

Si encuentras un embriotoxon posterior, sigue explorando

Keep searching if you come upon a posterior embryotoxon

S. Montoya Ortega¹, M. Cobo de Nadal², V. Lázaro-Rodríguez², Z. del Campo², MÁ. Gil², N. Sabater Cruz²

¹Hospital Universitari de Tarragona Joan XXIII. Tarragona. ²Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Correspondencia:

Noelia Sabater

E-mail: nsabater@santpau.cat

Palabras clave: Embriotoxon posterior. Anomalia de Rieger. Hipoplasia del iris.

Paraules clau: Embriotoxon posterior. Anomalia de Rieger. Hipoplasia d'iris.

Key words: Posterior embryotoxon. Rieger anomaly. Iris hypoplasia.

Descripción del caso

Mujer de 38 años con antecedente de ambliopía en el ojo derecho (OD), sin otros antecedentes de interés, fue derivada para valoración de una lesión temporal conjuntival en el ojo izquierdo (OI) de varios meses de evolución. A la exploración oftalmológica presentaba una agudeza visual corregida de 0,6 en el OD y de 1,0 en el OI. En la biomicroscopía se observó una lesión queratinizada móvil en la conjuntiva temporal del OI (Figura 1) con una presión intraocular de 12 mmHg en ambos ojos. En la exploración fundoscópica no se hallaron alteraciones. Se realizó una biopsia excisional que reveló queratosis actínica conjuntival sin signos de malignidad. Sin embargo, la exploración mostró otros hallazgos apreciables en las Figuras 1 y 2.

1. ¿Qué alteración se puede observar en las Figuras 1 y 2?

a. Pinguécula.

b. Gerontoxon.

c. Embriotoxon posterior con atrofia de iris.

d. Anillo de Kayser–Fleischer.

2. ¿Qué manejo sería el adecuado?

a. Sería recomendable solicitar niveles de ceruloplasmina y cobre en sangre, así como derivar al paciente a urgencias para valoración por el servicio de digestivo.

b. Seguimiento del paciente con control estrecho de la presión intraocular.

c. Alta, dado que no requiere seguimiento.

d. Realizar una anamnesis más detallada que incluya antecedentes familiares, realizar una exploración física más completa en busca de alteraciones sistémicas y realizar seguimiento estrecho de la presión intraocular.



Figura 1. Fotografía con luz difusa del segmento anterior del ojo izquierdo.

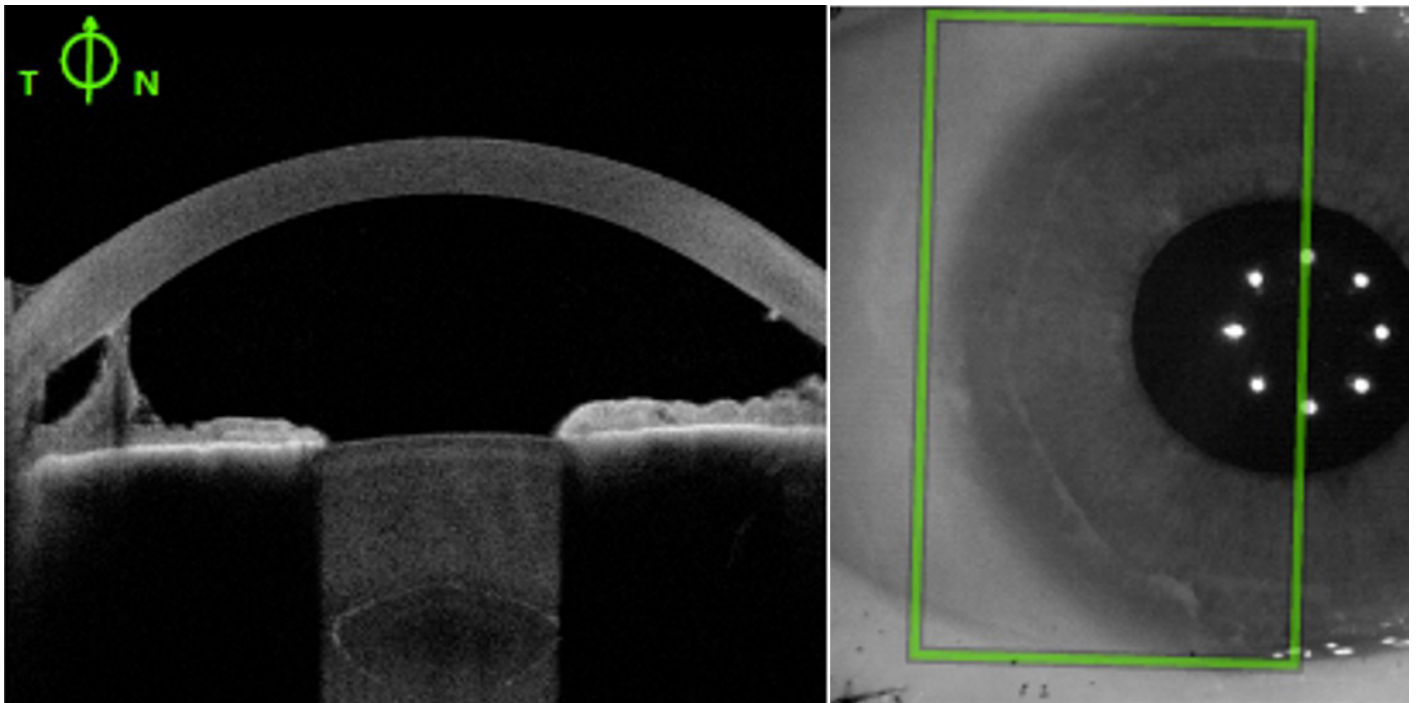


Figura 2. Imagen de la tomografía de coherencia óptica de segmento anterior donde es apreciable la estructura (derecha) y zona de captura de la tomografía (izquierda).

Pregunta 1. **Respuesta correcta: c**

Pregunta 2. **Respuesta correcta: d**

Discusión

El embriotoxon posterior (EP) es una disgenesia del segmento anterior de herencia autosómica dominante¹. En la biomicroscopía con lámpara de hendidura se aprecia una línea circunferencial blanco-grisácea en la periferia de la cara posterior de la córnea, comúnmente bilateral (Figura 1) visible en la tomografía de coherencia óptica de segmento anterior (Figura 2). Histológicamente constituye una protuberancia periférica en espiral del estroma corneal de localización variable compuesta por matriz extracelular anormal¹.

El EP puede encontrarse de forma aislada hasta en el 32% de la población general¹. Sin embargo, es frecuente su asociación con otras disgenesias del segmento anterior ocular o incluso con enfermedades sistémicas¹⁻⁴. La asociación del embriotoxon posterior con bandas de iris periférico adheridas se conoce como anomalía de Axenfeld; si el EP se asocia a hipertensión ocular recibe el nombre de síndrome de Axenfeld, mientras que la anomalía de Rieger describe la asociación de EP e hipoplasia del estroma del iris. Si los pacientes con estas malformaciones oculares desarrollan a su vez malformaciones sistémicas, típicamente malformaciones craneofaciales, dentales o umbilicales, se conoce como síndrome de Axenfeld-Rieger (SAR)².

Otras enfermedades sistémicas con EP dentro de sus manifestaciones oculares son el síndrome de Alagille y el síndrome de delección 22q11.2^{3,4}. El Síndrome de Alagille es una enfermedad genética de expresividad variable caracterizada por colestasis crónica de diagnóstico mayoritariamente en la infancia, aunque se han reportado casos diagnosticados en la edad adulta asociados a insuficiencia renal con confirmación genética³. El síndrome de delección 22q11.2 consiste en un conjunto de enfermedades con características fenotípicas y genotípicas similares: facies características, malformaciones cardiovasculares, inmunodeficiencia, defectos del paladar y múltiples alteraciones oculares, entre las

que destacan el EP —la más frecuente—, la tortuosidad vascular retiniana y la dermatocalasia. Anteriormente, este síndrome fue conocido como enfermedades independientes, entre ellas, el síndrome velocardiofacial y el síndrome de DiGeorge⁴.

La paciente presentó EP e hipoplasia de iris (Figura 2) sin ectropión uveal ni bandas de iris periférico (visibles por gonioscopía, no mostrada), con presión intraocular dentro de valores normales y sin hallazgos patológicos sistémicos por anamnesis, por lo que su cuadro clínico es compatible con la anomalía de Rieger. No se realizó estudio genético.

Dada la relación que tiene la presencia de EP con otras patologías de gran morbilidad, es importante recordar que este no siempre se trata de un fenómeno aislado y, por lo tanto, debe excluirse la presencia de otras alteraciones antes de clasificarlo como una anomalía de Axenfeld. Para ello, se debe realizar una anamnesis completa que incluya antecedentes familiares, un examen físico dirigido a buscar facies características, pruebas de función hepática y renal, y un seguimiento estrecho de la presión intraocular.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Financiación

No se ha requerido de ninguna fuente de financiación.

Bibliografía

1. Alwadani S, Alward WLM, Syed NA, Bouhenni RA, Brownstein S, Edward DP. Posterior Embryotoxon Revisited: An Immunohistologic Study. *Ophthalmol Glaucoma*. 2022;5(4):396-401.
2. Espinosa-Barberi G, Galván González JF, Antón A. Ocular hypertension in Axenfeld-Rieger Syndrome. *Rom J Ophthalmol*. 2020;64(4):455-8.
3. Jacquet A, Guiochon-Mantel A, Noël LH, Sqalli T, Bedossa P, Hadchouel M, et al. Alagille syndrome in adult patients: it is never too late. *Am J Kidney Dis*. 2007;49(5):705-9.
4. Forbes BJ, Binenbaum G, Edmond JC, DeLarato N, McDonald-McGinn DM, Zackai EH. Ocular findings in the chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *J AAPOS*. 2007;11(2):179-82.