ARCH SOC ESP OFTALMOL. 2018;xxx(xx):xxx–xxx

ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

www.elsevier.es/oftalmologia

Comunicación corta

Presentación atípica de la enfermedad de Best

Ó. Gutiérrez-Montero, J.A. Reche-Sainz, M.J. Peral Ortiz de la Torre y N. Toledano-Fernández*

Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada, Madrid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:
Recibido el 5 de diciembre de 2017
Aceptado el 20 de marzo de 2018
On-line el xxx

Palabras clave:
Enfermedad de Best
Distrofia macular viteliforme de Best
Desprendimiento neurosensorial de la retina

R E S U M E N

Caso clínico: Varón de 43 años atendido por agudeza visual reducida, inicialmente atribuida a ambliopía estrábica. Funduscópicamente se observaban extensos desprendimientos neurosensoriales (DNS) bilaterales en el polo posterior, delimitados por acumulación de lipofucsina. Un hijo suyo de 3 años fue también explorado y, en el fondo de ojo, presentaba DNS circunscritos con presencia de pseudohipopion en el ojo derecho y fibrosis cicatricial en el ojo izquierdo. Para ambos, el índice de Arden estaba disminuido en la electrooculografía, y el estudio genético reveló una misma mutación del gen BEST1.
Discusión: La existencia de amplios DNS bilaterales puede ser una forma inusual de presentación de la enfermedad de Best. La historia familiar, la electrooculografía y el estudio genético avalaron este diagnóstico.

© 2018 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Atypical presentation of Best Disease

Keywords:
Best disease
Best vitelliform macular dystrophy
Neurosensory retinal detachment

A B S T R A C T

Clinical case: A 43-year-old man was treated for reduced visual acuity, initially attributed to strabismic amblyopia. On fundus examination, bilateral neurosensory detachments (NSD) were observed in posterior pole, surrounded by deposits of lipofuscin. His 3-year-old son was also examined and circumscribed NSD was observed with the presence of pseudohypopyon in OD and a fibrosis scar in OS. The Arden ratio were decreased in electrooculography (EOG) in both patients, and genetic studies revealed a single mutation of the BEST1 gene.
Discussion: The existence of extensive bilateral NSD may be an unusual form of presentation of Best disease. Family history, EOG, and genetic study supported this diagnosis.

© 2018 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* *Autor para correspondencia.*
Correo electrónico: jalbres@yahoo.es (J.A. Reche-Sainz).

https://doi.org/10.1016/j.oftal.2018.03.006

0365-6691/© 2018 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cómo citar este artículo: Gutiérrez-Montero Ó, et al. Presentación atípica de la enfermedad de Best. Arch Soc Esp Oftalmol. 2018. https://doi.org/10.1016/j.oftal.2018.03.006

Introducción

La distrofia macular viteliforme de Best (DMVB), también conocida como enfermedad de Best (EB), es una maculopatía progresiva de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y de expresividad clínica muy variable, incluso entre familiares[1–3]. La presentación es generalmente bilateral con inicio en la infancia[1–3], y se caracteriza por una típica acumulación subrretiniana única, redonda u ovalada, de color amarillo-anaranjado, que se localiza en la mácula[1–4], siendo el aspecto inicial en «yema de huevo» (viteliforme); esta lesión puede evolucionar hacia la progresiva degradación del material viteliforme y la aparición de una atrofia del epitelio pigmentario de la retina (EPR) del área afecta[1–5]. Esta fase final atrófica/cicatricial puede complicarse con hemorragias subrretinianas agudas, asociadas o no a neovascularización coroidea[1–3], y menos frecuentemente con la aparición de agujeros maculares[1]. No obstante, la pérdida visual no suele ser abrupta, sino más bien lenta e insidiosa hasta las fases más avanzadas[2]. La gran variabilidad fenotípica observada se debe principalmente a las diferentes fases evolutivas propias de esta distrofia, pero también a su heterogenicidad genética[1,2]. Se describen un caso de EB en adulto de presentación atípica y otro caso de la misma familia que fue una importante pista diagnóstica.

Figura 1 – Caso del padre. Exploración inicial. Fondo de ojo OD (A) y OI (B): desprendimiento neurosensorial demarcado por depósitos de lipofucsina, y otros acúmulos aislados parapapilares superiores. OCT macular OD (C) OI (D): desprendimiento seroso central (asteriscos rojos), acumulación de material hiperreflectivo (lipofucsina) sobre epitelio pigmentario de la retina (EPR) (flechas azules), banda engrosada e hiperreflectiva entre EPR y línea elipsoide (flechas amarillas). Evolución. Fondo de ojo y autofluorescencia de OD (E) y de OI (F): DNS menos extensos. Hiperfluorescencia de los depósitos de lipofucsina. OCT macular OD (G) y OI (H): DNS más planos (asteriscos rojos) con acúmulo periférico de material hiperreflectivo sobre el EPR (flecha azul), aumento de la banda hiperreflectiva de fotorreceptores (flecha amarilla) y quiste intrarretiniano en OI.

Cómo citar este artículo: Gutiérrez-Montero Ó, et al. Presentación atípica de la enfermedad de Best. Arch Soc Esp Oftalmol. 2018. https://doi.org/10.1016/j.oftal.2018.03.006

Download English Version:

https://daneshyari.com/en/article/8958514

Download Persian Version:

https://daneshyari.com/article/8958514

Daneshyari.com