

Síndrome de Stickler como diagnóstico familiar

Benítez Moscoso Gema; Vivas González Gustavo.
Hospital Serranía de Ronda, Málaga

INTRODUCCIÓN

Las nuevas técnicas de análisis genético están suponiendo un gran avance para el diagnóstico, permitiendo confirmar enfermedades o trastornos genéticos con mayor fiabilidad y rapidez.

El pediatra es en algunos casos el que identifica un problema genético en una familia, pudiendo orientar para el adecuado diagnóstico y asesoramiento familiar y, además, identificar a otros parientes que podrían estar en riesgo de padecer o transmitir dichas alteraciones.

CASO CLÍNICO

Niña de 7 años en seguimiento en hospital comarcal por talla baja desde los 3 años, con velocidad de crecimiento en descenso.

Antecedentes Personales

- Cataratas congénitas intervenidas.
- Subluxación del cristalino.
- Miopía magna.
- Hipoacusia congénita bilateral en tratamiento con audífonos.

Antecedentes Familiares

- Padre: cataratas congénitas. Desprendimiento de retina. Glaucoma.
- Madre: miopía magna. Desgarro retiniano ojo derecho (OD) y desprendimiento posterior de vítreo
- Hermano mayor: Secuencia Pierre Robin. Desprendimiento de retina, catarata y glaucoma OD intervenidos.
- Hermano mediano: Miopía.

Exploración física

- Obesidad generalizada. Lipomastia. Genu valgo. Armónica, no se aprecian desproporciones óseas.
- Mayo 2021: Peso: 25 kg (p64, 0.36 DE). Talla: 105.7 cm (p<1, -2.79 DE).
- Diciembre 2021: Peso: 30.2 kg (p86, 1.11 DE). Talla: 107.8 cm (p<1, -3.25 DE).
- V. crec.: 3.5 cm/año: (p<1, - 2.96 DE).

Pruebas complementarias

- Test de estímulo de GH tras ejercicio (2019) con buena respuesta.
- Edad ósea (abril 2021): 6 años y 10 meses (EC 6 años y 5 meses).
- Estudio genético (exoma CGH 180k). Variante probablemente patogénica en el gen COL11A1 (en heterocigosis).
- Las mutaciones patogénicas se han asociado al síndrome de Stickler tipo II (patrón de herencia AD) y al síndrome de Marshall con un patrón de herencia tanto AD como AR, asociándose este último con TB displasia espondiloepifisaria.
- Hermano y padre mismo gen. Madre con resultado normal.

CONCLUSIONES

- El síndrome de Stickler es una vitreoretinopatía heredada caracterizada por la asociación de síntomas oculares con formas de secuencia de Pierre-Robin, afecciones óseas y sordera neurosensorial (10% de los casos).
- El síndrome de Stickler tipo 2 está causado por mutaciones en el gen COL11A1 (1p21). El diagnóstico se hace en base al cuadro clínico y es confirmado por el análisis molecular. El diagnóstico prenatal es posible en familias en las que la mutación ha sido identificada.
- El tratamiento debería ser multidisciplinar y como su expresión clínica es muy variable, el tratamiento necesita ser individualizado. El pronóstico depende de la gravedad de los síntomas presentes.