

COMUNICACIÓN EN PÓSTER

PATOLOGÍA / FARMACOLOGÍA

ID: 1376

Síndrome de Usher - Hallgren

➤ Autores: Raquel García Gil¹, Ana Isabel Herranz Bartolomé¹, Gemma Esquivel Benito¹, Raquel Gómez González¹, María Ortega Moyano¹, Nieves Gil Ciganda¹, Ainara Ortega Moyano¹, Yaiza Delgado Lozano¹, María Jesús Dargel Morales¹, Jose María Ruiz Moreno¹

¹Vissum.

INTRODUCCIÓN

Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva. Provoca pérdida grave de la audición y retinosis pigmentaria. Los pacientes afectados por este síndrome presentan ceguera nocturna, disminución progresiva del campo visual periférico y disminución de la agudeza visual central. La prevalencia está entre 1 a 4 casos por cada 100.000 habitantes en Europa. En España afecta a 20.000 personas y entre el 3% y el 6% de las personas con sordera congénita lo padecen. Se clasifica en tres tipos según el tipo de sordera y la edad a la que aparece la retinosis pigmentaria. Generalmente el diagnóstico de la enfermedad incluye la evaluación de vista, oído y equilibrio. El electroretinograma y una OCT nos ayudan a detectar signos de retinosis pigmentaria para la detección de la enfermedad.

HISTORIA CLÍNICA

Paciente varón de 16 años con hipoacusia. A los nueve años se le prescribió su primera gafa. Un año antes de la primera visita en nuestro centro estuvo con oclusiones por ambliopía bilateral. Acude a nuestra consulta por primera vez en 2013 sin referir sintomatología y cuatro años después acude a su segunda revisión refiriendo mala visión por la noche y visión distorsionada de los

colores. Tiene un hermano mellizo con la misma sintomatología.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

En la primera visita al realizar el cover test tanto en lejos y en cerca se observa ortoforia, su punto próximo de convergencia y la motilidad ocular extrínseca están respetados y sin limitaciones, presenta una estereopsis de 80". Con su gafa de lejos tiene una refracción OD +3,50esf-2,00cil a 180° y OS +4,00esf-2,00cil a 175° alcanza agudeza visual de lejos (AVL) de OD 0,62 y OS 0,44. Cuatro años después, presenta una refracción de OD +2,50esf-1,75cil a 180° OS +2,25esf-1,75cil a 180° con AVL OD 0,5 y OS 0,46 se le realiza refracción ciclopléjica y presenta OD +4,75esf-1,75cil a 180° y OS +4,25esf-1,75cil a 180°.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Tras la primera visita a nuestro centro se le recomienda hacer revisión de fondo de ojo con OCT, porque con la lente de 90 se observa alteración en el reflejo foveal y leve atrofia en epitelio pigmentario de la retina (EPR) en los 360°, pero no acuden a realizar la prueba. Cuando vuelve cuatro años después se realiza OCT y campimetría se observa edema macular y atrofia severa del EPR en ambos ojos. *Figura 1.*



Sesión 5



Viernes, 13
de abril



17:30 h a 17:45 h



Terminal
18

DIAGNÓSTICO

Retinosis pigmentaria que asociada a la hipoacusia, se diagnostica como posible síndrome de Usher-Hallgren.

TRATAMIENTO

Se les recomienda estudio genético. A día de hoy este síndrome no tiene tratamiento eficaz.

CONCLUSIÓN

Es recomendable realizar revisiones periódicas en caso de sospecha, ya que en este síndrome la hipoacusia va asociado a la retinosis pigmentaria. El mejor tratamiento es la identificación temprana para que el paciente aprenda lo antes posible a desenvolverse en su vida diaria con la adaptación de ayudas ópticas y auditivas.

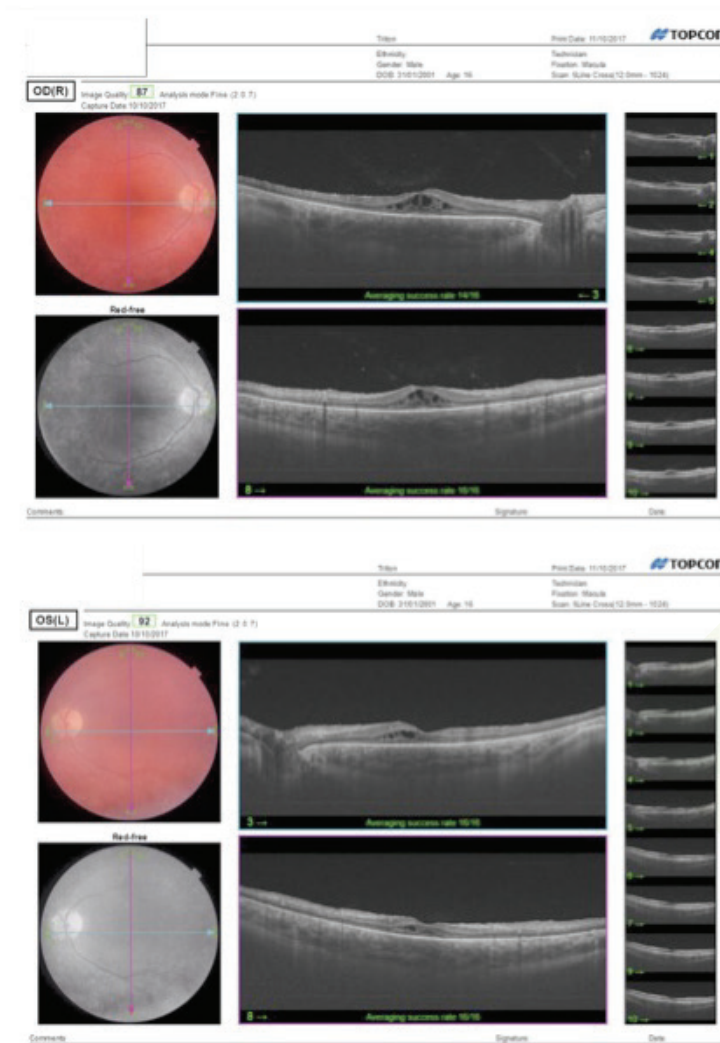


Fig 1. OCT de mácula de AO. Retinografía y autofluorescencia de cada ojo.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



COLABORACIÓN ESPECIAL:

