

Multimed 2017; 21(6)

NOVIEMBRE-DICIEMBRE

CASO CLÍNICO

**UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE GRANMA
HOSPITAL GENERAL DOCENTE CARLOS MANUEL DE CÉSPEDES**

Distrofia Viteliforme de Best. Presentación de un caso

Best Viteliform Dystrophy. Presentation of a case

Esp. Oftalmol/MGI Yuannis Peña Almenares, Esp. Oftalmol/MGI Yanet Cristina Díaz Nuñez, Esp. Oftalmol/MGI. Mara Dayami Remón Martí, Oftalmol/MGI. Norkis Cabrales Muñoz, Esp. Bioest/MGI Yohani García Mederos.

Hospital General Docente Carlos M. de Céspedes. Bayamo. Granma, Cuba.

RESUMEN

Introducción: la distrofia viteliforme de Best o enfermedad de Best es un trastorno hereditario, de herencia autosómica dominante, muy raro que se caracteriza por lesión macular única o múltiple bilateral que evoluciona por diferentes etapas y en los estadios más avanzados produce pérdida de la agudeza visual; generalmente se diagnostica en la edad adulta, a pesar de su comienzo en edades tempranas.

Caso clínico: paciente masculino de 8 años de edad, viene por primera vez a nuestra consulta hace 14 meses refiriendo que ve los objetos ondulados y disminución de la visión del ojo derecho. Sin antecedentes de cuadro similar, ni síntomas asociados. No refiere antecedentes patológicos personales, ni familiares. Tampoco refiere antecedentes oculares personales ni familiares. Se realizó examen oftalmológico y por clínica sospechamos una distrofia viteliforme de Best, complicada con neovascularización coroidea en ojo derecho. El diagnóstico se realiza a través de la tomografía óptica coherente, angiografía fluoresceínica y electroculograma. Se indicó

tratamiento periocular con triamcinolona 1cc, buscando efecto antiangiogénico en el ojo tratado, luego de la cual la agudeza visual mejoró de 0,6 a 0,7.

Conclusiones: se realizó diagnóstico de distrofia viteliforme de Best a partir del examen clínico el cual se corroboró con tomografía óptica coherente, angiografía fluoresceínica y electroculograma. Se indicó tratamiento con el cual el paciente mejora su agudeza visual.

Palabras clave: distrofia macular viteliforme, agudeza visual, triamcinolona, tomografía de coherencia óptica.

ABSTRACT

Introduction: best vitelliform dystrophy or Best's disease is a hereditary disorder, with an autosomal dominant inheritance, very rare that is characterized by bilateral single or multiple macular lesions that evolves through different stages and in more advanced stages produces loss of visual acuity; It is usually diagnosed in adulthood, despite its onset at an early age.

Clinical case: male patient of 8 years of age comes for the first time to our consultation 14 months ago, referring to the wavy objects and decreased vision of the right eye. No history of similar picture, or associated symptoms. It does not refer to personal pathological or family history. Nor does it refer to personal or family eye histories. An ophthalmological examination was carried out and, for clinical reasons; we suspected Best vitelliform dystrophy, complicated by choroidal neovascularization in his right eye. The diagnosis is made through coherent optical tomography, fluorescein angiography and electroculogram. Periocular treatment with triamcinolone 1cc was indicated, seeking an anti-angiogenic effect in his right eye, after which visual acuity improved from 0.6 to 0.7.

Conclusions: diagnosis of Best vitelliform dystrophy was made from the clinical examination and it was corroborated with coherent optical tomography, fluorescein angiography and electroculogram. Treatment was indicated with which the patient improves his visual acuity.

Key words: vitelliform macular dystrophy, visual acuity, triamcinolone, optical coherence tomography.

INTRODUCCION

La distrofia viteliforme macular o enfermedad de Best, descrita en 1905 por el oftalmólogo Friedrich Best, es una enfermedad poco frecuente. Se presenta en 1 de cada 10 000 personas. Es una distrofia del epitelio pigmentario de la retina (EPR) que se caracteriza por la presencia de lesiones redondeadas, bilaterales, simétricas o asimétricas, de color amarillento y localización subfoveal.¹

Sigue un patrón de herencia autosómica dominante (basta un gen afectado para desarrollar la enfermedad), afecta a niños y adultos jóvenes. En ocasiones se debe a una aberración cromosómica de *novo*. El gen afectado es el VMD2 (Best1). La mutación en este gen que codifica la bestrofina provoca que el EPR sea incapaz de bombear el líquido subretiniano, el cual, al acumularse, separa a los fotorreceptores del EPR y hace que se almacenen sustancias componentes de la lipofuscina en cantidades cada vez mayores. Esta enfermedad provoca reducción grave en la visión central conforme el paciente crece.^{2,3}

Los varones y las mujeres parecen afectados por igual y se calcula que lo padece cerca del 50 % de los hijos de las personas afectadas o de los portadores. En muchos casos aparentemente esporádicos, encontramos un electrooculograma (EOG) alterado, aunque la apariencia del fondo de ojo sea normal, lo cual indica que son portadores.

Se presenta antes de los 15 años de edad, aunque la afectación de la visión y la edad de inicio de los síntomas pueden variar incluso entre miembros de la misma familia.^{4,5} Inicialmente, la acumulación de material amarillento (lipofuscina) en el centro de la mácula produce una lesión que semeja la yema del huevo. De ahí que se conozca como distrofia viteliforme.^{6,7}

La condición evoluciona de forma gradual en cinco estadios. El estadio 0, se caracteriza por un EOG inferior a lo normal en un paciente asintomático, con un aspecto normal del fondo de ojo. El estadio 1 (previteliforme), se caracteriza por un moteado de pigmento en la mácula. El estadio 2 (viteliforme), se desarrolla durante la primera y la segunda décadas de la vida. Se caracteriza por una lesión macular redonda en "yema de huevo", constituida por lipofuscina subretiniana. La agudeza visual puede ser normal o ligeramente disminuida. En el estadio 3 (pseudohipopión) parte de la lesión

macular se absorbe, e incluso a veces toda la lesión, con escaso efecto sobre la visión. Se produce un nivel entre ambos componentes. En el estadio 4 (vitelorrupitivo), el quiste o "yema de huevo" puede empezar a romperse, liberar líquido o producir una hemorragia. Adopta aspecto de "huevo revuelto" y puede disminuir la agudeza visual. Por último, en el estadio 5 (terminal) se produce una afección moderada o severa de la agudeza visual. Se presentan complicaciones en el EPR, como atrofia, cicatrización o neovascularización.⁸⁻¹⁰

Generalmente, el pronóstico visual es bueno, manteniéndose la capacidad de lectura hasta la quinta década o de por vida.¹¹ Hoy en día no existe tratamiento posible para esta enfermedad. Hay que hacer hincapié en la prevención, por lo que es importante el consejo genético y realizar estudios familiares exhaustivos. El presente es un reporte de un paciente con diagnóstico de distrofia viteliforme de Best.

MÉTODO

Paciente masculino de 8 años de edad, viene por primera vez a nuestra consulta hace 14 meses, refirió que ve los objetos ondulados y disminución de la visión del ojo derecho. Sin antecedentes de cuadro similar, ni síntomas asociados. No refiere antecedentes patológicos personales, ni familiares. Tampoco refiere antecedentes oculares personales ni familiares.

EXAMEN OFTALMOLÓGICO

INICIAL

Agudeza visual sin cristales (Avsc)

Ojo derecho (OD): 0.3

Ojo izquierdo (OI): 1.0

Visión con parálisis de la acomodación (VAP):

OD: +1.00+ 050 X 45° (0,6)

OI: +0.50 (1.0)

Tensión ocular (TO):

OD: 12mmhg

OI: 14mmhg

ACTUAL

Avsc OD: 0.2

OI: 0.6

VAP: OD: +1.00+ 050 X 45° (0,4)

OI: No mejora con cristales (NMCC)

TO: OD: 14mmhg

OI: 18 mmhg

Biomicroscopía del segmento anterior: No se encontró ninguna alteración.

Oftalmoscopia binocular indirecta (OBI) y biomicroscopía del segmento posterior (BMSP).

OD: Disco óptico de bordes bien definidos, excavación fisiológica, vasos centrales, mácula con lesión blanquecina elevada ½ DD, con pliegues retinianos a su alrededor, líquido subretiniano y microhemorragias en el área de la lesión. Figura 1.



Fig. 1. Estado actual OD.

INICIAL

OI: Papila de bordes bien definidos, excavación fisiológica, vasos centrales, Mácula con lesión amarillenta elevada de 1 y ½ DD, de bordes bien definidos, no se precisa otra alteración retinocoroidea, no vitritis, no vasculitis.

ACTUAL

OI: Papila de bordes bien definidos, excavación fisiológica mácula con lesión más dispersa, menos elevada con múltiples zonas amarillentas impresiona etapa vitelodisruptiva, no LSR. Figura 2.

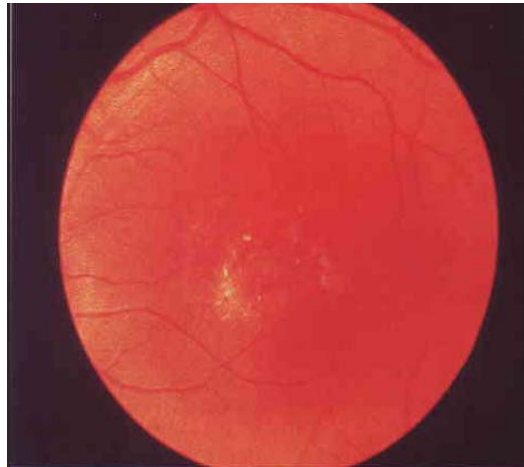


Fig. 2. Estado actual OI.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Por clínica sospechamos una distrofia viteliforme de Best, complicada con neovascularización coroidea en OD.

El diagnóstico se realiza a través de la tomografía óptica coherente (OCT)(figuras 3 y 4), angiografía fluoresceínica (AGF) y electroculograma.

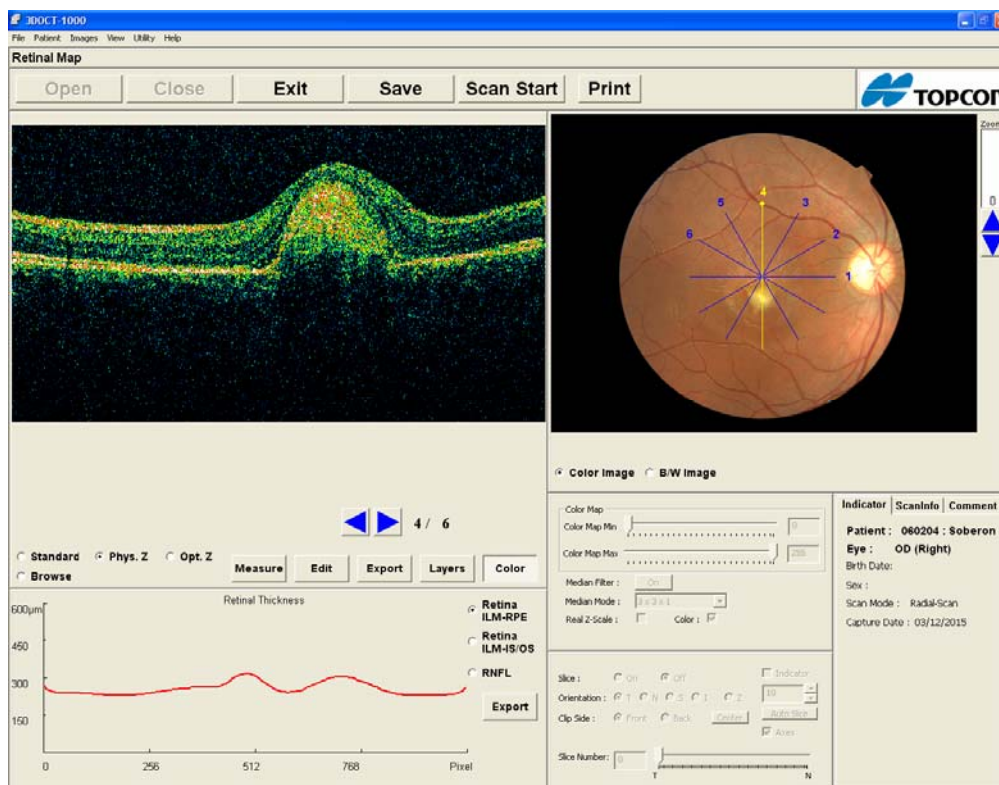


Fig. 3. Tomografía de coherencia óptica. OD. Hiperreflectividad correspondiente a NVC.

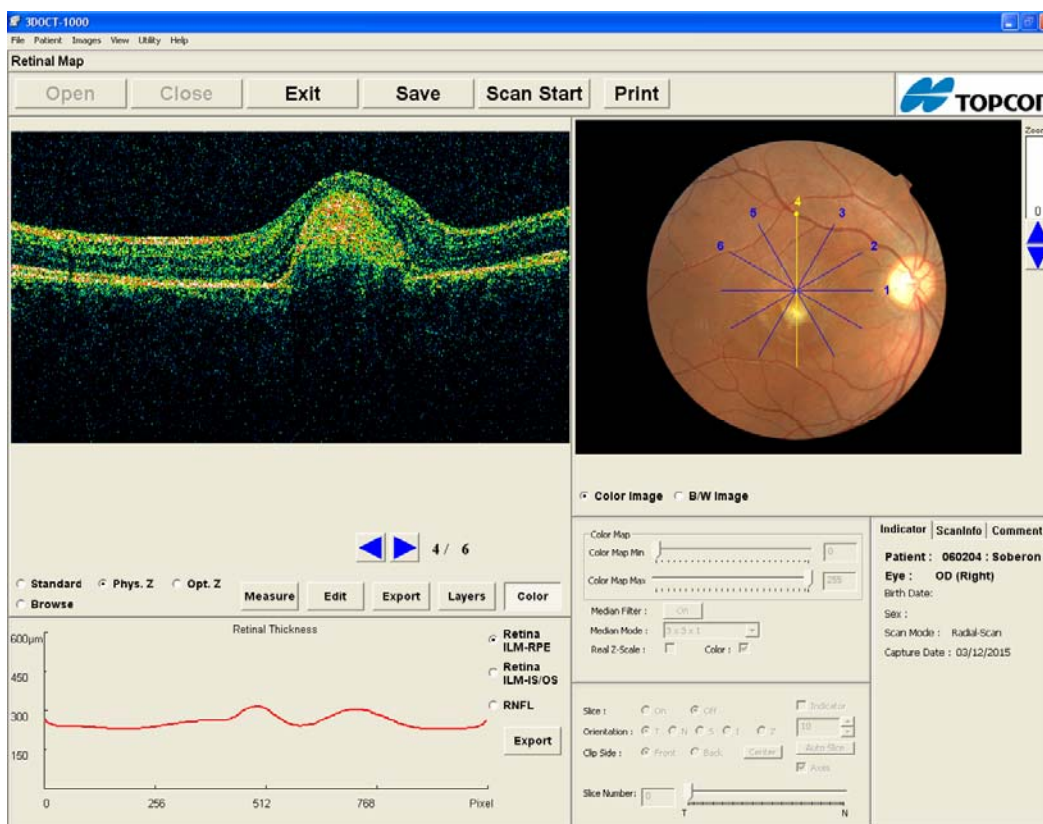


Fig. 4. Tomografía de coherencia óptica. OI. Hiporeflectividad correspondiente al contenido líquido.

Se indica tratamiento periocular con triamcinolona 1cc, se buscaba efecto antiangiogénico en OD, luego de la cual la AV mejoró de 0,6 a 0,7.

COMENTARIO

A pesar de las clásicas y llamativas alteraciones maculares de pacientes con distrofia macular viteliforme de Best, su diagnóstico suele ser casual, puesto que conservan una buena visión. Por esta razón, una disminución de la AV ha de sugerirnos la aparición de complicaciones tales como membranas neovasculares, presente en este caso, fibrosis o atrofia macular. No obstante, como se ha expuesto previamente, dichas lesiones suelen aparecer en estadios tardíos, su presentación es atípica al inicio.^{12,13} Por la poca frecuencia de aparición de esta enfermedad en tan temprana edad realizamos el presente reporte.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Lee YS, Kim ES, Kim M, Kim YG, Kwak HW, Yul SY. Atypical vitelliform macular dystrophy misdiagnosed as chronic central serous chorioretinopathy: case reports. BMC Ophthalmol [Internet]. 2012 [citado 10 May 2016]; 20: 12-25. Disponible en: <http://bmcophthalmol.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2415-12-25>.
2. Ryan M. Distrofias maculares. [s.n]: [s.l.]; 2013.p.255-61.
3. Gerth C, Zawadzki RJ, Werner JS, Heon E. Detailed analysis of retinal function and morphology in a patient with autosomal recessive bestrophinopathy (ARB). Doc Ophthalmol [Internet]. 2009 [citado 10 May 2016]; 28 (3): 239–46. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs10633-008-9154-5>.
4. Boon CJ, Klevering BJ, Leroy BP, Hoyng CB, Keunen JE, den Hollander AI. The spectrum of ocular phenotypes caused by mutations in the BEST1 gene. Prog Retin Eye Res. 2009; 28(3):187–205.
5. Taban C, Merticariu A, Melcioiu L, Oprescu A, Ionescu R, Iacob A, et al. Choroidal neovascular membrane in Best juvenile dystrophy treated with intravitreal bevacizumab. Oftalmologia. 2013; 57(3):42-51, 42-6.
6. Iannaccone A, Kerr NC, Kinnick TR, Calzada JI, Stone EM. Autosomal recessive Best vitelliform macular dystrophy: Report of a family and management of early-onset neovascular complications. Arch Ophthalmol [Internet]. 2011 [citado 16 Mar 2016]; 129 (2):211–7. Disponible en: <http://archophth.jamanetwork.com/article.aspx?articleid=426977>.
7. Zhao L, Grob S, Corey R, Krupa M, Luo J, Du H, et al. A novel compound heterozygous mutation in the BEST1 gene causes autosomal recessive Best vitelliform macular dystrophy. Eye (Lond) [Internet]. 2012 [citado 27 Ene 2016]; 26(6): 866-871. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3376281/>.
8. Kanski JJ, Bowling B. Oftalmología clínica. 7ª ed. Barcelona: Elsevier; 2012. p. 665.

9. Alisa Victoria K, Jin Poi T, Shatriah I, Zunaina E, Ngah NF. Choroidal neovascularization secondary to Best's vitelliform macular dystrophy in two siblings of a Malay family. *Clin Ophthalmol* [Internet]. 2014 [citado 18 Feb 2016]; 8: 537. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3958546/>.
10. Leu J, Schrage NF, Degenring RF. Choroidal neovascularization secondary to Best's disease in a 13-year-old boy treated by intravitreal bevacizumab. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* [Internet]. 2007 [citado 16 Mar 2016]; 245 (11):1723-5. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007/s00417-007-0604-7>.
11. López Mendoza S, Díaz Zapiena AI, Nuño Suárez MA. Enfermedad de Best o distrofia macular viteliforme. A propósito de un caso. *Rev Mex Oftalmol* [Internet]. 2016 [citado 17 Feb 2016]; 90(2):89-93. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-mexicana-oftalmologia-321-articulo-enfermedad-best-o-distrofia-macular-S0187451915000980>.
12. Wu L, Benavides R, Porrás A, García Amaris RA, Arévalos JF. Angiography of Macular Diseases [Internet]. En Arevalos JF (ed.). *Retinal Angiography and Optical Coherence Tomography*. New York: Springer; 2009 [citado 17 Feb 2016]. Disponible en: http://4eyes.gr/images/4eyes/pdf/retina/Retinal_Angiography_and_Optical_Coherence_Tomography.pdf.
13. Céspedes A, Pérez-De-Arcelus M, García-Arumí J. Distrofia macular viteliforme de Best asociada a neo vascularización coroidea. *Arch Soc Esp Oftalmol* [Internet]. 2012 [citado 17 Feb 2016]; 87(10):333–6. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-archivos-sociedad-espanola-oftalmologia-296-articulo-distrofia-macular-viteliforme-best-asociada-S0365669112000421>.

Recibido: 17 de octubre de 2017.

Aprobado: 20 de noviembre de 2017.

Yuannis Peña Almenares. Hospital General Docente Carlos M. de Céspedes. Bayamo.
Granma, Cuba. Email yuannispeña@infomed.sld.cu