

CASO CLÍNICO

Síndrome de Straatsma. Caso familiar de mielinización de fibras nerviosas

Fanny Campos-Jiménez*, Ariel Prado-Serrano y Jiny Tatiana Camas-Benítez

Servicio de Oftalmología, Hospital General de México, México D.F., México

PALABRAS CLAVE
Nervio Óptico;
Mielinización de
Fibras Ópticas;
Miopía; Estrabismo;
México.

Resumen En condiciones normales sólo ocurre mielinización de fibras del nervio óptico por detrás de la lámina cribosa, pero se observa mielinización de parte de la capa de fibras nerviosas de la retina en el 0.32% a 0.98% de los pacientes. La mielinización intraocular generalmente es yuxtapapilar, y las fibras toman un aspecto característico: manchas blancas, nacaradas, parecidas a una pluma, que siguen la dirección de las fibras de la retina y a veces ocultan la papila. Aparte de estas características fundoscópicas, la mayoría de los pacientes son normales. Se ha encontrado que puede haber una asociación entre la mielinización de las fibras de la retina y una miopía ipsilateral, y también se ha observado ambliopía y estrabismo. Se describe un caso de mielinización de fibras nerviosas, en madre e hija, hecho que sugiere un factor genético en su génesis.

KEYWORDS
Optic Nerve; Optic
Fiber Myelination;
Myopia; Strabismus;
Mexico.

Straatsma's syndrome. Family case of nerve fiber myelination

Abstract Under normal circumstances optic nerve fiber myelination occurs only behind the lamina cribrosa, but myelination of nerve fiber layer of the retina is observed in 0.32% to 0.98% of patients. Myelination is generally juxtapapillary, and the fibers take a characteristic appearance of white spots, pearly colored similar to a quill, which follow the direction of nerve fibers of the retina and sometimes obscure the papilla but besides that, most patients are normal. It has been found that there may be an association between the optic nerve fiber and ipsilateral myopia, amblyopia and strabismus. This paper describes two cases of myelinization of nerve fibers in a mother and daughter, suggesting a genetic role in the genesis.

0187-4519 © 2014 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Publicado por Elsevier México. Todos los derechos reservados.

* Autor de correspondencia: Hospital General de México. Servicio de Oftalmología. Dr. Balmis N° 144, Colonia Doctores, Delegación Cuauhtémoc, México D.F., México. Teléfono: 5004 3801. Correo electrónico: fangie_cjf@hotmail.com (Fanny Campos-Jiménez.)

Introducción

La mielinización de las fibras de la retina comienza en el cuerpo geniculado lateral, a nivel del diencéfalo al quinto mes de gestación; al séptimo mes empieza en la base del nervio óptico (por delante del quiasma) y al noveno mes termina posterior a la lámina cribosa antes del nacimiento. Por lo tanto, normalmente la mielinización no se extiende intraocularmente¹.

Normalmente, la mielinización de los axones del nervio óptico se cree que ocurre en 3 fases. En primer lugar, el linaje de los oligodendrocitos difunde, a través de los progenitores de oligodendrocitos migratorios, a lo largo de los axones de gran tamaño. Se cree que los progenitores ponen fin a la migración cuando una señal axonal local cae por debajo de un nivel crítico. En segundo lugar, los progenitores generan oligodendrocitos responsables de la mielinización temprana. La tercera fase consiste en la consolidación de la mielina, a través de progenitores maduros. Estos emigran sólo distancias cortas, poco a poco produciendo oligodendrocitos.

La causa de la mielinización es desconocida, sin embargo, células similares a oligodendrocitos han sido observados en cortes histológicos en áreas de mielinización de fibras nerviosas. Se ha sugerido que la mielinización de las fibras se debe a coristomas de oligodendrocitos en la retina (Rosen et al., 1999). La formación de las fibras mielinicas nerviosas aberrantes de la retina, se cree que es debido a la falta de prevención del linaje de las células de oligodendrocitos de pasar a través de la lámina cribosa o cabeza del nervio óptico. Se ha postulado que los astrocitos en la lámina cribosa son especializados en actuar como barrera a través de la orientación y número de sus filamentos gliales. El mecanismo por el cual un defecto hereditario podría afectar este proceso aún se desconoce^{1,2}.

La mielinización de las fibras nerviosas es un hallazgo que se observa en la clínica en el estudio oftalmoscópico, tienen una apariencia blanca opaca, que puede continuarse o estar separada de la cabeza del nervio óptico. Se han reportado muy pocos casos 0.3% al 0.6% (Duke-Eider & Scott, 1971)³. En un estudio en población china se observó una frecuencia de 4 por cada 1 000 ojos, en aproximadamente 7 de cada 1 000 adultos. Paralelo a la distribución del grosor de la capa de fibras nerviosas, la mielinización de las fibras de la retina fue localizada en la región temporal inferior del fondo de ojo, seguido de la región temporal superior y de la región nasal³.

Se ha encontrado que puede haber una asociación entre la mielinización de las fibras de la retina y una miopía ipsilateral, y también se ha observado ambliopía⁴ y estrabismo (Straatsma et al., 1981). Ocasionalmente ha sido reportado en asociación con otras patologías oculares incluyendo estrabismo, nistagmus⁵, coloboma, aplasia macular, queratocono y membrana epirretiniana. Otras asociaciones son neurofibromatosis, síndrome de Down y Gorlin, pupila de Marcus Gunn⁶ y vitreoretinopatía autosómica dominante con malformaciones esqueléticas⁷.

No existen trabajos reportados en la literatura oftalmológica nacional revisada hasta el momento de la elaboración del presente trabajo respecto a esta patología; por lo que se describe un caso de mielinización de fibras nerviosas, en madre e hija, hecho que sugiere un factor genético en su génesis.

Presentación del caso

Femenino de 25 años de edad, que acude a la Unidad de Oftalmología de este Hospital General, por disminución progresiva de la visión de predominio en ojo derecho de varios años de evolución que no mejora con diferentes refracciones. Antecedente heredofamiliar de madre con capacidad visual en ojo derecho (OD) de 20/140 y en ojo izquierdo (OI) de 20/20, refracción OD: -18.25=-1.00x180°, OI: 0.50=-0.50x0°, con ambliopía anisometrópica y mielinización de fibras nerviosas de la retina en ojo derecho.

Durante la exploración funcional se determinó una capacidad visual del OD de contar dedos a 1.5 m con esfera de -12.00 y en OI 20/25 con esfera de -0.25. Biomicroscopía del segmento anterior normal. Presión intraocular por tonometría de aplanación de OD 15 y OI 19 mmHg. A la biomicroscopía del polo posterior se observó: OD con excavación papilar de 0.3, formación irregular yuxtapapilar en forma de manchas blancas, nacaradas, parecidas a una pluma, que siguen la dirección de fibras nerviosas bien limitadas, de bordes definidos, que se extendía hacia arcadas temporal y nasal, superior e inferior, que no involucraba área macular (fig. 1); OI con excavación de 0.3, formación localizada en región peripapilar bien limitada, de bordes definidos, de color blanco nácar extendida a cuadrantes temporal inferior y nasal superior e inferior de medio diámetro papilar, sin involucro macular (fig. 2).

Se realizó ecografía modo B de 10 MHz en la que se encontró la presencia de imágenes lineales y puntiformes confluentes, de alta reflectividad localizadas en el plano retiniano sobre la papila, mal limitadas de superficie interna irregular sin patrón vascular correspondientes a lesiones de masa (fig. 3).



Figura 1 Biomicroscopía de ojo derecho: excavación papilar de 0.3, con formación irregular yuxtapapilar en forma de manchas blancas, nacaradas, parecidas a una pluma, que siguen la dirección de fibras nerviosas bien limitadas, de bordes definidos, que se extendía hacia arcadas temporal y nasal, superior e inferior, que no involucraba área macular.

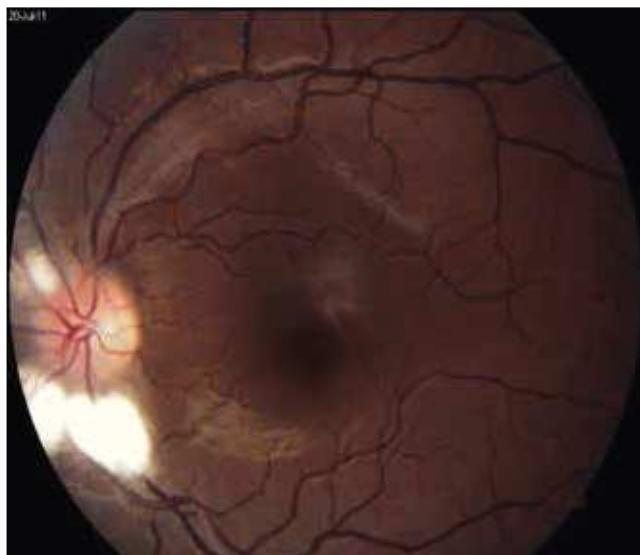


Figura 2 Ojo izquierdo: excavación de 0.3, con formación localizada en región peripapilar bien limitada, de bordes definidos, de color blanco nácar extendida hacia cuadrantes temporal inferior y nasal superior e inferior de medio diámetro papilar, sin involucro macular.

En la exploración oftalmológica de la madre de la paciente, se encontró una capacidad visual del OD 20/70 con esfera de -12.25 y en OI 20/20. Biomicroscopía del segmento anterior normal. Presión intraocular por tonometría de aplastación de ambos ojos 14 mmHg. A la biomicroscopía del polo posterior se observó: OD con excavación papilar de 0.3, formación localizada en región peripapilar bien limitada, de bordes definidos, de color blanco que se extendía hacia arquadas temporales y nasal, superior e inferior, que no involucraba área macular (fig. 4); OI con excavación papilar de 0.3, retina aplicada, mácula con brillo foveolar conservado (fig. 5).

Discusión

Las fibras nerviosas mielinizadas constituyen generalmente un hallazgo de exploración ocular dado que son asintomáticas. Raramente evolucionan, presentan regresión o desaparición, hecho que está descrito posterior a neuritis óptica o isquemia⁸.

Esta entidad ocurre con mayor frecuencia en asociación con neurofibromatosis, síndrome de Down y disostosis craneofacial^{2,9}, existiendo muy pocos trabajos de su incidencia familiar como lo reportado en la madre e hija en este trabajo.

La mielinización de fibras nerviosas es más común en ojos con miopía, como lo anteriormente narrado en el presente reporte, que en hipermetropes. En pacientes con hipermetropía bilateral, la mielinización de fibras ocurre en el ojo con el error refractivo más bajo⁴. La miopía ha sido reportada en 35% al 58% en pacientes con mielinización de fibras en estudios previos, un 83% con refracción de hasta 6 dioptrías⁵. Ambliopía, miopía (alta) y mielinización de fibras nerviosas forman la triada del síndrome de Straatsma con una prevalencia del 0.03% al 10%^{4,5}. Una hipótesis de la asociación de estas características es que una imagen borrosa

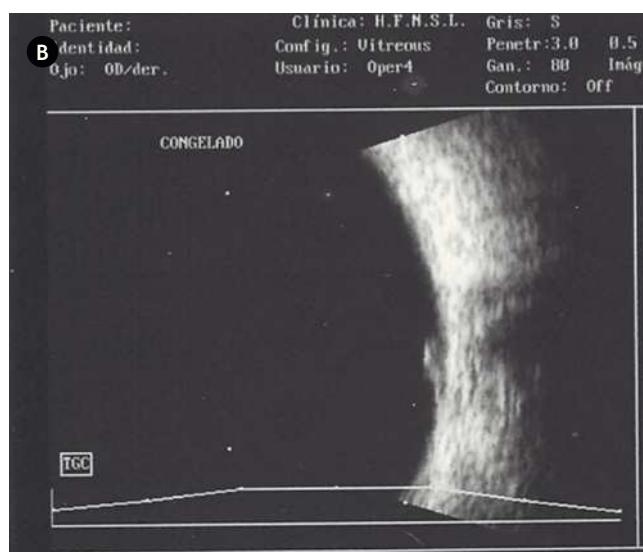
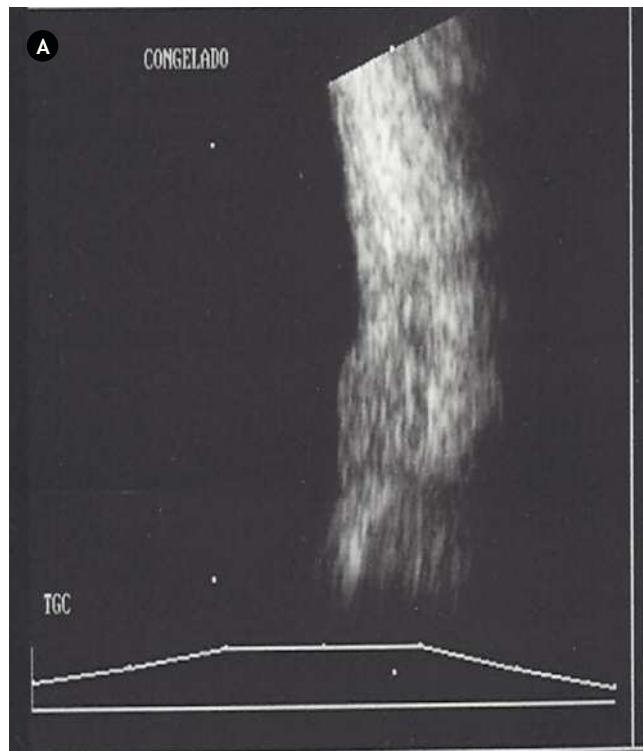


Figura 3 A) y B) Ecografía modo B en la que se encontró la presencia de imágenes puntiformes sólidas confluentes de alta reflectividad localizadas en el plano pre-retiniano sobre la papila, mal limitadas de superficie interna irregular sin patrón vascular, correspondientes a lesiones de masa.

sobre la retina produce depravación visual, en un estadio crítico del desarrollo ocular, podría ser causa de alargamiento axial del ojo y desarrollo de miopía, que a su vez demora el desarrollo de la lámina cribosa, así siguiendo una extensión de la mielinización de fibras^{1,5}.

También puede ser asociado muy raramente con anomalías vasculares retinianas. El mecanismo por el cual la mielinización de las fibras puede permitir una isquemia retiniana y cambios vasculares secundarios no es conocido. Las



Figura 4 Aspecto biomicroscópico de ojo derecho con excavación papilar de 0.3, formación localizada en región peripapilar bien limitada, de bordes definidos, de color blanco que se extendía hacia arcadas temporales y nasal, superior e inferior, que no involucraba área macular.

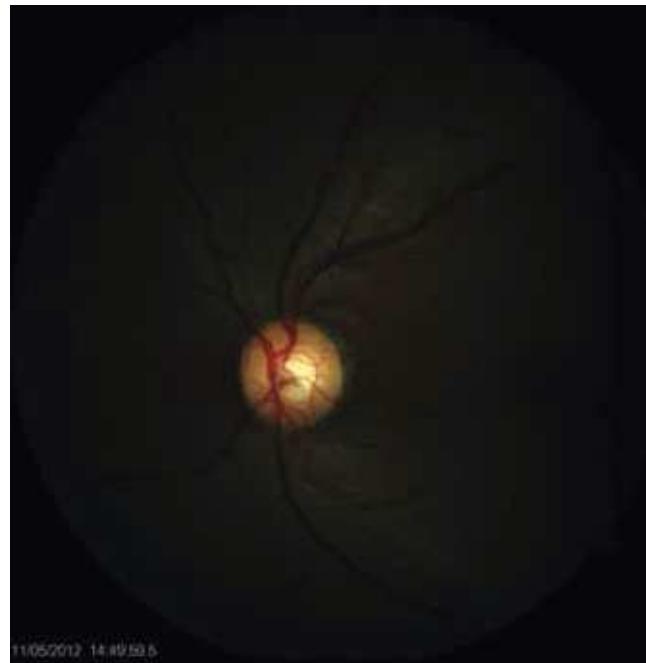


Figura 5 Ojo izquierdo: excavación papilar de 0.3, retina aplicada, mácula con brillo foveolar conservado.

teorías de la alteración mecánica de los vasos retinianos por la mielinización circundante o un proceso isquémico localizado como consecuencia del exceso de células en el área de mielinización se han sugerido. La mielinización de las fibras nerviosas de la retina, a causa de su diámetro mayor y a una mayor actividad metabólica, compiten por el oxígeno en los tejidos produciendo isquemia relativa. Una vez que la isquemia retiniana interna se produce, el mecanismo de la actividad neovascular se comporta igual que en la retinopatía diabética proliferativa, y otros trastornos vasooclusivo (por ejemplo, la oclusión de rama venosa retiniana, enfermedad de células falciformes) y otras condiciones telangiectásicas (por ejemplo, la enfermedad de Coats), posiblemente debido a la liberación local de factores angiogénicos como el factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF)⁷.

Se ha reportado que la mielinización de fibras nerviosas, en madre e hija, sugiere que un factor genético podría jugar un papel importante. Es posible que la mielinización de fibras nerviosas de la retina entre familiares sea más común de lo que se ha reportado ya que generalmente son asintomáticos y miembros de la familia no son sometidos a exploración oftalmológica⁶.

Conclusiones

El síndrome de Straatsma es un tipo de enfermedad que no se detecta con mucha frecuencia, debido quizás, a que no se conocen las características que lo integran y su diagnóstico puede pasar desapercibido. Sin embargo, es muy importante tenerlo en consideración debido a la importancia de lo anteriormente comentado, ya que puede detectarse en otros miembros de la familia, como se demostró en este caso, para tratar de evitar futuras complicaciones en los sujetos afectados, siendo este caso el primero que se reporta en la literatura oftalmológica mexicana.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Financiamiento

Los autores no recibieron patrocinio para llevar a cabo este artículo.

Bibliografía

- Tatlipinar S, Gedik S, Mocan MC, et al. Polarimetric nerve fiber analysis in patients with peripapillary myelinated retinal nerve fibers. *Acta Ophthalmol Scand* 2001;79:399-402.
- Straatsma BR, Foos RY, Heckenlively J, et al. Myelinated retinal nerve fibers. *Am J Ophthalmol* 1981;91:25-38.
- You Q, Xu L, Jonas JB. Prevalence of myelinated retinal nerve fibres in urban and rural adult Chinese populations: the Beijing Eye Study. *Acta Ophthalmol Scand* 2007;85:631-632.
- Lee JS, Salchow DJ. Myelinated retinal nerve fibers associated with hyperopia and amblyopia. *JAAPOS* 2008;12:418-419.
- Shenoy R, Bialasiewicz AA, Al Barwani B. Bilateral Hypermetropia, Myelinated Retinal Nerve Fibers and Amblyopia; Middle East Afr J Ophthalmol 2011;18(1):65-66.
- Funnell CL, George ND, Pai V. Familial myelinated retinal nerve fibres. *Eye (Lond)* 2003;17(1):96-97.
- Berry-Brincat, Shafquat S. Myelinated nerve fibres: a rare cause of recurrent vitreous haemorrhage. *Eye* 2008;22:165-167.
- Kanski JJ. Clinical Ophthalmology, 4th ed. Oxford: Butterworth-Heinemann; 1999. p. 775-777.
- Schaffer D. Congenital abnormalities of retina. In: Tasman W (ed). Duane's Ophthalmology, Vol. 3. Philadelphia: Lippincott Raven; 1995. p. 5-6.