



**50<sup>0</sup>** CONGRESO  
SOCIETAT CATALANA  
D'OFTALMOLOGIA

ACTUALIZACIÓN  
EN OFTALMOLOGÍA

28, 29 y 30 de Noviembre de 2019  
Auditori AXA/Barcelona



Societat  
Catalana  
d'Oftalmologia



## ATROFIA GIRATA. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Gloria Fernández; Jaume Català; Karim Bañón  
*Hospital San Joan de Deu*

Se presenta el caso clínico de un varón de 6 años y 11 meses con miopía progresiva remitido por alteración en fondo de ojo( hiperpigmentado, con atrofia lobular del epitelio pigmentario (EPR) y coriicapilar en retina media y periférica) . Como antecedentes personales presenta 3 angiomas en frente, labio y tórax. Sin antecedentes familiares de interés ni consanguinidad.

Se realizaron retinografías de campo amplio, autofluorescencia y tomografía de coherencia óptica , así como un estudio conjunto con el equipo de neurorradiología usando la cromatografía en imágenes de resonancia magnética cerebral para detectar los niveles de aminoácidos en el plasma.

La atrofia girata es una enfermedad autosómica recesiva que produce un déficit de la enzima ornitina aminotransferasa (OAT) lo que eleva los niveles en sangre del aminoácido ornitina que produce daño coriicapilar, en EPR y retina, con disminución concéntrica del campo visual y progresión centripeta.

El aumento de este aminoácido en sangre también acarrea alteraciones del sistema nervioso central como debilidad muscular y retraso mental por atrofia cerebral prematura. Nuestro paciente únicamente presentaba alteraciones en fondo de ojo.

El tratamiento estándar para esta patología es dietético bajo suplementos de piridoxina (vitamina b6) , que ayuda a la enzima OAT a llevar a cabo sus funciones , y una dieta libre en arginina

Se está estudiando el reemplazo enzimático, pero existen dificultades para aislar el enzima y dirigirla al sistema de actuación y riesgo de reacción inmunológica.