

Distrofia corneal pre-descemética

Autores:

Dr. C. Manuel Nicoli¹, Dr. Emiliano S. López², Dr. J. Oscar Croxatto³ y Dr. Enrique S. Malbrán³

¹ Oftalmología Nicoli. Buenos Aires, Argentina

² Hospital Universitario Austral. Pilar, Buenos Aires, Argentina

³ Fundación Oftalmológica Argentina (FOA). Buenos Aires, Argentina

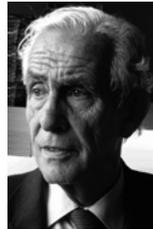
Contacto: manuelnicoli@hotmail.com

Recibido: 25/8/2025

Aceptado: 29/8/2025

Disponible en www.sao.org.ar

Arch. Argent. Oftalmol. 2025; 30: 9-13



Resumen

Diseño: Reporte de caso.

Propósito: Describir un caso inusual de distrofia corneal.

Reporte de caso: Mujer de 25 años de edad que realizó control oftalmológico. Como antecedentes personales presentó hipercolesterolemia. Su AV fue de 20/20 en ambos ojos sin corrección. A la biomicroscopía (BMC) se observaron depósitos puntiformes policromáticos predesceméticos simétricos en ambos ojos. Se solicitó tomografía de coherencia óptica (OCT) de segmento anterior y microscopía confocal (MC).

Resultados: A la MC se observaron depósitos hiperreflectivos puntiformes distribuidos en toda la córnea a nivel predescemético. En el OCT de segmento anterior los depósitos eran casi imperceptibles, como un tenue puntillado hiperreflectivo a nivel predescemético.

Conclusiones: La distrofia puntiforme policromática posterior es una distrofia corneal infrecuente. La microscopía confocal y el OCT de segmento

anterior serían de gran utilidad para confirmarla o diferenciarla de otras distrofias corneales.

Palabras clave: distrofia corneal, enfermedades corneales hereditarias, córnea, patología corneal, enfermedad genética, distrofia corneal puntiforme y policromática pre-Descemet, distrofia corneal policromática.

Abstract

Design: Case report.

Purpose: To describe an unusual case of corneal dystrophy.

Case Report: A 25-year-old woman underwent an ophthalmologic examination. Her medical history included hypercholesterolemia. Uncorrected visual acuity was 20/20 in both eyes. On slit-lamp biomicroscopy, symmetric pre-Descemet's polychromatic dot-like deposits were observed in both eyes. Anterior segment optical coherence tomography (OCT) and confocal microscopy (CM) were requested.

Results: *Confocal microscopy revealed hyperreflective dot-like deposits distributed throughout the cornea at the pre-Descemet's level. In the anterior segment OCT, the deposits were barely perceptible, appearing as faint hyperreflective dots at the pre-Descemet's level.*

Conclusions: *Posterior polymorphous dot-like corneal dystrophy is a rare condition. Confocal microscopy and anterior segment OCT are valuable tools for confirming the diagnosis or differentiating it from other corneal dystrophies.*

Key words: *corneal dystrophy, inherited corneal diseases, cornea, cornea pathology, genetic disease, Punctiform and polychromatic pre-Descemet corneal dystrophy, polychromatic corneal dystrophy.*

Introducción

Las distrofias corneales se definen como opacidades o alteraciones corneales, bilaterales y progresivas, con un patrón de herencia generalmente dominante.

Las PDCD tienen distintos subgrupos, que pueden ser esporádicos, relacionados con la edad o con

cambios degenerativos. El estudio genético nos permite diferenciar cuando el desorden es distrofia o degenerativo. De acuerdo con la tercera edición de la clasificación IC3D, las distrofias corneales Pre-Desceméticas (PDCD) son categoría 4 (sospechoso, nuevo o distrofias corneales previamente documentadas, donde la evidencia de que sea una entidad distinta aún no es convincente). La distrofia corneal Puntiforme Policromática Pre-Descemética (PPPCD) es un subtipo de PDCD y considerada categoría 1 (una distrofia corneal bien definida en la que se ha mapeado e identificado el gen y se conocen las mutaciones específicas) (1-3).

La PPPCD se caracteriza por presentar depósitos puntiformes, policromáticos, predesceméticos de tamaño fino con distribución uniforme en toda la córnea. Son visualizados con iluminación directa e indirecta. Las opacidades se distribuyen a través de la córnea, de limbo a limbo con espacios libres entre ellas. Su herencia es autosómica dominante. Los pacientes en general son asintomáticos. Aunque es un cuadro progresivo la agudeza visual generalmente no se ve afectada y el pronóstico visual es favorable (4-5).

Como diagnósticos diferenciales se pueden incluir la córnea farinata, filiforme profunda, puntiforme profunda, distrofia corneal de Schnyder, cistinosis, distrofia de Bietti y la gammapatía monoclonal (6-7).

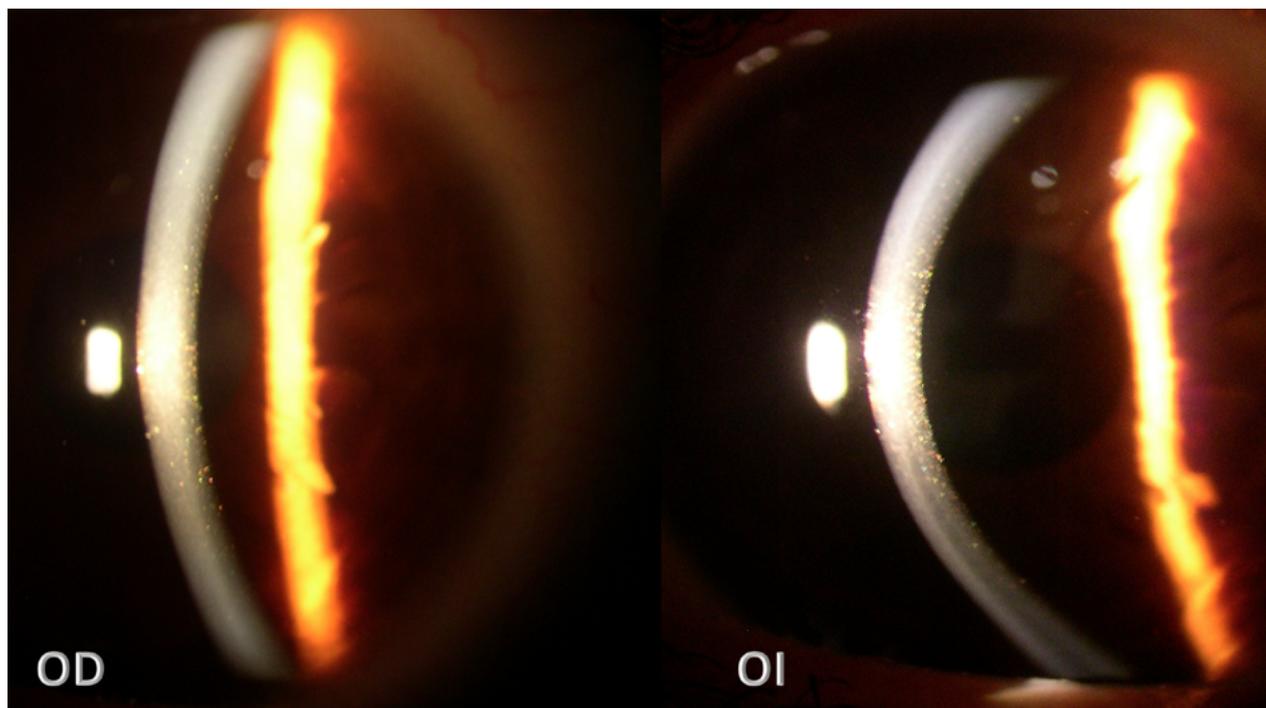


Fig. 1. BMC: Se observan múltiples depósitos puntiformes policromáticos predesceméticos en ambos ojos distribuidos en forma uniforme y simétrica.

En este reporte de caso, nos enfocaremos en una distrofia corneal predescemética que fuera descrita por primera vez por el Dr. Fernández Sasso y colaboradores en 1979 (8). Su primer caso, una mujer de 36 años con leve miopía que consultó a un examen oftalmológico de rutina y contaba con siete miembros más de su familia con la misma distrofia corneal.

Nuestro propósito es presentar una distrofia corneal inusual, describir la clínica y estudios complementarios que pueden enriquecer el conocimiento de esta patología corneal.

Reporte de caso

Mujer de 25 años de edad que consultó para control oftalmológico. Como antecedentes personales

se constató hipercolesterolemia, medicada con estatina. Presentó AV s/c de 20/20 y presión intraocular de 14 mmHg en ambos ojos. A la biomicroscopía se observaron múltiples depósitos puntiformes policromáticos predesceméticos simétricos en ambos ojos (Fig. 1). En el fondo de ojos no se constataron alteraciones relevantes. Se solicitaron tomografía de coherencia óptica de segmento anterior y microscopía confocal. La paciente refirió antecedentes familiares oculares positivos de alteraciones corneales en al menos cuatro integrantes de su árbol genealógico.

Resultados

OCT: Se observa un puntillado levemente hiperreflectivo en estroma profundo predescemético uniformemente distribuido (Fig. 2).

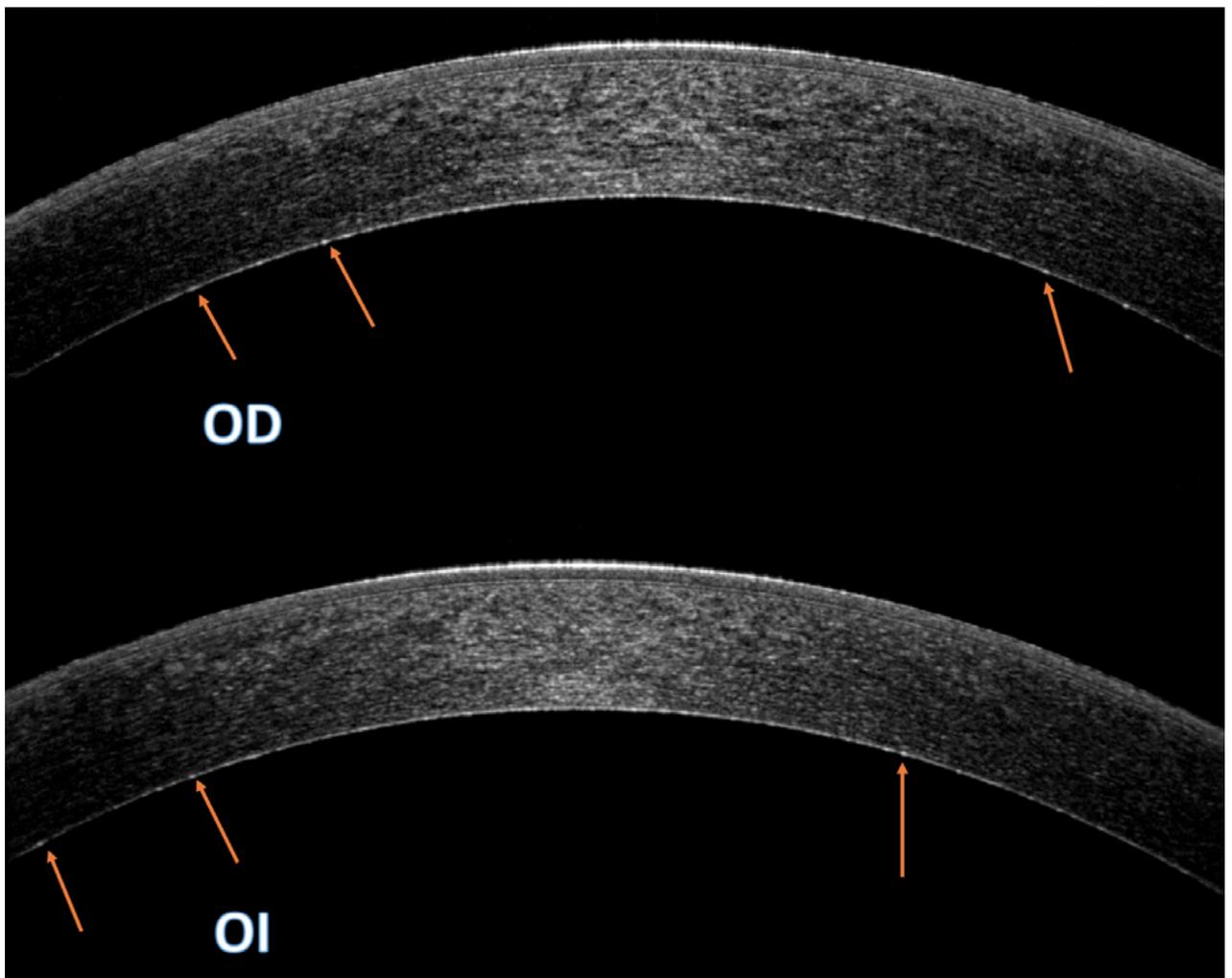


Fig. 2. Tomografía de Coherencia Óptica (OCT) de segmento anterior OD/OI. Se observa un puntillado tenue hiperreflectivo en estroma profundo predescemético uniformemente distribuido. Las flechas señalan dichos depósitos en la región predescemética.

MC: A nivel del epitelio, plexo nervioso sub-basal y estroma medio (nervio) no se observaban alteraciones. En estroma profundo predescemético, se observa claramente la presencia de depósitos hiperreflectivos de forma y tamaño bastante homogénea, de bordes romos compatibles con cristales de lípidos (Fig. 3).

Conclusión

La PPPCD es una distrofia poco frecuente e inusual. Con una presentación clínica bien definida, que la diferencian de otras distrofias predesceméticas. Es fundamental tener presentes y realizar los diagnósticos diferenciales con las otras entidades

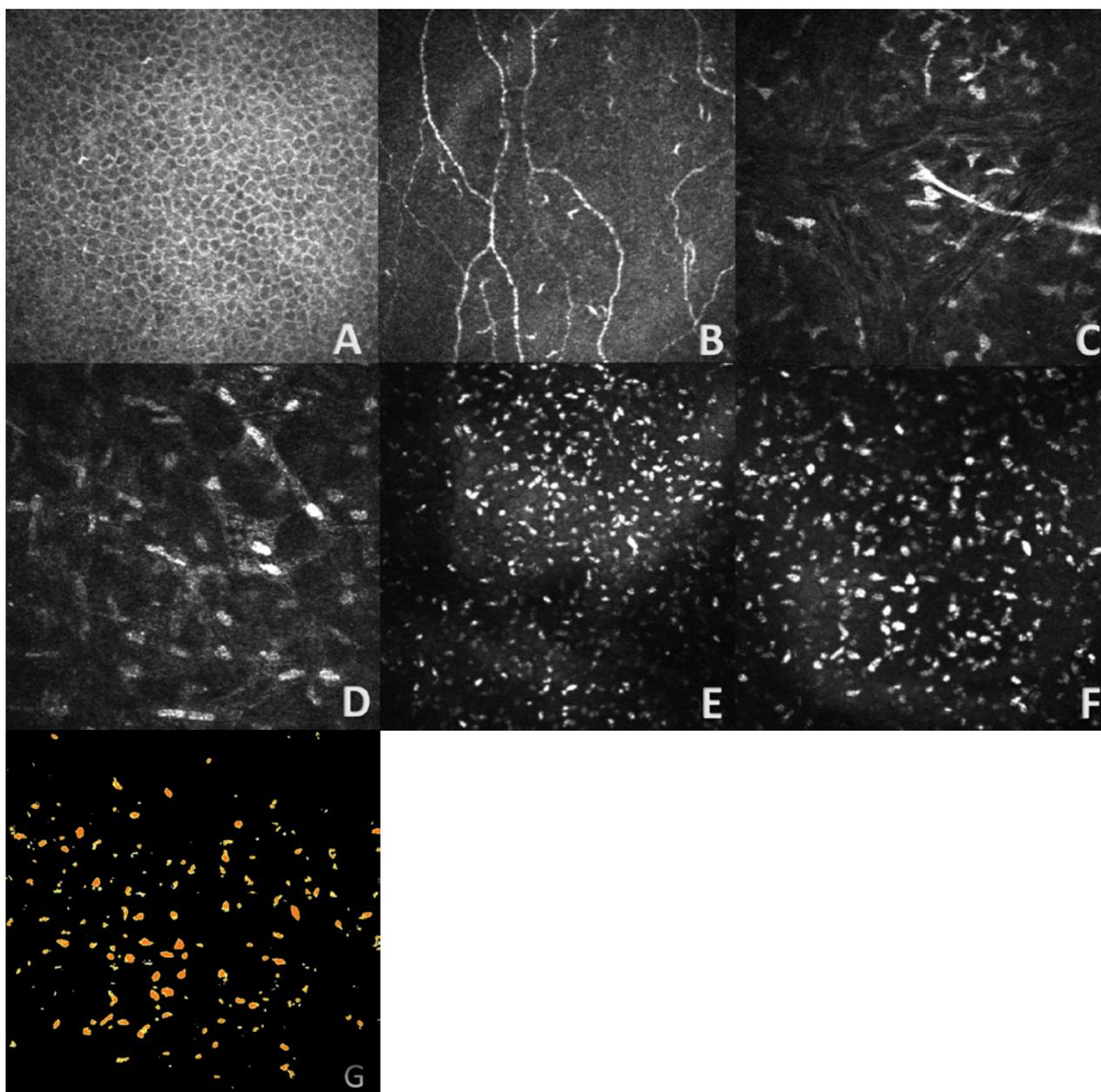


Fig. 3. Microscopia Confocal. Serie de imágenes que incluyen epitelio (A), plexo nervioso sub-basal (B) y estroma medio (C) sin alteraciones, y estroma profundo (D), y estroma predescemético (E). Se observan múltiples depósitos hiperreflectivos, y por detrás la hiperreflectividad correspondiente al endotelio. Imagen con objetivo de campo 300X en la cual se observan los depósitos con más detalle (F). La imagen coloreada (G) permite ver la configuración de bordes romos de los depósitos compatibles con cristales de lípidos.

predesceméticas. Recordar que los pacientes son generalmente asintomáticos, tienen buena agudeza visual y excelente pronóstico. La conducta a seguir en este tipo de casos es la observación y seguimiento.

Actualmente los estudios por imágenes no invasivos son de elección, como el OCT de segmento anterior e imágenes de Scheimpflug, donde se observan opacidades hiperreflectivas, y la microscopía confocal, de mayor resolución, que permite determinar, a nivel celular, la localización y morfología de los depósitos.

La tecnología que utiliza imágenes Scheimpflug tendría una superioridad diagnóstica en la visualización de los depósitos, comparado con el OCT de segmento anterior. También se han descrito casos de depósitos policromáticos por debajo de la cápsula anterior del cristalino en pacientes con PPPCD (1-2).

Otro punto interesante es realizar el estudio y consejo genético de estos pacientes, ya que la PPPCD se asocia a una mutación en el gen PRDX3. Actualmente se considera a la PPPCD en el IC3D como distrofia categoría 1, definida como distrofia corneal bien definida en la que el gen ha sido mapeado e identificado y las mutaciones específicas son conocidas, ya que dicha entidad corneal tiene una presentación clínica característica, reportes en la asociación conocida a un gen y un patrón de herencia autosómica dominante.

Los autores no tienen intereses comerciales en ningún material de los presentados en este artículo.

REFERENCIAS

1. Weiss JS, Rapuano CJ, Seitz B, Busin M, Kivelä TT, Bouterouaou N, Bredrup C, Nischal KK, Chawla H, Borderie V, Kenyon KR, Kim EK, Møller HU, Munier FL, Berger T, Lisch W. IC3D Classification of Corneal Dystrophies-Edition 3. *Cornea*. 2024 Apr 1;43(4):466-527.
2. Choo CH, Boto de Los Bueis A, Chung DD, Aldave AJ. Confirmation of PRDX3 c.568G.C as the genetic basis of punctiform and poly- chromatic pre-Descemet corneal dystrophy. *Cornea*. 2022;41: 779-781.
3. Alió del Barrio JL, Chung DD, Al-Shymali O, Barrington A, Jatavallabhula K, Swamy VS, Yébana P, Henríquez-Recine MA, Boto de los Bueis A, MD, Alió JL, Aldave AJ. Punctiform and Polychromatic Pre-Descemet Corneal Dystrophy: Clinical Evaluation and Identification of the Genetic Basis. *Am J Ophthalmol*. 2020 Apr;212:88-97.
4. Henríquez-Recine MA, Marquina-Lima KS, Vallespín-García E, García-Miñaur S, Benitez Del Castillo JM, Boto de Los Bueis A. Heredity and in vivo confocal microscopy of punctiform and polychromatic pre-Descemet dystrophy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2018 Sep;256(9):1661-1667.
5. Dolz-Marco R, Gallego-Pinazo R, Pinazo-Durán MD, Díaz-Llopis M. Crystalline Subtype of Pre-Descemetic Corneal Dystrophy. *J Ophthalmic Vis Res* 2014; 9 (2):269-271.
6. Lagrou L, Midgley J, Romanchuk KG. Punctiform and Polychromatophilic Dominant Pre-Descemet Corneal Dystrophy. *Cornea* 2016 Apr;35(4):572-575.
7. Benito-Pascual B, Arriola-Villalobos P, Díaz-Valle D, Del Castillo-Sánchez JM. Confocal biomicroscopy in four patients with polychromatic corneal dystrophy. *Arch Soc Esp Oftalmol* 2018 Oct;93(10):470-475.
8. Fernández-Sasso D, Acosta JE, Malbrán ES. Punctiform and polychromatic pre-descemet's dominant corneal dystrophy. *Br J Ophthalmol* 1979,63(5):336-338.