

## FUNDUS ALBIPUNCTATUS

Daniel Gomez Plaza; Anniken Burés Jelstrup; Rafael Navarro

*Instituto de Microcirugía Ocular*

Fundus albipunctatus (FA) es una patología hereditaria infrecuente que afecta la retina. Describimos el caso de un paciente de 6 años de edad, que consulta en nuestra clínica por mala visión nocturna. Sus padres no presentaban antecedentes de consanguineidad. Al examen la mejor visión corregida era de 20/20 en ambos ojos. En el fondo de ojo y en una imagen de campo amplio se demostraban numerosos puntos blanco amarillentos que se distribuían por toda la retina, respetando el área paramacular. En la imagen por autofluorescencia (IAF) se apreciaba una falta uniforme de autofluorescencia. El análisis genético demostró una mutación en el gen RDH5.

FA en la mayoría de los casos se presenta de forma estacionaria. Ésta se caracteriza por nictalopía y numerosos puntos blanco amarillentos que se distribuyen de manera homogénea por toda la retina, respetando el área paramacular. Forma parte del grupo de enfermedades de ceguera nocturna estacionaria congénita (CNEC) con fondo de ojo alterado. Además, se agrupa dentro de los síndromes de retina moteada, los cuales se caracterizan por la presencia de manchas homogéneas que se distribuyen de manera uniforme por la periferia de la retina.

El patrón de herencia es autosómico recesivo y está causada por una mutación en el gen RDH5 que codifica la enzima 11-cis retinol deshidrogenasa.

Es importante el diagnóstico diferencial con otras enfermedades de fenotipo similar, pero con diferente pronóstico visual.