

# Reporte de caso



## Ruptura capsular espontánea de ambos ojos en un paciente con síndrome de Alport

### *Spontaneous capsular rupture of both eyes in a patient with Alport syndrome*

Dra. Graciela Ruiz<sup>1</sup>; Dra. Carolina Abendaño<sup>2</sup>

1. Oftalmóloga

2. Asistencial en clínica de ojos Cornealasiik

Fecha recepción: 11-05-2021

Fecha aceptación: 17-07-2021

Fecha publicación: 20-08-2021

#### RESUMEN

Se reporta un caso de una formación de catarata en un adolescente, originada por una ruptura espontánea de la cápsula anterior del cristalino. La evaluación determinó que el paciente padecía del síndrome de Alport.

El síndrome de Alport (también denominado nefritis hereditaria) es una forma progresiva hereditaria de enfermedad glomerular, que a menudo se asocia con hipoacusia neurosensorial y anomalías oculares. El síndrome de Alport es un trastorno primario de la membrana basal que surge de variantes patogénicas en genes que codifican varios miembros de la familia de proteínas del colágeno IV.

#### ABSTRAC

##### Summary

*A case of cataract formation in an adolescent is reported, caused by a spontaneous rupture of the anterior lens capsule. The evaluation determined that the patient had Alport syndrome.*

*Alport syndrome (also called hereditary nephritis) is a progressive inherited form of glomerular disease, often associated with sensorineural hearing loss and ocular abnormalities. Alport syndrome is a primary basement membrane disorder that arises from pathogenic variants in genes that encode various members of the collagen IV protein family.*

#### PALABRAS CLAVE:

Ruptura capsular espontánea  
Síndrome de Alport  
Catarata juvenil

#### KEYWORDS:

*Spontaneous capsular rupture.  
Alport syndrome.  
Juvenile cataract.*

#### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Alport es una causa habitual de insuficiencia renal hereditaria, sin embargo, muchas veces no se reconoce <sup>[1]</sup>. Es una enfermedad hereditaria progresiva, caracterizada por glomerulonefritis/hematuria y proteinuria, que conduce a insuficiencia

renal, sordera neurosensorial y anomalías oculares <sup>[2]</sup>. El síndrome de Alport tiene una prevalencia de 1/5000, y el 85% de los pacientes tienen la forma ligada al cromosoma X, donde los varones afectados desarrollan insuficiencia renal y sordera neurosensorial a los 20 años de edad <sup>[3]</sup>.

E-mail: gruizyopez@gmail.com

ORCID iD: 0000-0001-8460-5223

ORCID iD: 0000-0002-3300-0264

El síndrome de Alport es una enfermedad genéticamente heterogénea, resultado de variantes que causan enfermedades en genes que codifican las cadenas alfa-3, alfa-4 y alfa-5 del colágeno IV [4]. Estas cadenas alfa de colágeno IV normalmente se encuentran en varias membranas basales del riñón, la cóclea y el ojo. Las anomalías en estas cadenas dan como resultado membranas basales defectuosas en estos sitios, lo que conduce a las características clínicas de este trastorno (es decir, enfermedad glomerular progresiva, pérdida auditiva neurosensorial y anomalías oculares) [5].

La transmisión del síndrome de Alport puede ser ligada al cromosoma X, autosómica recesiva o autosómica dominante.

- La transmisión ligada al cromosoma X representa la mayoría de los pacientes afectados y surge de variantes en el gen COL4A5 en el cromosoma X. Es más severo en varones que en mujeres [6].
- La enfermedad autosómica recesiva representa del 10 al 15 por ciento de los pacientes con síndrome de Alport y surge de defectos genéticos en los genes COL4A3 o COL4A4.
- La enfermedad autosómica dominante parece representar del 20 al 30 por ciento de los pacientes con síndrome de Alport y surge de variantes heterocigotas en los genes COL4A3 o COL4A4.
- Algunas familias exhiben herencia digénica debido a la transmisión de variantes en dos de los tres genes (COL4A3, COL4A4, COL4A5).

Los cambios oculares son infrecuentes y sutiles en pacientes jóvenes con síndrome de Alport y sugieren que los signos aumentan en frecuencia y severidad con la edad [7]. Los tipos de defectos oculares afectan sobre todo al cristalino, la retina y, más raramente, la córnea [8]. Las asociaciones oculares típicas son una retinopatía de puntos y motas que se presenta en cerca del 85% de los varones adultos afectados y el lenticono anterior que se presenta en torno al 25%. La retinopatía y el lenticono anterior no suelen demostrarse en la infancia, pero empeoran con el tiempo, por lo que la afección retiniana suele estar presente junto con el inicio de la insuficiencia renal, y el lenticono anterior después [9]. Las anomalías de la retina incluyen una retinopatía de puntos y motas perimacular y una retinopatía de motas periféricas, que pueden sobrevenir independientemente una de la otra.

Los agujeros maculares gigantes son una posible complicación retiniana del síndrome de Alport. Su patogenia difiere de los agujeros maculares idiopáticos y puede resultar de la combinación de anomalías del colágeno IV en las membranas basales, tanto de la lámina de Bruch como de la membrana limitante interna, con una adición vitreoretiniana anómala [10].

La microscopía electrónica muestra que el grosor de la cápsula anterior del cristalino está disminuido (4-13 micrones) y que hay muchas dehiscencias vasculares localizadas en la parte interna de la cápsula del cristalino. Las cápsulas anteriores son frágiles en esta enfermedad y forman la base del lenticono progresivo y la catarata polar anterior. [11, 12, 13] También puede explicar los casos de roturas espontáneas de la cápsula anterior del cristalino. La rotura de la cápsula anterior del cristalino es una complicación poco frecuente en la adolescencia.

## CASO CLÍNICO

Hombre de 15 años de edad, quien niega antecedentes de importancia, acude a consulta por presentar visión borrosa de 20 días de evolución en ojo derecho y dolor que se incrementa en forma progresiva hace 8 horas. Recibió tratamiento tópico en centro médico con Ketorolaco y Dorzolamida, sin remitir sintomatología. En la madrugada del día de la consulta, presenta dolor ocular y leucocoria. Paciente niega trauma ocular.

### Examen oftalmológico

OD:

Agudeza visual: percepción de luz

Biomicroscopía: atalamia, ruptura capsular con masas cristalinas que ocupan cámara anterior

Presión intraocular (PIO): 48 mmHg

Fondo de ojo: no visible

Ecografía: polo posterior sin alteraciones

OI:

Agudeza visual: 20/40

Biomicroscopía: segmento anterior normal

PIO: 12 mmHg

Fondo de ojo: normal

Manejo: Se prescribe manitol IV, acetazolamida y se programa cirugía de catarata por facoemulsificación. En control postquirúrgico, agudeza visual de OD es de 20/50.

Nueve meses después: Paciente acude a consulta por visión borrosa de ojo izquierdo. Refiere que hace un mes, en forma progresiva, ha bajado la visión de la misma forma que empezó el problema en ojo derecho hace nueve meses.

Examen oftalmológico OI Agudeza visual: 20/60

PIO: 16mmHg

Se evidencia rotura de cápsula anterior del cristalino.

Luego de estos hallazgos, se indaga antecedentes familiares. El paciente refiere que su madre sufrió insuficiencia renal y requirió trasplante; además, que su hermano recibe diálisis.

Se realizó biopsia renal, en la cual reporta laminación de la membrana basal glomerular.

Diagnóstico: Síndrome de Alport

## CONCLUSIONES

1. Las alteraciones oculares se presentan en un bajo porcentaje en estos pacientes, pero, cuando están presentes, cualquier afección ocular se relacionan con pobre función renal.
2. La aparición de catarata de rápida formación en un paciente masculino joven debemos sospechar del síndrome de Alport. ■

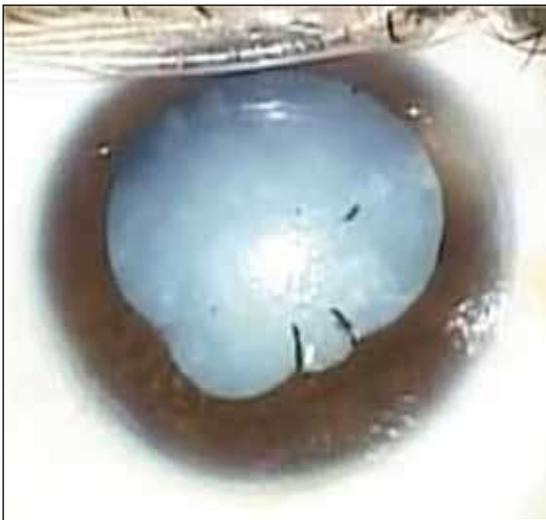


Imagen 1.- Leucocoria OD

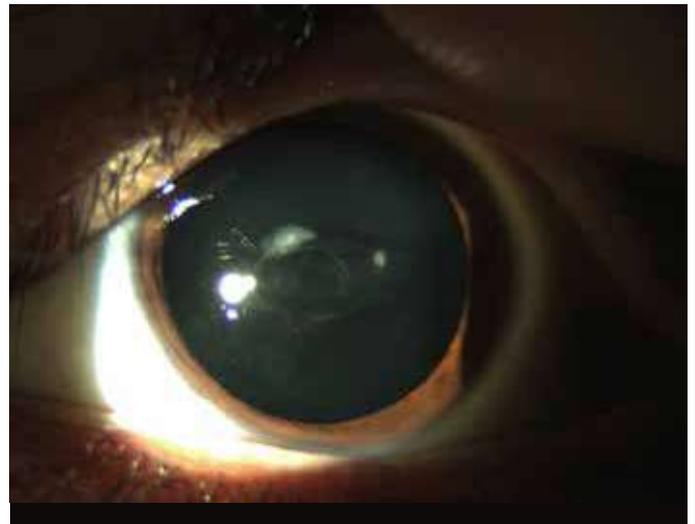


Imagen 2.- Rotura de cápsula anterior del cristalino

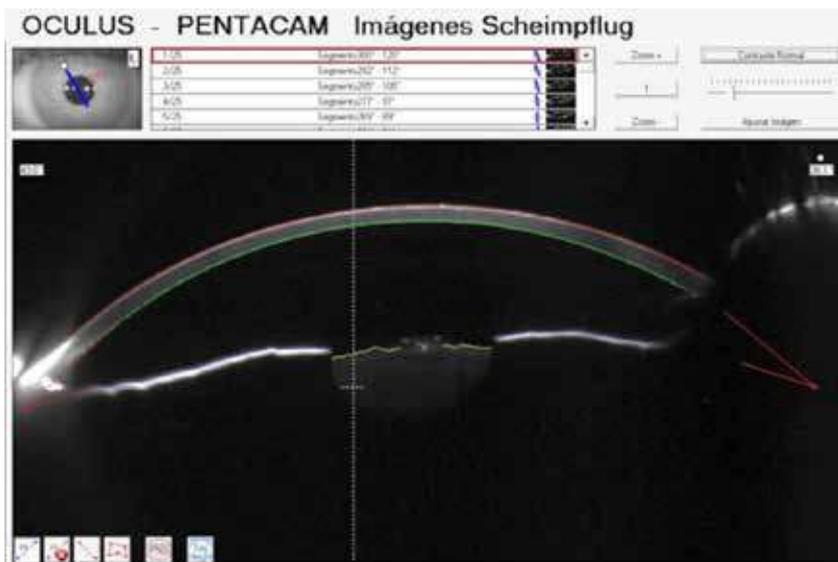


Imagen 3: Rotura de cápsula anterior del cristalino en Pentacam

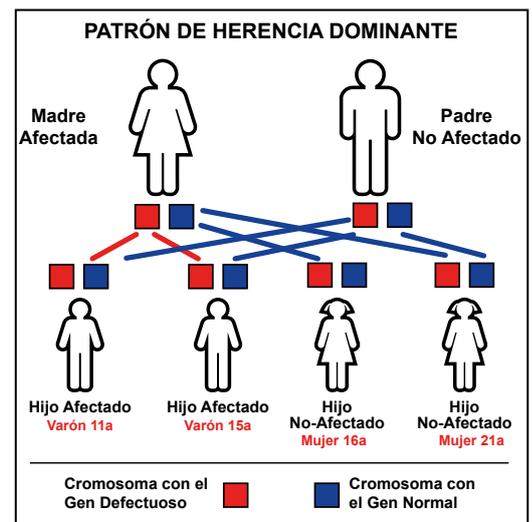


Imagen 4: Historia familiar del paciente

## Referencias bibliográficas

1. Savige J, Colville D. Opinion:Ocular features aid the diagnosis of Alport syndrome. *Nat Rev Nephrol*. 2009;5(6):356-60. <https://doi.org/10.1038/nrneph.2009.65> PMID:19474829.
2. Choi Jh, Na Ks, Bae Sh, Roh Gh. Anterior lens capsule abnormalities in Alport syndrome. *Korean J Ophthalmol*. 2005;19(1):84-9. <https://doi.org/10.3341/kjo.2005.19.1.84> PMID:15929494.
3. Kashtan CE, Ding J, Garosi G, et al. Alport syndrome: a unified classification of genetic disorders of collagen IV  $\alpha$ 345: a position paper of the Alport Syndrome Classification Working Group. *Kidney Int* 2018; 93:1045.
4. Colville DJ, Savige J Alport syndrome. A review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet*. 1997;18(4):161-73. <https://doi.org/10.3109/13816819709041431> PMID:9457747.
5. Kashtan, Clifford E. "Clinical Manifestations, Diagnosis, and Treatment of Alport Syndrome (Hereditary Nephritis)." *UpToDate*, [www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-diagnosis-and-treatment-of-alport-syndrome-hereditary-nephritis?search=alport&source=search\\_result&selectedTitle=1-43&usage\\_type=default&display\\_rank=1](http://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-diagnosis-and-treatment-of-alport-syndrome-hereditary-nephritis?search=alport&source=search_result&selectedTitle=1-43&usage_type=default&display_rank=1).
6. Heidet L, Gubler MC. [Alport syndrome:Hereditary nephropathy associated with mutations in genes coding for type IV collagen chains] *Nephrol Ther*. 2016;12(7):544-551. <https://doi.org/10.1016/j.nephro.2016.09.001> PMID:27816395.
7. Jacobs M, Jeffrey B, Kriss A, Taylor D, Sa G, Barratt TM. Ophthalmologic assessment of young patients with Alport syndrome. *Ophthalmology*. 1992;99(7):1039-44. [https://doi.org/10.1016/S0161-6420\(92\)31853-6](https://doi.org/10.1016/S0161-6420(92)31853-6).
8. Hentati N, Sellami D, Makni K, Kharrat M, Hachicha J, Hammadi A, Feki J. Ocular findings in Alport syndrome:32 case studies. *J Fr Ophthalmol*. 2008;31(6 Pt 1):597-604. [https://doi.org/10.1016/S0181-5512\(08\)75461-5](https://doi.org/10.1016/S0181-5512(08)75461-5).
9. Colville DJ, Savige J Alport syndrome. A review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet*. 1997;18(4):161-73. <https://doi.org/10.3109/13816819709041431> PMID:9457747.
10. Mercé E, Korobelnik JF, Delyfer MN, Rougier MB. A new case of giant macular hole in a patient with Alport syndrome. *J Fr Ophthalmol*. 2012;35(8):573-9. <https://doi.org/10.1016/j.jfo.2011.12.007> PMID:22695059.
11. Streeten BW, Robinson MR, Wallace R, Jones DB. Lens capsule abnormalities in Alport's syndrome. *Arch Ophthalmol*. 1987;105(12):1693-7. <https://doi.org/10.1001/archoph.1987.01060120091033> PMID:3689194.
12. Kato T, Watanabe Y, Nakayasu K, Kanai A, Yajima Y. The ultrastructure of the lens capsule abnormalities in Alport's syndrome. *J Ophthalmol*. 1998;42(5):401-5. [https://doi.org/10.1016/S0021-5155\(98\)00031-8](https://doi.org/10.1016/S0021-5155(98)00031-8).
13. Citirik M, Batman C, Men G, Tuncel M, Zilelioglu O. Electron microscopic examination of the anterior lens capsule in a case of Alport's syndrome. *Clin Exp Ophthalmol*. 2007;90(5):367-70. <https://doi.org/10.1111/j.1444-0938.2007.00134.x> PMID:17697183.

### Como citar el presente artículo:

Ruiz G, Avendaño C. Ruptura capsular espontánea de ambos ojos en un paciente con síndrome de Alport. Reporte de caso. *Indexia*. Agosto 2021.