

11234
2434
Universidad Nacional Autónoma de México

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**



[Handwritten signature]

ANOMALIA DE PETERS EN HERMANOS

PRESENTACION DE 2 CASOS

T E S I S

**QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
MEDICO CIRUJANO OFTALMOLOGO**

BRA. MARIA LUISA VILLALON HERNANDEZ

Hospital Oftalmológico de Nuestra Señora de La Luz

MEXICO, D. F.

1982

FALLA DE CEN



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 está 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

INTRODUCCION.....	1
Queratoconus posticus.....	4
Leucoma central sin adherencias Iridianas.....	6
Leucoma central con adherencias Iridianas.....	7
Leucoma central con adherencias Iridianas y cristalíneas.....	9
Leucoma central estafilomatoso y vascularizado.....	12
GENESIS.....	13
ETIOPATOGENIA.....	15
MATERIAL Y METODOS.....	23
DISCUSION.....	33
RESUMEN.....	34
BIBLIOGRAFIA.....	35

INTRODUCCION

La cornea es el primer y mas importante lente del sistema óptico ocular, y de su transparencia depende la función visual. Esta transparencia está dada básicamente por la distribución regular de las fibras colágenas, por su estado de deshidratación y por su avascularidad. Cuando cualquiera de estos factores se ve alterado la transparencia se pierde, y la función visual no se lleva a cabo o se empobrece marcadamente. Si se deposita en forma irregular la colágena durante la vida intrauterina, quedará como estigma un leucoma que por su densidad impedirá el paso adecuado de la luz.

Cuando estas alteraciones de la transparencia corneal se presentan centralmente y desde el nacimiento, la disfunción visual resultante dependerá de su manejo temprano y de la presencia o no de alteraciones oculares asociadas.

Las primeras publicaciones de los leucomas centrales congénitos de la cornea corresponden a Klinkosch (1), von Ammon (2), y von Hippel (3), quienes describieron entidades diferentes sin integrar la idea de una patología común con expresiones variables. Corresponde a Peters (4), la agrupación de los leucomas congénitos de la córnea y su condensación como un padecimiento común. Estos se pueden presentar como:

Pequeño leucoma con depresión posterior (queratoconus posticus).

Leucoma central sin adherencias iridianas.

Leucoma central con adherencias iridianas. (Peters).

Leucoma central con adherencias iridianas y cristalíneas (Peters).

Leucoma central con adherencias iridianas con o sin adherencias cristalinas asociado a otras anomalías oculares.

Leucoma central con adherencias iridianas, estafilomatoso y vascularizado (úlceras de von Hippel).

Durante más de cien años se ha discutido la etiopatogenia de los leucomas congénitos de la cornea, postulándose tres formas por las cuales pueden llegar a producirse:

- 1.- Falla en la separación del cristalino del ectodermo superficial o - su separación tardía.
- 2.- Falla en la migración mesodérmica.
- 3.- Desplazamiento anterior de las estructuras previamente formadas.

Las causas o factores desencadenantes se cree sean los siguientes:

- a.- Hipoxia o anoxia intrauterina.
- b.- Una inflamación intrauterina de dichas estructuras.
- c.- Una alteración de tipo hereditario.

En todos ellos existe como expresión común un leucoma central congénito - con alteraciones biomicroscópicas e histológicas localizadas primariamente a - la cara posterior de la cornea y secundariamente a las capas más anteriores, - en ellos es frecuente la participación en grado variable del diafragma irido--cristalino. La gran variabilidad en su expresión ha dado origen a las diferentes denominaciones y a la dificultad en su identificación; así mismo, la patogénesis es controvertida, hecho que indica que etiologías múltiples pueden producir un resultado patológico similar.

Efectuaré una descripción de las alteraciones presentes en cada uno de -

los leucomas enunciados y una revisión de las diferentes teorías involucradas en su etiopatogenia, presento además dos casos de leucomas congénitos bilaterales de la cornea en hermanos, que a nuestro conocimiento son los primeros reportados y que apoyan fuertemente la teoría hereditaria.

QUERATOCONUS POSTICUS

En él (fig. 1), existe una depresión en la parte posterior de la cornea, generalmente central y unilateral, aunque puede presentarse bilateralmente -- (5). Algunas veces la depresión se encuentra rodeada por un anillo de pigmento, sugiriendo una separación tardía del diafragma iridiano. La curvatura anterior de la cornea es normal. La agudeza visual disminuye sólo ligeramente, ya que la deformidad posterior interfiere poco con la refracción de la luz en la cornea (6). Una forma rara es el queratoconus posticus total (fig. 1-a), - en el que toda la superficie posterior de la cornea tiene la curvatura aumentada, pueden existir variantes intermedias (5). Es muy raro encontrar anomalías sistémicas y glaucoma asociados.

Histopatológicamente, el endotelio y la membrana de Descemet están presentes. Wolter y Haney (7) han descrito proliferación del estroma superficial y del endotelio corneal con pequeñas excrescencias hialinas de la membrana de Descemet.

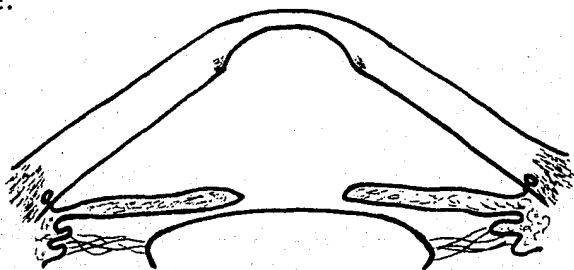


Fig. 1 Queratoconus posticus

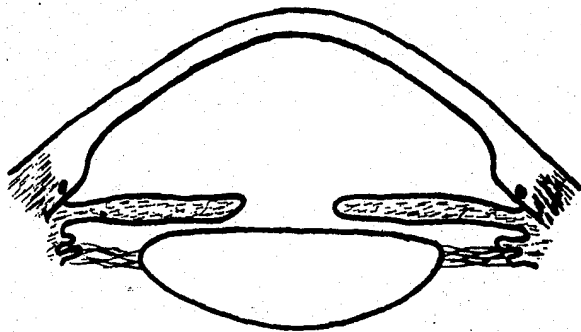


Fig. 1-a Queratoconus posticus total.

LEUCOMA CENTRAL SIN ADHERENCIAS IRIDIANAS

Es un defecto central de la parte posterior de la cornea, generalmente unilateral, y aún no bien documentado en la literatura (fig. 2). Waring y cols. (6), reportan un caso de un leucoma central sin adherencias iridocorneales, sin depresión central, en donde se pudo observar histopatológicamente en la periferia una membrana de Descemet de grosor normal, con adelgazamiento progresivo hasta desaparecer en el centro en la región del leucoma.

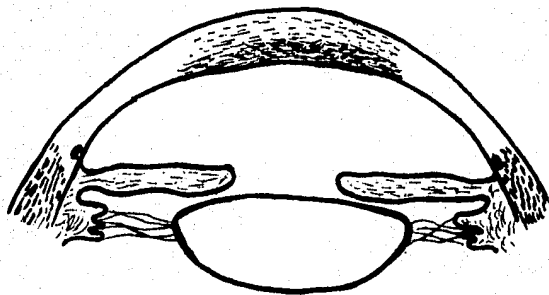


Fig. 2 Leucoma central sin adherencias Iridianas.

LEUCOMA CENTRAL CON ADHERENCIAS IRIDIANAS

El leucoma central con adherencias de Iris (anomalía de Peters), es una opacidad de las capas superficiales y profundas de la cornea, limitada por -- adherencias iridianas que se extienden desde la región del collarete.

El 80% de los casos es bilateral, generalmente central, oval y de bordes definidos (fig. 3), pero puede ser excéntrica (fig. 4). La opacidad varía -- desde una nubécula hasta un leucoma denso y vascularizado. La densidad y la extensión de la opacidad pueden disminuir en los primeros años de vida, y en la mayoría de los casos persiste una excavación en el estroma no necesariamente proporcional a la densidad y extensión del leucoma. Histopatológicamente, se ha demostrado desorganización epitelial, adelgazamiento o ausencia de la membrana de Bowman, la membrana de Descemet y el endotelio están ausentes en los puntos de adherencias del Iris, y bajo el leucoma son anormales; es frecuente observar en lugar de estas estructuras una membrana de tejido conectivo retrocorneal de grosor variable (8) (9) (10). También se han encontrado membranas de Descemet aberrantes superpuestas a la original, lo que sugiere pérdida del endotelio en forma repetida. La malla trabecular demuestra cambios característicos de senilidad como bandas anchas de colágeno y la presencia de gránulos de pigmento fagocitados en el endotelio (8).

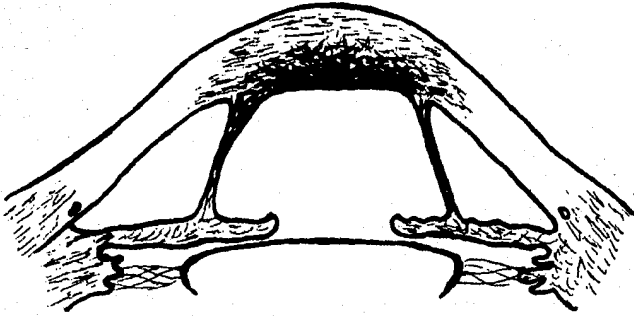


Fig. 3 Leucoma central con adherencias Iridianas.

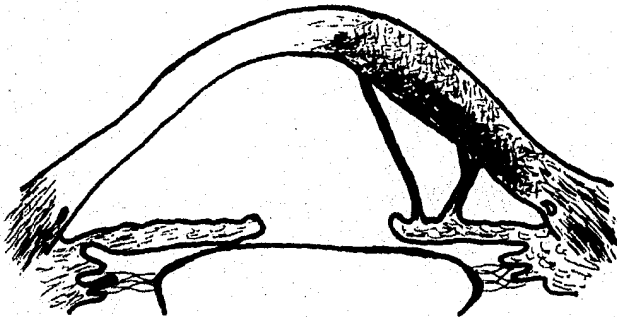


Fig. 4 Leucoma excentrico con adherencias Iridianas.

LEUCOMA CENTRAL CON ADHERENCIAS IRIDIANAS Y CRISTALINEANAS.

En este tipo de anomalía pueden existir grados variables de adhesión --- cristalínea con ausencia de la membrana de Descemet y de la cápsula en el sitio del contacto, o estar en simple aposición al defecto posterior (fig. 5) El cristalino puede encontrarse en la cámara posterior mostrando datos de adherencias previas: Catarata polar anterior o catarata total (Fig. 5-a). Hagedoorn y Velzeboer (11), publicaron un caso de adherencia corneo-cristalínea en un recién nacido, que se separó mas tarde dejando un leucoma corneal y catarata. Mondino (12) reportó un caso en el que existían remanentes de --- cápsula en el estroma central excavado con islotes de epitelio y fibras degeneradas de la corteza cristalínea. Townsend y cols. (13), reportaron un caso similar.

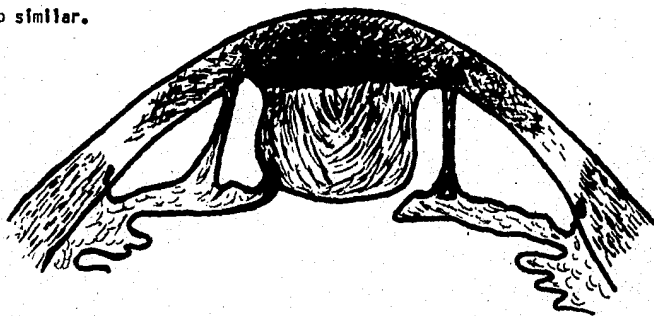


Fig. 5 Leucoma central con adherencias iridianas y cristalíneas.

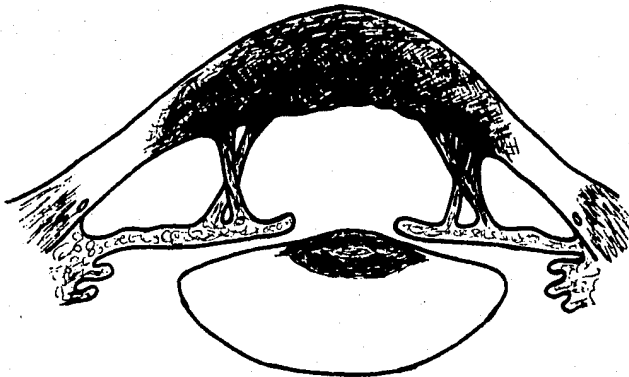


Fig. 5-a Leucoma central con adherencias iridianas y catarata polar anterior.

En todos estos casos pueden presentarse alteraciones oculares asociadas. Puede haber glaucoma en el 50 a 70 % de los casos, más frecuente en los primeros seis años de vida, como la forma infantil no buftálmica; sin embargo, puede presentarse como buftalmos o glaucoma juvenil. Pueden existir inclusiones epiteliales, anomalía de Rieger, coloboma de iris y cuerpo ciliar, persistencia de la túnica vasculosa lentis, persistencia de vítreo primario hiperplásico, displasia retiniana, desprendimiento de retina, pérdida de las células ganglionares de la retina y atrofia óptica. También se asocia a anomalías sistémicas como la trisomía 13-15, síndrome de Lowe, síndrome de la Rubeola, anomalías viscerales, membrana hialina, defectos septales cardíacos, anomalías -

urogenitales, hemorragias pulmonares e intracraneales, sindactilia, displasia craneofacial, anomalias en el oido externo, bajo peso al nacer y deficiencia mental (13) (14) (15).

LEUCOMA CENTRAL CON ADHERENCIAS IRIDIANAS ESTAFILOMATOSO Y VASCULARIZADO

Esta es la forma extrema de los leucomas congénitos corneales. Se caracteriza por una opacidad corneal que protruye o no marcadamente, vascularizada en grado variable; este aspecto dio origen a su nombre, úlcera interna de von Hippel, pues se consideró que era producto de un proceso inflamatorio en la cara posterior de la cornea. Microscópicamente, la capa de Bowman está ausente y el estroma delgado y vascularizado. La membrana de Descemet y el endotelio están ausentes en los sitios de adherencia. El iris adherido a la cara posterior de la cornea es atrófico. El cristalino puede estar adherido a la cornea con bandas de vitreo y epitelio ciliar (6).

G E N E S I S

El desarrollo normal del ojo consiste de tres eventos principales.

La evaginación del neuroectodermo para formar la vesícula óptica y posteriormente la copa óptica, completa hacia la sexta semana, para dar origen a la retina, al epitelio del cuerpo ciliar y al epitelio posterior del iris.

La invaginación de la superficie ectodérmica para formar la vesícula - - cristalínea que completa hacia la sexta a octava semana.

Migración del tejido mesodérmico que rodea la boca de la copa óptica en cuatro planos:

a) Inmediatamente detrás de la superficie ectodérmica, en forma de dos ondas que formarán primero el endotelio corneal y casi simultáneamente el estroma corneal (sexta a séptima semana).

b) Enfrente del cristalino, a manera de una onda vascular que formará - la membrana pupilar que posteriormente será el estroma del iris (séptima semana).

c) Hacia atrás, rodeando la copa óptica para formar el cuerpo ciliar, + la coroides y la esclerótica (segundo a quinto mes).

d) En el ángulo de la cámara anterior, para formar la malla trabecular y el canal de Schlemm (sexto a octavo mes).

Después de la séptima semana la cámara anterior comienza a formarse como un espacio estrecho entre el endotelio y el iris, después de la octava semana la cámara anterior es ya un espacio completamente formado (15) (16) (17) (18)

Durante el proceso normal del desarrollo ocular se pueden presentar alta

raciones en la migración de los tejidos que impedirían la formación de las estructuras propias, o bien que habiendo migrado adecuadamente los elementos no lograrán una diferenciación total quedando parcialmente adheridos, manifestándose por un clivaje anormal de la cámara anterior, bandas de iris adheridas al estroma corneal y una diferenciación anómala del endotelio y la membrana de Descemet suprayacentes (16).

E T I O P A T O G E N I A

FALLA DE LA SEPARACION DEL CRISTALINO DEL ECTODERMO SUPERFICIAL

Steffan (19), y posteriormente Peters (4) propusieron que el defecto en la membrana de Descemet y el endotelio corneal se originaba por la separación defectuosa del cristalino del ectodermo superficial. Peters estableció que en la génesis de los defectos centrales congénitos, el papel de las aberraciones del desarrollo predominan sobre los mecanismos inflamatorios y que la patogénesis de la lesión es la separación tardía o incompleta del cristalino del ectodermo superficial, lo que impide la migración del mesodermo para formar el endotelio y el estroma corneal, apoyado en la coexistencia de un defecto del estroma posterior asociado a una catarata congénita del tipo subcapsular anterior o catarata reduplicada alineada a la lesión corneal.

Hagedoorn y Velzeboer (11), describen un caso bilateral afectando todo el globo ocular con anomalías del segmento anterior consistentes en queratoconus posticus, lentiglobo anterior, un pobre desarrollo del segmento anterior y contacto entre cristalino y cornea con separación varios meses después del nacimiento. Mondino (12), reportó un caso con remanentes capsulares y fibras cristalíneas degeneradas adheridas al estroma corneal. Waring y Parks (20), Hamburg (21) y, Harden y Mooney (22), reportan casos similares.

FALLA EN LA MIGRACION MESODERMICA

Mackrockl (23) sugirió que las alteraciones descritas eran originadas por una falta de separación del tejido mesodérmico que mas tarde diferenciarían -- el estroma y endotelio corneal y el estroma del iris. Posteriormente, Collins (24) modificó el concepto, señalando que era mas bien una falla en la migra-- ción del tejido mesodérmico que posteriormente debía formar el endotelio cor-- neal. Kupfer, Kuwabara y Stark (8), reportan un caso y refieren que en sus re-- visiones de leucomas corneales congénitos sin adherencias cristalíneas que - pudieran favorecer la teoría de Peters, han encontrado ausencia del endotelio_ corneal y de la membrana de Descemet focalizada que son cubiertas por tejido I ridiano y que en el resto de la cornea opacificada el endotelio es rudimenta-- rio con varias capas de membrana de Descemet que indican pérdida repetida de - las células endoteliales. Debido a que se encuentran aalteraciones en la mem-- brana de Bowman y tomando en cuenta estudios de Hay y Ravel (25) que indican - que el epitelio es responsable de la embriogénesis de ella, la anomalía de Pe-- ters es una alteración ectodérmica sumada a una ya bien reconocida disgenesia_ mesodérmica.

DESPLAZAMIENTO ANTERIOR DE LAS ESTRUCTURAS PREVIAMENTE FORMADAS.

Para otros autores como Stong y cols. (26), y Townsend, Font y Zimmerman (13), los leucomas congénitos de la cornea pueden ser ocasionados por un desplazamiento hacia delante de las estructuras previamente formadas y diferenciadas. El desplazamiento puede ser ocasionado por una variedad de mecanismos y se debe sospechar de masas retrocrystalíneas. Se encuentra persistencia de vitreo primario hiperplásico, displasia retínea, desprendimiento de retina y puede ser provocado también por un cristalino edematizado o hinchado que secundariamente ocasione un iris bombé.

Con frecuencia se observa adelgazamiento progresivo de la membrana de Descemet, sugiriendo que podría ser el resultado de una compresión en la superficie posterior de la cornea por el cristalino desplazado. (Townsend y cols.): La extensión del defecto dependerá de que tan temprano en el desarrollo se hizo manifiesta la presión y de que tan gruesa y resistente era la membrana de Descemet. Se ha visto que en la mayoría de los casos el contacto es solamente aposicional y que en los ojos en los que el cristalino se encontró firmemente adherido a la cornea, la cápsula estaba intacta y bien diferenciada. Ahora, si el cristalino y la cornea no se hubieran separado no existiría la frecuentemente observada membrana pupilar entre ellos.

HIPOXIA O ANOXIA INTRAUTERINA

Algunos autores como von Sallman (27), Brenda (28) y Cammermeyer (29), - consideran a la hipoxia intrauterina como la causa desencadenante de estas alteraciones. Hay evidencias de que la hipoxia ocasiona hipertrofia vascular en la retina. La anoxia induce a un cambio similar en los vasos hialoides y la membrana pupilar. Jack (30) mostró que los vasos hialoides son similares ultraestructuralmente a los de la retina y del sistema nervioso central. Bajo condiciones anóxicas se incrementa la permeabilidad vascular y se presenta la extravasación del suero. Los vasos hialoides se encuentran rodeados por una matriz vítrea que al hincharse desplazan la membrana pupilar y el diafragma iridocristalino hacia la cornea. Worst (31) observó que la membrana pupilar es impermeable al acuoso y que la formación de la cámara anterior después del inicio de la secreción del acuoso requiere de la rotura de dicha membrana. La anoxia ocasiona una hipertrofia de la membrana pupilar, lo que retardaría su rompimiento y provocaría un bloqueo pupilar; la membrana y el diafragma iridocristalino como consecuencia son desplazados hacia la cornea. Con el desarrollo fetal, la regresión de la membrana pupilar puede dejar solamente adherencias a los bordes del defecto corneal. von Sallman (27) observó adherencias corneo-cristalinas bilaterales en los ojos enucleados de dos chongos a término a los cuales se les había ligado la carótida a la mitad de la gestación, mucho tiempo después de que la vesícula cristalina se separara de la superficie ectodérmica. Mondino y cols. (12) reportaron un caso de gemelos idénticos con un síndrome de transfusión fetal en donde el se-

HIPOXIA O ANOXIA INTRAUTERINA

Algunos autores como von Sallman (27), Brenda (28) y Cammermeyer (29), - consideran a la hipoxia intrauterina como la causa desencadenante de estas alteraciones. Hay evidencias de que la hipoxia ocasiona hipertrofia vascular en la retina. La anoxia induce a un cambio similar en los vasos hialoides y la membrana pupilar. Jack (30) mostró que los vasos hialoides son similares ultraestructuralmente a los de la retina y del sistema nervioso central. Bajo condiciones anóxicas se incrementa la permeabilidad vascular y se presenta la extravasación del suero. Los vasos hialoides se encuentran rodeados por una matriz vítrea que al hincharse desplazan la membrana pupilar y el diafragma iridocristalino hacia la cornea. Worst (31) observó que la membrana pupilar es impermeable al acuoso y que la formación de la cámara anterior después del inicio de la secreción del acuoso requiere de la rotura de dicha membrana. La anoxia ocasiona una hipertrofia de la membrana pupilar, lo que retardaría su rompimiento y provocaría un bloqueo pupilar; la membrana y el diafragma iridocristalino como consecuencia son desplazados hacia la cornea. Con el desarrollo fetal, la regresión de la membrana pupilar puede dejar solamente adherencias a los bordes del defecto corneal. von Sallman (27) observó adherencias corneo-cristalinas bilaterales en los ojos enucleados de dos changos a término a los cuales se les había ligado la carótida a la mitad de la gestación, mucho tiempo después de que la vesícula cristalina se separara de la superficie ectodérmica. Mondino y cols. (12) reportaron un caso de gemelos idénticos con un síndrome de transfusión fetal en donde el se-

gundo gemelo presentó anomalía de Peters ocasionado por una hipoxemia desde el inicio de la gestación secundaria a un corto circuito arteriovenoso.

La degeneración en la materia blanca cerebral es característica de los niños que han experimentado hipoxia en el período prenatal (28) (29). La hipoxia también explica la ausencia de signos inflamatorios en estos casos (32).

INFLAMACION INTRAUTERINA

Para otros autores, la patogenia de esta anomalia se debe a un proceso inflamatorio. Desde 1897, von Hippel (3), y en 1905 Ballantyne (33) consideraron la posibilidad de una infecci3n in 6tero, adquirida transplacentariamente, o por via del liquido amni3tico, provocando queratitis y perforaci3n corneal - con desplazamiento del iris y del cristalino hacia la cornea; von Hippel la - llam3 u1lcera corneal interna, que ocasionaba un defecto en la cara posterior - de la cornea con leucoma suprayacente y adherencias del iris y del cristalino. Estas alteraciones pueden ocurrir sin perforaci3n corneal por la presencia de - un absceso corneal profundo que drene hacia la c3mara anterior. Terrien (34) - public3 un caso de leucoma corneal sin perforaci3n en el que el defecto de la - membrana de Descemet se encontraba rodeado por sinequias de iris, demostrando - c3lulas inflamatorias cr3nicas en el iris y en el estroma corneal. Parsons, - en 1904, report3 el cuadro histopatol3gico de infiltraci3n por leucocitos y la - presencia de material purulento asociado con vascularizaci3n y fibrosis de la - cornea, particularmente en casos de estafiloma anterior, que no puede ser fa- - cilmente explicado de otra manera mas que por un proceso inflamatorio. Reese - Ellsworth (16) reportan una serie de 21 pacientes, cinco de ellos cuyas madres - tuvieron una infecci3n viral compatible con rubeola en el primer trimestre del - embarazo. Polack y Graue (10) reportaron un caso con anomalia de Peters blla- - teral con s3ndrome de rubeola cong3nita sin catarata, con crecimiento fibro- - bl3stico sobre la capa endotelial, c3lulas epiteloides y leucocitos polimorfo - nucleares.

HERENCIA

Se ha postulado que una gran variedad de alteraciones hereditarias pueden afectar el segmento anterior del ojo (35).

La alteración mas profundamente estudiada ha sido la anomalia de Rieger, que principalmente se compone de línea de Schwalbe prominente con bandas de iris hacia ella e hipoplasia no progresiva del estroma anterior del iris, en donde el 70% de los casos se trasmite con carácter autosómico dominante. (6) (35) (36).

Existen pedigrees con combinaciones de síndrome de Peters-Rieger que se han considerado ocasionados por un gen de carácter recesivo, al igual que en la anomalia de Peters pura (14). Sanyal y Hawkins (37) describieron un gen autosómico recesivo en ratones, que ocasionó alteraciones oculares compatibles con anomalia de Peters. Jay y Riece (38) encontraron en una serie de pacientes estudiados un caso de Peters con probable transmisión hereditaria recesiva. Henkind y Friedman (35) reportan los casos de dos hermanos con iridogoniodisgenesia y catarata, como la expresión de herencia autosómica recesiva.

MATERIAL Y METODOS

Se reportan dos hermanos de una familia de tres, que fueron enviados al Departamento de Cornea del Hospital Oftalmológico de Nuestra Señora de la Luz (HONL), por presentar opacidades corneales bilaterales desde su nacimiento.--

Al interrogatorio no se encontraron antecedentes familiares de padeci-- mientos semejantes en las dos generaciones previas. No hay consanguinidad entre los padres; y el hermano mayor que es producto del primer embarazo, no -- presenta alteraciones patológicas oculares o sistémicas.

La edad del padre es de 34 años y la de la madre de 28 años, ella, al in-- terrogarla refiere que su segundo y tercer embarazos transcurrieron sin nin-- guna complicación, niega enfermedades exntemáticas del tipo de la rubeola e -- Ingestión de medicamentos durante los mismos, los cuales concluyeron en forma eutócica, ambos productos lloraron inmediatamente al nacer, desconociendo su-- peso ya que fueron atendidos en su domicilio por empírica.

La madre refiere que desde el nacimiento notó en sus dos hijos opacida-- des corneales bilaterales, sin datos de infecciones oculares de los niños en el período neonatal.

Se les efectuaron exámenes de laboratorio y de gabinete completos, exá-- men físico pediátrico, e investigación genética, los cuales fueron normales.

DESCRIPCION DE LOS CASOS: Caso 1.- Masculino de 7 años de edad que fué-- visto por primera vez en Diciembre de 1980 en el Departamento de Cornea del -- HONL; A la exploración oftalmológica se encontró nistagmus horizontal de tipo búsqueda. En el ojo derecho (Fotografía 1), se observó discreta escleraliza--

ción de la región límbica, opacidad corneal excéntrica hacia el lado nasal, - de aspecto denso que abarca todas las capas corneales y ocluye parcialmente - la región pupilar por estar ésta desplazada hacia el leucoma, se pudieron apreciar adherencias del iris surgiendo en la región del collarete y regiones-paracentrales; en la periferia, en los sectores superior e inferior, en zonas de cornea transparente, se apreció una línea de Schwalbe prominente con adherencias iridianas dirigidas a ella; El iris de aspecto hipoplásico con ausencia de criptas y poco reactivo a los estímulos luminosos. La PIO digital se apreció como normal. Al investigar la agudeza visual, el ojo era capaz de percibir y proyectar adecuadamente la luz.

Al exámen, el ojo izquierdo reveló una opacidad corneal total, que abarcaba todas las capas de la misma con menor densidad en el cuadrante temporal-inferior. El leucoma de tipo estafilomatoso, denso, vascularizado, protruía discretamente a través de la hendidura palpebral lo que impidió la exploración adecuada de la cámara anterior. La esclerótica cerca de la región límbica se observó adelgazada. La PIO digital se encontró elevada +++, el ojo no fué capaz de proyectar ni percibir la luz.

El diagnóstico clínico integrado en el ojo derecho fué de anomalía de - Peters-Rieger, y en el ojo izquierdo de anomalía de Peters con glaucoma absoluto.

Sobre las bases de la exploración se decidió cirugía en el OD, practicándose una queratoplastia penetrante el 25 de Febrero de 1981, con trepanación central de 8.5mm de diámetro y que abarcó parcialmente el leucoma corneal, encontrando en la vecindad del leucoma estroma corneal engrosado y no -

Vascularizado. En la cara posterior de la cornea se observaron adherencias de iris que inducían un desplazamiento de la pupila hacia el sector nasal. Se -- procedió a reseca las adherencias iridianas y se efectuó esfinterotomía temporal y superior hasta lograr un centraje adecuado del área pupilar.

Se encontró un cristalino opaco de aspecto brunescente y sin adherencias posteriores por lo que se decidió una extracción extracapsular a cielo abierto, hasta lograr una limpieza adecuada de la cápsula posterior. Se apreció - un reflejo de fondo de color anaranjado-amarillento, no se logró efectuar una exploración más profunda y se decidió suturar la cornea donadora.

La evolución del injerto fué aceptable con formación en la vecindad del- leucoma de una membrana retrocorneal discreta que no interfiere con el área - pupilar (fotografía 2). Un mes despues de la cirugía al explorar el fondo del ojo se observó una masa adherida a la cápsula posterior, que impedía la co - rrecta visualización del fondo. A los tres meses del postoperatorio la cápsu - la posterior se encontró discretamente opacificada, por lo que en Agosto de - 1981, seis meses después del injerto, se procedió a realizar una vitrectomía anterior (Ocutomo) vía pars plana, eliminando la cápsula posterior y el ví - treo hiperplásico, ampliando el área pupilar mediante una iridectomía en sec - tor superior con el mismo instrumento. Dos semanas después el área pupilar per - mítia una exploración adecuada, encontrandose vítreo primario hiperplásico de origen papilar y un desprendimiento traccional de la retina con aspecto de - ser antiguo, plegado sobre sí mismo y con bolsas fijas que no comprometían el área macular. El trasplante fuera de la membrana retrocorneal señalada perma - nece transparente, y la agudeza visual del paciente en el momento es de 20/400



Fotografia 1



Fotografia 2

RESULTADOS ANATOMOPATOLÓGICOS: El botón corneal y un pequeño fragmento de iris del ojo derecho, se fijaron en formol. El botón corneal midió 8.3mm de diámetro con grosor promedio de 1 mm. En su cara posterior pigmento uveal adherido y en la periferia un fragmento de iris. El botón era translucido en sectores con pliegues en diferentes direcciones. El fragmento de iris midió 1.8 x 2 x 0.5 mm de color café oscuro de aspecto aterciopelado.

Descripción microscópica.- El fragmento de iris mostró condensación del estroma por atrofia. El botón corneal con un epitelio de grosor irregular, atrofia en algunas áreas y edema de la basal en otras. La lámina de Bowman fragmentada y perdida parcialmente en la porción central. El estroma irregular con vascularización profunda. La membrana de Descemet y el endotelio fueron normales excepto, en el sitio de unión con los fragmentos de iris atrofiado en donde estaban ausentes.

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

Caso 2.- Femenino de 4 años de edad con antecedentes seriatos previamente. A la exploración oftalmológica se encontró nistagmus horizontal rápido tipo búsqueda en ambos ojos. En la cornea del OD (Fotografía 3), se apreció un denso leucoma central, vascularizado, que se desvanecía hacia la periferia -- con esclerización de la región limbica. Sólo se encontró una pequeña porción de cornea clara en la extrema periferia inferior. La exploración del ojo izquierdo (Fotografía 3), mostró hallazgos similares. La PIO en ambos ojos -- apreciación digital fué normal. La paciente era capaz de percibir y proyectar luz adecuadamente con ambos ojos. Se efectuó el diagnóstico clínico presuntivo de anomalía de Peters, variedad úlcera interna de von Hippel en ambos ojos.

Con fundamento en los hallazgos de la exploración se decidió cirugía para el ojo derecho, practicandose queratoplastia penetrante el 23 de Enero de 1981; El botón fué 9 mm de diámetro encontrandose en la periferia un estromacorneal engrosado y vascularizado, al entrar a la cámara anterior sólo se encontraron pequeñas adherencias que iban de la región del collarate iridiano a la porción paracentral del leucoma, descentrando el área pupilar hacia el sector nasal; a través del área pupilar se apreció un cristalino transparente, - exceptuando por la presencia de una catarata polar anterior descentrada en el mismo sentido de la pupila. Se resecaron las adherencias haciendo una esfínter rotomía temporal, a fin de lograr un centraje adecuado del área pupilar.

La evolución del trasplante fué satisfactoria durante los primeros 45 días, cuando se observó vascularización difusa al injerto y edema generalizado de la córnea. Se manejó con régimen esteroideo tópico y subconjuntival logrando aclarar parcialmente la cornea. En Abril de 1981, 3 meses después del-

Injerto, la paciente sufrió un traumatismo en el OD con la punta de una mesa provocandose rotura de la herida corneo-corneal con expulsión de los elementos intraoculares, motivo por el cual dicho ojo fué eviscerado.

En Marzo de 1981, aún con el injerto contralateral transparente se decidió queratoplastia penetrante para el ojo izquierdo, con un injerto de 9 mm de diámetro, con hallazgos idénticos a los del OD. Tres semanas después y durante el tratamiento esteroideo instituido para el otro ojo, se observó vascularización difusa en el injerto y edema generalizado, coincidiendo esta respuesta inmune con el declive de aquella del ojo contralateral, lograndose que el injerto permaneciera transparente hasta junio de 1981 cuando se apreció la invasión generalizada de una membrana retrocorneal y opacidad no densa del injerto. Hasta el momento la paciente ve bultos.



Fotografia 3

RESULTADOS ANATOMOPATOLOGICOS: Se estudió el botón corneal derecho fijado en formol, con 9,8 mm de diámetro mayor, opaco, blanquecino con numerosos vasos de neoformación y zonas de queratinización en la superficie anterior - con formaciones ampollosas. Su espesor fué de 3 mm y se encontró un pequeño fragmento de iris adherido a su superficie posterior.

Descripción Microscópica.- El epitelio corneal mostró vacuolización del estrato basal con desepitelización y paraqueratosis en algunas áreas. La lámina de Bowman ausente en la porción central. El estroma fué irregular, de aspecto escleroso y vascularizado en todo su espesor. La membrana de Descemet y el endotelio no se encontraron en los sitios de adhesión iridiana y en otras zonas el endotelio era vacuolado.

El botón corneal izquierdo fijado en formol fué de un diámetro de 9,5 mm con un grosor de 1,6 mm, con neovascularización profusa en todo su espesor y opaco. En su superficie anterior se observó una membrana velamentosa discretamente pigmentada. Por su cara posterior se encontró pigmento uveal. Al efectuar el corte el grosor central era de 2,5 mm.

Descripción Microscópica.- Se realizaron numerosos cortes y se tiñeron con las técnicas de H-E, P.A.S. y tricrómico de Masson. Se encontró la cornea muy alterada en su histarquitectura; con desepitelización completa, la lámina de Bowman ausente, el estroma irregular con esclerosis y neovascularización profusa con discretos infiltrados de leucocitos polimorfonucleares, la membrana de Descemet calcificada y tenuemente P.A.S. positiva con fibrosis retrocorneal y escaso pigmento uveal.

DISCUSION

La génesis de los leucomas centrales congénitos de la córnea, como se há señalado, es discutible. El hecho de que los cuadros clínicos tienen muchas semejanzas entre sí, y se presenten en dos hermanos nos sugiere una etiología hereditaria. El no encontrar patología en la exploración oftalmológica de los padres ni evidencia de alteraciones similares a las de nuestros pacientes en por lo menos dos generaciones previas, excluye la posibilidad de herencia autosómica dominante.

En nuestro primer caso encontramos la anomalía de Peters asociada con anomalía de Rieger; en la literatura encontré sólo dos casos comprobados histopatológicamente, uno reportado por Zimmerman (39), en 1962, y el otro en 1977 por Awan (40). Alkamade (14), encontró en 170 ojos con síndrome de Rieger, 19 casos con leucoma central. Los pedírees en humanos con anomalía de Peters - Rieger, indican que son ocasionados por un gen autosómico recesivo al igual que en la anomalía de Peters pura.

Nosotros creemos, dado que las alteraciones se encuentran en dos hermanos de una familia de tres, sin historia de infecciones maternas durante los embarazos, los cuales se resolvieron en forma eutócica y sin datos de infecciones sistémicas u oculares en los pequeños durante el período neonatal, nos indica que no se trata de una etiología inflamatoria ni de anoxia intrauterina, sino que la causa probablemente fué un gen autosómico recesivo. Hasta nuestro conocimiento es la primera ocasión que se reporta en la literatura la anomalía de Peters en hermanos.

RESUMEN

Se presentan dos casos de anomalía de Peters bilateral en hermanos. En uno con alteraciones de anomalía de Peters combinada con anomalía de Rieger y en otro con la variedad úlcera interna de von Hippel.

La ausencia de historia familiar en las dos generaciones previas de alteraciones similares, la apariencia normal de los padres y la ausencia de complicaciones durante la gestación, nos indican una fuerte evidencia de herencia autosómica recesiva o bien de una mutación genética. Hasta nuestro conocimiento es el primer caso reportado de anomalía de Peters en hermanos.

B I B L I O G R A F I A

- 1.- Klinkosch. Pro. ad ann. Acad.; Prag (1766).
- 2.- von Ammon (1830). Citado en Duke-Elder, S.: System of Ophthalmology. London, Kimpton, 1964, vol III, pt. 2, pag 512.
- 3.- von Hippel, E.: Ueber Hidrophthalmus Congenitus. Albrecht von Graefe's - Arch. Ophthalmol 44: 539, 1897.
- 4.- Peters A. : Klin Monatsbl. Augenheilkd. 44 (1). 27,105 (1906); 46 (2), - 241 (1908); 49 (2), 88 (1911); 70, 629 (1923); 76, 803 (1926).
- 5.- Collier J. : Le Keratocone posterieur. Arch Ophthalmol (Paris) 22: 376--391, 475-489, 1962.
- 6.- Waring G.O., Rogrigues M.H., and Leibson P.R. : Anterior Chamber Cleavage Syndrome. A Stepladder Classification. Survey of Ophthalmology. 20: 3 a 27, 1975.
- 7.- Wolter J.R., Haney W.P.: Histopathology of keratoconus posticus circumscriptus. Arch. Ophthalmol. 69: 357-362, 1963.
- 8.- Kupfer C., Kuwabara T., and Stark W.J.: The histopathology of Peters' Anomaly., American Journal of Ophthalmology. 80: 653-660, 1975.
- 9.- Nakanishi I., Brown S.I.; The histopathology and Ultrastructure of congenital central corneal opacity (Peters' Anomaly). American Journal of Ophthalmology. 72: 801-812, 1971.
- 10.- Polack F.M., and Graue E.L.: Scanning Electron Microscopy of Congenital Corneal Leukomas (Peters' Anomaly); American Journal of Ophthalmology. - 88: 169-178, 1979.

- 11.- Hagedoorn A., and Velzeboer C.M.J.: Postnatal Partial Spontaneous Correction of a Severe Congenital Anomaly of the Anterior Segment of an Eye.; A.M.A. Archives of Ophthalmol., 62: 175-183, 1959.
- 12.- Mondino B.J., Shahinian L., Johnson B.L. and Brown S.I.: Peters' Anomaly with the fetal transfusion syndrome. American Journal of Ophthalmol., 82 55-58, 1976.
- 13.- Townsend W.M., Font R.L., and Zimmerman L.E.; Congenital Corneal Leukomas. American Journal of Ophthalmol. 77: 192-207, 1974.
- 14.- Aikemede, P.P.U.: Dysgenesis Mesodermalis of the Iris and the cornea. Assen, Royal Van Gorcum, 1969.
- 15.- Townsend W.M.; Congenital Corneal Leukomas; Central Defect In Descemet's membrane. American Journal of Ophthalmol. 77:80-85, 1974.
- 16.- Reese A.B., and Ellsworth R.M.: The Anterior Chamber Cleavage Syndrome. Arch. Ophthalmol. 75: 307-318, 1966.
- 17.- Robison D. Harley: Pediatric Ophthalmology, 1975. Pag. 274-278.
- 18.- Duke-Elder S.: System of Ophthalmology. London, Kimpton, 1964, v. 3 pt.1
- 19.- Steffan P.: Beitrag Zur Erklarung angeborener anomalien der Hornhaut. Klin. Monatsbl. Augenheilkd. 5; 209, 1867. Referido en Hamburg A.: Incomplete Separation of the lens and related malformations. Am. Journal of Ophthalmol. 64: 729, 1967.
- 20.- Waring III. G.O., and Parks M.M. Successful Lens Removal in Congenital - Corneolenticular Adhesion (Peters Anomaly). Am. J. of Ophthalmol. 83: -- 158-161, 1977.
- 21.- Hamburg A.: Incomplete Separation of the Lens and related malformations. American Journal of Ophthalmol. 64: 729-733, 1967.

- 22.- Harden A.F., and Mooney D.J. : Congenital Keratolenticular Adhesion. *American Journal of Ophthalmol.* 70:975-977, 1970.
- 23.- Mackroockl, W.: Membrana pupillaris perseverans corneae adhaerens. *Arch.-Augenheilkd.* 14:83, 1885.
- 24.- Collins E.T.: Adhesion of a persistente pupillary membrane to the cornea in the eye of a cat. *Trans. Ophthalmol. Soc. U.K.* 27:203, 1907.
- 25.- Hay E.D., and Ravel J.P.: Fine Structure of the developing avian cornea. *Monographs in developmental biology.* Basel, S. Karger A.G.; p, 113, 1969
- 26.- Stone D.L., Kenyon K.R., Green W.R., Ryan S.J.: Congenital central corneal leukoma (Peters' Anomaly) *American J. Ophthalmol.* 81: 173-193, 1976
- 27.- von Sallmann L.: The effect of intrauterine surgical procedures on the development of the primate eye. *Investigative Ophthalmology.* 8: 51-60, 1969.
- 28.- Brenda, C.E.: *Proc. 1st Int. Congr. Neuropathology., Rome, vol. 2, 25. - 1952.*
- 29.- Cammermeyer J. (1958). In "Neurological and Psychological Deficits of Agphyxia Neonatorum", ed. W.F. Windle, p, 163. Charles C. Thomas, Springfield, Ill.
- 30.- Jack R.L.: Ultrastructure of the hyaloid vascular system. *Arch. Ophthalmol.* 87: 555, 1972.
- 31.- Worst J.G.F.: The pathogenesis of congenital glaucoma. Assen, Royal Van-Gorcum, 1966.
- 32.- Speakman J.S., and Crawford J.S.: Congenital opacities of the cornea. *British J. Ophthalmol.* 50: p, 68, 1965.

- 33.- Ballantyne, A.J.: Synechiae of the iris and pupillary membrane. Trans.--
Ophthalmol. Soc. U.K. 23:319, 1905.
- 34.- Terrien F.: Ulcus Internum cornea. Arch d'Ophthalmol. 22:329, 1902.
- 35.- Henkind P. and Friedman A.H.: Iridogoniodysgenesis with cataract. Am. J.
Of Ophthalmol. 72:949, 1971.
- 36.- Pearce W.G. and Kerr C.B.: Inherited variation in Rieger's malformation.
British Journal Ophthalmol. 49:530, 1965.
- 37.- Sanyal S., Hawkins R.K.: Dysgenetic lens (dyl) - a new gen in the mouse.
Invest. Ophthalmol. Visual Sci (U.S.A.). 18/6 (642-645), 1979.
- 38.- Jay M.R., Rice N.S.C.; Genetic implications of congenital glaucoma, Me-
tab. Ophthalmol. (England) 2/2-4:257/258, 1978.
- 39.- Zimmerman L.E.: Verhoeff Society Meeting (1962). Citado por Reese y. Ellis
worth: The anterior Chamber Cleavage Syndrome. Arch. Ophthalmol. 75:307-
318, 1966.
- 40.- Awan K.J.: Peters Rieger's Syndrome. Journal Pediatric. Ophthalmol. (U.S
A.) 14/2 (112-116), 1977.