



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 212/2945 - LA HERENCIA DEL SENTIDO MÁS PRECIADO

B. Ramos Guzmán<sup>a</sup>, L.C. Montero López<sup>b</sup>, A.B. Soria Iglesias<sup>a</sup>, J.M. Herasme Cuevas<sup>a</sup>, M. Turégano Yedro<sup>b</sup>, M.J. Jurado Mancheño<sup>c</sup>, M. Palma Fernández<sup>d</sup> e I. Martín Rol<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Manuel Encinas. Cáceres. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Jorge. Cáceres. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Aldea Moret. Cáceres. <sup>d</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antonio. Cáceres. <sup>e</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Centro. Cáceres.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 30 años de edad con AP de hipotiroidismo primario en tratamiento con eutirox, acude a nuestra consulta por disminución de la agudeza visual de lejos. Refiere que las cosas desaparecen y vuelven aparecer, que ve puntos negros que están y no están. Indica mayor sensibilidad a la luz necesitando usar gafas oscuras y dificultad para adaptarse a las penumbras o lugares con poca luz. AF: presenta un hermano con problemas oculares que no sabe precisar.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA: 109/79 FC: 65 lpm. Agudeza visual: Ojo derecho: 1. Ojo izquierdo: 0,8. PIO 15 mmHg. Exploración neurológica: orientada y consciente. Pupilas isocóricas y normoreactivas. Movimientos oculares intrínsecos y extrínsecos normales. Pares craneales normales, no alteración motora ni de la sensibilidad. No alteración del lenguaje. Reflejos conservados. Biomicroscopia: dentro de la normalidad. Fondo de ojo: manchas blancas subretinianas, bilaterales, de disposición en polo posterior y peripapilares, sin extensión a periferia. Algunas afectan a mácula. Angiofluoresceingrafía: no se ve relleno coroideo en polo posterior salvo en periferia en tiempos medios. Áreas hiperfluorescentes peripapilares, en polo posterior y maculares. OCT: perfil foveal conservado con adelgazamiento retiniano bilateral.

**Juicio clínico:** Enfermedad de Stargardt o distrofia macular juvenil.

**Diagnóstico diferencial:** Distrofias de bastones y conos; retinitis pigmentosa, (RP); amaurosis congénita de Leber (LCA) y RP sindrómicas (Usher y Bardet Biedl), coroideremia, atrofia girata, ceguera nocturna congénita estacionaria, disgenesias no progresivas de conos.

**Comentario final:** Es la distrofia macular más frecuente. La mayoría de casos se heredan de forma autosómica recesiva. La disminución de la visión que produce esta enfermedad afecta habitualmente a personas jóvenes. La incidencia se sitúa alrededor de una persona afectada entre 10.000 personas y suele afectar a adolescentes y adultos jóvenes. Provoca una visión desenfocada y sin nitidez, que dificulta reconocer rostros y formas así como leer tanto de cerca como de lejos, y al final induce a confundir colores de matices próximos. No existe tratamiento disponible, utilizan ayudas ópticas que les permiten realizar sus actividades diarias.

## **Bibliografía**

1. Dresner K. Retina and Vitreous. Macular Distrophies. En: Yanoff M, Duker JS, eds. Ophthalmology, 2ª ed. España, Mosby, 2004.
2. Kanski J. Oftalmología Clínica, 5ª ed. España, Elsevier, 2004.

**Palabras clave:** *Visión. Herencia. Juventud.*