

Síndrome de Stickler

Descripción

El síndrome de Stickler, o Artro-oftalmopatía hereditaria progresiva, es una enfermedad genética rara del tejido conjuntivo caracterizada por la asociación de manifestaciones oculares, anomalías orofaciales, osteoarticulares, y sordera de gravedad variable. Afecta al colágeno del cuerpo (tejido conectivo) que es la proteína más abundante en el cuerpo – aproximadamente un tercio de toda nuestra proteína se compone de colágeno.

El colágeno forma la mayor parte del tejido conectivo, que se puede describir como el tejido de sostén de los órganos del cuerpo. Algunos tejidos conectivos actúan como cola o ribete, en otras zonas actúan como andamio, y también pueden permitir la elasticidad y la rigidez, especialmente en los músculos. El colágeno también es una parte importante del cartílago que cubre las extremidades de los huesos en las articulaciones, y, en los ojos, se encuentra en la esclera, cornea y humor vítreo.

Síntomas

El síndrome de Stickler se caracteriza por una combinación variable de manifestaciones.

- Las anomalías oculares pueden incluir una fuerte miopía, estrabismo, cataratas juveniles, astigmatismo, degeneración vítrea o coriorretiniana, desprendimiento de retina o glaucoma.
- Las anomalías orofaciales, de gravedad variable, no están sistemáticamente presentes: úvula bífida, paladar hendido (aislado o formando parte de una secuencia de Pierre Robin), hipoplasia malar o microrretrognatia.
- Las anomalías óseas comprenden displasia espondiloepifisaria, escoliosis y cifosis, así como epífisis a menudo largas, afectación de la cadera y artrosis precoz secundaria a una hiperlaxitud infantil.
- La sordera (de percepción y/o transmisión) concierne al 40% de los afectados.
- Finalmente, también se puede producir una afectación cardíaca (prolapso de la válvula mitral).

Causas

El síndrome de Stickler de tipo 1 se debe a mutaciones en el gen COL2A1, el síndrome de tipo 2 a mutaciones en el gen COL11A1 y el síndrome de tipo 3 a mutaciones en el gen COL11A2. La transmisión del síndrome en general sigue un modo de herencia autosómico dominante. También se ha descrito una forma autosómica recesiva asociada a mutaciones en los genes COL9A1 y COL9A2. La prevalencia de la enfermedad no se conoce con exactitud, pero se ha estimado que la incidencia al nacimiento es de 1/7.500 a 1/9.000.

Tratamiento

Una vez que el Síndrome de Stickler se diagnostica, es necesario un enfoque coordinado y multidisciplinario, que debe incluir:

- Valoración Oftalmológica. Debido al alto riesgo de desprendimiento de retina, todos los pacientes necesitan un seguimiento a largo plazo y se les aconseja que busquen ayuda oftalmológica si ven nuevos “flotadores” y sombras en su visión.
- Si hay evidencia de ligeras hendiduras, una valoración maxilo-facial.
- Pruebas de audición y tratamiento de sordera conductiva y sensorineural combinada.
- La hiperflexibilidad de articulaciones debe ser valorada objetivamente usando el sistema de tanteo de Beighton para conseguir una comparación con la población de edad, sexo y raza correspondiente.
- Se aconseja una valoración reumatológica y su seguimiento a los pacientes mayores, que deben beneficiarse de fisioterapia para la artropatía.
- Los niños deben ser valorados educacionalmente. Aunque la inteligencia es normal, los pacientes en edad escolar pueden enfrentar dificultades considerables en la escuela a causa de su discapacidad visual y de audición.

Más información en:

<http://www.sindromedestickler.com/que-es-el-stickler/>

https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler_Es_es_HAN_ORPHA828.pdf



S.A.E con las enfermedades raras