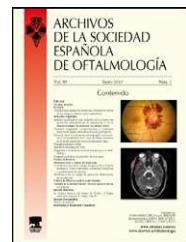


# ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

[www.elsevier.es/oftalmologia](http://www.elsevier.es/oftalmologia)



## Comunicación corta

### Características clínicas de la degeneración vítreo-retiniana de Goldmann-Favre

Á. Herrador-Montiel\*, J.L. Sánchez-Vicente y M. Arias-Alcalá

Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

#### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

##### Historia del artículo:

Recibido el 25 de enero de 2011

Aceptado el 8 de noviembre de 2011

On-line el 21 de marzo de 2012

##### Palabras clave:

Degeneración de Goldmann-Favre  
Retinosquisis  
Nyctalopía  
Degeneración vítrea

#### R E S U M E N

**Caso clínico:** Se presenta el caso clínico de una mujer de 39 años con una degeneración vítreo-retiniana de Goldmann-Favre. La paciente mostraba una disminución de la agudeza visual con nyctalopía, retinosquisis foveal y periférica, velos vítreos, degeneración retiniana con acúmulos de pigmento, y un electrorretinograma anormal.

**Discusión:** La paciente presentaba la mayoría de los hallazgos clínicos descritos, con evidentes vasos dendritiformes en la retina periférica.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

#### Clinical features of Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration

#### A B S T R A C T

**Case report:** We present the case of a 39-year-old woman with Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration. The patient showed a decrease in visual acuity with nyctalopia, and foveal and peripheral retinoschisis, vitreal veils, retinal degeneration with clumped pigment, and an unusual electroretinogram.

**Discussion:** Our patient had most of the reported clinical features, with dendritic vessels of peripheral retina.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

El síndrome de Goldmann-Favre (SGF) constituye una de las degeneraciones vítreo-retinianas hereditarias más raras conocidas. De probable herencia autosómica recesiva, se caracteriza por debut precoz de nyctalopía, cambios

pigmentarios atípicos y degeneración vítreo<sup>1</sup>. Otros signos son retinosquisis periférica y central así como opacidad subcapsular posterior de cristalino. Un electrorretinograma disminuido o no registrable y una disminución progresiva del campo visual periférico se asocian frecuentemente a este síndrome<sup>2</sup>. Presentamos un caso que manifiesta la mayoría de los hallazgos publicados, con una marcada degeneración dendritiforme.

\* Autor para correspondencia.

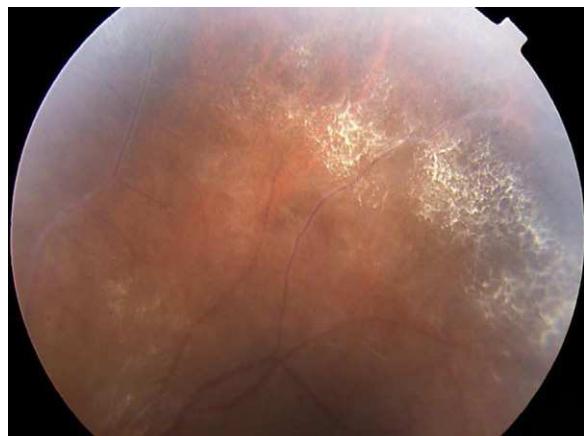


**Figura 1 – Retinosquisis central en «radios de bicicleta», velo vítreo inferior y envainamiento vascular.**

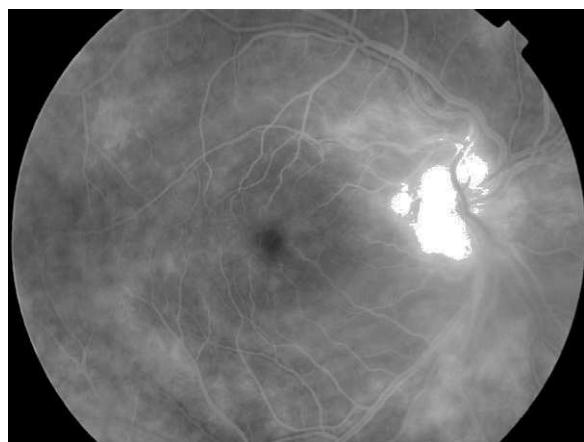
### Caso clínico

Mujer de 39 años de edad y raza blanca, remitida a nuestro Servicio para estudio de posible vasculitis retiniana. Refiere disminución de agudeza visual desde hace varios años y nictalopía. Como antecedentes personales cabe destacar episodios de epilepsia en la infancia, alergia alimentaria y al látex, trastornos dérmicos (foliculitis), aftas orales dudosas y convivencia con animal doméstico (perro).

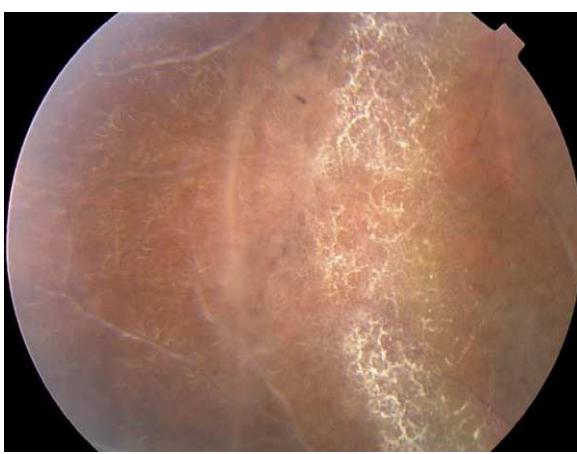
La agudeza visual con corrección en el ojo derecho (OD) fue 0,4 (+1,75 S -2,5 C a 175°) y en el ojo izquierdo 0,4 (+1,25 S -1,5 C a 15°) en la escala de Snellen. La biomicroscopía era normal en los dos ojos. La presión intraocular fue de 17 mm Hg en ambos ojos. En el fondo de ojo se apreciaba retinosquisis periférica y central (mácula en radios de bicicleta) (figura 1), velos vítreos, degeneración reticular microquística en media periferia, degeneración dendrítica periférica con vasos opacos y arborescentes (figura 2), acúmulos pigmentarios periféricos dispersos, así como envainamiento vascular periférico (figura 3). Los exámenes serológicos y el análisis de las moléculas de histocompatibilidad resultaron normales. En la angiografía fluoresceína se apreciaba impregnación difusa



**Figura 3 – Envainamiento vascular.**



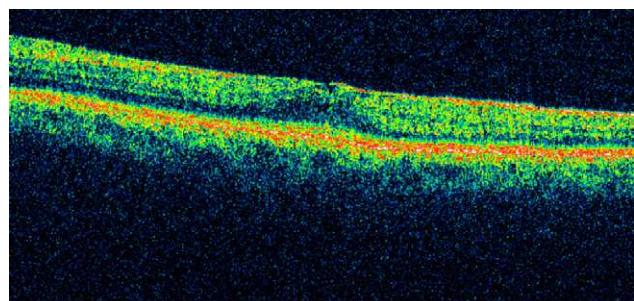
**Figura 4 – Impregnación difusa del parénquima retiniano en tiempos tardíos y fuga de capilares perifoveales.**



**Figura 2 – Degeneración dendrítica y degeneración reticular microquística.**

del parénquima retiniano, fuga de contraste de los capilares perifoveales y alteraciones vasculares periféricas en ambos ojos (figura 4). En la OCT (Stratus OCT modelo 3000 [Humphrey Zeiss instrument]) se objetivaba rectificación de la depresión foveal con engrosamiento de la hialoides posterior (figura 5). Se solicitó un electrorretinograma (campana Ganzfeld marca Cadwell [electrodos de superficie], Nihon Kohden (dispositivo de recogida) que mostró una alteración bilateral de la amplitud de las ondas a y b en condiciones fotópicas y escotópicas (figura 6).

Los potenciales evocados resultaron normales.



**Figura 5 – Rectificación foveal en OCT.**

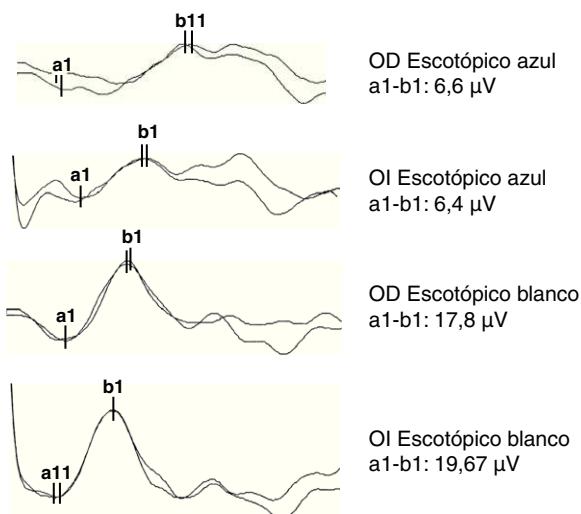


Figura 6 – Electrorretinograma.

## Discusión

El SGF fue descrito por primera vez en dos hermanos de 15 y 16 años por Goldmann en 1957 y Favre en 1958<sup>2</sup>. Ricci en 1961 describió un caso similar en una mujer de 41 años proponiendo un modelo de herencia autosómico recesivo. En nuestro caso, tras examinar a todos los familiares de primer y segundo orden vivos no encontramos hallazgos anormales. Recientes estudios incluyen este síndrome en un grupo de trastornos caracterizados por la mutación del gen NR2E3 entre los que se incluyen la retinopatía pigmentaria en acúmulos y el síndrome del cono S hiperestimulado. El gen NR2E3 codifica para un receptor nuclear en los fotorreceptores que se encarga de suprimir la expresión de los genes específicos para conos en los bastones<sup>3</sup>. Los síntomas clásicos son la pérdida progresiva de la agudeza visual y nictalopía<sup>4</sup>, nuestra paciente se quejaba de pérdida de visión de más de 10 años de evolución y dificultad para la visión nocturna. Los hallazgos clínicos son típicamente bilaterales y simétricos presentando cambios vítreos que incluyen licuefacción y degeneración fibrilar. En el polo anterior no es infrecuente el hallazgo de cata-rata subcapsular posterior en edades tempranas, sin embargo en nuestro caso no existía opacidad del cristalino significativa. En el fondo se puede encontrar retinosquisis central y periférica con mayor frecuencia de localización inferotemporal, edema macular cistoide, degeneración pigmentaria atípica

en media periferia, en ocasiones en forma de acúmulos pigmentados. Otros hallazgos incluyen vasos periféricos opacos, blancos, arborescentes y dendritiformes y en un estadio tardío anomalías vasculares (ausencia de perfusión, atenuación vascular) y palidez de papila.

Fishman describió en 1976 la angiografía fluoresceínica de un SGF mostrando la presencia de fuga difusa de contraste, lo que suponía un hallazgo único en las distrofias retinianas y no se había descrito en trastornos similares como la retinosquisis juvenil ligada al X<sup>5</sup>. En nuestro caso también podemos apreciar una tinción difusa en tiempos tardíos así como fuga de contraste en los capilares perifoveales.

En la mayoría de los casos publicados las respuestas del electrorretinograma fueron no detectables, o disminuidas con una disfunción temprana de los bastones en comparación con los conos. La adaptación a la oscuridad es siempre anormal<sup>1</sup>.

Los campos visuales presentan defectos centrales y periféricos dependiendo de los hallazgos funduscópicos.

El diagnóstico del SGF debe considerarse en pacientes con historia de nictalopía temprana, degeneración vítreo con cambios atípicos pigmentarios periféricos y retinosquisis central y periférica. Apoya al diagnóstico la presencia de un ERG infranormal. Otras exploraciones como el campo visual, la angiografía fluoresceínica y la OCT pueden añadir información adicional al estudio.

## Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Batioglu F. Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration. Eur J Ophthalmol. 2003;13:307-10.
2. Ikaheimo K, Tuppurainen K, Mantyjarvi M. Clinical features of Goldmann-Favre syndrome. Acta Ophthalmol Scand. 1999;77:459-61.
3. Pachydaki SI, Klaver CC, Barbazetto IA, Roy MS, Gouras P, Allikmets R, et al. Phenotypic features of patients with NR2E3 mutations. Arch Ophthalmol. 2009;127:71-5.
4. Edwards AO. Clinical features of the congenital vitreoretinopathies. Eye. 2008;22:1233-42.
5. Fishman GA, Jampol LM, Goldberg MF. Diagnostic features of the Favre-Goldmann syndrome. Br J Ophthalmol. 1976;60:345-53.