

ID: 20496

DIAGNÓSTICO DE RETINOSIS PIGMENTARIA INFANTIL

Autores:

YAIZA DEL VALLE NAJARRO. Fernández-Casas Oftalmólogos. Cantabria. España.

RAQUEL GARCÍA GIL. Fernández-Casas Oftalmólogos. Cantabria. España.

PILAR CASAS DE LLERA. Fernández-Casas Oftalmólogos. Cantabria. España.

ROBERTO FERNÁNDEZ BUENAGA. Fernández-Casas Oftalmólogos. Cantabria. España.

Tipo de comunicación:

Comunicación en e-póster

Área temática:

PATOLOGÍA OCULAR Y FARMACOLOGÍA

Subárea temática:

Patología segmento posterior

Palabras clave:

Retinosis pigmentaria, distrofia hereditaria, gen

JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS:

La retinosis pigmentaria (RP) se trata de una alteración hereditaria de distrofia retiniana, caracterizada inicialmente con afectación progresiva de fotorreceptores. Cursa con pérdida de visión nocturna (nictalopía), pérdida gradual de visión y campos visuales, y alteración en la visión de colores. Se diagnostica mediante pruebas genéticas, electrorretinografía (ERG), campimetría y tomografía de coherencia óptica. Se trata de una enfermedad genética para la que en la actualidad no existe tratamiento específico. Dentro de las RP, la retinitis pigmentosa-88 (RP88) es causada por una mutación homocigótica o heterocigótica compuesta en el gen RPIL1 en el cromosoma 8p23. El examen muestra hallazgos típicos de RP, que incluyen depósitos de pigmento en el epitelio pigmentario de la retina periférica. A continuación, se presenta un caso clínico de una paciente, que acude a consulta a la que se diagnostica esta alteración.

MATERIAL Y METODOS:

HISTORIA CLÍNICA: Se presenta caso clínico de paciente de 13 años que acude en agosto de 2021 a nuestro centro, remitida por su optometrista para valoración de fondo de ojo por lesiones sospechosas en retinografía no midriática. La queja principal de la paciente es creer no necesitar uso de compensación óptica por no notar mejora visual con esta. En



COMUNICACIÓN e-POSTER

tratamiento previo mediante parche por ambliopía. En tratamiento médico mediante hormona de crecimiento desde 2019 y diagnóstico de hipercolesterolemia. Antecedentes familiares de desprendimiento de retina. Progenitores comentan ptosis en los últimos años y episodio de mareo sin pérdida de conocimiento.

EXPLORACIÓN CLÍNICA: En la primera visita presentó una agudeza visual (AV) con la mejor compensación óptica de: 0.10/0.20 logMAR. Se observa oftalmoplejía externa, a destacar: convergencia y ducciones respetadas pero fatigables y lentas. El test de colores Ishihara: normal pero lento. Se objetiva ptosis bilateral con distancia margen reflejo de 1mm y función del músculo elevador fatigable. Polo anterior: normal. Polo posterior: Retinopatía en sal y pimienta en ambos ojos y atrofia coriorretiniana peripapilar. Nervios ópticos normales.

Se remite al pediatra preferentemente para estudio cardíaco (EKG), estudio genético y descartar, entre otros, posible síndrome Kearns-Sayre dada la ptosis, oftalmoplejía externa y retinopatía.

Pruebas neurofisiológicas: ERG: afectación moderada en condiciones fotópicas y escotópicas. Potenciales evocados visuales (PEV), alteraciones leves a nivel macular.

RESULTADOS:

Diagnóstico: Diagnóstico genético de RP88 gen RP1L1. ADN mitocondrial secuenciación completa normal.

Tratamiento y evolución: Continúa con revisiones oftalmológicas. Pendiente de realización de electromiografía y biopsia muscular y descartar síndrome Kearns-Sayre dadas las manifestaciones oculares y retraso ponderal.

CONCLUSIONES:

La presencia de ptosis y alteración de la motilidad de reciente aparición en un niño, máxime cuando se acompaña de lesiones retinianas compatibles con RP, deben hacernos remitir con prontitud para valoración cardiológica por sospecha de síndrome Kearns-Sayre. En este tipo de alteraciones oculares genéticas y progresivas que dan lugar a discapacidad visual sería conveniente el inicio temprano de ayudas de baja visión. Es un caso genéticamente controvertido que sigue en estudio, caracterizado como esporádico por ser el primer miembro familiar que lo padece.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



PARTNER
PREFERENTE

