

NEUROPATÍA ÓPTICA EN EL SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO II: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

Ronell Fernández Hernández; Marta Lenczewska; Aida Mirabel Fernández; Joao Correia Fernández;
Anna Baldaquí Baeza; Ester Puig Lao; Jordi Herranz Martin; Ana Matheu Fabra; Marta Saint-Gerons
Trecu

Hospital de la Esperanza (Parc de Salut Mar)

Presentamos el caso de un paciente de 53 años diagnosticado de síndrome de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 con atrofia óptica bilateral asociada. En el examen actual, el paciente presenta una agudeza visual de 0.1 en el ojo derecho y 0.3 en el ojo izquierdo. Además, a la exploración destaca la presencia de un déficit pupilar aferente relativo en el ojo derecho, junto con una palidez papilar difusa bilateral. La tomografía de coherencia óptica (OCT) de la papila muestra un adelgazamiento difuso de la capa de fibras en ambos ojos, siendo mayor en el derecho, mientras que la OCT de las células ganglionares revela una afectación generalizada en ambos ojos.

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es un grupo de trastornos genéticamente diversos que se caracteriza por la reducción de la masa y fuerza muscular distal en las extremidades, deformidades óseas y pérdida de los reflejos tendinosos profundos. Entre las manifestaciones oftalmológicas asociadas a la CMT, la atrofia óptica bilateral es especialmente relevante, pudiendo presentarse en el subtipo 2 de la enfermedad. Los pacientes con esta condición experimentan una pérdida gradual, bilateral y simétrica de la agudeza visual, así como defectos en la visión de colores sobretodo en el eje rojo-verde y palidez papilar. Otras manifestaciones oftalmológicas incluyen alteración de la movilidad ocular, anomalías pupilares, alteraciones pigmentarias retinianas y presbicia prematura. Es crucial realizar un diagnóstico temprano y un manejo integral de estos pacientes para mejorar su calidad de vida y aplicar estrategias que maximicen la función visual restante.