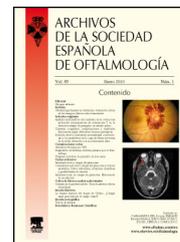


# ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

[www.elsevier.es/ofthalmologia](http://www.elsevier.es/ofthalmologia)



## Comunicación corta

# Combinación de la anhidrasa carbónica tópica y sistémica en el tratamiento de la retinosquiasis ligada al cromosoma X

P. Rocha Cabrera\*, A.C. Pareja Ríos, L. Cordovés Dorta, C. Mantolán Sarmiento y M.A. Serrano García

Sección Retina/Oftalmología, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife, España

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 11 de octubre de 2011

Aceptado el 11 de junio de 2013

On-line el 5 de septiembre de 2013

Palabras clave:

Retinosquiasis

Ligada-X

Cromosoma

Dorzolamida

### R E S U M E N

**Caso clínico:** Varón de 17 años que desde el año 2000 refiere disminución progresiva de agudeza visual bilateral. Se observan en la retina máculas en patrón de «rueda de bicicleta».

El electroretinograma informa de disminución en la amplitud de la onda b. Los potenciales evocados visuales son normales. La tomografía de coherencia óptica muestra edema macular bilateral. Todo ello compatible con el diagnóstico de retinosquiasis ligada al cromosoma X (RLX).

**Discusión:** Se realiza consejo genético y se explica el patrón de herencia ligada al X.

Se instaura tratamiento con dorzolamida tópica y acetazolamida oral evidenciando una mejoría significativa del grosor macular.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### A combination of topical and systemic carbonic anhydrase in the treatment of chromosome X-linked retinoschisis

### A B S T R A C T

**Case report:** A 17 year-old male patient, who since 2000 has referred to a progressive bilateral decrease in visual acuity. A «bicycle wheel» macula pattern was observed in his retina.

The electroretinogram showed a decrease in the b-wave amplitude. The visual evoked potentials were normal. Optical coherence tomography showed bilateral macular edema. All this supported the diagnosis of X-linked retinoschisis.

**Discussion:** Genetic counseling was given and the pattern of X-linked inheritance was explained.

A significant improvement of the macular thickness was observed after treatment with topical dorzolamide and oral acetazolamide.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Retinoschisis

X-linked

Chromosome

Dorzolamide

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [procha975@yahoo.es](mailto:procha975@yahoo.es) (P. Rocha Cabrera).

0365-6691/\$ – see front matter © 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ofthal.2013.06.012>

## Introducción

La retinosquiasis ligada al cromosoma X (RLX) es una distrofia retiniana causada por la mutación en el gen RS1 localizado en el cromosoma Xp22.1, conduciendo a una esquisis de la capa plexiforme externa de la retina que afecta fundamentalmente a varones siendo ocasionalmente autosómica dominante<sup>1</sup>.

En 1913 fue asociada por primera vez al cromosoma X y el término retinosquiasis ligada al X fue usado por Jaeger en 1953 junto con el de retinosquiasis juvenil.

El gen causante RS1 fue identificado en 1997 y es el encargado de secretar una proteína, la retinosquiasina<sup>2</sup>.

Aunque dos individuos tengan la misma mutación causante RS1, existe una amplia variedad en la severidad de la enfermedad<sup>3</sup>, no existiendo correlación entre el tipo de mutación y el grado de severidad o progresión de la enfermedad.

Esta enfermedad puede ser detectada años después del nacimiento y consiste en cambios quísticos en forma de estrella en la fovea y retinosquiasis en la periferia.

La retinosquiasis periférica acontece en el 50% y conlleva un riesgo incrementado de complicaciones retinianas.

El diagnóstico se apoyará en la exploración clínica, la microperimetría y en la electrofisiología con los potenciales evocados visuales (PEV) y electroretinograma (ERG).

El objetivo de nuestro caso es demostrar la utilidad de los fármacos inhibidores de la anhidrasa carbónica para el tratamiento de la retinosquiasis ligada al cromosoma X.

## Caso clínico

Varón de 17 años de edad que acude al servicio de oftalmología por primera vez en el año 2000 por disminución de agudeza visual en ambos ojos y cefalea. No presenta antecedentes familiares de interés. La agudeza visual con corrección es de 0,5 en ambos ojos, test de visión binocular positivos, biomicroscopia normal y fondo de ojo con moteado a nivel foveolar (fig. 1). Se solicita ERG, con resultado de leve disminución en la amplitud de la onda b en la respuesta máxima o mixta con la luz blanca. Los registros en la prueba de los conos en condiciones fotópicas y el Flicker 30 Hz, muestran también una leve disminución en la amplitud de la onda b. Los PEV resultan normales. Todo ello compatible con el diagnóstico de retinosquiasis ligada al cromosoma X.

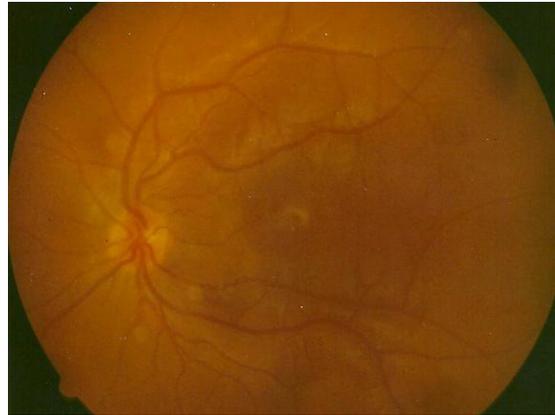


Figura 1 – Retinografía OI año 2002.

Posteriormente, desde el año 2010, se produce una leve disminución de la agudeza visual siendo esta última de 0,3 en ambos ojos, acompañada de un test de visión cromática (Ishihara) normal. En la exploración oftalmoscópica se aprecian máculas con patrón «en rueda de bicicleta» sin retinosquiasis periférica (fig. 2), microperimetría con escotoma absoluto en las zonas de la esquisis y con un engrosamiento macular central cistoideo (E2 clasificación de Panozzo), demostrado tras la realización de la tomografía de coherencia óptica (OCT) (Cirrus® HD-OCT 4000-4661 versión 5.1.1.6) de 407  $\mu\text{m}$  en el ojo derecho (OD) y de 397  $\mu\text{m}$  en el ojo izquierdo (OI) (fig. 3). En la angiografía fluoresceínica no se produce relleno de los quistes intrarretinianos (fig. 4).

Se realiza estudio genético resultando positivo para la mutación del RS1.

Por todo ello se decide tratamiento tópico con colirio de dorzolamida 3 veces al día y acetazolamida oral 500 mg al día percibiendo a los 3 meses mejoría leve de agudeza visual en su OI pasando a 0,4 y disminución franca del grosor macular, siendo el mismo de 266  $\mu\text{m}$  en el OD y de 269  $\mu\text{m}$  en el OI (fig. 5).

Se realiza consejo genético para tenerlo en cuenta en su futura descendencia y se solicita estudio genético para el resto de la familia, negativo para la mutación.

## Discusión

La existencia de una retinosquiasis foveal en un varón, con reducción de la onda b en el ERG hace el diagnóstico muy

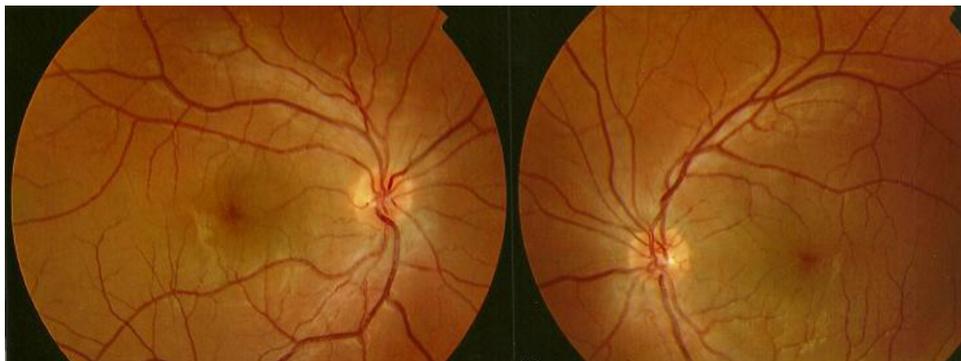


Figura 2 – Retinografía ambos ojos 2010. Se puede observar el patrón «en rueda de bicicleta».

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4007171>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4007171>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)