



ASOCIACION PARA EVITAR LA CEGUERA EN MEXICO, I.A.P.
HOSPITAL DR. LUIS SANCHEZ BULNES

JEFATURA DE ENSEÑANZA

11234/
Vale
[Signature]
34

U.N.A.M

Facultad de Medicina

A.P.E.C.

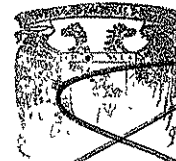
Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la
Ceguera en México I.A.P.

TESIS: Amiloidosis familiar congénita

Para obtener el grado de cirujano oftalmólogo

Dr. Alejandro Francó Díaz de León

2002



SUBDIVISION DE ESPECIALIZACION
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
FACULTAD DE MEDICINA
U. N. A. M.



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

1. INTRODUCCION	3
2. OBJETIVO GENERAL	4
3. OBJETIVO ESPECIFICO	4
4. HIPOTESIS	5
5. DISEÑO	5
6. POBLACION	6
7. CRITERIOS DE INCLUSION	6
8. CRITERIOS DE EXCLUSION	6
9. MATERIAL Y METODOS	7
10. VARIABLES	7
11. CONCLUSIONES	8

INTRODUCCION

AMILOIDOSIS

Los depósitos de amiloide producen disfunción en cualquier órgano reemplazándolo y funcionando como células parenquimatosas y mesenquimatosas. Todas las proteínas de amiloide son fibrilar insolubles esa característica las hace una ultra estructuras fibrilar. Dependiendo del origen de la proteína amiloide se puede depositar en forma sistémica o en ciertos órganos. Los depósitos de amiloide no inician como una respuesta inflamatoria, no obstante se puede manifestar como cuerpo extraño, reacción de células gigantes rodeando los depósitos de amiloide esto lo vemos en los anexos oculares.

La amiloidosis puede ser clasificada en como primaria (localizada o sistémica), secundaria (localizada y sistémica), y heredo familiar de acuerdo a la presencia o ausencia de enfermedad de la piel (amiloidosis primaria o secundaria) y asociación genética (heredo familiar).

Recientemente han clasificado a la amiloidosis de acuerdo a la proteína que lo forma. La nomenclatura de esta calcificación incluye A (para amiloidosis) seguido de la inicial de la proteína precursora por ejemplo la amiloidosis con una cadena ligera de inmunoglobulinas como percusor se coloca como (AL). El mas común de las amiloidosis sistémicas corresponde a amiloidosis de cadena ligera de inmunoglobulinas (AL), el cual se asocia con amiloidosis primaria y algunas veces con mieloma múltiple. De un 15 a 20% de los pacientes con mieloma múltiple tienen amiloidosis; por debajo del 20% de los pacientes con amiloidosis tienen mieloma múltiple. En la amiloidosis secundaria sistémica los depósitos de amiloide corresponden al tipo AA.

Amilodosis primaria (tipo sistémica o no sistémica). La amiloidosis primaria se presenta clínicamente con depósitos de amiloide en los ojos y en los anexos oculares.

En la conjuntiva es a menudo asintomático no se asocia con amiloidosis sistémica, cuando se presenta en la conjuntiva es asintomático, su presentación es no ulcerativa de color amarillenta, pálida, firme. Se localiza principalmente en el fornix y en la conjuntiva bulbar incluyendo el are de limbo. La conjuntiva se siente suave y friable y en con hemorragias recurrentes.

En los párpados se manifiesta una característica erupción cutánea de la amiloidosis sistémica primaria. Las lesiones son sistémicas, bilaterales, pequeñas y con discreta confluencia con las papulas. Estas lesiones pueden ser amarillentas, pálidas o púrpura y hemorrágicas.

En la orbita se ve afectada en la amiloidosis primaria no sistémica, se manifiesta como proptosis, y parálisis del VI par.

En la cornea en el tipo no sistémico la encontramos como distrofia en lattice es considerada por ser una amiloidosis localizada en la cornea y se clasifica como autosómica dominante amiloidosis, las lesiones aparecen centrales en forma de arroz y como masas gelatinosas.

El tipo familiar sistémica. Es rara, pero cuando se presenta puede haber lattice en cornea y asociarse a problemas sistémicos (síndrome de Meretoja). Estos pacientes presentan distrofia en lattice en jóvenes adultos, cambios en la piel, neuropatía periférica, parálisis de nervios y dolor visceral.

La amiloidosis familiar congénita (distrofia gelatinosa en forma de gota). Este padecimiento bilateral, familiar, y distrofia subepitelial fue descrita y estudiada extensamente en Japón, y el primero en describirla fue Nakaizumi en 1914.

Kira y colaboradores reportaron su primer caso en los Estados Unidos y lo denominaron amiloidosis familiar congénita de la cornea. Sus hallazgos clínicos y microscópicos fueron similares a los reportados en Japón. Stocky y Kielmar reportaron su segundo caso en los Estados Unidos, Lewkojewo reportó el primer caso de amiloidosis familiar en Europa.

Es un padecimiento poco común, y no siempre se considera como la distrofia estromal clásica.

EPIDEMIOLOGIA

Es autosómico recesivo con baja penetrancia, incidencia baja, se presenta entre la segunda y tercera década de la vida, varios miembros de una familia afectada

CUADRO CLINICO

El inicio es insidioso y la aparición de los síntomas depende de el tiempo de evolución (conforme va creciendo el paciente) entre la segunda y tercera década de la vida comienzan a tener sintomatología. Esta distrofia siempre se presenta en forma bilateral asimétrica no inflamatorio, inicialmente puede simular una queratopatía en banda, posteriormente presentan fotofobia y disminución de la agudeza visual en forma progresiva, lagrimeo, sensación de cuerpo extraño y ojo rojo. La opacificación de la cornea va aumentando conforme aumenta la edad del paciente. Clínicamente podemos observar sobre la cornea masas subepiteliales (en forma de empedrado) estas elevaciones pueden medir de 0.5mm en el centro de la cornea y aumentan de tamaño hacia la periferia, posteriormente estas lesiones coalescen y forman una esfera o elipse. La vascularización subepitelial y estromal ocurre en casos más avanzados.

DIAGNOSTICO

Principalmente es clínico, pero también nos podemos ayudar con estudios de histopatología e inmunohistoquímica para confirmar el diagnóstico. Histológicamente lo realizamos con tenciones especiales como hematoxilina eosina, rojo congo, ácido peryódico de Schiff (PAS), tricrómico de masson, hierro coloidal, azul violeta. Se observa depósitos material amorfo eosinofilo a nivel suepitelial y estroma medio.

TRATAMIENTO

Depende del estadio del cuadro, podemos empezar con lubricantes y posteriormente cuando la agudeza visual no es buena se puede realizar queratoplastia penetrante o queratoplastia lámelar, se ha visto que las residivas son altas.

OBJETIVO GENERAL

Conocer cuales son las características clínicas e histopatológicas de la amiloidosis familiar congénita de la córnea en el Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la Ceguera en México.

OBJETIVO ESPECIFICO

1. Conocer las características clínicas e histopatológicas en pacientes con amiloidosis corneal congénita en la población latina mexicana
2. Determinar cuantas familias están afectadas

OBJETIVO GENERAL

Conocer cuales son las características clínicas e histopatológicas de la amiloidosis familiar congénita de la córnea en el Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la Ceguera en México.

OBJETIVO ESPECIFICO

1. Conocer las características clínicas e histopatológicas en pacientes con amiloidosis corneal congénita en la población latina mexicana
2. Determinar cuantas familias están afectadas

HIPOTESIS

La amiloidosis corneal familiar congénita en nuestro medio, tiene las mismas características clínico-patológicas que en otros países desarrollados y en vías de desarrollo.

DISEÑO

Se diseño un estudio retrospectivo, transversal, observacional y descriptivo

HIPOTESIS

La amiloidosis corneal familiar congénita en nuestro medio, tiene las mismas características clínico-patológicas que en otros países desarrollados y en vías de desarrollo.

DISEÑO

Se diseño un estudio retrospectivo, transversal, observacional y descriptivo

POBLACION

Expedientes de pacientes con diagnostico histopatológico de amiloidosis familiar congénita del servicio de patología del Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la Ceguera en México, I.A.P. estudiados en un periodo de 1957 a julio del 2001

CRITERIOS DE INCLUSION

1. Cualquier edad y sexo
2. Que tuviera diagnostico histopatológico de amiloidosis corneal congénita
3. Que tuviera familiares con mismo padecimiento

CRITERIOS DE EXCLUSION

1. Paciente con diagnostico de otro tipo de distrofia histológicamente
2. Pacientes con lesiones corneales (cicatrices)

POBLACION

Expedientes de pacientes con diagnostico histopatológico de amiloidosis familiar congénita del servicio de patología del Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la Ceguera en México, I.A.P. estudiados en un periodo de 1957 a julio del 2001

CRITERIOS DE INCLUSION

1. Cualquier edad y sexo
2. Que tuviera diagnostico histopatológico de amiloidosis corneal congénita
3. Que tuviera familiares con mismo padecimiento

CRITERIOS DE EXCLUSION

1. Paciente con diagnostico de otro tipo de distrofia histológicamente
2. Pacientes con lesiones corneales (cicatrices)

POBLACION

Expedientes de pacientes con diagnostico histopatológico de amiloidosis familiar congénita del servicio de patología del Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la Ceguera en México, I.A.P. estudiados en un periodo de 1957 a julio del 2001

CRITERIOS DE INCLUSION

1. Cualquier edad y sexo
2. Que tuviera diagnostico histopatológico de amiloidosis corneal congénita
3. Que tuviera familiares con mismo padecimiento

CRITERIOS DE EXCLUSION

1. Paciente con diagnostico de otro tipo de distrofia histológicamente
2. Pacientes con lesiones corneales (cicatrices)

MATERIAL Y METODOS

Se revisaron los archivos del servicio de anatomía patológica de la Asociación para Evitar la Ceguera en México, de agosto de 1957 a julio del 2001, de ellos se seleccionaron los casos de amiloidosis familiar congénita, se tabularon sus características clínicas y morfológicas y se compararon con otras series extranjeras

VARIABLES

1. Edad
2. Sexo
3. Características histopatológicas
4. Numero de familias afectadas

MATERIAL Y METODOS

Se revisaron los archivos del servicio de anatomía patológica de la Asociación para Evitar la Ceguera en México, de agosto de 1957 a julio del 2001, de ellos se seleccionaron los casos de amiloidosis familiar congénita, se tabularon sus características clínicas y morfológicas y se compararon con otras series extranjeras

VARIABLES

1. Edad
2. Sexo
3. Características histopatológicas
4. Numero de familias afectadas

CONCLUSIONES

En México (A.P.E.C.) la serie es de 18 casos en 12 pacientes en comparación a series reportadas que son escasas.

La frecuencia relativa es de 0.10%, el periodo de estudio es de 42 años.

Las características histopatológicas son similares a las series reportadas

Es mas frecuente en sexo masculino al igual que las series reportadas

El número de familiares detectados es mayor tal ves por que la serie de casos es mayor

Las recidivas de la queratoplastia penetrante se presento en 6 casos

REFERENCIAS

1. Ferry AP, Liebeman TW: Bilateral amyloidosis of the vitreous body: Report of a case without systemic or familial involvement. Arch Ophthalmol 94:982, 1976
2. Husby G et al: The 1990 guidelines for nomenclature and classification of amyloid and amyloidosis. In Natvig JB et al (eds): Amyloid and Amyloidosis, p 813. Dordrecht, Netherlands:Kluwer, 1990
3. Spie Jd, Cohen AS: Amyloidosis. In Fauci AS et al (eds): Harrison's Principles of Internal Medicine, p 1856. 14th ed . New York: MacGraw-Hill,1997
4. Brownstein MH, Elliott R, Helwig EB: Ophthalmologic aspect of amyloidosis. Am J Ophthalmol 69:423,1970
5. Klintworth GK: Lattice corneal dystrophy: An inherited variety of amyloidosis restricted to the cornea. Am J Pathol 50:371,1967
6. Kirk HQ, Rabb M, Hattenhauer J et al: Primary familial amyloidosis of the cornea. Trans Am Acad Ophthalmol Otolaryngol 77:411,1973
7. Ramsey MS, Fine BS, Cohen SW: Localized corneal amyloidosis: Case report with electron microscopic observation. Am J Ophthalmol 73:560,1972
8. Shimazaki J, Hida T, Inoue M, Saito H, Tsubota K. Long-term follow-up of patients with familial epithelial amyloidosis of the cornea. Ophthalmology 1995;102:139-44.
9. Li S, Edward DP, Ratnakar KS, Reddy M, Tso MOM. Clinicohistopathological findings of the gelatinous droplike corneal dystrophy among Asians. Cornea. 1996;15:355-62