

RETINOPATÍA ASOCIADA A CACNA1F: ¿UN NUEVO FENOTIPO?

Pamela Campos Figueroa; Anna Monés Llivina; Marta Triquell Ruiz

HOSPITAL UNIVERSITARI GERMANS TRIAS I PUJOL

Presentamos el caso de un niño de 12 años, miope de 9 dioptrías, que consulta por una pérdida de visión de ambos ojos de una semana de evolución. La agudeza visual con corrección era de 0.15 en ambos ojos. En la exploración del fondo de ojo destaca una leve palidez de ambos nervios ópticos, siendo el resto de la exploración dentro de la normalidad. Se le realizan pruebas de neuroimagen, electrofisiología, así como pruebas oftalmológicas (campimetría, tomografía de coherencia óptica, papilar y macular, y autofluorescencia) sin hallazgos patológicos.

Finalmente el test genético identifica el cambio en el gen CACNA1F:c.4594C>G;p.Arg1532Gly en hemigosis en el paciente, siendo la madre y la abuela del paciente portadoras de dicho cambio en heterocigosis.

Las alteraciones genéticas en CACNA1F se observan en la ceguera nocturna estacionaria congénita incompleta asociada al X, la distrofia de conos bastones asociada al X tipo 3 (CORDX3) y la enfermedad ocular de las islas de Aland. Sin embargo, en la actualidad el cambio identificado en el paciente se considera de significado incierto. Este caso presenta interés ya que se ha controlado su evolución durante seis años y se postula que podríamos encontrarnos ante una nueva variante genética que podría explicar el fenotipo del paciente, contribuyendo de esta manera a expandir las manifestaciones clínicas en el gen CACNA1F, aportando esperanza a estos pacientes convirtiéndolos en futuros candidatos de tratamientos génicos innovadores.