

## COMUNICACIÓN EN E-PÓSTER

ID: 3002

PATOLOGÍA SEGMENTO POSTERIOR

## DEGENERACIÓN MACULAR HEREDITARIA DE STARGARDT

**Autores:** CARMEN CARREÑO RODRÍGUEZ<sup>1</sup>, Madrid; ESTER DÍAZ ISABEL<sup>1</sup>, Madrid; BEATRIZ MARTÍN GARCÍA<sup>1</sup>, Madrid; ELENA PIEDRAHÍTA ALONSO<sup>1</sup>, Madrid; JOSEFINA BAÑUELOS BAÑUELOS<sup>1</sup>, Madrid.

1 - Centro Oftalmológico Gómez de Liaño.

**Palabras clave:** enfermedad de Stargardt, autofluorescencia, OCT.

## JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

La enfermedad de Stargardt es un trastorno hereditario de la retina ocasionado por mutaciones en el gen ABCA4, con herencia autosómica recesiva.

La mayoría de estos pacientes refieren una pérdida de visión en las dos primeras décadas de vida. Dicha pérdida de visión central puede justificarse mediante pruebas electrofisiológicas que detectan la disfunción de conos. Otro cambio que puede observarse en el fondo de ojo de pacientes con esta enfermedad es la presencia de manchas amarillentas (flecks) de tamaño, forma y distribución variable.

## MATERIAL Y MÉTODOS

**Historia clínica:** Paciente en revisiones periódicas por estrabismo. No refiere antecedentes clínicos personales ni familiares relevantes. Se detecta hipermetropía y leve endotropía asintomática, con AV 1.0 y buena visión binocular. No presenta alteración aparente de fondo de ojo. Continua en revisiones anuales para control de estrabismo.

**Exploración Clínica:** En marzo de 2018, con 33 años, acude refiriendo disminución de visión. Al realizar la exploración se observa AV visual 1.0 al ajustar graduación, estrabismo estable y buena visión binocular. Además, en esta visita se realiza retinografía con auto-

fluorescencia, OCT macular, CV y electroretinograma para ambos ojos. Los resultados obtenidos fueron los siguientes:

En fondo de ojo se observa: Papila normal, con alteraciones maculares perifoveales extensas.

En autofluorescencia se observa: Doble anillo de hiperautofluorescencia a nivel de área parafoveal y un anillo concéntrico a nivel de arcadas y nasal a papila.

En OCT se observa: Disminución del espesor retiniano a nivel parafoveal, área central normal con disminución de espesor retiniano por atrofia de las capas externas de la retina, manteniendo intacta la integridad macular en ambos ojos.

CV: Normal en ambos ojos.

Electroretinograma difuso: Registro normal para condición fotópica y escotópica.

Se revisa la historia clínica materna y se realizan la misma exploración observándose:

Una AV de 0.7 en ambos ojos para visión lejana y 0.9 ambos ojos para visión cercana, con leve exoforia en lejos y cerca. No se aprecia visión binocular.

Fondo de ojo: cambios atróficos centrales con amplio anillo de alteración de epitelio pigmentario.

Autofluorescencia: hipofluorescencia central rodeada de anillo concéntrico de hipofluorescencia menor y una interfase de anillo de hiperfluorescencia.

OCT: Importante adelgazamiento de las capas externas de la retina.

## COMUNICACIÓN EN E-PÓSTER

► **Diagnóstico:** Distrofia macular hereditaria de Stargardt sin flaviumaculatus.

**Tratamiento:** Se trata de una enfermedad retiniana hereditaria degenerativa sin tratamiento actual. Ambas pacientes continúan en revisiones para monitorizar la evolución de la enfermedad.

### CONCLUSIÓN

Este caso muestra la importancia de un examen completo y exhaustivo de fondo de ojo, con técnicas de imagen como son la autofluorescencia y la tomografía de coherencia óptica para el diagnóstico de enfermedades degenerativas en sus estadios precoces.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA



PARTNER PREFERENTE

