

ID: 20461

MODELO DE TRABAJO MULTIDISCIPLINAR EN UNA UNIDAD ESPECIALIZADA EN DISTROFIAS HEREDITARIAS DE LA RETINA: DISTROFIA DE BEST

Autores:

BELÉN PUENTE GETE. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

MARTA GUERRERO CARRETERO. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

MARÍA DE LOS ÁNGELES GUTIÉRREZ MORENO. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

GEMMA ESQUIVEL BENITO. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

LAURA ROSAL RUIZ. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

LAURA GIL IBÁÑEZ. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

MARÍA LUISA TESÓN YUDEGO. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

ORIANA D'ANNA MARDERO. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

IRENE ROSA PÉREZ. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

JAVIER COCA ROBINOT. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Tipo de comunicación:

Comunicación en e-póster

Área temática:

PATOLOGÍA OCULAR Y FARMACOLOGÍA

Subárea temática:

Patología segmento posterior

Palabras clave:

Distrofia viteliforme de Best, membrana neovascular, distrofias hereditarias de la retina

JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS:

El diagnóstico de las Distrofias Hereditarias de la Retina (DHR) puede ser un proceso complejo y tanto los pacientes como sus familias tienen múltiples necesidades que van desde servicios clínicos, asesoramiento social, psicológico y genético.

COMUNICACIÓN e-POSTER

Las unidades especializadas en DHR deben disponer de:

Atención oftalmológica que permita la continuidad asistencial de la edad pediátrica a la adulta y especialistas en enfermedades raras.

- Genetistas y bioinformáticos.
- Unidad de electrofisiología ocular.
- Ópticos-optometristas especializados en baja visión.
- Un registro de DHR.
- Grupo de investigación en DHR.
- Asociaciones de pacientes.

Estas unidades optimizan los recursos existentes y mejoran la coordinación entre atención primaria, especializada y estamentos sociales y educativos.

El objetivo de esta publicación es mostrar un caso de enfermedad de Best como ejemplo de la importancia del trabajo multidisciplinar, del que formamos parte los ópticos-optometristas, en el diagnóstico y seguimiento de las DHR.

MATERIAL Y MÉTODOS:

HISTORIA CLÍNICA: Varón de 24 años, en seguimiento desde los 8 años en el servicio de oftalmología pediátrica y a partir de su mayoría de edad en el servicio de oftalmología de adultos de nuestro hospital.

Antecedentes familiares: Padre, madre y hermano sanos y con valoración oftalmológica normal.

En tratamiento con inyecciones intravítreas desde los 14 años

EXPLORACIÓN CLÍNICA: En cada revisión se mide agudeza visual (AV), refracción, presión intraocular, imágenes de fondo de ojo en color y autofluorescencia (AF) y tomografía de coherencia óptica (OCT).

Cuando el paciente se deriva a la unidad de DHR, se solicita examen genético y pruebas electrofisiológicas resultando, electrooculograma (EOG) alterado y electrorretinograma (ERG) normal.

Actualmente: AVsc OD: 0.125 y OI: 0.25 y usa filtro 511 polarizado 1.

RESULTADOS:

Diagnóstico: El estudio genético confirma una variante patogénica en el gen BEST1, con modelo de herencia Autosómico recesivo (AR) lo que confirma el diagnóstico de Distrofia viteliforme de Best.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Actualmente la enfermedad de Best no tiene tratamiento y su evolución sigue una serie de estadios con imágenes de fondo de ojo (FO) muy característicos.

La alteración de la visión se produce en estadios avanzados, como nuestro paciente, presentando metamorfopsias y escotomas centrales, pero conservando la visión periférica y adaptación a la oscuridad.

La unidad de genética explicó al paciente y a sus padres el estudio realizado, y se les facilitó consejo genético e implantacional, así como la indicación de realizar a su hermano dicha prueba cuando alcance la mayoría de edad.

CONCLUSIONES:

El diagnóstico de una DHR tiene un gran impacto tanto para el paciente como para su familia.

Un enfoque multidisciplinar optimiza el proceso diagnóstico y manejo a largo plazo de estos pacientes.



COMUNICACIÓN e-POSTER

La unidad de baja visión es la encargada de pautar la corrección óptica adecuada y aconsejar el uso de filtros selectivos, ayudas ópticas y dar consejos de calidad de vida en casos de DHR.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



PARTNER
PREFERENTE

