ENFERMEDAD DEL OJO DE PEZ, UNA RARA CAUSA DE OPACIDAD CORNEAL

Mireia Minguell Barbero; Miriam Barbany Rodriguez; Maria Júlia Martínez Malizia; Irene Sassot Cladera; Paula Rivero Frisch; Mei Martinez Alegre

Hospital Universitari Mútua Terrassa

La enfermedad del ojo de pez o Fish-eye disease (FED) es una rara enfermedad genética del metabolismo del colesterol donde hay una deficiencia parcial de la enzima LCAT. Se manifiesta como opacidad corneal bilateral progresiva y niveles bajos de HDL.
Presentamos dos casos con opacidad corneal progresiva bilateral desde su adolescencia. La biomicroscopía mostraba opacidad corneal difusa de predominio en la periferia en ambos ojos (AO). La agudeza visual lejana (AV) era de 0.3 en ojo derecho (OD) y 0.4 en ojo izquierdo (OI) en el primer caso y de 0.9 en AO en el segundo. La OCT-SA evidenciaba lesiones hiperreflectivas compatibles con depósitos lipídicos en la membrana de Bowman y estroma anterior. La analítica mostró niveles muy bajos de HDL y el estudio genético del gen LCAT permitió llegar al diagnóstico de FED. Debido a visión borrosa, la primera paciente requirió una queratoplastia penetrante en OD y una queratoplastia lamelar anterior (DALK) en OI. Dos años después fue intervenida de cataratas con implante de lente intraocular. La AV pasó a
1.0 en OD y 0.9 en OI. En el segundo caso, se hicieron controles hasta que la progresión de la opacidad requirió de una DALK en su OI para mejorar la calidad visual.

CONCLUSIONES:
El FED se debe incluir en el diagnóstico diferencial de las opacidades corneales. El diagnóstico se basa en la biomicroscopía, el estudio del perfil lipídico y la confirmación de la mutación en el gen LCAT mediante análisis molecular. El tratamiento es sintomático y de soporte.