

COMUNICACIÓN EN E-PÓSTER

ID: 02634

PATOLOGÍA SEGMENTO POSTERIOR

COROIDEREMIA: ESTUDIO DE TRES GENERACIONES

Autores: MARC BIARNÉS PÉREZ^{1,2}, Barcelona; LUCIA LEE FERRARO^{1,2}, Barcelona; IMMA HERNÁN SENDRA³, Terrassa; MÍRIAM GARCIA PLANAS^{1,2}, Barcelona; CLARA ABADÍAS FERREIRO^{1,2}, Barcelona; CRISTINA ROMERO GALLEGU^{1,2}, Barcelona; ALICIA CARRASCO ÁLVAREZ¹, Barcelona; MIGUEL CARBALLO VILLARINO³, Terrassa; JORDI MONÉS CARILLA^{1,2}, Barcelona.

1 - Institut de la Màcula; 2 - Barcelona Macula Foundation; 3 - Unidad de Genética Molecular (Hospital de Terrassa).

Palabras clave: Coroideremia, genética, portadoras.

JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

La coroideremia es una distrofia corioidea de herencia ligada al cromosoma X, de modo que se afectan los varones (aunque las mujeres pueden transmitirla y padecer grados leves de la enfermedad). Se debe a mutaciones en el gen *CHM*, que codifica la proteína REP-1 o *Rab-escort protein-1*, necesaria en el tráfico intracelular.

Sus síntomas son parecidos a los de la retinosis pigmentaria (RP), con ceguera nocturna y pérdida progresiva del campo visual (CV). Si bien carece de tratamiento, su detección es importante porque: (1) hay estudios en marcha y (2) la detección de portadoras ofrece la posibilidad de consejo genético.

Se presenta el estudio de una familia extensa con un afectado por la enfermedad. La exposición muestra la importancia de la caracterización fenotípica (del fondo de ojo) y genotípica (la identificación de las mutaciones), lo que requiere un equipo multidisciplinar.

MATERIAL Y MÉTODOS

Un paciente de 14 años con nictalopía e hipoacusia desde la infancia fue visitado en 2012. El examen oftalmológico incluyó anamnesis, refracción y agudeza visual, CV, presión intraocular y evaluación de los segmentos an-

terior y posterior con imagen multimodal (retinografía, autofluorescencia y SD-OCT; *Figura*). El caso se orientó como posible síndrome de Usher (que asocia RP y sordera) o RP ligada a X, pero las pruebas genéticas mediante microarray APEX fueron negativas.

El paciente volvió a la consulta en 2021. Los cambios en el fondo de ojo (atrofia del epitelio pigmentario de la retina concéntrica y abrupta, con papila y vasos retinianos normales) y la exploración de la madre, asintomática pero con cambios pigmentarios visibles en la autofluorescencia (*Figura*), sugirieron la posibilidad de una coroideremia. Las pruebas genéticas confirmaron la ausencia completa del gen *CHM* en el probando (que afectaba a otros genes adyacentes, algunos implicados en la audición) y el status de portadora de la madre.

Los resultados desencadenaron el estudio de otros nueve miembros de la familia, incluidos los hermanos/as del probando, sus tías (potenciales portadoras) y su abuela. Los tíos no fueron evaluados por ser asintomáticos, una situación incompatible con la enfermedad.

RESULTADOS

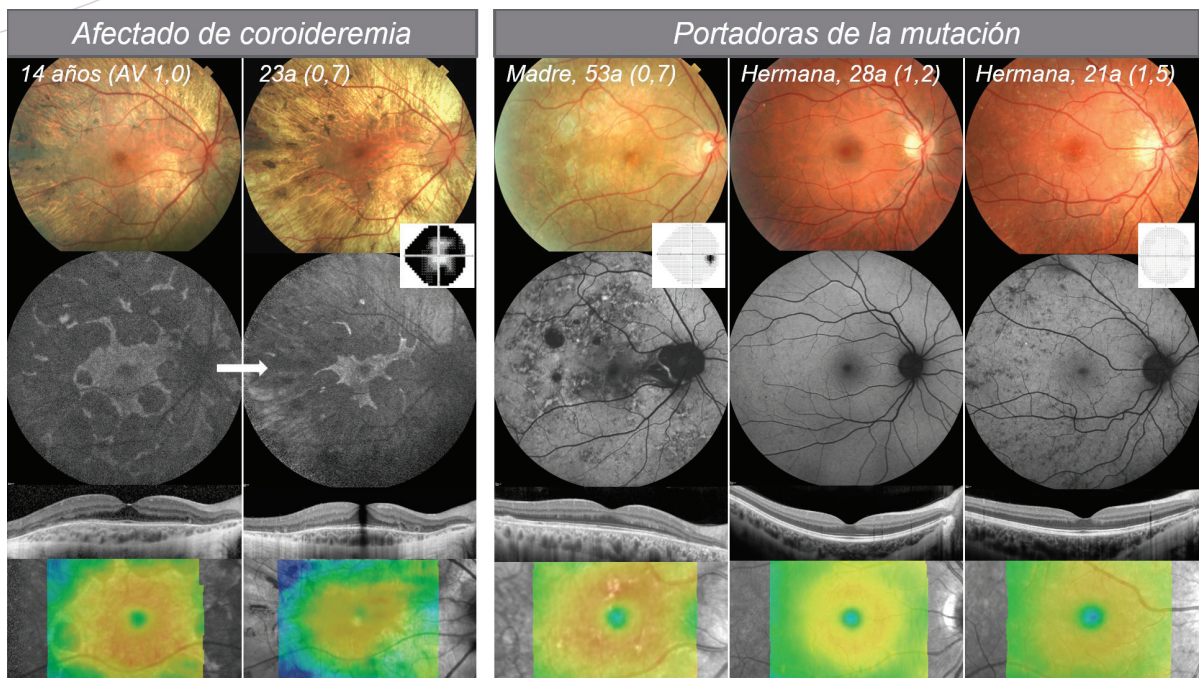
Las pruebas oftalmológicas y genéticas identificaron que dos hermanas del probando eran portadoras asintomáticas de la delección de *CHM* (*Figura*). Ningún otro ▶

- ▶ familiar estaba afectado incluyendo la abuela del probando, lo que concluyó que era una mutación *de novo* en la madre del caso índice.

CONCLUSIONES

La coroideremia es una condición parecida a la RP que causa ceguera legal en la mediana edad. Una detallada caracterización del fenotipo mediante imagen multimodal, pruebas funcionales, genéticas y el estudio de

familiares son claves para confirmar el diagnóstico, que raramente asociará afectación sistémica. Existen varios ensayos clínicos con terapia génica para esta condición. Además, el diagnóstico ofrece un pronóstico, facilita la identificación de portadoras y el consejo genético. Este último permite discutir las posibilidades reproductivas, ayudas psicológicas, sociales, etc. que mejoren la calidad de vida de estos pacientes. Esta situación es aplicable a muchas otras distrofias de la retina, por lo que su detección tiene implicaciones concretas para estos pacientes.



ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA



PARTNER PREFERENTE

