

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Axenfeld Rieger

Axenfeld-Rieger syndrome

Kenia Verdecia-Jacobo^{1,2}, Enaydys Gómez-de-Armas^{1,2}, Katiria Sales-Armas^{3,2}

¹Hospital Pediátrico Provincial "Mártires de Las Tunas". Las Tunas. ²Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas. ³Hospital General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Kenia Verdecia-Jacobo, correo electrónico: addieldiaz@ltu.sld.cu.

Recibido: 14 de abril de 2018

Aprobado: 7 de junio de 2018

RESUMEN

El síndrome de Axenfeld-Rieger es una enfermedad rara congénita, de herencia autosómica dominante. La afectación oftálmica con la disgenesia del segmento anterior es la que define la enfermedad. Se presenta el caso de un lactante masculino de nueve meses de edad, que llega al servicio de oftalmología para valoración por presentar "ojos grandes". No fueron referidos antecedentes patológicos personales ni familiares. Al realizar el examen oftalmológico se encontraron manifestaciones oculares en la biomicroscopia del segmento anterior: embriotoxon posterior, megalocornea e iris hipoplásico en ambos ojos. Además, el paciente fue valorado en los servicios de cardiología, ortopedia, maxilofacial, genética, urología, dermatología y neurología, que evidenciaron hipoplasia maxilar, piel redundante del ombligo, prominencia del frontal y presencia de soplo. Se llegó al diagnóstico de síndrome de Axenfeld-Rieger. Durante los controles trimestrales los valores de la presión intraocular se han mantenido normales, así como los ecocardiogramas seriados.

Palabras clave: SÍNDROME DE AXENFELD RIEGER; EXTRAOCULARES; AUTOSÓMICO; PRESIÓN INTRAOCULAR.

Descriptor: ENFERMEDADES HEREDITARIAS DEL OJO; PRESIÓN INTRAOCULAR; ANOMALÍAS DEL OJO; TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO OFTALMOLÓGICO.

SUMMARY

Axenfeld-Rieger syndrome is a rare congenital disease that has an autosomal-dominant inheritance pattern. The ophthalmic disorder with the dysgenesis of the anterior segment is what defines the disease. This study presents the case of a 9-month-old still-on-milk male infant who was taken to the ophthalmology department for assessment for presenting "big eyes". No personal or family pathological history was reported. When performing the ophthalmological examination, ocular manifestations were found on biomicroscopy test of the anterior segment: posterior embryotoxon, megalocornea and hypoplastic iris in both eyes. In addition, the patient was assessed at the services of cardiology, orthopedics, maxillofacial surgery, genetics, urology, dermatology and neurology, finding maxillary hypoplasia, redundant skin of the navel, prominence of the frontal bone and presence of heart murmur. A diagnosis of Axenfeld-Rieger syndrome was made. Follow-ups took place every three months and the values of the intraocular pressure have remained normal, as well as the sequential echocardiograms.

Key words: AXENFELD-RIEGER SYNDROME; EXTRAOCULAR; AUTOSOMAL; INTRAOCULAR PRESSURE.

Descriptor: EYE DISEASES, HEREDITARY; INTRAOCULAR PRESSURE; EYE ABNORMALITIES; DIAGNOSTIC TECHNIQUES, OPHTHALMOLOGICAL.

INTRODUCCIÓN

Las entidades conocidas como síndrome de Axenfeld y síndrome de Rieger, debido a sus semejanzas, se consideran ahora como manifestaciones de un mismo trastorno básico, de acuerdo con lo sugerido por Shields. En el pasado, el término de anomalía de Axenfeld se refería a un ojo con embriotoxon

posterior y procesos del iris prominente, el término síndrome de Axenfeld designaba un ojo con anomalía de Axenfeld y glaucoma. Anomalía de Rieger se refería a ojos con afectación más grave, con hipoplasia y atrofia del iris, corectopia, ectropión uveal y glaucoma. El término síndrome de Rieger se reservaba para los casos en los que las alteraciones

Citar como: Verdecia-Jacobo K, Gómez-de-Armas E, Sales-Armas K. Síndrome de Axenfeld Rieger. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2018; 43(5). Disponible en: <http://www.revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/1359>.



oculares se acompañaban de otras anomalías sistémicas. Puesto que las manifestaciones clínicas son, en la práctica, difíciles de delinear con claridad, y debido a que parece existir un problema genético común, ahora se prefiere usar la designación síndrome de Axenfeld-Rieger, considerado como un trastorno congénito bilateral, que se hereda con carácter autosómico dominante y afecta las estructuras anteriores del ojo y otros órganos remotos, que tienen en común su origen en la cresta neural durante el desarrollo embrionario y fetal. (1, 2) No existe predilección racial ni sexual y es común el glaucoma secundario (del 50 al 60 % de los pacientes), siendo el problema ocular más serio, frecuentemente bilateral, a veces desde el nacimiento. En la infancia o en la adolescencia se manifiesta más a menudo en forma de glaucoma juvenil. (3, 4)

Se describe el siguiente caso clínico con el objetivo de mostrar que el síndrome de Axenfeld-Rieger, a pesar que comienza la mayoría de las veces en la infancia o en la primera parte de la vida adulta, puede hacerlo durante la lactancia como en este caso. También se analiza la conducta seguida con el paciente y su evolución.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un lactante masculino de nueve meses de edad, procedente del municipio Amancio Rodríguez, que llega al servicio de Oftalmología para valoración por presentar "ojos grandes". No fueron referidos antecedentes patológicos personales ni familiares.

Al realizar el examen oftalmológico, en la biomicroscopia del segmento anterior se encontró megalocórnea, embriotoxon posterior e iris hipoplásico en ambos ojos (AO), **imagen 1**.

IMAGEN 1. Embriotoxon posterior



La esquiocopia (SK) realizada fue de +3.50 esférico ambos ojos (AO). En la exploración bajo anestesia se encontró un diámetro corneal vertical y horizontal de

13 mm AO. Presión intraocular 16mmHg AO, medida con tonómetro de aire. En la gonioscopia se observó una línea de Schwalbe prominente, desplazada en sentido anterior y presencia de goniosinequias en los 360 grados AO. En el examen del fondo de ojo se observó papilas de tamaño y coloración normal, de bordes bien definidos, con excavación fisiológica, red vascular normal, retinas aplicadas, no exudados, no hemorragias, buen reflejo foveal AO.

El paciente fue valorado en los servicios de cardiología, ortopedia, maxilofacial, genética, urología, dermatología y neurología. También se realizó interconsulta con el servicio de oftalmología pediátrica del Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer".

En el examen físico general las manifestaciones extraoculares encontradas fueron: prominencia del frontal, aplanamiento de la base de la nariz, hipoplasia maxilar, piel redundante del ombligo y presencia de soplo, diagnosticado como fisiológico por el cardiólogo, con ecocardiografía normal (**imagen 2**).

IMAGEN 2. Prominencia del frontal, aplanamiento de la base de la nariz



Por los hallazgos encontrados al examen físico se llegó al diagnóstico de síndrome de Axenfeld-Rieger. Durante los controles trimestrales los valores de la presión intraocular se han mantenido normales, así como los ecocardiogramas seriados.

DISCUSIÓN

Existe una gran variabilidad clínica de este síndrome, muchas veces aparece el embriotoxon posterior, con procesos del iris que llegan hasta la línea de Schwalbe desplazada hacia adelante (presente en este paciente). Los cambios del iris varían desde leves hasta graves e incluyen atrofia, corectopia, hipoplasia intensa, formación de orificios y ectropión uveal. La hipoplasia del estroma anterior fue el cambio del iris encontrado en el estudio biomicroscópico del segmento anterior. (3) Los

estudios realizados coincidieron con los de Blanco González Y, donde fueron encontrados, también, el embriotoxon posterior e hipoplasia del estroma anterior del iris en la biomicroscopia del segmento anterior. El aspecto del iris puede cambiar algo durante los primeros años de vida, pero se cree que el síndrome de Axenfeld-Rieger no es progresivo. El glaucoma se atribuye a detención del desarrollo de la malla trabecular y el canal de Schlemm y aparece más frecuente en pacientes con cambios iridianos centrales y en aquellos con pronunciada inserción anterior periférica del iris en la malla trabecular.

El trastorno comienza la mayoría de las veces en la infancia o en la primera parte de la vida adulta, pero puede hacerlo durante la lactancia, como ocurrió en este caso, (5) comportándose de forma similar a lo encontrado por el autor Ferrer Sánchez F, en la presentación de un caso clínico que fue diagnosticado en el periodo neonatal.

Cuando las anomalías oculares descritas con anterioridad, se combinan con ciertos trastornos sistémicos, el cuadro se conoce como síndrome de Axenfeld-Rieger. Las alteraciones sistémicas más comunes consisten en defectos dentales (microdontia o estar disminuidos en número), dimorfismo craneal; más raras son otras afectaciones, como las cardíacas, en las que se han definido, clásicamente, defectos del septo interauricular, así como alteraciones valvulares en tractos de salida ventricular. Han sido descritas afectaciones hipofisarias, con retraso del crecimiento o hipospadia. También se describen anomalías faciales, como el telecanto, hipertelorismo, labio superior fino y labio inferior prominente, prominencia del frontal, aplanamiento de la base de la nariz, hipoplasia maxilar, redundancia de la piel periumbilical. (1, 5, 6, 7) Estas cuatro últimas alteraciones encontradas en el paciente no coincidieron con la literatura revisada, donde no fueron encontrados estos trastornos faciales.

La ausencia de otras alteraciones corneales, como megalocórnea, esclerocórnea y opacidades corneales, son criterios para diferenciar el síndrome de Axenfeld-Rieger de otras disgenesias del segmento anterior. (7)

El diagnóstico no suele resultar difícil y ciertas características lo distinguen de otros procesos, entre ellos, el síndrome irido-córneo-endotelial (SICE), que es la condición más frecuentemente confundida con el síndrome de Axenfeld-Rieger. En esta afección el defecto fundamental es una alteración del endotelio corneal, que lleva a su proliferación anormal sobre las estructuras corneales, el ángulo y la superficie del iris. Los cambios morfológicos presentan similitudes clínicas e histológicas entre las dos entidades, pero el SICE frecuentemente es unilateral, se inicia en adultos jóvenes y no hay historia familiar positiva. En el síndrome irido-córneo-endotelial raramente se ve el embriotoxon posterior.

En la aniridia no se encuentra la línea de Schwalbe prominente y, por último, la anomalía de Peters que, en los casos típicos, aparece una opacidad corneal central. (1, 6, 8, 9)

El tratamiento primario se dirige al glaucoma, utilizando primero los supresores del humor acuoso, con excepción de los pacientes infantiles.

En los pacientes pediátricos la conducta de elección inicial es la cirugía. Se considera la goniotomía o la trabeculectomía, como tratamientos con poca efectividad. La trabeculectomía es el procedimiento quirúrgico de elección y sus resultados son comparables a los alcanzados con otras formas de glaucoma, que comprometen a pacientes en un rango de edad similar.

En la actualidad existen autores que consideran los implantes valvulares como la primera elección quirúrgica, sobre todo en los síndromes iridocorneales, como el síndrome de Axenfeld-Rieger, por su elevado índice de fracaso mediante cirugía convencional. (9, 10)

Se hace indispensable el control periódico de estos pacientes de forma integral, para garantizar una mejor calidad de vida, así como la conservación de la función visual, que peligra de instaurarse la hipertensión ocular. Específicamente en este caso se hace un seguimiento semestral por cardiología para la detección precoz de alteraciones cardíacas, por la presencia de un soplo durante el examen físico, que, aunque fue diagnosticado como fisiológico por el cardiólogo, no deja de ser un hallazgo importante.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Wright K, Spiegel P. Enfermedad de la córnea y el segmento anterior. En: Wright K, Spiegel P. Los requisitos en Oftalmología pediátrica y estrabismo. ST. Louis: Mosby; 2001. p. 47-59.
2. Shields MB. Atlas de glaucoma. Buenos Aires: Waverly Hispánica; 1998. P. 70-5.
3. Blanco González Y, Méndez Sánchez T, Casanuevas Cabeza H. Glaucoma en anomalía de Rieger. Rev Cubana Oftalmol [revista en internet]. 2013 [citado 6 de mayo 2017]; 26. Disponible en: <http://www.revofthalmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/224>.
4. Armengol Oramas Y, de Armas Hernández N, Alemán Suárez IO, Suárez Herrera V. Anomalía de Axenfeld-Rieger: presentación de un caso. Rev. Med. Electrón [revista en internet]. 2012, Ago [citado 30 de agosto 2018]; 34(4): 483-489. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=35974>.
5. Ferrer Sánchez F, Murcia Grima M D. Presentación de casos clínicos. Arch Argent Pediatr [revista en internet]. 2016 [citado 6 de mayo 2017]; 114(6): 417-420. Disponible en: http://www.academia.edu/download/34857439/13_ESTESIONEUROBLASTOMA.pdf.

6. Almendárez R, Serna O, Pamela C, Vargas D, Nakamura W. Síndrome de Axenfeld-Rieger: Hallazgos clínicos, ecográficos y en ultrabiomicroscopia. Rev Mex Oftalmol [revista en internet]. 2015 [citado 6 de mayo 2017]; 89(3): 194-199. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0187451915000372>.
7. Quantin L, González E. Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Axenfeld-Rieger. Rev Faso [revista en internet]. 2014 [citado 6 de mayo 2017]; 21(1). Disponible en: <http://www.faso.org.ar/revistas/2014/1/7.pdf>.
8. Sadler T. Langman: Embriología Medica. Ed 12: Lippincott Williams & Wilkins; 2013. p. 390-398.
9. Ortiz GE, Nova GM. Síndrome de Axenfeld-Rieger con glaucoma bilateral y descompensación de córnea en ojo izquierdo. Rev Fac Med Univ Nac Colomb [revista en internet]. 2004 [citado 6 de mayo 2017]; 52(3): 223-9. Disponible en: <https://revistas.unal.edu.co/index.php/revfacmed/article/view/43423>.
10. Blanco González Y, Méndez Sánchez Tde J, Fernández Argones L, López Felipe D, Piloto Díaz I, Hernández Santos LR. Síndrome de Axenfeld-Rieger con glaucoma asociado. Rev Cubana Oftalmol [revista en internet]. 2012 [citado 30 de agosto 2018]; 25(Suppl1): 475-482. Disponible en: <http://www.revofthalmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/141>.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento - No Comercial - Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.