

# Distrofia Corneal en Ojo de Pez: Evaluación de la calidad visual utilizando la Prueba de Sensibilidad de Contraste

## Introducción

Distrofia corneal en Ojo de Pez es un raro trastorno autosómico recesivo caracterizado por una deficiencia de lecitina colesterol acyltransferasa (LCAT), descrito por primera vez en 1979<sup>(1)</sup>. Caracterizado por opacificación corneal progresiva y dislipidemia (HDL muy bajo) que puede llevar a complicaciones sistémicas (Hepatopatía y nefropatía) debido al depósito de lípidos incluyendo el estroma corneal, dando ese aspecto característico a la enfermedad (de allí su nombre), induciendo disminución de agudeza visual (AV) progresiva<sup>(1,5)</sup>.

## Objetivo

Reportar la evaluación mediante sensibilidad al contraste en una paciente con distrofia corneal en ojo de pez.

## Materiales y Métodos

Reporte de caso, paciente con Enfermedad en Ojo de Pez.

## Reporte de Caso

Paciente femenina de 70 años de edad con historia desde la segunda década, caracterizado por disminución progresiva de agudeza visual (AVCC) en ambos ojos (AO): 20/40, y opacificación corneal progresiva, verificada en la biomicroscopía con un patrón en vidrio esmerilado (granular) de forma bilateral. (Fig. 1) El resto del examen incluyendo el fondo de ojo fue normal. Paquimetría Ojo derecho (OD): 515um y en ojo izquierdo (OI): 523um. Topografía corneal (Orbscan II) mostró únicamente (Por opacidad de medios) el mapa queratométrico que mostró una Sim K OD: -1,50 x 74° y OI: -2,34 x 79° y la elevación anterior que fue normal. (Fig. 2). El OCT de segmento anterior (OCT Visante) mostró unas lesiones hiperreflectivas compatibles depósitos lipídicos en la membrana de Bowman y el estroma anterior en AO. (Fig. 3). El recuento endotelial fue normal en AO. El Test de Sensibilidad al contraste mostró respecto en las diferentes frecuencias espaciales para AO (Fig. 4).

Los estudios sistémicos mostraron: HDL colesterol 4mg/dl (VN: >60 mg/dl) – LDL Colesterol 232 mg/dl (VN: <200 mg/dl) – Colesterol Total: 242 mg/dl (VN < 220) y Triglicéridos: 286 mg/dl (VN: <250 mg/dl). Las pruebas renales fueron normales. Ecografía Abdominal mostró una esteatosis hepática moderada sin otras alteraciones. Con todos estos datos se llegó al diagnóstico de distrofia en ojo de pez. Se planteó la posibilidad de Queratoplastia Penetrante (KPP) pero debido a la buena AV se mantuvo en observación.

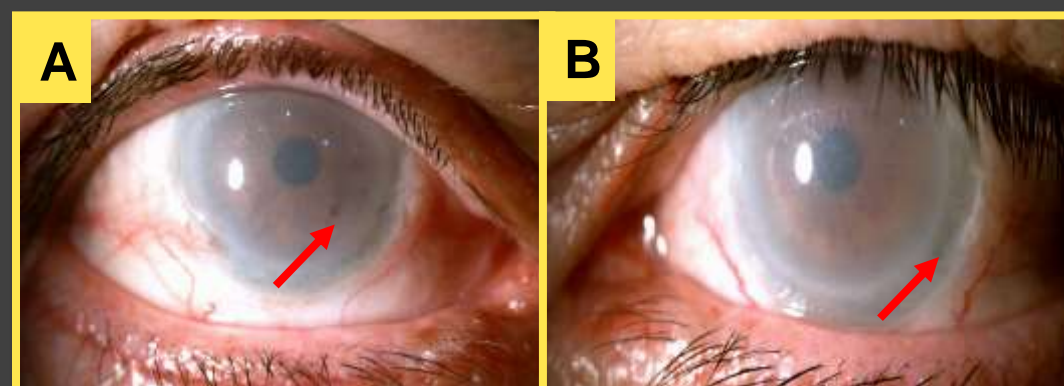


Figura 1: (A) Ojo derecho (B) Ojo izquierdo. (A y B) Córnea con aspecto en vidrio esmerilado de forma homogénea y difusa. (Flechas rojas indican la presencia de múltiples quistes intraestromales).

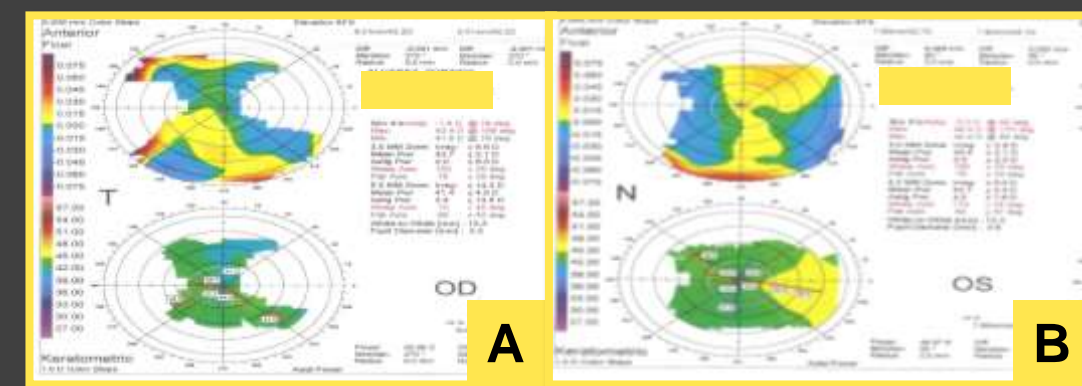


Figura 1: (A) Ojo derecho (B) Ojo izquierdo. (A y B) Topografía corneal Orbscan II que muestra en el mapa queratométrico un astigmatismo regular con la regla y el mapa de elevación anterior normal.

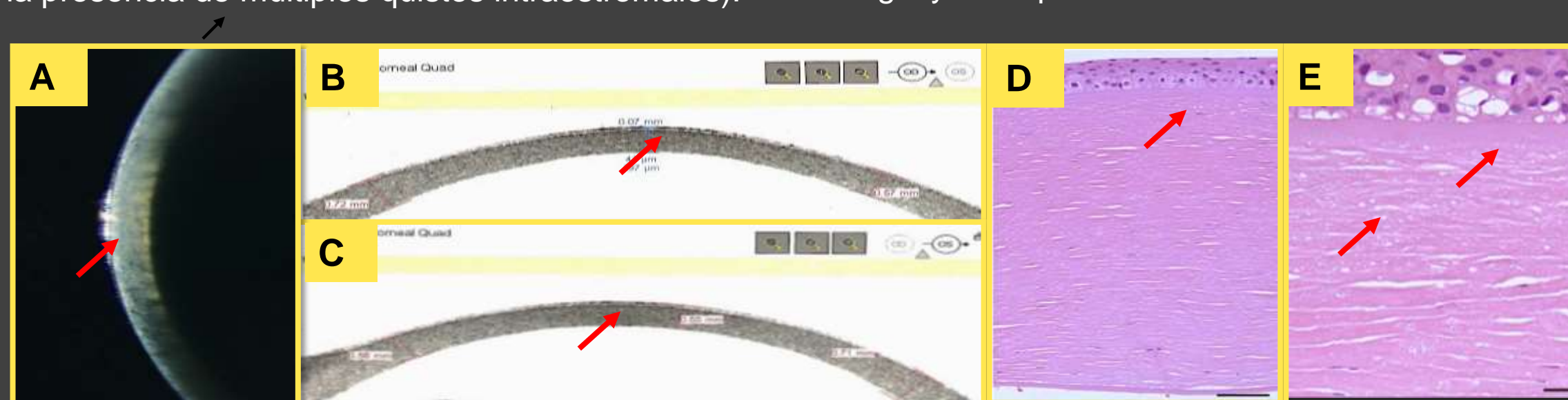


Figura 3: (A, B, C, D y E) Correlación entre el aspecto biomicroscópico de la cornea en un corte tangencial del libro<sup>(2)</sup> (A), con el OCT Visante de alta resolución de nuestra paciente (B y C) y un estudio histopatológico de una córnea en un paciente con distrofia en ojo de pez con tinción de hematoxilina y eosina del artículo<sup>(1)</sup> (D y E). Se muestran múltiples vacuolas llenas de lípidos a nivel estromal anterior (flechas rojas). Ojo derecho (B). Ojo izquierdo (C). Magnificación a 10x (D) y 50x (E).

## Discusión

Se describe como pese a la pérdida de transparencia de los medios en este tipo de distrofia corneal<sup>(1-5)</sup>, la toma de la visión tanto cuantitativamente (Cartilla de Snellen) y cualitativamente (Sensibilidad al contraste) nos puede orientar en la mejor alternativa terapéutica individualizando cada caso. A menudo la única opción terapéutica es una queratoplastia penetrante (KPP)<sup>(1,3,4,5,6)</sup>, aunque se esta desarrollando el uso de un reemplazo enzimático humano recombinante de LCAT, con discreta mejoría sistémica mas no visual<sup>(7)</sup>. En nuestro reporte, se mostró una buena agudeza visual, evitando la cirugía. Es importante la correlación sistémica que pueden tener estas enfermedades ya que pueden llegar a comprometer la vida del paciente por las complicaciones que inducen.

## Referencias Bibliográficas:

- (1) Clinical and histopathological features of a suspected case of fish-eye disease. Jpn J Ophthalmol (2012) 56:453–457
- (2) Cornea Atlas. Third Ed. Elsevier Saunders. (2014) Chapter 9 Corneal Manifestations of Systemic Disease and Therapy. Fig 9.11
- (3) Fish eye disease: a new familial condition with massive corneal opacities and dyslipoproteinaemia. Eur J Clin Invest. 1982;12(1):41-53
- (4) Structure and function of lysosomal phospholipase A2 and lecithin:cholesterol acyltransferase. Nat Commun. 2015;6:6250
- (5) Co-existence of classic familial LCAT deficiency and fish eye disease in the same family. Indian J Nephrol. 2015;25(6):362-5
- (6) Fish-eye disease: Another under-recognized cause of familial corneal opacification. Ophthalmic Genetics (2016)
- (7) Familial LCAT deficiency: First-in-human treatment with enzyme replacement. J Clin Lipidol. 2016 Mar-Apr;10(2):356-67

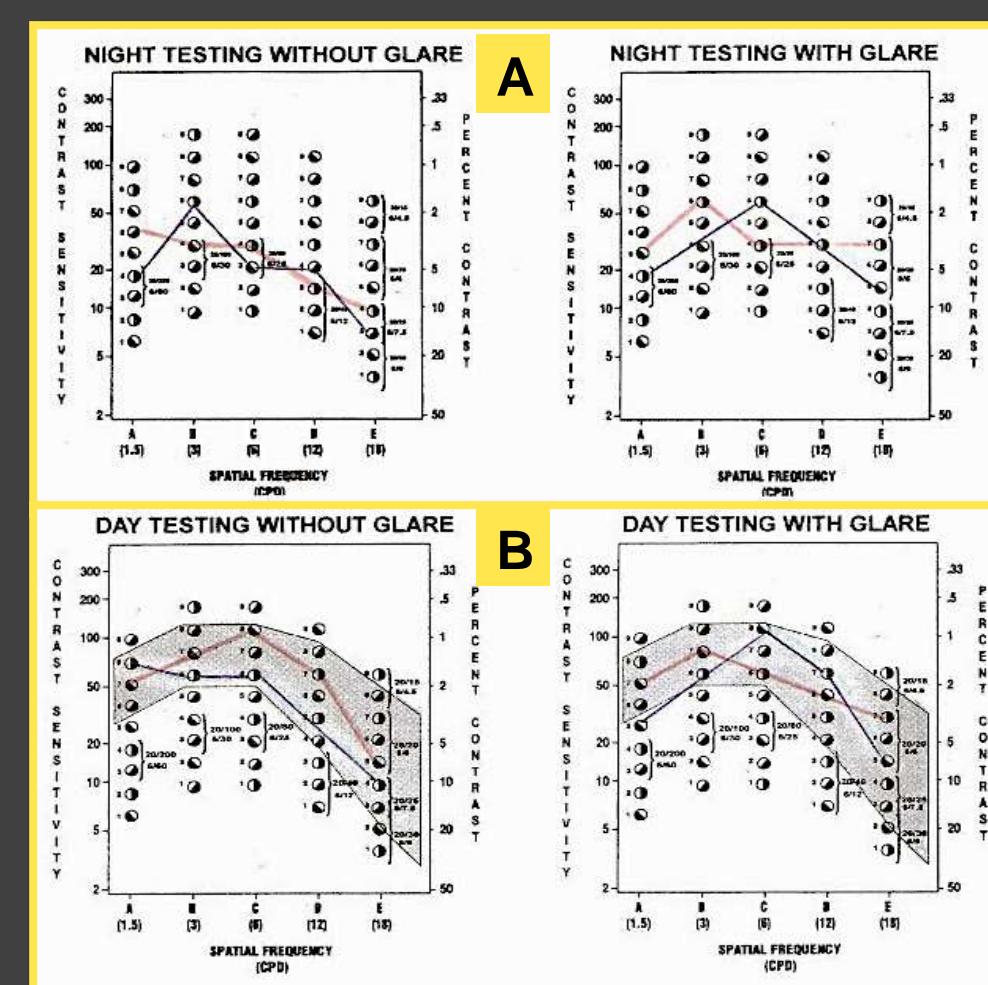


Figura 4: (A y B) Test de sensibilidad al contraste. (A) Estímulo escotópico (B) Estímulo fotópico. Línea roja (OD) y línea azul (OI).