



ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

www.elsevier.es/oftalmologia



Comunicación corta

Variante genética del síndrome de Stickler

P. Rocha Cabrera^{a,b,*}, L. Cordovés Dorta^a, M.A. Serrano García^a, M.J. Losada Castillo^a, J.A. Abreu Reyes^a y M. Gómez Resa^b

^a Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife, España

^b Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 17 de marzo de 2017

Aceptado el 4 de julio de 2017

On-line el xxx

Palabras clave:

Síndrome

Stickler

Miopía

Gen

COL2A1

Variante genética

R E S U M E N

Casos clínicos: Se remiten para estudio tres pacientes miopes de una misma familia por presentar vítreo degradado de manera severa, membranas ecuatoriales, hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina, envainamiento vascular y esclerosis de predominio periférico. Se solicita estudio genético que confirma el diagnóstico de síndrome de Stickler con una variante en la mutación del gen COL2A1.

Discusión: El síndrome de Stickler se debe sospechar en familias que presenten un fenotipo característico con sinéresis vítrea y las referidas alteraciones en la retina, pudiendo existir en ocasiones variantes genéticas que no expresan en su totalidad el fenotipo clásico.

© 2017 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Genetic variant of Stickler's syndrome

A B S T R A C T

Cases reports: Three myopic components of a same family came for study because presented severely degraded vitreous, equatorial membranes, retinal pigment epithelium hyperplasia, vascular sheathed and sclerosis of peripheral predominance. A genetic study confirmed the diagnosis of Stickler syndrome with a variant in the mutation of the COL2A1 gene.

Discussion: Stickler's syndrome should be suspected in families with a characteristic phenotype with vitreous syneresis and alterations in the retina, but there may be genetic variants that do not express the classic phenotype.

© 2017 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Keywords:

Syndrome

Stickler

Myopia

Gene

COL2A1

Genetic variant

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: procha975@yahoo.es (P. Rocha Cabrera).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.oftal.2017.07.003>

0365-6691/© 2017 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introducción

El síndrome de Stickler (SS) afecta al tejido conectivo colágeno y está caracterizado por anomalías en la región orofacial, auditivas y musculoesqueléticas¹.

Las manifestaciones oculares son la miopía, degeneración vitreoretiniana severa con licuefacción o sinéresis, formación de membranas translúcidas circunferenciales desde la retina hasta la cavidad vítrea, degeneración reticular con hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina, desprendimiento de retina, catarata y glaucoma por anomalía congénita del ángulo debido a prolongaciones prominentes del iris e hipoplasia de la raíz iridiana².

Existen fundamentalmente dos genes mutados que se presentan en el SS; la mayor parte de los pacientes presentarán mutación para el gen tipo II del colágeno o COL2A1 (tipo 1)²⁻⁴, otra parte será portadora de la mutación para el gen tipo XI del colágeno o COL11A1 (tipo 2)⁵, existiendo otros subgrupos por caracterizar que son poco frecuentes².

Presentamos tres casos clínicos de un grupo familiar con fenotipo no característico para dos componentes de la misma para SS, asociándose positividad para el gen COL2A1.

Casos clínicos

Caso clínico 1. Padre de familia

Varón de 42 años de edad con antecedente de exéresis de quiste sebáceo retroauricular. La agudeza visual (AV) con corrección de -2,75 dioptrías (D) en ojo derecho (OD) es de 0,9 y en ojo izquierdo (OI) con -2,75 D de 0,9. La biomicroscopía y tonometría es normal bilateral. En el fondo de OD se aprecia sinéresis del vítreo con hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina, membrana epirretiniana (MER), en el OI pliegues radiales yuxtafoveales temporales superiores y alteraciones periféricas con degeneración reticular radial periférica (fig. 1a). La OCT macular confirma la MER sin tracción vitreoretiniana bilateral (fig. 1b). El paciente no quiere tratamiento profiláctico para las lesiones retinianas periféricas observadas, habiéndose mantenido asintomático durante estos dos últimos años de seguimiento.

Caso clínico 2. Hijo

Varón de 18 años de edad afecto de hipoacusia neurosensorial bilateral con perforación timpánica izquierda asociada y puente nasal algo aplastado (fig. 2a). Acude para valoración de vitreoretinopatía bilateral. Miope de 9 D y siendo la AV bilateral de 0,7. El segmento anterior de OD es normal y en el OI se observa catarata caracterizada por opacidad cortical «cuneiforme» (fig. 3a). En el fondo de ojo se aprecia vitreoretinopatía bilateral con MER estable en OI (fig. 3b, c y d). Se mantiene estable desde el diagnóstico.

Caso clínico 3. Hija

Mujer de 16 años de edad con antecedentes personales de úvula bífida, otitis media de repetición en oído izquierdo

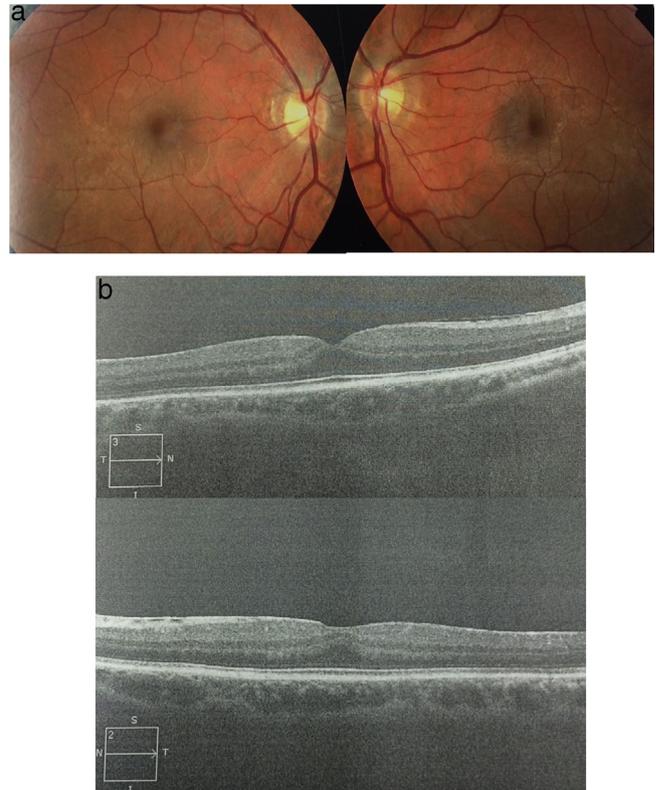


Figura 1 – a) Retinografía de ambos ojos: se visualiza membrana epirretiniana (MER) bilateral. b) Tomografía de coherencia óptica macular (OCT) tomada mediante Spectralis OCT Heidelberg® (Heidelberg, Alemania) de ambos ojos observándose MER sin tracción vitreoretiniana en ambos ojos.

e hipoacusia neurosensorial bilateral, puente nasal algo aplastado y nariz corta (fig. 2b). Acude para valoración de vitreoretinopatía bilateral. Miope de 8 D en OD y de 7 en OI, la AV es de 0,8 bilateral. La biomicroscopía y tonometría bilateral es normal, presentando vitreoretinopatía bilateral con MER incipiente asociada en OI (fig. 4).

Ante la sospecha de vitreoretinopatía hereditaria familiar se solicita el gen COL2A1 y COL11A1 mediante secuenciación automática de DNA desarrollada mediante la metodología de Sanger con una polimerasa termoestable que permite una reacción de secuenciación cíclica, resultando positiva la mutación para el gen COL2A1 de la variante c.1342 del CinsTT (p. Pro448Phefs*10) en heterocigosis en el padre y en los hijos. Se realiza árbol genealógico evidenciando afectación en generaciones previas (fig 2c).

Discusión

El gen COL2A1 da lugar a la formación del colágeno tipo II, llamado cadena pro-alfa1. El colágeno tipo II da lugar a la formación de la estructura y longitud de los tejidos conectivos que componen los músculos, las articulaciones, los órganos y la piel⁶.

Los hijos del caso familiar expuesto presentan en heterocigosis la variante c.1342 del CinsTT en el gen COL2A1

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8791249>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8791249>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)