

Síndrome de Stickler: desprendimiento de retina, sordera neurosensorial y paladar hendido. Reporte de un caso.

Stickler syndrome: retinal detachment, sensorineural-hearing deficit; cleft palate. Report of a case.

Dr. Jorge Arturo Aviña Fierro*

Dr. Daniel Alejandro Hernández Aviña**

RESUMEN

El síndrome de Stickler es una rara enfermedad autosómica dominante causada por defecto en los genes del colágeno lo que afecta el tejido conectivo al originar una alteración en la estructura de la colágena, produciendo signos característicos oculares, auditivos, articulares y óseos. Reportamos el caso de una adolescente con miopía severa, cataratas juveniles, desprendimiento de retina, sordera neurosensorial, paladar hendido y perfil facial plano por subdesarrollo de estructura facial media; además, con displasia espónido-epifisiaria moderada y artritis precoz. Paciente con una evolución clínica avanzada y diagnóstico tardío.

Palabras clave: Síndrome de Stickler; desprendimiento de retina, colagenosis

ABSTRACT

Stickler syndrome is a relatively rare condition caused by a defective collagen gene, it is an autosomal-dominant inherited disorder of connective tissue related to incorrect collagen structure with characteristic signs including ocular, hearing, joint and bone abnormalities. We report a female adolescent with high myopia, juvenile cataract and retinal detachment; sensorineural-hearing deficit; cleft palate and flattened facial features by midfacial underdevelopment; mild spondylo-epiphyseal dysplasia and precocious arthritis. A patient in advanced clinical evolution and delayed diagnosis.

Key words: Stickler syndrome; retinal detachment, collagen disease.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Stickler es una rara enfermedad que pertenece a las colagenosis tipo II, descrita inicialmente por el doctor Gunnar B. Stickler en 1965 en su trabajo *5 años de estudios sobre artro-oftalmopatía hereditaria progresiva con degeneración ocular severa y cambios articulares* (1). Opitz denominó en 1972 como *síndrome de Stickler* este trastorno autosómico dominante del tejido conectivo con afección de articulaciones, ojos, paladar, órganos de la audición y corazón (2). Los criterios diagnósticos fueron establecidos en 2005 por Rose e incluyen cuatro signos mayores con valor de 2 puntos: paladar hendido, cambios vítreos, anomalía retiniana y sordera neurosensorial; varios criterios menores de puntuación 1: perfil facial plano, hipermovilidad timpánica, deslizamiento de epifisis femoral, osteoartritis temprana, escoliosis, espondilolistesis, xifosis, y antecedente familiar de síndrome de Stickler. El diagnóstico se logra al obtener

5 puntos, incluyendo por lo menos un criterio mayor (3). La frecuencia del síndrome de Stickler es de 1 caso por cada 20.000 nacidos vivos, 30% tienen secuencia de Pierre-Robin (retrognatia, glosoptosis y fisura palatina). Hay una alteración de los genes que controlan la síntesis de la colágena, el COL2A1 es el causante en casi el 75% de los casos con fenotipo 1, cuadro completo con complicaciones generales (4); las otras formas son el fenotipo 2 con alteración en COL11A1, menos frecuente pero con gran severidad oftalmológica (5), y el COL11A2 similar a Stickler que afecta solo articulaciones y oídos, pero no la vista (displasia otopónido-megaepifisiaria) (6).

REPORTE DEL CASO

Adolescente femenina de 14 años de edad, niña de primera gestación a término de curso normal, parto eutócico hospitalario, nació con anomalías congénitas de moderada microrretrognatia, paladar hendido y luxación de cadera derecha, pero no tuvo complicaciones neonatales. Padre de 38 años, madre de 35 años, 5 hermanos vivos en edad escolar, todos aparentemente sanos. Fue intervenida quirúrgicamente durante el

* Dismorfología Pediátrica UMAE, Centro Médico Nacional de Occidente. IMSS, Guadalajara, México.

** Urgencias Médicoquirúrgicas, Cruz Verde. Servicios Médicos Municipales. Guadalajara, México.



primer año de vida con reparación del paladar hendido y la luxación de cadera. La paciente tuvo un crecimiento y desarrollo normales aunque mostraba torpeza de movimientos sobre todo al caminar, debido a la lesión de cadera. Su rendimiento escolar fue inadecuado por padecer una disminución progresiva de agudeza visual y el desarrollo de hipoacusia, luego refirió molestias por dolor e inflamación en diferentes articulaciones; la adolescencia tuvo un crecimiento precoz con talla alta de 1,60 m (percentil 75) y delgadez, peso 33 kg (percentil 3), enviándose el caso para valoración morfológica por probable síndrome de Marfán.



Foto 1. Esbelta con hábito marfanoide, extremidades alargadas, postura asimétrica

Paciente esbelta, hábito marfanoide, extremidades delgadas con longitud desproporcionada al resto del cuerpo, dedos largos con aracnodactilia y osteoartritis; postura asimétrica, escoliosis y xifosis, cadera y pie derechos con rotación externa (Foto 1). Dismorfia craneofacial con rostro ovoideo alargado, ojos grandes y prominentes, hipertelorismo ocular, asimetría de ojos, menor abertura del ojo izquierdo, disminución de la agudeza visual en ambos ojos, mayor en el izquierdo por pupila excéntrica, opacidad conjuntival, sinequias y catarata; en el ojo derecho miopía, astigmatismo y desprendimiento de retina; puente nasal ancho y plano, filtrum deprimido, labio superior con hipoplasia central; inserción baja de pabellones auriculares, sordera izquierda e hipoacusia derecha (Foto 2). Paladar hendido reparado quirúrgicamente, úvula bífida, maloclusión dentaria, perfil facial plano, hipoplasia malar, punta nasal achatada, mentón pequeño con retrognatía (Foto 3).

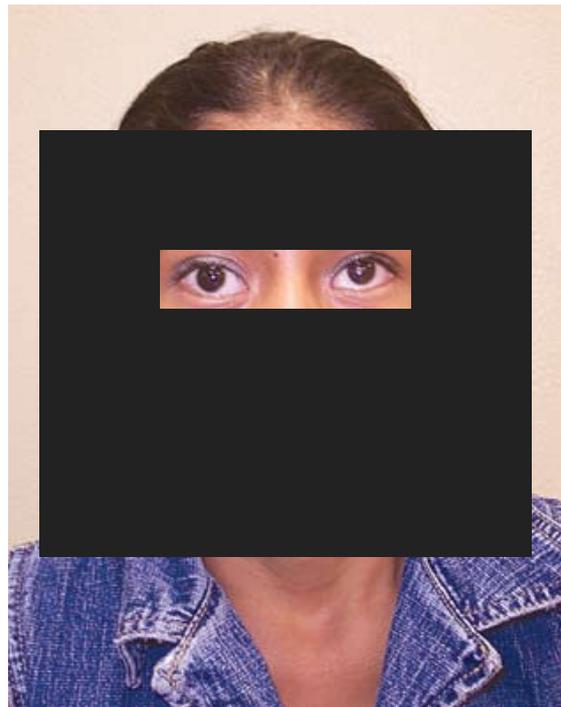


Foto 2. Ojos grandes, prominentes, grave afección ocular, catarata derecha





Foto 3. Perfil facial plano, hipoplasia malar, mentón pequeño, retrognatia

DISCUSIÓN

Caso clásico ilustrativo de síndrome de Stickler con todos los criterios mayores: paladar hendido, anomalía vítrea, desprendimiento de retina y sordera neurosensorial ⁽⁷⁾, y todos los menores: perfil facial plano, deslizamiento de epífisis femoral, osteoartritis temprana,

escoliosis, espondilolistesis, logrando una calificación de 14 puntos ^(8,9). Se descartó síndrome de Marshall, que es una displasia esquelética por alteración en COL11A1 con anomalías oculares, sordera neurosensorial, alteraciones craneofaciales, pero con estatura baja y displasia ectodérmica que no presentaba la paciente ⁽¹⁰⁾; y el síndrome de Wagner, osteocondromatosis hereditaria con artro-oftalmopatía de afección predominantemente ocular: sinéresis vítrea, engrosamiento y separación incompleta de membrana hialoide posterior, cambios coriorretinales, fovea ectópica y catarata de inicio temprano, con progresión a ceguera aun en ausencia de desprendimiento retiniano ⁽¹¹⁾.

La paciente tuvo una evolución progresiva hacia la afección de diferentes órganos con progresión degenerativa, que dejó importantes disfunciones y secuelas. A pesar de ser un caso clásico, no se logró un diagnóstico temprano que podría haberle ayudado para recibir soporte terapéutico precoz, como valoración oftalmológica para corrección de miopía y astigmatismo con uso de gafas, retinopexia profiláctica para evitar el desprendimiento de retina; pruebas audiológicas que podrían haber recomendado audífonos auxiliares para la hipoacusia; reumatología y fisioterapia, que hubieran controlado en forma adecuada la artropatía; psicología, que habría brindado apoyo para los problemas de fracaso escolar ⁽¹²⁾. La difusión de este caso clínico deberá ayudar al diagnóstico temprano en otros pacientes con esta enfermedad, permitiéndoles con atención médica adecuada mejorar su calidad de vida y evitar complicaciones tardías.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Stickler GB, Belau PG, Farrell FJ, Jones JD, Pugh DG, Steinberg AG, Ward LE. Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. *Mayo Clin Proc.* 1965; 40: 433-55.
2. Opitz JM, France T, Herrmann J, Spranger JW. The Stickler syndrome. *N Eng J Med.* 1972; 286: 546-7.
3. Rose PS, Levy HP, Liberfarb RM, Davis J, Szymko-Bennett Y, Rubin BI, Tsilou E, Griffith AJ, Francomano CA. Stickler syndrome: clinical characteristics and diagnostic criteria. *Am J Med Genet A.* 2005; 138: 199-207.
4. Snead MP, Yates JR. Clinical and molecular genetics of Stickler syndrome. *J Med Genet.* 1999; 36: 353-9.
5. Parke DW. Stickler syndrome: clinical care and molecular genetics. *Am J Ophthalmol.* 2002; 134: 746-8.
6. Poulson AV, Hooymans JM, Richards AJ, Bearcroft P, Murthy R, Baguley DM, Scott JD, Snead MP. Clinical features of type 2 Stickler syndrome. *J Med Genet.* 2004; 41: 107.
7. Webb AC, Markus AF. The diagnosis and consequences of Stickler syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 2002; 40: 49-51.
8. Betis F, Hofman P, Gastaud P. Vitreous changes in Stickler syndrome. *J Fr Ophtalmol.* 2003; 26: 386-90.
9. Admiraal RJ, Szymko YM, Griffith AJ, Brunner HG, Huygen PL. Hearing impairment in Stickler syndrome. *Adv Otorhinolaryngol.* 2002; 61: 216-23.
10. Griffith AJ, Sprunger LK, Sirko-Osadsa DA, Tiller GE, Meisler MH, Warman ML. Marshall syndrome associated with a splicing defect at the COL11A1 locus. *Am J Hum Genet.* 1998; 62: 816-23.
11. Meredith SP, Richards AJ, Flanagan DW, Scott JD, Poulson AV, Snead MP. Clinical characterisation and molecular analysis of Wagner syndrome. *Br J Ophtalmol.* 2007; 91: 655-9.
12. Stickler GB, Hughes W, Houchin P. Clinical features of hereditary progressive arthro-ophthalmopathy (Stickler syndrome): a survey. *Genet Med.* 2001; 3: 192-6.

Correspondencia: Dr. Jorge Arturo Aviña Fierro
avinafie@megared.net.mx

Recibido : 11-07-07
Aceptado : 31-07-07