

## Síndrome de Rieger. Aportación de un nuevo caso con alteraciones en la TAC craneal

R. PALENCIA, G. MOUSSALEM y A. CARAZO\*

RESUMEN: Se aporta un caso de síndrome de Rieger: defecto de la cámara anterior del ojo consistente en una hipoplasia del iris, prominencia de la línea de Schwalbe y adherencias del iris que se pega a esta línea. Nuestro paciente presenta la particularidad de asociar alteraciones en la TAC craneal, con hipodensidad de la sustancia blanca, hallazgo no referido en otros casos aportados en la literatura. PALABRAS CLAVE: SÍNDROME DE RIEGER. MALFORMACIÓN OCULAR. LEUCODISTROFIA.

RIEGER'S SYNDROME. REPORT OF A NEW CASE WITH ANOMALIES IN THE CRANIAL CAT. (SUMMARY): One girl with Rieger's syndrome is reported. This syndrome shows hypoplastic iris, protrudent Schwalbe's line and iris adherences. Our patient had the particularity of presenting an anormal cranial CAT, with hypodensity of white substance. This finding was not previously reported in other patients. KEY WORDS: RIEGER'S SYNDROME. OCULAR MALFORMATIONS, LEUKODYSTROPHIA.

La *malformación* ocular de Rieger es un defecto estructural de la cámara anterior consistente en una hipoplasia del iris, línea de Schwalbe prominente y adherencias del iris que se pega a la línea de Schwalbe. Se han descrito un gran número de anomalías no oculares en asociación con este defecto, constituyendo el patrón conocido como *síndrome* de Rieger. Desde la descripción de ésta entidad en 1935 se han comunicado en la literatura menos de 200 pacientes por lo que nos parece oportuno aportar un nuevo caso que muestra además alteraciones en la TAC craneal, hecho no reseñado con anterioridad.

### CASO CLÍNICO

Niña de 8 años de edad. No se recogen antecedentes familiares de procesos si-

milares; el embarazo, parto y período neonatal transcurrieron con normalidad. En la exploración se aprecia (Tabla I) una anomalía ocular con existencia de tractos iridianos que a modo de puente unen el iris, que es hipoplásico, con la membrana de Descemet; la pupila es irregular (fig. 1), siendo la tensión ocular y el fondo de ojo normales; otros hallazgos oculares incluyen la presencia de estrabismo y astigmatismo. La paciente presenta además una hipoplasia dental con odontolisis, mamilas desplazadas hacia abajo, con raíz nasal ancha, epicantus y prognatismo; el labio superior es pequeño y el inferior evetido. En un estudio psicométrico mostró un CI de 84 y la TAC craneal se evidencia una dilatación ventricular con atenuación de la sustancia blanca, similar a la imagen de las leucodistrofias (fig. 2).

\* Departamento de Pediatría y Oftalmología  
Hospital Universitario. Facultad de Medicina. Valladolid.



FIG. 1. *Manifestaciones faciales: destacan las irregularidades de las pupilas y el aumento de la distancia intercantal así como el estrabismo*



FIG. 2. *La TAC muestra una dilatación ventricular con hipodensidad de la sustancia blanca*

#### COMENTARIOS

La *anomalía* de Rieger o disgenesia mesodérmica del iris consiste, como ya hemos señalado, en una hipoplasia del iris con una línea de Schwalbe a la que se adhieren filamentos de aquel (1). El cuadro incluye una alta incidencia de astigmatismo y de estrabismo. La esclera puede parecer azul, siendo frecuente la esclerización de la córnea. Esta suele ser normal en la mayoría de los casos, con megalocórnea en el 25 % y microcórnea en el 10 % (2). La córnea puede estar cubierta por un disco de leukoma que se extiende por los bordes del iris; la presencia de estas anomalías corneales sirve de nexo entre la disgenesia mesodérmica de Rieger y la disgenesia de la córnea de Peters, procesos claramente diferentes.

En el 75 % de los casos se observan *anomalías pupilares*: discoria, pseudopolicoria, iridodiástasis, tal como se aprecia en nuestra paciente. Cerca del 60 % de estos pacientes presentan *glaucoma*, cuyo inicio suele acontecer entre los 5-20 años de edad; después de los 20 años la frecuencia de aparición del glaucoma se reparte en

TABLA I. PRINCIPALES HALLAZGOS DE ESTE CASO

#### — Anomalías oculares

- Iris hipoplásico
- Tractos entre iris y membrana de Descemet
- Pupilas irregulares: pseudopolicoria
- Estrabismo
- Astigmatismo
- Tensión ocular: normal
- Fondo de ojo: normal

#### — Manifestaciones faciales

- Puente nasal ancho
- Epicantus
- Labio superior pequeño
- Labio inferior evertido
- Prognatismo

#### — Otras manifestaciones

- Hipoplasia dental-odontolisis
- Mamilas desplazadas hacia abajo
- Desarrollo psicomotriz: límite
- TAC craneal: alterado

proporción similar en cada década hasta los 50 años, lo que implica la necesidad de efectuar controles 2-3 veces al año du-

rante toda la vida, con medida de la presión ocular para detectar el glaucoma lo antes posible. En nuestra paciente no se ha evidenciado esta manifestación en el tiempo que la llevamos controlando.

Rara vez hay cataratas, luxación del cristalino o colobomas. La coroides puede ser hipoplásica y la retina suele ser normal. La alteración ocular del síndrome de Rieger puede presentarse también como una manifestación en síndromes con anomalías cromosómicas (trisomía parcial 3 p, delección 4 p ó trisomía parcial 16 q) (3). Cuando a estas alteraciones oculares se unen anomalías en otros lugares del organismo se habla de *síndrome* de Rieger. Entre estos hallazgos no oculares destacan:

*Cara:* puente nasal ancho, labio superior pequeño e inferior evertido, prognatismo (manifestaciones todas ellas presentes en nuestro caso), hipoplasia maxilar.

*Dientes:* hipoplasia, anodontia o ambas (4, 5). Los elementos dentales se forman en el mismo período embrionario que las estructuras del iris y similares factores genéticos pueden actuar para producir esta asociación.

*Otros:* hipospadias, protrusión del ombligo.

Ocasionalmente se ha asociado a síndrome de Marfan (6), hidrocefalia (7),

deficiencia mental o sordera de conducción.

Los hallazgos en la TAC de nuestro paciente, similares a los observados en las leucodistrofias, constituyen una novedad que no hemos visto descrita antes en este síndrome, desconociendo su significado; es posible que en el curso evolutivo aparezcan manifestaciones que expliquen la afectación asociada de la sustancia blanca.

Afecta a ambos sexos y en un 70 % de los casos se puede demostrar una herencia autosómica dominante, con casi total penetrancia del gen pero con una alta variabilidad de expresión; el estudio de familiares de estos pacientes permite identificar a individuos afectados pero con grandes variaciones en el grado y tipo de anomalía.

Esta situación debe *diferenciarse de* entidades como:

*Atrofia esencial progresiva del iris*, que es adquirida, progresiva y unilateral; no muestra línea de Schwalbe prominente.

*Glaucoma infantil primario*, que tampoco suele acompañarse de alteración de la línea de Schwalbe.

*Displasia óculo-dento-digital*, que cursa con raíz nasal estrecha (a diferencia del síndrome de Rieger en el que es ancha) y alteraciones de los dedos, sin anomalías del iris ni de la pupila.

#### BIBLIOGRAFIA

1. JONES, K. L.: *Smith's recognizable patterns of human malformation*. 4end ed. W. B. Saunders. Philadelphia. 1988; pp. 532-533.
2. LAIBSON, P. R.; WARING, G. L.: *Diseases of the cornea*. En: *Pediatric ophthalmology*. Harley, R. D. (ed.) W. B. Saunders Philadelphia. 1975; pp. 286-290.
3. FERGUSON, J. G. Jr.; HICKS, E. L.: *Rieger's anomaly and glaucoma associated with partial trisomy 16 q*. Arch. Ophthalmol. 1987; 105: 323.
4. CHILDERS, N. K.; WRIGHT, J. T.: *Dental and craniofacial anomalies of Axenfeld-Rieger syndrome*. J. Oral Pathol 1986; 15: 534-539.
5. LAPEER, G. L.: *Rieger's syndrome several dental anomalies with mild ophthalmic changes-a case report*. Can. Dent. Assoc. J. 1986; 52: 935-937.

6. GRIN, T. R.; NELSON, L. B.: *Rieger's anomaly associated with Marfan's syndrome*. Ann. Ophthalmol. 1987; 19: 380-381.
7. LEVIN, H.; RITCH, R.; BARATHUR, R.; DUNN, M. W.; TEEKHASAENE, C.; MARGOLIS, S.: *Aniridia, congenital glaucoma, and hydrocephalus in a male infant with ring chromosome 6*. Am. J. Med. Genet. 1986; 25: 281-287.

*Petición de Separatas:*

Dr. R. PALENCIA  
*Departamento de Pediatría*  
Facultad de Medicina. Hospital Clínico Universitario  
C/ Ramón y Cajal, 5  
47005 VALLADOLID