

52^è

Congrés de la Societat
Catalana d'Oftalmologia

25, 26 i 27 DE NOVEMBRE DE 2021 - AUDITORI AXA / BARCELONA



w w w . s c o f t . c a t

A PROPÓSITO DE UN CASO: VARIANTE PROBABLEMENTE PATOGENICA ASOCIADA AL GEN BEST1 EN PACIENTE CON FENOTIPO DE DISTROFIA MACULAR VITELIFORME DE BEST

Rafael Fischer Fernández; Marta Garrido Marín, Laura Sánchez Vela; Alejandro Pardo Aranda, Randa Falah, Laura Distefano
Hospital Vall D'Hebron

Mujer uruguaya, 25 años, presentó leve visión borrosa en ambos ojos de un año de evolución. Sin otros antecedentes oftalmológicos personales, sin embargo, su padre y hermano presentaban alteraciones maculares de origen desconocido. Referida con diagnóstico de Coriorretinopatía serosa central.

Agudezas visuales mejores corregidas fueron 0,6 en ojo derecho y 0,4 en ojo izquierdo. Segmento anterior y presión intraocular normales. En funduscopia se visualizó apariencia de disco óptico y vasculatura retiniana normales. En polo posterior de ambos ojos se observó fibrosis subretiniana macular central con desprendimiento de retina seroso poco profundo con extensión hacia abajo. Presentaba depósito de lipofusina de color naranja amarillento temporal a mácula y retina periférica con apariencia de metal martillado.

Autofluorescencia del fondo de ojo mostró hipoautofluorescencia central leve rodeada por un anillo brillante de manchas hiperautofluorescentes. Los depósitos temporales de lipofusina fueron hiperautofluorescente. La angiografía con fluoresceína exhibió intensa tinción de fibrosis subretiniana sin evidencia de depósitos, puntos calientes o signos de neovascularización coroidea. Tomografía de coherencia óptica confirmó la presencia de fibrosis subretiniana con desprendimiento de retina seroso, así como un desprendimiento bilateral del epitelio pigmentario en mácula central. Por falta de signos típicos de CSC, la paciente fue sometida a pruebas electrofisiológicas. Los resultados fueron consistentes con el diagnóstico de la enfermedad de Best. Pruebas genéticas evidenciaron heterocigosis para (c.324C> G), una variante probablemente patogénica del gen BEST1.

Actualmente realiza valoraciones periódicas y tras 5 años de seguimiento no se registran cambios sustanciales en datos morfológicos y funcionales.