

# ¡¡¡CREO QUE NECESITO GAFAS!!!

Autores: San Pedro Ortiz Nuria Esther, Domínguez Arévalo Maria Jesus, Olavarría Ateca Valvanuz, García Sanfilippo María Dolores, Rodríguez Porres Mariano

## \* Introducción:

El síndrome de Stargardt se debe a una mutación en el gen ABCA4, herencia autosómico recesivo. Afecta a menores de 20 años aunque puede no manifestarse hasta la tercera década como una pérdida progresiva de la parte central del campo visual por afectación macular con visión lateral intacta.

## \* Descripción sucinta del caso:

Mujer de 38 años, con antecedentes de artritis reumatoide seronegativa, ileitis idiopática y litiasis renal. Acude a consulta por visión borrosa bilateral, más acusada en el ojo izquierdo de una semana de evolución. A la exploración: Tensión arterial 139/74, frecuencia cardíaca 92 latidos/ minuto, temperatura de 36,3. Pupilas isocóricas y normo-reactivas, no soplos carotídeos, auscultación cardiopulmonar y neurológico básico son normales. La agudeza visual es 1 en ambos ojos. Se deriva a Oftalmología, donde objetivan presión intraocular normal y en el fondo de ojo aparecen drusas blandas en ambos ojos orientando a una degeneración macular. La analítica incluyendo hormonas tiroideas, ácido fólico, vitamina B12, estudio de trombofilia resulta normal. Se realiza estudio genético apareciendo la mutación en el gen

ABCA4 localizado en el cromosoma 1, confirmando el diagnóstico.

## \* Estrategia práctica de actuación:

Cuando acude a la consulta de Atención Primaria un paciente con visión borrosa bilateral, con deterioro progresivo de la visión central del campo visual, haciéndole difícil distinguir rostros o poder leer tanto de lejos como de cerca, y con una disminución de la capacidad de percibir colores, tenemos que sospechar de esta enfermedad. Y a pesar de que no tiene cura, es importante su diagnóstico porque hay factores, como la exposición solar o la toma de Vitamina A, que pueden provocar su progresión, por lo que es muy importante concienciar al paciente para que se aplique crema solar con protección total durante todo el año, así como evitar las exposiciones innecesarias al sol.

## \* Palabras-clave empleadas en la búsqueda bibliográfica:

Síndrome de Stargardt. Distrofia macular juvenil. Mutación gen ABCA4

## \* Bibliografía y método empleado para la búsqueda bibliográfica:

Rozet JM, Gerber S, Ducroq D, Hamel C, Dufier JL, Kaplan J. Les dystrophies maculaires héréditaires. J Fr Ophtalmol. 2005;28:113-24. González Preciado J, Alcalá Delgado A. Distrofias maculares hereditarias. Rev Mexicana Oftalmol. 2008; 74: 189-94. Walia S. Fishman GA. Natural history of phenotypic changes in Stargardt macular dystrophy. Ophtalmol Genet. 2009; 30:63-68.