

Comunicación en e-póster

Patología / Farmacología

17-02-2012 • 10:00 - 10:15 → T 10 • 037

Hallazgos clínicos en una distrofia macular hereditaria. A propósito de un caso

Autores:

Ruiz Pomedá, Alicia - Madrid ⁽¹⁾, Prieto Garrido, Francisco Luis - Madrid ⁽²⁾

Instituciones: ⁽¹⁾ Universidad Europea de Madrid. ⁽²⁾ Universidad Complutense de Madrid.

INTRODUCCIÓN AL CASO

El caso que nos ocupa es el de un paciente joven con una alteración macular aún no filiada, con antecedentes familiares de distrofia macular.

Las distrofias retinianas constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades de la retina hereditarias con una presentación clínica variable, caracterizadas por una lenta o progresiva degeneración de la retina, más o menos simétricas causadas por la mutación de diferentes genes, cuyo diagnóstico clínico y diferencial es difícil.

HISTORIA CLÍNICA

J.L.M.R, varón 24 años de edad, estudiante de Derecho acude por primera vez a consulta en octubre de 2009. Quiere hacerse unas gafas y lentes de contacto nuevas.

Historia salud general: no padece ninguna enfermedad, no toma medicamentos, no tiene alergias conocidas.

Antecedentes familiares oculares: maculopatía familiar. Los miembros de la familia del paciente examinado afectados son su madre, tía materna y abuelos maternos. El paciente niega historia familiar de consanguinidad.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

La agudeza visual con la mejor refracción subjetiva es:

OD: -6.00 -4.50 5 AV: 0,5 Agujero Estenoico: no mejora

OI: -5.00 -3,75 180 AV: 0,4 Agujero Estenoico: no mejora

Sus pupilas son redondas, isocóricas y normorreactivas, DPAR (-).

En la exploración del fondo de ojo presenta papilas ovaladas, buen color, relación excavación/papila: 0,45/0,5, relación arteria/vena: 2/3, con un tímido aspecto granuloso en el área macular.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Mediante el test de Farnsworth D28 se puede apreciar un defecto deuteranope.

Electrorretinograma multifocal: los resultados indicaron en ambos ojos normalidad en la topografía retiniana, aunque con disminución de la amplitud.

DIAGNÓSTICO

Las características clínicas del paciente, tales como fotofobia, disminución de agudeza visual, visión nocturna normal y pobre visión al color, nos hacen sospechar de una distrofia de conos. Tras el análisis de los resultados de la historia ocular, pedigrí familiar, agudeza visual, evaluación del color, examen de fondo de ojo, ERG, EOG y OCT, podemos pensar que se trata de una distrofia de conos congénita estacionaria del tipo monocromatismo de conos azules, ya que el paciente tiene una AV entre 20/40 y 20/100, pobre visión al color, fotofobia leve y herencia ligada al cromosoma X.



TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Las distrofias maculares retinianas afectan a la visión central del paciente, repercutiendo en su actividad diaria. No tienen un tratamiento curativo, pero hay abiertas varias líneas de investigación extremadamente esperanzadoras, como la terapia génica o el estudio de trasplante de células madre.

Si la agudeza visual fuera muy baja, estaría indicado el uso de ayudas ópticas o no ópticas de baja visión para poder se-

guir leyendo o escribiendo. También se pueden indicar gafas con filtros para minimizar la aversión a la luz.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico de las distrofias retinianas puede resultar difícil si no hay evidencia de signos clínicos en la exploración de la retina. Para poder llegar a este diagnóstico es necesario conocer la historia familiar ocular, el tipo de herencia y la realización de otras pruebas complementarias como una OCT, pruebas electrofisiológicas y un estudio genético.