

Síndrome de Triple A con manifestaciones oftálmicas

Triple A Syndrome with ophthalmic manifestations

V. Lázaro-Rodríguez^{1,2}, J. Botella García^{1,2}, MF. De la Paz^{1,2}

¹Centro de Oftalmología Barraquer. Barcelona. ²Institut Universitari Barraquer. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona.

Correspondencia:

Víctor Lázaro Rodríguez

E-mail: victor.lazaro@barraquer.com

Resumen

El síndrome de Triple A es una enfermedad rara cuyo cuadro clínico se caracteriza por la tríada de acalasia, alacrimia e insuficiencia adrenal. Las manifestaciones oftalmológicas incluyen, además de deficiencia de lágrima, queratoconjuntivitis seca, dermatosis palpebral, atrofia de glándula lagrimal, alteraciones en los reflejos pupilares, hipersensibilidad a mióticos diluidos, ambliopía y atrofia óptica. La ausencia de lágrima es el síntoma más precoz y constante. El tratamiento del ojo seco en estos pacientes puede resultar difícil de resolver, siendo los inmunomoduladores tópicos como la ciclosporina A una buena opción.

Palabras clave: Síndrome de Triple A. Acalasia. Alacrimia. Insuficiencia adrenal.

Resum

El síndrome de Triple A és una malaltia rara el quadre clínic de la qual es caracteritza per la triada d'acalàsia, alacrimia i insuficiència adrenal. Les manifestacions oftalmològiques inclouen, a més de deficiència de llàgrima, queratoconjuntivitis seca, dermatosi palpebral, atròfia de glàndula lacrimal, alteracions en els reflexes pupil·lars, hipersensibilitat a miòtics diluïts, ambliopia i atròfia òptica. L'absència de llàgrima és el símptoma més precoç i constant. El tractament de l'ull sec en aquests pacients pot ser difícil de resoldre, essent els immunomoduladors tòpics com la ciclosporina A una bona opció.

Paraule clau: Síndrome de Triple A. Acalàsia. Alacrimia. Insuficiència adrenal.

Abstract

Triple A syndrome is a rare disease whose triad includes achalasia, alacrimia and adrenal insufficiency. Ophthalmological manifestations include, in addition to tear deficiency, keratoconjunctivitis sicca, palpebral dermatosis, lacrimal gland atrophy, alterations in pupillary reflexes, hypersensitivity to diluted miotics, amblyopia and optic atrophy. The absence of tears is the earliest and most constant sign. The treatment of dry eye in these patients may be difficult to manage, with topical immunomodulators such as cyclosporine A being a good option.

Key words: Triple A syndrome. Achalasia. Alacrimia. Adrenal insufficiency.

Premio al mejor Póster otorgado en el 49º Congreso de la Societat Catalana de Oftalmologia.

Introducción

El síndrome de triple A es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la tríada clásica de alacrimia, acalasia e insuficiencia adrenal¹. Se puede manifestar en las dos primeras décadas de la vida mediante deficiencia corticoidea, incluyendo crisis hipoglucémicas y *shock*. Se asocia a alteraciones neurológicas como neuropatía autonómica, déficit cognitivo, parkinsonismo y demencia². Las manifestaciones oftalmológicas incluyen, además de deficiencia de lágrima, queratoconjuntivitis seca, dermatosis palpebral, atrofia de glándula lagrimal, alteraciones en los reflejos pupilares, hipersensibilidad a mióticos diluidos, ambliopía y atrofia óptica³. La ausencia de lágrima es el síntoma más precoz y constante. No obstante, la sintomatología causada por la acalasia es el motivo de consulta más frecuente⁴.

Caso clínico

Varón de 37 años de edad que consulta por sensación de cuerpo extraño, irritación e hiperemia conjuntival intermitente de años de evolución, intensificándose dicha sintomatología en el último año. Como antecedentes personales consta acalasia tratada quirúrgicamente a los 26 años.

A la exploración oftalmológica destaca hiperemia conjuntival bulbar, queratitis punctata superficial difusa, anisocoria y atrofia óptica. Se clasifica, según el sistema de Oxford, al ojo derecho como grado IV y al ojo izquierdo como grado II. La prueba de Schirmer evidencia deficiencia de lágrima en ambos ojos (2 mm y 3 mm en 5 minutos). Los test electrofisiológicos (potenciales visuales evocados, electrorretinograma y electrooculograma) revelan una respuesta alterada en relación al daño en la vía visual.

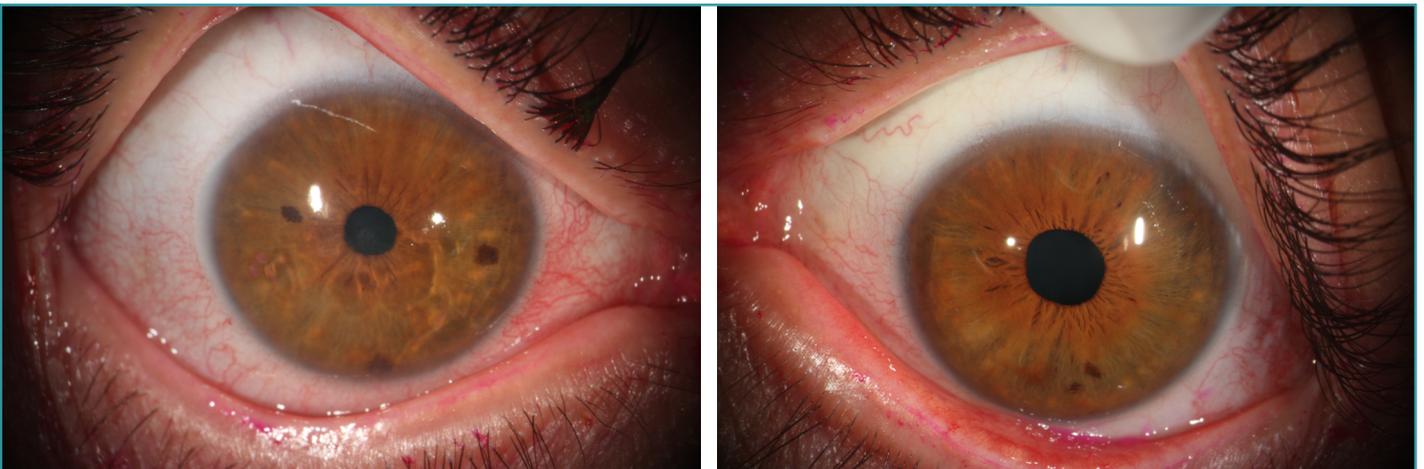


Figura 1. Hiperemia conjuntival y anisocoria.

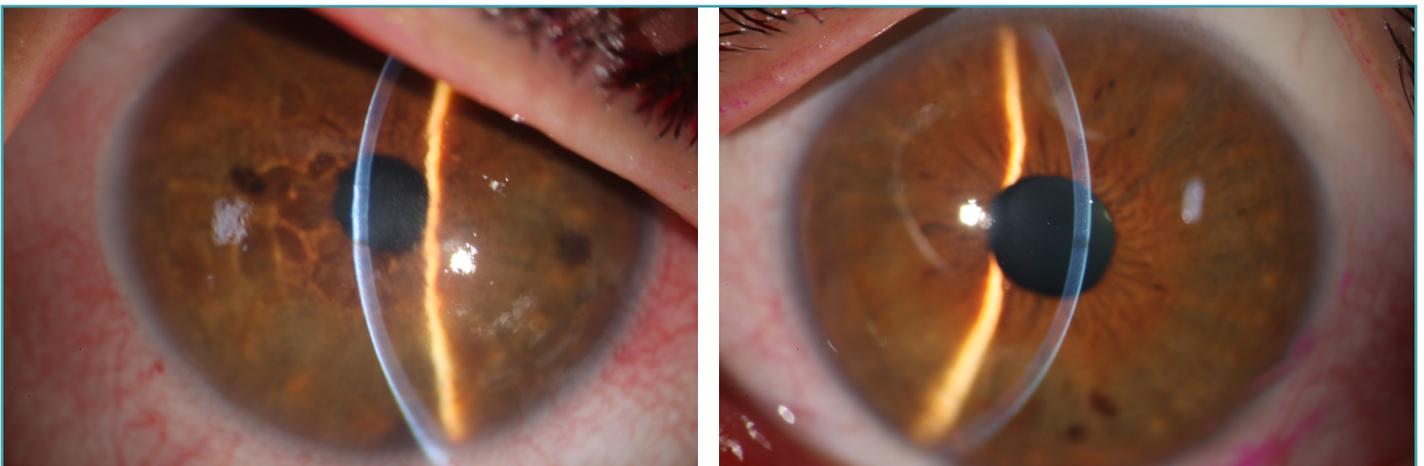


Figura 2. Hiperemia conjuntival y anisocoria.

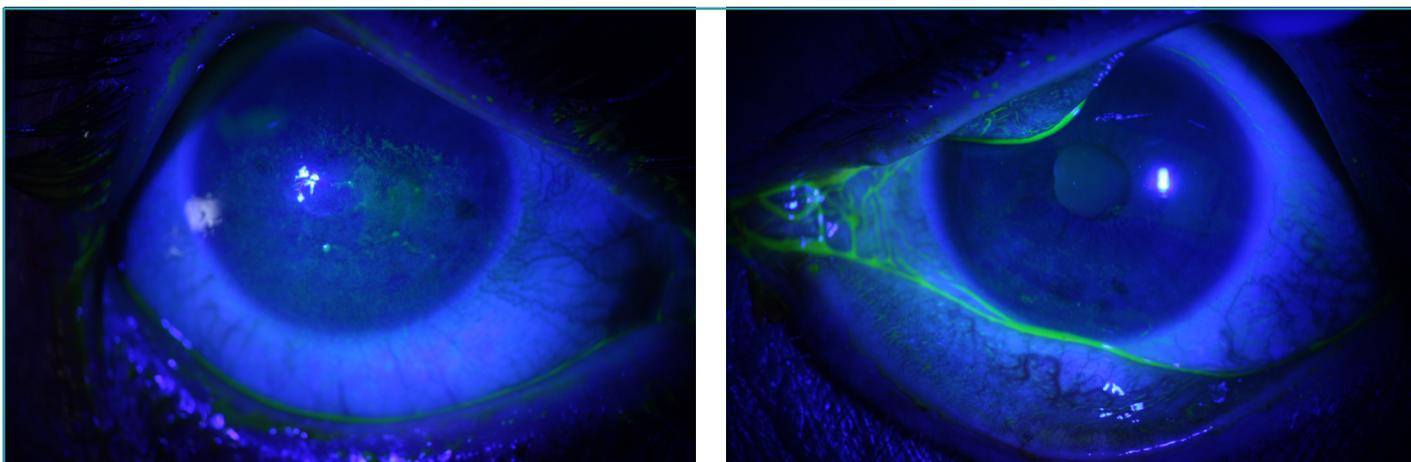


Figura 3. Queratitis punctata superficial.



Figura 4. Dermatitis.

Dada la presencia de alacrimia y acalasia se efectúa diagnóstico de síndrome de Triple A, por ser diagnóstico patognomónico la presencia de dos de los tres síntomas de la tríada clásica. Hasta la fecha no se ha documentado la presencia de insuficiencia adrenérgica pero el paciente efectúa controles periódicos con medicina interna.

En cuanto al tratamiento, inicialmente se opta por lavados con suero fisiológico y sustitutos lagrimales, pero, debido a la persistencia de la sintomatología, se decide realizar tratamiento con ciclosporina A resultando en una mejoría clínica y sintomatológica a los 3 meses.

Conclusión

El síndrome de Triple A es una enfermedad rara el cuadro clínico de la cual no siempre se presenta con la tríada clásica. El tratamiento del ojo seco en estos pacientes puede resultar difícil de resolver,

siendo los inmunomoduladores tópicos como la ciclosporina A una buena alternativa cuando los lubricantes son insuficientes. Los síntomas neurológicos y la insuficiencia adrenal pueden no estar presentes en el momento del diagnóstico, por lo que oftalmólogo y pediatra deben considerarla en pacientes con síntomas tan complejos como falta de crecimiento, llanto sin lágrimas y convulsiones.

Bibliografía

1. Babu K, Murthy KR, Babu N, *et al.* Triple A syndrome with ophthalmic manifestations in two siblings. *Indian J Ophthalmol.* 2007;55:304-6.
2. Bharadia L, Kalla M, Sharma SK, *et al.* Triple A syndrome. *Indian J Gastroenterol.* 2005;24:217-8.
3. Mullaney PB, Weatherhead R, Millar L, *et al.* Keratoconjunctivitis sicca associated with achalasia of the cardia, adrenocortical insufficiency, and lacrimal gland degeneration. *Ophthalmology.* 1998;105:643-50.
4. Shah A. Esophageal achalasia and alacrima in siblings. *Indian Pediatr.* 2006;43:161-3.