

Comunicación corta

Heterocromía de iris: diagnóstico diferencial

Iris heterochromia: differential diagnosis

Tirso Elvira López-Arroquia¹, S López-Romero², M Mori3n-Grande³,
C Doncel¹, D Cuevas¹, J López-Andrade⁴

Hospital La Mancha-Centro, Alcázar de San Juan (Ciudad Real)

Resumen

Introducción: La heterocromía de iris puede aparecer de forma aislada o en el contexto de diversas condiciones patológicas. **Casos clínicos:** Presentamos una niña con sordera neurosensorial, heterocromía de iris y distopia cantal, diagnosticada como Síndrome de Waardenburg tipo 1, dermatosis de herencia autosómica dominante; y un niño con melanosis oculi, con heterocromía de iris y del fondo de ojo y pigmentación episcleral en el ojo más oscuro. **Conclusión:** La anamnesis detallada y una valoración oftalmológica y neurológica completas son necesarias en el diagnóstico diferencial de la heterocromía de iris en niños, que puede deberse a un variado rango de condiciones.

Palabras clave: *Síndrome de Waardenburg, melanosis oculi, heterocromía de iris.*

Summary

Introduction: Iris heterochromia may be found in isolation or in the context of different pathological conditions. **Clinical cases:** We present a girl with sensorineural deafness, iris heterochromia and canthal dystopia, diagnosed as Waardenburg syndrome type 1, autosomal dominant skin disease; and a child with melanosis oculi with heterochromia of the iris and fundus and darker episcleral pigmentation in the same eye. **Conclusion:** A detailed history and complete ophthalmologic and neurological assessment are necessary in the differential diagnosis of iris heterochromia in children, which may be due to a wide range of conditions.

Key words: *Waardenburg syndrome, melanosis oculi, iris heterochromia.*

¹ Licenciado en Medicina y Cirugía. Oftalmólogo en Agencia Pública Empresarial Sanitaria Hospital de Poniente (El Ejido, Almería). Sección Oftalmología Pediátrica y Estrabismo.

² Licenciada en Medicina y Cirugía. Oftalmóloga en Hospital Mancha Centro (Alcázar de San Juan, Ciudad Real). Sección Oftalmología Pediátrica y Estrabismo.

³ Licenciado en Medicina y Cirugía. Oftalmólogo en Agencia Pública Empresarial Sanitaria Hospital de Poniente (El Ejido, Almería). Sección Glaucoma.

⁴ Doctor en Medicina. Oftalmólogo en Agencia Pública Empresarial Sanitaria Hospital de Poniente (El Ejido, Almería). Sección Retina.

Este trabajo ha sido parcialmente presentado en el XXIII Congreso de la Sociedad Española de Estrabología, Alicante, abril 2015, como Comunicación en Panel.

Introducción

El color del iris está determinado por los gránulos de pigmento del epitelio pigmentario posterior del iris (EPPI), la concentración de pigmento en los melanocitos del estroma anterior, el tipo de melanina y la capacidad de absorción-reflexión de la luz de la matriz estromal extracelular.

Los iris de color verde-azulado contienen más cantidad de eumelanina (marrón-negra) mientras que los iris oscuros contienen una mezcla de fenomelanina (roja-amarilla) y eumelanina. Por otro lado, un iris azul se debe a una matriz estromal menos densa.

Al nacimiento, el iris tiene color azulado o grisáceo, según la raza. El color adulto se alcanza a los 3-5 meses de edad, como resultado de una migración progresiva de melanocitos desde la cresta neural o de una mayor diferenciación de éstos desde las células precursoras primitivas.

La herencia del color de ojos es poligénica y no ha sido completamente explicada de momento.

Casos clínicos

Niña de 9 años con Síndrome de Waardenburg tipo I en seguimiento por exoforia. Presenta distopia cantal, hipertelorismo, heterocromía de iris (fig. 1) y poliosis. Asocia mechón blanco frontal (fig. 2), raíz nasal ancha con hipoplasia de aletas nasales, manchas de hipopigmentación cutánea y sordera congénita neurosensorial bilateral.

Niño de 12 años con melanosis oculi, con heterocromía tanto de iris (fig. 3) como del fondo de ojo y pigmentación difusa gris-azulada epiescleral (fig. 4) en el ojo derecho.

Discusión

La heterocromía de iris puede aparecer de forma aislada o en el contexto de una condición patológica: iris hipocrómico: rubeola congénita, síndrome de Horner, Sd. Waardenburg,

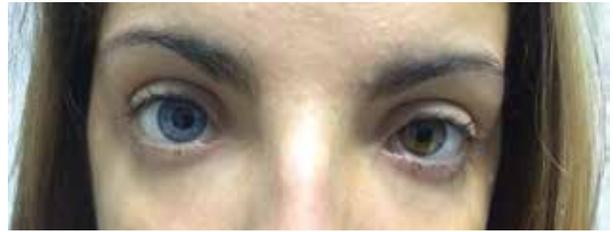


Figura 1. Síndrome de Waardenburg tipo 1. Heterocromía de iris, distopia cantal, raíz nasal ancha, hipoplasia aletas nasales.

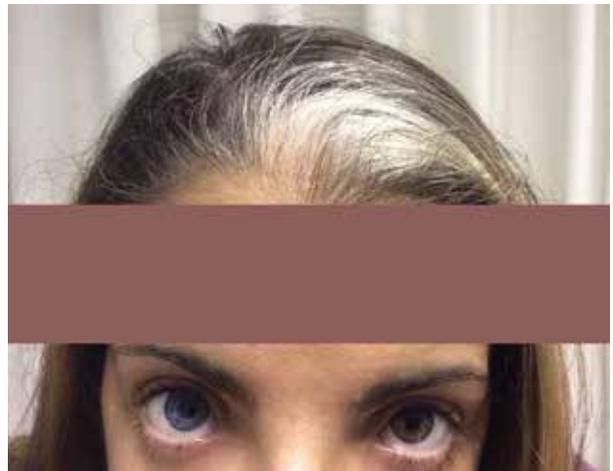


Figura 2. Mechón blanco frontal.



Figura 3. Melanosis oculi ojo derecho con heterocromía sin afectación palpebral.



Figura 4. Se aprecia pigmentación epiescleral en supravversión.

hipomelanosis de Ito, esclerosis tuberosa; iris hiperocrómico: melanocitosis ocular, neurofibromatosis, hemocromatosis, Sd. Sturge-Weber, colobomas, ectropión congénito de iris, rubeosis o tumores de iris (1-4).

En el Sd. de Waardenburg (SW) una alteración en la migración y diferenciación del melanoblasto provoca ausencia de melanocitos en piel, pelo, ojos y estría vascular de la cóclea (5).

Existen cuatro subtipos. Los tipos I y II son los más comunes. Los hallazgos clínicos característicos son distopia cantal, anomalías en la pigmentación del iris, mechón blanco central y sordera congénita neurosensorial. También pueden presentar desplazamiento lateral del conducto lagrimal, hipertelorismo, poliosis, estrabismo, labio leporino, canas precoces, raíz nasal ancha, hipertrichosis de línea media facial, hipoplasia de aletas nasales, cresta metópica, mandíbula cuadrada y manchas cutáneas hipopigmentadas. Todos los subtipos comparten estas características, salvo la distopia cantal que no aparece en el tipo II.

En el iris podemos encontrar heterocromía completa o parcial (21-28%) uni o bilateral, más frecuente en el SW-II (47%) o isohipocromía bilateral (14,9-42%). Se debe a un menor número de melanocitos con menor número y tamaño de melanosomas en el iris azul (1).

Tanto en la rubéola congénita como en el síndrome de Horner congénito puede existir hipocromía por disfunción de la inervación simpática del iris, que produce una disgenesia neurotrófica de los melanocitos con melanosomas normales (1).

La Hipomelanosis de Ito es un trastorno neurocutáneo caracterizado por la migración en mosaico de células con diferente potencial pigmentario, con disminución de la melanización y número de melanosomas.

La esclerosis tuberosa presenta hamartomas astrocitarios en sistema nervioso central, piel y retina. Puede asociar despigmentación iridiana en el 10% de los pacientes (3).

La melanocitosis ocular es el resultado de la migración incompleta de los melanocitos. Si sólo afecta al globo ocular se denomina melanosis oculi (6,2%); cuando alcanza la piel pal-

pebral se denomina Nevus de Ota (59,3%) (1). Generalmente unilateral, se manifiesta como una pigmentación difusa gris azulada epiescleral, con úvea e iris ipsilaterales más oscuros. El iris tiene numerosos melanocitos con macromelanosomas. Asocia mayor riesgo para el desarrollo de glaucoma y melanoma uveal y orbitario (1).

En la hemocromatosis el depósito de hierro estimula la oxidación de tirosina en la piel y el consiguiente acúmulo de melanina. A nivel ocular no está claro por qué aparece una pigmentación marrón-verdosa a nivel de iris produciendo heterocromía total o parcial (6).

El síndrome de Sturge-Weber se caracteriza por hemangioma facial color vino de Oporto con hemangioma intracraneal, coroideo, conjuntival y epiescleral ipsilaterales y glaucoma asociado a la afectación del iris (37%) (7).

En los colobomas de iris se puede observar mayor pigmentación del ojo afectado en 17% de los casos (8) debido a una migración anómala de células de la cresta neural al estroma iridiano.

El ectropión congénito de iris se caracteriza por la presencia de epitelio pigmentario posterior sobre la superficie del iris (4).

La rubeosis de iris tras inflamación crónica o como primer signo de un retinoblastoma puede simular una heterocromía adquirida (4).

Los melanomas de iris se pueden manifestar como hiperocromía y glaucoma ipsilaterales (1).

Conclusiones

La anamnesis detallada, así como una valoración oftalmológica y, en ocasiones, neurológica completas son necesarias en el diagnóstico diferencial de la heterocromía de iris en niños, que puede deberse a un amplio y variado rango de condiciones.

Bibliografía

1. Rennie IG. Don't it make my blue eyes brown: heterochromia and other abnormalities of the iris. *Eye* 2012; 26: 29-50.

2. Cruz M. Tratado de pediatría. 8ª Edición. Madrid: Ediciones Ergón; 2001. II: 1996.
3. Sánchez M, Díaz-Llopis M, Benítez del Castillo JM, Rodríguez MT. Manifestaciones oftalmológicas de las enfermedades generales. LXXVII Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Oftalmología. 2001.
4. Wright K, Spiegel P. Oftalmología pediátrica y estrabismo. Madrid: Ediciones Harcourt; 2001: 58.
5. Read A, Newton V. Waardenburg syndrome. *J Med Genet* 1997; 34: 656-665.
6. Davies G, Dymock I, Harry J, Williams R. Deposition of melanin and iron in ocular structures in haemochromatosis. *Brit J Ophthalmol* 1972; 56: 338-342.
7. Aggarwal NK, Gandham SB, Weinstein R, Saltzman R. Heterochromia iridis and pertinent clinical findings in patient with glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2010; 47: 361-365.
8. Morrison DA, FitzPatrick DR, Fleck BW. Iris coloboma with iris heterochromia: a common association. *Arch Ophthalmol*. 2000; 118: 1590-1591.