

El ojo y el riñón

N. Martín
S. Alarcón

Unidad Oftalmología
Pediátrica
Hospital
materno-infantil
Vall d'Hebron
Barcelona

Resumen

Existen varias enfermedades que afectan casi exclusivamente al ojo y al riñón. Las manifestaciones oftalmológicas suelen ser fáciles de reconocer y por lo tanto el diagnóstico es precoz. Mientras que las patologías renales dan una clínica larvada y su diagnóstico se difiere en el tiempo. En esta revisión, se comentan las manifestaciones oftalmológicas típicas de estas enfermedades para poder orientar correctamente al paciente y pedir las pruebas complementarias para establecer un diagnóstico precoz.

Resum

Hi ha malalties que afecten simultàniament a ulls i ronyons. Les manifestacions oftalmològiques habitualment són fàcils de reconèixer i per tant el seu diagnòstic sol ser precoç. En canvi les alteracions renals donen una clínica més larvada i el seu diagnòstic es pot retardar. En aquesta revisió es comenten les manifestacions més típiques a nivell oftalmològic d'aquestes patologies per a poder orientar de manera correcta el pacient i alhora sol·licitar les exploracions complementàries adients per a establir un diagnòstic el més precoç possible.

Summary

Some systemic diseases are associated with oculorenal manifestations. Ocular anomalies are normally noticed before the renal disease is diagnosed. In this review, we remark on the typical ocular manifestations of these systemic diseases that affect the eye and kidney in order to establish an early diagnosis.

Introducción

El desarrollo del globo ocular se inicia a finales de la cuarta semana de gestación como un par de evaginaciones a cada lado del cerebro anterior que dan origen a las vesículas ópticas. La vesícula óptica toma contacto con el ectodermo superficial y provoca los cambios necesarios para la formación del cristalino. El resto de las estructuras oculares se originan del mesodermo. El riñón, de igual modo, se empieza a desarrollar en la cuarta semana de gestación; tras la evolución por los diferentes estadios embrionarios y fetales, pronefros, mesonefros y metanefros, se constituye el riñón definitivo. Es de origen mayoritariamente mesodérmico.

Los globos oculares son órganos externos, por lo que es relativamente sencillo detectar anomalías congénitas del segmento anterior, y por otro lado las alteraciones maculares y del disco óptico, cuando acontecen de forma bilateral, se manifiestan con baja visión y nistagmo. Los riñones son órganos retroperitoneales y las anomalías renales dan una clínica inespecífica y tardía por la gran reserva funcional del riñón, y el diagnóstico se difiere en el tiempo.

En este artículo, se revisan algunas entidades en las que los ojos y los riñones son los principales órganos diana, y cuya clínica se inicia en la edad pediátrica. No se hará referencia a patologías, por todos conocidas, como la diabetes mellitus o la hipertensión arterial, ni revisaremos enfermedades de herencia

Correspondencia:
Nieves Martín Begué
Unidad de Oftalmología Pediátrica
Hospital materno-infantil
Vall d'Hebron
Pge. de la Vall d'Hebron 119-129
08035 Barcelona
E-mail: nmartin@vhebron.net

autosómica dominante como la enfermedad de Von Hippel Lindau, un síndrome de predisposición al cáncer, ni la esclerosis tuberosa, un síndrome neurocutáneo, que afectan múltiples órganos entre los que se encuentran el ojo y el riñón.

Se han clasificado los diferentes síndromes y enfermedades en función de la estructura del globo ocular que más afectan (Tabla 1).

Cistinosis

La cistinosis es una enfermedad de depósito lisosomal debida a un defecto en el transporte de la cistina desde los lisosomas hacia el citoplasma celular. La cistina se acumula en los lisosomas de diferentes órganos (riñón, hígado, bazo, médula ósea, ganglios linfáticos y ojos) y altera su función celular. Se hereda de forma autosómica recesiva y se ha identificado la mutación en el gen CTNS localizado en el cromosoma 17 (17p13). Su incidencia se estima en 1/100.000-200.000 recién nacidos vivos¹.

El diagnóstico se realiza determinando los niveles de cistina en los leucocitos, lo cual también se utiliza para monitorizar la eficacia del tratamiento. Existen tres formas clínicas que difieren en la edad de inicio de la enfermedad y la presencia de enfermedad renal: infantil, juvenil y la forma del adulto.

Cistinosis infantil: La forma infantil es la más frecuente, representa el 95% de los casos. Los niños nacen sanos pero hacia el año de vida desarrollan una disfunción en la reabsorción tubular renal que se manifiesta por poliuria, polidipsia y retraso en el crecimiento. El fallo renal se produce alrededor de los nueve años. También, se afectan otros órganos que provocaran múltiples manifestaciones sistémicas: encefalopatía, hipertensión portal, hiperesplenismo, hipotiroidismo, miopatía distal, dificultad a la deglución, diabetes, hipogonadismo.

Cistinosis juvenil: La forma juvenil es de inicio más tardío y el fallo renal no se produce hasta los 20-30 años.

Cistinosis del adulto o cistinosis benigna: La forma del adulto es la menos frecuente; el diagnóstico es casual al detectarse cristales en la córnea y la conjuntiva durante una exploración oftalmológica rutinaria. La función renal es normal al igual que la esperanza de vida.

Desde el punto de vista oftalmológico, los cristales de cistina se pueden depositar en cualquier estructura ocular. La córnea se afecta en el 100% de los casos y

Clasificación	
Córnea	Úvea
- Cistinosis	- Síndrome de TINU
- Enfermedad de Fabry	Retina
Cristalino	- Síndrome Senior-Loken y Saldino-Mainzer
- Síndrome de Lowe	- Hipercalciuria y nefrocalcinosis
- Síndrome de Alport	Disco óptico
Iris	- Síndrome coloboma-renal
- Síndrome de Pierson	- Síndrome de WAGR
- Síndrome de WAGR	

Tabla 1. Clasificación de las diferentes patologías en función de la estructura ocular afecta



Figura 1. Se aprecian cristales de cistina distribuidos por toda la superficie corneal

de forma precoz. Se ha detectado en niños de un año de vida o incluso antes². Inicialmente, los cristales se localizan en el epitelio de la córnea periférica, pero a medida que avanza la enfermedad se observan en todas las capas y en toda la extensión de la córnea. Con la lámpara de hendidura se aprecian como opacidades brillantes. Los cristales de la córnea son finos, en forma de aguja de menos de 20 μm , por lo que no se detectan con biomicroscopía ultrasónica³, cuya resolución es de 60 μm . El depósito de cristales en la córnea no provoca disminución de visión, pero si una fotofobia intensa, blefarospasmo y erosiones corneales recurrentes al disminuir la sensibilidad corneal (Figura 1).

La retina es la segunda localización más frecuente después de la córnea. La retinopatía no es constante, aunque parece que se produce de forma más precoz que la afectación corneal. Se caracteriza por parches de despigmentación asociado con acúmulo de pigmento en periferia que con el tiempo afecta el polo posterior. Es un cuadro bilateral y simétrico.

También, pueden depositarse en la malla trabecular y provocar un glaucoma.

El tratamiento de la cistinosis, tanto de las manifestaciones sistémicas como de la retinopatía, es la cisteamina vía oral. Se ha constatado que existe una correlación directa entre la aparición de retinopatía y el tiempo durante el cual el paciente no recibió cisteamina. Por el contrario, el tratamiento sistémico no disuelve los depósitos corneales y se requiere su instilación tópica. El colirio de cisteamina no está comercializado y se prepara en las farmacias hospitalarias. La concentración recomendada es al 0,55% y debe instilarse de forma muy frecuente, entre 6-12 veces al día, y esto provoca una falta de cumplimiento.

Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry es una enfermedad de depósito lisosomal concretamente una esfingolipidosis que se hereda ligada al cromosoma X. La incidencia estimada es de 1/40.000-117.000 recién nacidos varones, pero se ha constatado que las mujeres heterocigotas pueden desarrollar complicaciones⁴.

Existe un déficit de α -galactosidasa A que provoca que no se metabolicen los esfingolípidos y se depositen en todos los tejidos. Se produce una vasculopatía que puede afectar a cualquier vaso del organismo y se manifiesta por infartos o isquemia en riñón, corazón y cerebro. El fallo renal suele producirse hacia la tercera o cuarta década de la vida. Estos pacientes también pueden presentar cardiopatía y arritmias cardíacas.

La manifestación oftalmológica más frecuente y precoz es la córnea verticillata, producida por el depósito de esfingolípidos en el epitelio corneal. Con la lámpara de hendidura se observan unos depósitos

corneales lineales de coloración grisácea o dorada a modo de remolino en la mitad inferior de la córnea (Figura 2). Los depósitos corneales no provocan ninguna clínica al paciente. La córnea verticillata también se observa en pacientes en tratamiento sistémico con amiodarona, cloroquina, indometacina y fenotiacina. Otra manifestación muy frecuente es la dilatación y tortuosidad de los vasos conjuntivales y retinianos. También, se debe incluir esta entidad en el diagnóstico diferencial de los cuadros oclusivos retinianos y neuropatías ópticas isquémicas anteriores en hombres jóvenes. La catarata subcapsular posterior en rueda de carro es típica pero menos frecuente. Estas manifestaciones oftalmológicas, sobre todo la córnea verticillata, se presentan tanto en varones afectados como en mujeres portadoras⁵.

Actualmente, se dispone de un tratamiento de sustitución enzimático para esta enfermedad, pero debe iniciarse de forma precoz. El retraso en el diagnóstico es muy común, aunque las manifestaciones se inician en la infancia, el diagnóstico no se establece hasta la segunda década de la vida. Por lo tanto, si se detecta en una exploración rutinaria una córnea verticillata, manifestación de aparición muy precoz y específica, el paciente debe ser remitido al genetista para confirmar el diagnóstico.

Síndrome de Lowe

El síndrome de Lowe o síndrome oculocerebrorenal es una enfermedad metabólica hereditaria extremadamente rara (1/500.000) que se caracteriza por anomalías oculares, del sistema nervioso central (SNC) y riñón, y facies peculiar. Este síndrome se produce por la mutación en el gen OCRL1, y se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X⁶.

La disfunción tubular renal aparece al año de vida y el fallo renal hacia los diez años de edad, siendo la principal causa de muerte en estos niños. Desde el punto de vista neurológico presentan hipotonía, retraso del desarrollo motor e intelectual de grado variable y convulsiones en la mitad de los pacientes. También suelen presentar escoliosis y talla baja.

La clínica oftalmológica es congénita, todos los pacientes presentan cataratas congénitas bilaterales (Figura 3). Otras manifestaciones oftalmológicas menos constantes son el glaucoma (50%), degeneración corneal, estrabismo, hipoplasia macular y nistagmo.

Ante una catarata congénita bilateral no hereditaria, se debe realizar una analítica y una exploración por el pediatra para descartar una enfermedad sistémica,

Figura 2.
Córnea verticillata
(Caso del Dr Pablo Díaz
Cachoud)



metabólica o infecciosa subyacente. En la Tabla 2, se resume el estudio a realizar.

Síndrome de Alport

El síndrome de Alport es una enfermedad genéticamente heterogénea caracterizada por una nefropatía progresiva, asociada frecuentemente con sordera neurosensorial y anomalías oculares. Se produce por una alteración primaria de la membrana basal que resulta de la mutación en genes que codifican para algunos de los seis tipos de cadenas del colágeno tipo IV. La herencia más frecuente, en un 80% de los casos, es ligada al cromosoma X (mutaciones en los genes COL4A5 y COL4A6), pero se han descrito casos autosómicos recesivos en un 15% y dominantes en un 5% (mutaciones en los genes COL4A3 y COL4A4 en el cromosoma 2)⁷. La prevalencia estimada es de aproximadamente 1/50.000 recién nacidos vivos⁸.

La manifestación renal inicial es una hematuria microscópica que aparece de forma muy precoz, pero pasa desapercibida si no se realiza un análisis de orina.

La retinopatía, el lenticono anterior y la distrofia polimorfa posterior de la córnea son las principales manifestaciones oftalmológicas. El lenticono anterior, una protrusión cónica de la parte anterior del cristalino, es debida a un adelgazamiento de la cápsula y ocurre en un 20-30% de los pacientes, nunca es congénito sino que aparece con el tiempo provocando una miopía progresiva⁹. La retinopatía se caracteriza por manchas blanco-amarillentas perifoveales pero no provoca pérdida de visión. Se presenta en el 70% de los pacientes con síndrome de Alport ligado al cromosoma X y autosómico recesivo, sin embargo no se ha descrito en las formas autosómicas dominantes¹⁰.

El diagnóstico de un lenticono anterior o de una retinopatía paramacular nos obliga a sospechar este síndrome al ser unas manifestaciones muy específicas. El nefrólogo confirmará el diagnóstico con una biopsia cutánea o renal.

Síndrome de Pierson

El síndrome de Pierson es una enfermedad ocularrenal congénita. Se hereda de forma autosómica recesiva. Se ha localizado la mutación en el gen LAMB2 en el cromosoma 3 (3p21). Este gen codifica una proteína, laminina $\beta 2$, que es el componente principal no colágeno de las membranas basales¹¹.

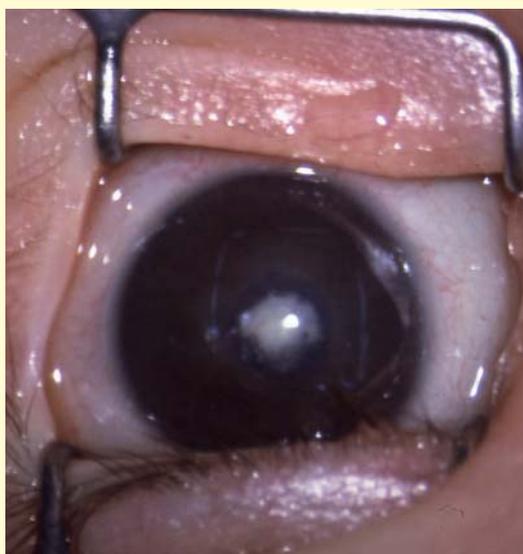


Figura 3.
Catarata congénita en un paciente afecto de síndrome de Lowe (Caso Dra. Marta Morales Ballús)

Analítica

- Serología TORCH (toxoplasma, rubeola, CMV, herpes simple y sífilis)
- Glucemia, sodio, potasio, cloro, calcio, fósforo, urea y creatinina
- Piruvato*, lactato*, amonio*
- Cuerpos reductores en orina (descartar galactosemia)
- Aminoácidos (descartar Sd Lowe) y ácidos grasos* en orina
- Glucosuria y proteinuria

Valoración neurológica

CMV: citomegalovirus

*Se solicitan en función de la valoración por el neurólogo.

La clínica renal es debida a un síndrome nefrótico congénito con fallo renal prenatal o de inicio precoz. Desde el punto de vista oftalmológico, presentan un amplio abanico de malformaciones en el iris y segmento anterior, catarata, anomalías en la forma del cristalino, glaucoma, vascularización fetal persistente y longitud variable del globo ocular. La manifestación más prevalente es la microcoria (pupila de tamaño pequeño); una minoría tienen unas pupilas de tamaño normal pero que no dilatan con colirios midriáticos.

Síndrome de WAGR

“WAGR” es el acrónimo de tumor de Wilms, aniridia, anomalías genitourinarias y retraso mental. El

Tabla 2.
Estudio sistémico del paciente con catarata bilateral congénita no hereditaria

síndrome de WAGR se produce por una delección en el cromosoma 11, afectando tanto al gen PAX6 como al gen WT1. La aniridia es congénita, mientras que el tumor de Wilms se desarrolla hacia los 3 años de edad.

La aniridia es una ausencia total o parcial del iris que aparece en 1 caso de cada 64.000-96.000 recién nacidos (Figura 4). Estos pacientes además de la alteración en el iris suelen presentar una hipoplasia de la papila y fovea que son las responsables de la baja visión y nistagmo. También presentan opacidades en el cristalino que pueden aumentar con el tiempo y una insuficiencia límbica progresiva. Desarrollan glaucoma (50-75%) en la infancia tardía o en la adolescencia¹².

La aniridia se hereda de forma autosómica dominante en dos terceras partes de los casos. En los casos de aniridia hereditaria, solo se afecta el gen PAX6, al producirse una mutación puntual en el cromosoma 11, por lo tanto el paciente solo presenta clínica ocular. Pero un tercio de las aniridias son esporádicas

y en estos casos, se produce una delección/microdelección del cromosoma 11, pudiéndose afectar el gen PAX6 —responsable de las anomalías oculares— y otro adyacente, el gen WT1 —gen supresor, cuya mutación es la responsable que se desarrolle el tumor de Wilms—. La afectación de ambos genes ocurre en el 25-33% de las aniridias esporádicas.

La aniridia es una anomalía congénita del iris que asocia otras múltiples alteraciones oculares, por lo que estos niños suelen ser valorados por el oftalmólogo de forma muy precoz. Siempre que la aniridia sea esporádica, se debe descartar un síndrome de WAGR solicitando un estudio genético buscando la mutación en el gen WT1. Sólo los niños que presentan esta mutación deben ser sometidos a ecografías abdominales seriadas cada 3-4 meses para diagnosticar precozmente el tumor de Wilms¹³. Hace unos años, cuando no estaba disponible el estudio genético, se realizaban ecografías abdominales seriadas cada 3-4 meses a todos los niños con aniridia esporádica durante los cinco primeros años de vida.

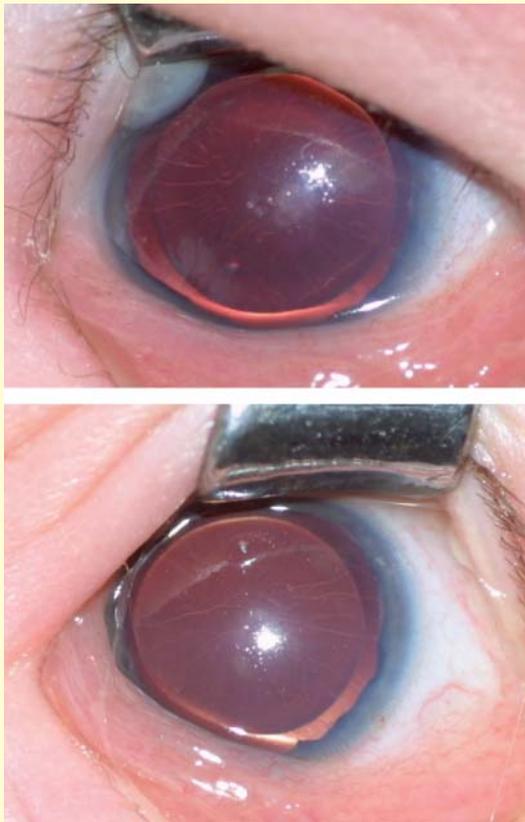
Síndrome de TINU

El síndrome de TINU (acrónimo de nefritis tubulointersticial y uveítis) es una enfermedad sistémica que se caracteriza por la presencia de nefritis intersticial y uveítis que suele presentarse en mujeres jóvenes. Su fisiopatología es desconocida pero se cree que participa la inmunidad celular.

La nefritis intersticial puede ser asintomática o manifestarse con fiebre, pérdida de peso y fatiga. En el análisis de orina se observa una ligera proteinuria, hematuria microscópica y elevación de β_2 microglobulina, esta última es un marcador de nefritis intersticial; a veces se acompaña de un aumento de creatinina y urea en sangre, anemia y VSG elevada. La biopsia renal permite realizar el diagnóstico de certeza al confirmar una inflamación y un edema del intersticio renal. La nefritis intersticial se suele solucionar espontáneamente aunque a veces requiere corticoides sistémicos, normalizándose completamente la función renal al resolverse la nefritis¹⁴.

La afectación ocular más frecuente es una uveítis anterior bilateral, que se manifiesta con ojo rojo y dolor. La uveítis suele diagnosticarse una vez resuelta la nefritis, aunque se han descrito casos que la proceden o se presentan de forma coincidente. La uveítis responde al tratamiento local con corticoides y midriáticos, pero puede recurrir o convertirse en una uveítis crónica.

Figura 4.
Aniridia. Se observa una ausencia prácticamente completa del iris, lo que permite apreciar el contorno del cristalino (Caso Dr. Bernardo Sánchez Dalmau)



La sarcoidosis y el lupus eritematoso sistémico se deben incluir en el diagnóstico diferencial dado que pueden cursar con una afectación renal y ocular superponible a la comentada en el síndrome de TINU y presentarse en el mismo rango de edad.

Síndrome de Senior-Loken y Saldino-Mainzer

El síndrome de Senior-Loken y Saldino-Mainzer son dos enfermedades renales de herencia autosómica recesiva que se caracterizan por presentar una nefronoptosis juvenil y una retinosis pigmentaria de inicio precoz. Además, la enfermedad de Saldino-Mainzer, que es menos frecuente, presenta una alteración en las epífisis de las manos e hipoplasia del cerebelo¹⁵. Cuando se sospecha uno de estos dos síndromes, el estudio de la función renal, en concreto la capacidad de concentración urinaria, es la primera prueba a realizar dado que las alteraciones anatómicas del riñón aparecen de forma más tardía y son más inespecíficas. La nefronoptosis se caracteriza por unos riñones de tamaño normal pero con múltiples quistes pequeños en la porción corticomedular del riñón y asocia nefritis intersticial de grado variable.

El oftalmólogo debe conocer estas dos entidades para incluirlas en el diagnóstico diferencial de la amaurosis congénita de Leber. La amaurosis congénita de Leber es una distrofia de conos y bastones congénita y estacionaria que se hereda de forma autosómica recesiva, y es la causa del 10-18% de las cegueras congénitas¹⁶.

La amaurosis congénita de Leber se sospecha ante un lactante con baja visión, nistagmo, fondo de ojo normal y electroretinograma (ERG) fotópico y escotópico abolidos, después de excluir enfermedades sistémicas, sobre todo neurológicas y renales, con una clínica oftalmológica similar (Tabla 3). Es decir,

la amaurosis congénita de Leber es un diagnóstico de exclusión. Al sospecharla se debe remitir el paciente al pediatra para que realice un estudio sistémico que debe incluir una resonancia magnética cerebral, una ecografía de pelvis y abdomen, una radiografía de manos, un estudio de la función renal y hepática y según los casos un estudio metabólico y de enzimas musculares.

En estudios recientes, la amaurosis congénita de Leber y las enfermedades sistémicas que cursan con degeneración de la retina se denominan ciliopatías de la retina, dado que se consideran secundarias a una disfunción de las cilia de los fotorreceptores¹⁷.

Hiper calciuria y nefrocalcinosis con alteraciones oculares

Las enfermedades tubulares hereditarias se caracterizan por un defecto en el transporte de los electrolitos o por limitar la concentración urinaria y la capacidad de dilución. Algunas de estas enfermedades tubulares renales que cursan con hiper calciuria y nefrocalcinosis —un depósito de sales de calcio en los túbulos renales e intersticio— presentan unas manifestaciones oftalmológicas muy características: alteraciones en la retina y alta miopía de forma congénita.

La hipomagnesemia familiar con hiper calciuria y nefrocalcinosis (FHHNC) es una enfermedad autosómica recesiva producida por una mutación en el gen CLDN16 (3q27-29). Se caracteriza por pérdida renal de calcio y magnesio que suele provocar un fallo renal crónico progresivo durante la infancia o la adolescencia. Algunos de estos pacientes presentan las manifestaciones oculares antes mencionadas¹⁸. También, se han descrito las mismas manifestaciones oculares en la hiper calciuria idiopática asociada a nefrocalcinosis¹⁹.

Enfermedades	Clínica sistémica
Lipofuscinosis cerioide neuronal infantil	Hipotonía, microcefalia y epilepsia
Enfermedad peroxisomal	Hipotonía, facies peculiar, sordera, retraso mental y motor, y hepatomegalia
Síndrome de Joubert	Dificultad respiratoria neonatal e hipoplasia vermis cerebelo
Síndrome de Senior-Loken	Nefronoptosis juvenil
Síndrome Saldino-Mainzer	Nefronoptosis juvenil, alteración epífisis manos e hipoplasia cerebelo
Síndrome de Alström	Sordera, obesidad, diabetes mellitus y cardiomiopatía

Tabla 3.
Diagnóstico diferencial de las enfermedades sistémicas con deterioro importante de la visión de forma precoz

La principal alteración oftalmológica es una atrofia coriorretiniana en el área macular de ambos ojos (Figura 5). Se suele utilizar incorrectamente el término de "coloboma macular" para designar a dicha lesión, pero "coloboma" hace referencia a una malformación congénita secundaria a un fallo en el cierre de la hendidura embrionaria y la mácula no se incluye en esta zona, por lo que sería mejor referirnos a esta lesión con el término de aplasia macular¹⁹.

El diagnóstico diferencial se debe plantear principalmente con la toxoplasmosis congénita, dado que el aspecto oftalmoscópico de las cicatrices coriorretinianas producidas por el toxoplasma son totalmente superponible a las alteraciones retinianas que se ven en estos pacientes, y además, preferentemente afectan el área macular y suelen ser bilaterales.

Estos pacientes con hipercalciuria y alteraciones oculares presentarán baja visión y nistagmo. El oftalmólogo al observar estas lesiones tan características en polo posterior debería solicitar serologías para descartar toxoplasmosis y una ecografía renal. Las manifestaciones renales pueden pasar desapercibidas debido a la gran reserva funcional del riñón hasta finales de la primera o principios de la segunda década de la vida.

Síndrome coloboma-renal

El síndrome coloboma-renal es una enfermedad de herencia autosómica dominante que se caracteriza por anomalía congénita de ambos discos ópticos, hipoplasia renal y sordera neurosensorial. Se ha identificado la mutación en el gen PAX2 (10q24.3-25.1) que codifica unos factores que regulan la expresión de otros genes que tienen un papel crítico en el desarrollo del tracto urogenital, ojo y SNC.

La hipoplasia renal es constante, pero pueden presentar otras alteraciones renales como reflujo vesicoureteral, atrofia tubular renal y glomeruloesclerosis. Muchas veces la clínica renal es larvada y no se establece el diagnóstico hasta la primera década de la vida.

El coloboma papilar, el síndrome de Morning-Glory, la hipoplasia papilar y la foseta óptica cuando se presentan de forma bilateral se han asociado al síndrome coloboma-renal (Figura 6). También, la presencia de múltiples arterias cilio-retinianas ha sido descrita asociada a este síndrome^{20,21}. La mayoría de estas anomalías del nervio óptico cuando son bilaterales cursan con baja visión y nistagmo, por lo que el diagnóstico se establece en los primeros meses de

Figura 5.
Área de Atrofia coriorretiniana en el área macular de ambos ojos

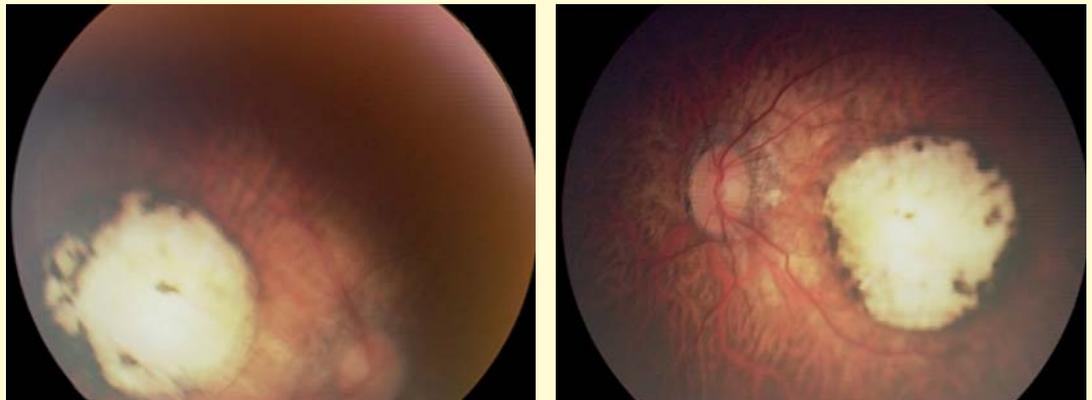


Figura 6.
Se observan unas papilas displásicas, con excavación central y alteración de la salida de los vasos. También se aprecia una laguna retiniana nasal a la papila derecha (flecha)



Ojo	Riñón	Pruebas complementarias
Anomalía papilar bilateral	Hipoplasia renal	- Ecografía abdominal
Aplasia macular bilateral	Nefrocalcinosis	- Ecografía abdominal - Serología toxoplasma
Disminución de visión en lactante (causa retiniana)	Nefronoptisis	- Estudio función renal - Ecografía abdominal
Aniridia	Tumor de Wilms	- Estudio genético - Ecografías abdominales seriadas

Tabla 4.
Relación entre la clínica oftalmológica y las anomalías renales

vida. El oftalmólogo debe sospechar este síndrome y solicitar una ecografía abdominal para descartar una hipoplasia renal. Actualmente, se puede confirmar el diagnóstico con un estudio genético.

Conclusiones

Algunas patologías afectan casi exclusivamente al ojo y al riñón, como ha quedado reflejado en el texto. La clínica oftalmológica suele ser grave (baja visión y nistagmo) o de fácil diagnóstico (leucocoria, microcoria, etcétera) lo que motiva que el paciente sea visitado por el oftalmólogo durante los primeros meses de vida, mientras que la clínica renal es larvada y el diagnóstico suele diferirse hasta finales de la primera o principios de la segunda década de la vida. Todo lo dicho anteriormente, pone de relevancia la importante función que tiene el oftalmólogo en el diagnóstico precoz de la patología renal. En la Tabla 4, se resumen las enfermedades comentadas y las pruebas complementarias que nos ayudarán a establecer un diagnóstico precoz.

Bibliografía

- Tsilou E, Zhou M, *et al.* Ophthalmic manifestations and histopathology of infantile nephropathic cystinosis: report of a case and review of the literature. *Surv Ophthalmol* 2007;52:97-105.
- Dureau P, Broyer M, *et al.* Evolution of ocular manifestations in nephropathic cystinosis: a long-term study of a population treated with cysteamine. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2003;40:142-6.
- Mungan N, Nischal KK, *et al.* Ultrasound biomicroscopy of the eye in cystinosis. *Arch Ophthalmol* 2000;118:1329-33.
- Sodi A, S Ioannidis A, *et al.* Ocular manifestations of Fabry's disease: data from the Fabry outcome survey. *Br J Ophthalmol* 2007;91:210-4.
- Samiy N. Ocular features of Fabry disease: diagnosis of a treatable life-threatening disorder. *Surv Ophthalmol* 2008;53:416-23.
- Loi M. Review Lowe syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006;1:16.
- Hudson BG. The molecular basis of Goodpasture and Alport syndromes: beacons for the discovery of the collagen IV family. *J Am Soc Nephrol* 2004;15:2514-27.
- Levy M, Feingold J. Estimating prevalence in single-gene kidney diseases progressing to renal failure. *Kidney Int* 2000;58:925-43.
- Blaise P, Delanaye P, *et al.* Le lenticône antérieur: aide diagnostique au syndrome d'Alport. *J Fr Ophthalmol* 2003;26:1075-82.
- Shaw EA, Colville D, *et al.* Characterization of the peripheral retinopathy in X-linked and autosomal recessive Alport syndrome. *Nephrol Dial Transplant* 2007;22:104-8.
- Bredrup C, Matejas V, *et al.* Ophthalmological aspects of Pierson syndrome. *Am J Ophthalmol* 2008;146: 602-11.
- Lee H, Khan R, *et al.* Aniridia: current pathology and management. *Acta Ophthalmol* 2008;86:708-15.
- Fischbach BV, Trout KL, Lewis J, Luis CA, Sika M. WAGR syndrome: a clinical review of 54 cases. *Pediatrics* 2005;116:984-8.
- Mandeville JTH, Levinson RD, *et al.* The tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. *Surv Ophthalmol* 2001;46:195-208.
- Fazzi E, Signorini SG, *et al.* Towards improved clinical characterization of Leber congenital amaurosis: neurological and systemic findings. *Am J Med Genet* 2005;132A:13-9.
- Koenekoop RK. An overview of Leber congenital amaurosis: a model to understand human retinal development. *Surv Ophthalmol* 2004;49:379-98.
- Adams NA, Awadein A, *et al.* The retinal ciliopathies. *Ophthalmic Genet* 2007;28:113-25.
- Loris Pablo C, Martín de Vicente C, *et al.* Hipomagnesemia familiar con hiper calciuria y nefrocalcinosis y asociación con alteraciones oculares. *An Pediatr* 2004;61:502-8.
- Gil-Gibernau J, Galan A, *et al.* Infantile idiopathic hypercalciuria, high congenital myopia, and atypical macular coloboma: a new oculo-renal syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1982;19:7-11.
- Nguyen D, Riordan-Eva P. Abnormal optic discs and renal failure: papillorenal syndrome. *Acta Ophthalmol Scand* 2006;84:823-4.
- Dureau P, Attie-Bitach T, *et al.* Renal coloboma syndrome. *Ophthalmology* 2001;108:1912-6.