

## COMUNICACIONES EN PÓSTER

EXPOSITOR N° 135

PATOLOGÍA / FARMACOLOGÍA ID:690

### ► Enfermedad de Stargardt. A propósito de un caso: estudio, diagnóstico y controversia según diferentes técnicas vs marcador genético.

#### AUTORES:

Marcos Antelo Piñeiro<sup>1</sup>, Berta Ruiz Belenda<sup>1</sup>,  
Luis Calzón do Pazo<sup>1</sup>, Rosalba Salazar Murillo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Vista Gutiérrez Amorós Oftalmólogos

#### INTRODUCCIÓN AL CASO

La enfermedad de Stargardt o distrofia macular juvenil es considerada una enfermedad ocular rara (1/10000 personas). El inicio de los síntomas suelen aparecer en la adolescencia, aunque existen casos en los que aparecen en la primera década.

El objetivo de este trabajo se basa en analizar y comparar las diferentes técnicas vs marcador genético para llegar a su diagnóstico.

#### HISTORIA CLÍNICA

Niña de 6 años que acude a nuestro centro refiriendo mala visión y problemas de aprendizaje en el colegio, estudiada previamente en otros centros y diagnosticada de "simuladora". Hija única. Prematura de 37 semanas. Sin antecedentes heredo-familiares oculares de relevancia.

#### EXPLORACIÓN CLÍNICA

La agudeza visual espontánea es 0.3 en ojo derecho y 0.3 en ojo izquierdo no mejorable con estenopeico, la visión cercana J3. La refracción objetiva es +1.25 en ojo derecho y +1.50-2.25x30° en ojo izquierdo, sin presentar mejoría visual; no existen diferencias significativas bajo cicloplejía. Versiones y reacción pupilar se encuentran dentro de la

normalidad. Estereopsis negativa, visión de colores (Ishihara): ceguera total. Cover/Uncover muestra ortoforia en diferentes distancias. Pruebas de simulación negativas. Polo anterior compatible con la normalidad. En funduscopia se observa pigmentación amarillenta "ovoide" perimacular más acentuada en ojo izquierdo.

#### PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

La tomografía macular revela alteración de la arquitectura macular sugestiva de cambios atróficos intrarretinianos y disminución del espesor foveal mayor en ojo izquierdo.

Se decide realizar pruebas electrofisiológicas: electro-oculograma: coeficiente de Arden normal, potencial córneo-retiniano y picos máximos de luz/oscuridad disminuidos en ambos ojos. Potenciales evocados muestran latencias retrasadas en la onda positiva, las amplitudes son similares en ambos ojos.

Electro-retinograma: no fue posible realizarlo por nula colaboración.

Se deriva para estudio genético mediante chip de ADN, que detecta más de 400 mutaciones del gen ABCR, el cual es la causa de la enfermedad en el 80% de los casos descritos. El resultado fue negativo.

#### DIAGNÓSTICO

En nuestra paciente, a pesar de ser negativo el marcador genético, el cuadro clínico y las pruebas complementarias son sugestivas de enfermedad de Stargardt.

#### TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

No se conoce tratamiento para esta enfermedad, pero investigaciones con células madre, terapias génicas, de neuroprotección o la visión artificial podrían ser una opción en el futuro.

Recomendamos evitar exposición solar, utilizando filtros de absorción selectivos e ingesta equilibrada de vitamina A.  
Afilación a ONCE para acceder a los servicios que presta a personas con baja visión y mejorar la calidad de vida.  
Abordar el consejo genético en la familia.  
La evolución de la enfermedad es variable, por lo que recomendamos revisiones periódicas para seguimiento y evolución.

### CONCLUSIÓN

En la práctica clínica, debemos buscar diferentes vías para poder hacer un buen diagnóstico diferencial. En este caso, las diferentes herramientas de las que disponemos nos ayudan a diagnosticar, sin embargo no son excluyentes, ya que un 20% de los marcadores son negativos. La imagen macroscópica del fondo ocular y pruebas como la tomografía de coherencia óptica son muy características.

