

MANIFESTACIONES OFTÁLMICAS Y LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA

INTRODUCCIÓN

María del Carmen Moya Jiménez. R3 MFyC C.S. Roquetas Sur
Martina Fernández López. R2 MFyC C.S. Roquetas Norte

El grupo de enfermedades incluidas en la Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea (LNC) se caracterizan por acúmulo de lipofuscina intra y extracerebral. Existen 3 tipos: variante adulto(enfermedad de Kuf), variante juvenil(enfermedad de Batten) y variante infantil tardía(enfermedad de Jansky-Bielschowsky). La forma más común es la variante juvenil. Estas enfermedades tienen una distribución universal pero baja prevalencia, siendo de las denominadas enfermedades raras degenerativas, siendo una enfermedad autosómica recesiva asociada a la mutación en el gen CLN3. La enfermedad en principio provoca una pérdida de visión resultante de una retinopatía pigmentaria que progresa rápidamente y evoluciona hacia una atrofia óptica. En las formas de inicio precoz provoca ceguera cerca de los 2-3 años de edad. Además cursa con epilepsia progresiva, deterioro intelectual y afectación de la marcha.

OBJETIVOS

Establecer la relación de las manifestaciones oculares asociado a Lipofuscinosis neuronal ceroidea con la evolución de la enfermedad.

MÉTODOS

Se ha realizado una búsqueda bibliográfica en las bases de datos electrónicas Uptodate, Pubmed y Cochrane; utilizando los descriptores de búsqueda: neuronal ceroid-lipofuscinoses AND ocular manifestations, Batten disease, CLN3 gene.

RESULTADOS

En la revisión bibliográfica, comprobamos que existe una relación importante entre manifestaciones oftálmicas de LNC y el grado de severidad de la enfermedad. El grado de afectación oftálmica se considera un marcador de gravedad y progresión de la enfermedad. Los hallazgos oftalmológicos fueron incluidos como uno de los cinco ítem a considerar en las Escalas de gravedad, evaluándose la asociación de la extensión de la enfermedad ocular con la función neurológica. Hay estudios que describen que los niños diagnosticados más mayores tienen manifestaciones oftálmicas más severas.

CONCLUSIONES

Las manifestaciones oftálmicas de la LNC se correlacionan estrechamente con el grado de la función neurológica y la edad del paciente. Sería necesario llevar a cabo más estudios en lo que a las enfermedades raras se refiere para poder no sólo ofrecer consejo genético sino también investigar en cuanto a tratamiento y poder intervenir en diagnóstico prenatal.