



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/3013 - UNA RARA CAUSA DE DISMINUCIÓN DE AGUDEZA VISUAL

J. Krivocheya Montero^a, C. Olmo Azuaga^b, O. Rivera García^c, R. Franco Ferraz^d, A. Fernández-Llebrez Castaño^e y A. Krivocheya Montero^f

^aMédico de Familia. Centro de Salud Zona Este. Melilla. ^bMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Centro. Melilla. ^cMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Norte. Melilla. ^dMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Centro. Melilla. ^eMédico de Familia. Centro de Salud Zona Centro. Melilla. ^fServicio de Enfermería. Hospital Comarcal de Melilla.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 8 años que consulta por disminución de la agudeza visual desde hace un mes. No refiere otra clínica. Antecedentes personales: embarazo y parto normal. Calendario vacunal adecuado hasta los 6 años. No antecedentes de interés.

Exploración y pruebas complementarias: Realizamos estudio de optotipos apreciándose una dificultad importante para su consecución por lo que se deriva a la paciente a Oftalmología. Evolución: la paciente es valorada en Oftalmología obteniéndose los siguientes resultados: Agudeza visual OD: 0,5-0,6. Agudeza visual OI 0,2-0,3. Cover normal, PICNIR, polo anterior normal, no Tyndall. Autorefracción sin cicloplejico (+ 0,75 OD, + 1 OI), con cicloplejico (+ 1,50 OD, + 1,25 OI). Fondo de ojo: OD (deslustramiento macular), OI (cicatriz coriorretiniana macular de 1-2 DP). Ingresamos a la paciente para descartar manifestaciones extraoculares de otras patologías que son descartadas. Se realiza angiografía apreciándose: OI (lesión distrófica coriorretiniana macular sin actividad); OD (lesión macular sin actividad con alteración del EPR). Con la sospecha de enfermedad de Best se realiza estudio genético, detectándose mutación a nivel del gen BEST1.

Juicio clínico: Enfermedad de Best.

Diagnóstico diferencial: Distrofia foveomacular viteliforme de la edad adulta. DMAE. Bestrofinopatía AR. Retinocoroidopatía vítreo AD. Retinitis pigmentosa. Maculopatía en ojo de buey.

Comentario final: La enfermedad de Best es una distrofia macular genética caracterizada por pérdida de agudeza visual central, metamorfopsia y disminución del índice de Arden a consecuencia de una lesión en forma de yema de huevo localizada en la fóvea o parafóvea. Es causada principalmente por mutaciones en BEST1 que codifica la bestrofina-1, canal de cloro que se expresa en el EPR, provocando su defecto la acumulación de lipofuscina a consecuencia de un intercambio iónico anómalo. Su diagnóstico se basa en antecedentes familiares, pruebas de agudeza visual y oftalmoscopia. El tratamiento es sintomático consistente en la utilización de lentes correctoras en personas con deterioro significativo de la agudeza visual. Debemos evitar el uso del tabaco y se ha probado algunos agentes como veteporfina, antiVEGF o fotocoagulación directa con laser. Es una enfermedad rara con una prevalencia de 1-9/100.000 habitantes y la debemos tener en cuenta ante casos de disminución de agudeza visual.

Bibliografía

1. ORPHA [Internet]. Diciembre 2013. Distrofia viteliforme macular de Best; [consultado el día 29 de Julio de 2017]. Disponible en: <http://www.orpha.net>

Palabras clave: Agudeza visual. BEST1. Lipofuscina.