

SUBLUXACIÓN BILATERAL DE CRISTALINO EN NIÑA CON SÍNDROME DE MARFAN

Dra. Ana María Alfaro Juárez / Dr. Fernando Pérez Roca / Dr. Antonio Ramos Suárez

Servicio de Oftalmología. Hospital General Básico de Baza. Baza, Granada

RESUMEN

Se presenta imagen que corresponde a subluxación bilateral de cristalino en niña de 4 años a partir de la cual fue diagnosticada de síndrome de Marfan.

El síndrome de Marfan es la segunda enfermedad del tejido conectivo más frecuente, el 80% de los pacientes tienen anomalías oculares.

ABSTRACT

Next picture is presented corresponding to bilateral lens subluxation in a four-year-old girl from which she was diagnosed with Marfan Syndrome.

Marfan syndrome is the second most common connective tissue disease, 80% of patients have ocular abnormalities.

CASO CLÍNICO

Niña de 4 años que acude a consulta por disminución de agudeza visual del ojo derecho.

A la exploración presenta una agudeza visual de movimiento de manos en ojo derecho y de 0,1 en ojo izquierdo.

En la biomicroscopía en midriasis se observa subluxación superotemporal bilateral de cristalino y coloboma inferior de cristalino del ojo derecho (Fig. 1).

Ante la sospecha de síndrome de Marfan es derivada a pediatría encontrando en la exploración: dismorfia facial, brazos largos y delgados, aracnodactilia, leve excavación torácica, sin hiperlaxitud articular.

Exploración cardíaca dentro de lo normal.

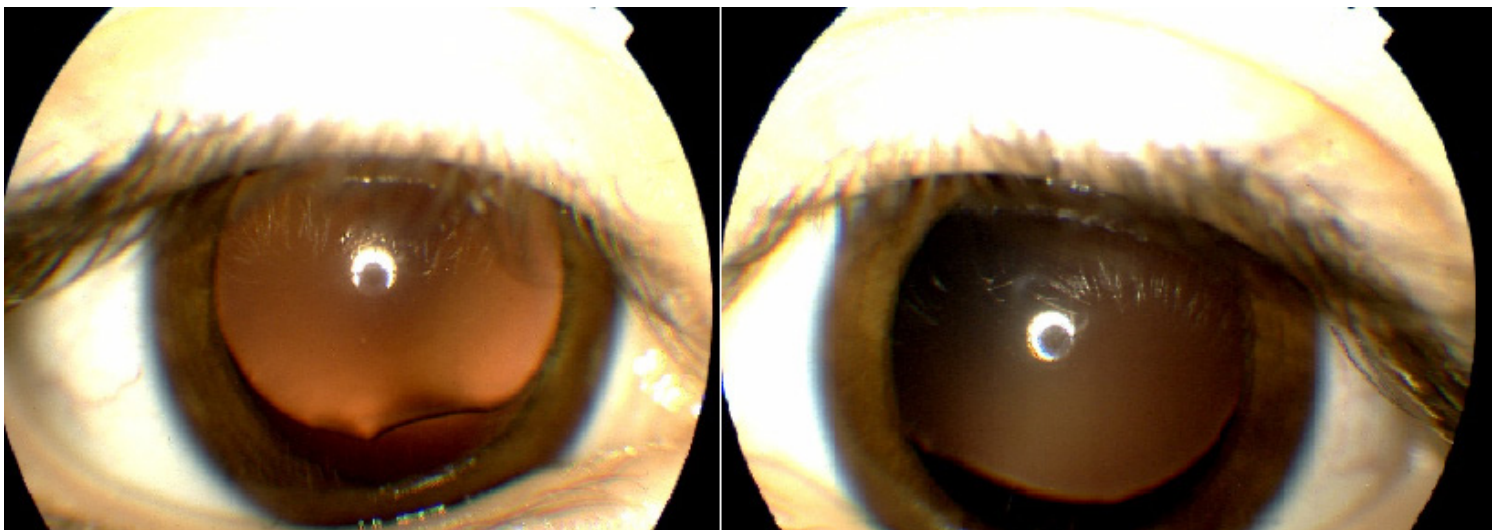


Fig. 1. Subluxación bilateral de cristalino y coloboma de cristalino en ojo derecho.

Diagnóstico por imagen

Se realiza un test genético siendo positivo para el gen FBN1.

El diagnóstico clínico y genético es de síndrome de Marfan.

El síndrome de Marfan es la segunda enfermedad hereditaria del tejido conectivo más frecuente.

Su herencia es autosómica dominante por mutación del gen FBN1 con una expresividad variable en el fenotipo¹.

Afecta al sistema cardiovascular, musculoesquelético y ocular.

Las anomalías oculares ocurren en el 80% de los pacientes, la más frecuente es la ectopia lentis. Es la enfermedad sistémica que más se asocia a subluxación de cristalino².

Dicha alteración típicamente es bilateral y superotemporal. Es tan característica de este síndrome que simplemente su presencia junto con antecedentes familiares pueden considerarse diagnósticas².

A nivel ocular será necesaria la cirugía del cristalino si:

- Es imposible realizar una buena corrección de la refracción

- Desplazamiento del cristalino hacia cámara anterior o posterior

- Aparición de catarata

La esperanza de vida de estos pacientes se ve disminuida principalmente por complicaciones cardiovasculares, por lo que requieren un seguimiento estrecho.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fernando Cabrera Bueno, Pastora Gallego García de Vinuesa y Arturo Evangelista Masip. Nuevos criterios diagnósticos en el síndrome de Marfan. 2011;46(3):85-88.
2. Pyeritz, RE. The Marfan Syndrome: Diagnosis and Management. The New England Journal of Medicine. April 1979;300(14):772-777.
3. Allen RA, Straatsma BR, Apt L, et al: Ocular manifestations of the Marfan syndrome. Trans Am Acad Ophthalmol Otolaryngol 71: 18-38, 1967.