

COMUNICACIÓN EN PÓSTER

PATOLOGÍA / FARMACOLOGÍA

ID: 1192

Distrofia macular de conos. A propósito de un caso

➤ Autores: Elena Salobar-García ¹, Inés López-Cuenca ¹, Rosa De Hoz ³, Juan J. Salazar ³, Ana I. Ramírez ³, José M. Ramírez ²

¹Instituto de Investigaciones Oftalmológicas Ramón Castroviejo. ²Departamento de Oftalmología y ORL. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. ³Departamento de Oftalmología y ORL. Facultad de Óptica y Optometría. Universidad Complutense de Madrid.

INTRODUCCIÓN

La distrofia macular de conos es un trastorno bilateral hereditario autosómico recesivo incluido dentro de las enfermedades raras, cuya incidencia es de 1/400.000. Se cree que en el momento del nacimiento ya está presente con una disfunción total de los conos mientras que los bastones funcionan con normalidad. Histopatológicamente, en esta patología, la fovea está totalmente ausente de conos, por esta razón los pacientes presentan una visión monocromática y solo pueden detectar cambios en la luminosidad. Los pacientes con esta patología manifiestan nistagmus, fotofobia extrema y baja agudeza visual (AV). Suelen presentar un escotoma central y en la exploración oftalmoscópica el fondo de ojo suele parecer normal, aunque algunas veces el reflejo foveal está ausente. En el examen mediante electroretinografía suele mostrar ausencia de la respuesta de los conos y una respuesta normal de los bastones. Al realizar el test de los colores los pacientes fallan en reconocer los colores en todos los ejes, aunque ellos refieren ver cambios en el brillo relativo en el examen de *Farnsworth*.

HISTORIA CLÍNICA

Mujer de 28 años, que acude a la consulta con queja de pérdida progresiva de AV y fotofobia

desde la infancia. Refiere que su visión es mejor por la noche y que no puede identificar los colores.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

En la exploración clínica se encontró que la mejor AV corregida era de 0.2 en ambos ojos, con una mejoría subjetiva en binocular. Presentaba un nistagmus que disminuía de amplitud en visión binocular. El test de *Farnsworth* mostró una alteración de color inespecífica. La biomicroscopía de segmento anterior fue normal y con lente de 90D reveló una papila pálida y un estrechamiento vascular, sin pigmento en la mácula y alteración difusa del epitelio pigmentario de la retina en ambos ojos.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

La campimetría automatizada (*Humphrey 30.2*) reveló una reducción difusa de la sensibilidad (DM OD: -5.55 dB, $p < 1\%$; OS: -4.05 dB, $p < 1\%$) y un escotoma macular en ambos ojos. El examen del área macular mediante OCT (*3D OCT-1000*; Topcon Corporation, Tokyo, Japan) mostró un adelgazamiento macular y un área claramente delimitada por debajo de la fovea con pérdida del segmento externo de los fotorreceptores en ambos ojos. El examen con angiografía fluoresceínica se realizó con un angiógrafo *Heidelberg*



Sesión 5



Viernes, 13
de abril



17:30 h a 17:45 h



Terminal
12



(Heidelberg HRA 2 Angiography, Heidelberg Engineering, Germany), donde se observó área de atrofia del epitelio pigmentario de la retina en el área foveal.

DIAGNÓSTICO

Tras la búsqueda bibliográfica, todos los hallazgos clínicos encontrados indican que el paciente presenta una distrofia macular de conos.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Actualmente no existe un tratamiento curativo de esta condición. Se prescribió al paciente

su refracción en gafas y un suplemento de filtros con corte en 500 nm para reducir el deslumbramiento.

CONCLUSIÓN

La distrofia de conos es una enfermedad rara en la que la retina está ausente de conos. Mediante las nuevas técnicas de imagen de exploración del fondo de ojo se pueden observar los cambios anatómicos correspondientes con los cambios psicofísicos observados mediante los tests optométricos.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



COLABORACIÓN ESPECIAL:

