



CUANDO LA BAJA AGUDEZA VISUAL EN UN NIÑO NO ES UN DEFECTO REFRACTIVO

M. Cecilia Gómez, Lorena Castillo, Clara Berrozpe
Institut Català de Retina

La atrofia óptica dominante (ADOA) es una neuropatía óptica hereditaria caracterizada por palidez papilar bilateral y simétrica con disminución de agudeza visual (AV) de forma insidiosa generalmente en edades tempranas de la vida. Niña de 7 años de edad quienes sus padres refieren dificultades en la lectura y al mirar la pizarra. En la exploración oftalmológica se evidencia AV de 0,4 en OD y 0,7 en OI, estereopsis 400", ishihara 20/20, no se detectó defecto pupilar aferente relativo y segmento anterior sin alteraciones significativas. En la fundoscopia se evidenció palidez papilar difusa en ambos ojos sin otros hallazgos significativos. La refracción con ciclopléjico no mostró defecto refractivo. Defecto arciforme inferior en OD y escotoma nasal inferior en OI, se detectó atrofia temporal e inferior en la OCT de capa de fibras nerviosas de AO, OCT macular si alteraciones. Se completó estudio con resonancia magnética cerebral y analítica incluyendo niveles de vitaminas siendo ambas pruebas normales. El electroretinograma pattern fue informado como buena función macular y afectación de células ganglionares. Ante la sospecha diagnóstica de neuropatía óptica hereditaria se solicitó análisis genético OPA-1 y LHON mostrando la presencia de la variante heterocigota patológica c.2635C>T. No se detectó alteraciones en el ADN mitocondrial de la mutaciones primarias de la enfermedad de Leber. Cuando se nos presente un niño con baja agudeza visual que no esté justificada por algún defecto refractivo y donde se evidencie atrofia óptica debemos sospechar de ADOA, ya que es la neuropatía óptica hereditaria más frecuente.

