

ID: 20392

RETINOSIS PIGMENTARIA. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Autores:

ANAHI GONZÁLEZ BERGAZ. Hospital del Sureste. Madrid. España.

ELENA LOMA SERRANO. Hospital del Sureste. Madrid. España.

MÓNICA MUÑOZ MENDOZA. Hospital del Sureste. Madrid. España.

MACARENA ELIAS DE TEJADA CASANOVA. Hospital del Sureste. Madrid. España.

AURORA RUIZ CALVO. Hospital del Sureste. Madrid. España.

RAQUEL MARTÍNEZ CHICO. Hospital del Sureste. Madrid. España.

Tipo de comunicación:

Comunicación en e-póster

Área temática:

PATOLOGÍA OCULAR Y FARMACOLOGÍA

Subárea temática:

Patología segmento posterior

Palabras clave:

Retinosis pigmentaria, retina

INTRODUCCIÓN:

La retinosis pigmentaria (RP) es un grupo de enfermedades genéticas que afectan a la retina, a la capa de fotorreceptores. Estas enfermedades causan una pérdida progresiva de la visión, empezando por la dificultad para ver en la oscuridad o con poca luz, y por la reducción del campo visual hasta quedar una visión en túnel. También puede afectar a la percepción de los colores y provocar otros problemas oculares, como cataratas o inflamación de la retina.

Paciente de 5 años que acude a consulta porque su madre cree que no ve bien desde pequeña: se choca, tropieza, le cuesta coger objetos, especialmente si no hay mucha luz. Ingresada en UCI a los dos días de nacer por infección umbilical.

COMUNICACIÓN e-POSTER

RESULTADOS:

AV SC 0.3 y 0.4, ct ortoforia en lejos y cerca, moes normal, ppc normal y estereopsis de 400" de arco. Retinoscopia OD: +1.75 -1.50 x 180 y OI: +1.75 -1.50 x 10. Subjetivo OD: +1.75 -1.50 x 180 AV 0.3, OI: +1.75 -1.50 x 10 AV 0.5-2. Se le realiza refracción cicloplégica OD +5.00 -1.5 0x 180 OI +5.00 -1.50 x 180. Finalmente se le prescribe OD +3.00 -1.50 x 180 y OI +3.00 -1.50 x 180. La biomicroscopía era normal en AO y fondo de ojo normal.

Acude a revisión 6 meses después y alcanza una AV cc de OD 0.7+2 y OI 0.8+1 AV bin 0.9, la estereopsis ha mejorado a 100", retinoscopia sobre su gafa +2.00 AO, se le vuelve a realizar una RX bajo cicloplegia de OD +7.25 - 1.50 x 5 AV 0.8 OI +7.00 -1.50 x 0 AV 0.8. FO y bmc normales.

Seis meses después acude a consulta con la nueva prescripción y la AV es de OD 0.4 y OI 0.4, AV bin 0.5+2, retinoscopia sobre su gafa OD +3.00 OI +4.00. En FO se encuentra dispersión de pigmento en el ecuador y periferia. La OCT evidencia quistes maculares en AO. La autofluorescencia muestra hiperfluorescencia del polo posterior, por lo que se solicita PEVs, ERG y pruebas genéticas.

Los PEVs son compatibles con afectación de la vía visual de ambos lados y el ERG tiene respuestas fotópicas. En los test genéticos detecta heterocigosis de 3 variantes del gen CRB1, una de ellas patogénica, una probablemente patogénica y una de significado incierto. La variante patogénica del gen CRB1 están asociadas a amaurosis congénita de Leber y a retinosis pigmentaria con herencia recesiva, por lo que son necesarias 2 mutaciones en heterocigosis o una en homocigosis para el diagnóstico de la enfermedad.

La paciente no es candidata a tratamiento con *Luxturna*, por lo que se seguirán con sus revisiones periódicas.

CONCLUSIÓN:

Debemos recordar a la población la necesidad de controlar y revisar a los niños en especial, en edades tempranas, para detectar posibles patologías lo antes posible e intentar mitigar los daños o implementar ayudas visuales para permitir el desarrollo del menor.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



PARTNER
PREFERENTE

