

HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE
“DR. ANTONIO LUACES IRAOLA”
CIEGO DE AVILA



**Enfermedad de Stargardt con fondo flavimaculatus.
Presentación de un caso.
Stargardt's disease and fundus flavimaculatus. A case report.**

Carlos Alberto Pérez Padilla (1), Yamilet Leiva González (2), Zaihrys del Carmen Herrera Lazo (3).

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente de 10 años de edad, de raza blanca, masculino, con el diagnóstico de enfermedad de Stargardt con fondo flavimaculatus. El diagnóstico se realizó por los antecedentes patológicos personales y el examen físico mediante la oftalmoscopia directa e indirecta, la agudeza visual sin y con corrección, test de sensibilidad al contraste, test de visión al color y retinografía. Se realizó una investigación de dicho tema por lo poco frecuente que resultan estas dos variantes de una misma enfermedad en la primera década de la vida.

Palabras clave: DEGENERACION MACULAR, ENFERMEDAD DE STARGARDT, FUNDUS FLAVIMACULATUS.

1. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Profesor Asistente.
2. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral a la Mujer. Profesor Instructor.
3. Especialista de 1er Grado en Pediatría. Profesor Instructor.

INTRODUCCIÓN

Las distrofias maculares se definen como un proceso de envejecimiento y muerte prematura de las células de la retina, generalmente confinado a la mácula, en la cual hay un defecto enzimático genéticamente determinado heredable y no existe evidencia de un factor etiológico extrínseco demostrable (1).

En 1909 Stargardt describió una enfermedad familiar que presentaba atrofia macular con manchas pequeñas amarillentas profundas de curso progresivo, en 1963 Franceschetti describió una entidad la que llamo dos años después *fundus flavimaculatus* (FF), caracterizada también por la presencia de puntos amarillentos o motas (flecks), en la retina periférica con o sin afección de la mácula, la cual aparece sobre todo en el adulto joven (2-7).

En la actualidad se considera la enfermedad de Stargardt y el fondo flavimaculatus variantes de una misma entidad nosológica, algunos autores utilizan estos términos unidos (Stargardt- FF). Hasta el 2% de la población tiene mutaciones en el gen que la produce lo que hace que sea la segunda distrofia macular juvenil hereditaria más

frecuente tras la retinitis pigmentosa y una causa común de pérdida de visión central en adultos menores de 50 años (3-4, 8).

Se inicia en la primera o segunda décadas de la vida, su progresión es rápida y el pronóstico visual es malo, se presenta en uno de cada 20,000 niños después de la edad de 6 años y generalmente se realiza el diagnóstico antes de los 20 años de edad, en la actualidad más de 25,000 niños en América padecen la enfermedad (1-2, 5-7).

Desde el punto de vista clínico los pacientes con la enfermedad presentan pérdida visual en las dos primeras décadas de la vida, éste es un grupo heterogéneo de enfermedades, y en algunos pacientes la enfermedad se hace sintomática en períodos medios de la vida o incluso más tarde. La pérdida de la visión central puede estar acompañada de síntomas así como de evidencias electrofisiológicas de una disfunción de conos incluso de conos y bastones si los flecos se extienden en la periferia.

En el examen del fondo de ojo típicamente los pacientes desarrollan cambios atróficos y unas peculiares manchas amarillentas (flecks). El test de visión de colores normalmente muestra una discromatopsia rojo-verde leve. La angiografía fluoresceínica es importante a la hora de hacer el diagnóstico de algunos signos como el silencio coroideo frecuente en la mayoría de los pacientes y además unido a la apariencia del fondo nos ayuda a subdividir la enfermedad en sus cuatro grupos (1-3, 5-7).

Este trabajo tiene como objetivo describir un paciente portador de la enfermedad de Stargardt con un debut temprano de fondo flavimaculatus forma de comienzo atípico de la enfermedad evento poco frecuente que resultan estas dos variantes de una misma enfermedad en la primera década de vida

PRESENTACIÓN DEL CASO

En la consulta de oftalmología pediátrica del hospital provincial general de Ciego de Ávila se diagnóstico un paciente de 10 años de edad el cual es portador de una enfermedad de Stargardt con fondo flavimaculatus. El diagnóstico se realizó teniendo en cuenta los antecedentes patológicos personales, sus síntomas y el examen físico basado en la oftalmoscopia directa e indirecta, la agudeza visual sin y con corrección, test de sensibilidad al contraste, test de visión al color y una retinografía.

Motivo de consulta:

Paciente masculino de 10 años de edad, de raza blanca, con antecedentes de salud, que acudió a la consulta traído por sus padres que refieren disminución de la visión de ambos ojos del niño desde hace algún tiempo, por ejemplo que no ve la pelota cuando juega al béisbol, situación que no se presentaba antes.

Examen físico ocular:

Ambos ojos:

- Anexos: Sin alteraciones.
- Segmento anterior: Sin alteraciones.
- Medios: Transparentes.
- Fondo de ojo: (Oftalmoscopia directa e indirecta): Zona de atrofia macular rodeada de lesiones en forma de puntos o motas blanco-amarillentos (flecks), que se extienden hasta la retina periférica y van más allá de las arcadas.

Agudeza visual sin corrección:

OD: 0.05

OI: 0.1

Agudeza visual con corrección (VAP):

OD: -1.00 esf - 0.50 x 45° AV:0.15

OI: -1.00 esf - 0.50 x 45° AV: 0.15

Test de visión al color (Ishihara): Patológico.

OD: 1/21

OI: 4/21

Test de sensibilidad al contraste (Test Pelli-Robson): Patológico

	3m	1m
OD:	0.00	0.30
OI:	0.15	1.05

Valor normal de 1.65 a 1.89 log.

Retinografía: Ambos ojos: (Figuras No. 1 y No. 2).

Zona de atrofia macular rodeada de abundantes flecks que se extienden hasta la retina periférica y van mas allá de las arcadas.

El diagnóstico lo realizamos por los antecedentes del paciente, sus síntomas; así como los signos obtenidos mediante el examen físico ocular basado en la oftalmoscopia directa e indirecta, la toma de la agudeza visual sin y con corrección, test de sensibilidad al contraste, test de visión al color y una retinografía.

Se determinó que el paciente presentaba una enfermedad de Stargardt con fondo flavimaculatus, cuya forma de presentación mas común es la pérdida de la visión central y cualquier combinación de la triada clínica de atrofia macular, lesiones blanco-amarillentas en polo posterior y retina periférica de aspecto pisciformes o motas (flecks) y “silencio coroideo” (1- 2, 5-7).

Los hallazgos fundoscópicos y la pérdida agudeza visual generalmente son simétricos en ambos ojos, la edad de comienzo y la gravedad de la pérdida visual son generalmente mayores en pacientes con flecks extendidas en la retina periférica media o mas allá. La agudeza visual varía de 20/40 a 20/200, pero en los casos de larga evolución puede llegar hasta cuenta dedos (2, 5-7, 9).

La misma es una enfermedad familiar que se trasmite con carácter autosómico recesiva, en 1997 se identificó por primera vez el gen responsable de la enfermedad (ABCA4) (3, 5-7, 10).

El diagnóstico diferencial debe establecer en el momento de la evolución de la enfermedad. Si los cambios son en mácula se debe diferenciar de la distrofia progresiva de conos, la distrofia macular viteliforme, la distrofia coroidea areolar central, si en los cuales existe FF se debe diferenciar del fundus albipunctatus, retinosis punctata albescens, drusen de la membrana de Bruch y quistes viteliformes múltiples (2, 6-7).

Teniendo en cuenta que se trata de una forma atípica de esta afección donde se presentaron las dos variantes de una misma enfermedad en la primera década de la vida las cuales son causa de disminución de la visión de forma bilateral y de progresión rápida y después de obtener las datos descritos en el examen físico ocular del niño se puede plantear que el pronóstico visual del paciente es reservado.

La conducta seguida con el paciente fue:

- Remisión al Instituto Oftalmológico Cubano “Ramón Pando Ferrer” donde fue valorado en las consultas de retina y neurooftalmología para confirmación diagnóstica y seguimiento.
- Seguimiento por las consultas de oftalmología pediátrica y baja visión del hospital de Ciego de Ávila para rehabilitación visual.

CONCLUSIONES

La identificación precisa de esta forma atípica de la enfermedad en la primera década de la vida y su diagnóstico diferencial son aspectos importantes para predecir el pronóstico visual del paciente. Los avances obtenidos en la especialidad de oftalmología en Cuba actualmente son muy favorables en el estudio y diagnóstico de estos tipos de distrofias retinianas. Con la aparición de la subespecialidad de baja visión este tipo de paciente puede ser rehabilitado desde el punto de vista visual.

ABSTRACT

The case of a patient of 10 years of age appears, of white race, masculine, with the diagnosis of disease of Stargardt with bottom flavimaculatus. The diagnosis was realized by the personal pathological antecedents and the physical examination by means of the direct and indirect ophthalmoscopy, the visual sharpness without and with correction, test of sensitivity to the resistance, test of vision to the color and retinography. An investigation of this subject by little frequent that was realized these two variants are from a same disease in the first decade of the life.

Key words: MACULAR DEGENERATION, STARGARDT'S DISEASE, FUNDUS FLAVIMACULATUS.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cubas Lorenzo V, Gutiérrez JC, López Ramos L. Enfermedad de Stargardt con fondo flavimaculatus y degeneración de las fibras nerviosas de la retina semejante al glaucoma. Presentación de un caso y su progresión en diez años. *Rev Mexicana Oftalmol.* 2008; 82(3):179-183.
2. González Preciado J, Alcalá Delgadillo A. Distrofias maculares hereditarias. *Rev Mexicana Oftalmol.* 2000; 74(4):189-194.
3. Passerini I, Sodi A, Giambene B, Mariottini A, Menchini U, Torricelli F. Novel mutations in of the ABCR gene in Italian patients with Stargardt disease. *Eye.* 2009; 10:1038.
4. Walia S, Fishman GA. Natural history of phenotypic changes in Stargardt macular dystrophy. *Ophthalmol Genet.* 2009; 30(2):63-68.
5. Lois N, Holder GE, Bunce C, Fitzke FW, Bird AC. Phenotypic subtypes of Stargardt macular dystrophy–fundus flavimaculatus. *Arch Ophthalmol.* 2001; 119: 359-369.
6. Maia M, Moriera CA, Finzi S, Eyal M, Muamenne I. Doencas da retina e vítreo. En: Morterá Dantas A, Ramos Moreiera AT. *Oftalmología Pediátrica.* 2 ed. Río de Janeiro: Cultura Médica; 2006. p. 109-150.
7. Dresner K, Small KW. Macular dystrophies. En: Yanoff M, Duker JS, Augsburger JJ. *Ophthalmology.* 2nd ed. Philadelphia: Mosby; 2004. p. 824-32.
8. Alamanza Gómez F. El factor H del complemento y la degeneración macular. *Gac Med Mex.* 2005; 141(41): 139-40.
9. Rozet JM, Gerber S, Ducroq D, Hamel C, Dufier JL, Kaplan J. Les dystrophies maculaires héréditaires. *J Fr Ophtalmol.* 2005; 28(1):113-124.
10. Cideciyan AV, Aleman TS, Swider M, Schwartz SB, Steinberg JD, Brucker AJ. Mutations in ABCA4 result in accumulation of lipofuscin before slowing of the retinoid cycle: a reappraisal of the human disease sequence. *Hum Mol Genet.* 2004; 13(5):525-534.

ANEXOS

Figura No. 1.



Figura No. 2.

