

UTILIZACIÓN DE LA TOMOGRAFÍA ÓPTICA DE COHERENCIA EN NEUROPATÍAS ÓPTICAS HEREDITARIAS. DESCRIPCIÓN DE UNA FAMILIA

THE USE OF OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY IN HEREDITARY OPTIC NEUROPATHIES: DESCRIPTION OF A FAMILY

SÁNCHEZ-TOCINO H¹, DE-ANDRÉS-SANTOS A¹, PASCUAL-GONZÁLEZ P²,
SANCHIDRIÁN-MAYO M²

RESUMEN

Caso clínico: Se presenta una mujer de 44 años y su hermano de 29 años con mala agudeza visual en ambos ojos. Presentan ambos una palidez temporal en el nervio óptico (NO) bilateralmente, con una severa disminución de fibras del NO en esta área, déficit centrocecal en el campo visual y una alteración de los colores en forma de tritanopia.

Discusión: La palidez del NO que afecta a la región temporal es un criterio básico en el diagnóstico de atrofia óptica dominante. La Tomografía Óptica de coherencia se presenta como una técnica útil en el diagnóstico y posterior seguimiento de esta patología.

Palabras claves: Tomografía Óptica de coherencia, atrofia óptica dominante, atrofia óptica hereditaria, palidez temporal del disco, enfermedad de Kjer's.

ABSTRACT

Case report: This report describes two siblings, a woman aged 44 years and her brother aged 29 years, who both complained of visual loss in both eyes. The woman had bilateral optic nerve (ON) temporal pallor and severe reduction of ON fibre layer thickness in this area. Both she and her brother had cecocentral defects in perimetry and color vision deficiency with a marked tritanopia deficit.

Discussion: ON pallor, limited to the temporal region, is the basic criterion for the diagnosis of dominant optic atrophy. Optical coherence tomography can be a useful technique in defining the diagnosis and improving the follow-up of patients with this pathology (*Arch Soc Esp Ophthalmol* 2008; 83: 57-62).

Key words: Optical coherence tomography, dominant optic atrophy, hereditary optic atrophy, temporal disk pallor, Kjer's disease.

Recibido: 18/5/06. Aceptado: 15/11/07.

Hospital Río Hortega. Servicio de Oftalmología. Valladolid. España.

¹ Doctor en Medicina.

² Licenciado en Medicina.

Comunicación presentada en el LXXXI Congreso de la S.E.O. (Zaragoza 2005).

Correspondencia:

Hortensia Sánchez Tocino

Servicio de Oftalmología. Hospital Río Hortega

Avda. Cardenal Torquemada, s/n

47011 Valladolid

España

E-mail: hsanchez@auna.com

CASO CLÍNICO

Mujer con 44 años que refiere desde hace 1 año una disminución de la agudeza visual (AV). La AV con la mejor corrección es 0,2 en ambos ojos (AO). Ambas pupilas son bradicóricas. Segmento anterior y presión intraocular (PIO) normal. Se observa en el fondo de ojo una palidez muy importante, casi una atrofia, en el sector temporal de AO mayor en el ojo derecho (OD) (fig. 1). En la angiografía fluoresceíngica (AFG) no se evidencian ni tinción, ni alteraciones microvasculares, ni telangiectasias peripapilares. (fig. 1).

En el estudio con Tomografía Óptica de Coherencia (OCT) del grosor de la capa de fibras nerviosas (CFN), los parámetros de grosor parapapilar son automáticamente calculados y evaluados en el eje vertical y horizontal a lo largo de un scan circular.

Se utilizó para realizar las mediciones, el modo «Fast RNFL Thickness (3.4)» bajo midriasis farmacológica. El análisis de las mediciones se realizó mediante el protocolo «RNFL Thickness Average Analysis» que puede cuantificar el grosor promedio en micras (μ) total, en cuatro sectores peripapilares y en nueve husos horarios; y el «RNFL Thickness Serial Analysis Report» para el estudio de las diferencias en el grosor en las distintas exploraciones realizadas.

El OCT marca una disminución importante del grosor de la CFN medio, fundamentalmente a nivel de la región temporal y cuadrante inferior en el OD y en toda la papila en el izquierdo (fig. 2). En el test de colores existe una discromatopsia importante en AO sin un patrón claro, pero con una mayor alteración en el eje azul-amarillo. En el campo visual se

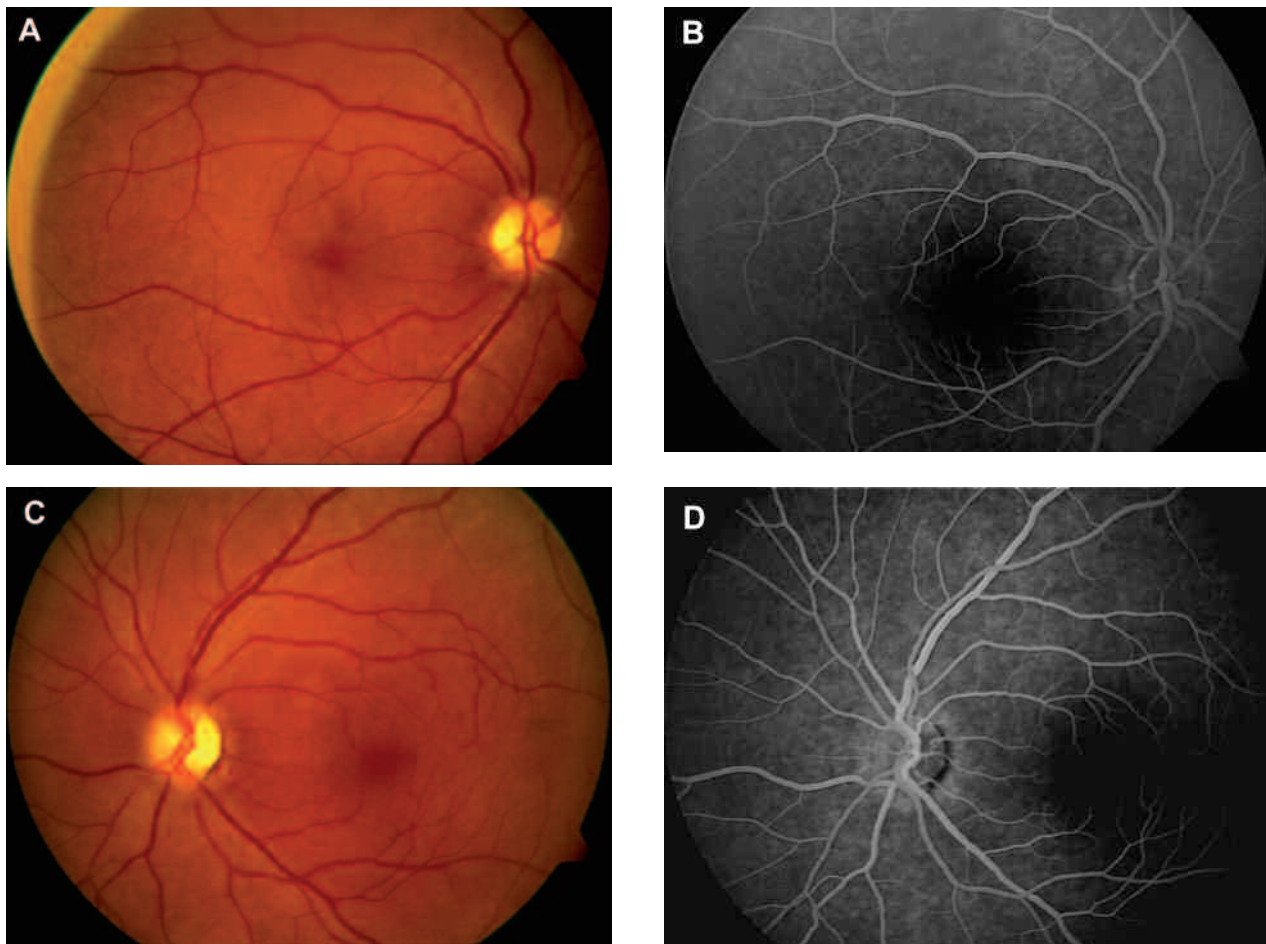


Fig. 1: 1º caso. A y C. Retinografías de fondo de ojo derecho e izquierdo respectivamente que muestran palidez temporal papilar. B y D. Imágenes de angiografía fluoresceíngica en fases precoces en los que no se detecta la existencia de alteraciones microvasculares o telangiectasias.

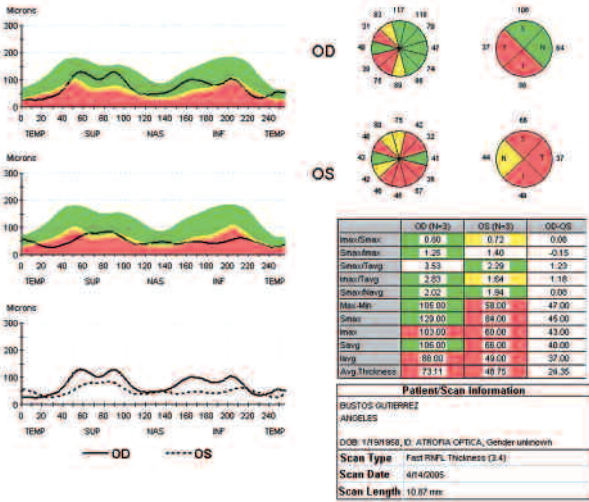


Fig. 2: 1.º caso. Imagen del análisis del grosor de CFN por sectores comparando OD superior e OI inferior. Se observan sectores temporal e inferior en OD y superior e inferior en el OI de menor grosor en rojo. Parámetros de valoración del grosor de CFN, disminución importante del grosor medio mayor en el OI.

aprecia un defecto central, centrocecal en AO (fig. 3). Se encuentran unos potenciales evocados visuales (PEV) de baja amplitud con latencias alargadas. El electroretinograma fue normal.

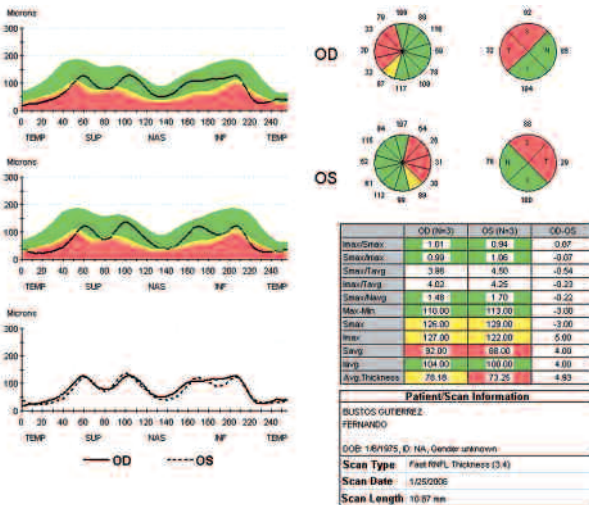


Fig. 3: 2.º caso. Imagen del análisis del grosor de CFN por sectores comparando OD superior e ojo OI inferior. Se observan sectores temporal e inferior de menor grosor en rojo. Parámetros de valoración del grosor de CFN, disminución importante del grosor medio mayor en el OI.

Fumadora de dos paquetes al día, refiere tener un pobre régimen alimenticio, se aconseja así que abandone el tabaco y la toma de un complejo vitamínico. La analítica realizada con niveles de vitamina B12 y ácido fólico, es normal. El estudio de resonancia nuclear magnética no muestra signos de desmielinización.

Si bien a los seis meses la visión había mejorado a 0,3 en AO, en los controles posteriores no se ha encontrado en dos años de seguimiento ningún cambio en AV, campo visual ú OCT.

Hace un año llegó a otra consulta su hermano de 29 años de edad remitido por una disminución de la AV. Refiere que tiene una hermana en estudio por «algo» en el NO:

La AV era de 0,3 en AO, en binocular 0,4. El segmento anterior y PIO era normal. En el fondo de ojo se detecta una palidez papilar temporal en AO, sin telangiectasias. El OCT muestra una disminución

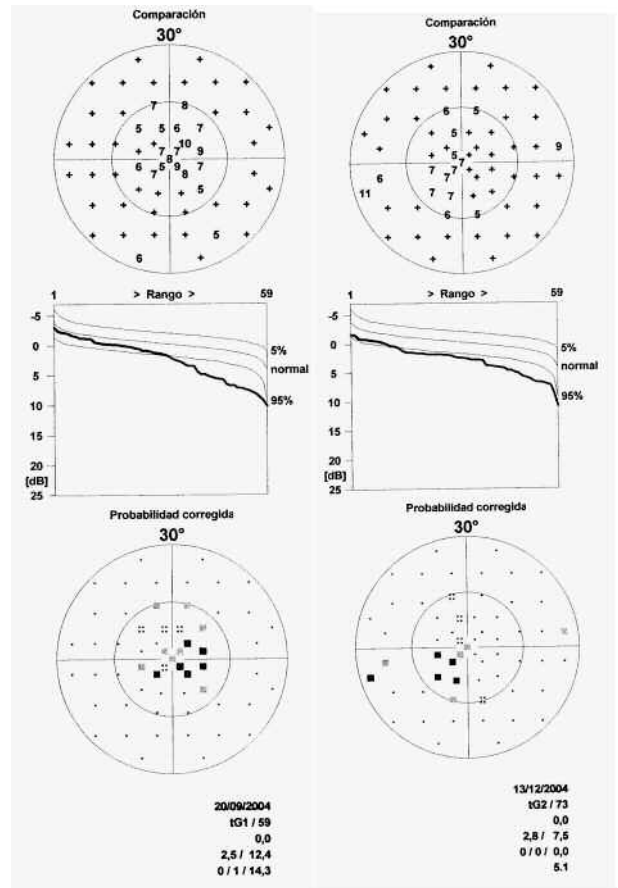


Fig. 4: 1.º caso. Campo visual OCTUPUS G1 TOP. Se observa defectos centrales y centrocecales en ambos ojos. OD derecha, OI izquierdo.

importante del grosor medio de la CFN sobre todo a expensas de los sectores temporal e inferior (fig. 4). El estudio del campo visual señala defectos centrales y centrocecal en AO (fig. 5). El paciente presenta una discromatopsia, tritanopia (fig. 6). En los PEV tipo pattern destaca una disminución de la amplitud con latencias levemente alargadas. Actualmente la agudeza ha disminuido a 0,2 en AO, 0,3 binocular. No hallándose cambios ni en el OCT ni en el campo visual. Fumador de un paquete al día se le ha aconsejado el abandono del tabaco.

Ambos pacientes realizan revisiones semestrales, y en estos momentos se está tramitando la realización de un estudio genético.

DISCUSIÓN

Casi todas las neuropatías ópticas hereditarias son bilaterales, más o menos simétricas y con pérdida de

visión central. La atrofia óptica dominante (AOD) tipo Kjer es la neuropatía óptica primaria hereditaria más frecuente. Se estima su prevalencia en 1:50.000 (1). La pérdida de AV suele ocurrir en la 1.ª ó 2.ª década de la vida, está reducida de forma simétrica y puede encontrarse en niveles de 20/200. En algunas familias se ha encontrado que la AV es peor en los miembros de mayor edad sugiriendo que la AV disminuye con la edad (2). En los casos que nos ocupan la mujer refería pérdida de visión progresiva de agudeza visual, había consultado en diversas ocasiones por dificultad para la visión próxima y la lectura que no mejoraba con gafas, el varón fue remitido a la consulta a través de su médico de cabecera por pérdida de visión descubierto en un control oftalmológico en la empresa donde trabajaba. Si bien la hermana era 17 años mayor y la agudeza visual, la alteración de la visión de los colores, y el campo visual estaban más alterados: no existe una variación importante entre ambos enfermos lo que hace suponer o que bien la

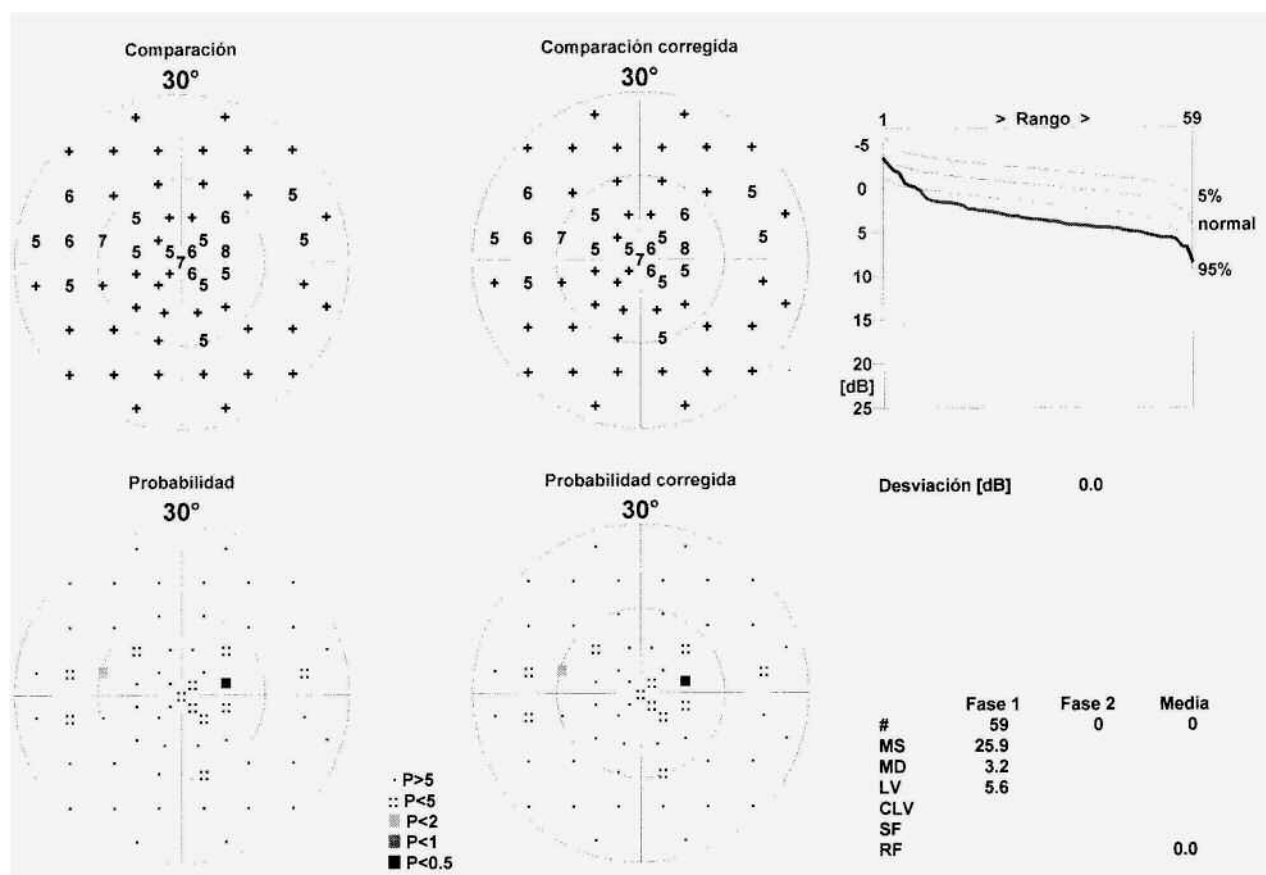
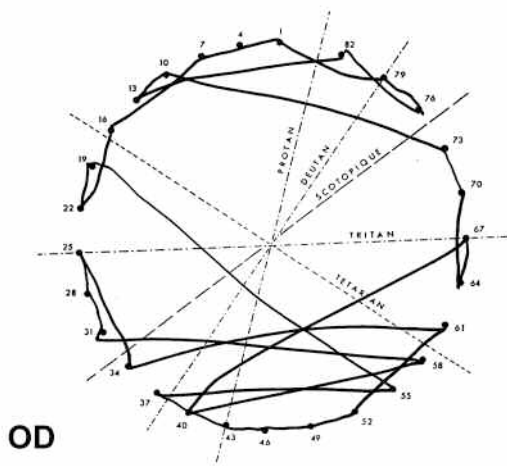


Fig. 5: 2.º caso. Campo visual OCTUPUS G1 TOP. Se observa defectos centrales y centrocecales en ambos ojos. OD superior, OI inferior.

TEST 28 HUE DE ROTH SEGÚN FARNSWORTH-MUNSELL



TEST 28 HUE DE ROTH SEGÚN FARNSWORTH-MUNSELL

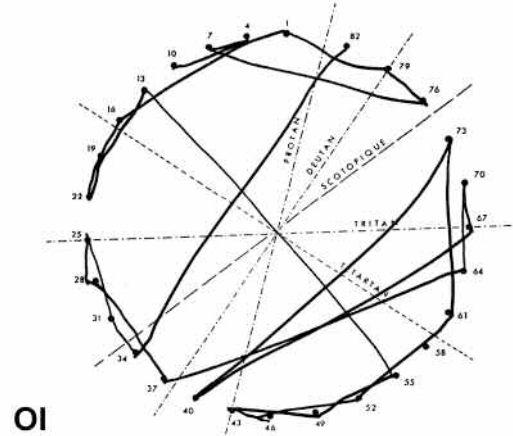


Fig. 6: 2.º caso. Test Farnsworth-Munsell. OD derecha, OI izquierda. Alteraciones en test de colores que siguen el eje del azul-amarillo en ambos ojos.

enfermedad avanza muy lentamente permaneciendo sin cambios mucho tiempo o que el hermano varón va a presentar un cuadro más progresivo. La alteración de los colores más frecuente es la tritanopia aunque se han descrito discromatopsias generalizadas. Son característicos en el campo visual los escotomas paracentrales o centrocecales, estos patrones estaban presentes en ambos pacientes. La atrofia óptica puede ser sutil, más frecuente temporal pero en ocasiones es difusa y envuelve a todo el NO. Los PEV muestran una reducción de la amplitud de las ondas. En los casos presentados se encontraron una disminución de amplitud de las ondas en los PEV junto a un aumento leve de las latencias en ambos hermanos, este último hallazgo ya ha sido descrito por otros autores (2). En las imágenes de OCT se encontró una disminución importante del grosor medio de la CFN sobre todo a expensas del sector temporal. En la bibliografía consultada se han hallado pocos artículos o casos clínicos similares en los que se describan las características de estos cuadros en el estudio con OCT. Se describen los hallazgos mediante esta técnica como son equivalentes a los encontrados en la neuropatía óptica metabólico o tóxica, y diferentes de los encontrados en cuadros isquémicos o inflamatorios, estos últimos serían más frecuentes en el rango de edad de los casos presentados (4).

La neuropatía óptica de Leber está relacionada con una alteración en el ADN mitocondrial. La predominancia en varones es del 80-90%. La pérdida visual es típica entre los 15-35 años (1). Durante la

fase aguda aparece una hiperemia de la cabeza del NO, borrosidad de los márgenes, tortuosidad y dilatación de la vasculatura, telangiectasias peripapilares y ausencia de exudación del disco en AFG estos hallazgos y el que sea más frecuente en varones ayudan a diferenciarla de la AOD.

Barboni describe 38 pacientes con neuropatía óptica de Leber y encuentra en el estudio mediante OCT un aumento del grosor de fibras nerviosas mayor en los sectores superior, inferior y nasal en las fases precoces y una disminución difusa en todos los cuadrantes en estadios de atrofia, si bien aquellos pacientes que recuperaban agudeza visual tras la fase aguda tenían un grosor de CFN mayor en los cuadrantes superior, inferior y nasal respecto de los que no recuperaban visión estas diferencias no se encontraron en el cuadrante temporal, con grosores muy inferiores en todos los pacientes (5).

Es necesario también hacer un diagnóstico diferencial con las degeneraciones y distrofias retinianas, para ello nos debemos fijar en la atenuación de los vasos y las alteraciones del electroretinograma, así como con otras patologías sistémicas y síndromes neurológicos que pueden cursar de forma primaria con neuropatía óptica (1).

El OCT va a ser útil en el diagnóstico de las neuropatías ópticas de causa nutricional, tóxica o hereditaria, donde de forma característica puede identificarse una disminución del haz de fibras maculopapilar (5). En el OCT se detecta una pérdida de la CFN en los sectores temporales; esta mejora en el

caso de las neuropatías ópticas con un suplemento vitamínico y el abandono del tabaco o el alcohol. La disminución del grosor de CFN en las neuropatías ópticas isquémicas o inflamatorias puede presentarse con varios patrones, bien difusa y afectar por igual todo el disco en las formas inflamatorias y en las formas isquémicas no arteríticas donde existe una pérdida de campo altitudinal afectar de forma más acusada a las fibras nerviosas superiores. La afectación bilateral y simétrica es más rara en este tipo de neuropatías.

El OCT es una prueba sencilla de realizar, no invasiva y que puede constituirse como un examen rutinario en la práctica diaria de la neurooftalmología en todo tipo de neuropatías no sólo ya en el diagnóstico sino más importante en el seguimiento donde el OCT está demostrando sus ventajas (5).

BIBLIOGRAFÍA

1. Newman NJ. Hereditary optic neuropathies: from the mitochondria to the optic nerve. *Am J Ophthalmol* 2005; 140: 517-523.
2. Votruba M, Fitzke FW, Holder GE, Carter A, Bhattacharya SS, Moore AT. Clinical features in affected individuals from 21 pedigrees with dominant optic atrophy. *Arch Ophthalmol* 1998; 116: 351-358.
3. Votruba M, Thiselton D, Bhattacharya SS. Optic disc morphology of patients with OPA1 autosomal dominant optic atrophy. *Br J Ophthalmol* 2003; 87: 48-53.
4. Hedges TR. Optical coherence tomography in neuro-ophthalmology. In: Schuman JS, Puliafito CA, Fujimoto JG. *Optical coherence tomography of ocular diseases*. 2nd ed. Thorofare: SLACK Incorporated; 2004; 13: 611-630.
5. Barboni P, Savini G, Valentino ML, Montagna P, Cortelli P, De Negri AM et al. Retinal nerve fiber layer evaluation by optical coherence tomography in Leber's hereditary optic neuropathy. *Ophthalmology* 2005; 112: 120-126.