

Síndrome de Senior Loken

Senior-Loken syndrome

GIL HERNÁNDEZ M.^aA¹, ABREU REYES P², PÉREZ ESPEJO J²,
MONTESINOS VENTURA B², PERERA MOLINERO A²

RESUMEN

Presentamos el caso clínico de un varón de 16 años que ha sido controlado en nuestro servicio de Oftalmología desde que tenía 7 años al presentar la asociación de degeneración tapeto-retiniana más enfermedad renal (nefronoptisis).

Palabras clave: Degeneración tapeto retinal, nefronoptisis.

SUMMARY

We report a clinical case of a male of 16 years old that has been controlled in our service of ophthalmology since he was 7 years old upon presenting the association of tape-to-retinal degeneration and renal illness (nephronophthisis).

Key words: Tapeto-retinal degeneration, nephronophthisis.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Senior Loken es una rara enfermedad hereditaria que combina un desorden renal (nefronoptisis) con una retinopatía pigmentaria (1).

Fue descrita por Senior y Loken en 1961, presentando una herencia autosómica recesiva (2-3). La edad de comienzo de la distrofia retinal es extremadamente variable. Algunos niños presentan una mala agudeza visual y nistagmo desde el nacimiento, con una dis-

trofia retinal indistinguible de la amaurosis de Leber (2-4), mientras otros desarrollan un cuadro similar a una retinosis pigmentaria de comienzo en la infancia con ceguera nocturna y visión central normal (5,6).

Otra asociación vista en este desorden incluyen epíffisis en forma de cono de las interfalanges distales (5), ataxia cerebelar (5), fibrosis hepática (7,8) y sordera (9).

Presentamos un caso clínico de este síndrome con un período de seguimiento de 9 años.

Servicio de Oftalmología del C.H. Ntra. Sra. de Candelaria. S/C. de Tenerife.

¹ Doctora en Medicina y Cirugía.

² Licenciado en Medicina y Cirugía.

Correspondencia:

M.^a Antonia Gil Hernández

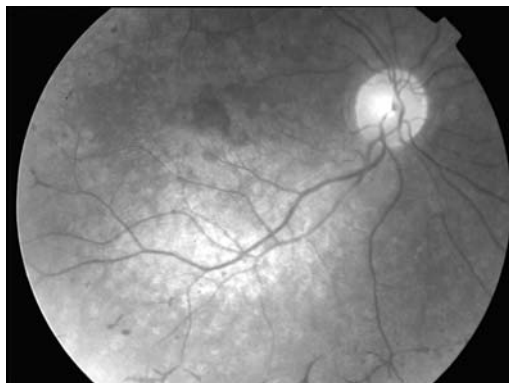
Ángel Romero, 7, 4.º n.º 4

38009 Santa Cruz de Tenerife

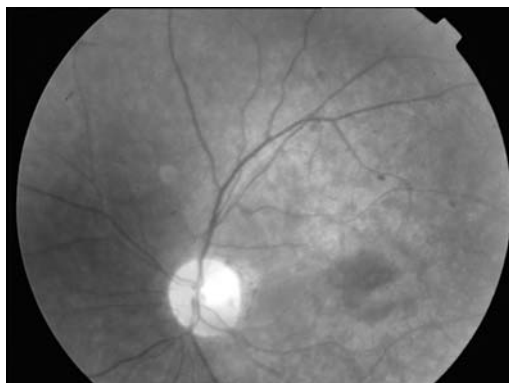
E-mail: marian@comtf.es

CASO CLÍNICO

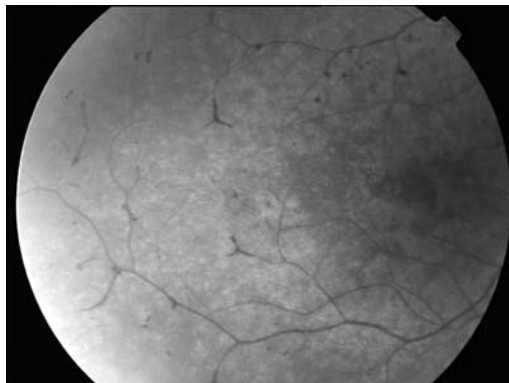
Varón de 16 años de edad que presenta en la exploración oftalmológica actual: una agudeza visual de 0,1 por el ojo derecho y de 0,2 por el ojo izquierdo. La exploración de la motilidad ocular, así como del polo anterior está dentro de los límites normales. El estudio del fondo ocular refleja discreta palidez papilar, estrechamiento arteriolar y depósitos pigmentarios en espícula ósea (figs. 1-3). Su



*Fig. 1:
Retinografía del
ojo derecho donde
apreciamos el
estrechamiento del
calibre vascular, y
depósitos
pigmentarios.*



*Fig. 2: Imagen del
fondo ocular del
ojo izquierdo
donde observamos
la palidez papilar
y la degeneración
tapeto-retinal.*



*Fig. 3:
Retinografía
donde apreciamos
con mayor nitidez
las espículas
óseas.*

baja agudeza visual impide la realización de un campo visual efectivo.

AF: padres y hermano sanos.

AP: a los 7 años es enviado al servicio de Pediatría por pobre rendimiento escolar, mala concentración, retraso en desarrollo psicomotor y mala visión nocturna. Al realizarle diferentes pruebas analíticas se detecta una hipertensión arterial y una alteración en la concentración urinaria con microalbuminuria, por lo que se decide la realización de una biopsia renal en donde se aprecia: patología glomerular y túbulo-intersticial. Un 10% de los glomérulos presentan esclerosis generalizada, y a nivel túbulo-intersticial, existen parches de fibrosis, con signos de atrofia tubular, leve infiltrado inflamatorio crónico y presencia de pequeñas microcalcificaciones tubulares asociadas. A nivel intersticial se observan depósitos de material débilmente basófilo, que se interpretan como correspondiente a proteína de Tamm-Horsfall (figs. 4 y 5). El parénquima renal cortical presenta, por tanto, lesiones de nefritis túbulo-intersticial crónica, compatible con una nefronoptosis.

Al realizar hoja de interconsulta a nuestro servicio de Oftalmología se aprecia una agudeza visual de 0,3 por el O. Dcho y de 0,5 por el O. Izdo, polo anterior normal y en la exploración del fondo ocular se aprecia alteración retiniana periférica en ambos ojos, compatible con degeneración tapeto-retiniana.

Se solicita una exploración neurofisiológica, presentando un electroretinograma en donde se obtienen respuestas desincronizadas, con latencias alargadas y amplitudes reducidas, y un potencial evocado visual con amplitudes dentro de lo normal. Resultados que confirman cuadro compatible con degeneración tapeto-retiniana.

Finalmente se llega al diagnóstico de Síndrome de Senior Loken debido a la asociación de nefronoptosis juvenil y distrofia retinal.

En la actualidad el paciente sigue un tratamiento médico consistente en dieta hipoproteica e hiposódica, y Capoten 50 mg cada 12 horas para controlarle su hipertensión.

DISCUSIÓN

Ante cualquier patología renal debemos tener en mente la existencia de los Síndromes oculo-renales. Combinan desórdenes de los ojos y riñones pudiendo ser debidos a defectos metabólicos o del desarrollo, enfermedades autoinmunes, enfermedades vasculares, procesos tumorales o al uso de productos tóxicos.

Dentro de estas patologías destaca la Nefronoptisis (enfermedad quística medular) que incluye un grupo de desórdenes hereditarios caracterizados por un defecto en la concentración urinaria y un fallo progresivo de la función renal. La enfermedad renal puede aparecer sola o asociada a anomalías oculares, conociéndose entonces como displasia renal-retinal. Las manifestaciones oculares semejan a la amaurosis de Leber o se presentan como retinitis pigmentosa o como una ceguera nocturna congénita estacionaria (10).

En nuestro caso estamos ante un Síndrome de Senior Loken en el que la nefronoptisis se asocia con una retinopatía pigmentaria. Es un síndrome poco frecuente, desde que Senior y Loken lo describen en 1961 hasta el año 1974 sólo se han publicado 28 casos (11).

Loken et al, realizó un examen histológico del ojo de un niño que era ciego desde la infancia y quien murió más tarde por fallo renal crónico. Encontrando que la capa de fotorreceptores estaba alterada no identificando bastones, y en el área macular detectó grandes células epiteliales y conos anormales (3).

Su transmisión es atribuida a un solo gen autosómico recesivo de expresión variable. La degeneración del neuroepitelio y del epitelio renal tubular, ambos tejidos de origen ectodérmico, puede representar una anomalía enzimática determinada genéticamente (11).

En este síndrome los heterocigotos asintomáticos pueden mostrar un electroretinograma anormal (ERG) con un elevado umbral de los bastones (6). Descubriéndose también casos de nefronoptisis sin evidencia clínica de afectación ocular, pero con un ERG alterado (12).

En la actualidad se han descrito otros síndromes que cursan con nefronoptisis. Así, el

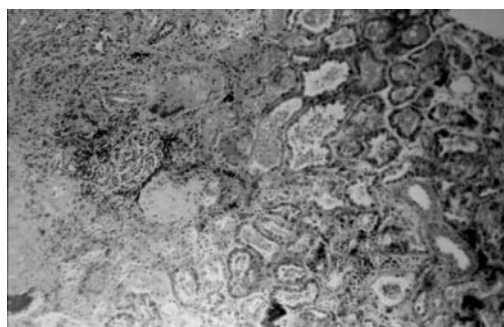


Fig. 4: Corte histológico con tinción Tricrómico de Masson donde se aprecia glomérulo esclerosado, linfocitos y fibrosis intersticial.

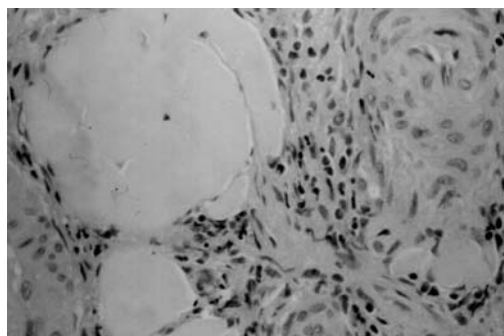


Fig. 5: Corte semifino donde observamos extravasación de proteínas al intersticio tubular, correspondientes a proteína de Tamm-Horsfall.

Síndrome de Mainzer-Saldino, en él se asocia la nefronoptisis con una degeneración tapetoretinal similar a la amaurosis de Leber, unas epifisis en forma de cono y una ataxia cerebelar. El síndrome de Boichis, es la asociación de nefronoptisis con fibrosis hepática, pudiendo aparecer asociada con sordera, ataxia cerebelar y degeneración tapeto-retinal. Y, por último, el Síndrome de Jeune, en el que la nefronoptisis y degeneración retinal se asocian con una distrofia torácica asfixiante (10).

BIBLIOGRAFÍA

1. Anthony M. Inherited retinal dystrophies. In: Taylor D. Paediatric Ophthalmology 1997; 582.
2. Senior B, Friedmann AI, Braudo JL. Juvenile familial nephropathy with tapetoretinal degeneration. Am J Ophthalmol 1961; 52: 625-633.
3. Loken AC, Hanssen O, Halvorden S, Jolster NJ. Hereditary renal dysplasia and blindness. Acta Paediatr Scand 1961; 50: 177-184.
4. Dekaban AS. Hereditary síndrome of congenital retinal blindness (Leber), polycystic kidneys and maldevelopment of the brain. Am J Ophthalmol 1969; 68: 1029-1036.

5. Mainzer F, Saldino RM, Ozonoff MB, Minagi H. Familial nephropathy associated with retinitis pigmentosa, cerebellar ataxia and skeletal abnormalities. *Am J Med* 1970; 49: 556-562.
6. Abraham FA, Yanko L, Licht A, Visroper RJ. Electrophysiologic study of the visual system in familial juvenile nephronoptosis and tapetoretinal dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1974; 78: 591-597.
7. Stanescu B, Michaels J et al. Retinal involvement in a case of nephronophthisis associated with liver fibrosis (Senior-Boichis syndrome). *Birth Defects* 1967; 12: 463-469.
8. Fernández-Rodríguez R, Morales JM, Martínez R, Lizasoain M et al. Senior Loken Síndrome (nephronophthisis and pigmentary retinopathy) associated to liver fibrosis: a familiar study. *Nephron* 1990; 55(1): 74-77.
9. Clarke MP, Sullivan TJ, Francis C et al. Senior Loken Syndrome. Case report of two sibling and association with sensorial deafness. *Br J Ophthalmol* 1992; 76: 171-172.
10. Lapiana G. The eye and retinal syndromes. In: Tasman and Jaeger. *Duane' Ophthalmology on CD-ROM*. 2000; (5) 31: 3-5.
11. Fillastre JP, Guenel J, Riberi P, Marx P, Whitworth JA, Jun JM. Senior-Loken síndrome (nephronophthisis and tapeto-retinal degeneration) : a study of 8 cases from 5 families. *Clin Nephrol* 1976; 5(1): 14-19.
12. Dufier JL, Orssaud D, Dhermy P et al. Ocular changes in some progressive hereditary nephropathies. *Pediatr Nephrol* 1987; 1: 525.