

Cartas al Director

Nuevos hallazgos tomográficos maculares en el síndrome de Alport

New macular tomography findings in Alport syndrome

Sr. Director:

El síndrome de Alport es una glomerulonefritis hereditaria progresiva caracterizada por síndrome nefrítico, sordera y alteraciones oculares. Se debe a una alteración en el colágeno tipo IV, componente fundamental de las membranas basales de todo el organismo. Las principales manifestaciones oftalmológicas descritas son retinopatía con depósitos amarillentos subretinianos *-dots-flecks* maculares y/o en periferia (85% de pacientes), lenticono (25% pacientes) y menos frecuentemente distrofia corneal polimorfa posterior. La afectación ocular es más frecuente en varones y tiene una alta correlación con la afectación renal¹. El desarrollo de la tomografía de coherencia óptica (OCT) ha permitido describir el adelgazamiento de la mácula temporal por disminución del grosor de las capas internas de la retina en pacientes con síndrome de Alport^{2,3}.

Hemos analizado mediante OCT de dominio espectral 4 ojos de 2 pacientes con síndrome de Alport. El primero corresponde a un varón de 35 años con agudeza visual (AV) de 0,4 en ambos ojos. En la exploración se aprecia lenticono anterior bilateral. En el examen de fondo de ojo se observaron *dots-flecks* maculares temporales en anillo alrededor de la fóvea. La OCT reveló un adelgazamiento macular temporal severo dependiente de la reducción de grosor de las capas internas de la retina, concretamente nuclear interna, plexiforme interna y la membrana limitante interna (fig. 1). El segundo caso corresponde a un varón de 36 años con AV de 0,7 en ambos ojos. En la exploración se observó lenticono anterior bilateral. La fundoscopia reveló depósitos bilaterales tipo *dot-fleck* en el área macular temporal. En la OCT se observó un adelgazamiento de la mitad temporal de la mácula principalmente secundaria a la disminución de grosor de la capa nuclear externa, estando el resto de capas preservadas. Tras una búsqueda exhaustiva en PubMed/Medline esta es la primera descripción de adelgazamiento macular temporal en un paciente con síndrome de Alport dependiente de capas retinianas externas (fig. 2).

En conclusión, la OCT de dominio espectral permite analizar en pacientes con síndrome de Alport el grado de atrofia de

la retina neurosensorial cuantitativamente y evaluar las capas concretas que presentan una densidad disminuida permitiendo establecer una correlación anatómica-funcional para poder así justificar el grado de deterioro visual. Asimismo, es la primera descripción de afectación macular de predominio en capas externas asociada al síndrome de Alport.

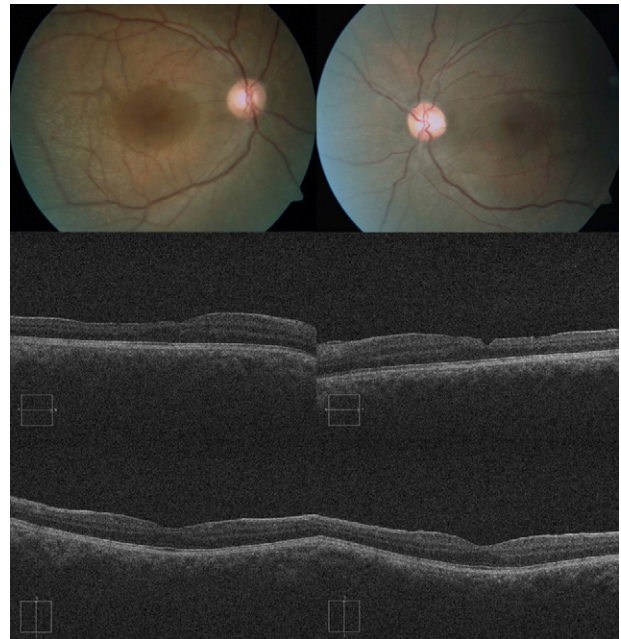


Fig. 1 – Las retinografías muestran los depósitos amarillentos subretinianos correspondientes a *dots-flecks*, con una aparente hiperpigmentación macular; la falta de foco es secundaria al acusado lenticono. Los cortes tomográficos horizontales centrados en la fóvea (fila central) evidencian la asimetría secundaria a la reducción de grosor de la retina neurosensorial temporal en ambos ojos. En cambio, los cortes tomográficos verticales centrados en la fóvea (fila inferior) objetivan una retina neurosensorial de aspecto normal.

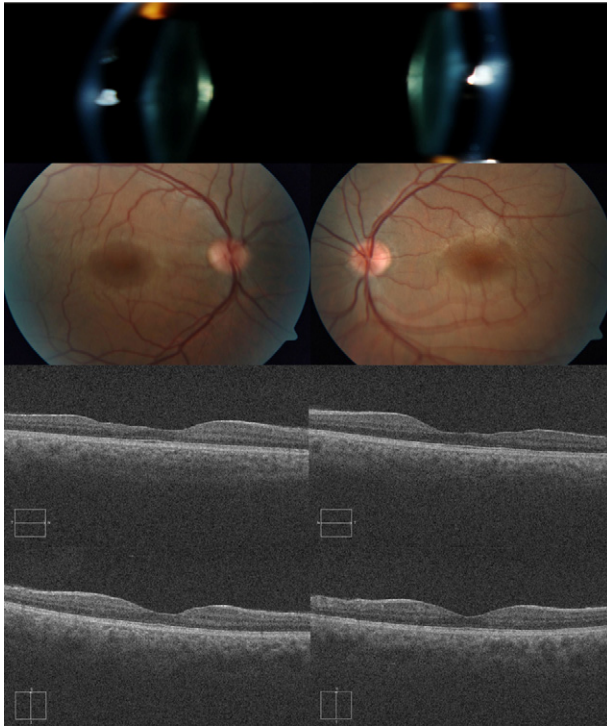


Fig. 2 – En las fotografías de polo anterior se observa el acusado lenticono causante de la falta de enfoque de las fotografías de polo posterior. Las retinografías muestran una hiperpigmentación macular, más acusada por la presencia de dots-flecks parafoveales. Los cortes tomográficos horizontales centrados en la fovea (fila central) evidencian la asimetría secundaria a la reducción de grosor de la retina neurosensorial temporal en ambos ojos. En cambio, los cortes tomográficos verticales centrados en la fovea (fila inferior) objetivan una retina neurosensorial de aspecto normal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hentati N, Sellami D, Makni K, Kharrat M, Hachicha J, Hammadi A, et al. Ocular findings in Alport syndrome: 32 case studies. *J Fr Ophtalmol*. 2008;31:597-604.
2. Fawzi AA, Lee NG, Elliott D, Song J, Stewart JM. Retinal findings in patients with Alport Syndrome: expanding the clinical spectrum. *Br J Ophthalmol*. 2009;93:1606-11.
3. Usui T, Ichibe M, Hasegawa S, Miki A, Baba E, Tanimoto N, et al. Symmetrical reduced retinal thickness in a patient with Alport syndrome. *Retina*. 2004;24:977-9.

R. Dolz-Marco^{a,*}, R. Gallego-Pinazo^a, E. Francés-Muñoz^a, S. Martínez-Castillo^a y M. Díaz-Llopis^{a,b}

^a Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España

^b Facultad de Medicina, Universidad de Valencia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rosadolzmarco@gmail.com
(R. Dolz-Marco).

0365-6691/\$ – see front matter

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.oftal.2011.09.004

Genética y degeneración macular asociada a la edad: del laboratorio a la consulta

Genetics and ARMD: from the laboratory to the consulting room

Sr. Director:

Felicitar al Dr. García-Layana et al.¹ por su excelente editorial en la que se destaca una nueva etapa de la oftalmología con gran futuro, la oftalmología genético-biomolecular. Esta nueva «era» empezó con el descubrimiento del gen del retinoblastoma² y actualmente ya se han publicado cientos de genes responsables de diferentes enfermedades en todas las subespecialidades de la oftalmología. Sin lugar a duda, la «manipulación genética» será esencial en el tratamiento de

muchas enfermedades, pero el mayor reto es demostrar que una variación genética determinada es responsable de una enfermedad en un paciente determinado y esto por el gran número de variaciones no fenotípicas que afectan a varios genes, las interrelaciones de los locus, las variaciones raciales tan importantes en genética y que están por definir, los diferentes tipos de mutaciones reales (missense, nonsense, entre otras), la heterogeneidad genética en un mismo fenotipo (véase la retinopatía pigmentaria) y para el mismo genotipo la gran variación de manifestaciones clínicas a veces