

Fundus albipunctatus: a propósito de dos casos

S. Bover
J. Català
J. Prat

Hospital Sant Joan
de Déu de l'Esplugues
del Llobregat
Barcelona

Resumen

El fundus albipunctatus es una forma congénita de ceguera nocturna estacionaria, caracterizada por lesiones punteadas blanquecinas en la retina. Clínicamente existe una ceguera nocturna, pequeños puntos blancos en el polo posterior sin cambios pigmentarios, respetando la mácula; su frecuencia máxima es entre la primera y segunda década de vida. Se presentan dos casos clínicos diagnosticados de fundus albipunctatus, uno al ser estudiado ante la presencia de nictalopía, y el segundo en una revisión.

Resum

Fundus albipunctatus is a congenital stationary night blindness, which features white dots in the retina. Clinically patients complain about night blindness, there are small white dots in the retina without pigmentary changes or macular area affection; its peak incidence is between the first and the second decades of life. We report two cases of young children who were diagnosed of fundus albipunctatus, one of them was studied for night blindness and the other one was diagnosed during a checkup.

Summary

El fundus albipunctatus és una forma congènita de ceguera nocturna estacionària, caracteritzada per lesions puntejades blanques a la retina. Clínicament existeix una ceguera nocturna, petits punts blancs en el pol posterior sense canvis pigmentaris, respectant la màcula; la seva freqüència màxima és entre la primera i la segona dècada de la vida. Es presenten dos casos clínics diagnosticats de fundus albipunctatus, un d'ells al ser estudiat per nictalopia, i el segon diagnosticat durant una revisió.

El fundus albipunctatus es una forma congénita de ceguera nocturna estacionaria caracterizada por lesiones punteadas blanquecinas en la retina. Se trata de la presencia de pequeños y discretos puntos blancos, a veces un poco amarillentos, situados alrededor de todo el polo posterior sin afectar el área macular y sin producir cambios pigmentarios. Su frecuencia máxima es entre la primera y segunda décadas de la vida. Generalmente la agudeza visual y la visión del color son buenas, pero no son normales. La característica funcional primordial de esta patología es una disminución en la respuesta de los conos y una respuesta casi nula de los bastones, la cual en la curva de adaptación a la oscuridad, presenta una recuperación y mejoría en la respuesta

de bastones. A diferencia de otras formas de ceguera nocturna hereditaria, en este caso existe una clara asociación entre el retorno gradual de la sensibilidad en la oscuridad y una regeneración lenta anormal del pigmento visual¹.

El primer caso clínico hace referencia a una niña que a los cuatro años fue derivada para estudio de ceguera nocturna. No refería antecedentes familiares ni personales de interés. En ese momento la agudeza visual era de 0'7 en ambos ojos. La exploración oftalmológica fue normal excepto el hallazgo de múltiples puntos blancos en la periferia desde las arcadas vasculares hacia la periferia de la retina en ambos ojos. La papila y la mácula eran normales (Figuras 1 y 2).

Correspondencia:
Sílvia Bover Solà
Servei Oftalmologia
Hospital Universitari Joan XXIII
de Tarragona
Dr. Mallafre-Guasch, 4
43007 Tarragona
E-mail: silviabover@yahoo.es

El diagnóstico diferencial del cuadro incluye: retinopatía punctata albescens, drusas dominantes o fundus albipunctatus.

Se solicitó un electroretinograma (ERG) y niveles de Vitamina A, ambos resultados fueron compatibles con la normalidad. La curva de bastones del ERG mostró una recuperación tras la adaptación a la oscuridad. Ante la clínica y dichos resultados se diagnosticó como fundus albipunctatus. Actualmente la niña tiene ocho años de edad, su agudeza visual es de 0,8 y persiste la nictalopía.

El segundo caso clínico trata de un niño de tres años de edad, totalmente asintomático que acudió a una revisión. Su agudeza visual era de la unidad en ambos ojos. En el fondo de ojo encontramos los puntos blancos en toda la periferia sin ninguna otra alteración, sugiriendo un fundus albipunctatus (Figuras 3 y 4).

El aspecto del fondo del ojo en esta patología es muy similar al de la retinitis punctata albescens, una variedad de retinosis pigmentaria (distrofia bastóncono). La diferencia en el fondo de ojo consiste en que en esta última los vasos sanguíneos se encuentran adelgazados y la papila ligeramente pálida. En el ERG la diferencia estriba en que todas las ondas se encuentran severamente deprimidas y no hay recuperación de la onda de bastones tras la adaptación a la oscuridad, como sucede en el fundus albipunctatus¹.

Hay algún caso descrito de asociación de esta patología con una distrofia de conos, se desconoce la proporción de pacientes que pueden desarrollar dicha distrofia, aunque se debe sospechar ante un deterioro progresivo de la visión central².

Todos los casos descritos hasta ahora de fundus albipunctatus se deben a defectos genéticos, de transmisión autosómica recesiva, localizados en el gen RDH5 que codifica la enzima 11-cis retinol deshidrogenasa, enzima microsomal del ciclo visual situada fundamentalmente en el epitelio pigmentario de la retina, y que cataliza la oxidación a aldehído del 11-cis retinol^{2,3}.

Distintas mutaciones en el gen RDH5 pueden causar variaciones fenotípicas⁴.

Aunque el origen de las lesiones blanco-amarillentas punteadas sea todavía incierto, se ha especulado que los materiales anormales se producen como resultado de la alteración del gen RDH5, debido a la deficiencia enzimática que conlleva. Aunque se sepa que el número y la densidad de lesiones aumentan con la edad, se ha publicado algún caso donde se demuestra una disminución de las lesiones a largo plazo. Es interesante señalar que estas lesiones no se suelen

observar en el área macular a pesar de la elevada actividad enzimática lisosomal que presenta⁵.

Agradecimientos

Servicio de Oftalmología del Hospital Sant Joan de Déu.



Figura 1.
Polo posterior ojo derecho



Figura 2.
Polo posterior ojo izquierdo. En ambos casos se aprecian los puntos blancos periféricos con arcadas vasculares, mácula y papila normales

Figura 3.

**Detalle temporal inferior
ojo derecho**

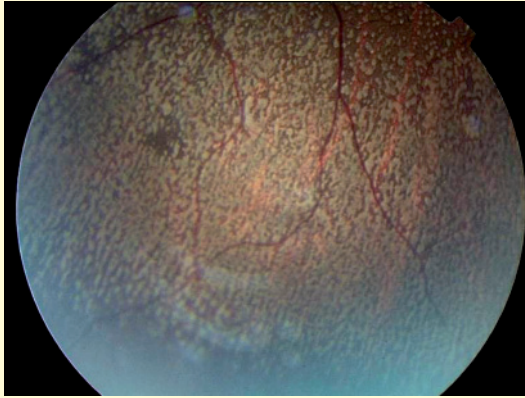
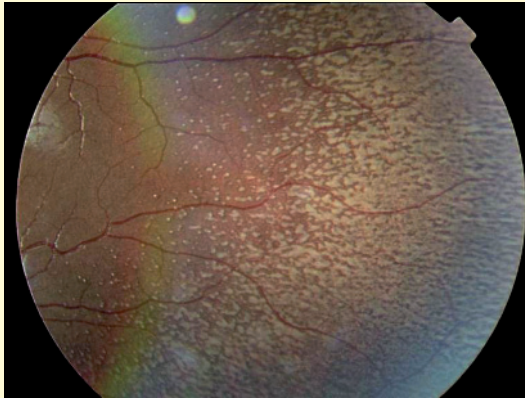


Figura 4.

**Detalle temporal ojo
izquierdo. En ambos ojos
hay una gran cantidad de
puntos blancos-amarillentos,
aumentando en cantidad
hacia la periferia**



Bibliografía

1. Turati M, Culebro P, Díaz JL, Turati M. Fundus albipunctatus. Informe de un caso. *Acta Pediatr Mex.* 2006;27(4):223-5.
2. Díaz E, Caballero A. Fundus albipunctatus asociado a distrofia de conos. *Arch Soc Esp Ophthalmol.* 2003;78(12):685-8.
3. Iannaccone A, Tedesco SA, Gallaher KT, Yamamoto H, Charles S, Dryja TP. Fundus albipunctatus in a 6-year old girl due to compound heterozygous mutations in the RDH5 gene. *Doc Ophthalmol.* 2007;115(2):111-6.
4. Hayashi T *et al.* Compound heterozygous RDH5 mutations in familial fleck retina with night blindness. *Acta Ophthalmol Scand.* 2006;84(2):254-8.
5. Sekiya K, Nakezuwa M, Ohguro H, Usui T, Tanimoto N, Abe H. Long-term fundus changes due to fundus albipunctatus associated with mutations in the RDH5 gene. *Arch Ophthalmol.* 2003;121:1057-9.