

ID: 20308

DISTROFIA MACULAR DE INICIO TARDÍO

Autores:

DANIEL GARCÍA CERVERA. Institut de la Màcula. Barcelona. España.

JUAN FRANCISCO SANTAMARÍA ÁLVAREZ. Institut de la Màcula. Barcelona. España.

MÍRIAM GARCÍA PLANAS. Institut de la Màcula. Barcelona. España.

CRISTINA ROMERO GALLEGO. Institut de la Màcula. Barcelona. España.

FERNANDO PAGANI. Institut de la Màcula. Barcelona. España.

JORDI MONÉS CARILLA. Institut de la Màcula. Barcelona. España.

Tipo de comunicación:

Comunicación en e-póster

Área temática:

PATOLOGÍA OCULAR Y FARMACOLOGÍA

Subárea temática:

Patología segmento posterior

Palabras clave:

Distrofia macular de inicio tardío, diagnóstico diferencial, atrofia macular

JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS:

La distrofia macular de inicio tardío es una enfermedad hereditaria de herencia autosómica recesiva ligada al gen CDHR1 que afecta el epitelio pigmentario de la retina generando áreas de atrofia en la zona macular, dando pie a confusión con otras enfermedades con atrofia como puede ser la degeneración macular asociada a la edad (DMAE) o la enfermedad de Stargardt.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Varón de 64 años diagnosticado de DMAE en su forma atrófica desde 2017 y con inicio de catarata en ambos ojos. Refería antecedentes familiares con DMAE atrófica. El resto de anamnesis sin relevancia relacionada con el caso clínico.



COMUNICACIÓN e-POSTER

Se le realizó examen optométrico donde se obtuvo astigmatismo miópico compuesto en OI, miopía en OD y presbicia en AO, alcanzando una AV en AO de 20/33. Tanto el examen binocular como la biomicroscopía del segmento anterior se encontraban dentro de la normalidad, presiones intraoculares de 19 y 18 mmHg en OD y OI respectivamente. Las imágenes multimodales que se realizaron fueron SD-OCT macular, imagen de autofluorescencia y retinografías AO bajo midriasis farmacológica. En ellas se pudo observar extensa atrofia subfoveal bilateral.

RESULTADOS:

Tras la discusión de los hallazgos clínicos, se descartó el diagnóstico inicial de DMAE atrófica por ausencia de drusas. De la misma forma, se descartó la enfermedad de Stargardt que cursa también con atrofia por la ausencia de flecks. La atrofia podía ser característica de la enfermedad de Stargardt, pero fue descartado el diagnóstico por no tener presencia de "flecks".

Se procedió a realizar examen genético con el resultado de dos mutaciones en el gen CDHR1 c.1554-2A>C y c.783G>A (p.Pro261=) compatibles con el diagnóstico clínico de distrofia hereditaria de la retina, esta última reportada anteriormente para distrofia macular de inicio tardío.

CONCLUSIONES:

Con la visualización del caso conseguimos dar importancia al diagnóstico diferencial de la DMAE atrófica. Existen múltiples enfermedades que pueden presentar atrofia en el epitelio pigmentario de la retina, pero con la ayuda de una anamnesis adecuada, las imágenes multimodales, los hallazgos clínicos y la indicación adecuada de un análisis genético, facilitarán el diagnóstico de la patología.

La llegada inminente de nuevos fármacos en fase de aprobación para el tratamiento de la DMAE atrófica nos exigen ser cuidadosos en la interpretación de las pruebas para un correcto diagnóstico.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



PARTNER
REFERENTE

