

COMUNICACIÓN EN PÓSTER

**VISIÓN BINOCULAR / REFRACCIÓN /
FUNCIÓN VISUAL**

ID: 1411

Cuando la baja agudeza visual en un niño no es un defecto refractivo

➤ Autores: Xènia Sans Niubò¹, Cristina Baena Gonzalo¹, Marc Martínez Puente¹, Laura Asensio Jurado¹, Clara Berrozpe Villabona¹, María Cecilia Gomez Gutierrez¹, Lorena Castillo Campillo¹

¹Institut Catala de Retina.

INTRODUCCIÓN AL CASO

La atrofia óptica dominante (ADOA) es la forma más frecuente de neuropatía óptica hereditaria (1:50000), con un patrón de herencia autosómico dominante. Se caracteriza por tener una edad de aparición entre los 4-8 años, agudeza visual entre 20/40 - 20/200, discromatopsia en el eje azul-amarillo, escotoma centro-cecal en campimetría y palidez y excavación papilar de localización temporal.

HISTORIA CLÍNICA (PRESENTACIÓN DEL CASO)

Se trata de niña de 7 años de edad sin antecedentes personales de interés derivada al departamento de Neuro-oftalmología para valoración. Sus padres refieren que se acerca mucho al leer y en el colegio sus profesores han comentado que no ve bien la pizarra.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

En la exploración se evidencia agudeza visual (AV) de 20/50 en ojo derecho (OD) y 20/32 en ojo izquierdo (OI), test de lang 400", test de Ishihara 20/20, no se detecta defecto pupilar aferente

relativo y el segmento anterior no muestra alteraciones significativas. En el fondo de ojo se evidencian papilas muy excavadas y pálidas a nivel temporal en ambos ojos sin otros hallazgos significativos. La refracción con ciclopléjico no muestra defecto refractivo significativo.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

El campo visual presenta defecto arciforme inferior en OD y escotoma nasal inferior en OI. Se detecta atrofia temporal e inferior en la OCT de capa de fibras nerviosas de la retina de ambos ojos, OCT macular sin alteraciones. Se completa el estudio con resonancia magnética orbitaria y craneal y análisis de sangre, incluyendo niveles de vitaminas, teniendo dichas pruebas un resultado sin alteraciones. El electroretinograma pattern es informado como buena función macular y afectación de células ganglionares.

DIAGNÓSTICO

Ante la sospecha diagnóstica de neuropatía óptica hereditaria se solicita análisis genético OPA-1 y LHON mostrando la presencia de la variante heterocigota patológica c.2635C>T. No se detectan



Sesión 8



Sábado, 14
de abril



10:15 h a 10:30 h



Terminal
7

alteraciones en el DNA mitocondrial de las mutaciones primarias de la neuropatía óptica de Leber.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

La paciente realiza controles periódicos en el departamento de Neuro-oftalmología de nuestro centro y dispone de ayudas visuales que le permiten un desarrollo adecuado y buen rendimiento escolar.

CONCLUSIÓN

Cuando se nos presente un niño con baja agudeza visual que no esté justificada por un de-

fecto refractivo y donde se evidencie atrofia óptica debemos sospechar de ADOA, ya que es la neuropatía óptica hereditaria más frecuente. Además, un 10% de los pacientes que presentan ADOA pueden presentar manifestaciones extra-oftalmológicas por lo que se requiere un manejo multidisciplinar.

El diagnóstico diferencial debemos establecerlo con todas las causas de neuropatías ópticas bilaterales por lo que hay que insistir en una historia clínica completa incluyendo antecedentes tanto personales como familiares, prueba de neuro-imagen y analítica sanguínea completa.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



COLABORACIÓN ESPECIAL:

