

Pisadas de oso, poliposis adenomatosa familiar y síndrome de Gardner

M. Saint-Gerons
C. García de Vicuña
J. Català
J. Prat

Hospital de
Sant Joan de Déu
Hospital de Terrassa

Resumen

Se presenta el caso de un niño de 17 meses que acude por endotropía congénita. En el fondo de ojo hallamos lesiones de hipertrofia del epitelio pigmentario de la retina en forma de pisadas de oso distribuidas en los 360° de ambos ojos. Revisaremos la relación entre la hipertrofia congénita de la retina y la poliposis adenomatosa familiar.

Resum

Presentem el cas d'un nen de 17 mesos amb endotropia congènita. Al fons d'ull trobem lesions de hipertrofia de l'epiteli pigmentari de la retina en forma de petjades d'ós distribuïdes als 360° d'ambdós ulls. Revisarem la relació entre la hipertrofia congènita de la retina i la poliposis adenomatosa familiar.

Summary

We present a case of a 17 months old baby with a congenital esotropia. Multiple bilateral pigmented lesions at the level of the retinal pigment epithelium were found in both eyes. We review the association among congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium and familial adenomatous polyposis.

Nuestro caso clínico trata de un niño de 17 meses que acude por una endotropía alterna de 30 dioptrías prismáticas. La agudeza visual es de 20/130 en ambos ojos. Es hipermetrope de 3.5 dioptrías en ambos ojos. En el fondo de ojo apreciamos múltiples zonas de hipertrofia del epitelio pigmentario de la retina distribuidas en los 360°, papila y máculas sin otras alteraciones. El electroretinograma de estimulación simultánea de ambos ojos con flash muestra una afectación retiniana bilateral global. Los potenciales evocados con flash evidencian un retraso de conducción tras la estimulación de ambas vías ópticas.

La asociación entre "las pisadas de oso" y la poliposis adenomatosa familiar ya ha sido descrita¹, a continuación revisaremos esta relación.

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por múltiples adenomas en el colon y recto. Los pólipos aparecen a partir de los 20 años, cancerizan después

de 15 años, en ausencia de tratamiento el paciente muere hacia los 40 años. El tratamiento consiste en una colectomía total con conservación rectal entre los 15 y 20 años. El síndrome de Gardner es una variante de la PAF y se caracteriza por la combinación de pólipos colónicos con hallazgos extracolónicos como osteomas y tumores de piel y tejidos blandos.

Los pacientes con PAF y síndrome de Gardner presentan hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina en un 65% de media, (15-100%) según diferentes artículos. Estas lesiones están presentes ya al nacer, mucho antes del desarrollo de los pólipos intestinales. La hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina es una lesión benigna, plana, bien delimitada, normalmente aislada², pero existe una variante multifocal llamada coloquialmente "pisadas de oso", la que presenta nuestro paciente.

Si encontramos una lesión de hipertrofia pigmentaria de la retina, ¿qué probabilidad tenemos que el

Correspondencia:
M. Saint-Gerons
E-mail: saingy78@yahoo.es



Figuras 1 y 2.
Observamos las pisadas de oso distribuidas en los 360 grados del ojo derecho

Figuras 3 y 4.
Apreciamos que el ojo izquierdo tiene el mismo aspecto que el ojo derecho



paciente tenga una poliposis adenomatosa familiar? En el artículo de J. Shields, *et al.*³ presentan un estudio de 118 personas con una única lesión de hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina y ninguno se relacionó con síndrome de Gardner o PAF, también estudiaron a 14 personas con la forma "pisadas de oso" y tampoco encontraron ninguna asociación. Compararon las formas de hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina que se asociaban a PAF y síndrome de Gardner a las que no. Así, las lesiones de bajo riesgo de presentar PAF son: solitarias, bien delimitadas o de bordes festoneados; podemos encontrar alguna laguna despigmentada dentro de lesión o un halo de despigmentación marginal. En la forma multifocal ocupan un cuadrante o sector, y es unilateral. Mientras que las lesiones de alto riesgo son: multifocales y bilaterales a menudo tienen los bordes irregulares

y una cola de despigmentación en un margen. La distribución es aleatoria y de localización periférica. Como mínimo hacen falta 4 lesiones en cada ojo para que sean sugerentes de síndrome de Gardner o PAF. La forma multifocal no tiene una distribución tan sectorial.

¿De qué depende que encontremos lesiones retinianas en pacientes con PAF? El gen del PAF ha sido identificado en el brazo largo del cromosoma 5⁴. Diferentes mutaciones de este gen han sido identificadas como causa de la PAF. La presencia de hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina depende de la localización de la mutación del gen PAF. Las lesiones del epitelio pigmentario de la retina están generalmente presentes cuando la mutación ocurre después del exón 9. De esta forma la presencia de lesiones facilita la localización de la mutación en el

diagnóstico genético. Existen evidencias de que los pacientes con mutación en el exon 15 presentan un curso más agresivo de la enfermedad con un inicio más temprano comparado con las mutaciones a otros niveles.

Como conclusión podemos afirmar que la exploración funduscópica puede ayudar a la detección precoz y no invasiva del la PAF y del síndrome de Gardner.

Agradecimientos

Servicio de oftalmología del Hospital de Sant Joan de Déu.

Bibliografía

1. Beuttner H. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. En: Ryan SJ (ed). *Retina*. St. Louis: Mosby 2001, 634–9.
2. Shields CL, Mashayekhi A, Ho T. Solitary congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Clínic features and frequency of enlargement in 330 patients. *Ophthalmology* 2003;110:1968-76.
3. Shields JA, Shields CL, Shah PG, *et al*. Lack of association among typical congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium, adenomatous polyposis, and Gardner syndrome. *Ophthalmology* 1992;99:1709-13.
4. Ruhswurm I, Zehetmayer M, Dejaco C, *et al*. Ophthalmic and genetic screening in pedigrees with familial adenomatous polyposis. *Am J Ophthalmology* 1998;125:680-5.