



50⁰ CONGRESO
SOCIETAT CATALANA
D'OFTALMOLOGIA

ACTUALIZACIÓN
EN OFTALMOLOGÍA

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



Societat
Catalana
d'Oftalmologia



LA ÚNICA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA CON DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES. A PROPÓSITO DE UN CASO

Victoria Bulnes González; Jesús Díaz Cascajosa; Marta Giró Rosa; Sandra Perich González
Hospital Sant Pau

La ataxia cerebelosa tipo 7-SCA7- es un síndrome neurodegenerativo muy poco frecuente (<0.01%) de herencia autosómica dominante, es causado por la expansión inestable del triplete de nucleótidos CAG (> 34-36 repeticiones) el cual codifica la ataxina 7, una proteína anómala que interacciona con el factor de transcripción CRX. Se postula que dicha interacción suprimiría la actividad de los genes de los fotorreceptores, como la rodopsina y la opsina.

Se trata de una noxa de progresión lenta, que además de cursar con ataxia, disartria y signos piramidales asocia una distrofia de conos y bastones.

Presentamos el caso de un varón de 25 años sin antecedentes de interés que acudió a Urgencias de Oftalmología por visión borrosa, inestabilidad y cefalea. La AV: 0.16 est 0.2 AO, en el fondo de ojo se observó atrofia EPR macular, la OCT mostró adelgazamiento foveal y parafoveal; el patrón del electroretinograma flash reveló una disminución en la amplitud de todas las respuestas, mayor en la fotópica y flicker. El estudio genético con PCR estableció el diagnóstico, presenta en heterocigosis un alelo con 50 repeticiones del triplete CAG.

La SCA7 es la única SCA conocida que asocia distrofia de conos y bastones. La clínica visual puede preceder como en nuestro caso a la neurológica, es por ello que el conocimiento y la sospecha temprana por parte del Oftalmólogo es de gran utilidad en el diagnóstico.