

ANOMALIA DE RIEGER (Reporte de una familia)

Dra Dulce Ma Roldán-Valdés *

RESUMEN

Una diferenciación fallida en el desarrollo embriológico de la cámara anterior, puede dar como resultado un gran número de condiciones caracterizadas por: adherencias irido-corneales, persistencia de tejido mesodérmico en el ángulo y defectos corneales. Todas ellas son denominadas como "síndrome de clivaje de la cámara anterior" del cual forma parte la anomalía de Rieger.

Se presenta el caso de una familia, cuyo padre y tres de cinco hijos padecen anomalía de Rieger. Siendo de interés el hecho de que en uno de ellos, la anomalía se presenta uniocularmente y habiendo revisado la bibliografía mundial previa, sólo existe un caso reportado de Rieger uniocular por Bundy y Kaufman en 1980.¹

Palabras clave: Síndrome de clivaje ocular. Anomalía de Rieger. Disgenesia mesodérmica ocular.

INTRODUCCION

Este grupo de anormalidades han sido denominadas en forma variable. Alkemade² las llamó "disgenesia mesodérmica de iris y córnea", término que excluye los componentes ectodérmicos, que quizá indujo a Cross y Maumane³ a llamarlos "disgenesis mesoectodérmica". Fueron Reese y Ellsworth⁴ quienes usaron el término de "síndrome de clivaje de la cámara anterior".

El primer reporte de la anomalía de Rieger fue hecho por Rieger, a quien debe su nombre al publicar el caso de dos hermanos que la padecían.

Han existido múltiples reportes relacionados a esta anomalía, destacando las relacionadas a: tejido mesenquimatoso persistente en la cámara anterior^{5,6,7,8} y embriotoxón posterior.⁹ Fue en 1948 cuando Bu-

sacca y Pinticart hicieron la primera descripción gonioscópica.¹⁰

Igualmente han sido publicados diversos artículos relacionados al desarrollo embriológico de la cámara anterior, etiopatogenia del síndrome de clivaje, clasificación, tratamiento, etc.

DESARROLLO EMBRIOLOGICO

El primordio del ojo aparece en etapas muy tempranas, desarrollándose de la porción embrionaria que forma la parte anterior del sistema nervioso central.¹¹

El proceso de embriogénesis abarca el desarrollo temprano del embrión, desde la fertilización del huevo al periodo cuando las capas germinales se diferencian y masas específicas de células destinadas a formar varios órganos se segregan. Termina con la aparición del primordio óptico que ocurre antes de los 2 a 6 mm durante la tercera semana después de la fertilización.^{12, 13}

* Hospital Oftalmológico Ntra. Sra. de la Luz, Ezequiel Montes 19. México, D. F.

Inmediatamente después del estímulo de fertilización, mientras aún está en el tubo uterino, el huevo se subdivide por divisiones mitóticas consecutivas hasta formar una masa sólida esférica llamada blastómero o mórula. Cerca de la etapa de 12 células (72 horas post-fertilización), el huevo se sitúa en cavidad uterina y se forma la blástula. El siguiente paso es la formación de la gástrula en donde se encuentran ya las tres capas germinales: ectodermo, endodermo, mesodermo y se colocan los órganos presuntivos en la porción donde posteriormente se desarrollarán (Fig. 1).

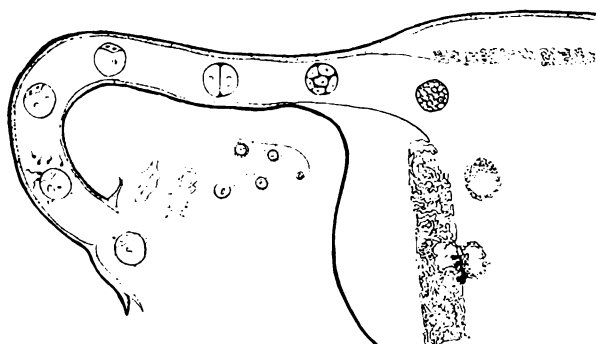


Fig. 1. Embriogénesis.

En la etapa en que se forma el neuroma o somita, se desarrollan las estructuras embriónicas axiales y la placa neural (Fig. 2).

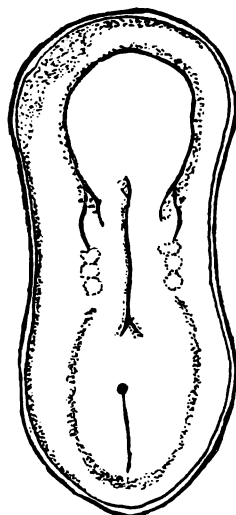


Figura 2

La mayor parte del sistema nervioso central se formará del ectodermo de la placa embrionaria y la línea primitiva. Aquí las células proliferan y adelgazan para formar un puente curvo conocido como placa neural, con un surco longitudinal medial a cada lado

del cual el ectodermo se eleva para formar dos pliegues curvos paralelos que son los pliegues neurales.

Los pliegues se elevan cada vez más y la parte más alta crece hacia la línea media, hasta que se funden para formar el tubo neural.

Hacia mediados de la tercera semana (7 a 9 somitas), aparecen depresiones en la placa aún abierta en el lugar en que se ensancha. Estas depresiones primitivas denominadas surcos ópticos luego se ahondarán para formar las vesículas ópticas primarias.

En el embrión de aproximadamente 4.5 mm de longitud, al final de la cuarta semana, la vesícula óptica comienza a invaginarse para formar la cavidad óptica, de manera que la vesícula de una sola pared se convierte en una cúpula óptica de doble pared; y la cisura da lugar a la cisura fetal o coroidal que se extiende desde el extremo de la cavidad óptica a lo largo de la cara inferior del tallo óptico, casi hasta la pared del cerebro anterior (Fig. 3).

La evaginación del neuroectodermo para formar la vesícula y copa termina a la sexta semana para dar origen a retina, epitelio del cuerpo ciliar y epitelio posterior del iris.

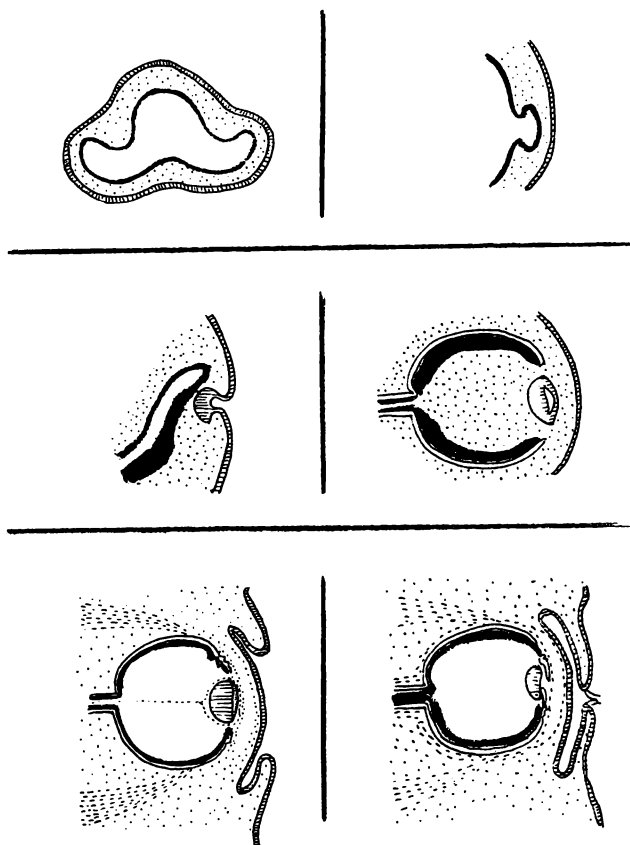


Figura 3

La invaginación del ectodermo superficial para formar la vesícula cristaliniiana se completará de la sexta a la octava semana.

El segmento anterior evoluciona de tres ondas axiales de migración secuencial de mesénquima, dando lugar a las siguientes estructuras:

La primera onda formará el endotelio corneal y la malla trabecular. La segunda los queratocitos estromales y la tercera onda a los componentes del estroma del iris.^{14, 15, 16}

Después de la séptima semana la cámara anterior comienza a formarse. La forma en que lo hace es controvertida, existen dos teorías principales, la primera de ellas apoyada por Mann,¹¹ quien sugirió un proceso de atrofia del mesodermo en la raíz del iris. La segunda teoría propuesta por Reese y Ellsworth,⁴ consiste en un simple clivaje del tejido mesodérmico dando lugar así a la cámara anterior.

ETIOPATOGENIA

La pobre diferenciación de la cámara anterior da lugar al síndrome de clivaje, más la etiología que induce esta falla es desconocida.

Se proponen factores hereditarios en la anomalía de Rieger ya que se hereda en forma autosómica dominante.^{17, 18}

Igualmente defectos en la migración celular de la cresta neural o su inducción terminal, pueden acontecer en la variedad de condiciones asociadas.

CLASIFICACION

Waring, Rodríguez y Laibson en 1957 integraron la siguiente clasificación:¹⁹

I. Alteraciones periféricas

- A. Líneas de Schwalbe prominente.
- B. Adherencias iridianas a la línea de Schwalbe.
- C. Hipoplasia del estroma anterior del iris.

II. Alteraciones centrales

- A. Defecto corneal posterior central.
- B. Adherencias irido-corneales centrales.
- C. Aproximación córneo-lenticular.

III. Alteraciones mixtas

Efectuaré solamente una revisión de las alteraciones periféricas, ya que la presencia de todas ellas dará lugar a la anomalía de Rieger.

I. Alteraciones periféricas

A. Línea de Schwalbe prominente.

Sinónimos. Embriotoxón posterior, displasia marginal de Streiff, membrana hialina congénita de Mann, anillo postcorneal refractivo periférico de Graves, prominencia de la periferia de la membrana de Descemet.

Dicha línea es la unión de la malla trabecular con la terminación de la membrana de Descemet (Fig. 4).



Figura 4

Esta línea en la mayoría de los ojos no es visible por biomicroscopía externa. Más en el 8% al 15% de los ojos normales puede observarse una línea prominente, arqueada, irregular, blanquecina y reluciente; localizada a 0.5 a 2 mm central al limbo; es más frecuente del lado temporal.

A la gonioscopía la línea prominente se observa protruida desde la córnea y puede formar un círculo completo con algún pigmento. En raras instancias se disloca para colgar como una guirnalda en el receso angular. La malla trabecular a veces parece densa y hialina.

Histológicamente consiste de un fondo central de colágena, conteniendo fibras de reticulina y substancia parecida a una membrana basal, rodeada por hojas discontinuas, delgadas de membrana de Descemet, separada de la cámara anterior por una capa endotelial.

B. Línea de Schwalbe prominente con adherencias de iris.

Sinónimo. Anomalía de Axenfeld (Fig. 5).



Figura 5

En esta anomalía el iris se adhiere con bandas de morfología diversa, pudiendo parecer desde filamentos finos con una prominencia terminal, hasta bandas cónicas o como una membrana confluyente fenestrada en forma de empalizada, pudiendo ocupar el seno del ángulo iridocorneal.

C. Línea de Schwalbe prominente con adherencias iridianas e hipoplasia del estroma anterior del iris.

Sinónimos. Anomalía de Rieger, disgenesia mesodérmica primaria del iris, disgenesia mesodérmica de córnea e iris (Fig. 6).

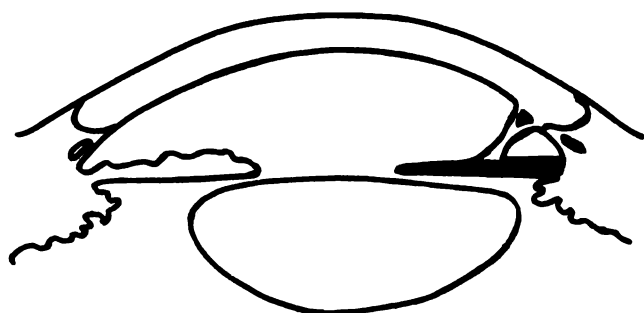


Figura 6

Esta alteración es transmitida en forma autosómica dominante en el 70% de los casos, con un 95% de penetrancia y extrema variabilidad en su expresividad.²⁰

En ella el estroma superficial del iris está ausente, sin criptas, surco o collarete y el estroma posterior consiste de fibras radiales, delicadas, que le dan una coloración gris-café al iris. El esfínter es fácilmente visto como un discreto anillo peripupilar. Los defectos radiales en el estroma revelan la capa de epitelio pigmentario, que puede tener agujeros (pseudopolicoria). Las anomalías pupilares ocurren en el 72% de los casos, pudiendo ser ectopias, discorias, colobomas atípicos, aniridia parcial, membrana pupilar persistente. La verdadera policoria es rara.

La atrofia de iris a menudo progresa postnatalmente, posiblemente como una prolongación visible del proceso disgenésico básico.

El glaucoma ocurre en cerca del 60% de estos pacientes, y usualmente aparece entre los 5 y 30 años de edad.²¹

Excepcionalmente el glaucoma se presenta en la infancia como buftalmos, o puede desarrollarse tardíamente en el adulto.

El mecanismo probable del glaucoma puede ser por un lado, un problema disgenésico trabecular y, por

el otro, debido a un factor mecánico producido por las adherencias angulares.⁵

Si esta anomalía se acompaña de anomalías faciales o dentarias, usualmente se usa la designación de síndrome de Rieger, considerándose una enfermedad sistémica.

Puede asociarse a otras alteraciones disgenésicas de la cámara anterior, como en la anomalía de Peters.²² Otras asociaciones son: hipoplasia maxilar, telecanto, hipertelorismo, oligodontia vera, microdontia o anodontia, malformaciones cardíacas, sordera, retardo mental, hipoplasia cerebelar, síndrome de Marfan, Down,²³ etc.

Otras alteraciones periféricas son:

Adherencias iridianas en el ángulo e hipoplasia de iris.

Sinónimo. Glaucoma juvenil hereditario y goniodisgenesis, hipoplasia estromal congénita de iris, iridogoniodisgenesis.

Esta patología semeja una anomalía de Rieger, pero sin prominencia de la línea de Schwalbe y en ella el glaucoma tiene mayor incidencia.

Anillo de Schwalbe prominente e hipoplasia del estroma anterior del iris.

Algunos autores agregan a ésta la denominación de con o sin glaucoma.

TRATAMIENTO

En las alteraciones periféricas, el glaucoma es el único susceptible de tratamiento, siendo la cirugía el método indicado.

El tipo de cirugía dependerá del factor etiológico sospechado, ya sea mecánico o disgenésico, pudiéndose elegir entre goniotomía y cirugía filtrante.

CASOS CLINICOS

Presento a una familia cuyo padre y tres de cinco hijos padecen anomalía de Rieger. Todos ellos originarios de San Luis Potosí y residentes del D.F., sin antecedentes semejantes en generaciones previas, ni antecedentes patológicos de importancia.

Caso 1. Masculino de 45 años de edad que acudió al Hospital Oftalmológico de Nuestra Señora de la Luz, refiriendo un padecimiento actual de 5 años de evolución, caracterizado por disminución lenta y progresiva de la agudeza visual (AV) en ambos ojos, hasta llegar a percibir sólo luz con el ojo derecho y el otro ciego.

Anomalía de Rieger (Reporte de una familia)

La exploración oftalmológica reveló en O.D. una PIO de 40 mmHg y en O.I. 24 mmHg, excavación de 8/10 en O.D. A la gonioscopia: línea de Schwalbe prominente, adherencias iridianas a ella e hipoplasia del estroma anterior del iris en forma importante, pseudopolicoria, discoria, corectopia (Fotos 1 y 2).

mmHg respectivamente. La exploración del fondo de ojo mostró una excavación de 4/10 en O.I. La gonioscopia confirmó el diagnóstico de anomalía de Rieger: prominencia de la línea de Schwalbe con adherencias iridianas a ella, e hipoplasia del mismo (Fotos 3 y 4).

Presentando igualmente alteraciones pupilares ya referidas en el caso anterior.



Foto 1. Caso 1.

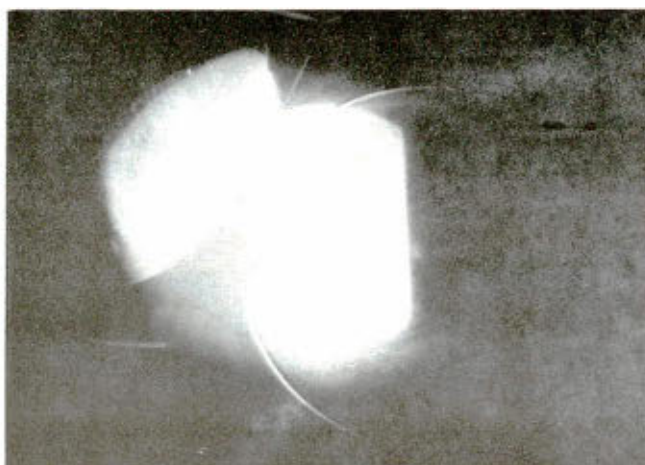


Foto 3. Caso 2.



Foto 2. Caso 1. Hallazgos gonioscópicos

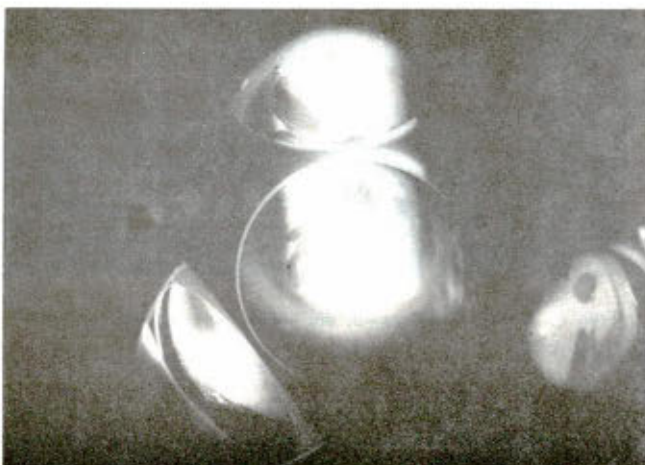


Foto 4. Caso 2. Visualización de cámara anterior con lente de Goldman.

El resto de la exploración general y los exámenes rutinarios de laboratorio fueron normales, como en el resto de su familia.

Caso 2. Masculino de 18 años de edad con mala visión desde la infancia, la cual lo llevó a la ceguera de O.D. La AV de O.D. variaba de c/d a 0.3 con una esfera de $-2.00D$. La tonometría fue de 70 y 42

Caso 3. Masculino de 16 años de edad cuya AV lograba una mejoría. O.D. de c/d a 0.1 con un cilindro de $-2.00 \times 0^\circ$ y en O.I. de 0.1 a 0.3 con una esfera de -2.50 combinada con cilindro de $-2.00 \times$

0°. La tonometría reportó 34 mmHg y 36 mmHg respectivamente, y la excavación fue de 4/10 en ambos ojos.

La gonioscopia mostró evidencias de anomalía de Rieger en ambos ojos (Fotos 5 y 6).

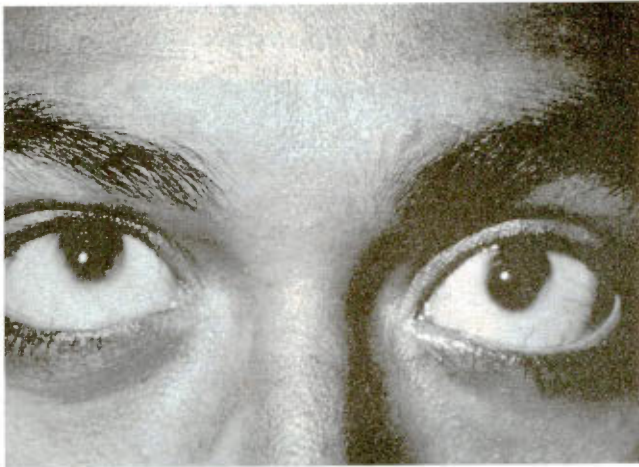


Foto 5. Caso 3.

drante temporal inferior e hipoplasia del estroma anterior del iris con discoria y ectopia pupilar. Este ojo no estaba complicado con glaucoma (Fotos 7 y 8).



Foto 7. Caso 4.



Foto 6. Caso 3. Exploración del ángulo de la cámara anterior.

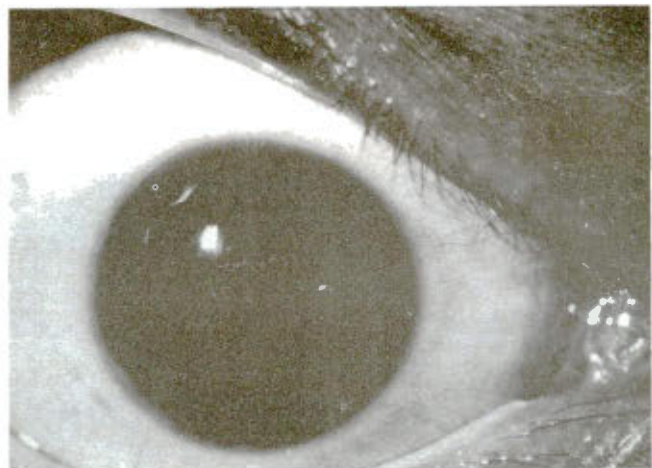


Foto 8. Caso 4. Línea de Schwalbe prominente, adherencias iridianas a ella e hipoplasia del estroma anterior de iris O.D.

Caso 4. Masculino de 13 años de edad, asintomático y cuyo diagnóstico de anomalía de Rieger fue un hallazgo de exploración.

O.I. con AV de 0.9 y visión corregida con una esfera de +0.25 a la unidad. Exploración oftalmológica normal en dicho ojo. Por el contrario el O.D. cuya visión mejoraba de 0.1 a 0.6 con una esfera de +4.00 y cilindro de $-4.00 \times 0^\circ$, se encontraron datos reveladores de anomalía de Rieger: prominencia de la línea de Schwalbe, adherencias iridianas en el cua-

DISCUSION

El síndrome de clivaje de la cámara anterior y, especialmente sus componentes periféricos son alteraciones que aunque raras, deben mantenerse en mente; sobre todo por su complicación más común: glaucoma, el cual puede presentarse desde edades muy tempranas, por lo cual es recomendable hacer mediciones secuenciales de la presión intraocular, así como un seguimiento a largo plazo.

Debido a que la anomalía de Rieger se presenta en forma autosómica dominante, como lo confirman

nuestros casos, es obligada la exploración de todos los miembros de la familia, pudiéndose descubrir a tiempo malformaciones insospechadas y así evitar en forma oportuna sus complicaciones.

Todos los pacientes reportados, excepto el último, fueron sometidos a trabeculectomía con un control adecuado de su presión intraocular. El último de estos casos es de relevante importancia, ya que presenta anomalía de Rieger uniocular, lo cual es extraordinariamente raro, existiendo sólo un caso previo reportado.¹

REFERENCIAS

1. Bundy III, WE; Kaufman, PL; Stainer, GA: Unilateral Rieger's Anomaly. *Am J Ophthalmol* 1980; 90:725-727.
2. Alkemade, PPH: Dysgenesis mesodermalis of the iris and the cornea. *Assen Van Gorcum* 1969; 11-82.
3. Cross, HE; Maumenee, AE: Progressive spontaneous dissolution of the iris. *Surv Ophthalmol* 1973; 18:186-199.
4. Reese, AB; Ellsworth, RM: The Anterior Chamber Cleavage Syndrome. *Arch Ophthalmol* 1966; 75:307-318.
5. Barkan, O: Pathogenesis of congenital glaucoma. *Am J Ophthalmol* 1955; 40:1-11.
6. Worst, JGF: Goniotomy: An Improved Method for Chamber angle surgery in Congenital Glaucoma. *Am J Ophthalmol* 1964; 57:185.
7. Maumenee, AE: Pathogenesis of Congenital Glaucoma: A new Theory. *Am J Ophthalmol* 1959; 47:824-827.
8. Goldstein, JE; Cogan, DG: Sclerocornea and Associated Congenital Anomalies. *Arch Ophthalmol* 1962; 67:761-764.
9. Allen, L; Burian, HM; Braley, AE: The Anterior border Ring of Schwalbe and the Pectinate Ligament. *Arch Ophthalmol* 1955; 53:799.
10. Busacca, A: Etude gonioscopique d'un cas de embryotoxon corneae posterius. Citado por Reese y Ellsworth.⁴
11. Mann, IC: The Development of the Human Eye. New York, Hrunce & Stratton, Inc, 1950.
12. Duke-Elder, S: System of Ophthalmology 3: Normal and Abnormal development. London, Kimpton, part 2, 1964; 775.
13. Langman, J: Embriología médica. 2a ed. Interamericana, 1969.
14. Kupfer, C: A note on the development of the Anterior Chamber angle. *Inv Ophthalmol* 1969; 8:69-74.
15. Kupfer, C; Kaiser-Kupfer, MI: Observations on the development of the anterior chamber angle. *AMA Arch Ophthalmol* 1979; 88:424-426.
16. Allen, J; Burian, HM; Braley, AE: A new concept of the development of the Anterior Chamber Angle. *AMA Arch Ophthalmol* 1955; 53:783-791.
17. Hittner, HM; Kretzer, FL; Antoszky, JH: Variable expressivity of autosomal dominant anterior segment mesenchymal dysgenesis in six generations. *Am J Ophthalmol* 1982; 93:57-70.
18. Weatherill, JR; Hart, OT: Familial hypoplasia of the iris stroma associated with glaucoma. *Brit J Ophthalmol* 1969; 53:433-438.
19. Waring III, GO; Rodríguez, MM; Laibson, PR: Anterior Chamber Cleavage Syndrome. A stepladder clasification. *Surv Ophthalmol* 1975; 20:3-26.
20. Henkind, P; Siegel, IM: Mesodermal Dysgenesis of the anterior segment: Rieger's Anomaly. *Arch Ophthalmol* 1965; 73:810-817.
21. Reny, A; Raspiller, A; Galbisy, CH: Un cas de glaucome congénital par dysgénésie mésodermique et de l'iris. *Bulletin des Sociétés d'Ophthalmologie* 1974; 74:11.
22. Polak, FM; Graue, EL: Scanning Electron Microscopy of Congenital Corneal leukomas. *Am J Ophthalmol* 1979; 88:169-178.
23. Dark, AJ; Kirkham, TH: Congenital corneal opacities in a patient with Rieger's Anomaly and Down's syndrome. *Brit J Ophthalmol* 1968; 52:630-635.