

DISTROFIA CORNEAL GRANULAR TIPO II (O DE AVELLINO) CON ESTUDIO GENÉTICO POSITIVO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Garrido-Marín M., Sánchez Vela L., Pardo Aranda A., Fischer Fernandez R., Martín Nalda S.,
García Arumi J.
Vall d'Hebron

La distrofia corneal granular (DCG) es una forma rara de distrofia estromal, caracterizándose por la presencia de depósitos estromales centrales superficiales de morfología granular y que progresivamente acaba afectando la visión de los pacientes. Se distinguen dos formas de DCG (tipo I o clásica, y tipo II o de Avellino), ambas con un patrón de herencia autosómico dominante (gen afectado: TGFB1), aunque también hay descritos casos de mutaciones de novo esporádicas.

En este trabajo se presenta un caso de un varón de 27 años al que, de manera incidental, se le detectan unos depósitos corneales asintomáticos, siendo esta alteración orientada como una posible DCG. Al valorar a su padre, se descubren lesiones corneales de características similares, por lo que se decide realizar un estudio genético familiar que muestra que, tanto el paciente como el padre y el abuelo, son portadores heterocigotos del cambio patogénico c.371G>A (p.Arg124His) en el gen TGFB1, un cambio ya descrito anteriormente en la bibliografía y relacionado con la DCG tipo II, siendo los resultados compatibles con el diagnóstico clínico de Distrofia de Avellino.

Se trata por lo tanto de un interesante (y poco habitual) caso de distrofia corneal en el que hemos podido comprobar la existencia de una correlación evidente fenotipo-genotipo, pudiendo así también dar soporte y engrandecer las bases de datos ya recolectadas anteriormente para dicha mutación genética en relación a la Distrofia de Avellino.