

Sordera asociada a degeneración retiniana

Deafness associated with retinal degeneration

A. de Pouplana Sardà, J. Català Mora

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona.

Correspondencia:

MªÀngels de Pouplana Sardà
E-mail: angelspouplana@gmail.com

Descripción del caso

Paciente varón de 14 años con sordera al que se le realizó implante coclear a los 3 años de edad, inició deambulación a los 14 meses. Fue derivado a la consulta de retina por presentar fotofobia y nictalopía.

La agudeza visual en el ojo derecho era (OD) 0,8 (10º-2,50-1,00) y en el ojo izquierdo (OI) 0,9 (170º-1,75-0,50). La biomicroscopía era normal y se realizó examen de fondo de ojo, autofluorescencia y campo visual (Figuras 1, 2 y 3).

Pregunta:

¿Qué diagnóstico diferencial plantean estas imágenes?

- a. Rubeola congénita.
- b. Secuelas de un traumatismo.
- c. Cambios pigmentarios secundarios a intoxicación por tioridazina.
- d. Síndrome de Usher.



Figura 1. Fondo de ojo derecho. Hay una marcada esclerosis arteriolar, discreta palidez papilar y fenómenos de hiper e hipopigmentación (espículas) en la periferia retiniana

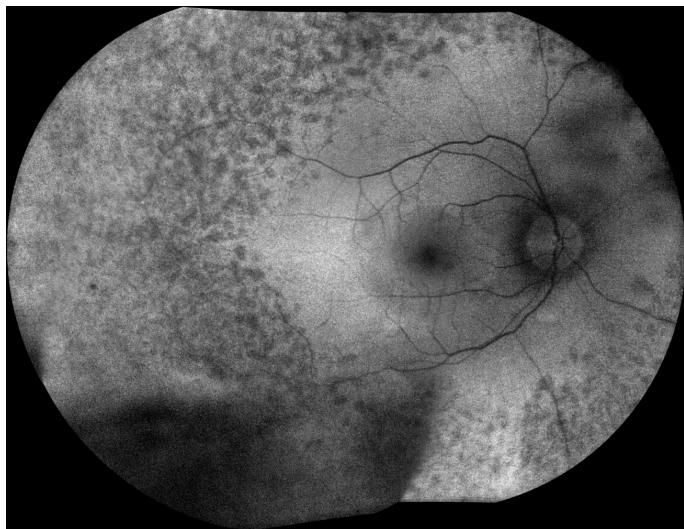


Figura 2. Autofluorescencia del ojo derecho. Conservación del patrón de fluorescencia del polo posterior con alteración difusa parcheada del epitelio pigmentario de la retina (EPR) ecuatorial y periférica.

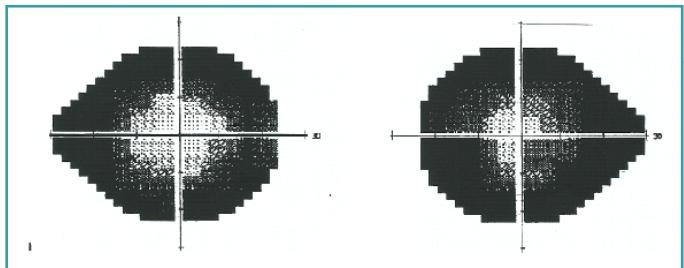


Figura 3. CV: Constricción periférica en AO correspondiente al campo visual del mismo paciente.

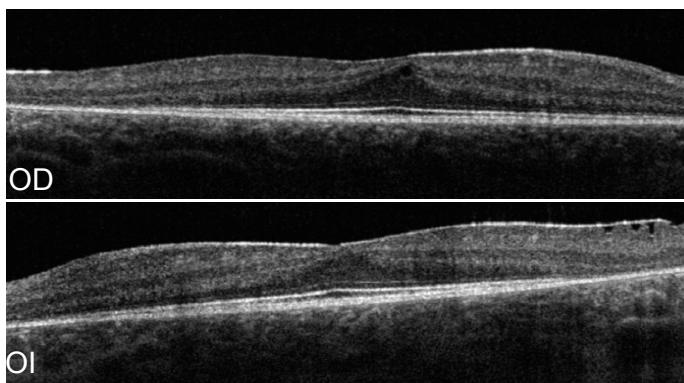


Figura 4. Tomografía de coherencia óptica (OCT): Membrana epirretiniana con engrosamiento del área macular en AO y desaparición de la capa externa de los fotorreceptores en el área extrafoveal.

La respuesta correcta es la: d

El paciente presenta un síndrome de Usher tipo I que fue confirmado genéticamente (mutación MY07A R972* G1378fs). Se observa una esclerosis arteriolar marcada, discreta palidez papilar junto con hiper e hipopigmentación en forma de espículas en la periferia retiniana. Se conserva el patrón de autofluorescencia del polo posterior pero se evidencia la alteración parcheada difusa del epitelio pigmentario de la retina (EPR) periférica.

El síndrome de Usher es la principal causa genética de sordera y pérdida de visión combinadas. Es la forma más frecuente de Retinitis Pigmentaria (RP) sindrómica, representa un 18% de los casos de RP. Se hereda de forma autosómica recesiva y hasta la fecha se han identificado 16 loci y 13 genes¹. El tipo I es la forma más severa de la enfermedad: presenta sordera neurosensorial severa bilateral congénita asociada a disfunción vestibular. Hacia los 10 años los niños pueden experimentar una pérdida de visión progresiva causada por la RP. El tipo II es menos severo, con sordera moderada-severa desde el nacimiento, aparición tardía de la RP (tras la pubertad) y función vestibular normal. En el tipo III, el déficit auditivo empieza en las 2 primeras décadas de vida y empeora con el tiempo. La pérdida de visión es progresiva y de severidad variable (empezando alrededor de la pubertad) y la disfunción vestibular es variable². En la tomografía de coherencia (OCT) de pacientes con RP es posible detectar anomalías como edema macular, membranas epirretinianas, tracción vitreomacular y agujero macular. Es frecuente observar el adelgazamiento de las capas externas de la retina y preservación de las capas internas, la pérdida de integridad de los fotorreceptores, puntos hiperreflektivos y atrofia de la coriocapilar³ (Figura 4).

Bibliografía

1. Mathur P, Yang J. Usher Syndrome: Hearing Loss, Retinal Degeneration and Associated Abnormalities. 2015; Vol 1852. doi:10.1016/j.bbadis.2014.11.020.
2. Marazova K, Audi I. Clinical Characteristics and Current Therapies for Inherited Retinal Degenerations. 2017;1-26. doi:10.1101/cshperspect.a017111.
3. Liu G, Liu X, Li H, Du Q, Wang F. Optical Coherence Tomographic Analysis of Retina in Retinitis Pigmentosa Patients. *Ophthalmic Res.* 2016;56:111-22. doi:10.1159/000445063.