

INFORME DE CASO

# Fundus albipunctatus con hemeralopía de Lauber. A propósito de un caso

Dr. Rubén Antoliano Rangel Fleites<sup>1</sup>

Dra. Berta Gregoria Depestre Pérez<sup>2</sup>

Dra. Magalis Figueroa Padilla<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Centro de Retinosis Pigmentaria “Orfilio Peláez Molina”, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

<sup>2</sup>Hospital Clínico Quirúrgico “Arnaldo Milián Castro”, Santa Clara

## RESUMEN

Entre las causas estacionarias de ceguera nocturna (nictalopía) –que son afecciones en las que los pacientes afectados no ven en el horario nocturno o sin una adecuada iluminación– se encuentra, entre otras, el fundus albipunctatus con hemeralopía de Lauber o degeneración albipunctata estacionaria. El diagnóstico en la consulta de un paciente que padece esta infrecuente enfermedad, que es poco conocida y conlleva limitaciones en el desenvolvimiento social del afectado, motivó su presentación.

**Palabras clave:** fundus albipunctatus, trastornos de la visión, ceguera nocturna

## ABSTRACT

The stationary causes of night blindness (nyctalopia) –which are conditions in which the patients cannot see during the nighttime or without an adequate lighting– include, among others causes, the fundus albipunctatus with Lauber's hemeralopia or stationary albipunctate degeneration. The diagnosis in the consulting office of a patient suffering from this rare disease, which is little known and entails limitations in the patient's social life, motivated this report.

**Key words:** fundus albipunctatus, vision disorders, night blindness

El fundus albipunctatus (FAP) con hemeralopía de Lauber está clasificado dentro de las distrofias retinocoroideas, afecciones hereditarias de la retina que producen cambios celulares precoces que conducen a la muerte celular y que se manifiestan después del nacimiento como resultado de una alteración determinada genéticamente por la deficiente función de algunas enzimas o las alteraciones en el metabolismo místico;<sup>1</sup> este grupo incluye un gran y confuso conjunto de enfermedades que usualmente son hereditarias, progresivas, bilaterales y simétricas. Algunas enfermedades clasificadas como distrofias no lo son verdaderamente porque no son progresivas; sin embargo, son incluidas por las muchas similitudes que comparten con las distrofias, pero es necesario

diferenciarlas de las afecciones progresivas,<sup>2</sup> como es el caso del FAP, que se comporta de forma estacionaria.<sup>3</sup>

La degeneración albipunctata estacionaria (DAE) fue por primera vez separada de la forma progresiva (retinosis punctata albenses) por Lauber en 1910.<sup>2</sup> Esta enfermedad se trasmite de forma autosómica recesiva y se caracteriza por un comienzo precoz de la nictalopía y por la presencia de numerosas y discretas manchas blanco mate esparcidas por todo el fondo, con excepción de la fovea; el nervio óptico y los vasos son normales y no se observan evidencias de acúmulos de pigmentos retinianos periféricos; la adaptación de conos y bastones sigue un curso de tiempo prolongado y una variable severidad -para los bastones varía desde aproximadamente 45 minutos a varias horas-, el rigor del deterioro subjetivo de la visión nocturna, así como la proporción de recobrase durante la prueba de adaptación a la oscuridad, pueden variar entre pacientes e igualmente entre miembros de una misma familia, pero finalmente alcanzan un umbral normal.

Las respuestas del electroretinograma (ERG) generalmente alcanzan valores normales, pero solamente después de un largo período de adaptación a la oscuridad previo a la prueba; el tiempo que cursa para la recuperación del ERG sigue a la regeneración del pigmento visual y al umbral psicofísico de la adaptación a la oscuridad.<sup>4</sup>

Este trastorno resulta de un defecto en algún estadio del ciclo de la regeneración del pigmento visual en ambos fotorreceptores, conos y bastones, el que se ha demostrado está prolongado; sin embargo, los pacientes con fondos albipunctatus (FAP) tienen niveles séricos normales de vitamina A y no muestran signos sistémicos de deficiencia de la misma. Los hallazgos retinianos y los síntomas visuales no responden al tratamiento con vitamina A y zinc.

Mutaciones en un gen que codifica la 11-cis-retinol deshidrogenasa han sido identificadas en pacientes con FAP, esta enzima microsomal es abundante en el epitelio pigmentado retiniano, donde sirve como catalizador para la conversión oxidativa del 11-cis-retinol a 11-cis-retinal.<sup>5-7</sup> La actividad reducida de esta enzima justificaría la demora en la regeneración del pigmento visual de los conos y bastones observado en esta enfermedad.

La agudeza visual es siempre normal, así como también son normales la visión de colores y los campos visuales.<sup>2</sup>

El ERG realizado sin previa adaptación a la oscuridad es subnormal y se vuelve normal tras su realización después de la adaptación previa a la oscuridad por un período mayor de 45 minutos, según se observó en este estudio.

## **PRESENTACIÓN DEL PACIENTE**

Motivo de consulta: ceguera nocturna

Historia de la enfermedad actual: paciente de 15 años de edad, masculino, en el que, desde los tres años de edad, los familiares notaron que no veía de noche (nictalopía), por lo que fue llevado a la Consulta de Oftalmología de su área de

salud; el examen practicado fue normal, pero años después, por persistir los síntomas, fue remitido al Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria "Orfilio Peláez Molina", en el que se le realizó un estudio oftalmológico, de electrofisiología, de visión de colores y de pericampimetría.

Antecedentes patológicos personales:

- oculares: ceguera nocturna
- generales: no refirió

Antecedentes patológicos familiares:

- oculares: no refirió
- generales: no refirió

Agudeza visual: -1.5 sin cristales, en ambos ojos (AO)

Presión ocular: 15mmHg en AO

Anexos: normales en AO

Segmento anterior: normal en AO

Medios: transparentes en AO

Fondo de ojo: papilas de bordes definidos y color normal, vasos de calibre conservado, se observaron manchas pequeñas redondas de color blanco mate por toda la media periferia y el área paramacular (se respetaba el área de la fóvea) con discreta tendencia hacia la confluencia, no se observaron pigmentos oscuros ni otras alteraciones (figura 1).

Impresión diagnóstica: fundus albipunctatus con hemeralopía de Lamber

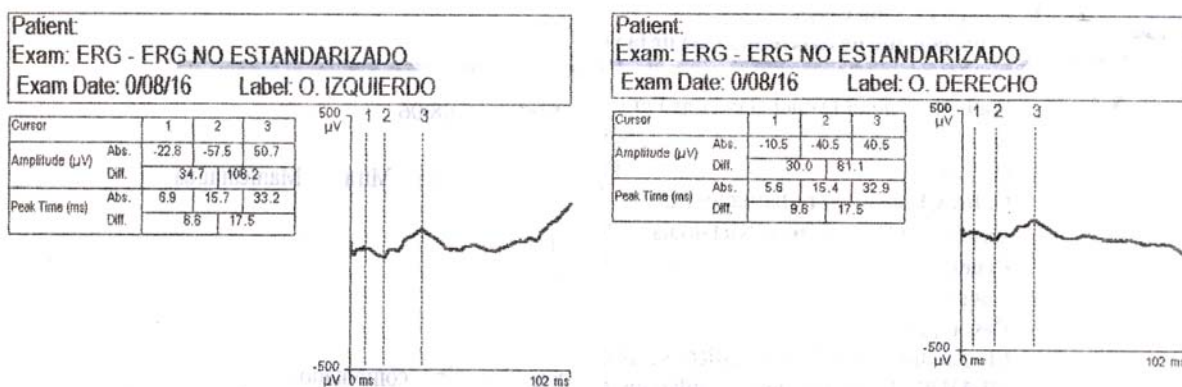


**Figura 1.** *Fundus albipunctatus con sus típicas pequeñas manchas blanco mate dispersas por el fondo que respetan el área macular; el resto de las estructuras, normales -ojo derecho del caso estudio-*

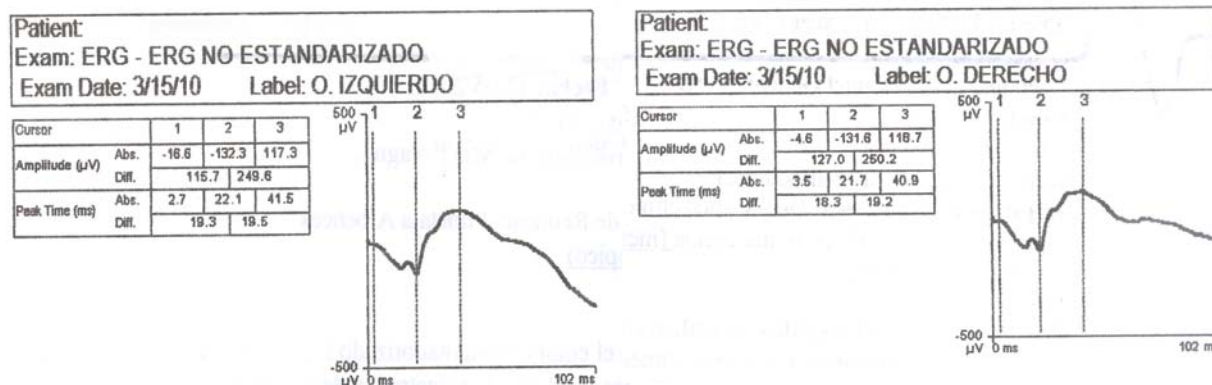
- Prueba de Ishihara: normal en AO

- Pericampimetría de Goldman: normal en AO

- ERG: sin adaptación a la oscuridad - subnormal en AO (figura 2) con adaptación previa a la oscuridad (45 minutos) - normal en AO (figura 3)



**Figura 2.** ERG sin adaptación a la oscuridad. Subnormal



**Figura 3.** ERG después de adaptación a la oscuridad (45 minutos). Normal en ambos ojos

## COMENTARIO FINAL

Se debe señalar la importancia de un diagnóstico preciso de FAP pues un cuadro funduscópico muy similar, la retinosis punctata albescens, presenta un pronóstico muy reservado en cuanto al futuro visual del paciente. Es fundamental para su diagnóstico diferencial la realización del ERG y constatar su recuperación tras la adaptación prolongada a la oscuridad previa a su realización; también es de gran interés el estudio genético-clínico familiar y una adecuada orientación vocacional al paciente afectado para su adecuado desempeño en su futuro profesional y laboral.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Perkins Edward S. Hill David W. Distrofia retiniana. En: Fundamentos Científicos de Oftalmología. 1ra ed. La Habana: Edición Revolucionaria; 1981. p. 107.

2. Bloome Michael A. Rod and Rod-cone dystrophies. In: Manual of Retinal and Choroidal Dystrophies. New York: Appleton-Century-Crofts; 1982. p. 59-61.
3. Gil Gibernau JJ. Distrofia y procesos degenerativos del Fondo de Ojo. En: El Fondo del Ojo en el Niño. La Habana: Edición Revolucionaria. 1982. p. 152.
4. Fishman Gerald A. The Electroretinogram. In: Electrophysiologic Testing in disorder of the Retina, Optic Nerve and Visual Path Way. 2<sup>nd</sup> ed. San Francisco: American Academy of Ophthalmology; 1990. p. 50.
5. Díaz Rodríguez E, Caballero Romera A. Fundus Albipunctatus asociado a distrofia de conos a propósito de un caso familiar. Arch Soc Esp Oftalmol [Internet]. 2003 Dec [citado 3 Mar 2012];78(12):685-8. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S0365-66912003001200008&script=sci\\_abstract](http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S0365-66912003001200008&script=sci_abstract)
6. González Fernández F. 11-cis Retinol Deshidrogenase mutation as a major cause of the congenital night blindness disorder known as fundus albipunctatus. Mol Vis [Internet]. 1999 [citado 3 Mar 2012];5:41-6. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10617778>
7. Rotenstreich Ygol. Treatment of the retinal dystrophy, Fundus Albipunctatus, with oral 9-cis- $\beta$ -carotene. Br J Ophthalmol. 2009 May;94(5):616-21. doi: 10.1136/bjo.2009.167049

Recibido: 10-1-13

Aprobado: 22-3-13

**Rubén Antoliano Rangel Fleites.** Centro de Retinosis Pigmentaria "Orfilio Peláez Molina". Carretera Central e/ 3ra y Vigía, Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 50100 Teléfono: (53)(42)271023