

Coroideremia

F. Escalada
J. Tarrús

Hospital Josep Trueta
de Girona

Resumen

La coroideremia es una distrofia coriorretiniana caracterizada por una degeneración difusa y progresiva del epitelio pigmentario y de la coriocapilar, siendo los cambios más notables en la angiografía. La ceguera nocturna se desarrolla en la primera o segunda década de vida, y el campo visual se contrae.

Resum

La coroiderèmia és una distròfia coriorretiniana caracteritzada per una degeneració difosa i progressiva de l'epiteli pigmentari i de la coriocapilar, essent els canvis més notables en l'angiografia. La ceguesa nocturna es desenvolupa en la primera o segona dècada de vida, i el camp visual es contrau.

Summary

Choroideremia, a hereditary chorioretinal dystrophy, is characterized by diffuse and progressive degeneration of the RPE and choriocapillaris. The fluorescein angiographic changes are even more pronounced. Night blindness usually develops in the first or second decade of life, and the visual field progressively contracts and develops ring scotomata.

Presentamos el caso clínico de un varón de 40 años sin antecedentes patológicos de interés, que acudió para valoración de la presión intraocular, por antecedentes familiares de glaucoma.

La visión en ambos ojos era de 0.9 sin corrección, biomicroscopia normal, presión intraocular de 14 mmHg en los dos ojos y a la exploración de fondo de ojo sin dilatación, la papila tenía un aspecto dentro de la normalidad, pero la zona peripapilar parecía tener una coloración más clara de lo esperado.

Mediante dilatación farmacológica apreciamos una atrofia del epitelio pigmentario, con papila óptica y vasos retinianos normales. La angiografía fluoresceínica mostró el llenado de los vasos retinianos y coroideos grandes, pero no de la coriocapilar. La hiperfluorescencia correspondía a la fovea intacta y un área difusa alrededor de hiperfluorescencia debido a un defecto ventana (Figura 1).

La campimetría muestra una reducción concéntrica del campo visual.

Se diagnosticó de coroideremia. Al tratarse de una familia de cuatro hermanos a los cuales nos era fácil acceder, decidimos estudiar si había más miembros afectados.

La hermana mayor de 47 años no mostraba ninguna lesión fundoscópica que nos hiciese sospechar que fuese portadora. El hermano menor de 37 años tampoco mostraba ninguna alteración. El cuarto hermano era un varón de 39 años de edad sin sintomatología alguna. Como antecedentes patológicos destacaba un traumatismo craneoencefálico a los 32 años y una erosión corneal en el ojo derecho hacía unos dos años. La visión sin corrección era de 0.2 en ojo derecho y 0.8 en ojo izquierdo. La biomicroscopia del ojo izquierdo era normal y en el derecho había un mínimo leucoma corneal central. Las imágenes de fondo de ojo y angiografía las podemos ver en la Figura 2.

Correspondencia:

F. Escalada Gutiérrez

E-mail:

florescalada@gmail.com

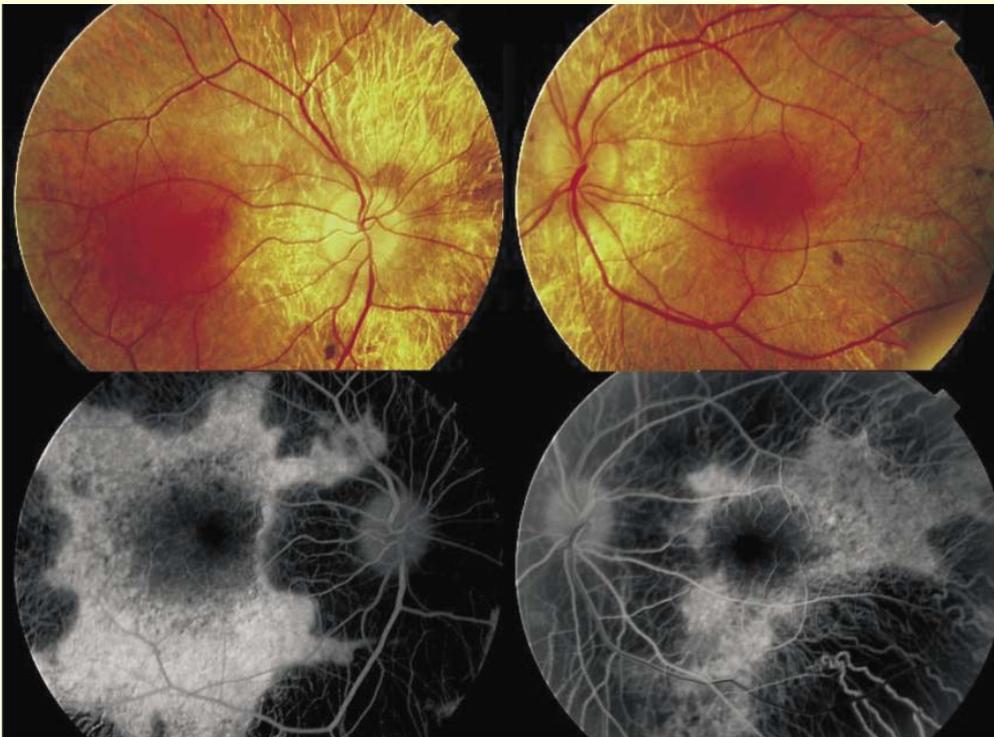
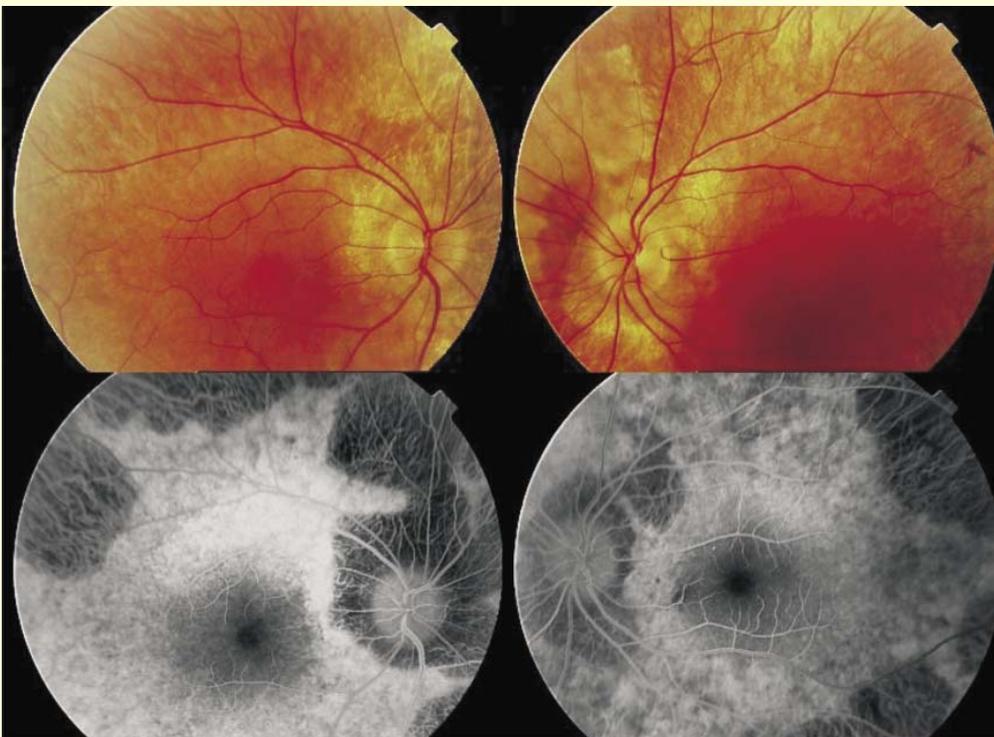


Figura 1.
Lesión atrófica del epitelio pigmentario y ausencia de la coriocapilar

Figura 2.
Áreas de depigmentación y atrofia de la coroides en periferia media, respetando el área macular hasta estadios finales



Exploramos a la madre de 72 años, con antecedentes patológicos de hipertensión arterial bien controlada, artrosis y glaucoma crónico de ángulo abierto en tratamiento tópico con betabloqueantes desde hacía unos 10 años. Estaba intervenida de cataratas, la visión con corrección era de 0.8 en ambos ojos y la PIO de 16 mmHg. A la exploración de fondo de ojo se podía observar un moteado del EPR que nos hizo sospechar que ella era la portadora.

La coroideremia es una distrofia coriorretiniana recesiva ligada al cromosoma X que afecta sólo a los

hombres. Esta herencia implica que todas las hijas de padres con coroideremia serán portadoras y que los hombres afectados no pueden transmitir el gen a su hijo; la mitad de los hijos de mujeres portadoras presentará la enfermedad y la mitad de las hijas de mujeres portadoras serán a su vez portadoras. La sintomatología suele comenzar a partir de los 20 años con ceguera nocturna siendo la agudeza visual buena hasta edades avanzadas ya que la fovea está respetada hasta tarde. El diagnóstico diferencial debe hacerse con la retinosis pigmentaria y la atrofia gyrata.