



Neurology perspectives



21214 - OCLUSIÓN DE ARTERIA CENTRAL DE LA RETINA ASOCIADA A DÉFICIT DE ADENOSINA DESAMINASA 2

Boy García, B.¹; Zabalza, A.²; Ariño, H.²; Vilaseca, A.²; Llauredó, A.¹; Elosua, I.¹; Montalvo, C.¹; Subirà, O.³; Marques-Soares, J.⁴; Buján, S.⁴; Montalban, X.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Centre d'Esclerosi Múltiple de Catalunya (Cemcat). Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Oftalmología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Unitat de Malalties Autoinflamàtories de l'Adult. Servicio de Medicina Interna. CSUR de Enfermedades Autoinflamatorias. XUEC de Malalties Autoinflamàtories. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: El déficit de adenosina desaminasa 2 (DADA2) es un trastorno genético autoinflamatorio consistente en ausencia/disminución de la actividad de esta enzima. Se manifiesta en forma de vasculitis con ictus de repetición, aplasia pura de serie roja e insuficiencia de médula ósea. Los objetivos de este estudio son describir las características clínicas, oftalmológicas, radiológicas y genética de dos pacientes con diagnóstico de DADA2.

Material y métodos: Estudio descriptivo de dos casos con reciente diagnóstico de DADA2.

Resultados: Caso 1: hombre de 46 años, sin antecedentes, que debutó a los 34 años con pérdida de agudeza visual por oclusión de arteria central de retina izquierda. En el estudio etiológico, destacaban VSG y factor VIII elevados con angio-RM sin hallazgos. Se realizó tratamiento con metilprednisolona, ácido acetilsalicílico y paracentesis sin mejoría visual. A los 42 años, presenta oclusión de la arteria central de retina derecha. Se completó el estudio cardiológico, RM cerebromedular, punción lumbar, autoinmunidad y PET-TC sin hallazgos destacables. A nivel extraocular, el paciente desarrolló ataxia de la marcha progresiva con polineuropatía axonal en extremidades inferiores e hipoacusia neurosensorial. Persiste sin percepción de luz bilateral. Estudio genético que confirma mutación c.752C>T en el gen ADA2. Actualmente, en tratamiento con adalimumab. Caso 2: hombre de 44 años, hermano del caso anterior, que presentó amaurosis permanente por oclusión de arteria cilioretiniana derecha. Se realiza RM cerebromedular que muestra lesiones inflamatorias en nervio óptico izquierdo y troncoencéfalo. Confirmado genéticamente con misma mutación.

Conclusión: El DADA2 debe considerarse en pacientes con isquemia retiniana de origen indeterminado en menores de 50 años.