

Misterio ciliar. A propósito de un caso

Autores:

Dres. Melanie Camejo, María Victoria Cibran y Pablo Chamartin

Instituto Oftalmológico de Alta Complejidad Oftalmos - Sanatorio Otamendi Miroli

Contacto: melanie2804@hotmail.com

Recibido: 18/9/2021

Aceptado: 4/11/2021

Disponible en www.sao.org.ar

Arch. Argent. Oftalmol. 2021; 19: 32-36



Resumen

Paciente masculino de 61 años con antecedentes oncológicos de relevancia (melanoma cutáneo, cáncer renal y metástasis pulmonar y ósea), acudió al servicio de oftalmología derivado por diagnóstico de tumor de cuerpo ciliar en ojo izquierdo de 3 años de evolución sin tratamiento previo. Concurrió a la consulta con estudios imagenológicos y anatomopatológicos previos sugestivos de melanoma de cuerpo ciliar. Se realizó examen oftalmológico completo, pruebas complementarias y toma de biopsia incisional con resultados compatibles con lesión melanocítica altamente pigmentada sugestiva de melanocitoma. Frente a esta controversia y teniendo en cuenta los antecedentes oncológicos del paciente, se decidió colocar una placa de braquiterapia como conducta más apropiada para lograr el control local de la enfermedad y prevenir riesgo de metástasis.

Abstract

61 years old male patient with a relevant oncological history (cutaneous melanoma, kidney cancer and lung and bone metastases) was admitted to our ophthalmology service with the diagnosis of

ciliary body tumor in the left eye. The diagnosis was made 3 years ago and since then he has not received treatment.

The patient brought previous images and pathological studies suggestive of ciliary body melanoma. After performing a complete ophthalmological examination, complementary studies and an incisional biopsy; the results were compatible with a highly pigmented melanocytic lesion suggestive of melanocytoma. Faced with this controversy and taking into account the patient's oncological history, it was decided to place a brachytherapy plaque as the most appropriate approach to achieve local control of the disease and prevent the risk of metastasis.

Palabras clave: tumor pigmentado de cuerpo ciliar, melanoma, melanocitoma, braquiterapia.

Key words: pigmented ciliary body tumor, melanoma, melanocytoma, brachytherapy.

Introducción

Los tumores pigmentados del cuerpo ciliar son poco frecuentes, siendo el melanoma el tumor

primario pigmentario maligno más común en dicha localización^{1,2}. El melanoma del cuerpo ciliar representa el 5-8% de los melanomas del tracto uveal^{1,3}. El melanocitoma o nevus magnocelular es una lesión inusual y de lento crecimiento indistinguible clínicamente del melanoma⁴. Generalmente no se detectan en forma temprana, sino hasta que tienen un tamaño considerable. Estos tumores son de difícil diagnóstico debido a su localización^{5,6}, lo que hace complicada su exploración siendo necesario la solicitud de estudios por imágenes, como ser la ultra biomicroscopía (UBM) y la ecografía ocular, las cuales aportan datos importantes para establecer un diagnóstico.

Caso clínico

Paciente de sexo masculino de 60 años de edad, con antecedentes oncológicos de melanoma cutáneo, cáncer renal, metástasis en pulmón y en hueso; concurrió a la consulta oftalmológica al Instituto de Alta Complejidad Oftalmos derivado por tumor en cuerpo ciliar en ojo izquierdo de 3 años de evolución.

Se realizó un examen oftalmológico completo donde se constató: agudeza visual sin corrección en ojo derecho de 20/20 y en ojo izquierdo de 20/200 que no mejoraba con corrección. Presión intraocular 13 mm Hg en ojo derecho y 15 mm Hg en ojo izquierdo.

A la biomicroscopía en ojo izquierdo se apreciaba una lesión pigmentada retrocristalínea de coloración amarroada en hora 12. No se observaba deformidad pupilar, lesiones satélites ni vasos centinela. La transiluminación fue negativa. Bajo midriasis farmacológica se podía evidenciar el desplazamiento del cristalino hacia temporal inferior producido por esta masa (Fig. 1).

En la gonioscopia se detectó invasión del ángulo iridocorneal desde hora 10 hasta hora 12 (Fig. 2). Al fondo de ojos se apreciaba una masa de tamaño considerable en sector temporal superior que protruía hacia segmento posterior.

El paciente concurrió a la consulta con estudios previos: pet scan, ecografía ocular, ultra biomicroscopía (UBM) y una punción aspiración con aguja fina. El pet scan (abril-2018) evidenciaba alteraciones a nivel pulmonar, mediastinal, óseo y peritoneal (Fig. 3). La ecografía (junio-2018) constataba una lesión sólida proveniente de segmento anterior que protruía hacia cavidad vítrea (Fig. 4). Las medidas eran de 13.08 mm de base por 11.06 mm

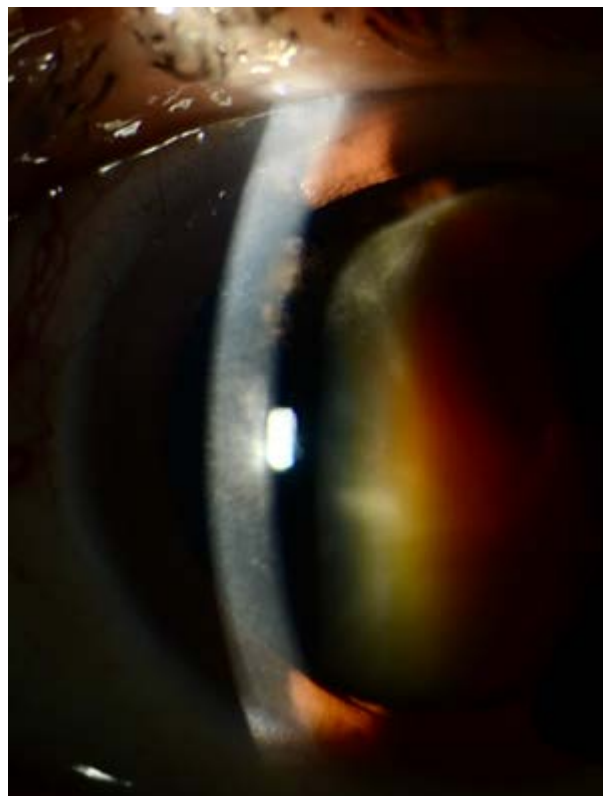


Fig. 1. Imagen de biomicroscopía donde se observa desplazamiento temporal del cristalino en ojo izquierdo.



Fig. 2. Imagen de gonioscopia donde se observa invasión del ángulo iridocorneal por masa tumoral en ojo izquierdo.

de altura. La citología de aspirado con aguja fina (2018) evidenciaba aisladas células atípicas sugestivas de melanoma. La UBM (abril-2020) mostraba un ángulo ecográficamente cerrado en hora 12 y abierto en el resto de los cuadrantes. Se observaba una lesión sólida en cuerpo ciliar de reflectivi-

dad media baja con áreas anecoicas compatibles con vacuolas y/o necrosis (Fig. 5). En cuanto a las medidas; en el eje longitudinal la lesión medía 5.99 mm por 8.16 mm y en el eje transversal de 12.91 mm por 8.00 mm.

Cuando el paciente concurre a nuestro servicio no había recibido tratamiento previo para su patología ocular.

Debido a sus antecedentes y la antigüedad de sus estudios, se decidió solicitar: laboratorio completo de sangre, tomografía axial computarizada (TAC) de tórax, abdomen y pelvis, una nueva UBM y biopsia incisional.

El laboratorio y la TAC de tórax, abdomen y pelvis permanecieron estables con respecto a los estudios anteriores.

En la UBM, se evidenciaba una lesión sólida a nivel del cuerpo ciliar con áreas anecoicas compatibles con necrosis (Fig. 6). Dicha lesión presentaba una reflectividad media baja, desplazaba al cristalino e invadía el ángulo en hora 12. Las medidas eran de 7.48 mm de base por 7.93 mm de altura. Ecográficamente la lesión sería compatible con un melanoma de cuerpo ciliar. En base a lo sugerido, se decidió realizar una biopsia incisional. Se tomaron cinco fragmentos del cuerpo ciliar y se constató por anatomopatología el diagnóstico de neoplasia melanocítica intensamente pigmentada sin signos de atipia sugestivos de melanocitoma (Fig. 7 y 8). Teniendo en cuenta la historia oncológica del paciente, la clínica, los estudios complementarios, las biopsias realizadas y el tamaño tumoral, se decidió colocar una placa de braquiterapia con semillas de yodo radioactivo 125 por ser considerada la conducta más adecuada. La placa más grande disponible tiene 22 mm de diámetro, por lo que está indicada para tumores con un diámetro basal ≤ 18 mm (ya que el margen de seguridad debe ser de 2 mm) como es el caso de nuestro paciente^{9,10}. Actualmente, el paciente concurre a controles periódicos con ecografía y UBM para seguimiento y evaluar respuesta al tratamiento.

Discusión

Se expone la siguiente controversia: por un lado se cuenta con una punción con aguja fina realizada en otro centro en el año 2018 donde se encontraron signos aislados de atipia que eran sugestivos de un melanoma del cuerpo ciliar y, por el otro lado, con una biopsia realizada en 2021 donde se evidenciaba una neoplasia melanocítica intensamente pigmentada sin signos de malignidad que

podría orientarnos a pensar en un melanocitoma. Con respecto a los estudios complementarios: en la UBM se constata una lesión sólida de reflectividad media-baja con áreas de necrosis que podrían ser compatibles tanto con melanoma como con melanocitoma⁶. Por lo tanto, no son

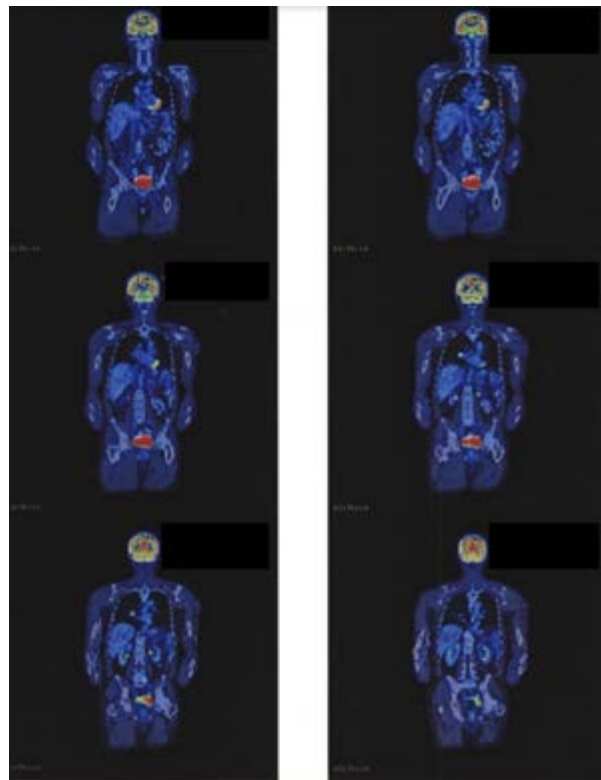


Fig. 3. Pet-Scan (Abril 2018).

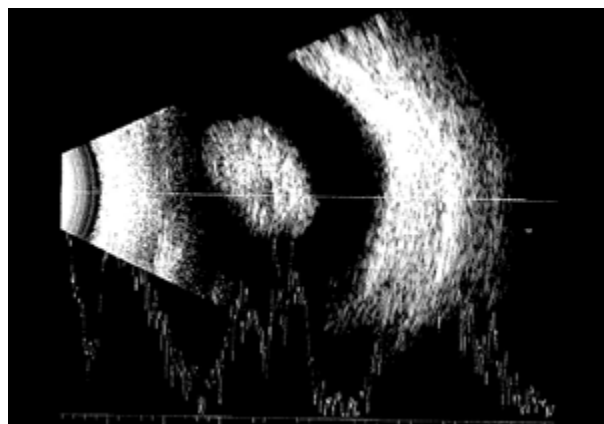


Fig. 4. Ecografía ocular realizada en ojo izquierdo (Junio 2018).

concluyentes ni las imágenes ni los estudios histopatológicos.

Frente a estos hallazgos, se plantea el diagnóstico diferencial entre tumores benignos y malignos. En cuanto a la incidencia, el melanocitoma es un tumor inusual, mientras que el melanoma del cuerpo ciliar si bien tiene una baja incidencia (7% de los melanomas del tracto uveal), es el tumor maligno pigmentado del cuerpo ciliar más frecuente². En relación a la clínica, es difícil distinguir al melanocitoma del melanoma de cuerpo ciliar ya que a pesar de su baja agresividad, el melanocitoma puede simular un melanoma uveal que causa hiptema, correctopia, invasión del ángulo iridio corneal, necrosis y glaucoma refractario al tratamiento. En cuanto a la conducta, al melanocitoma se lo puede observar pero ante la sospecha de transformación maligna o la aparición de complicaciones oculares, se debe descartar la presencia concomitante de un melanoma y tratarlo como tal⁵.

Por lo tanto, se postula el siguiente interrogante: ¿qué pasa si no lo tratamos?

Los melanomas que surgen del cuerpo ciliar son muy agresivos y tienen alta tendencia a metastatizar, lo que resulta en una elevada mortalidad. Los lugares comunes de metástasis son hígado (89%), pulmón (29%), hueso (17%), piel y tejido subcutáneo (12%) y ganglios linfáticos (11%)⁷. La presencia de enfermedad metastásica en el momento del diagnóstico es baja (1-3%) pero, a lo largo del seguimiento, el porcentaje de metástasis aumenta sustancialmente llegando a un 50% a los 25 años^{7,8,9}.

Conclusión

Es necesario realizar una evaluación oftalmológica completa iniciándola con una detallada anamnesis, toma de agudeza visual, examen minucioso en la lámpara de hendidura, transiluminación, gonioscopia y fondo de ojos. A pesar de que la exploración clínica orienta al diagnóstico, es necesario tener en consideración estudios complementarios por imágenes como ser la UBM y la ecografía. En determinadas situaciones de dificultad diagnóstica, también se deben considerar estudios anatomopatológicos como en este paciente.

Es fundamental solicitar estudios sistémicos para evaluar al paciente de manera integral y verificar si hay extensión tumoral. El trabajo multidisciplinario es primordial. En nuestro caso, se trabajó en

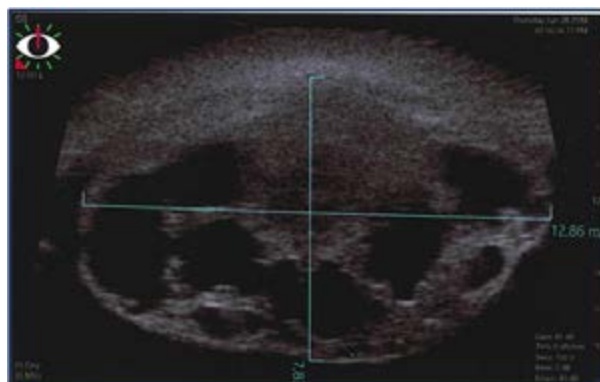


Fig. 5. UBM de ojo izquierdo (abril 2020).
Cortesía Dra. Fernanda Sánchez.

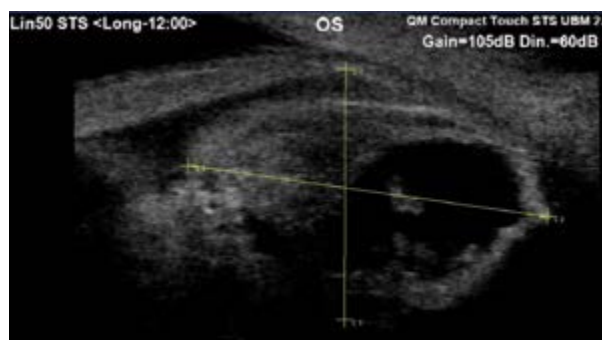


Fig. 6. UBM de ojo izquierdo (2021).
Cortesía Dra. Fernanda Sánchez

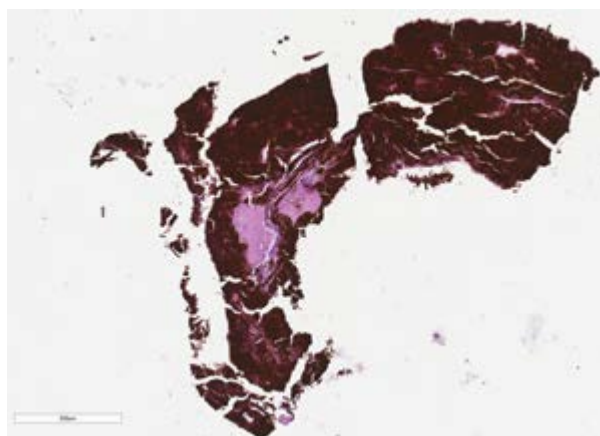


Fig. 7. Corte histológico de lesión intensamente pigmentada (2021).
Cortesía Dr. Jorge Zarate

conjunto con su oncólogo clínico de cabecera y de esta manera conseguimos abordarlo de forma integral.

BIBLIOGRAFÍA

1. Krantz BA, Dave N, Komatsubara KM, Marr BP, Carvajal RD. Uveal melanoma: epidemiology, etiology, and treatment of primary disease. *Clin Ophthalmol*. 2017;11:279-289.
2. Singh M, Durairaj P, Yeung J. Uveal Melanoma: A Review of the Literature. *Oncol Ther*. 2018 Jun;6(1):87-104. doi: 10.1007/s40487-018-0056-8. Epub 2018 Feb 6.
3. Damato B. Progress in the management of patients with uveal melanoma: the 2012 Ashton Lecture. *Eye (Lond)* 2012;26(9):1157-1172.
4. LoRusso FJ, Boniuk M, Font RL. Melanocytoma (magno-cellular nevus) of the ciliary body: report of 10 cases and review of the literature. *Ophthalmology* 2000; 107: 795-800.
5. Shammas HF, Blodi FC. Prognostic factors in choroidal and ciliary body melanomas. *Arch Ophthalmol* 1977; 95:63-69.
6. Lee CS, Kim DK, Lee SC. A case of ciliary body melanocytoma presenting as a painful iris mass. *Korean J Ophthalmol*. 2010;24(1):44-46.
7. Kaliki S, Shields CL, Shields JA. Uveal melanoma: estimating prognosis. *Indian J Ophthalmol*. 2015;63(2):93-102.
8. Shields CL, Furuta M, Thangappan A, et al. Metastasis of uveal melanoma millimeter-by-millimeter in 8033 consecutive eyes. *Arch Ophthalmol* 2009;127:989-98.
9. Shields CL, Kaliki S, Furuta M, Fulco E, Alarcon C, Shields JA. American Joint Committee on Cancer classification of posterior uveal melanoma (tumor size category) predicts prognosis in 7731 patients. *Ophthalmology*. 2013;120:2066-71.
10. Dogrusöz M, Jager MJ, Damato B. Uveal Melanoma Treatment and Prognostication. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila)*. 2017 Mar-Apr;6(2):186-196. doi: 10.22608/APO.201734. Erratum in: *Asia Pac J Ophthalmol (Phila)*. 2017 May-Jun;6(3):305.

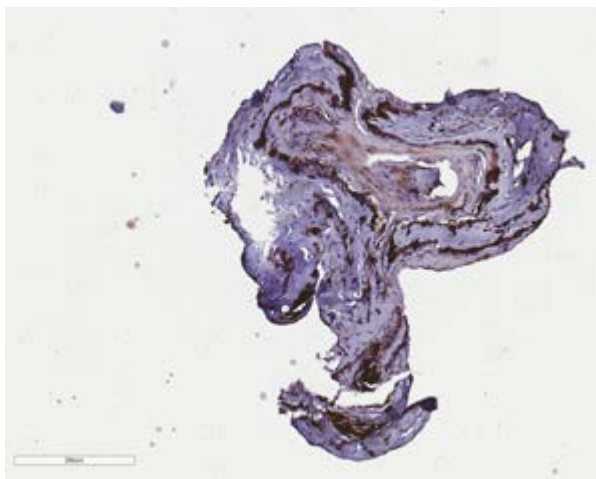


Fig. 8. Corte histológico (H-E) que muestra neoplasia sólida con intensa pigmentación melánica citoplasmática (2021) Cortesía Dr. Jorge Zárate

Síndrome de Stickler: Reporte de caso familiar

Autores:

Dres. Juliana Paino^a, Javier Vales^b, Mariela Rodríguez Famá^c, Marcelo Pirolo^d, Flavio Pieruccini^e, Gabriel Masenga^f

^a Jefe de Residentes ^b Médico de Planta, Sección Retina y Vítreo ^c Médico de Planta, Sección Retina y Vítreo ^d Médico de Planta, Sección Retina y Vítreo ^e Médico de Planta, Sección Pediatría y Estrabismo ^f Jefe de Servicio de Oftalmología

Contacto: juli.paino@gmail.com

Recibido: 18/8/2021

Aceptado: 17/11/2021

Disponible en www.sao.org.ar

Arch. Argent. Oftalmol. 2021; 19: 37-42



Resumen

Objetivos

Describir los hallazgos en fondo de ojos y clínica de dos hermanos con síndrome de Stickler.

Materiales y métodos

Se describe una evaluación completa oftalmológica de un paciente con desprendimiento de retina bilateral donde en la evaluación clínica se encuentran las manifestaciones típicas del síndrome de Stickler. Ante el interrogatorio familiar surge el antecedente de desprendimiento de retina en el hermano mayor sin diagnóstico establecido y que comparte el mismo fenotipo del hermano.

Conclusión

Frente a un paciente en edad pediátrica que presenta un desprendimiento de retina sin antecedentes de traumatismo, el síndrome de Stickler debe ser descartado como diagnóstico diferencial. El correcto seguimiento y consejo genético permitirá el diagnóstico temprano de las lesiones típicas en

otros miembros de la familia, lo que podría resultar en un oportuno tratamiento y en un mejor pronóstico visual. La crioterapia 360° profiláctica parecería ser segura, sin efectos visuales a largo plazo y efectiva en reducir el riesgo de desprendimiento de retina.

Palabras claves

Desprendimiento de retina bilateral, Desprendimiento de retina en pediatría, síndrome de Stickler.

Abstract

Purpose

To describe the main characteristics of fundus examination and clinical findings of Stickler's Syndrome in two brothers.

Materials and methods

We describe complete ophthalmologic findings in a patient with bilateral rhegmatogenous retinal detachment and systemic characteristics of Stickler's

Syndrome. When interrogating ancillary records an older brother presented unilateral retinal detachment without diagnosis and similar phenotypic morphologic features.

Conclusion

All pediatric patients presenting retinal detachment without a story of trauma, Stickler's Syndrome must be suspected. The correct follow up and genetic counseling will allow an early diagnosis in other family members which could result in prompt treatment and better visual prognosis. Prophylaxis with 360° cryotherapy appears to be safe, with no long-term visual effect, and effective in reducing the risk of retinal detachment.

Keywords:

Bilateral retinal detachment; Pediatrician retinal detachment; Stickler's Syndrome

Introducción

Generalidades

El Síndrome de Stickler es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo que afecta ojos, craneofacial, oído, esqueleto y articulaciones con una incidencia de 1: 7.500- 1: 9.000. Es la forma de presentación más frecuente de las alteraciones del colágeno tipo II y XI y es la principal causa hereditaria de desprendimiento de retina ^{1,2,3,4}.

Fenotipos

El síndrome de Stickler engloba 5 fenotipos distintos^{2,3}:

- Tipo 1: Gen COL2A1. Vítreo membranoso. Megalofthalmos congénito. Sordera. Artropatía. Paladar hendido.
- Tipo 2: Gen COL11A1. Vítreo en cuentas. Megalofthalmos congénito. Sordera. Artropatía. Paladar hendido.
- Tipo 3: Gen COL11A2. Vítreo normal. Fenotipo ocular normal. Sordera. Artropatía. Paladar hendido.
- Tipo 4: Gen COL9A1/COL9A2. Herencia recesiva. Sordera neurosensorial. Miopía. Vitreorretinopatía. Displasia epifisiaria.
- Ocular: Gen COL2A1. Vítreo membranoso congénito. Megalofthalmos. Sin alteraciones sistémicas.

Clínica

- Ocular: La característica patognomónica es un anormal desarrollo del vítreo, lo que da una arquitectura anormal visible en la biomicroscopía del segmento posterior. Pueden presentarse 4 tipos de configuración: 1) Vítreo membranoso, 2) Vítreo en "cuentas", 3) Vítreo hipoplásico, 4) Vítreo normal³.

Es característica una miopía congénita, no progresiva, de alto grado, frecuentemente asociada a astigmatismo elevado. Sin embargo, hasta un 20% de los pacientes no son miopes ³.

Algunos pacientes presentan además cataratas lamelares y anomalías en el segmento anterior del ojo que aumentan el riesgo de desarrollo de glaucoma ³.

Las anomalías retinales presentes son: degeneración lattice, agujeros retinales, desprendimiento de retina, desgarros de retina³.

El riesgo de desprendimiento de retina regmatógeno secundario a desgarros gigantes es mayor al 50% en todos los tipos de Stickler ³.

- Orofacial: Los pacientes presentan paladar hendido y anomalías en el paladar duro y blando, hipoplasia malar, puente nasal ancho, micro y retrognatia. El retroceso mediofacial es más pronunciado en niños, en adultos la apariencia puede ser normal ².
- Auditivo: El compromiso auditivo es variable en los distintos subgrupos; pudiendo presentar hipoacusia neurosensorial con alteración de frecuencias específicas (generalmente frecuencias altas), audiometría plana o sin compromiso alguno. También se presentan anomalías en la membrana timpánica y se postula que las anomalías craneofaciales producen otitis a repetición en estos pacientes llevando a hipoacusia de conducción ².
- Musculo-esquelético: Cerca del 90% de los pacientes presentan anomalías en la columna vertebral (cifosis, escoliosis, vértebras planas,) y alteraciones en la cabeza del fémur. También presentan hiperlaxitud articular que se va reduciendo con el paso de los años ².

Criterios diagnósticos:

Anormalidades	Puntos
Orofacial	
Paladar hendido	2

Características faciales típicas:	1
- hipoplasia malar	
- puente nasal ancho	
- micro/retrognatia	
Auditivo	
Hipoacusia neurosensorial:	2
- < 20 años: umbral > 20 dB en 4- 8 Hz	
- 20- 40 años: umbral > 30 dB 4-8 Hz	
- > 40 años: umbral > 40dB 4-8 Hz	
Membrana timpánica supermóvil	1
Ocular	
Características del vítreo y retina periférica:	2
- Degeneración lattice	
- Agujero retinal	
- Desprendimiento de retina	
- Desgarro retinal	
Osteoarticular	
Osteoartritis demostrada radiológicamente en < 40 años	1
Alteraciones en la epífisis de la cabeza del fémur	1
Otras:	1
- Escoliosis	
- Espondilolistesis	
Familiar de primer orden con Stickler confirmado	1

Considerar Stickler en pacientes con >5 pts y al menos uno debe ser un criterio mayor (2 pts)²

Manejo del desprendimiento de retina y profilaxis

El manejo del desprendimiento de retina regmatógeno en estos casos es todo un desafío ya que estamos frente a un paciente en edad pediátrica, donde es mayor la incidencia de proliferación vitreoretinal, compromiso macular y cronicidad, además de la dificultad en la evaluación y diagnóstico oportuno; se suman las dificultades propias del síndrome de Stickler, una patología que produce adhesiones anormales del vítreo, miopía magna y desgarros gigantes.

En el tratamiento del desprendimiento de retina secundario a desgarros gigantes, si bien no hay

un tratamiento unificado, la mayoría de los autores coinciden que las mayores tasas de éxito se encuentran cuando se realiza un procedimiento combinado de vitrectomía con colocación de aceite más buckling para los casos avanzados. Un reporte del Moorfields Eye Hospital donde compara los procedimientos realizados entre 1986 y 2003 encontraron una tasa de éxito del 67% para el buckling escleral y 84,2% en la vitrectomía primaria siendo la agudeza visual final de 0.33 y 0.32 respectivamente en la escala de LogMar⁵.

Los pacientes con Stickler tienen alto riesgo de pérdida visual por el DR por lo que la clave estaría en la prevención del desarrollo de desgarros gigantes. Snead et al. publica en 2008 un estudio de cohorte con 200 pacientes para demostrar la eficacia de la crioterapia como profilaxis; del grupo sin tratamiento el 73% sufrió desprendimiento de retina siendo el 48% bilateral, solo el 8% de los que se realizó profilaxis bilateral con crioterapia tuvieron un DR y un 10% en aquellos que habían tenido un DR contralateral y se realizó crioterapia en el ojo sano.

Caso clínico

Hermano 1

Concurre al servicio de oftalmología del Hospital Churrucá-Visca un niño de 10 años de edad derivado con disminución de agudeza visual de un mes de evolución. Presentaba a la evaluación oftalmológica una agudeza visual mejor corregida de ambos ojos (AO) de 2/10, biomicroscopía normal, al fondo de ojos presentaba en AO: desprendimiento de retina inferior que comprometía mácula, asociado a diálisis inferotemporal y áreas de fibrosis (imágenes 1 y 2). Se decide la rápida intervención quirúrgica realizándose vitrectomía con colocación de aceite de silicona comenzando por ojo izquierdo y luego ojo derecho. El ojo izquierdo con buena evolución continúa actualmente con aceite de silicona (imagen 3). Requirió una segunda intervención en ojo derecho para colocación de buckling y facoemulsificación el cual a pesar de las intervenciones evolucionó con desarrollo de proliferación vitreoretinal (PVR) en polo posterior (imagen 4). Realizando un examen sistémico más profundo se evidencia que el paciente presentó desde la primera infancia otitis medias a repetición que requirió la colocación de diábolos, hipoacusia de tipo mixto que fue tratada con colocación de audífonos, pa-

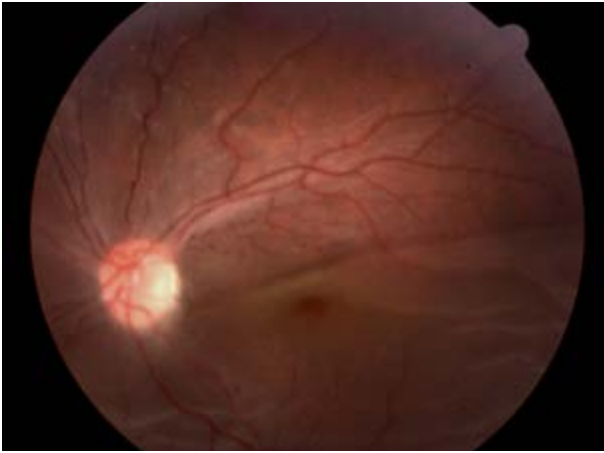


Imagen 2: Retinografía donde se observa desprendimiento de retina inferior con compromiso foveal ojo izquierdo.

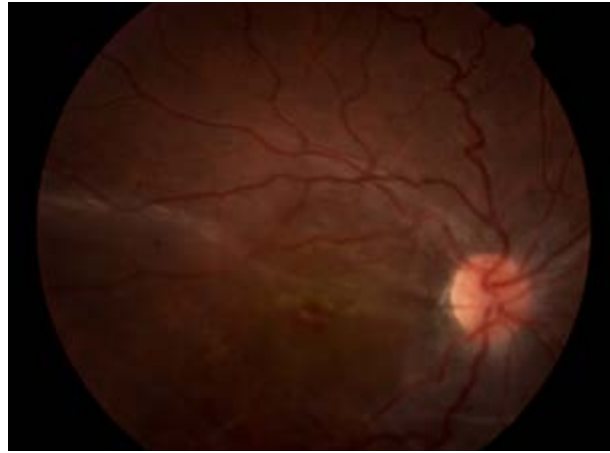


Imagen 1: Retinografía donde se observa desprendimiento de retina inferior con compromiso foveal ojo derecho.

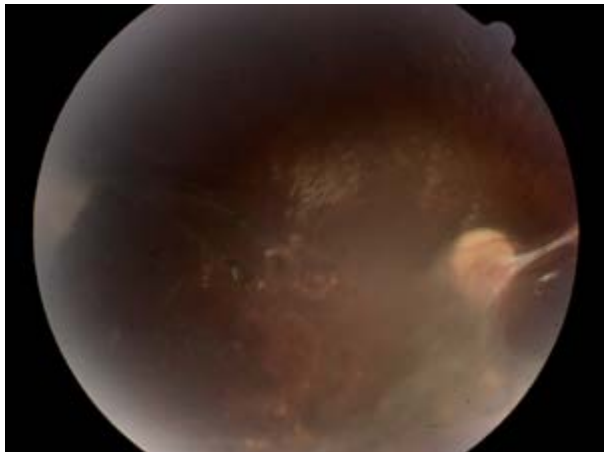


Imagen 3: Retinografía de ojo derecho posterior a las intervenciones. Área de PVR papilar

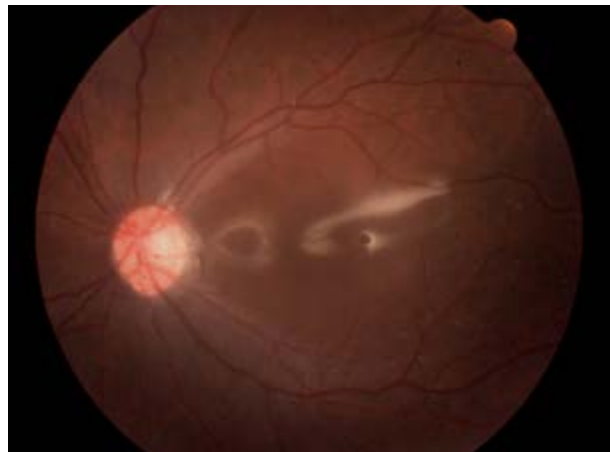


Imagen 4: Retinografía del polo posterior post vitrectomía con aceite de silicon. Polo posterior aplicado

ladar hendido y úvula bífida. En seguimiento por endocrinología por criptorquidia y baja talla. Al examen físico general presenta frente alta, hipertelorismo ocular con proptosis, nariz redondeada, ambas orejas desplegadas, retrognatia, manos con dedos ahusados. Por encontrarse fenotipo compatible con Síndrome de Stickler se decide derivación a servicio de genética donde se realiza estudio de aCGH (PROGENITEST) siendo el mismo informado como cariotipo normal XY y se solicita completar estudio con WES trio aún pendiente.

Hermano 2

Paciente que al momento de la evaluación de su hermano tenía 18 años de edad, había presentado un desprendimiento de retina total en ojo derecho que había requerido la colocación de explante en otra institución a los 11 años. Al momento de la evaluación presentaba: AVMC de NPL en OD y 10/10 en OI, biomicroscopía del segmento anterior OD: seclusión pupilar, catarata completa, ojo izquierdo sin particularidades. Fondo de ojos no evaluable en OD por falta de transparencia de medios y en OI, zonas de adhesiones vítreas en la

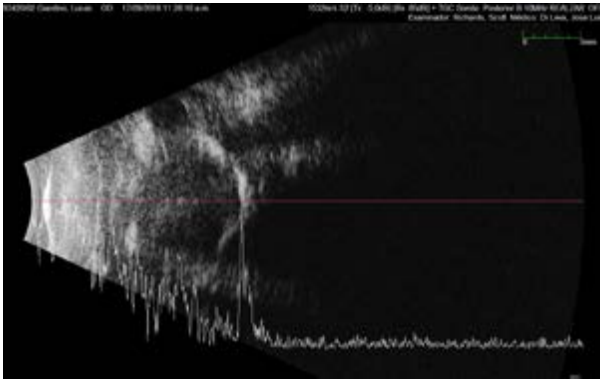


Imagen 5: Ecografía ojo derecho. Largo axial disminuido, pliegues conoideos, ecos de alta reflectividad con poca movilidad compatible con desprendimiento de retina crónico.

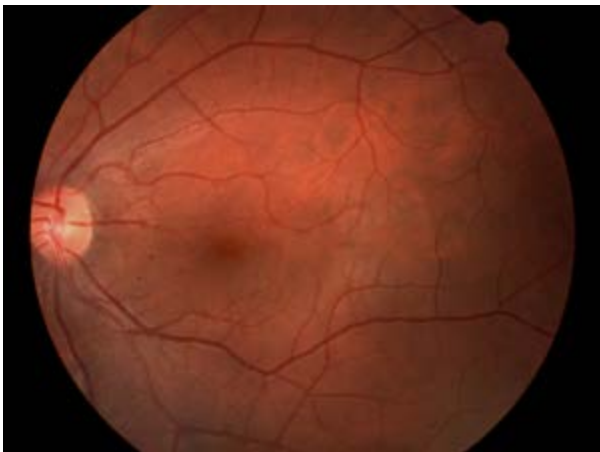


Imagen 6: Retinografía polo posterior ojo izquierdo sin alteraciones.

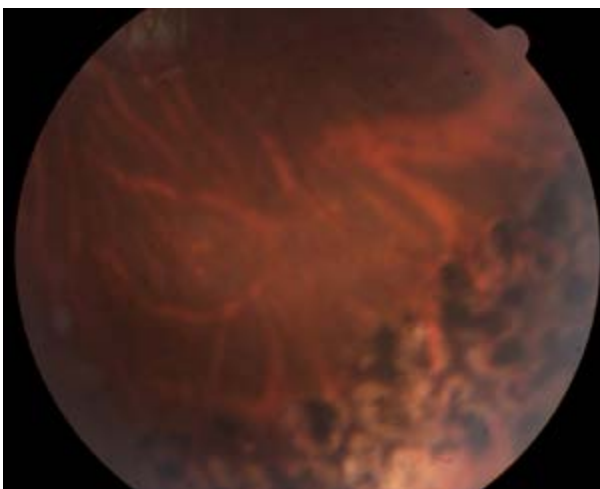


Imagen 7: Retinografía de retina periférica donde se observan áreas de atrofia coriorretinal compatibles con disparos de láser.

base. Ecografía OD: acortamiento del largo axial y desprendimiento de retina con poca movilidad (imagen 5). Dado el antecedente de desprendimiento de retina en ojo contralateral, más el antecedente de desprendimiento de retina bilateral en su hermano se decide la realización de fotocoagulación láser diodo 360° en periferia (imágenes 6 y 7). Se realiza seguimiento del paciente por 3 años donde no presenta lesiones nuevas en periferia y la retina continúa aplicada.

En la evaluación sistémica usaba audífonos por hipoacusia neurosensorial y facies típicas del síndrome de Stickler.

Discusión

Todo paciente en edad pediátrica que se presente con desprendimiento de retina no traumático debe ser considerado un posible síndrome de Stickler, sobre todo en presencia de miopía elevada, alteraciones del vítreo y lesiones en retina periférica; aunque si bien esas son las características más distintivas del cuadro, el mismo engloba un importante número de pacientes con manifestaciones leves, que presentan el compromiso ocular como única manifestación³. Por tratarse de una colagenopatía con manifestaciones sistémicas el abordaje interdisciplinario es fundamental. Los criterios diagnósticos clínicos fueron propuestos para el síndrome de Stickler tipo I pero aun no están validados², aún así el diagnóstico sigue siendo clínico si bien los estudios genéticos permiten confirmar el diagnóstico y así poder establecer el pronóstico y el correcto seguimiento del paciente y sus familiares. Los desprendimientos de retina en edad pediátrica tienen un peor pronóstico que los adultos debido a la alta incidencia de proliferación vitreoretinal, compromiso macular y curso crónico¹. El manejo es igualmente complejo debido a la dificultad en la evaluación de los pacientes, retraso en el diagnóstico y dificultad en el cumplimiento de la terapéutica¹.

Los pacientes con síndrome de Stickler, sobre todo los tipo I tienen alta prevalencia de desprendimiento de retina bilateral, siendo la principal causa de morbilidad del síndrome y pudiendo llevar a la ceguera^{1,4}. La profilaxis con crioterapia 360° posterior al ecuador parece ser una alternativa segura, efectiva, con pocos efectos adversos⁴.

Si bien el abordaje quirúrgico del desprendimiento de retina sigue siendo complejo y muchas veces requiere más de un procedimiento, buenos re-

sultados anatómicos y visuales pueden ser conseguidos con las técnicas modernas de cirugía vitreoretinal⁵. Por último, cabe destacar que el diagnóstico y tratamiento oportuno permitirán mejores resultados visuales disminuyendo la morbilidad de la enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Razek Georges Coussa, Jonathan Sears, and Elias I. Traboulsi; Stickler syndrome: exploring prophylaxis for retinal detachment; *Curr Opin Ophthalmol* 2019, 30:306-313 DOI:10.1097/ICU.0000000000000599.
2. Nathaniel H Robin, Rocio T Moran, Leena Ala-Kokko, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Ghayda Mirzaa, Anne

Amemiya; Stickler Syndrome; GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. 2000 Jun 9 [updated 2021 May 6].

3. MP Snead, AM McNinch, AV Poulson, P Bearcroft, B Silverman, P Gomersall, V Parfect, AJ Richards; Stickler syndrome, ocular-only variants and a key diagnostic role for the ophthalmologist; *Eye* (2011) 25, 1389-1400; doi:10.1038/eye.2011.201.
4. Alan Ang, Arabella V Poulson, Sandy F Goodburn, Allan J Richards, John D Scott, Martin P Snead; Retinal detachment and prophylaxis in type 1 Stickler syndrome; *Ophthalmology* 2008 Jan;115(1):164-8. doi: 10.1016/j.ophtha.2007.03.059. Epub 2007 Aug 2.
5. Poorna Abeyesiri, Catey Bunce, Lyndon da Cruz; Outcomes of surgery for retinal detachment in patients with Stickler syndrome: a comparison of two sequential 20-year cohorts; *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2007 Nov;245(11):1633-8. doi: 10.1007/s00417-007-0609-2. Epub 2007 Jun 20.