



NÚMERO ESPECIAL

Síndrome renal - coloboma. Consideraciones. Renal syndrome - coloboma. Considerations.

Autor: Dra. Annia Rodríguez–Cambas.

Organismo: Hospital Pediátrico Docente ‘Pedro A. Pérez’, Guantánamo, Cuba.

Resumen.

Se presenta el cuadro clínico de un paciente de 12 años, de procedencia asiática que es llevado a consulta para su chequeo por mala visión del ojo derecho y al examen fundoscópico se encuentra malformación congénita de retina, se interconsulta con el servicio de retina, encargado de estas afecciones corroborándose el diagnóstico de coloboma de retina y a punto de partida de este hallazgo y por otros datos que aporta el examen físico general se detecta una alteración sistémica; en este caso renal. Siendo muy beneficioso para el paciente el dictamen y pensamiento lógico. Se procede a la discusión del mismo y se dan consideraciones.

Palabras Clave: coloboma, síndrome papilo –renal.

Abstract.

The clinical picture of a patient of 12 years that is carried to consultation for his checkup by bad vision of the straight eye and to the exam fundoscópico, of Asiatic procedence is shown he finds congenital retinal malformation, himself consultation with the retinal service, person in charge of these affections corroborándose the diagnosis of retinal coloboma and to starting point of this finding and for another data that contributes the general physical examination detects a systemic alteration itself; In this renal case. Being very beneficial for the patient the dictate and logical thought. He comes from to the discussion the same one and they give themselves our considerations.

Keywords: Coloboma, Síndrome papilo - renal.

Introducción.

El coloboma de retina es una malformación congénita del tejido uveal, provocada por un cierre imperfecto de la fisura embrionaria, de etiología genética, ambiental o idiopática. Ocurre entre 33 a 40 días después de la fecundación y abarca una amplia gama de posibilidades, desde la afectación limitada al iris hasta la anoftalmía.

Pueden ser unilaterales o bilaterales y puede aparecer en varios miembros de una misma familia. Como la etiología es heterogénea la mayor o menor afectación clínica no orienta hacia una u otra causa.

La mayoría de los casos suelen ser esporádicos, pero también puede haber un patrón autosómico dominante y en raras ocasiones autosómico recesivo.

Es muy importante saber que la asociación entre coloboma y otras alteraciones sistémicas se ha descrito hasta en un 38 % de los casos. El diagnóstico suele ser clínico y en casos dudosos puede requerir de estudios especiales y pruebas de imagen.

Dentro de las asociaciones sistémicas existen varios síndromes que afectan al riñón y a la retina, uno de los más frecuentes es el síndrome renal – coloboma o síndrome papilo - renal, poco conocido tanto por oftalmólogos como por nefrólogos. Razón por la que muchos pacientes pasan desapercibidos ya que la presencia del síndrome es mayor que la publicada.

Este es el motivo por el que se decide presentar este interesante caso, no solo para que se conozca sino para reflexionar ante él. Además pretendemos fomentar el diagnóstico del síndrome para evitar que pacientes como el que describimos pasen desapercibidos, sin un diagnóstico adecuado o que se diagnostiquen cuando el daño renal sea ya irreversible.

Caso Clínico

Se trata de un paciente de 12 años de procedencia asiática que acude a consulta de oftalmología pediátrica donde nos encontrábamos laborando médicos cubanos en el Hospital de la amistad China – Cuba en Hebi, ubicado en la provincia de Henan, aquejado de mala visión del ojo derecho.

No se recogen antecedentes patológicos personales o familiares (APP o APF) de interés.

Al examen físico ocular:

AV s/c OD- c/d 1m RD: OD nmcc (c/d)

 OI- 0.6 OI-0.50DS-1.00x 180 (0.8)

TO- 14 mm Hg en ambos ojos (Tensión Ocular)

Anexos: normales

Biomicroscopía: Cornea, iris, pupila y cristalino normales.

Fondo de ojo bajo midriasis:

NÚMERO ESPECIAL

OD-coloboma yuxtapapilar que involucra polo posterior y sector ecuatorial temporal.
OI-coloboma de 1 ½ DP en sector inferior a la papila.

Se decide valorar en consulta de retina corroborándose el diagnóstico a través de oftalmoscopia indirecta y cámara de fondo.

La facie del paciente impresiona no tener buen coeficiente de inteligencia y presenta orejas de implantación baja, lo que nos hace pensar en una asociación con malformaciones renales. Se sugiere ecografía y test de función renal. Como resultado se encuentra hipoplasia renal con buena función de estos.

Discusión

Siendo el coloboma el resultado del fracaso del cierre de la hendidura embrionaria, se considera típico si está localizado inferior y ligeramente nasal, lo que se debe a que la fisura fetal comienza cerrándose en la región del ecuador y extendiéndose anterior y posteriormente a este. Si la hendidura no cierra por delante faltarán los soportes ectodérmicos del iris y por tanto coloboma de este.

Cuando hay afectación del cierre posterior las capas afectadas serán coroides, epitelio pigmentario y retina, pero existen muchos grados de expresión en cuanto a manifestaciones clínicas. Este último evento es el que se relaciona con nuestro caso pues no hay ausencia de estructuras anteriores.

También puede aparecer de forma unilateral o bilateral con gran variabilidad incluso en un mismo individuo. En nuestro caso hay un coloboma bilateral con toma asimétrica y aunque la literatura reporta que se pueden ver afectados varios miembros de una familia no es un antecedente que se reporta. Aunque pensamos pueda ser encontrado si se realiza chequeo a los familiares, lo cual sugerimos.

Pero también en un gran número de casos se presenta de forma esporádica y esto constituye una posibilidad.

Cuando se asocia a otras malformaciones sistémicas lo más probable es que genéticamente exista una alteración cromosómica y no limitada a un gen.

En ocasiones para el diagnóstico es necesario el uso de estudios de imagen como: ultrasonido, tomografía computarizada o resonancia magnética que corroboren la existencia de duplicación del nervio óptico o en casos atípicos en lo que se refiere a tamaño y localización; o de angiografía fluoresceínica para mostrar un doble sistema vascular aunque en la mayoría de los casos con solo la oftalmoscopia se realiza el diagnóstico diferencial incluso con el Síndrome de Morning Glory, cuadro que ofrece confusión.

En este paciente por lo típico de su presentación se llegó al diagnóstico a través del examen clínico y para tener una imagen detallada se realizó fotografía de fondo.

NÚMERO ESPECIAL

En cuanto al control de la visión es importante tener en cuenta que se acompaña de disminución de la misma en la mayoría de los pacientes y aunque no hay mucho que hacer pues es un defecto orgánico que los tratamientos antiambiopizantes no pueden resolver, en los que tienen toma bilateral como la afectación es generalmente asimétrica se pueden acompañar de defectos refractivos que al indicarse mejoran la visión, lo que se aprecia en el caso.

Así mismo puede haber asociación con glaucoma por lo que es necesario el seguimiento oftalmoscópico, de la tensión ocular y de los campos visuales.

Ya se había mencionado que con gran frecuencia se presentan manifestaciones renales unidas al coloboma aunque pueden aparecer en otros sistemas y se producen por mutación del gen PAX2, que se trasmite de forma autosómico dominante y se han identificado más de 10 mutaciones. Este gen influye en el desarrollo del riñón, de la vesícula y la cúpula óptica y del sistema nervioso central.

Existen trabajos que confirman que el llamado Síndrome renal-coloboma pasa desapercibido por no establecerse la relación entre estas estructuras y porque la sintomatología puede pasar inadvertida hasta la tercera década por la gran reserva funcional que posee el riñón.

Dureau describe los diferentes tipos de alteraciones oftalmoscópicas que se pueden presentar en el síndrome y plantea que el hallazgo más común es una foseta papilar asociada a anomalías vasculares, seguido de un coloboma amplio del nervio óptico y corioretiniano con sus variaciones, lo que trae aparejado pérdida visual importante como el paciente que nos ocupa.

Ya mencionamos que se le realizaron pruebas de función renal y ecografía confirmándose la presencia del síndrome, poco reportado por no formar parte de nuestro pensamiento científico en la práctica médica.

Generalmente estos pacientes tienen pérdida visual importante e irreversible, pero el daño renal puede comprometer su vida. Teniendo en cuenta este hecho es necesario para quienes tenemos en nuestras manos el diagnóstico pensar en él.

Fig. 1: Coloboma de retina que ocupa polo posterior y región ecuatorial (OD).

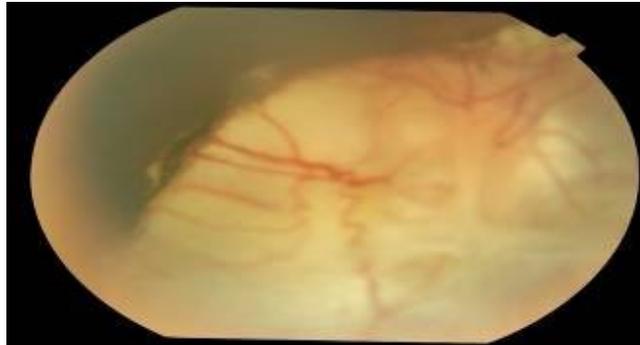


Fig.2: Coloboma de 1 ½ DP en sector inferior a la papila.

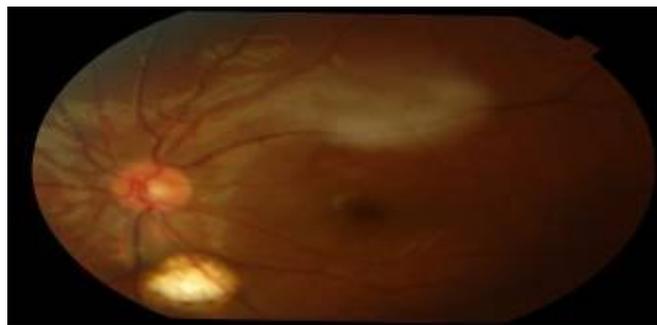


Fig.3: Microftalmo del ojo derecho y reflejo pupilar blanquecino por el amplio coloboma de retina.

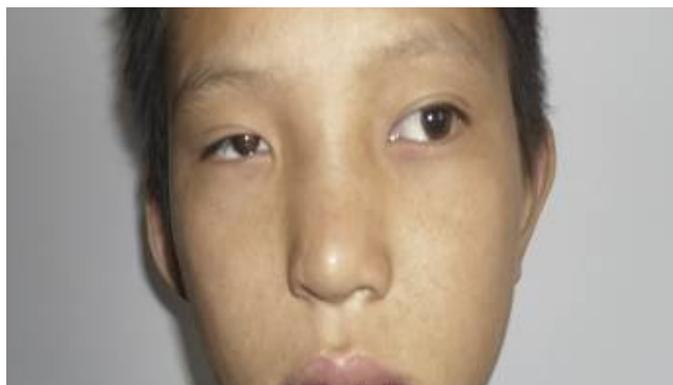


Fig. 4: Se observan orejas de implantación bajas.



Consideraciones finales

El coloboma de retina es una patología sobradamente conocida, sin embargo el síndrome renal- coloboma tiene un subregistro a pesar de la frecuente asociación entre anomalías oculares y renales debido a su origen común. Es nuestra intención exponer este caso para reflexionar sobre las cosecuencias que podrían generarse comprometiendo la vida del paciente de no pensar en él cuando se puede hacer un diagnóstico temprano. Así mismo clínicos, pediatras, nefrólogos y médicos generales ante un riñón hipoplásico u otras alteraciones deben interconsultar el caso con oftalmólogos y tener también en cuenta pueden presentarse alteraciones en el sistema nervioso central con otras implicaciones.

Conclusiones.

1. Es un defecto congénito, que se puede transmitir de forma autosómico o aparecer esporádicamente.
2. El diagnóstico fundamentalmente se basa en la clínica.
3. En gran número de casos es bilateral con toma asimétrica y gran afectación de la visión.
4. Se asocia con frecuencia a otras malformaciones sistémicas fundamentalmente renales.
5. La mayoría de los casos con síndrome renal- coloboma pasan inadvertidos sin tener nunca un diagnóstico.

Bibliografía.

- BM, C. (2000.). *Embriología humana y biología del desarrollo* (2da ed.).
Dureau P, A.-B. T., Salomón R, Bettembourg O, Amiel J, Uteza Y et al. (2001). Renal Coloboma Síndrome. *Ophthalmology*, 108, 1912-1916.



NÚMERO ESPECIAL

- Gus PI, D. S. C., Porteous S, Eccles M, Giugliani R. (2001). Renal-Coloboma syndrome in a Brazilian family. *Arch Ophthalmol*, 119, 1563-1565.
- Kliegman RM, B. R., Jenson HB, Stanton BF (2011). Abnormalities of pupil and iris. *Nelson Textbook of Pediatrics*, 614. Papillo-renal syndrome: An inherited association of optic disc dysplasia and renal disease. (1989). *Report and review of the literature*, 10(3), 185-198.
- M., Y. (1988). *Ocular Pathology*. 482-484.
- Parsa CF, S. E., Sundin OH, Goldberg MF, De Jong MR, Sunness JS et al. (2001). Edefining papillorenal syndrome: an underdiagnosed cause of ocular and renal morbidity. *Ophthalmology* 108, 738-749.

Fecha de recibido: 27 jul. 2012

Fecha de aprobado: 26sept.2012