

REPORTE DE CASO

Lipemia retinalis como manifestación de un síndrome de hiperquilomicronemia

Retinal lipemia as expression of hyperchylomicronemia syndrome

Jon Ortiz de Salido-Menchaca¹  Manuel Antonio Tazón-Varela^{1,2}  David de la Hera-Vegas³  Rosa Herreras-Martínez⁴  Sergio Andrés Álvarez-Agudelo¹  Nuria Arencibia-Hernández¹ 
jonortiz1989@gmail.com

1 Hospital de Laredo, Servicio de Urgencias. Cantabria, España. **2** Instituto de Investigación Sanitaria Valdecilla (IDIVAL), Área Transversal- Grupo Salud Comunitaria. Cantabria, España, **3** Hospital de Laredo, Servicio de Oftalmología, Cantabria, España. **4** Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Servicio de Medicina Interna, Cantabria, España.



ACCESO ABIERTO

Citación: Ortiz de Salido Menchaca, J., Tazón Varela, MA., de la Hera Vegas, D., Herreras Martínez, R., Álvarez Agudelo, S., Arencibia Hernández, N. **Lipemia retinalis como manifestación de un síndrome de hiperquilomicronemia.** Colomb Méd (Cali), 2021; 52(1):e7024059
<http://doi.org/10.25100/cm.v52i1.4059>

Recibido : 28 Nov 2020

Revisado : 02 Feb 2021

Aceptado : 24 Mar 2021

Publicado : 30 Mar 2021

Palabras clave:

Hiperlipidemias; retina; hiperlipoproteíнемia tipo I; hipertrigliceridemia; pancreatitis; lipoproteína lipasa; fondo de ojo oculi; arteria retiniana amilasas; dislipidemias

Keywords:

Hyperlipidemias; retinal; hyperlipoproteinemia type i; hypertriglyceridemia pancreatitis; lipoprotein lipase; fundus oculi; retinal artery; amylases dyslipidemias.

Copyright: © 2021 Universidad del Valle.



Resumen

Descripción del caso:

Caso de lipemia retinalis secundaria a hiperquilomicronemia en varón de 40 años con antecedentes de irradiación corporal total y medicación inmunosupresora que acude al hospital por disminución de agudeza visual y dolor abdominal.

Hallazgos clínicos:

La hiperquilomicronemia contribuyó al desarrollo de pancreatitis aguda y lipemia retinalis. Esta última es una manifestación ocular infrecuente que refleja unos parámetros excesivos de triglicéridos en el organismo (>2,000 mg/dL). La Lipemia Retinalis consiste en la acumulación de quilomicrones en los vasos retinianos lo que les confiere un aspecto blanco y cremoso en la oftalmoscopia retiniana directa. La sospecha clínica inicial de hiperquilomicronemia se produjo por la visualización de sobrenadante en el tubo analítico.

Tratamiento y resultado:

Sin tener resultados definitivos bioquímicos, por necesidad de procesamiento especial de la muestra, se instauró tratamiento hipolipemiante y sueroterapia tras la confirmación oftalmológica de Lipemia Retinalis con recuperación total de la agudeza visual.

Relevancia clínica:

Dada la dificultad inicial para determinar las cifras reales de triglicéridos en este tipo de pacientes, la visualización precoz de vasos retinianos de color lechoso sobre lecho de color asalmonado en el fondo de ojo puede ser de ayuda para elaborar una sospecha clínica temprana de hiperquilomicronemia severa que contribuya a limitar la gravedad de las complicaciones.

Conflicto de interés:

Los autores declaran no tener conflicto de interés en relación al presente artículo.

Autor de correspondencia:

Jon Ortiz de Salido-Menchaca.

Gabriel Ramos Uranga 63-C.

Getxo. Vizcaya. España. 48993.

Teléfono móvil: 699259936. e-mail:

jonortiz1989@gmail.com

Abstract

Case description:

Case of lipemia retinalis secondary to hyperchylomicronemia in a 40-year-old man with a history of total body irradiation and immunosuppressive treatment that was attended in this hospital due to decreased visual acuity and abdominal pain.

Clinical findings:

Hyperchylomicronemia caused the development of acute pancreatitis and lipemia retinalis. The latter is an infrequent ocular manifestation that reflects excessive triglyceride blood levels in the organism (>2,000 mg/dL). Lipemia retinalis is characterized by the accumulation of chylomicrons in the retinal vessels, which gives them a white and creamy appearance in direct retinal ophthalmoscopy. The initial clinical suspicion of hyperchylomicronemia was based on the visualization of the supernatant in the analytical tube.

Treatment and result:

In the absence of definitive biochemical results, and owing to the need for special processing of the sample, lipid-lowering treatment and serum therapy were established after ophthalmological confirmation of lipemia retinalis, with subsequent full recovery of visual acuity.

Clinical relevance:

Given the initial difficulty to determine the accurate triglyceride levels in this kind of patient, early visualization of milky-colored retinal vessels on a salmon-colored eye fundus can help develop an early clinical suspicion of severe hyperchylomicronemia and contribute to limit the severity of complications.

Introducción

La lipemia retinalis es un signo patognomónico de hiperquilomicronemia. Esta infrecuente complicación de la acumulación de quilomicrones en los vasos retinianos ¹, se observa cuando los niveles séricos de triglicéridos sobrepasan valores superiores a 2,000 mg/dL ² y les confiere un aspecto blanco y cremoso al ser explorado el fondo de ojo, viéndose afectados en primer lugar los vasos periféricos y según la gravedad va siendo mayor se afectan los vasos retinianos centrales ³.

Fue documentada por primera vez en 1.880 por el Dr. Albert G. Heyl con la denominación de lipaemia intraocular ⁴, quien observó color asalmonado de las arterias y venas retinianas en relación con la presencia anormalmente elevada de grasa en el suero sanguíneo y como contraste al color claro del fundus oculi.

Aunque se desconoce la epidemiología exacta de la lipemia retinalis, se estima que aproximadamente el 23% de los pacientes con hipertrigliceridemia severa pueden presentar esta manifestación clínica ¹ por deficiencia o saturación de la enzima lipoproteína lipasa (LPL) lo que origina una acumulación mantenida de quilomicrones circulantes^{2,5}.

Presentamos el caso de un paciente de 40 años que acudió al servicio de urgencias por alteración de la agudeza visual como síntoma guía. La observación de blanqueamiento de los vasos retinianos sobre lecho de aspecto asalmonado al realizar el fondo de ojo y la inspección “de visu” de una capa cremosa de sobrenadante en el tubo de bioquímica fueron esenciales para determinar el diagnóstico de hiperquilomicronemia, y realizar un tratamiento precoz que condujo a la restauración visual completa temprana.

Caso clínico

Presentamos el caso de un paciente varón de 40 años que acude al servicio de urgencias por alteración de la agudeza visual de 14 días de evolución. Como antecedentes personales destaca el diagnóstico de leucemia mieloide aguda a los 5 años de edad, tratado con altas dosis de antraciclinas debido a varias recidivas. También se realizó alotrasplante HLA incompatible de su padre que precisó altas dosis de ciclofosfamida, citarabina y radioterapia corporal total. Como secuelas del tratamiento presentó retraso pondo-estatural, hipogonadismo severo y disminución de la capacidad pulmonar. Seis años antes de acudir a nuestro hospital, fue diagnosticado de bocio multinodular normofuncionante, Schwannoma cervical y virus hepatitis C genotipo 1b, F1 por el que no recibió tratamiento. El paciente no presentaba ningún antecedente oftalmológico previo de interés.

En un análisis rutinario en endocrinología se determinó una hipertrigliceridemia de 638 mg/dL (30-150 mg/dL); pero, el paciente rechazó el tratamiento farmacológico. Tres años más tarde la cifra ascendió a 1,184 mg/dL permaneciendo sin tratamiento totalmente asintomático.

En la actualidad, el paciente acude a nuestro servicio por disminución de la agudeza visual, cefalea y un dolor abdominal de dos semanas de evolución. La anamnesis develó unos hábitos dietéticos no saludables con abundante ingesta de bebidas carbonatadas y lácteos. De la extracción sanguínea se obtuvo un suero intensamente lipémico, por lo que fue imposible determinar los parámetros analíticos bioquímicos iniciales. Tras el procesamiento de la muestra en segunda instancia, con 1,1,2 Triclorotrifluoroetano, se obtuvieron los siguientes resultados: 11,930 mg/dL triglicéridos (30-150 mg/dL), 10,268 mg/dL quilomicrones, 1,490 mg/dL colesterol (150-250 mg/dL), 304 mg/dL glucosa (70-110 mg/dL) y 86 U/L amilasa (1-100 U/L). Se realizó una ecografía abdominal y una tomografía axial computerizada multicorte abdominal y craneal, siendo normales, salvo por unos discretos cambios inflamatorios presentes en la cola pancreática, compatibles con pancreatitis aguda alitiásica.

El síntoma que más le preocupaba al paciente era la disminución de la agudeza visual, sin dolor intraocular, ni a la movilización del globo ocular. A la exploración oftalmológica no se encontraron xantomas, ni xantelasmas y la campimetría por confrontación y exploración de pares craneales oculomotores fue normal. Se estimó una agudeza visual de OD: 0.8/1. OI: 0.5/1. Al examinar el fondo de ojo, se observaron los vasos retinianos de un aspecto blanquecino opalescente y cremoso sobre un lecho asalmonado, sin un edema de papila asociado, compatible con lipemia retinalis (Figuras 1 y 2).

El paciente ingresó con un diagnóstico de lipemia retinalis, pancreatitis aguda secundaria a hipertrigliceridemia severa y diabetes mellitus de *novo*. Durante su estancia, el paciente se mantuvo estable y oligosintomático con sueroterapia y un tratamiento analgésico, dietético, antidiabético (insulina glulisina e insulina rápida) e hipolipemiente (atorvastatina 40 mg/24 horas, Fenofibrato 200 mg/12 horas).

Con el transcurso de los días y el descenso gradual de los niveles de triglicéridos, la agudeza visual mejoró paulatinamente hasta lograr prácticamente el 100% de su situación previa. Valorado por oftalmología previo al alta, se constató una buena evolución con la desaparición casi total de la lipemia retinalis y la recuperación completa de la agudeza visual. De esta manera, 12 días después, de la alta médica, las cifras plasmáticas de los triglicéridos disminuyeron hasta valores de 529 mg/dL (30-150 mg/dL). Posteriormente fue revisado al mes y dos meses después del alta en consulta externa por oftalmología, demostrándose la desaparición total de la lipemia retinalis. Seis meses después del alta, se contactó el paciente telefónicamente, encontrándose asintomático desde el punto de vista oftalmológico, la progresión endocrina fue satisfactoria con una dieta adecuada y con el tratamiento hipolipemiente e hipogluceciente.

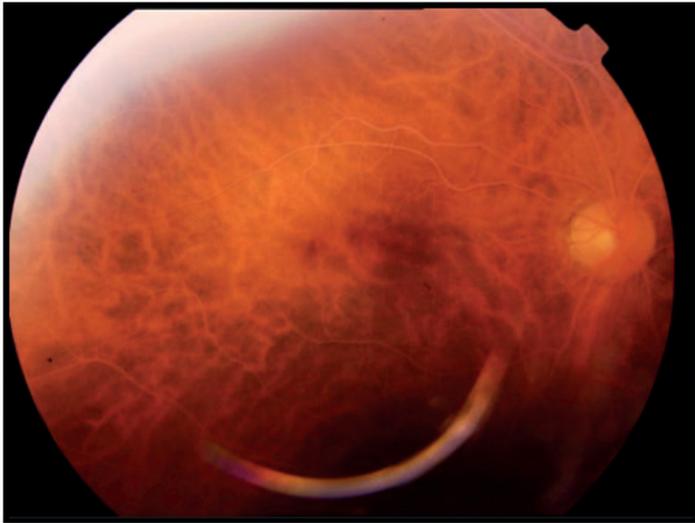


Figure 1. Retinography of the right eye: findings of whitening of all retinal vessels on a salmon-like fundus, compatible with severe lipemia retinalis (Vinger and Sachs Grade III).

Figure 2. Retinography of the left eye: whitening of all retinal vessels on a salmon-like fundus, compatible with severe lipemia retinalis (Vinger and Sachs Grade III).

Discusión

La pérdida de la agudeza visual es un síntoma al que nos enfrentamos frecuentemente los médicos. Cuando los quilomicrones como las lipoproteínas ricas en triglicéridos están muy elevados, si no se dispone de medios complementarios para detectarlos, o estos resultados se demoran por la necesidad de realizar diluciones y procesamiento de la muestra para llegar a un resultado final, la exploración física se presenta como indispensable para diagnosticar a este tipo de pacientes. La lipemia retinalis es una entidad nosológica de diagnóstico sencillo a través de la visualización directa del fondo de ojo, que nos orientará a hipertrigliceridemia severa. Un diagnóstico temprano de esta dislipidemia podrá evitar complicaciones ominosas como la pancreatitis aguda.

La pérdida de agudeza visual en pacientes dislipémicos es una situación clínica poco frecuente, pero que de producirse, nos obligará a la visualización urgente del fondo de ojo. Dado que el diagnóstico es visual, debemos hacer un diagnóstico diferencial con varias patologías como la leucemia, donde las venas son de color rojo pálido y las arterias son de color amarillo pálido, mientras que en la lipemia retinalis, las arterias y las venas son del mismo color y sólo pueden diferenciarse por el calibre, siendo estas últimas de mayor diámetro. También se debe hacer el diagnóstico diferencial con la retinopatía diabética con una esclerosis de los vasos retinianos, o con calcificaciones intravasculares de los vasos retinianos secundarios a insuficiencia renal y a hiperparatiroidismo; con el desprendimiento de la retina; con la oclusión de la vena o arteria central de la retina; con una retinopatía hipertensiva; con hemangioma difuso coroideo, donde el fondo de ojo con aspecto de salsa de tomate que se observa en estos pacientes puede parecerse al fondo de ojo asalmonado de los pacientes con lipemia retinalis.

En un examen superficial, la vasculitis retiniana también debería tenerse en cuenta como diagnóstico diferencial. Sin embargo, ésta suele ser segmentaria y asociada a infiltrados perivasculares y signos de inflamación intraocular a la exploración. Todos estos signos ausentes en la lipemia retinalis ¹.

Según lo descrito, la agudeza visual en pacientes con lipemia retinalis no suele verse afectada en los estadios iniciales. Sin embargo, puede verse reducida en las etapas más avanzadas ^{1,2,7,8}. Esto hace pensar que la incidencia pueda estar infradetectada. La presencia de lipemia retinalis

asociada con otras comorbilidades como la diabetes mellitus, la hipertensión arterial, la oclusión de la vena central de la retina, entre otras, puede hacer que la pérdida de la agudeza visual sea mayor. Una lipemia retinalis persistente secundaria a la ausencia de un tratamiento hipolipemiante sistémico, puede llevar a una exudación de lípidos masiva con la pérdida irreversible de la visión ².

La hipertrigliceridemia, entendida como la elevación de los niveles de triglicéridos en suero por encima de 150 mg/dL es una patología muy frecuente en la población adulta, con una prevalencia que llega al 30% ^{2,6}. Además de las posibles consecuencias cardiovasculares a largo plazo, la importancia inmediata que puede tener una elevación sustancial de triglicéridos se relaciona con la posibilidad de que se produzca una acumulación mantenida de quilomicrones circulantes por saturación de la lipoproteína lipasa. Entre las complicaciones que puede producir la hipertrigliceridemia severa, de más de 2,000 mg/dL, se encuentra la pancreatitis aguda y la lipemia retinalis ². Vinger y Sachs ³ describieron diferentes grados de lipemia retinalis en función de los niveles de triglicéridos. Grado I (lipemia retinalis leve): apariencia blanca y cremosa de los vasos periféricos de la retina. Grado II (lipemia retinalis moderada): vasos de color blanquecino y cremoso que se extienden hacia el disco óptico. Grado III (lipemia retinalis severa): retina de color asalmonado con la totalidad de los vasos con un color lechoso.

Aunque se debe realizar un correcto diagnóstico diferencial, la aparición de lipemia retinalis conlleva a un aumento significativo de los quilomicrones y por tanto de los triglicéridos en la sangre, siendo un signo patognomónico del mismo ¹. Sin embargo, no todos los pacientes con esas características desarrollan dicha semiología, demostrándose así que interfieren otros factores como el hematocrito y la diferencia de translucencia de los vasos retinianos y coroideos ².

Nuestro paciente, presentó una disminución significativa de la agudeza visual, posiblemente por los elevados niveles de triglicéridos que ya presentaba en el momento de la aparición de los síntomas. Una vez iniciado el tratamiento hipolipemiante, la agudeza visual y la oftalmoscopia directa se fueron normalizando de manera progresiva. Los pacientes con este comportamiento clínico tienen un pronóstico oftalmológico excelente posterior ¹.

Aunque el tratamiento sistémico es necesario para el control de los efectos de la hipertrigliceridemia, no hay un tratamiento oftalmológico específico para la lipemia retinalis en sí misma ¹. Según las guías clínicas de manejo de la hiperquilomicronemia, lo ideal sería alcanzar concentraciones de triglicéridos a menos de 150 mg/dL. Sin embargo, en la práctica diaria, esto no resulta realista por lo que se recomienda como objetivo principal mantener concentraciones de triglicéridos menores a 500 mg/dL ^{9,10}.

Algunos agentes hipoglucemiantes orales, como la metformina, tienen efectos beneficiosos para la disminución de niveles plasmáticos de triglicéridos ⁹. Motivo, además de los niveles de glucemia elevados, por el que se introdujo dicho tratamiento al alta médica.

Es de interés destacar el antecedente de leucemia mieloide aguda que el paciente presentó a los 5 años de edad donde recibió altas dosis de fármacos antineoplásicos quimioterápicos y radioterapia corporal total. Una de las causas secundarias de hiperquilomicronemia, es la radiación corporal total tras procesos neoplásicos, así como la historia previa de tratamientos inmunosupresores ^{9,11}. Esta predisposición se vio favorecida por los hábitos dietéticos no saludables que colaboró al desarrollo del cuadro clínico.

En la actualidad, el paciente permanece con tratamiento hipolipemiante, hipoglucemiante y un correcto hábito dietético, así como unas prácticas de vida más saludable, presentando unos parámetros analíticos aceptables, en seguimiento en consultas externas de endocrinología de manera trimestral con una buena adherencia. El paciente refiere y muestra satisfacción respecto al proceso médico realizado, así como a la calidad de vida que ahora presenta.

Conclusión

Queremos concluir haciendo énfasis en la relevancia de cómo un signo clásico como la lipemia retinalis, puede contribuir a la celeridad en el diagnóstico de hiperquilomicronemia/ hipertrigliceridemia, y por ende a la limitación de la gravedad de sus complicaciones. A veces, la simple anamnesis y exploración física básica puede acelerar los tiempos en el diagnóstico certero de este cuadro clínico y, por tanto, mejorar el pronóstico del mismo, disminuyendo el índice de error y la severidad de sus complicaciones¹².

Consentimiento informado

Se solicitó el consentimiento informado del paciente antes de redactar el manuscrito, autorizando el uso de la información del episodio, de la historia clínica, así como de las imágenes, resguardando sus datos de identidad personal.

References

1. Mishra C, Tripathy K. Lipemia Retinalis. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
2. Brunzell JD, Bierman EL. Chylomicronaemia syndrome: interaction of genetic and acquired hypertriglyceridaemia. *Med Clin North Am*. 1982; 66:455-68. DOI: 10.1016/s0025-7125(16)31430-4.
3. Vinger PF, Sachs BA. Ocular manifestations of hyperlipoproteinaemia. *Am J Ophthalmol*. 1970; 70: 563-72. DOI: 10.1016/0002-9394(70)90890-1
4. Heyl AG. Intraocular lipaemia. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1880; 3: 55.
5. Siri-Tarino PW, Krauss RM. The early years of lipoprotein research: from discovery to clinical application. *J Lipid Res*. 2016; 57(10):1771-1777. DOI: 10.1194/jlr.R069575.
6. Chait A, Brunzell JD. Chylomicronemia syndrome. *Adv Intern Med* 1992; 37: 249-73.
7. Lu CK, Chen SJ, Niu DM, Tsai CC, Lee FL, Hsu WM. Electrophysiological changes in lipaemia retinalis. *Am J Ophthalmol*. 2005; 139(6): 1142-5. DOI: 10.1016/j.ajo.2004.12.021.
8. Rayner S, Lee N, Leslie D, Thompson G. Lipaemia retinalis: a question of chylomicrons?. *Eye (Lond)*. 1996; 10(Pt 5): 603-8. DOI: 10.1038/eye.1996.138.
9. Leaf DA. Chylomicronemia and the chylomicronemia syndrome: a practical approach to management. *Am J Med*. 2008; 121(1): 10-2. DOI: 10.1016/j.amjmed.2007.10.004.
10. Berglund L, Brunzell JD, Goldberg AC, Goldberg IJ, Sacks F, Hassan Murad M, et al. Evaluation and treatment of hypertriglyceridemia: an endocrine society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metabol*. 2012; 97(9): 2969-2989. DOI: 10.1210/jc.2011-3213.
11. Rajendran R, Abu E, Fadl A, Byrne CD. Late effects of childhood cancer treatment: severe hypertriglyceridaemia, central obesity, nonalcoholic fatty liver disease, and diabetes as complications of childhood total body irradiation. *Diabet Med*. 2013; 30(8): e239-42. DOI: 10.1111/dme.12234.
12. Horton M, Thompson K. Lipemia retinalis preceding acute pancreatitis. *Optometry*. 2011; 82(8): 475-80. DOI: 10.1016/j.optm.2011.01.01.