



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 482/1617 - MANCHA PUNTIFORME

L. Díaz González<sup>1</sup>, A. Mateo Acuña<sup>2</sup>, E. Quiroz Flores<sup>3</sup> y F. Espinoza Cuba<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Laredo. Laredo. Cantabria. <sup>2</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cotolino. Castro-Urdiales. Cantabria. <sup>3</sup>Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cotolino. Castro-Urdiales. Cantabria. <sup>4</sup>Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Laredo. Laredo. Cantabria.

## Resumen

**Descripción del caso:** Niña de 10 meses que en la revisión del recién nacido se observó alteración del reflejo rojo visual con opacidad puntiforme a nivel central en ambos ojos, motivo por el que se deriva a oftalmología. Antecedentes personales: Producto de embarazo gemelar bicorial-biamniótico. 2º gemela, Parto normal 36 semanas, Peso: 2,8 kg.

**Exploración y pruebas complementarias:** Revisiones pediatría: desarrollo psicomotor adecuado, con falta de contacto visual. RMN normal, estudios metabólicos negativos (incluidos galactosemia y mucopolisacáridos), serología TORCH negativa. 1ª consulta oftalmología 1 mes de edad. Biomicroscopia: córnea normal, leve opacidad puntiforme central en ambos ojos, reflejos retinianos bilaterales normales. Derivada a Oftalmología pediátrica. 2ª consulta 2 meses de edad: catarata puntiforme mínima en ambos ojos con fondo de ojo normal y buen seguimiento de objetos. Se cita a los 3 meses para control. 3ª consulta: interrumpida por situación de COVID, se recita en 3 meses. 4ª consulta 10 meses de edad: No sigue objetos, Catarata bilateral nuclear muy densa, sigue la luz, no fulgor, no alteraciones que sugieran PIO elevada, no es posible valoración de fondo de ojo. Electrorretinograma + PEV-Flash: dentro de límites normales. Derivada a otro Hospital de referencia para tratamiento quirúrgico. Quinta consulta: Ecografía ocular: retina aplicada, sin alteraciones coroideas, cristalino con aumento franco de volumen. Se programa para cirugía de catarata de ambos ojos.

**Orientación diagnóstica:** Niña 10 meses, en seguimiento Oftalmología desde el mes de edad con catarata puntiforme bilateral en ambos ojos inicialmente que progresa a catarata bilateral nuclear muy densa con estudios complementarios normales programada para cirugía y estudio genético familiar.

**Diagnóstico diferencial:** Falsa leucocoria, retinoblastoma, coloboma coriorretiniano, enfermedad de Coats.

**Comentario final:** Las cataratas congénitas representan una amenaza para la visión y son un problema mucho más importante que en el adulto por detener la maduración y el desarrollo visual normal en el niño, y por la mayor complejidad en el tratamiento.

## **Bibliografía**

1. Santana A, Waiswol M. The genetic and molecular basis of congenital cataract. *Arq Bras Oftalmol.* 2011;74:136-47.
2. Taylor D. The Doyne lecture: congenital cataract: the history, the nature, and the practice. *Eye.* 1998;12:9-36.

**Palabras clave:** Visión alterada. Catarata congénita.