

# Síndrome de Weill-Marchesani

## A propósito de un caso

Dra. CECILIA Cruz, Dr. ANTONIO Dumit, Dra. YANESSIA Mendoza, Dra. DAYHANNA Flores y Dr. JONATHAN Cepeda

### RESUMEN

El síndrome de Weill-Marchesani es una rara enfermedad que afecta el tejido conjuntivo, su herencia puede ser autosómica dominante o recesiva. Fue descrito por primera vez en 1932<sup>2</sup>.

Las manifestaciones sistémicas de estos pacientes incluyen estatura corta, braquidactilia con rigidez articular, en ocasiones retraso mental<sup>2</sup>.

Las alteraciones del sistema visual incluyen ectopia Lentis bilateral e inferior, microesferofaquia, miopía lenticular progresiva, glaucoma por cierre angular por dislocación del cristalino hacia la cámara anterior<sup>2</sup>.

Presentamos un caso de un masculino de 48 años de edad que acude por disminución de la agudeza visual cercana de forma progresiva, con braquidactilia, braquimorfia, baja estatura y subluxación bilateral de cristalinos<sup>2</sup>.

### SUMMARY

The Weill-Marchesani Syndrome, is a rare pathology that affects the connective system, the inheritances could be dominant or recessive. It was describe in 1932.

The systemic manifestations of these patients are short stature, brachydactyliti, with articular rigid, poor mental development in some cases.

The visual alterations include ectopia lentis, spherophakia, lenticular progressive myopia, second glaucoma.

We present clinic case in a 48 years old patient, with low and progressive near vision, short stature, brachydactyliti, ectopia lentis and spherophakia.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Weill-Marchesani es una rara enfermedad que afecta el tejido conectivo. Esta rara afección se presenta en ambos sexos por igual, su herencia puede ser tanto dominante como recesiva. Se caracteriza por ser opuesto al síndrome de Marfan, los pacientes presentan un biotipo con baja estatura, extremidades cortas y rigidez articular. En cuanto a sus manifestaciones oftalmológicas incluyen microesferofaquia, miopía alta de origen cristaliniario y a lo largo de subida puede luxarse hacia la cámara anterior y producir un glaucoma secundario por bloqueo pupilar<sup>2</sup>.

Presentamos un caso de un masculino de 48 años de edad, sin antecedentes mórbidos conocidos, quien viene a la consulta por presentar disminución de la agudeza visual, más acentuada la visión cercana, de forma progresiva. A la exploración física el paciente presenta talla baja, braquimorfia, braquidactilia, dientes mal alineados.

Sus manifestaciones oftalmológicas incluyen microesferofaquia, miopía alta de origen cristaliniario y a lo largo de subida puede luxarse hacia la cámara anterior y producir un glaucoma secundario por bloqueo pupilar.

En cuanto a la evaluación oftalmológica, presenta una agudeza visual corregida de 20 / 50, con una refracción de -3.00-8.00I60, en ojo derecho y de -1.75-7.00I80. Su motilidad extrínseca e intrínseca conservadas. En la Biomicroscopía se evidencia (con midriasis medicamentosa), una subluxación bilateral del cristalino, temporal superior en el ojo derecho y nasal inferior en el ojo izquierdo, de aproximadamente un 80% de luxación. La tonometría corregida fue de 14mmhg en ojo derecho y de 12 mmhg en ojo izquierdo, con una Paquimetría de 550 y 545 micras respectivamente. Se realiza Gonioscopia encontrando un ángulo abierto en los 360 grados. En la Fundoscopia no evidenciamos alteración.

Se realizan analíticas, radiografías de tórax, cráneo y extremidades, además de ecocardiograma como preparación para la cirugía de cataratas, así como también en busca de otras anomalías esqueléticas. Se interconsulta con los departamentos de cardiología, neumología, quienes no encontraron alteración alguna. El paciente es evaluado por el departamento de genética médica del Hospital Infantil Dr. Robert Read Cabral, quienes corroboran nuestro diagnóstico por los hallazgos físicos del paciente.

Se realizan ecografías modos A+B, obteniendo los siguientes resultados:

**OD: AI:20.21 mm.**

K1: 46.17 dpt x 176° / K2: 47.47 dpt x 86°  
ACD: 3.34 mm.

**OI: AI:20.50 mm.**

K1: 44.64 dpt x 143° / K2: 47.90 dpt x 53°  
ACD: 3.39 mm.

Se realiza extracción intracapsular de cataratas con colocación de lentes intraoculares de cámara anterior, en ojo derecho +27.00 y en el ojo izquierdo +24.00, con sus respectivas iridectomías en ambos ojos.

Actualmente el paciente se encuentra con su mejor agudeza visual corregida 20/20 en el ojo derecho con una corrección de +1.25-1.50I80° y en el ojo izquierdo 20/30 con una refracción de +1.50-1.75I60°, con su adición de +3.00 para un Jaeger de

+1.00, con una microscopía especular de 2013 y 1970 células por micras respectivamente, el paciente tiene seguimiento además por los departamentos de retina y glaucoma.

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Existen diferentes patologías que tienen en común la ectopia Lentis dentro de los cuales podemos citar Síndrome de Marfan (con morfología diferente), Homocistinuria (lo diferenciamos por la presencia de Homocisteína en orina), Hiprelisinemia (presenta niveles elevados de Lisina), Deficiencia de oxidasa de sulfitos (defectos en el metabolismo del azufre), Ectopia Lentis Familiar( más de un miembro de la familia con ectopia Lentis in otra alteración) <sup>4</sup>.

## DISCUSIÓN

En el síndrome de Weill-Marchesani la microesferofaquia se desarrolla de forma postnatal y los cambios posteriores en la forma del cristalino afectan las fibras cristalinianas e inducen degeneración hialoidea. Los ligamentos Zonulares se observan elongados en los 360°, esto explica que el cristalino se mantiene en su forma de reposo y se desplaza libremente en la cámara posterior e inclusive en midriasis media puede pasar a la cámara anterior y provocar un bloqueo pupilar inverso. Clínicamente todos los ligamentos Zonulares están presentes pero al ser tan elongados, el cristalino permanece esférico e inestable, por lo que limita su crecimiento, lo que provoca microesferofaquia. Existe también una Deleción en 24-bp en el gen I de la fibrilina<sup>3</sup>. ●

## DATOS BIBLIOGRÁFICOS

- 1. Cristalino de las Américas.** Virgilio Centurión y colaboradores, 753-74 Segunda edición. 2007.
- 2. Oftalmología Clínica.** Jack Kanski, 520 541. 6ta Edición.2008.
- 3. Catarata Diagnóstico y Tratamiento.** Claudia Palacios y Colaboradores, Segunda Edición, 189-192, 2007.
- 4. Oftalmología Clínica.** Gérard Lang. 445- 550, Tercera Edición, 2004.