

# Síndrome Straatsma Asociado a Agujero Macular Lamelar

<sup>1</sup>Angelica M. Prada, MD

<sup>2</sup>Carlos M. Rangel, MD

<sup>3</sup>Juan M. Palacio, MD

Recibido 11/09/2016

Aceptado 12/09/2016

## Resumen

**Objetivo:** Describir el caso clínico de una paciente con síndrome de Straatsma asociado con agujero macular lamelar.

**Métodos:** Reporte de caso

**Resultados:** Reportamos un caso de una paciente de 17 años de edad con hallazgos de mielinización de capa de fibras nerviosas en el ojo izquierdo, asociado a miopía y ambliopía, lo cual conforma el síndrome de Straatsma. Además, la paciente presenta agujero macular lamelar, una rara asociación con este síndrome.

<sup>1</sup> Residente de Oftalmología, Fundación Oftalmológica de Santander-Clínica Carlos Ardila Lülle (FOSCAL), Floridablanca, Colombia

<sup>2</sup> Médico Oftalmólogo, Fellowship Retina y Vítreo, Fundación Oftalmológica de Santander-Clínica Carlos Ardila Lülle (FOSCAL), Floridablanca, Colombia

<sup>3</sup> Médico Oftalmólogo, Especialista en Glaucoma, Clínica CLOFAN, Medellín, Colombia

Autor Responsable: Carlos Mario Rangel.  
Transversal 154 # 24-125. Floridablanca,  
Santander, Colombia. Celular: 317 367 2452.  
carlosmrangel@hotmail.com

**Conclusión:** El síndrome de Straatsma es una patología rara, caracterizada por la presencia de mielinización de capa de fibras nerviosas, miopía y ambliopía; el cual puede estar asociado a otro tipo de complicaciones retinianas como oclusiones vasculares, membranas epirretinianas, agujeros maculares de espesor total y lamelares, las cuales pueden llevar a empeoramiento de la visión.

**Palabras claves:** mielinización de capas de fibras nerviosas, ambliopía, miopía, síndrome de Straatsma.

## Abstract

**Objective:** To describe the clinical case of a patient with Straatsma syndrome associated with a macular lamellar hole.

**Methods:** Case report

**Results:** We report a case of a 17-year-old female patient with findings of myelinization retinal nerve fibers in the left eye, associated with myopia and amblyopia, which forms the Straatsma syndrome. In addition, the patient has a macular lamellar hole, a rare association with this syndrome.

**Conclusion:** Straatsma syndrome is a rare pathology, characterized by the presence of myelinization of nerve fiber layer, myopia and amblyopia; which may be associated with other types of retinal complications such as vascular occlusions, epiretinal membranes, macular and lamellar holes, which can lead to worsening of vision.

**Key words:** myelinated retinal nerve fibers, amblyopia, myopia, Straatsma syndrome.

## Introducción

La mielinización de capa de fibras nerviosas (MCFN) fue descrita por Virchow en 1856,<sup>1</sup> ésta aparece como parches blanquecinos o blanco-grisáceos en una configuración radiada que sigue la distribución de la capa de fibras nerviosas de la retina.<sup>2</sup> Se puede encontrar de manera incidental durante una consulta oftalmológica, ya que puede presentarse de manera asintomática, pero también se ha visto asociada a diferentes enfermedades, tales como, neurofibromatosis, anomalías craneofaciales, y vitreoretinopatía con malformaciones esqueléticas.<sup>3</sup> La triada MCFN, miopía y ambliopía, se conoce como síndrome Straatsma.<sup>4</sup>

Se han descrito asociaciones de MCFN con anomalías vasculares retinianas, como oclusión arterial y venosa; desgarros retinianos, membranas epiretinas, queratocono, coloboma, policoria y pseudoagujero macular.<sup>2</sup> En este artículo documentamos el caso de una paciente con MCFN, miopía, ambliopía (Síndrome Straatsma) y agujero macular lamelar.

## Reporte de Caso

Una paciente femenina de 17 años asistió a consulta oftalmológica de rutina en la Fundación Oftalmológica de Santander, refiriendo mala visión desde la infancia. La agudeza visual al examen fue OD 20/20 y OI 20/600, la refracción OD 0.00 y OI -7.00. El examen de segmento anterior bajo lámpara de hendidura fue normal. La presión intraocular

(tonometría de aplanación de Goldman) fue de 14 mmHg en OD y 16 mmHg en OI. A la fundoscopia en ojo derecho se encuentra excavación de 0.3, mácula sana, retina adherida. En el ojo izquierdo se observa mielinización de capa de fibras nerviosas desde el disco óptico y se extiende a lo largo de las arcadas vasculares temporales superiores e inferiores (con mayor compromiso sobre la arcada vascular temporal superior), el haz papilomacular afectando la mácula, y a su vez se observa un agujero macular lamelar, la periferia se encuentra adherida y sin otras alteraciones (Figura 1). Se realiza OCT (Optic Coherence Tomography) CIRRUS HD (Carl Zeiss Meditec, inc.) en ojo izquierdo que muestra marcado engrosamiento de la capa de fibras nerviosas alrededor del disco óptico (Figura 2); un contorno fóveal irregular con dehiscencia de la fóvea interna, separación de las capas internas de la retina de las capas externas, y capas retinianas externas intactas en la base del agujero. (Figura 3); HRT III (Heidelberg Engineering, Heidelberg, Germany) en ojo izquierdo que muestra mayor valor en el grosor de capa de fibras nerviosas comparado con el ojo contralateral (Figura 4)

## Discusión

La mielinización de CFN es una patología poco común, que se presenta únicamente entre 0.58% al 1% de las personas.<sup>2,5</sup> Straatsma et al en una serie de 3968 casos de autopsia, reportaron MCFN en 0.98% de los pacientes examinados, con un 7.7% de estos observándose de manera bilateral.<sup>6</sup>

La patogénesis de la MCFN no es aun bien conocida, pero existe la hipótesis de que se trata de una anomalía del desarrollo dada

por la alteración de la función de la lámina cribosa, que permite el paso de células parecidas a oligodendrocitos hacia la retina, con la consecuente mielinización.<sup>7</sup> Berlinger describió en 1931 la hipótesis en la que la lámina cribosa se encarga de detener la migración de los oligodendrocitos hacia las células ganglionares, y estimular la diferenciación de los mismos, previniendo de esta manera la mielinización de las capas de fibras nerviosas en la retina.<sup>8</sup> Generalmente es un hallazgo incidental en la consulta pero también se ha asociado con vitreoretinopatías asociadas a trastornos musculoesqueléticos, neurofibromatosis, anomalías craneofaciales, y síndrome de Gorlin.<sup>2</sup> También se han descrito casos de mielinización de CFN adquirida, asociada a patologías que se piensa alteran la función de la lámina cribosa, como: trauma ocular directo, hidrocefalia secundaria a la malformación Arnold-Chiari y papiledema crónico debido a malformación arterio-venosa.<sup>9</sup>

Tres tipos diferentes de mielinización han sido descritos, tipo 1 cuando solo se afecta la arcada temporal superior, tipo 2 cuando afecta la arcada temporal superior e inferior y tipo 3 cuando no tiene contigüidad con el disco.<sup>6</sup> Nuestra paciente presenta mielinización de capa de fibras nerviosas tipo 2.

El compromiso de la agudeza visual depende del tamaño de la placa mielinizada y la localización con respecto a la mácula. La MCFN se ha asociado con la presencia de miopía axial y ambliopía, conocido como el síndrome Straatsma, con una prevalencia de 0.03% a 10% de los casos.<sup>7</sup> Nuestra paciente presenta, síndrome Straatsma, dado por un defecto de -7.00D en OI con AVMC 20/600 en OI, asociado al hallazgo de una mancha blanco-grisácea que se irradia desde el disco hacia

las arcadas temporales y el haz papilomacular. La miopía se presenta en un 35 - 58% de los pacientes con MCFN, con un defecto mayor a -6D en el 83% de los casos.<sup>10</sup> Se ha encontrado que la presencia de miopía depende de la extensión y la localización de la mielinización de CFN. La presencia de fibras nerviosas mielinizadas no permite el paso de luz a las otras capas de la retina estimulando el crecimiento axial del globo ocular.<sup>2</sup> Esto es secundario al engrosamiento de la CFN, reportado por OCT macular en diferentes estudios, de casi un 50% del grosor total de la retina. La miopía axial es más frecuente cuando hay compromiso macular.<sup>11</sup> En el OCT macular de nuestra paciente, además del marcado engrosamiento de la capa de fibras nerviosas que puede llevar a miopía también se encuentra un agujero macular lamelar que podría afectar la visión.

Aún se desconoce la causa de la ambliopía en estos pacientes. Se conoce que la ambliopía puede deberse a anisometropía, privación visual o a estrabismo. El 50 % de los pacientes con anisometropía de -5D presenta ambliopía, y aumenta al 100% con una anisometropía mayor o igual a -6.5D. Algunos autores han asociado

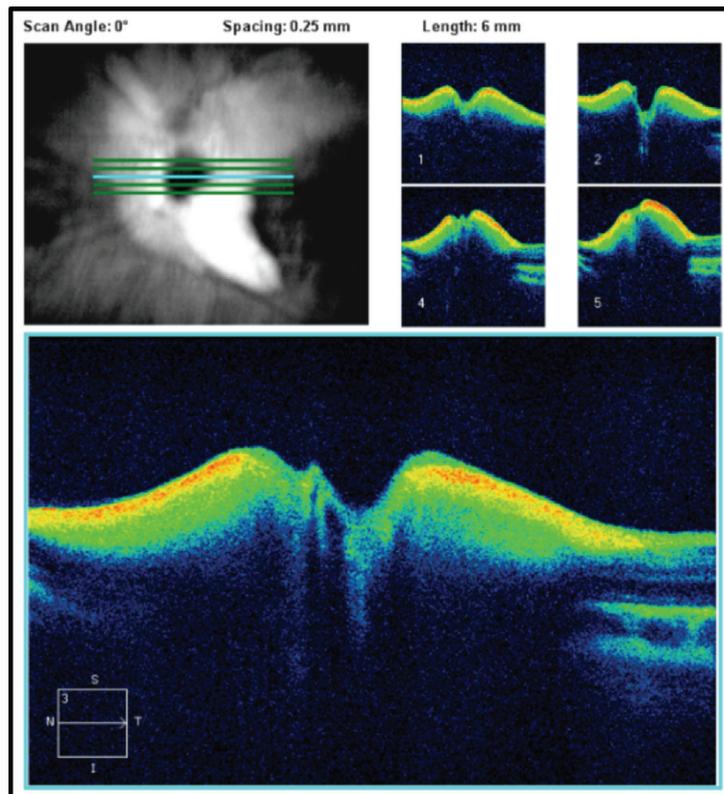
la MCFN con disminución del número de células ganglionares reflejado en una hipoplasia del disco óptico y otros con la elevación del disco óptico que lleva a la desorganización de las vías visuales, con el consecuente desarrollo de ambliopía.<sup>10</sup> Nuestra paciente muestra una anisometropía de -7.00D, sin alteraciones en el segmento anterior que lleven a privación visual ni estrabismo, y asumiendo una retina por lo demás normal (excepto por el agujero macular lamelar), pensamos que la anisometropía es la causa de la ambliopía de nuestra paciente.

Se han reportado casos de aumento y desaparición de las placas de mielinización en la capa de fibras nerviosas asociado a enfermedades sistémicas desmielinizantes y a daño a células ganglionares. El daño de células ganglionares puede ser dado por inflamaciones recurrentes del nervio óptico o por isquemia secundaria a obstrucciones vasculares retinianas.<sup>2</sup>

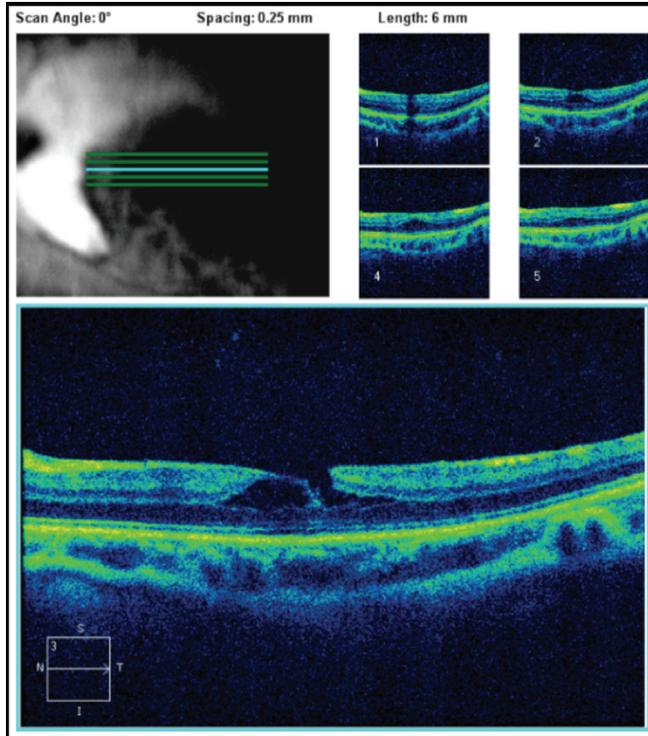
Se ha documentado que estos pacientes no responden a la terapia con parche ocular ni atropina, usada en otras anisometropías para prevenir la ambliopía.<sup>7</sup> Marie I. Bodack reporta que la mejor agudeza visual corregida después de terapia con parche ocular durante largos periodos de tiempo es 20/200.<sup>10</sup>



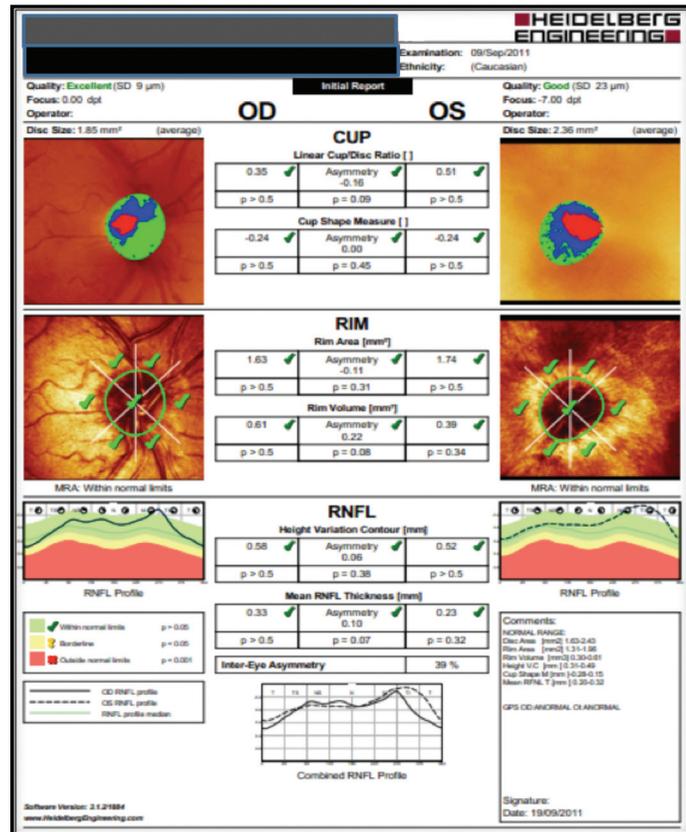
**Figura 1.** Foto compuesta a color del fondo de ojo izquierdo en la que se evidencia la mielinización de capa de fibras nerviosas que compromete los detalles de nervio óptico en 360 grados y la arcada vascular temporal superior e inferior.



**Figura 2.** OCT Nervio Óptico. Medida de la capa de fibras nerviosas peripapilares tomada con OCT. Se muestra el marcado engrosamiento de las fibras nerviosas.



**Figura 3.** OCT Macular. Contorno foveal irregular con dehiscencia de la fovea interna. Separación de las capas internas de las capas externas. Capas retinianas externas intactas en la base del agujero.



**Figura 4.** HRT III. Muestra grosor de capa de fibras nerviosa en el ojo izquierdo (ojo de la MCFN) menor que el ojo derecho (ojo sin MCFN)

## Referencias

1. Virchow VR: Zur pathologischen anatomic der netzaut und des scherven. *Virchows Arch Pathol Anat* 1856; 10:170-93.
2. Tarabishy AB, Alexandrou TJ, Traboulsi EI. Syndrome of myelinated retinal nerve fibers, myopia, and amblyopia: a review. *Surv Ophthalmol* 2007 Nov-Dec;52(6):588-96.
3. De Jong PT, Bistervels B, Cosgrove J, et al: Medullated nerve fibers: a sign of multiple basal cell nevi (Gorlin's) syndrome. *Arch Ophthalmol* 1985,103:1833-6.
4. Traboulsi EI, Lim JI, Pyeritz R, et al: A new syndrome of myelinated nerve fibers, vitreoretinopathy, and skeletal malformations. *Arch Ophthalmol* 1993;111:1543-5.
5. Di Giovanna F, Morreale Bubella D, Carità S, Morreale Bubella R, Lodato G. Retinal myelinated nerve fibers associated with macular pseudohole. *J Fr Ophthalmol* 2008;31(3):295-8.
6. Straatsma BR, Foos BY, Heckenlively JR, Taylor GN. Myelinated retinal nerve fibers. *Am J Ophthalmol* 1981;91:25—38.
7. Munteanu M, Zolog I, Giuri S, Gamaniuc E. Unilateral myelinated nerve fibers associated with myopia or amblyopia. *Oftalmologia* 2002;53:61-6.
8. Fitzgibbon. T, Nestorovski. Z. Morphological consequences of myelination in the human retina. *Exp. Eye. Res.* 1997, 65:809-819.
9. Duval R, Hammamji K, Aroichane M, Michaud JL, Ospina LH. Acquired myelinated nerve fibers in association with optic disk drusen. *J AAPOS* 2010;14:544-7.
10. Bodack MI. Medullated nerve fibers confounding or contributing to amblyopia. *J Behav Opt* 2001;12:127-31.
11. Naghib J. Triad of Myelinated Retinal Nerve Fibers, Axial Myopia and Amblyopia. *Journal of Ophthalmic & Vision Research.* 2010;5(4):284-285.