

ID: 19903

DISTROFIA HEREDITARIA DE LA RETINA EN ADULTO JOVEN: RETINOSIS PIGMENTARIA

Autores:

LAURA MARTÍNEZ GARCÍA. Hospital San Rafael de Madrid. Madrid. España.

ÁNGEL JIMÉNEZ LÓPEZ. Instituto Oftalmológico de Madrid. Madrid. España.

GUADALUPE GARRIDO CECA. Hospital San Rafael de Madrid. Madrid. España.

Tipo de comunicación:

Comunicación en e-póster

Área temática:

PATOLOGÍA OCULAR Y FARMACOLOGÍA

Subárea temática:

Patología segmento posterior

Palabras clave:

Espículas óseas, campo visual, degeneración retiniana

JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS:

La retinosis pigmentaria es la causa de distrofia hereditaria de la retina más frecuente, produciendo una degeneración periférica y progresiva de la retina, la cual ocasiona una muerte celular gradual (apoptosis) de las células fotorreceptoras (bastones y conos), llegando a causar ceguera.

Los síntomas más frecuentes son reducción del campo de visión, nictalopía (ceguera nocturna), disminución de la agudeza visual (AV), fotopsias (deslumbramientos). En cuanto a los signos más notables son la hiperpigmentación (espícula ósea), estrechamiento de las arteriolas retinianas, aspecto amarillento de la papila, células en el vítreo (menos frecuente) entre otros.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Presentamos el caso de un paciente de 53 años, que acude por pérdida de visión periférica gradual, desde hace tres meses, y cree que ha progresado.

Presenta una AV(decimal) en ojo derecho (OD) de 0,75 que mejora con compensación a 0,8 y en ojo izquierdo (OI) de 0,85 que no mejora. La exploración de polo posterior presenta una papila de borde y color normal en ambos ojos (AO),



COMUNICACIÓN e-POSTER

macula sin hemorragias y espículas óseas en zona periférica. Presión intraocular de 19-20 mmHg en AO. El CV 24-2 muestra una reducción concéntrica en AO.

A la vista de la exploración, se planteó la retinosis pigmentaria como primera posibilidad diagnóstica y se solicitaron un electroretinograma (ERG) y estudio genético. El ERG evidenció una retinosis pigmentaria y el estudio genético halló la mutación.

Los materiales usados para la exploración oftalmológica fueron: Campímetro de *Humphrey*[®], Retinografo *Visucam*[®], *Cirrus HD-OCT*[®], dispositivo de medida para la agudeza visual (pantalla de optotipos), y material complementario para la realización de pruebas optométricas.

RESULTADOS:

Acude nuevamente al mes para valorar el estudio genético y el ERG. Se inicia tratamiento con palmitato vit A, luteína más zeaxantina (*Retilut*[®]), ácidos grasos con omega-3 para ayudar a que la progresión no sea muy acelerada. Actualmente se encuentra en seguimiento por el servicio de oftalmología.

CONCLUSIONES:

Aunque se trata de una enfermedad rara, la aparición de síntomas típicos como nictalopía y pérdida de visión periférica debe hacernos sospechar una distrofia hereditaria de la retina. El diagnóstico de estas enfermedades se basa en la clínica, el campo visual (CV), el electroretinograma (ERG), la angiografía fluoresceínica (AGF), la autofluorescencia (AF), la tomografía de coherencia óptica (OCT) y las pruebas genéticas.

Actualmente no existe un tratamiento para estas enfermedades, aunque la terapia génica y la terapia celular pueden tener un papel terapéutico en el futuro.

Sin embargo, las medidas de ayuda de baja visión y la rehabilitación visual pueden ser muy útiles en mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



PARTNER
PREFERENTE

