

Extraído del web de la Asociación Canadiense del SED

Manifestaciones oculares en el Síndrome de Ehlers-Danlos (SED)

SED: El papel del colágeno en el ojo

Resumen

El síndrome de Ehlers Danlos (SED) es un grupo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por hiperelasticidad de la piel, hiperlaxitud articular y fragilidad de los tejidos. Estos síntomas parecen ser el resultado de mutaciones genéticas que afectan a la estructura o a la síntesis de diferentes tipos de colágeno. Un 80% del ojo está formado por colágeno. Por eso, se recomienda que las personas que padecen SED visiten, por lo menos una vez al año, a un optometrista o a un oftalmólogo para que les haga una exploración completa de sus ojos. La finalidad de este artículo es explicar los problemas oftalmológicos más frecuentes y sus síntomas. Los síntomas que se presentan en este documento aparecen en la población normal y no son exclusivos de las personas con SED. Sin embargo, debido a la implicación del colágeno y a su función en el ojo, las personas con SED pueden tener una mayor incidencia de problemas oftalmológicos, especialmente en el SED tipo Cifoscoliosis (conocido anteriormente como Tipo VI). Se necesita más investigación en este campo. Este artículo se basa en dos presentaciones realizadas por la Dra. Stephanie Kirschbaum en la delegación de California del Norte de la EDNF.

El papel del colágeno en el ojo

El ojo humano está compuesto principalmente por tejido conectivo. La esclerótica (el tejido que forma la parte blanca del ojo) es colágeno en su totalidad y representa el 80% del ojo. La córnea (el tejido transparente que cubre el ojo) también está formada en su mayor parte por colágeno. Dado que el SED afecta al colágeno y que el ojo está compuesto principalmente de colágeno, las personas que padecen este síndrome pueden experimentar problemas oculares. Es necesario consultar con un óptico/optometrista o un oftalmólogo para que realice un examen exhaustivo del ojo de la persona afectada con el fin de establecer su historia clínica completa y detallada. La primera evaluación debería incluir una historia y un examen completos de todas las partes del ojo. La dilatación de la pupila permite realizar un examen en profundidad de las partes internas del ojo. Mediante la realización de revisiones anuales, el médico podrá identificar cualquier cambio que se produzca. La presencia y la naturaleza de cualquier dolor, secreción, rojez o cambio en la nitidez visual requerirán una valoración más exhaustiva. Por otra parte, cualquier alteración de la visión requiere una exploración. Si se producen cambios en la retina, la frecuencia de las revisiones deberá ser al menos cada seis meses. En el caso de las "moscas" (manchas que aparecen detrás del cristalino del ojo, normalmente inofensivas y no visibles en las actividades visuales normales), la frecuencia aconsejada de revisión es cada tres meses. Las personas que tienen destellos de luz deberían comunicárselo inmediatamente a su oftalmólogo.

Existen muchos factores que pueden provocar cambios oculares: la genética, la nutrición, el uso de ordenadores, el medio ambiente y el agotamiento. La fuerza y la sensibilidad del colágeno del ojo parecen ser sensibles a una sobrecarga del mismo. La sobrecarga y el agotamiento oculares están provocados por actividades como leer durante demasiado tiempo, ver la televisión o mirar a la pantalla del ordenador sin pestañear o sin cambiar la vista de vez en cuando o sin descansar durante un rato, después de cada hora. En el caso de la lectura, estas pausas pueden realizarse mirando a otro sitio después de cada página, y dejando de leer al cabo de una hora para realizar otra actividad durante unos minutos.

Muchos artículos han identificado síntomas oftalmológicos en individuos o en pequeños grupos de personas con diagnóstico de SED. Dichos resultados son los siguientes:

- Pliegues epicánticos
- Queratocono
- Miopía alta
- Esclerótica azul
- Subluxación del cristalino
- Desprendimiento de retina
- Estrías angioides
- Estrabismo
- Fístula carótido-cavernosa
- Fotofobia
- Estafiloma posterior
- Glaucoma
- Cataratas
- Degeneración macular
- Síndrome del Ojo Seco

Obsérvese que estos resultados también se encuentran entre la población normal y que, hasta la fecha, ningún estudio compara su incidencia en la población normal con su incidencia en personas con SED. Los principales criterios de diagnóstico de SED tipo Cifoscoliosis incluyen fragilidad de la esclerótica y rotura del globo ocular.

Pliegues epicánticos

Un pliegue epicántico es un pliegue adicional de la piel que cubre el ángulo interno del ojo. Se produce por la hiperextensibilidad o por un exceso de piel en el párpado. Este exceso de piel hace que se cree un pliegue en la zona más cercana a la nariz. Los pliegues epicánticos son comunes en personas con SED tipo Clásico y en personas de ascendencia asiática.

Queratocono

La córnea es la membrana transparente que cubre el globo ocular. El queratocono es un tipo de curvatura anormal de la córnea que se produce cuando ésta adquiere una forma cónica. Suele aparecer cuando la persona tiene entre 20 y 40 años y hace que las imágenes se vean distorsionadas. Se cree que es más frecuente entre personas que sufren muchas alergias (atópicas). Las lentes de contacto permeables al gas suelen resultar útiles. Como último recurso, se puede realizar un trasplante de córnea. El queratocono puede provocar ceguera.

Miopía alta

La miopía alta se caracteriza porque los objetos que se encuentran a una determinada distancia aparecen borrosos. La miopía se produce porque el ojo es demasiado alargado y la córnea está demasiado curvada, de tal forma que el punto de enfoque de los rayos de luz que entran en la pupila se encuentra delante de la retina. Las lentes correctivas son un tratamiento eficaz para este tipo de miopía.

Esclerótica azul

La esclerótica es la parte blanca del ojo o la capa externa más gruesa del globo ocular. El aspecto azulado se atribuye a una reducción del grosor de la esclerótica. Este hecho se aprecia con mayor claridad en el limbo (el lugar donde la córnea se junta con la parte blanca del ojo), creando así una "aureola" azul en esta zona. Esta aureola azul se hace menos prominente con la edad y con la reducción normal de la transparencia de la esclerótica. La esclerótica azul se considera un trastorno frecuente en personas con osteogénesis imperfecta y en personas que padecen SED.

Subluxación del cristalino

El cristalino, situado detrás de la pupila, dobla los rayos de luz cuando entran en el ojo, de tal forma que hace que se enfoquen en la retina en la parte posterior del globo ocular. Las señales se envían al cerebro, donde se traducen en imágenes. El cristalino se encuentra suspendido por ligamentos que pueden subluxarse o soltarse y que, algunas veces, caen en la parte posterior del ojo imposibilitando que la luz se enfoque en el ojo. El cristalino está formado por células epiteliales que crecen en muchas capas, como una cebolla, y durante toda la vida de una persona. Con el envejecimiento normal, el grosor y la pérdida de elasticidad pueden hacer que el enfoque se realice de forma más lenta. Este hecho se conoce como presbicia o vista cansada y lleva a la necesidad de utilizar, con la edad, gafas de aumento.

Desprendimiento de retina

La retina es la capa más interna del ojo en la que se enfocan los rayos de luz. A medida que los ojos se alargan o ensanchan, la retina se va encontrando más floja que en la infancia. Puede suceder que un trozo de retina se desprenda por sí solo y quede atrapado dentro del humor vítreo o gel interno del ojo. El desprendimiento de retina puede ir precedido por la aparición brusca de manchas, moscas o destellos luminosos flotando por delante del ojo y finalmente se va extendiendo por el campo visual una "cortina". **ESTO ES UNA EMERGENCIA.** Las moscas son restos atrapados, normalmente grupos de proteínas, dentro del humor vítreo del ojo. Casi todas las personas ven manchas y moscas que resultan ser inofensivas, pero siempre se debe consultar con el especialista para asegurarse.

Estrías angioides

Las estrías angioides son grietas en la membrana de Bruch, que es la membrana de base y sujeción de la retina. Las "estrías" suelen salir en forma radial desde el disco óptico y aparecen como cambios en el color de la retina. Con la edad, la membrana de Bruch se hace más gruesa, pero si existe un defecto en alguna de las capas de colágeno de la membrana, surgen las estrías. Es como si metiéramos un globo sin inflar en pintura y lo dejáramos secar: a medida que se infla el globo, van apareciendo grietas en la pintura. Las estrías angioides son frecuentes en muchas enfermedades sistémicas, como drepanocitosis, epilepsia, síndrome de Marfan, enfermedad de Paget y SED.

Estrabismo

El estrabismo se produce cuando el ojo en reposo se encuentra en una posición distinta del centro. Un conjunto de músculos sujeta el ojo y hace que se mantenga en su sitio y que pueda moverse. Normalmente, ambos ojos se mueven de forma paralela. Si uno de los músculos es más débil que el resto, el ojo se torcerá o cruzará. Si los tendones y ligamentos que se encuentran alrededor del ojo están demasiado sueltos, los músculos tienen que trabajar más y se cansan. Los músculos hiperactivos no trabajan correctamente. Las lentes multifocales (bifocales o trifocales) pueden ayudar a equilibrar la actividad muscular asociada al cambio de enfoque de cerca a lejos y al revés, por ejemplo, al conducir. El prisma en las gafas correctivas puede ayudar a dirigir la luz al punto correcto de la retina y a evitar que uno de los ojos se cruce o se mueva sin estar sincronizado con el otro. La corrección quirúrgica del estrabismo

puede ser más complicada porque es difícil realizar suturas en una esclerótica fina. Además, puede no tener efectos duraderos si la causa es la falta de uniformidad en la elasticidad de los tendones y ligamentos asociados al músculo del ojo.

Fístula carótido-arteriovenosa

La fístula carótido-cavernosa se parece mucho a un aneurisma. Se trata de la ruptura de un vaso sanguíneo que sangra dentro una cavidad sinusal y/o en otra parte del ojo. El flujo sanguíneo puede provocar un daño estructural grave en el ojo. **ESTO ES UNA EMERGENCIA.** Las personas afectadas comentan que es como si escucharan latir el pulso en las sienes y que sienten un dolor en la parte frontal de la cabeza que va de lado a lado. El médico puede buscar el latido colocando un estetoscopio en la sien y tratando de escuchar un sonido de "zumbido". La fístula carótido-cavernosa suele encontrarse en personas con SED Vascular, llamado anteriormente tipo IV, pero también son susceptibles de padecerla personas con otros tipos de SED y la población en general.

Fotofobia

La fotofobia es una intolerancia a la luz o al resplandor. Las personas con ojos de color claro son más susceptibles de sufrir esta clase de trastorno, que puede aliviarse usando gafas oscuras, resistentes a la luz, o con protección contra los rayos UV. Los casos de fotofobia brusca deben ser comunicados inmediatamente a un especialista.

Estafiloma posterior

El estafiloma posterior consiste en un estiramiento o distorsión de la parte posterior del ojo. El tejido de la esclerótica forma "burbujas", lo que da como resultado un desplazamiento miope significativo (aumento de la miopía).

Glaucoma

El glaucoma es un aumento o cambio en la presión intraocular (PIO) que lleva a un empeoramiento de la visión que puede variar desde pequeños cambios hasta la ceguera, así como a una pérdida progresiva de visión periférica. El glaucoma puede ser irreversible si se detecta cuando los síntomas ya están muy avanzados. Se cree que está provocado por la miopía, por factores hereditarios, lesiones, diabetes o irregularidades vasculares y mecánicas.

Cataratas

Una catarata es un cristalino empañado. El tejido del cristalino pierde transparencia de forma natural como resultado la esclerosis o del endurecimiento de las arterias a medida que envejecemos. Su color se vuelve más dorado y se va haciendo más grueso, por lo que también se va perdiendo visión. Las cataratas prematuras pueden producirse por una exposición excesiva a los rayos UV, por la diabetes o por factores nutricionales.

Degeneración macular

La degeneración macular se produce cuando la mácula se atrofia, provocando cambios de pigmentación y una pérdida de nitidez en la visión. La mácula, la parte más sólida de la retina, contiene una concentración elevada de receptores de la visión. Existen dos tipos de degeneración macular: húmeda y seca. En el caso de degeneración macular húmeda, los vasos sanguíneos que se encuentran bajo la retina se rompen o agrietan. En la degeneración macular seca, se produce un deterioro o "desgaste" de la retina. Entre los principales factores de riesgo se incluye una exposición crónica a los rayos UV, el tabaco, una nutrición inadecuada y factores hereditarios.

Ojo seco

El ojo seco aparece cuando disminuye el revestimiento normal de lágrimas que tiene el ojo. Este hecho puede producirse cuando no se pestañea de forma regular o cuando el medioambiente es seco. Los ojos secos no deben ser tratados con lágrimas artificiales que contengan conservantes, sino bebiendo mucha agua, pestañeando con frecuencia, aplicándose compresas calientes sobre los ojos y/o utilizando lágrimas artificiales que no contengan conservantes. Éstas suelen estar disponibles en paquetes unidos.

SED tipo cifoescoliosis

El SED tipo Cifoscoliosis está causado por una reducción en la actividad normal de la enzima lisil-hidroxilasa, necesaria para la unión de las fibrillas de colágeno. Este tipo de SED puede implicar la pérdida progresiva del tejido pigmentario del ojo. El drenaje inadecuado del fluido del ojo puede llevar a un aumento de la presión intraocular, que facilita la aparición del glaucoma. En este tipo de SED también son frecuentes la fragilidad de la esclerótica y la rotura del globo ocular.

Conclusión

Dado que el ojo está formado principalmente por colágeno, cualquier persona que haya tenido o tenga una enfermedad o defecto en su colágeno debe prestar una atención especial a todos y cada uno de los síntomas oculares que experimente. Una revisión ocular anual es tan importante como un reconocimiento físico general. La presencia y la naturaleza de cualquier dolor, secreción, rojez o cualquier otro cambio en la nitidez visual requieren una evaluación inmediata. Comience por un examen ocular llevado a cabo por un oftalmólogo o por un óptico/optometrista para establecer el perfil de salud de base de su ojo. Si se producen cambios en su visión o en la salud de su ojo, consulte a su especialista lo antes posible.

Bibliografía

1. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ., "Ehlers-Danlos Syndromes: Revised Nosology, Villefranche, 1997," The American Journal of Medical Genetics, 77 (Abril de 1998); págs. 31 – 37.
2. Cameron, James A., "Corneal Abnormalities in Ehlers-Danlos Syndrome Type VI," Cornea, volumen 12, número 1 (Enero de 1993); págs. 54 - 59.
3. Gurwood A, Mastrangelo DL., "Understanding Angioid Streaks," Journal of the American Optometric Association, volumen 68, número 5 (Mayo de 1997); págs. 309 -324.
4. Mannis MJ, Macsai MS, Huntley AC., Eye and Skin Disease, Lippincott-Raven Publishers, Philadelphia, 1996.
5. Pollack JS, Custer PL, Hart WM, Smith ME, Fitzpatrick MM., "Ocular Complications in Ehlers-Danlos Syndrome Type IV," Arch Ophthalmol, volumen 115 (Marzo de 1997); págs. 416 - 419.
6. Wilkinson CP, Rice TA., Michel's Retinal Detachment, Segunda Edición, St. Louis, Mosby, 1997.

Autores

Stephanie Kirschbaum

Doctora en Optometría (DO)
Optometrista en Práctica Privada
Óptica Diablo
Álamo, California

S. R. Curry LPT/RNC

Miembro del Consejo y Secretaria de la delegación de California del Norte de la Asociación
Estadounidense del SED (EDNF)
Stayce padece SED tipo Vascular y hemofilia - Factor VII
Bayside, California

Maggie Buckley

Miembro del Consejo y Presidente de la delegación de California del Norte de la EDNF
Maggie padece SED hiperlaxitud
Walnut Creek, California