



JORGE ALIÓ DEL BARRIO, DIRECTOR MÉDICO  
DE LA CLÍNICA VISSUM GRUPO MIRANZA

# Innovaciones terapéuticas y diagnóstico temprano: dos pilares frente al queratocono

LA GENÉTICA INFLUYE NO SOLO EN LOS RASGOS VISIBLES DE NUESTROS OJOS, SINO TAMBIÉN EN SU SALUD. EL QUERATOCONO, UNA ECTASIA CORNEAL PROGRESIVA, PUEDE TENER UN COMPONENTE HEREDITARIO QUE AUMENTA EL RIESGO ENTRE FAMILIARES DE PRIMER GRADO. CONOCER LOS ANTECEDENTES FAMILIARES Y REALIZAR PRUEBAS TOPOGRÁFICAS ESPECÍFICAS PERMITE A LOS PROFESIONALES DE LA VISIÓN IDENTIFICAR CASOS SUBCLÍNICOS Y OFRECER UN ABORDAJE TEMPRANO QUE PRESERVE LA CALIDAD VISUAL DEL PACIENTE.



Sabemos que podemos heredar el color de ojos, la longitud de las pestañas o, incluso, la forma de las cejas. Pero la salud ocular también puede ser una cuestión de familia. Muchas enfermedades que afectan a nuestra vista tienen un origen genético. Entre estas, el queratocono, una enfermedad que hace que la córnea se vuelva más fina y adopte una forma cónica, afectando gravemente a la visión. Suele avanzar rápidamente, sobre todo si aparece en edades tempranas, por lo que una detección precoz es clave. Conocer si hay antecedentes familiares puede ayudar a identificar casos tempranos o subclínicos, y a evitar complicaciones, especialmente en personas que se plantean una cirugía refractiva. **Jorge Alió del Barrio**, *médico especialista de los Departamentos de Córnea y Superficie Ocular, Cirugía Refractiva y Cataratas, y director médico de la Clínica Vissum Grupo Miranza*, explica en qué consiste: "La córnea es la ventana que hay delante del ojo, que es transparente, y debe ser así y tener una forma específica. El queratocono es una enfermedad donde ese espejo, esa ventana, es más elástica de lo que debería y empieza a deformarse, empieza progresivamente a coger forma de cono". Habitualmente empieza al final de la adolescencia y progresa poco a poco hasta los 40 años donde, si no se ha hecho nada, el 20 % acaba requiriendo un trasplante de córnea por una limitación visual muy fuerte.

## ¿Una enfermedad hereditaria?

Se trata de una enfermedad hereditaria, aunque no sigue un patrón de herencia mendeliana. Es decir, no implica una transmisión directa en la que, si un progenitor está afectado, exista un 50 % de probabilidad de que la enfermedad se manifieste en la descendencia. *“La mayoría de las enfermedades no siguen el patrón de herencia mendeliana, y eso incluye al queratocono”.* Los familiares de primer grado de una persona afectada presentan un mayor riesgo de desarrollar la enfermedad, pero no existe una probabilidad fija que garantice su aparición. *“Si mi padre murió joven de un infarto de miocardio, yo tengo más probabilidades de padecerlo, porque comparto gran parte de su genética -explica-, pero no se trata de un único gen responsable, sino del conjunto de mi árbol genético”.* Este contexto genético, en interacción con factores ambientales, es lo que puede aumentar mi predisposición, aunque no determina de forma absoluta que vaya a desarrollar la enfermedad. En el caso del queratocono, por ejemplo, *los hijos o hermanos de pacientes afectados tienen una mayor probabilidad de presentarlo, aunque no necesariamente lo desarrollarán.”*

Otras enfermedades hereditarias son la retinosis pigmentosa, el retinoblastoma, y algunas formas de distrofia de Fuchs. Ahora bien, *“nunca vamos a hablar de certezas sino de probabilidad. En la mayoría de enfermedades, tanto a nivel oftalmológico como a nivel médico global, no tienen el tipo de herencia mendeliana, son más de probabilidad”.*

## ¿Cómo prevenir el queratocono?

La prevalencia del queratocono ha aumentado, en parte debido a su relevancia clínica en el contexto de la cirugía refractiva. Cuando un paciente acude con el objetivo de corregir un defecto refractivo mediante láser para prescindir del uso de gafas, es fundamental valorar dos posibles riesgos: *“El riesgo de que acabe teniendo un síndrome de ojo seco severo y el riesgo de desarrollo de queratocono. Porque si nosotros aplicamos láser en la córnea, y la córnea está predispuesta a tener queratocono, puede acabar desarrollando esa enfermedad”.*

Por este motivo, la cirugía refractiva actual se considera un procedimiento altamente seguro, gracias al uso de tecnologías diagnósticas cada vez más avanzadas. Estos equipos permiten identificar alteraciones corneales en estadios extremadamente precoces, incluso cuando los signos clínicos son sutiles o dudosos, y el diagnóstico aún no es concluyente. *“Esto, obviamente, nos hace diagnosticar muchos casos, pero porque somos muy buenos detectándolo, incluso en fases en que el paciente todavía no ha manifestado ningún síntoma”,* menciona.

Dado su componente genético, el queratocono presenta una prevalencia significativamente variable entre distintas poblaciones. Por ejemplo, se observa una alta incidencia en pacientes de origen árabe, donde *“la enfermedad es una auténtica pandemia, es decir, es una enfermedad endémica que, por cuestión genética, tiene una prevalencia muy superior a la que tenemos en España. Pero, a su vez, en España tenemos una prevalencia muy superior a la que puede haber en otras etnias”.*

En cuanto a la prevención, el especialista señala que, si bien no es posible modificar la carga genética, sí se ha observado una fuerte asociación entre el queratocono y el hábito de frotarse los ojos, así como con la presencia de alergias. *“Hay niños que a lo mejor tienen esa predisposición genética, pero que si no se frotran los ojos nunca llegarían a desarrollar la enfermedad. Y se ha visto claramente que el frotamiento intenso está íntimamente ligado al desarrollo de la enfermedad, de tal manera que puede precipitarla o, incluso, una vez precipitada, hacer que sea incontrolable”,* asevera.

## Tratamientos y avances

En las últimas dos décadas, el tratamiento del queratocono ha experimentado avances significativos. Hace 15-20 años, las opciones se limitaban a la adaptación de lentes de contacto para mejorar la visión, mientras la enfermedad progresaba. Aproximadamente un 20 % de los casos requerían trasplante de córnea, con sus correspondientes complicaciones.

Hace unos 15 años se describió el *crosslinking*, un tratamiento muy sencillo: *“Con unas simples gotas y una luz, se consigue endurecer la córnea, y se frena la evolución de la enfermedad en el 95 % de los casos, considerándose un tratamiento altamente efectivo”.*

Aunque no consigue recuperar la pérdida padecida. *“Por ello, es muy importante diagnosticar los casos en fases tempranas. Y para aquellos en que la enfermedad ha progresado y queremos rehabilitar visión, existen otros procedimientos, como la implantación de unos anillos que moldean la córnea para recuperar su morfología normal, su regularidad”,* según Alió, y señala un tratamiento novedoso, *“que nosotros introdujimos en Europa hace aproximadamente un año: usar anillos, no de material sintético sino de material humano, que consiguen ese mismo efecto, pero con una mayor tolerancia”.*

## Las investigaciones en queratocono

El desarrollo y el avance en los últimos años se está enfocando, primero, en conseguir protocolos de *crosslinking* cada vez más seguros y más eficaces. Aunque ya es un procedimiento muy seguro, *“involucra quitar la piel sobre la córnea para hacerlo, lo cual genera dolor los primeros días e impacta en la calidad del día a día del paciente. Así que se están buscando procedimientos de ‘crosslinking’ que permitan poder hacerlo sin quitar la piel, lo cual haría que el paciente tuviera una rehabilitación visual más rápida y minimizaría el grado de dolor”.*

Para el doctor, son protocolos muy inminentes, estimándose que entre este año y el próximo ya estén los protocolos denominados *epi-on*, es decir, *“protocolos sin quitar epitelio, que se estima que serán tan seguros como los que tenemos a día de hoy”.* Asimismo, Alió nombra procedimientos de moldeo. *“Ahora mismo, las líneas más innovadoras son las que consiguen la queratofaquia estromal, que implica meter estroma corneal humano donante en el estroma del paciente con queratocono para moldear la forma. Dentro de eso estaría el CAIRS (Corneal Allogenic Intrastromal Ring Segments), que son anillos estromales, y también lenticulos estromales, en los que nosotros hicimos una publicación innovadora hace unos años y que están en desarrollo”.* ■