

# Vitreorretinopatía exudativa familiar

## Familial exudative vitreoretinopathy

R. Tapia Rivera<sup>2</sup>, J. Català Mora<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. <sup>2</sup>Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

### Correspondencia:

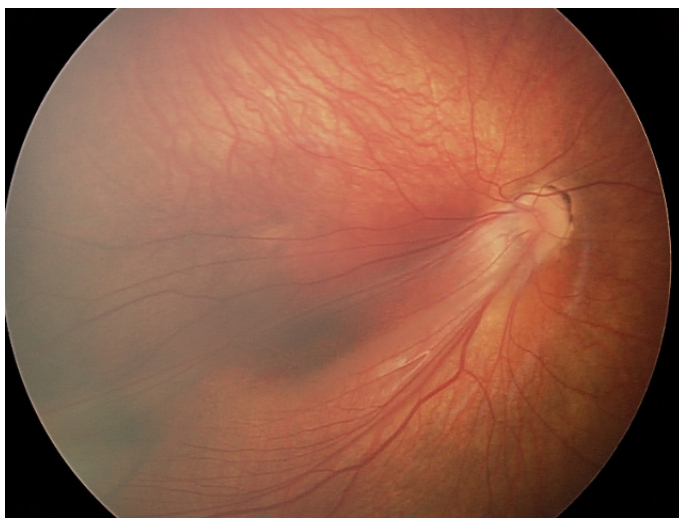
Rhadaysis Tapia Rivera

E-mail: [Dra.Tapia@hotmail.com](mailto:Dra.Tapia@hotmail.com)

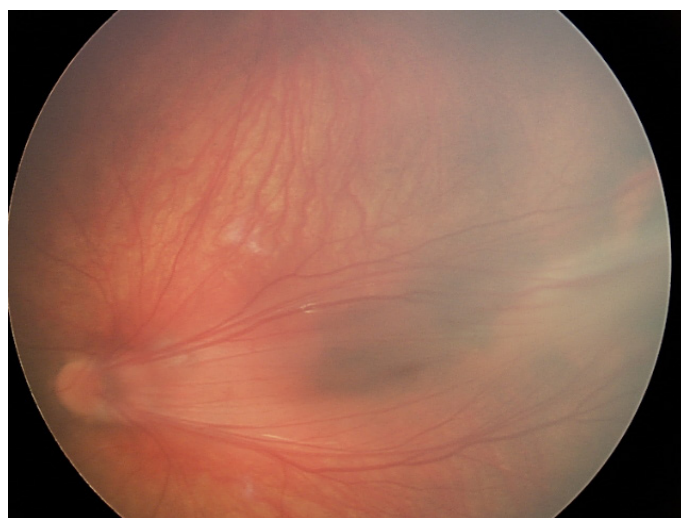
Niño de 10 años que realizaba controles por presentar una Vitreorretinopatía Exudativa Familiar (VREF) diagnosticada a los 4 años de edad. Había sido sometido a varias sesiones de fotocoagulación por isquemia y exudación en la periferia de ambos ojos (AO) y a una vitrectomía vía pars plana por un desprendimiento de retina traccional periférico en el ojo izquierdo (OI). El estudio genético había detectado una alteración en el gen TSPAN 12 y mutación het: Q124X. La agudeza visual en el ojo derecho (OD) era de 0,3 y en el OI 0,2. La exploración del segmento anterior fue normal. En el fondo del ojo se visualizó una proliferación fibrovascular causante de ectopia macular en AO y exudación en la periferia temporal del OI. La zona de exudación periférica fue tratada con fotocoagulación con láser argón, con estabilización de la lesión (Figuras 1 y 2).

¿Qué factor desencadena el desarrollo de proliferación fibrovascular en los pacientes afectos de VREF?

- La presencia de isquemia en la periferia de la retina.
- La producción de factor de crecimiento endotelial (VEGF) por los vasos de la papila.
- La vascularización incompleta de la retina periférica como consecuencia de una retinopatía del prematuro previa.
- El desprendimiento de retina secundario a una alteración de la interfase vitreoretiniana no tratado.



**Figura 1.** Proliferación fibrovascular con ectopía macular OD.



**Figura 2.** Proliferación fibrovascular con ectopía macular OI.

### La respuesta correcta es la: a

La VREF es una distrofia vitreoretiniana que se presenta con más frecuencia en la primera década de la vida, pero puede progresar a cualquier edad con manifestaciones que amenazan la visión<sup>1</sup>. La VREF tiene varios patrones de herencia (autosómico dominante, autosómico recesivo y recesivo ligado al X) de penetrancia y expresividad variable<sup>1,2</sup>. Las mutaciones genéticas de la vía Wnt producen un desarrollo incompleto de los vasos retinianos similares a la retinopatía del prematuro<sup>1,3</sup>.

Las manifestaciones de esta enfermedad son bilaterales pero asimétricas. Se caracterizan por tracción macular, pliegues retinianos radiales temporales, neovascularización de la retina, organización vítrea preretiniana, hemorragia vítrea, desprendimiento de retina traccional y exudación subretiniana<sup>4</sup>. Los hallazgos del fondo de ojo son muy similares a los de la retinopatía del prematuro. Por ello, para poder realizar un diagnóstico correcto, es muy importante investigar los antecedentes familiares de VREF y la prematuridad en la historia clínica.

El manejo incluye una cuidadosa exploración del fondo de ojo bajo anestesia, y cuando sea posible, la angiografía fluoresceínica

para descartar la presencia de isquemia periférica. En los casos que presentan isquemia y neovascularización sin desprendimiento de retina, la fotocoagulación de la retina avascular puede inducir regresión y prevenir el desprendimiento de retina. Asimismo, los agentes anti-VEGF pueden ser una opción terapéutica en estos pacientes, al disminuir los niveles de factor de crecimiento endotelial<sup>5</sup>. Cuando el desprendimiento de retina traccional está presente, algunos autores recomiendan realizar vitrectomía para relajar la retina y el cuerpo ciliar, con el fin de reducir la posibilidad de hipotonía y mantener al menos la percepción de luz<sup>3</sup>.

### Bibliografía

1. Ranchod TM, Ho LY, Drenser KA, Capone A Jr, Trese MT. Clinical presentation of familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*. 2011;118(10):2070-5.
2. Gilmour DF. Familial exudative vitreoretinopathy and related retinopathies. *Eye (Lond)*. 2015;29(1):1-14.
3. Ryan SJ. Retina. 5ª Ed. Elsevier; 2013; 1124-1125.
4. Criswick VG, Schepens CL. Familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol*. 1969;68:578-94.
5. Henry CR, Sisk RA, Tzu JH, Albini TA, Davis JL, Murray TG, Berrocal AM. Long-term follow-up of intravitreal bevacizumab for the treatment of pediatric retinal and choroidal diseases. *J AAPOS*. 2015;19:541-8