



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 242/3897 - ENFERMEDAD DE STARGARDT

R. Taipe Sánchez<sup>a</sup>, M. Valcuende Mantilla<sup>b</sup>, E. Olavarri Ortega<sup>b</sup>, M. Labrador Hernández<sup>c</sup>, V. Acosta Ramón<sup>d</sup> y M. Madrid<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Santander. Cantabria. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Dávila. Santander. Cantabria. <sup>c</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Alisal. Santander. Cantabria. <sup>d</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Centro de Salud Camargo Interior. Cantabria.

<sup>e</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Santander. Cantabria.

## Resumen

**Descripción del caso:** Paciente de 32 años de edad, sin antecedentes de interés, acude a su MAP refiriendo que no puede leer y que presenta visión borrosa bilateral progresiva de cuatro años de evolución, sin otros síntomas en la anamnesis por aparatos. Derivada al servicio de oftalmología para valoración.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración presenta una agudeza visual (AV) en cuenta de dedos. Resto de la exploración física anodina. AV de lejos (AVL): < 0,05 en ambos ojos (AO). Presión intraocular (PIO): 12 en AO. Biomicroscopia (BMC): segmento anterior normal, no Tyndall. Fondo de ojo (FO): coroiditis multifocal AO con importantes secuelas a nivel del epitelio pigmentario retinal (EPR). Angiografía fluoresceínica (AGF): hiperfluorescencia desde tiempos precoces. Tomografía de coherencia óptica (OCT): macula sin edema. Autofluorescencia: amplias zonas de hipoautofluorescencia reflejo de las importantes alteraciones EPR. Potenciales evocados visuales (PEV): afectación de la respuesta del origen macular al estimular ambas vías ópticas, de intensidad leve-moderada. Electrorretinografía (ERG): afectación del componente fotópico (conos), al estimular ambas vías ópticas, de grado moderado. Estudio genético: heterocigosis en gen CERKL en axón 7, está variante se informa como de significado incierto y no ha identificado segundo alelo mutante. Analítica: VSG 14, PCR 0,1, resto bioquímica y hemograma normal. Hospitalizada para tratamiento inmunosupresor con el objetivo de mejorar AV: ciclosporina y prednisona sin ninguna mejoría subjetiva. Posteriormente cambian a Imurel.

**Juicio clínico:** Enfermedad de Stargardt.

**Diagnóstico diferencial:** Epiteliopatía pigmentaria placoide multifocal posterior agudo en fase de secuela (EPPMPA) vs vasculitis.

**Comentario final:** La enfermedad de Stargardt, también conocida como distrofia macular juvenil, es una enfermedad ocular hereditaria que se caracteriza por una degeneración macular. Una enfermedad genética que se desarrolla cuando ambos progenitores son portadores del gen afectado. La incidencia de la enfermedad de Stargardt se sitúa alrededor de una persona afectada entre

10.000 personas y suele afectar a adolescentes y adultos jóvenes menores de 20 años.

### **Bibliografía**

1. Montesdeoca B, Manrique de Lara A. Espectro clínico de la Enfermedad de Stargardt. Arch Soc Canar Oftal. 2017;28:67-71.
2. Medina JP, Parada RH, Rodríguez JA, Javier Castillo J. Enfermedad de Stargardt: presentación clínica de cuatro casos familiares. Oftalmol Clin Exp. 2016;9:108-15.

**Palabras clave:** Enfermedad de Stargardt.