



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

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

J. Krivocheya Montero<sup>a</sup>, C. Olmo Azuaga<sup>b</sup>, O. Rivera García<sup>c</sup>, R. Franco Ferraz<sup>d</sup>, A. Fernández-Llebrez Castañón<sup>e</sup> y A. Krivocheya Montero<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Zona Este. Melilla. <sup>b</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Centro. Melilla. <sup>c</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Norte. Melilla. <sup>d</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Centro. Melilla. <sup>e</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Zona Centro. Melilla. <sup>f</sup>Servicio 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 vítrea 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 fovea o parafovea. 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 lipofusina 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.