Comunicación oral

PATOLOGÍA / FARMACOLOGÍA — Viernes, 4 de abril ▶ 09:00 h ▶ Sala N-106 ▶ ID-00358

RETINOSQUISIS JUVENIL LIGADA AL CROMOSOMA X EN GEMELOS UNIVITELINOS

Autores:

Andrés Navarro Mingorance[1], Ángel García Garrigos[1], Pilar Granados Delgado[1], Lourdes García Chicano Alarcon[1]

Instituciones: [1]*Ópticas Claravision*

INTRODUCCIÓN

La retinosquisis juvenil es una afección de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X en la que aparece un desdoblamiento de la retina en dos capas con cavidades quísticas intermedias. Presentamos el caso y seguimiento de dos gemelos univitelinos diagnosticados de retinosquisis y que posteriormente han desarrollado queratocono.

HISTORIA CLÍNICA

Paciente de 19 años que acude por disminución de la AV en a/o en 2008. Tiene un hermano gemelo. La AV mejora con corrección pero no llega a 1,0 y no mejora con estenopeico.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

Se realiza examen visual completo incluyendo refracción, polo anterior, polo posterior y retinografía. Repetimos dichas pruebas desde 2008 a 2013.

Pruebas complementarias: OCT macular y posteriormente topografías. Esperando hacer pruebas electrofisiológicas y genéticas.

DIAGNÓSTICO

Rq juvenil y queratocono.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Valorando adaptación de RGP en ambos hermanos y posibilidad de tratamiento con Dorzolamida en próximo mes.

CONCLUSIÓN

Aún con igual patología, la rq ha evolucionado de manera distinta en los dos hermanos pero los dos han manifestado queratocono.