

Síndrome de Saethre-Chotzen con queratocono: informe de dos casos

JEREMÍAS GALLETI, MARÍA ANGÉLICA MOUSSALLI, JAVIER CASIRAGHI

Resumen

OBJETIVO: Comunicar la presentación conjunta de síndrome de Saethre-Chotzen y queratocono en dos pacientes relacionados.

CASOS CLÍNICOS: Dos hermanos con síndrome de Saethre-Chotzen y patrón ectásico corneal compatible con queratocono seguidos durante años en nuestra División Oftalmología.

CONCLUSIONES: Si bien la asociación entre ambas patologías ha sido reportada pero no fehacientemente documentada, la revisión bibliográfica permite postular una hipótesis que podría explicarla basada en la fisiopatología del queratocono y la genética del síndrome de Saethre-Chotzen.

PALABRAS CLAVE: síndrome de Saethre-Chotzen, acrocefalosindactilia, queratocono, ectasia corneal, glaucoma

Saethre-Chotzen syndrome and keratoconus: a report of two cases

ABSTRACT

PURPOSE: To report the joint presentation of Saethre-Chotzen syndrome and keratoconus in two siblings.

REPORT OF CASES: Two Saethre-Chotzen-affected siblings bearing an ectatic corneal pattern compatible with keratoconus who were followed for years at our Ophthalmology Division.

CONCLUSION: Although the association between these two clinical entities has been mentioned but not fully documented, there is enough information in the medical literature to postulate a hypothesis that could explain it based on the current understanding of keratoconus pathophysiology and the genetics of Saethre-Chotzen syndrome.

KEYWORDS: Saethre-Chotzen syndrome, acrocephalosyndactyly, keratoconus, corneal ectasia, glaucoma
