

# Comunicación en e-póster

Patología / Farmacología

18-02-2012 • 10:15 - 10:30 → T 11 • 042

## ¿Síndrome papilo-renal o síndrome Alport? A propósito de un caso

### Autores:

Fernandez Sotillo, Inmaculada - Madrid<sup>(1)</sup>, Marina Verde, Celeste - Madrid<sup>(1)</sup>, Medina Cuadrado, Carlos - Madrid<sup>(1)</sup>, García Hinojosa, José - Madrid<sup>(1)</sup>

Instituciones: <sup>(1)</sup> Hospital Infanta Leonor.

### INTRODUCCIÓN AL CASO

Existen múltiples síndromes que afectan al riñón y a la retina y uno de los menos conocidos es el síndrome papilo-renal. Se trata de un proceso autosómico dominante causado por la mutación del gen PAX2, el cual influye en el desarrollo del riñón, vesícula óptica, cúpula óptica y sistema nervioso central. Por otra parte, el síndrome de Alport (SA) es una enfermedad hereditaria de las membranas basales, debida a mutaciones en la colágena tipo IV. Ambas patologías cursan con una triada característica consistente en enfermedad renal de grado variable, sordera neurosensorial y una serie de trastornos oculares que confirmarán el diagnóstico diferencial.

### HISTORIA CLÍNICA

Mujer de 30 años que acude inicialmente al otorrino por acúfenos en ambos oídos (AO). Diez meses después la paciente consulta al oftalmólogo por miodesopsias en OD. Como antecedentes previos, refiere trasplante de riñón en 2006 por insuficiencia renal crónica asociada a SA.

### EXPLORACIÓN CLÍNICA

La agudeza visual (AV) sin corrección fue 0.8 Snellen con OD y cuenta dedos a 50 cm con OI. El examen de fondo de ojo

reveló una papila de gran tamaño en OD y en OI papila muy amplia de aspecto vacía y atrofia peripapilar, con aspecto de Morning Glory anómalo.

Pruebas complementarias: se realiza audiometría resultando una hipoacusia neurosensorial en AO.

### DIAGNÓSTICO

Debido a la coexistencia de alteraciones oculares, auditivas y renales comunes en ambas patologías, la exploración del fondo de ojo permitió dar un diagnóstico preciso de síndrome papilo-renal unilateral.

### TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Por parte del otorrino se aconsejó el uso de audífonos en AO. Desde el punto de vista oftalmológico, se indican revisiones anuales para el seguimiento de dicha patología, explicando la naturaleza de la misma.

### CONCLUSIÓN

Las características oftálmicas y renales del síndrome papilo-renal son muy variables. Muchos de estos pacientes necesitarán diálisis o trasplante renal a lo largo de su vida, mientras que las anomalías oculares del segmento posterior pueden abarcar desde una displasia moderada del disco óptico sin consecuencias funcionales hasta colobomas del nervio óptico o anomalías relacionadas, como el síndrome de Morning Glory anómalo, donde a menudo la AV está muy disminuida. Para el correcto diagnóstico de este síndrome es necesario el trabajo conjunto de nefrólogo, otorrino y oftalmólogo.