

Reporte de Casos

Hallazgo mediante microscopía especular en la distrofia endotelial de Fuchs: a propósito de un caso

Specular microscopy findings in Fuchs endothelial corneal dystrophy: a case report

GÓMEZ, MARYORIE¹; MORA, GENESIS¹; ROSALES, GLENIS¹; MORENO, MARÍA¹; APOLINAR, GENESIS¹

¹Hospital Central de San Cristóbal, San Cristóbal, Venezuela.

Autor de correspondencia
maryory101186@gmail.com

Fecha de recepción
19/04/2026

Fecha de aceptación
30/05/2026

Fecha de publicación
25/09/2026

Autor

Maryorie Lisbeth Gómez Vivas
Hospital Central de San Cristóbal, Servicio de Oftalmología. San Cristobal, Venezuela.
ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-1670-9018>

Glenis Nataly Rosales Sánchez
Hospital Central de San Cristóbal, Servicio de Oftalmología. San Cristobal, Venezuela.
ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-7814-2347>

María Gabriela Moreno Ochoa
Hospital Central de San Cristóbal, Servicio de Oftalmología. San Cristobal, Venezuela.
ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-0435-9619>

Génesis Dayana Mora Ramírez
Hospital Central de San Cristóbal, Servicio de Oftalmología. San Cristobal, Venezuela.
ORCID: <https://orcid.org/0009-0002-8163-746X>

Genesis Alejandra Apolinar Pulido
Hospital Central de San Cristóbal, Servicio de Oftalmología. San Cristobal, Venezuela.
ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-1744-2304>

Citación:

Gómez, M., Mora, G., Rosales, G., Moreno, M., Apolinar, G. (2026). VHallazgo mediante microscopía especular en la distrofia endotelial de Fuchs: a propósito de un caso. *GICOS*, 11(3), 225-238



La distrofia corneal endotelial de Fuchs (DEF) es una patología degenerativa bilateral y progresiva que constituye la distrofia corneal posterior más prevalente y una de las principales indicaciones para trasplante corneal en adultos. Se presenta típicamente en la quinta-sexta década de vida con predilección por mujeres (3:1 a 4:1), caracterizándose por pérdida progresiva de células endoteliales, formación de guttas y edema corneal de predominio matinal. El diagnóstico requiere evaluación integral combinando biomicroscopia con microscopía especular como técnica de referencia, permitiendo cuantificar la densidad celular endotelial y evaluar polimegatismo y pleomorfismo. Objetivo: Precisar los hallazgos clínicos y morfométricos característicos de la DEF en una paciente de 64 años, analizando la correlación entre densidad endotelial y pérdida de regularidad óptica. Caso clínico: Paciente femenina de 64 años con disminución progresiva de agudeza visual bilateral de predominio matinal. El análisis especular reveló densidad celular crítica de 745 células/mm² en ojo derecho y 1004 células/mm² en ojo izquierdo, con ausencia total de hexagonalidad (0%) y polimegatismo severo (CV 25-55%) en ambos ojos, correlacionándose con guttas confluentes y edema corneal. Resultados: Se documentó discrepancia entre densidad celular y función visual, sugiriendo que múltiples parámetros morfométricos son predictores de severidad funcional. Conclusión: La microscopía especular es herramienta diagnóstica indispensable para detección precoz de cambios endoteliales subclínicos, permitiendo estratificación de riesgo quirúrgico y planificación terapéutica personalizada en pacientes con DEF avanzada, enfatizando la importancia del diagnóstico temprano y vigilancia oftalmológica rigurosa para preservar función visual y mejorar calidad de vida.

Palabras clave: distrofia endotelial de Fuchs, trasplante de córnea, córnea, endotelio corneal, microscopía

ABSTRACT

Fuchs endothelial corneal dystrophy (FECD) is a bilateral progressive degenerative pathology that constitutes the most prevalent posterior corneal dystrophy and one of the main indications for corneal transplantation in adults. It typically presents in the fifth-sixth decade of life with female predominance (3:1 to 4:1 ratio), characterized by progressive loss of endothelial cells, guttae formation, and corneal edema with morning predominance. Diagnosis requires comprehensive evaluation combining slit-lamp biomicroscopy with specular microscopy as the gold standard technique, allowing quantification of endothelial cell density and assessment of polymegathism and pleomorphism. Objective: To characterize the clinical and morphometric findings of FECD in a 64-year-old female patient, analyzing the correlation between endothelial density and loss of optical regularity. Clinical case: A 64-year-old female patient with progressive bilateral visual acuity reduction with morning predominance. Specular analysis revealed critical endothelial cell density of 745 cells/mm² in the right eye and 1004 cells/mm² in the left eye, with complete absence of hexagonality (0%) and severe polymegathism (CV 25-55%) in both eyes, correlating with confluent guttae and corneal edema. Results: A discrepancy was documented between cell density and visual function, suggesting that multiple morphometric parameters are predictors of functional severity. Conclusion: Specular microscopy is an indispensable diagnostic tool for early detection of subclinical endothelial changes, allowing surgical risk stratification and personalized therapeutic planning in patients with advanced FECD, emphasizing the importance of early diagnosis and rigorous ophthalmologic surveillance to preserve visual function and improve quality of life.

Keywords: Fuchs endothelial corneal dystrophy, corneal transplantation, cornea, corneal endothelium, microscopy

INTRODUCCIÓN

La distrofia corneal endotelial de Fuchs (DEF) es una patología degenerativa, bilateral y progresiva que afecta primordialmente la capa más interna de la córnea. Constituye la distrofia corneal posterior más prevalente y representa una de las principales indicaciones para la realización de trasplantes de córnea en adultos a nivel mundial (Moraes Brandão et al., 2024; Eghrari et al., 2015).

Clínicamente, la enfermedad suele manifestarse entre la quinta y sexta década de vida, mostrando una predilección significativa por el sexo femenino, con una proporción reportada de hasta 3:1 o 4:1 en comparación con los varones (Sallum et al., 2025). Desde el punto de vista genético, la DEF presenta un fuerte componente hereditario, habitualmente con un patrón autosómico dominante de penetrancia variable. Estudios genómicos han demostrado mutaciones específicas, destacando la expansión de repeticiones de trinucleótidos en el gen TCF4, desencadenan la apoptosis prematura de las células endoteliales. Asimismo, los antecedentes familiares positivos incrementan la severidad del cuadro, manifestándose con mayor agresividad en generaciones sucesivas debido al fenómeno de anticipación genética (Waring et al., 1982).

Desde una perspectiva fisiopatológica, este defecto genético altera la síntesis de la membrana de Descemet, promoviendo la formación de excrecencias de colágeno denominadas “guttas”. Estas actúan como barreras mecánicas y metabólicas que derivan en una falla progresiva de la función de bomba endotelial (Eghrari et al., 2015). Dado que el endotelio es el responsable de mantener la transparencia y deturgencia corneal mediante una función de barrera y una bomba metabólica activa (Na^+/K^+ -ATPasa), su disfunción provoca un aumento de la hidratación estromal o edema. Este proceso altera la densidad endotelial y genera una pérdida de la regularidad óptica. La gravedad de esta condición radica en su carácter frecuentemente asintomático en etapas iniciales, lo que retarda el diagnóstico y permite el desarrollo de daño estructural irreversible. Con la progresión de la enfermedad, estas alteraciones se traducen en síntomas característicos como deslumbramiento y visión borrosa de predominio matinal (Cusato y Dutra, 2021; Field et al., 2023).

El diagnóstico oportuno de la DEF en pacientes con sospecha hereditaria requiere una evaluación integral que combine la biomicroscopía con tecnologías de imagen avanzada. La microscopía especular se revela como la técnica de referencia (gold standard) para evaluar la salud endotelial, ya que permite realizar un análisis morfométrico in vivo para cuantificar la densidad de células endoteliales y evaluar el grado de polimegatismo y pleomorfismo antes de la aparición del edema clínico (Han et al., 2024; Kaur y Gurnani, 2024).

No obstante, en estadios donde las guttas son confluentes y dificultan la visualización celular, la topografía y tomografía corneal (basadas en sistemas como Scheimpflug o AS-OCT) adquieren un papel protagónico al detectar cambios estructurales subclínicos. Estos incluyen el aumento del espesor corneal, el desplazamiento del punto más delgado y la depresión de la elevación posterior (Iovino et al., 2018; Ong Tone y Jurkunas, 2019). De igual forma, el análisis del mapa epitelial proporciona información esencial sobre la regularidad de la superficie; se ha observado que un mapa epitelial caótico se correlaciona directamente con la incapacidad de obtener una refracción confiable, incluso en etapas donde el estroma aún conserva relativa transparencia

(Krachmer et al., 2005).

En pacientes con carga hereditaria, el intervalo entre la aparición de las primeras guttas y la descompensación corneal puede ser extremadamente variable, lo que obliga a mantener una vigilancia oftalmológica estrecha mediante parámetros morfométricos. El manejo terapéutico inicial suele ser conservador, centrándose en el uso de soluciones hipertónicas para controlar el estado hídrico de la córnea y preservar la agudeza visual, mientras que en estadios avanzados se requiere un abordaje quirúrgico (Gaviria et al., 2016; Peris y Fernández, 2009). La identificación de la enfermedad en fases precoces es fundamental, ya que permite educar al paciente sobre su condición genética, establecer un pronóstico visual a largo plazo basado en la tasa de pérdida celular anual y monitorear de forma proactiva a su descendencia (Saavedra-Rodríguez et al., 2022).

El objetivo del presente reporte es precisar los hallazgos clínicos y morfométricos característicos de la distrofia endotelial de Fuchs en una paciente de 64 años, analizando la correlación entre la densidad endotelial y la pérdida de la regularidad óptica. Se busca enfatizar la importancia de la microscopía especular y la topografía corneal como herramientas definitivas para el diagnóstico certero de esta patología hereditaria, buscando evitar daños estructurales y funcionales irreversibles tanto para la paciente como para su descendencia.

METODOLOGÍA

El presente trabajo corresponde a un estudio descriptivo con diseño de reporte de caso. Para la evaluación clínica y recolección de datos se emplearon como instrumentos principales la biomicroscopía de segmento anterior con lámpara de hendidura y la microscopía especular. Específicamente, se utilizó un microscopio especular automatizado de no contacto marca NIDEK, modelo CEM-530, siguiendo el protocolo estándar del servicio. Las técnicas de análisis consistieron en la evaluación cualitativa de las estructuras oculares y la medición cuantitativa de los parámetros morfométricos endoteliales (densidad celular, porcentaje de hexagonalidad y coeficiente de variación).

Consideraciones éticas: El estudio se llevó a cabo en estricto apego a los principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos establecidos en la Declaración de Helsinki. Asimismo, se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la paciente para la recopilación, análisis y publicación de sus datos clínicos e imágenes con fines académicos y científicos, garantizando en todo momento el anonimato y la confidencialidad de su identidad.

RESULTADOS

Presentación inicial

Se trata de paciente femenina de 64 años de edad, natural y procedente de la localidad, sin antecedentes familiares conocidos de patologías corneales, quien acude al servicio de Oftalmología del Hospital Central de San Cristóbal refiriendo un cuadro clínico de seis meses de evolución, caracterizado por disminución progresiva de la agudeza visual en ambos ojos, con predominio en el ojo izquierdo. La paciente reporta

dificultad creciente para realizar actividades cotidianas, particularmente en horas matutinas, cuando refiere mayor intensidad de los síntomas visuales.

Evaluación oftalmológica inicial

Al examen oftalmológico se documentó:

Agudeza visual:

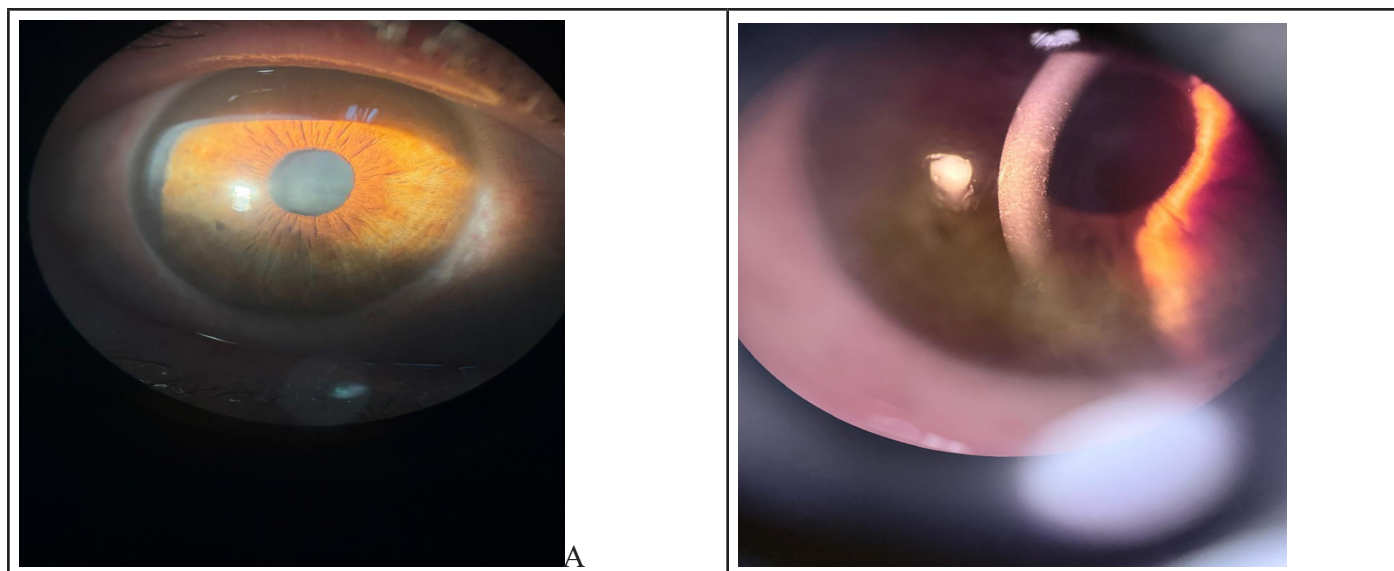
- Ojo derecho (OD): 20/70 que corrige a 20/50
- Ojo izquierdo (OI): cuenta dedos a 1 metro, sin corrección posible

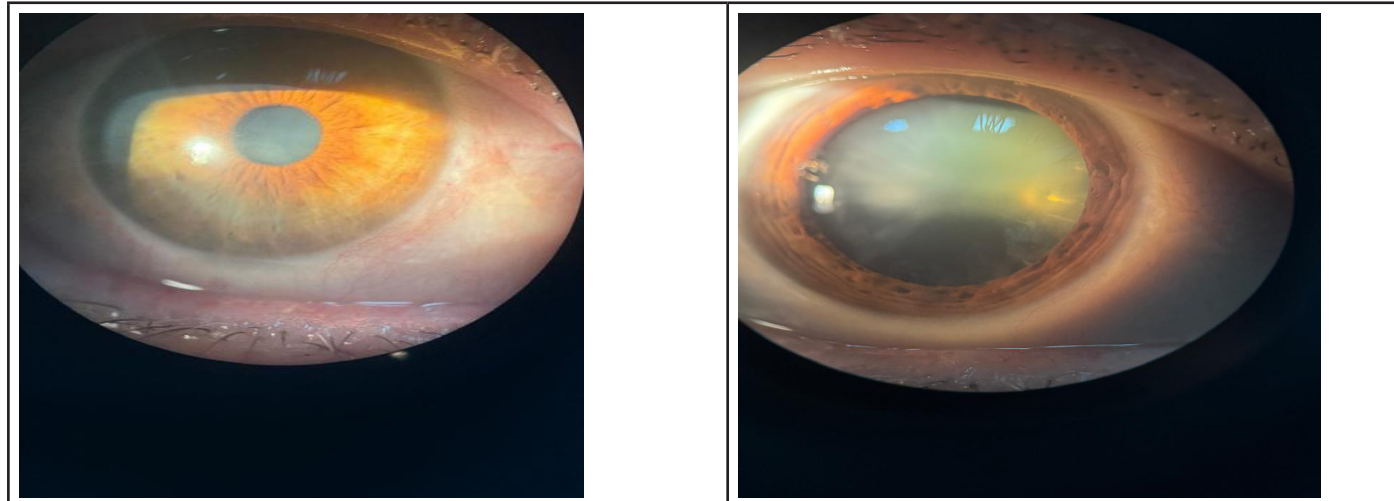
Refracción:

- OD: esfera -1.00
- OI: no refracta

Biomicroscopia:

- OD: Conjuntiva clara, córnea transparente con presencia de guttas en el endotelio, clasificadas como grado III según la Clasificación de Amsterdam-Frankfurt para distrofias corneales (CAFVHG), el cual indica la presencia de guttas confluentes que cubren más del 50% del endotelio central. Iris marrón, pupila redonda y reactiva. Cristalino opaco (Figura 1A).
- OI: Conjuntiva clara, córnea con guttas endoteliales CAFVHG II (caracterizado por la presencia de guttas dispersas sin coalescencia), iris marrón, pupila redonda y reactiva. Cristalino opaco (Figura 1B).





B

Figura 1.

Biomicroscopia de segmento anterior. (A) Ojo derecho: córnea transparente con guttas endoteliales CAFVHG III, cristalino opaco. (B) Ojo izquierdo: córnea con guttas endoteliales CAFVHG II, cristalino opaco.

Fondo de ojo:

- OD: Disco óptico bien delimitado con excavación de 0,1 mm, emergencia central de vasos preservada, mácula mal contrastada sin brillo, fondo coroideo visible, retina aplicada.
- OI: No valorable por opacidad de medios.

Diagnósticos clínicos iniciales

1. Distrofia corneal endotelial de Fuchs, ambos ojos
2. Catarata nuclear OD, grado N1 según LOCS III, con componente subcapsular posterior grado 2
3. Catarata nuclear OI, grado N2 según LOCS III, con componente cortical grado 2 y subcapsular posterior grado 5

Análisis de Microscopía Especular

Ojo derecho:

El análisis especular reveló hallazgos críticos de compromiso endotelial. Se documentó una reducción crítica de la densidad celular de 745 células/mm², valor significativamente por debajo del rango normal de 2500-3000 células/mm² en adultos sanos. Se identificó un marcado pleomorfismo con hexagonalidad del 0%, indicando pérdida casi total de la morfología hexagonal característica de las células endoteliales normales. Adicionalmente, se evidenció polimegatismo severo con coeficiente de variación (CV) del 25%, reflejando importante variabilidad en los tamaños celulares. El mapa morfométrico destacó la presencia de guttas confluentes que generaron áreas de zonas oscuras o pérdida de imagen, correlacionándose directamente con edema corneal estromal. Cabe destacar que la presencia y severidad de este edema fue corroborada mediante

la función de paquimetría óptica no invasiva integrada en el microscopio especular computarizado, la cual evidenció un aumento del grosor corneal central basal compatible con la acumulación de líquido tisular. Estos hallazgos son indicativos de una reserva funcional endotelial severamente comprometida (Figura 2).

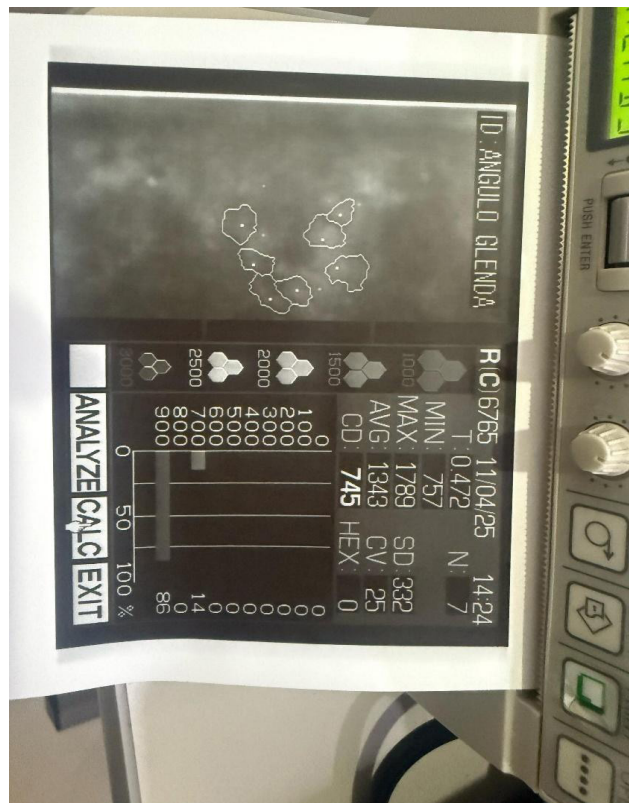


Figura 2.

Microscopía especular del ojo derecho. Se observa reducción crítica de la densidad celular (745 células/mm²), marcado pleomorfismo (hexagonalidad 0%), polimegatismo (CV 25%), y presencia de guttas confluentes con áreas de pérdida de imagen.

Ojo Izquierdo:

El análisis especular del ojo izquierdo mostró un patrón similar, pero con menor severidad relativa. Se documentó una reducción de la densidad celular de 1004 células/mm², aún por debajo de los valores normales

pero superior al ojo derecho. Se identificó marcado pleomorfismo con hexagonalidad del 0%, similar al ojo contralateral. Sin embargo, el polimegatismo fue más severo, con CV del 55%, indicando una mayor variabilidad en los tamaños celulares en comparación con el ojo derecho. El mapa morfométrico también evidenció guttas confluentes con áreas de pérdida de imagen, correlacionándose con edema corneal estromal. Estos hallazgos sugieren que, aunque el ojo izquierdo mantiene una densidad celular ligeramente superior, presenta un mayor grado de irregularidad morfológica (Figura 3).

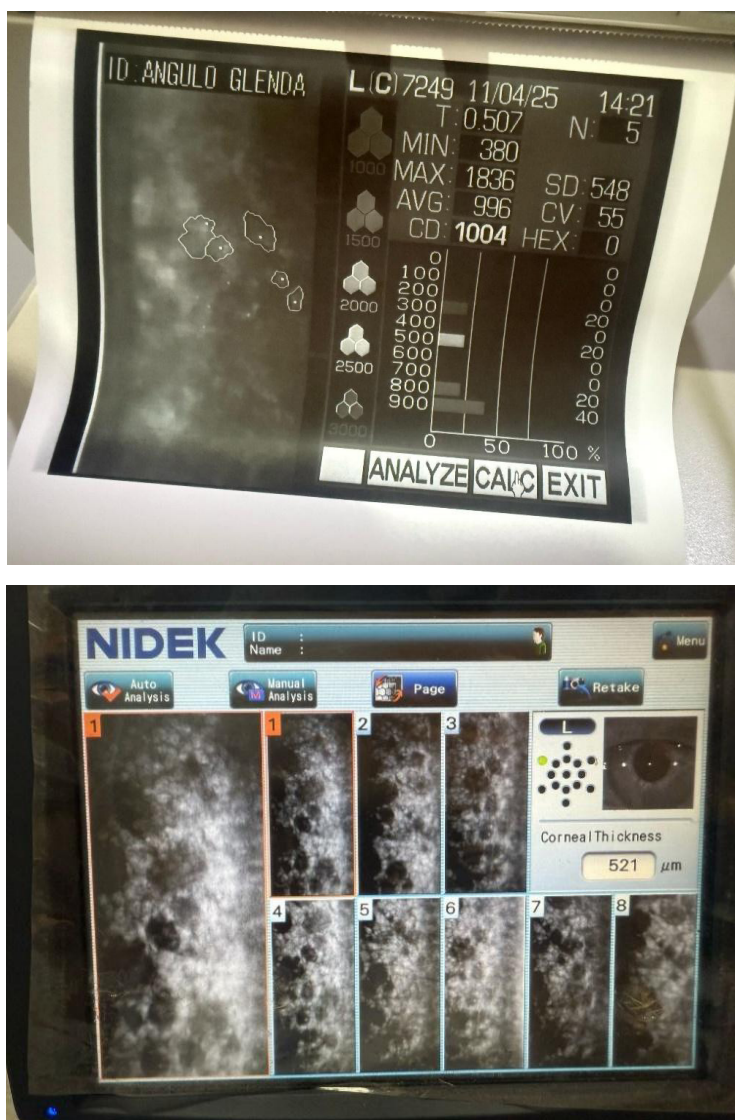


Figura 3.

Microscopía especular del ojo izquierdo. Se documenta reducción de la densidad celular (1004 células/mm²), pleomorfismo severo (hexagonalidad 0%), polimegatismo más pronunciado (CV 55%), y guttas confluentes correlacionándose con edema corneal estromal.

Análisis Comparativo de Hallazgos

La comparación entre ambos ojos revela un patrón típico de distrofia de Fuchs en estadios avanzados. El ojo derecho, con una densidad celular de 745 células/mm², se encuentra en un estadio más avanzado de descompensación, mientras que el ojo izquierdo, aunque con mejor densidad celular (1004 células/mm²), presenta una mayor irregularidad morfológica (CV 55% vs 25%). Esta discrepancia sugiere que la progresión

de la enfermedad no siempre es simétrica, y que factores como el polimegatismo pueden ser indicadores adicionales de severidad funcional. La ausencia de hexagonalidad en ambos ojos (0%) es particularmente significativa, ya que indica una pérdida casi completa de la arquitectura endotelial normal, un hallazgo que correlaciona con la sintomatología visual severa reportada por la paciente.

Correlación Clínico-Morfométrica

La correlación entre los hallazgos clínicos y los parámetros morfométricos es evidente. La agudeza visual significativamente reducida en el ojo izquierdo (cuenta dedos a 1 metro) se correlaciona con el edema corneal documentado en la biomicroscopia, a pesar de que la densidad celular sea relativamente superior a la del ojo derecho. Esto sugiere que en estadios avanzados de la distrofia de Fuchs, la densidad celular absoluta puede no ser el único predictor de la función visual, siendo también relevantes la regularidad morfológica y la presencia de guttas confluentes. La dificultad para obtener refracción confiable en el ojo izquierdo es consistente con la pérdida de regularidad óptica documentada en el mapa epitelial.

Consideraciones Clínicas y Pronóstico

Los hallazgos presentados en esta paciente son representativos de la distrofia de Fuchs en una fase avanzada, donde la intervención quirúrgica se hace necesaria para preservar la función visual residual. La presencia de cataratas asociadas complica aún más el cuadro clínico, requiriendo una estrategia quirúrgica integral que considere tanto la extracción de catarata como la posible necesidad de procedimientos endoteliales. La ausencia de hexagonalidad y la presencia de guttas confluentes en ambos ojos sugieren que esta paciente ha presentado una progresión significativa de la enfermedad, probablemente durante varios años previos al diagnóstico.

En cuanto a la conducta terapéutica adoptada, se indicó manejo médico conservador con el uso de soluciones hipertónicas tópicas cada 6 horas y se establecieron controles oftalmológicos mensuales. Aunque el estadio clínico de la paciente amerita una intervención quirúrgica combinada (facoemulsificación más trasplante endotelial tipo DMEK o DSEK), actualmente no ha sido intervenida debido a la falta de disponibilidad de tejido corneal donante en nuestra institución. Por consiguiente, la terapia hiperosmolar se mantiene como la medida principal para controlar la hidratación estromal y mitigar la sintomatología matutina mientras se gestiona la resolución quirúrgica.

DISCUSIÓN

La distrofia corneal endotelial de Fuchs (DEF) representa una de las condiciones oftalmológicas más desafiantes en la práctica clínica contemporánea, particularmente cuando se presenta en estadios avanzados con compromiso bilateral. El caso presentado ilustra de manera paradigmática los hallazgos morfométricos y clínicos característicos de esta patología en una fase de descompensación significativa, donde la correlación entre los parámetros especulares y la función visual se torna especialmente relevante para la toma de decisiones terapéuticas.

Características clínicas y presentación

El cuadro clínico descrito, caracterizado por disminución de la agudeza visual de predominio matinal, es consistente con lo reportado en la literatura, donde se documenta que la mayoría de los pacientes con DEF experimentan visión borrosa al despertar que mejora gradualmente a lo largo del día (Field et al., 2023; Ong Tone y Jurkunas, 2019). La predilección por el sexo femenino observada en este caso, con una proporción de 3:1 a 4:1 respecto a los varones, coincide con los datos epidemiológicos ampliamente documentados en múltiples cohortes internacionales (Sallum et al., 2025). Aunque la edad de presentación se sitúa en el rango esperado, la severidad de los hallazgos sugiere que la enfermedad inició su progresión años antes. Esta observación subraya la importancia del diagnóstico precoz mediante técnicas de imagen avanzada, particularmente en pacientes con antecedentes familiares de distrofia corneal o en aquellos que presentan síntomas visuales inespecíficos (Kaur y Gurnani, 2024).

Análisis morfométrico y hallazgos de microscopía especular

Los hallazgos de microscopía especular revelan un compromiso endotelial crítico. La densidad celular marcadamente disminuida en el ojo derecho lo sitúa en un rango que corresponde a estadios avanzados (FECD 3-4), lo cual, según estudios prospectivos, se asocia con un alto riesgo de descompensación corneal y necesidad inminente de intervención quirúrgica (Chaurasia y Vanathi, 2021). Por su parte, el ojo izquierdo, a pesar de conservar una densidad celular levemente mayor, exhibe un coeficiente de variación (CV) sumamente elevado. Este hallazgo respalda la literatura reciente que demuestra que el polimegatismo severo puede ser un predictor independiente de descompensación funcional, incluso en presencia de densidades celulares relativamente preservadas (Prada et al., 2024; Marrugo et al., 2026).

Ausencia de hexagonalidad

La ausencia total de hexagonalidad en ambos ojos constituye uno de los hallazgos más significativos, ya que en condiciones normales el 60-70% de las células presentan esta morfología (Ong Tone y Jurkunas, 2019). La pérdida completa de esta arquitectura indica una desorganización estructural profunda del endotelio, reflejando no solo la pérdida de células individuales sino también la desestabilización de la matriz extracelular y la membrana de Descemet. Este hallazgo se correlaciona directamente con la presencia de guttas confluentes, las cuales indican un defecto fundamental en la síntesis de la matriz basal endotelial y sugieren una exposición prolongada al proceso degenerativo (Eghrari et al., 2015).

Discrepancia entre densidad celular y función visual

Un aspecto particularmente instructivo es la discrepancia observada entre la densidad celular relativa de ambos ojos y su función visual correspondiente. El hecho de que el ojo con mejor densidad celular presente peor agudeza visual desafía la noción tradicional de que la DCE es el único predictor de función visual en la DEF. Esta discrepancia puede explicarse por varios mecanismos fisiopatológicos: la extrema variabilidad en los tamaños celulares (polimegatismo) que compromete la función de barrera, las zonas de “pérdida de

imagen” generadas por las guttas confluentes que subestiman el daño real, y el mayor grado de edema estromal (Chaurasia y Vanathi, 2021). Estos hallazgos respaldan la recomendación de utilizar múltiples parámetros morfométricos en la evaluación de la DEF, proporcionando una caracterización más completa que predice mejor la progresión clínica (Prada et al., 2024).

Correlación clínico-morfométrica y utilidad diagnóstica

La microscopía especular ha demostrado ser una herramienta invaluable en la caracterización de la DEF, permitiendo la detección de cambios endoteliales subclínicos años antes de la descompensación corneal clínica (Kaur y Gurnani, 2024). Aunque la clasificación clínica CAFVHG realizada mediante biomicroscopía se correlaciona adecuadamente con los hallazgos especulares, es importante notar que esta puede subestimar la severidad del compromiso endotelial en casos donde las guttas confluentes dificultan la visualización clara de la córnea. En tales situaciones, la microscopía especular proporciona datos cuantitativos objetivos que complementan la evaluación clínica subjetiva (Ong Tone y Jurkunas, 2019).

Cataratas asociadas, complicación frecuente y desafiante

La presencia de cataratas nucleares bilaterales representa una complicación frecuente pero desafiante en el manejo de la DEF avanzada. La coexistencia de opacidades lenticulares y compromiso endotelial severo crea un dilema terapéutico complejo: la extracción de la catarata es necesaria para restaurar la agudeza visual, pero el procedimiento conlleva riesgos significativos (Peris y Fernández, 2009). En este contexto, la información proporcionada por la microscopía especular es fundamental. Los valores críticos documentados sitúan a la paciente en una categoría de alto riesgo para descompensación postoperatoria tras una extracción convencional, justificando la consideración de procedimientos combinados con trasplante endotelial (como DMEK), dependiendo de la disponibilidad de recursos y la experiencia del cirujano (Gaviria et al., 2016). Tal como se evidenció en el presente caso, la limitación logística para la obtención de tejido donante en el sistema público de salud obliga a mantener terapias paliativas con soluciones hipertónicas mientras se logra la derivación o captación del injerto.

Un aspecto fundamental a considerar en este reporte es el diagnóstico diferencial del impacto visual, dado que la paciente presenta opacidades lenticulares significativas. En el ojo izquierdo, la presencia de una catarata subcapsular posterior grado 5 justifica por sí misma una severa disminución de la agudeza visual, independientemente del compromiso endotelial documentado. Esta superposición clínica plantea el desafío de determinar qué proporción del déficit visual es atribuible a la DEF y cuál a la catarata. Para diferenciar el impacto funcional de ambas patologías, es necesario apoyarse en la clínica y la anamnesis: la pérdida visual inducida por el edema en la DEF es típicamente peor por las mañanas al despertar y mejora a lo largo del día; en contraste, la visión en pacientes con cataratas subcapsulares posteriores suele empeorar significativamente con el resplandor (glare) y en condiciones de miosis, como en ambientes muy iluminados o al leer. Reconocer esta limitación en la evaluación inicial es vital para establecer un pronóstico certero y manejar las expectativas de la paciente frente a una intervención quirúrgica combinada.

Implicaciones para el manejo terapéutico

Los hallazgos subrayan la necesidad de un enfoque multidisciplinario y personalizado en el manejo de la DEF avanzada. El diagnóstico preciso mediante microscopía especular permite estratificar el riesgo quirúrgico y seleccionar la técnica más apropiada. La severidad de los parámetros alterados en este caso indica la necesidad de una intervención quirúrgica urgente. Estudios recientes que incorporan análisis de inteligencia artificial en la interpretación de imágenes especulares han demostrado mejora significativa en la precisión de la cuantificación, lo cual podría optimizar la caracterización en casos donde la visualización celular es desafiante (Prada et al., 2024; Foo et al., 2024).

Consideraciones genéticas y consejería familiar

Es importante reconocer que la DEF presenta un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia variable. Su diagnóstico en fases avanzadas tiene implicaciones importantes para la descendencia. Se recomienda realizar evaluaciones oftalmológicas periódicas en familiares de primer grado, incluyendo microscopía especular, para detectar cambios endoteliales tempranos y permitir intervención preventiva antes de la descompensación clínica (Saavedra-Rodríguez et al., 2022). En consonancia con esta premisa, en el presente caso se programó evaluación con microscopía especular para sus dos hijos, actualmente asintomáticos.

Limitaciones y perspectivas futuras

Una limitación del presente caso es la ausencia de estudios de imagen adicionales como la tomografía corneal (Scheimpflug) o la tomografía de coherencia óptica de segmento anterior (AS-OCT), que habrían proporcionado información complementaria de gran valor al existir guttas confluentes (Iovino et al., 2018). Debido a limitaciones de recursos y disponibilidad de estos equipos en nuestro centro hospitalario, no fue posible realizar dichos estudios complementarios. Adicionalmente, la ausencia de datos sobre la tasa de pérdida celular anual limita la capacidad de predecir la progresión futura de la enfermedad. Se recomienda que futuras evaluaciones incluyan seguimiento prospectivo con microscopía especular a intervalos regulares para caracterizar la velocidad de deterioro endotelial.

CONCLUSIONES

La distrofia corneal endotelial de Fuchs representa una condición oftalmológica compleja que, a pesar de su prevalencia como causa de trasplante corneal, requiere un alto índice de sospecha clínica para su diagnóstico precoz. El presente caso ilustra de manera paradigmática cómo la correlación entre hallazgos clínicos, biomicroscópicos y morfométricos es fundamental para establecer un diagnóstico certero y estratificar adecuadamente el riesgo quirúrgico. La microscopía especular se confirma como una herramienta diagnóstica indispensable que proporciona información objetiva y cuantificable, permitiendo detectar cambios endoteliales subclínicos años antes de la descompensación corneal clínica. La ausencia de hexagonalidad, el polimegatismo severo y la presencia de guttas confluentes en esta paciente demuestran que la evaluación clínica debe ir más allá del simple conteo celular, integrando la morfología global del endotelio para determinar el

verdadero compromiso funcional. Estos hallazgos enfatizan la necesidad de diagnóstico temprano, vigilancia oftalmológica rigurosa y planificación quirúrgica cuidadosa para preservar la función visual residual y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

La colaboración multidisciplinaria entre oftalmólogos, cirujanos de córnea y especialistas en genética es fundamental para optimizar el manejo integral de la DEF avanzada, particularmente en casos con complicaciones asociadas como cataratas. La educación continua sobre esta patología y el dominio de técnicas diagnósticas avanzadas, incluyendo análisis de inteligencia artificial en la interpretación de imágenes especulares, son prioridades en la práctica oftalmológica contemporánea. Asimismo, la identificación de la DEF en pacientes sintomáticos debe motivar la evaluación proactiva de familiares de primer grado mediante microscopía especular, permitiendo intervención preventiva y consejería genética oportuna. En última instancia, el reconocimiento de esta patología como un trastorno hereditario con progresión variable, combinado con un enfoque personalizado basado en parámetros morfométricos objetivos, facilita un mejor pronóstico visual y una calidad de vida mejorada para los pacientes afectados y sus familias.

RECOMENDACIONES

Con base en los hallazgos y conclusiones de este caso, se proponen las siguientes directrices prácticas:

1. Establecer un protocolo de seguimiento estricto y periódico mediante microscopía especular para pacientes con sospecha o diagnóstico temprano de DEF, con el fin de calcular la tasa de pérdida celular anual.
2. Promover la evaluación oftalmológica preventiva en los familiares de primer grado de los pacientes diagnosticados, facilitando una consejería genética oportuna y la detección de la enfermedad en fases subclínicas.
3. En el ámbito quirúrgico, definir criterios estandarizados que combinen la densidad celular, la pérdida de hexagonalidad y el polimegatismo para remitir oportunamente a los pacientes a cirugía de trasplante endotelial (ej. DMEK) o procedimientos combinados (facoemulsificación + trasplante), minimizando así el riesgo de descompensación corneal irreversible.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de interés.

REFERENCIAS

- Chaurasia, S., & Vanathi, M. (2021). Specular microscopy in clinical practice. *Indian Journal of Ophthalmology*, 69(3), 517–524. https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_574_20
- Cusato, S., y Dutra, R. (2021). Distrofia de Fuchs: relato de caso. *Ciência & Saúde em Foco*, 2. <https://fafiltec.edu.br/wp-content/uploads/2021/05/Artigo-16-2021.pdf>
- Eghrari, A., Riazuddin, S., & Gottsch, J. (2015). Fuchs corneal dystrophy. *Progress in Molecular Biology and Translational Science*, 134, 79–97. <https://doi.org/10.1016/bs.pmbts.2015.04.005>
- Field, M., Dotson, A., Garza, A., Fortenbach, C., Witsberger, E., Sales, C., & Greiner, M. (2023). *Fuchs Endothelial Corneal Dystrophy*. EyeRounds.org. <https://EyeRounds.org/cases/343-fuchs-endothelial->

dystrophy.htm

- Foo, V., Lim, G., Liu, Y., Ong, H., Wong, E., Chan, S., Wong, J., Mehta, J., Ting, D., & Ang, M. (2024). Deep learning for detection of Fuchs endothelial dystrophy from widefield specular microscopy imaging: a pilot study. *Eye and Vision*, 11(1), 11. <https://doi.org/10.1186/s40662-024-00378-1>
- Gaviria, J., Handal, J., Escaf, L., Melo, L., Londoño, J., Gomez, N., y Van, L. (2016). Cirugía de catarata en el paciente con fragilidad endotelial. Revisión de la literatura y aproximación para evaluación del riesgo. *Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología*, 49(4), 295-305.
- Han, S., Liu, Y., Liu, C., & Mehta, J. (2024). Applications of imaging technologies in Fuchs endothelial corneal dystrophy: A narrative literature review. *Bioengineering*, 11(3), 271. <https://doi.org/10.3390/bioengineering11030271>
- Iovino, C., Fossarello, M., Giannaccare, G., Pellegrini, M., Braghiroli, M., Demarinis, G., & Napoli, P. (2018). Corneal endothelium features in Fuchs Endothelial Corneal Dystrophy: A preliminary 3D anterior segment optical coherence tomography study. *PloS One*, 13(11), e0207891. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0207891>
- Kaur, K., & Gurnani, B. (2024). *Specular microscopy*. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK585127/>.
- Krachmer, J., Mannis, M., & Holland, E. (2005). *Cornea* (2nd ed.). Elsevier Mosby.
- Marrugo, A., Quintero, F., Tello, A., Prada, A., Galvis, V., & Romero, L. (2026). Recent advances in corneal specular microscopy image analysis through artificial intelligence. *PLOS Digital Health*, 5(3), e0001305. <https://doi.org/10.1371/journal.pdig.0001305>
- Moraes Brandão, B., Teixeira Emerick, F., De Carvalho Rios, C., Da Rocha, F., Silva, J., Ferrando, T., Cândido de Lorena, G., De Almeida Miranda, R., De Freitas, G., De Abreu Pereira, L., Da Silva de Freitas, T., y Da Silva, J. (2024). Distrofia Endotelial de Fuchs: Diagnóstico Precoce e Técnicas de Imagem. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, 6(9), 2463–2475. <https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n9p2463-2475>
- Ong Tone, S., y Jurkunas, U. (2019). Imaging the corneal endothelium in Fuchs corneal endothelial dystrophy. *Seminars in Ophthalmology*, 34(4), 340–346. <https://doi.org/10.1080/08820538.2019.1632355>
- Peris, C., y Fernández, E. (2009). Cataratas en distrofia endotelial. En R. Lorente y J. Mendicute (Ed.), *Cirugía del Cristalino* (2 ed., Vol 84, pp. 1081-1102). Elsevier España.
- Prada, A., Quintero, F., Mendoza, K., Galvis, V., Tello, A., Romero, L., & Marrugo, A. (2024). Assessing Fuchs corneal endothelial dystrophy using artificial intelligence-derived morphometric parameters from specular microscopy images. *Cornea*, 43(9), 1080–1087. <https://doi.org/10.1097/ICO.0000000000003460>
- Saavedra-Rodríguez, L., Rodríguez-Pargas, A., Cardoso-Guillén, E., Fernández-Espinosa, I., y Rodríguez-Bencomo, D. (2022). Comportamiento de los pacientes con distrofia corneal endotelial de Fuchs en la provincia Camagüey. *Archivo Médico de Camagüey*, 26, e8884.
- Sallum, L., Veloso, L., Cruz, J., Carmo Neto, M., Pereira, A., Andrade, B., Barroso, A., y Santiago, B. (2025). Distrofia Endotelial de Fuchs: avanços diagnósticos e terapêuticos. *Brazilian Journal of Health Review*, 8(5), e83152. <https://doi.org/10.34119/bjhrv8n5-285>
- Waring, G., Bourne, W., Edelhauser, H., & Kenyon, K. (1982). The corneal endothelium. Normal and pathologic structure and function. *Ophthalmology*, 89(6), 531–590.