Comunicación oral

ATENCIÓN PRIMARIA / SALUD PÚBLICA — Domingo, 6 de abril ▶ 09:00 h ▶ Sala N-112 ▶ ID-00102

▼ ALBINISMO OCULAR

Autores:

Ainara Ortega Moyano[1], José Luis Hernández-Verdejo[1]

Instituciones: [1]*Vissum Madrid*

INTRODUCIÓN

El albinismo oculocutáneo es un grupo de trastornos autosómicos recesivos relacionados con el fracaso de la biosíntesis de la melanina. Se caracteriza por una reducción generalizada de la pigmentación del cabello, piel y ojos.

Están descritos cuatro tipos de albinismo oculocutáneo con una prevalencia aproximada de 1:17.000. A su vez se clasifican en albinos *tirosinasa-positivos* los cuales pueden sintetizar cantidades variables de melanina y albinos *tirosinasa-negativo* (los denominados albinismos clásicos) que son incapaces de sintetizar melanina.

Las alteraciones visuales y oculares son: agudeza visual reducida, fotofobia, nistagmus, estrabismo, errores refractivos altos, falta de pigmentación del iris o traslucidez, fóvea con hipoplasia de grado variable y estereopsis baja.

Es de gran importancia la detección y manejo por parte del optometrista para proporcionar a los pacientes afectados una buena calidad de vida.

HISTORIA CLÍNICA

Paciente varón de 3 años acude a consulta porque sus padres notan que desvía los ojos hacia la nariz algunas veces desde hace dos meses y se acentúa a última hora del día desapareciendo a primera hora de la mañana.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

La agudeza visual del paciente medida sin corrección era de 0.5 en ambos ojos. El estado motor presentaba 12dp endotropia comitante intermitente, MOE sin restricciones (SPEC) y PPC hasta la nariz.

La Estereopsis era de 100”. Estado fotomotor con pupilas iguales redondas reactivas a la luz y la acomodación, DPAR (-).

La refracción objetiva era de +1.00 D esf en OD y +1.25 D esf en OI. Aunque medida bajo cicloplejia era de +4.50 D esf en OD y +5.00 D esf en OI, la agudeza visual no cambiaba, si variando el estado motor a Ortoforia en lejos y cerca.

En la exploración del polo anterior se observan párpados y pestañas limpios, conjuntiva sin signos de hiperemia, córnea y medios transparentes, profundidad de cámara anterior 1/1 (antes de la cicloplejia), traslucencia de iris.

En la exploración del polo posterior hay hipopigmentación retiniana con observación de los vasos coroideos. La papila con buen color y anillo neurorretiniano definido, las arcadas vasculares no presentaban signos de

entrecruzamiento y cumplen regla 2/1. Pero hay falta de vascularización rodeando la mácula, y no se observa el reflejo foveal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Se realizan pruebas genéticas que resultan en *tirosinasa-positivo* y una tomografía de coherencia óptica viendose falta de depresión foveal.

DIAGNÓSTICO

Se diagnostica de estrabismo por endotropia acomodativa y albinismo ocular, basándonos tanto en la exploración como en las pruebas específicas.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Se decide tratar el estrabismo de forma aislada pautandose la corrección óptica presente bajo el efecto de la cicloplejía. Se valora al mes y a los tres meses para ver la efectividad del tratamiento.

CONCLUSIÓN

El albinismo ocular es una condición genética con manifestaciones oculares en grado variable.

Para el diagnóstico hay que realizar un completo examen ocular y pruebas específicas.

Se debe tratar a los pacientes con albinismo ocular como pacientes de baja visión, y prescribir un tratamiento específico para cada una de las patologías presentes.