

Glaucoma juvenil asociado a síndrome de Urbach-Wiethe. A propósito de un caso

MA. Zapata
M. Romera
F. Linares

Servicio
de Oftalmología
Hospital Universitari
Vall d'Hebron
Barcelona

Resumen

La lipoproteínosis o Síndrome de Urbach-Wiethe es un desorden poco frecuente autosómico recesivo que se caracteriza por el depósito de material hialino en la piel, mucosas y cerebro. Se asocia a diferentes manifestaciones oftalmológicas. El glaucoma crónico de ángulo abierto no ha sido descrito asociado a este síndrome. Presentamos un caso clínico de lipoproteínosis con glaucoma crónico bilateral de inicio a la infancia.

Resum

La lipoidoproteínosis o Síndrome de Urbach-Wiethe es un raro desorden autosómico recesivo que se caracteriza por el depósito de material hialino en piel, mucosas y cerebro. Se asocia a diferentes manifestaciones oftalmológicas. El glaucoma crónico de ángulo abierto no ha sido descrito en este síndrome. Presentamos un caso de lipoidoproteínosis con glaucoma crónico bilateral de inicio juvenil.

Summary

Lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe syndrome) is a rare, autosomic recessive disorder that is characterized by the deposit of hyaline material in the skin, mucous membranes and brain. Ocular manifestations have been described. Bilateral chronic open-angle glaucoma has not been described in this disorder. We present a case of lipoid proteinosis with bilateral open-angle glaucoma.

La lipoidoproteínosis es un desorden raro que tiene un posible origen genético autosómico recesivo, sin predilección por sexos. Fue descrito por Urbach y Wiethe en 1929 como "lipoidosis cutis et mucosae". La clínica se inicia en edad temprana con voz ronca que puede llevar hasta la afonía completa, sin disnea^{1,2}. En la piel se encuentran múltiples lesiones disqueratósicas de color amarillo en forma de placas confluentes, que suelen localizarse en las zonas de flexión^{3,4}. La exploración de las mucosas revela lesiones en labios y paladar, con una lengua fija e inelástica^{1,3}. Se han descrito calcificaciones intracerebrales y alteraciones morfológicas en el hipocampo. Los afectados pueden experimentar crisis epilépticas⁴.

Las manifestaciones oftalmológicas recogidas en la literatura incluyen la "blefarosis moniliforme", pápulas disqueratósicas en el margen de los párpados,

triquiasis, síndrome ojo seco, infiltrados corneales y conjuntivales⁴, depósitos trabeculares y corectopia bilateral^{1,3-5}. El glaucoma crónico de ángulo abierto y de inicio juvenil no ha sido descrito.

Presentamos el caso de una mujer de 35 años, sin historia familiar, con glaucoma crónico bilateral refractario al tratamiento farmacológico y quirúrgico. Presentaba desde el nacimiento una dermatopatía hiperqueratósica que afectaba a codos, manos, rodillas y axilas (Figura 1); diagnosticándose a los 16 años de lipoidoproteínosis a través de biopsia de las lesiones, obteniendo acúmulos de material eosinófilo, PAS positivo en la dermis papilar, así como en forma de manguitos perivasculares. La paciente presentaba disfonía constatada desde el inicio del habla, amígdalas, mucosa bucal, faríngea y laríngea blanquecina e indurada, con lengua engrosada. La epiglotis era gruesa con cuerdas vocales normales y

Correspondencia:
MA. Zapata
Servicio de Oftalmología
Hospital General Vall d'Hebron
Pg. Vall d'Hebron, 119- 129
08035 Barcelona

móviles. A los 18 años presentó crisis epilépticas parciales complejas, siendo tratada con carbamazepina y sin crisis desde hace 12 años.

Su clínica oftalmológica se inició a los 10 años con una pérdida de visión gradual AO. A los 16 años fue intervenida de glaucoma crónico de ángulo abierto, se realizó trabeculectomía e iridectomía en ambos ojos. Desde entonces la paciente ha estado en tratamiento con timolol cada 12 horas hasta ser remitida a nuestro servicio con una agudeza visual de 0.4 en OD y percepción luminosa en OI. En la exploración se observaron múltiples placas disqueratósicas en el margen palpebral, con una leve disminución del tiempo de rotura de la lágrima (Figura 2).

En el ojo derecho la córnea era transparente, con cámara anterior amplia, iridectomía a las 11 horas y ampolla formada. La presión intraocular era de 24 mmHg en tratamiento con timolol cada 12 horas. No se veían depósitos trabeculares ni sinequias anteriores en la gonioscopia (Figura 3). La excavación papilar era de 5/10 sin otras alteraciones. El campo visual del ojo derecho muestra una pérdida de sensibilidad periférica leve.

El ojo izquierdo se encontraba en exotropía de unos 10°, con leve opacificación difusa de la córnea, cámara anterior amplia, corectopia hacia la zona de la trabeculectomía y una ampolla plana de aspecto no filtrante (Figura 4). La PIO era de 30 mmHg en tratamiento con timolol cada 12 horas. Hubo dificultad para la visualización del fondo de ojo por la catarata córtico-nuclear. Se observó una excavación papilar de 10/10. No se pudo valorar el campo visual del ojo izquierdo debido a su baja visión.

La paciente actualmente está controlada con tratamiento tópico con Latanoprost y timolol, presentado unas presiones de 16 mmHg en ojo derecho y de 24 mmHg en ojo izquierdo, en el cual no se consideran nuevas intervenciones debido al mal pronóstico funcional y la ausencia de dolor. No ha experimentado progresión en los campos visuales del ojo derecho.

Los estudios histológicos y bioquímicos de la lipido-proteinosis han demostrado que se trata de una alteración en el metabolismo de lípidos y proteínas, caracterizado por el depósito extracelular en piel y mucosas de un material hialino eosinófilo, PAS positivo y amilasa resistente. El glaucoma crónico de inicio juvenil podría explicarse por depósitos de tales sustancias en el trabéculo. Pese a que el signo oftalmológico princeps es la "blefarosis moniliforme", progresivamente se van describiendo en la literatura más hallazgos que acompañan a la lipoproteinosis. En el caso que presentamos serían necesarias prue-



Figura 1.
Placas disqueratósicas
en las manos



Figura 2.
Blefarosis moniliforme



Figura 3.
Ojo derecho

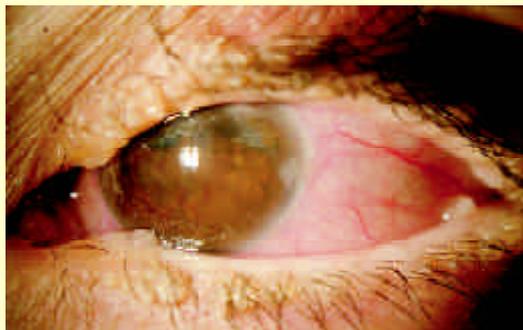


Figura 4.
Ojo izquierdo

bas anatomopatológicas del trabéculo para estudiar la implicación de la lipoidoproteinosis en el cuadro glaucomatoso.

Bibliografía

1. Costagliola C, Verolino M, Landolfo P, Winkler NR, Mastropasqua L, Landolfo V. Lipoid proteinosis (urbach-Wiethe syndrome). *Ophthalmologica* 1999;213(6):392-6.
2. Konstantinov K, Kabakchiev P, Karchev T, Kobayasi T, Ullman S. Lipoid proteinosis. *J Am Acad Dermatol* 1992;27(2 pt 2):203-7.
3. Feiler-Ofry V, Lewy A, Begebenbogen L, Hanau D, Katznelson MB, Godel V. Lipoid proteinosis (Urbach-wiethe syndrome). *Br J Ophthalmol* 1979;63(10):694-8.
4. Johnson LN, Hepler RS. Corectopia and lipoid proteinosis. *Br J Ophthalmol* 1989;73:394-6.
5. Irkeç M, Orban M, Orban D, Durgun B, Can C. Dry syndrome associated with Urbach-Wiethe disease. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996;33(5):265-8.