



# Neurology perspectives



## 21214 - OCLUSIÓN DE ARTERIA CENTRAL DE LA RETINA ASOCIADA A DÉFICIT DE ADENOSINA DESAMINASA 2

Boy García, B.<sup>1</sup>; Zabalza, A.<sup>2</sup>; Ariño, H.<sup>2</sup>; Vilaseca, A.<sup>2</sup>; Llauradó, A.<sup>1</sup>; Elosua, I.<sup>1</sup>; Montalvo, C.<sup>1</sup>; Subirà, O.<sup>3</sup>; Marques-Soares, J.<sup>4</sup>; Buján, S.<sup>4</sup>; Montalban, X.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Centre d'Esclerosi Múltiple de Catalunya (Cemcat). Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Oftalmología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Unitat de Malalties Autoinflamatories de l'Adult. Servicio de Medicina Interna. CSUR de Enfermedades Autoinflamatorias. XUEC de Malalties Autoinflamatories. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** El déficit de adenosina desaminasa 2 (DADA2) es un trastorno genético autoinflamatorio consistente en ausencia/disminución de la actividad de esta enzima. Se manifiesta en forma de vasculitis con ictus de repetición, aplasia pura de serie roja e insuficiencia de médula ósea. Los objetivos de este estudio son describir las características clínicas, oftalmológicas, radiológicas y genética de dos pacientes con diagnóstico de DADA2.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo de dos casos con reciente diagnóstico de DADA2.

**Resultados:** Caso 1: hombre de 46 años, sin antecedentes, que debutó a los 34 años con pérdida de agudeza visual por oclusión de arteria central de retina izquierda. En el estudio etiológico, destacaban VSG y factor VIII elevados con angio-RM sin hallazgos. Se realizó tratamiento con metilprednisolona, ácido acetilsalicílico y paracentesis sin mejoría visual. A los 42 años, presenta oclusión de la arteria central de retina derecha. Se completó el estudio cardiológico, RM cerebromedular, punción lumbar, autoinmunidad y PET-TC sin hallazgos destacables. A nivel extraocular, el paciente desarrolló ataxia de la marcha progresiva con polineuropatía axonal en extremidades inferiores e hipoacusia neurosensorial. Persiste sin percepción de luz bilateral. Estudio genético que confirma mutación c.752C>T en el gen ADA2. Actualmente, en tratamiento con adalimumab. Caso 2: hombre de 44 años, hermano del caso anterior, que presentó amaurosis permanente por oclusión de arteria cilioretiniana derecha. Se realiza RM cerebromedular que muestra lesiones inflamatorias en nervio óptico izquierdo y troncoencéfalo. Confirmado genéticamente con misma mutación.

**Conclusión:** El DADA2 debe considerarse en pacientes con isquemia retiniana de origen indeterminado en menores de 50 años.