Catalana d'Oftalmologia

Introducción

La distrofia de la membrana basal epitelial, también denominada en mapa – punto – huella dactilar, es la distrofia corneal anterior más frecuente, estimándose una prevalencia entre el 2% y el 42%^{1,2}, descrita por primera vez en 1964 por Cogan³. La clasificación IC3D de las distrofias corneales la incluye en la categoría 1, la cual engloba aquellas distrofias corneales bien definidas, con gen adecuadamente identificado y mutaciones concretas conocidas⁴. No obstante, suele ser una enfermedad esporádica, siendo raros los casos familiares, de herencia autosómica dominante⁵.

Aparece con mayor frecuencia en mujeres entre los 40 y 70 años. Generalmente los casos son asintomáticos, aunque aproximadamente el 10% desarrolla erosiones corneales recurrentes³. El diagnóstico es fundamentalmente clínico mediante microscopia, donde típicamente se pueden observar patrones en mapa de líneas subepiteliales geográficas e irregulares, lesiones epiteliales en punto y microquísticas, y líneas arremolinadas en huella dactilar, visualizándose mejor mediante transluminación. La histología confirma el diagnóstico, donde se aprecia una membrana basal epitelial engrosada y depósitos de material fibrinoide entre dicha membrana y la de Bowman, y en la microscopia electrónica se observa la ausencia de hemidesmosomas de las células epiteliales basales. El tratamiento es sintomático en la mayoría de los casos mediante el uso de lubricación y solución salina hipertónica tópica^{2,3}.

Caso clínico

Mujer de 50 años, que consultó por episodios de visión borrosa en el ojo derecho (OD), que habían ido en aumento durante el último año. La paciente había acudido en repetidas ocasiones debido a erosiones epiteliales corneales bilaterales, que habían sido tratadas con colirios antibióticos y lubricantes.

En el examen oftalmológico se encontró una mejor agudeza visual corregida (MAVC) de 20/40 en el OD y 20/32 en ojo izquierdo (OI). En la biomicroscopía de segmento anterior (BSA) se pudieron apreciar imágenes en forma de quistes finos subepiteliales de menos de 1 mm y otras líneas en huella dactilar fuera del eje visual, que fueron más visibles mediante la transluminación en ambos ojos (AO), además de un leucoma lineal en su OD que afectaba el eje visual (Figura 1).

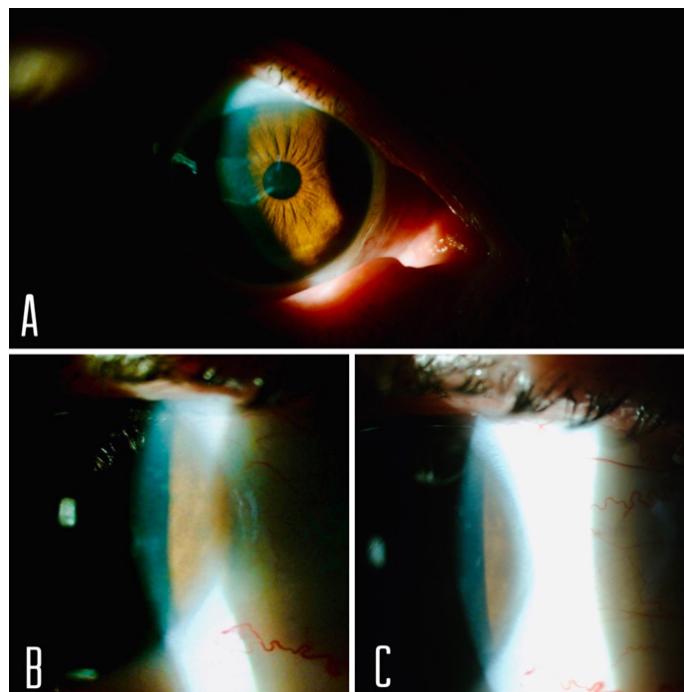


Figura 1. Fotografía de segmento anterior. Imagen en mapa (A), punto y huella dactilar (B). (C) Puntos con aumento.

La paquimetría era de 590 μ en OD y 588 μ en OI. En las imágenes topográficas se apreció además un astigmatismo irregular de 2,1D a 93,1° (Kmáx= 41 D) en OD y 1,5 D a 71,4° (Kmáx= 41.1D) en OI (Topógrafo Oculus-Pentacam Optikgeräte GmbH) (Figura 2), además de un cambio hipermetrópico en el equivalente esférico.

Debido a los hallazgos, se realizó el diagnóstico de distrofia en mapa-punto-huella dactilar bilateral, por lo que se pautó colirio de cloruro sódico al 0,5%, 3 veces al día y lubricantes 4 veces al día.

A la semana de haber iniciado el tratamiento hubo una reversión de los síntomas, pero la topografía no fue estable hasta los 6 meses. Tras un año de seguimiento, observamos una paquimetría de 580 μ en OD, con una Kmáx de 45,4D y un astigmatismo de 0.7D a 69,7° (Figura 3), sin alteración de la AV.

Discusión

La distrofia de mapa-punto-huella es la distrofia corneal más frecuente, siendo la mayoría casos esporádicos, aunque en algunos pacientes se ha identificado un patrón de herencia autosómico dominante (AD)⁶. Debido a que nuestra paciente no contaba

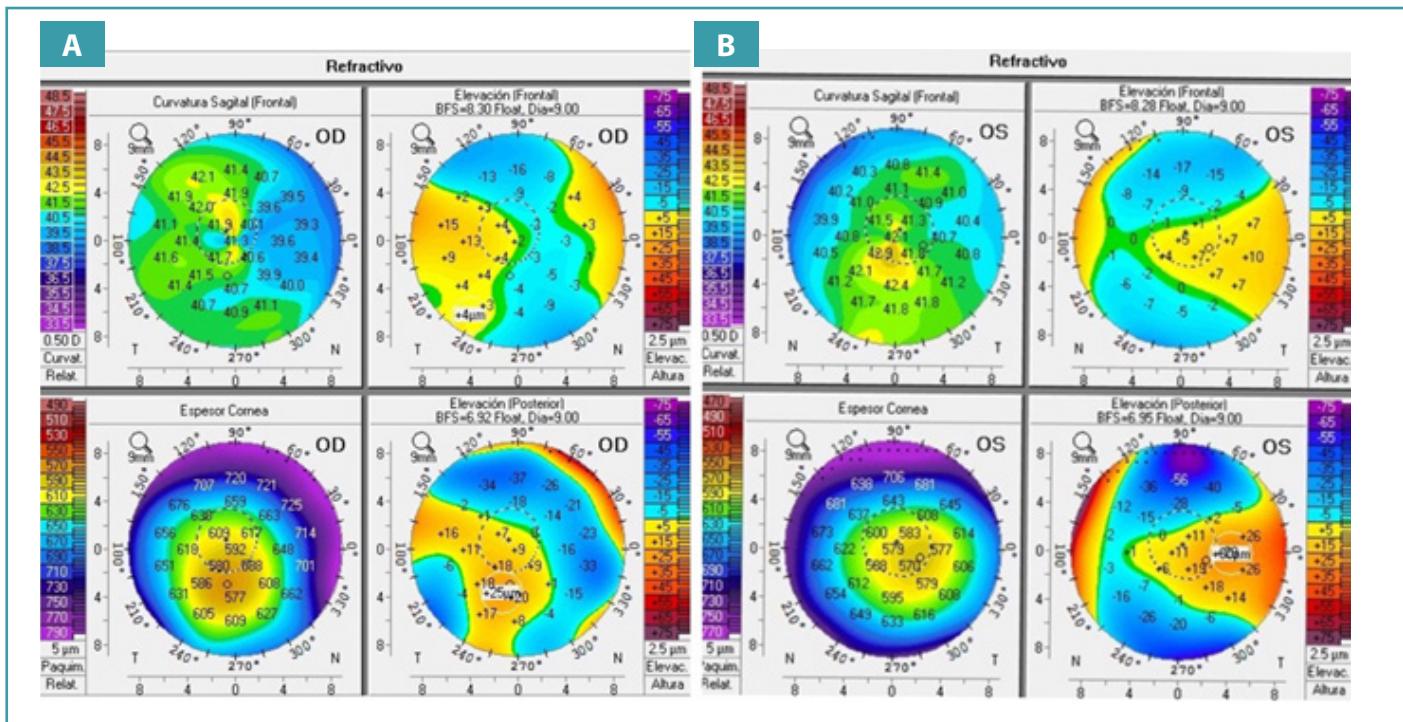


Figura 2. Topografía corneal inicial. Paquimetría central de 590 μ , astigmatismo irregular de 2,1D a 93,1° (Kmáx= 41 D) en ojo derecho. Grosor central de 588 μ , astigmatismo de 1,5 D a 71,4° (Kmáx= 41,1D) en ojo izquierdo.

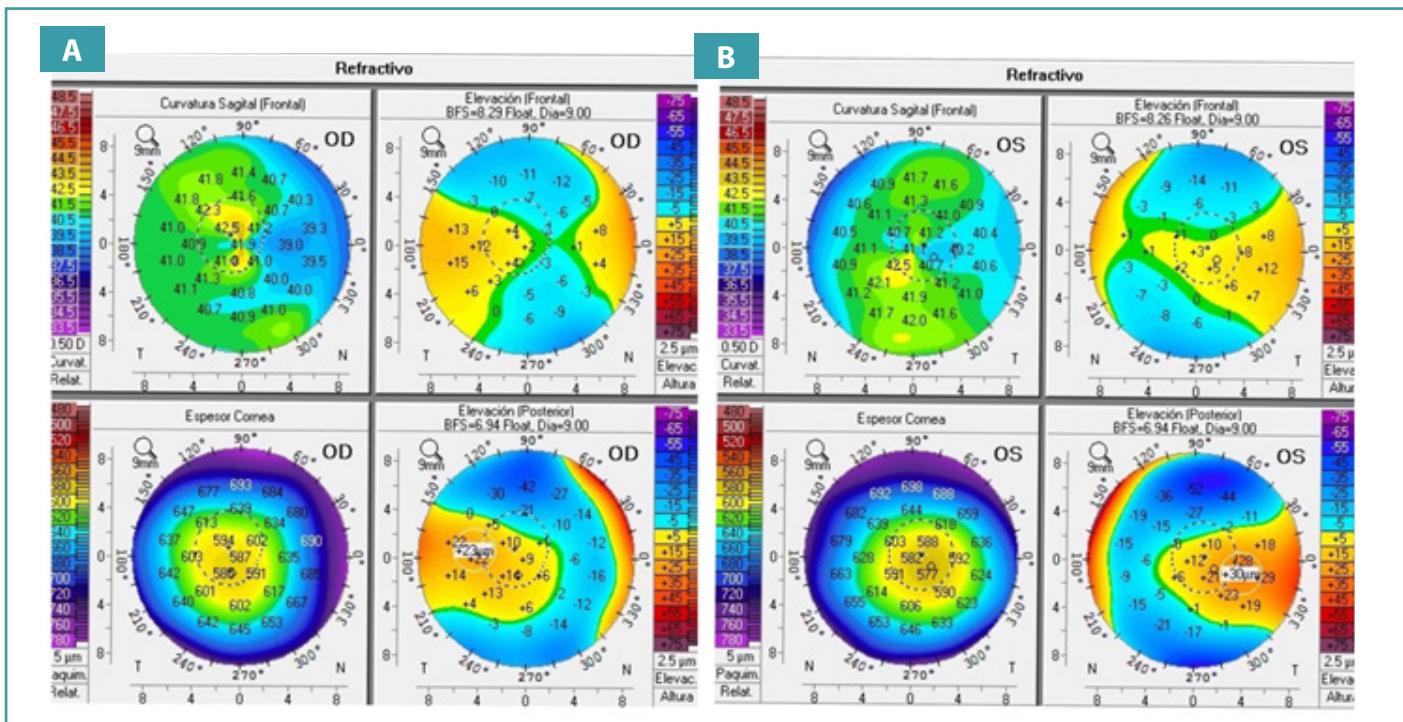


Figura 3. Topografía corneal después del tratamiento con solución hipertónica. En ojo derecho se aprecia un grosor central de 580 μ , con una Kmáx de 45,4D y un astigmatismo de 0,7D a 69,7°, mientras en el OI existe un grosor central de 582, Kmáx de 43,1D y astigmatismo de 0,5D a 75°.

con antecedentes familiares, se puede decir que se trata de un caso esporádico.

Dentro de las manifestaciones clínicas, un dato que hizo sospechar esta patología fue el antecedente de erosiones corneales recurrentes, ya que se presentan como principal signo clínico hasta en el 10% de los casos y de ser bilaterales, como en el expuesto siempre se ha de tomar en cuenta la distrofia de Cogan. De hecho, se piensa que se trata de una enfermedad infradiagnosticada, ya que pasa fácilmente desapercibida, debido a que no es muy frecuente encontrar todos los patrones de afectación, además de que las lesiones son fluctuantes⁷.

Algunos de los síntomas inespecíficos que se generan durante las crisis y que se reportan en el caso presentado fue la visión borrosa no dolorosa⁸.

La clínica (visión borrosa), características de la paciente que coincidían con las más frecuentes dentro de esta patología (sexo femenino y edad comprendida entre los 40-70 años) y antecedentes personales (erosiones corneales recidivantes bilaterales), llevan a una presunción diagnóstica inicial, a la cual si le añadimos la presencia de las típicas lesiones en mapa (de configuración geográfica y coloración grisácea), punto (con microquistes epiteliales) y huella dactilar (líneas concéntricas en patrón) durante el episodio agudo, que fue en el momento que acudió, se pudo llegar al diagnóstico de la Distrofia de Cogan^{1,8,9}.

Algunos de los cambios histológicos que se pueden apreciar, en caso de realizarse el estudio anatomo-patológico es un engrosamiento de la membrana basal epitelial (lugar afectado), microquistes epiteliales y pérdida de hemidesmosomas, con la consecuente falta de adhesión de las células basales, lo que constituye la principal fisiopatología del cuadro clínico y explica por qué se generan estos desgarros epiteliales ante mínimos estímulos. Otra característica es que éstos se producen con mayor frecuencia durante las primeras horas del día, ya que el edema epitelial fisiológico generado durante el sueño empeora aún más esta adherencia. Debido a esto no es poco frecuente que los pacientes comenten que se levantan con visión borrosa, lagrimeo, síntomas de sequedad ocular y en ocasiones blefaroespasio^{2,5,6}.

Los tratamientos van dirigidos hacia el alivio sintomático y es prácticamente el mismo que el de las erosiones epiteliales recidivantes.

Este consiste en el uso de soluciones hipertónicas (como el cloruro sódico empleado) con la finalidad de reducir el edema y por tanto este estímulo en contra de la adhesión celular, lubricantes y en algunas ocasiones, cuando existen lesiones epiteliales abiertas, antibióticos tópicos y antiinflamatorios no esteroideos. Otras medidas que apoyan la re-epitelización corneal en estos casos son el uso de lentes de contacto terapéuticas y el desbridamiento mecánico del epitelio aberrante^{7,8,10}.

Como conclusión se muestra un caso típico de distrofia de la membrana basal epitelial, siendo la más frecuente y, por tanto, la principal a considerar, la distrofia de Cogan o en mapa-punto huella. Así mismo, el seguimiento seriado mediante topografías y paquimetrías es útil para entender los cambios producidos en esta patología, así como para monitorizarlos y evaluar la evolución desde los episodios agudos hasta que se produce la recuperación.

Bibliografía

1. Waring GO, Rodrigues MM, Laibson PR. Corneal dystrophies. I. Dystrophies of the epithelium, Bowman's layer and stroma. *Surv Ophthalmol*. 1978;23(2):71-122.
2. Laibson PR. Anterior corneal dystrophies. *Cornea*. 1987;6(2):153.
3. Cogan DG, Donaldson DD, Kuwabara T, et al. Microcystic dystrophy of the corneal epithelium. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1964;62:213-25.
4. Weiss J, Moller HU, Lisch W, et al. The IC3D classification of the corneal dystrophies. *Cornea*. 2008;27:2.
5. Pérez CG, Fau R, González GL. Distrofia en huella dactilar: brotes de astigmatismo irregular y su demostración topográfica. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2011;86:12.
6. Barraquer RI, De Toledo MC, Torres E. *Distrofia o queratopatía de la membrana basal epitelial. Distrofias y Degeneraciones Corneales*. Atlas y texto, 5. Barcelona: Espaxs; 2004; p. 2-56.
7. Bourges JL. Corneal dystrophies. *J Fr Ophthalmol*. 2017;40(7):606-21.
8. Daniel E, Nezzar H, Coulangeon LM, Monneyron N, Chiambaretta F. Case report of Cogan-like dystrophy diagnosed as confirmed type I lattice corneal dystrophy in a 10-year-old child. *J Fr Ophthalmol*. 2014;37(2):27-31.
9. Georgeon C, Bouheraoua N, Laroche L, Borderie V. Epithelial basement membrane dystrophy in a patient with keratoconus. *J Fr Ophthalmol*. 2016;39(2):232.
10. Tabouret E, Milazzo S. Cogan's microcystic dystrophy. *J Fr Ophthalmol*. 2005;28(8):902-4.