

Comunicación corta

Membrana epirretiniana como manifestación inicial de vitreorretinopatía exudativa familiar: diagnóstico y manejo en pacientes pediátricos

Epiretinal membrane as the initial manifestation of familial exudative vitreoretinopathy: diagnosis and management in pediatric patients

Guillem Pérez-García¹, Sabina Luna-Marine¹, Jesús Díaz Cascajosa^{1,2},
Andrea Montero García¹, Maria Cobo De Nadal¹, Noemí Roselló Silvestre^{1,2}

Resumen

La membrana epirretiniana (MER) en edad pediátrica es poco frecuente y suele ser secundaria a enfermedades subyacentes. Se presenta el caso de un niño de 5 años diagnosticado de MER en el ojo derecho, en el contexto de miopía y ambliopía. La exploración con angiografía con fluoresceína reveló isquemia retiniana periférica bilateral sin neovascularización. El estudio genético identificó una mutación en el gen *TSPAN12*, y la evaluación familiar mostró signos de vitreorretinopatía exudativa familiar (FEVR) en la madre. El diagnóstico precoz y el manejo individualizado permitieron una mejora significativa de la agudeza visual sin necesidad de intervención quirúrgica. Este caso destaca la importancia de considerar la FEVR ante una MER en la infancia.

Palabras clave: *membrana epirretiniana, vitreorretinopatía exudativa familiar, estudio genético, ambliopía.*

Abstract

Epiretinal membrane (ERM) in pediatric patients is rare and is usually secondary to underlying diseases. We present the case of a 5-year-old boy diagnosed with ERM in the right eye, in the context of myopia and amblyopia. Fluorescein angiography revealed bilateral peripheral retinal ischemia without neovascularization. Genetic testing identified a mutation in the *TSPAN12* gene, and family evaluation showed signs of familial exudative vitreoretinopathy (FEVR) in the mother. Early diagnosis and individualized management led to significant improvement in visual acuity without the need for surgical intervention. This case highlights the importance of considering FEVR in cases of ERM during childhood.

Keywords: *epiretinal membrane, familial exudative vitreoretinopathy, genetic testing, amblyopia.*

¹ Department of Ophthalmology, Hospital de Sant Pau Campus Salut Barcelona, Sant Antoni Maria Claret 167, 08025 Barcelona, Spain.

² Universitat Autònoma de Barcelona, 08193, Bellaterra, Spain

Correspondencia:

Guillem Pérez García

Servicio de oftalmología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Sant Antoni Maria Claret 167, 08025 Barcelona, Spain
Guillempeg@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La vitreoretinopatía exudativa familiar (FEVR) es una enfermedad genética con presentación habitual en la infancia, caracterizada por una angiogénesis retiniana defectuosa debida a alteraciones en la vía de señalización intracelular Wnt, lo que puede derivar en complicaciones graves secundarias a la isquemia (1). La membrana epirretiniana (MER) en la edad pediátrica es infrecuente, con una incidencia estimada de 0,54 por cada 100.000 niños. A diferencia de los adultos, donde entre el 70 y el

75% de las MER son idiopáticas, en población pediátrica predominan las formas secundarias (70-80%), como el trauma ocular, la uveítis, la retinopatía del prematuro, los hamartomas retinianos y la FEVR (2).

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un niño de 5 años, nacido a término y sin antecedentes de prematuridad, en seguimiento por miopía y ambliopía del ojo derecho (OD), que acudió a consul-

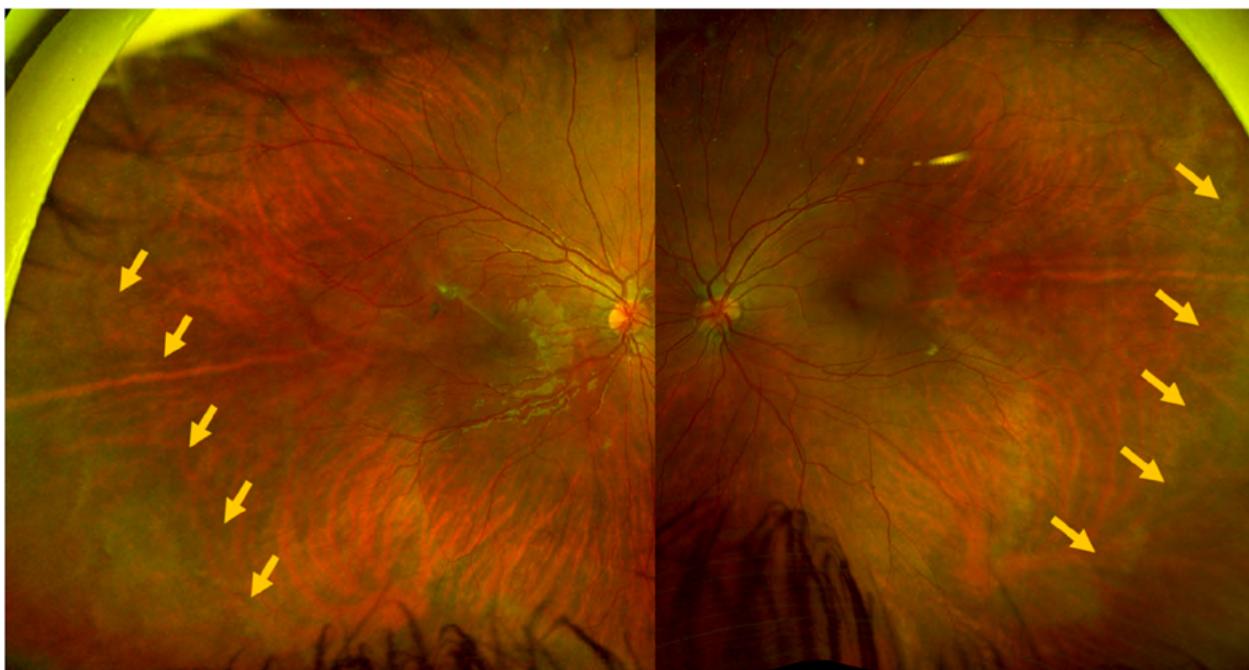


Figura 1. Fondo de ojo del caso índice: membrana epirretiniana temporal a la fovea en OD y ausencia de vascularización retiniana periférica.

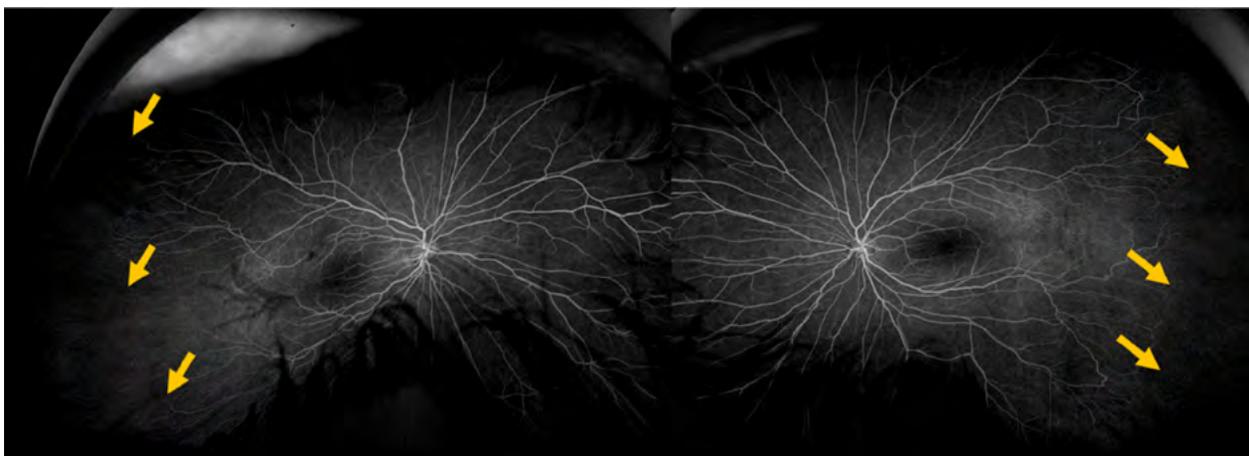


Figura 2. Angiografía con fluoresceína por vía oral del caso índice: isquemia periférica sin neovascularización.

ta para valoración de una MER diagnosticada en otro centro, donde se había propuesto tratamiento quirúrgico. La agudeza visual (AV) inicial fue de 0,6 en OD y 0,95 en ojo izquierdo (OI).

El fondo de ojo mostró una MER temporal a la fovea en OD, acompañada de ausencia de vascularización retiniana periférica y elongación de los vasos terminales temporales en ambos ojos (AO) (fig. 1). La angiografía con fluoresceína por vía oral evidenció isquemia periférica bilateral sin signos de neovascularización (fig. 2).

Ante la sospecha clínica de FEVR, se realizó exploración oftalmológica de los progenitores. La madre presentaba ausencia de vascularización retiniana periférica, sin neovasos (fig. 3). Una angiografía con fluoresceína por vía endovenosa confirmó isquemia retiniana periférica en AO, sin neovascularización ni exudación asociada (fig. 4).

El análisis genético identificó una variante patogénica heterocigota (c.614G>A) en el gen *TSPAN12*, compatible con FEVR de herencia autosómica dominante. El tratamiento consistió en corrección óptica bajo cicloplejia y terapia oclusiva del OD, alcanzando una AV final de 0,9.

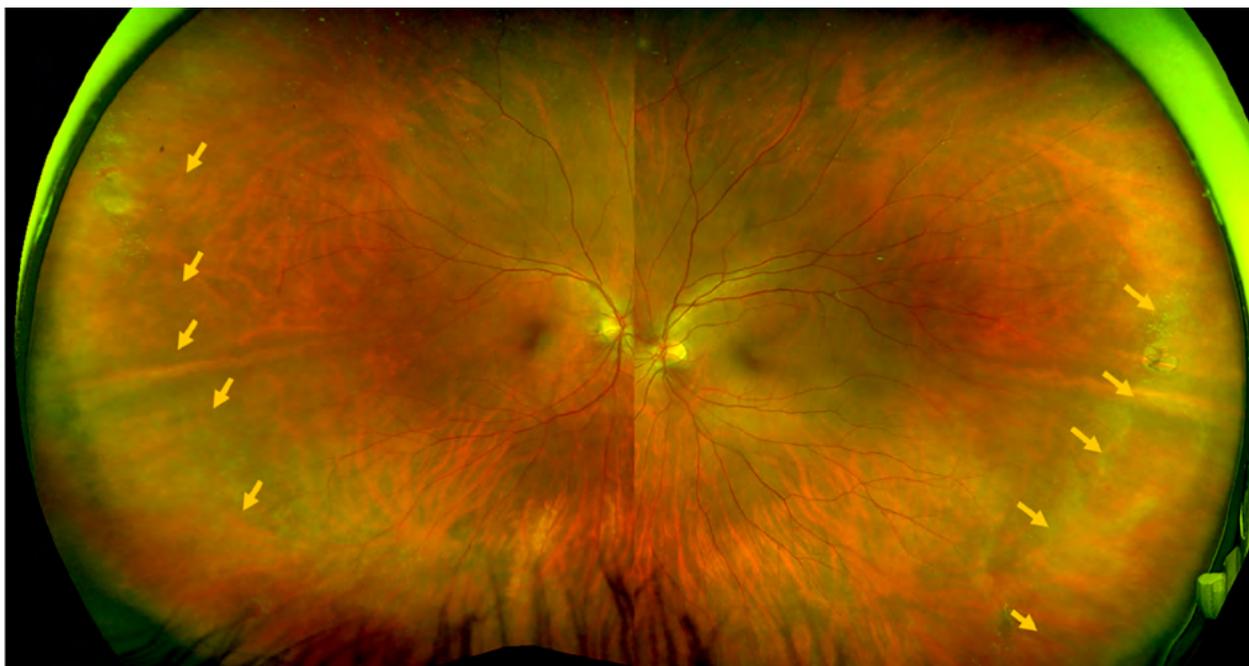


Figura 3. Fondo de ojo de la madre del caso índice: ausencia de vascularización retiniana periférica sin neovasos.

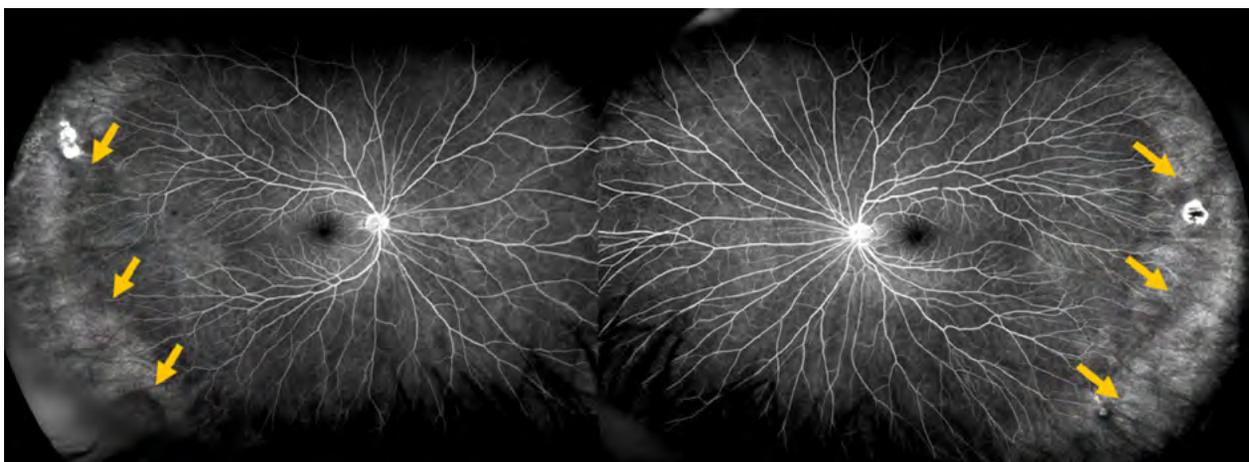


Figura 4. Angiografía con fluoresceína por vía endovenosa en la madre: isquemia retiniana periférica bilateral sin exudación.

DISCUSIÓN

Las MER en la infancia son infrecuentes y en la mayoría de los casos secundarias a patologías subyacentes (2). Son escasos los estudios que analizan los resultados del pelado de MER y su evolución a largo plazo en pacientes pediátricos, y muchos excluyen casos con FEVR al considerarse una enfermedad progresiva con características y pronóstico diferentes (2). No obstante, Ferrone et al. describieron cinco casos de MER asociada a FEVR tratados quirúrgicamente, con mejoría visual en tres (de 0,17 a 0,37), una recurrencia (20%) y un caso de desprendimiento de retina postoperatorio (3).

La FEVR es una enfermedad hereditaria caracterizada por desarrollo incompleto de la vascularización retiniana periférica. Afecta a pacientes nacidos a término y sin antecedentes de oxigenoterapia. Su espectro clínico es muy variable, desde formas asintomáticas hasta desprendimientos totales de retina (4). Su progresión impredecible representa un reto diagnóstico y terapéutico. Los avances en genética y técnicas de imagen, como la angiografía de campo amplio, han mejorado la comprensión fisiopatológica y el abordaje de esta entidad. Se han identificado mutaciones en genes como *FZD4*, *LRP5*, *TSPAN12*, *NDP*, *ZNF408* y *KIF11*, con patrones de herencia autosómica dominante, recesiva o ligada al cromosoma X (4). Estas mutaciones causan disfunción en la formación de capilares retinianos, generando isquemia crónica, neovascularización y tracción fibrovascular (4).

La angiografía con fluoresceína permite estadificar la enfermedad y decidir el tratamiento (tabla 1). En estadios 1B y 2B se recomienda fotocoagulación láser sobre la zona de retina avascular y zonas de fuga; en estadios avanzados puede requerirse vitrectomía o cerclaje escleral. El uso de anti-VEGF ha sido explorado, pero su acción rápida puede inducir tracción vitreoretiniana, por lo que debe usarse con precaución (5).

En conclusión, la FEVR presenta gran variabilidad clínica incluso intrafamiliar, y puede

Tabla 1. Estadificación de la vitreoretinopatía exudativa familiar (FEVR), basada en los hallazgos angiográficos y estructurales.

Estadio	Descripción
1A	Retina periférica avascular sin exudación ni fuga en angiografía
1B	Retina periférica avascular con exudación o fuga en angiografía
2A	Retina periférica avascular con neovasos, sin exudación o fuga fuera del área de neovasos
2B	Retina periférica avascular con neovasos, con exudación o fuga fuera del área de neovasos
3	Desprendimiento de retina traccional o exudativo que respeta la mácula
4	Desprendimiento de retina traccional o exudativo que afecta la mácula
5	Desprendimiento total de retina: abierto (5A) o cerrado (5B)

tener consecuencias graves si no se diagnostica precozmente. La angiografía con contraste oral es una herramienta útil, segura y poco invasiva en niños. Ante una MER en edad pediátrica debe considerarse un origen secundario, siendo fundamental descartar patologías como la FEVR. El manejo quirúrgico en estos casos es controvertido por su riesgo de complicaciones, y debe plantearse en equipos multidisciplinares con participación de retinólogos y oftalmólogos pediátricos, priorizando la prevención de la ambliopía.

BIBLIOGRAFÍA

1. Luvisi JR, Blair K. Familial Exudative Vitreoretinopathy (FEVR). In Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.
2. Bonnin S, Metge F, Guez A, Edelson C, Dureau P, Caputo G. Long-term outcome of epiretinal membrane surgery in young children. *Retina*. 2016; 36(3): 558-64.
3. Ferrone PJ, Chaudhary KM. Macular epiretinal membrane peeling treatment outcomes in young children. *Retina*. 2011; 32(3): 530-6.
4. Tauqeer Z, Yonekawa Y. Familial exudative vitreoretinopathy: Pathophysiology, diagnosis, and management. *Asia Pac J Ophthalmol (Phila)*. 2018; 7(3): 176-82.
5. Kashani AH, Brown KT, Chang E, Drenser KA, Capone A, Trese MT. Diversity of retinal vascular anomalies in patients with familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*. 2014; 121(11): 2220-7.