

Anomalía de Peters: actitud terapéutica

A. Fernández
Guardiola
M. Morales Ballús

Servicio
de Oftalmología
Hospital de Sant Joan
de Déu
Barcelona

Resumen

Presentamos un caso clínico y nuestra actitud terapéutica en un paciente de 1 mes de vida, de raza negra, afecto de Anomalía de Peters bilateral.

Resum

Presentem un cas clínic i la conducta terapèutica en un malalt d'un mes de vida, de raça negra, afecte d'Anomalia de Peters bilateral.

Summary

The authors present the clinical case of a 1 year old, black child with Peters anomaly. Surgical management is discussed.

Los Síndromes de Clivaje de la cámara anterior, llamados también Disgenesia mesodérmica de iris y córnea¹, cursan con anomalía de la córnea, del iris y del ángulo iridocorneal, con diferentes formas de presentación, según afecten la zona central, la periférica o ambas, y sean más o menos severas. Son debidos a una alteración en el desarrollo embrionario del segmento anterior².

La Anomalía de Peters es un Síndrome de Clivaje que se ha relacionado, en la mayoría de los casos, a una mutación en el gen PAX 6 del brazo corto del cromosoma 11. Otros estudios demuestran su asociación a otros trastornos genéticos³⁻⁹. La mayoría de casos son esporádicos, pero también se han descrito patrones de herencia autosómica dominante y recesiva. En el 80% de los casos se presenta de forma bilateral, aunque asimétrica, cursando con alteración de la cara posterior de la córnea, del iris y cristalino.

A nivel corneal se observa opacidad del estroma posterior, Descemet y endotelio, con la periferia corneal relativamente transparente. El iris presenta adherencias a la periferia del leucoma. Pueden aparecer otras alteraciones oculares, como sinequias posteriores, microcórnea, microftalmía, córnea plana, esclerocórnea, coloboma de iris, cristalino adherido a endotelio corneal, persistencia de vítreo primario hiperplásico, y entre el 50% y el 70% de los pacientes padecen glaucoma¹⁰.

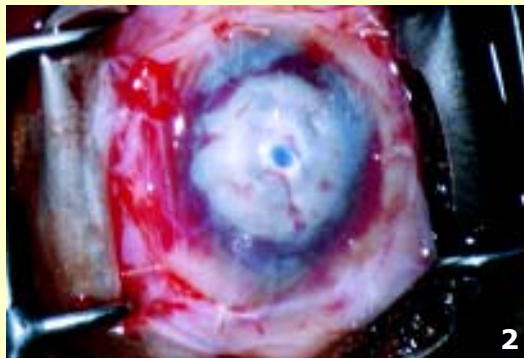
Asimismo pueden aparecer alteraciones sistémicas como hidrocefalia, hipoplasia pulmonar, fisura palatina, malformaciones cardíacas y genitourinarias, disóstosis craneofacial y alteraciones neurológicas.

Stromland K. pone de manifiesto la asociación de Anomalía de Peters y el Síndrome alcohólico-fetal¹¹.

Correspondencia:
A. Fernández Guardiola
Hospital de Sant Joan
de Déu de Barcelona
Passeig St Joan de Déu, 2
08950 Esplugues
de Llobregat
Barcelona
E-mail:
afernandez@hsjdbcn.org

Figura 1
Ambos ojos al mes de edad (OD superior)

Figura 2.
Transplante multicapa de membrana amniótica OI



Caso clínico

Paciente varón de raza negra que acudió a nuestro servicio con 1 mes de edad presentando, en ojo derecho, opacidad corneal central y córnea periférica vascularizada, que no permitió visualizar la cámara anterior y en el ojo izquierdo, secreción mucosa de quince días de evolución, que enmascaraba una perforación corneal central, con *buftalmía* (Figura 1). La tonometría digital (la única practicable) indicaba hipertensión ocular bilateral, por lo que se instauró tratamiento hipotensor (betabloqueantes).

Ante la situación de urgencia del ojo izquierdo se decidió ingreso hospitalario para iniciar antibiotico-terapia vía parenteral (Cefotaxima 100 mg./6h. EV y Gentamicina 20 mg./24h. EV) y tópica (Ofloxacino c/6h.) y realizar *transplante multicapa de membrana amniótica* para sellar la perforación. Optamos por esta técnica quirúrgica dado que habíamos obtenido muy buenos resultados hasta el momento en otras indicaciones, creemos que es una técnica superior a la del colgajo conjuntival y no disponíamos de adhesivos titulares.

La primera capa era con finalidad de injerto (membrana basal arriba) y la segunda con finalidad de recubrimiento (membrana basal abajo) (Figura 2), finalizando el acto quirúrgico con tarsorrafia para preservar la membrana amniótica como mínimo tres semanas.

Al suturar la primera capa de membrana amniótica se pudo comprobar que el tejido corneal era morfológicamente anómalo^{1,2}, frágil, recordando incluso en el color, más al iridiano que al propio de la córnea. A las tres semanas de la cirugía se liberó la tarsorrafia pudiendo comprobar que la membrana amniótica había sido reabsorbida en su totalidad y la perforación corneal estaba cerrada.

A la edad de tres meses, se realizó una RMN para conocer el estado de ambos globos oculares y plan-tear la cirugía del ojo derecho (Figura 3). Esta exploración nos permitió comprobar la presencia de cristalino en ojo derecho, situado quizás algo anterior, por lo que sospechamos que podía existir aniridia y contacto del mismo con la córnea. Asimismo se constató una marcada asimetría en el tamaño de ambos globos oculares (clínicamente evidente) debido al glaucoma asociado en el ojo izquierdo, por lo que practicamos *crioterapia transescleral*.

Al 5º mes de vida realizamos, en ojo derecho, una *queratoplastia penetrante* de 6.5 mm de diámetro (donante de 7 mm). Durante el acto quirúrgico se confirmó la aniridia y la adhesión del cristalino (trans-

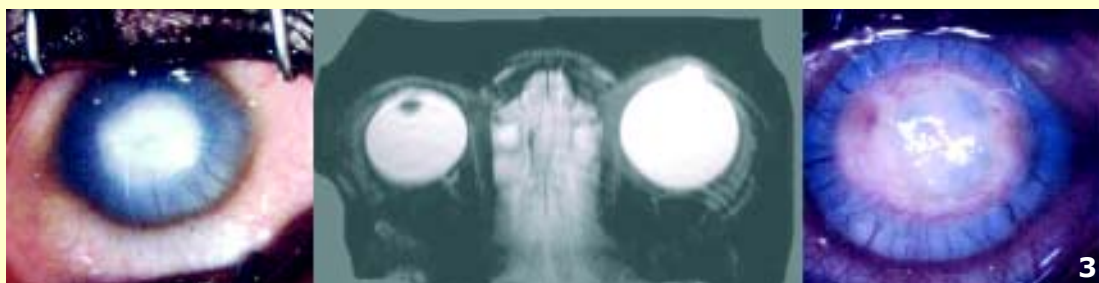


Figura 3
Imagen de ambos ojos al tercer mes de vida y resonancia magnética donde se observa una protusión en el centro de la cornea

parente) con la cara posterior de la córnea, por lo que se procedió a su extracción.

La evolución fue satisfactoria hasta el 2º mes del trasplante (solemos retirar la sutura en este tiempo), momento en el que presentó un rechazo, que fue controlado retirando los puntos (en dos sesiones, con un intervalo de 15 días), con corticoides tópicos (prednisolona c/6h. 8 días) y orales (prednisolona 1mg/kg/día), y antibióticos tópicos (Ofloxacino c/6 h.).

Posteriormente se pudo visualizar el fondo de ojo, observando una excavación papilar glaucomatosa.

La evolución ha sido muy satisfactoria. A la edad de 11 meses, 6 m después de la queratoplastia, el injerto está transparente, a excepción de un leucoma paracentral consecuencia del rechazo, con una agudeza visual con corrección óptica (+18) de 20/710, según Test de Teller (test de mirada preferencial). El ojo izquierdo está permitiendo un correcto crecimiento de la órbita, situación ideal para la colocación de una prótesis en el futuro (Figura 4).

Discusión

La Anomalía de Peters representa una de las malformaciones congénitas más grave del polo anterior, y obliga a un tratamiento quirúrgico precoz, múltiple en muchos casos, para conseguir el mejor desarrollo visual posible¹³⁻¹⁵.

Estudios de Rezende, *et al.*¹⁶ ponen de manifiesto que la causa más frecuente de opacidad corneal congénita es la Anomalía de Peters (40,3%).

Podemos diferenciar dos formas. El Tipo I consiste en opacidad central del estroma corneal, con sinequias iridocorneales, generalmente a la periferia del leucoma. En el Tipo II se asocia la opacidad corneal con las sinequias y adhesión del cristalino, cataratoso o transparente. El Síndrome Peters Plus

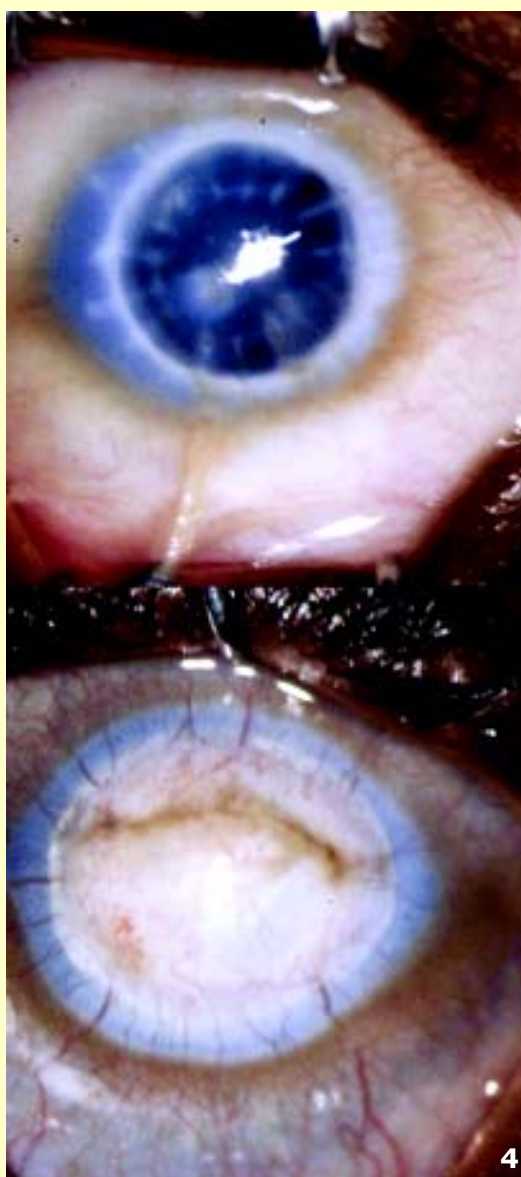


Figura 4.
Evolución de las corneas a los 11 meses de edad

se refiere a la anomalía de Peters que se presenta con alteraciones sistémicas (hidrocefalia, hipoplasia pulmonar, fisura palatina, malformaciones cardíacas y genitourinarias, disostosis craneofacial y alteraciones neurológicas).

Las diferentes formas de presentación de la Anomalía de Peters no nos permiten establecer una pauta terapéutica, ésta deberá ser personalizada en cada caso. En nuestro paciente hemos combinado el trasplante de membrana amniótica, la crioterapia, la queratoplastia penetrante y la extracción del cristalino.

Todos los casos son pacientes con mal pronóstico visual, por lo que estamos satisfechos de nuestro resultado, visión útil en un ojo y se mantiene la integridad del otro para tratamiento posterior (prótesis).

Bibliografía

1. Nelson. *Harley's Pediatric Ophthalmology*. Ed. Saunders, 1998.
2. Ozeki H, Shirai S, Nozaki M, Sakurai E, Mizuno S, Ashikari M, *et al*. Ocular and systemic features of Peters' anomaly. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2000; 238(10):833-9.
3. Nanjo Y, S Kawasaki, K Mori, C Sotozano, T Inatomi, S Kinoshita. A novel mutation in the alternative splice region of the PAX6 gene in a patient with Peters' anomaly. *Br J Ophthalmol* 2004;88(5):720-1.
4. Churchill AJ, Booth AP, Anwar R, Markham AF. PAX 6 in normal in most cases of Peters' anomaly. *Eye* 1998; 12(Pt 2):299-303.
5. David D, Cardoso J, Marques B, Marques R, Silva ED, Santos H, Boavida MG. Molecular characterization of a familial translocation implicates disruption of HDAC9 and possible position effect on TGFbeta2 in the pathogenesis of Peters' anomaly. *Genomics* 2003;81 (5):489-503.
6. Honkanen RA, Nishimura DY, Swiderski RE, Bennett SR, Hong S, Kwon YH, *et al*. A family with Axenfeld-Rieger syndrome and Peters Anomaly caused by a point mutation (Phe112Ser) in the FOXC1 gene*1. *Am J ophthalmol* 2003;135(3):368-75.
7. Ormestad M, Blixt A, Churchill A, Martinsson T, Enerback S, Carlsson P. Foxe3 haploinsufficiency in mice: a model for Peters' anomaly. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2002;43(5):1350-7.
8. Vincent A, Billingsley G, Priston M, Williams-Lyn D, Sutherland J, Glaser T, *et al*. Phenotypic heterogeneity of CYP1B1: mutations in a patient with Peters' anomaly. *J Med Genet* 2001;38(5):324-6.
9. Doward W, Perveen R, Lloyd IC, Ridgway AE, Wilson L, Black GC. A mutation in the RIEG1 gene associated with Peters' anomaly. *J Med Genet* 1999;36(2):152-5.
10. Krachmer, Mannis, Holland. *Cornea*. Ed. Mosby, 1997
11. Stromland K. Visual impairment and ocular abnormalities in children with alcohol syndrome. *Addict Biol* 2004;9(2):153-7; discussion 159-60.
12. Ohkawa K, Saika S, Hayashi Y, Tawara A, Ohnishi Y. Cornea with Peters' anomaly: perturbed differentiation of corneal cells and abnormal extracellular matrix in the corneal stroma. *Jpn J Ophthalmol* 2003;47(4): 327-31.
13. Yang LL, Lambert SR. Peters' anomaly. A synopsis of surgical management and visual outcome. *Ophthalmol Clin North Am* 2001;14(3):467-77.
14. Yang LL, Lambert SR, Lynn MJ, Stulting RD. Long-term results of corneal graft survival in infants and children with peters anomaly1. *Ophthalmology* 1999; 106(4):833-48.
15. Dana MR, Schaumberg DA, Moyes AL, Gomes JA. Corneal transplantation in children with Peters anomaly and mesenchymal dysgenesis. Multicenter Pediatric Keratoplasty Study. *Ophthalmology* 1997;104(10): 1580-6.
16. Rezende RA, Uchoa UB, Uchoa R, Rapuano CJ, Laibson PR, Cohen EJ. Congenital corneal opacities in a cornea referral practice. *Cornea* 2004;23(6):565-70.