

# Obstrucción bilateral de ramas arteriales retinianas en contexto de la mutación C677T del gen MTHFR protrombótico

Pedro Fernández Pérez, Isabel Villalaín Rodes, José Vicente Dabad Moreno, Bárbara González Ferrer, Irene Rosa Pérez, Gloria Amorena Santesteban.

## ANTECEDENTES Y OBJETIVOS

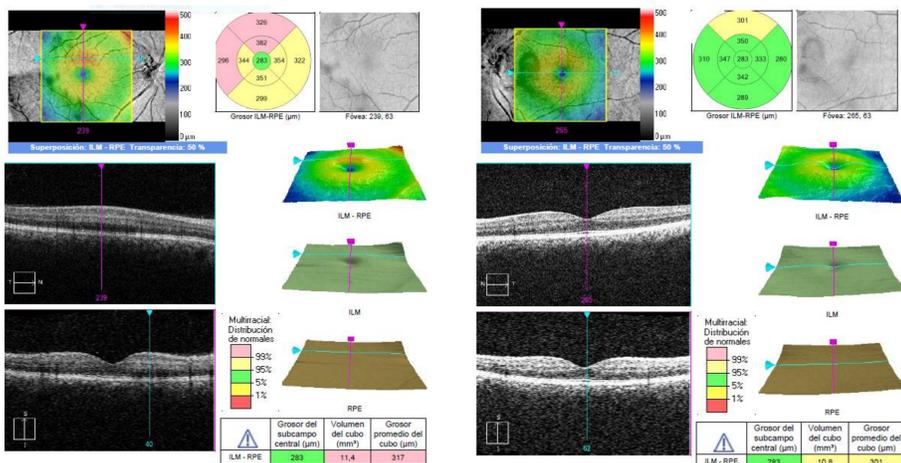
Se presenta un caso de oclusiones de rama de la arteria retiniana (ORAR) bilateral y su relación con la mutación del gen MTHFR (metilentetrahidrofolato reductasa), cuya alteración cursa con hiperhomocisteinemia.

El estado de hipercoagulabilidad secundario aumenta el riesgo de obstrucción de vena y de arteria de la retina en pacientes jóvenes.

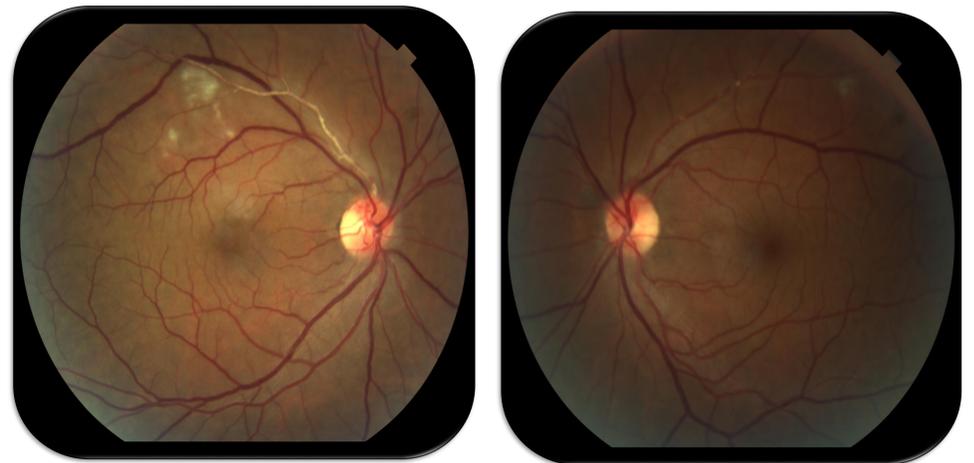
## MÉTODOS

Varón de 44 años acude a urgencias por pérdida visual aguda de 1 día de evolución en OD con recuperación parcial posterior.

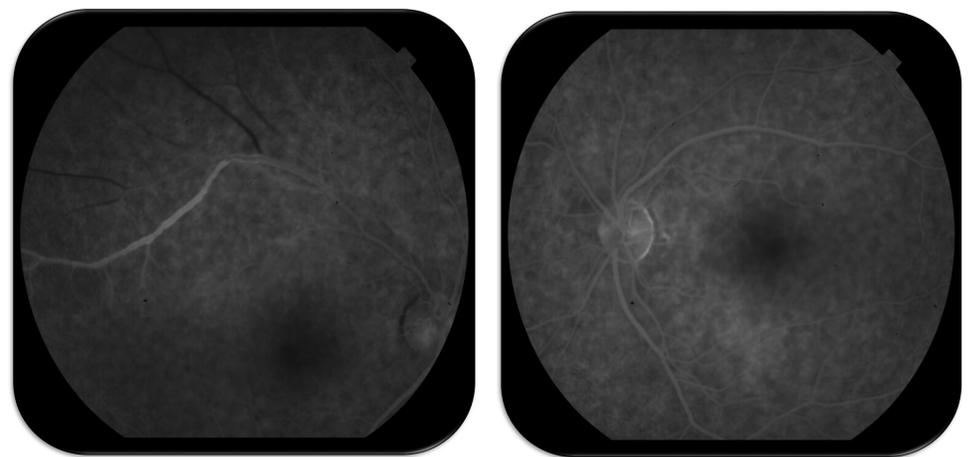
- AV sc 1 AO.
- CV por confrontación: hemianopsia inferior en OD.
- Polo anterior: sin alteraciones.
- Funduscopia: se objetivó ORAR temporal superior en AO con vasos esclerosados, exudados y edema retiniano distal.
- Antecedentes personales: DM tipo II, exfumador, DLP, SAHOS y mutación C677T en homocigosis del gen MTHFR (definida al estudiar a su hermana por abortos de repetición).
- Estudio sistémico: analítica completa (con aumento de proteína C reactiva y plaquetas, y leve disminución de vitaminas C y D), serologías (IgG positiva para toxoplasma, VHS, VVZ y CMV), TAC, RMN, angio-resonancia y Doppler carotídeo, descartándose manifestaciones vasculares extrarretinianas.
- Se completó la exploración con la realización de OCT, A-OCT y AGF.



**Figura 2.** OCT macular AO. En OD se aprecia un discreto engrosamiento retiniano superior a fovea, probablemente a expensas del edema secundario a la ORAR. El OI no presenta alteraciones.



**Figura 1.** Retinoscopia. Se objetiva arteria temporal superior del OD esclerosada, con exudados blandos distales y edema retiniano asociado. En el OI, se observan obstrucciones segmentadas en el mismo vaso, asintomáticas en el momento de presentación.



**Figura 3.** Imágenes de AGF. Se observa en OD área de isquemia en territorio de arcada temporal superior, con relleno arterial tardío con vasos venosos engrosados. En OI relleno vascular tardío sin apreciarse claras zonas de isquemia.

## RESULTADOS

Es un caso atípico dada la edad del paciente y la afectación múltiple y bilateral, coexisten factores de riesgo cardiovascular y un estado de hipercoagulabilidad secundario a la mutación de MTHFR. Se debe realizar un diagnóstico diferencial con cuadros como toxoplasmosis, retinitis herpética, síndrome de Susac, anemia de células falciformes y déficit de vitamina C, entre otros.

Con el diagnóstico de presunción se inicia tratamiento anticoagulante dada la afectación irreversible y múltiple. En el seguimiento a 3 meses presenta la misma AV, sin nuevas lesiones retinianas y con persistencia de los escotomas.

## CONCLUSIONES

**Se ha documentado que los niveles altos de homocisteína en plasma es un factor de riesgo independiente para la enfermedad vascular y tromboembólica venosa. Por su parte, la homocigosis de MTHFR C677T se ha asociado con la hiperhomocisteinemia, pudiendo así contribuir a la enfermedad tromboembólica según los diferentes estudios, aunque aún es controvertida la relación causal.**

## BIBLIOGRAFÍA

1. González-Porras J, Pérez-López E, Alberca I, Lozano F. Influencia de la mutación C677T del gen de la metilentetrahidrofolato reductasa en la enfermedad tromboembólica venosa. *Angiología*. 2010;(62):225-231.
2. Jaksic V, Markovic V, Milenkovic S, Stefanovic I, Jakovic N, Knezevic M. MTHFR C677T homozygous mutation in a patient with pigmentary glaucoma and central retinal vein occlusion. *Ophthalmic Res*. 2010;43(4):193-196.
3. Li D, Zhou M, Peng X, Sun H. Homocysteine, methylenetetrahydrofolate reductase C677T polymorphism, and risk of retinal vein occlusion: an updated meta-analysis. *BMC Ophthalmol*. 2014;14:147. Published 2014 Nov 27.
4. Wathek C, Mrad M, Abdesslem NB, et al. Prothrombin G20210A and methylenetetrahydrofolate reductase C677T polymorphisms in peripheral capillary nonperfusion: a case report. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2015;26(6):682-684.
5. Berkani Z, Kitouni Y, Belhadj A, et al. Occlusion mixte : de l'artère cilioretinienne et de la veine centrale de la rétine par hyperhomocystéinémie (à propos d'un cas) [Cilioretinal artery occlusion and central retinal vein occlusion complicating hyperhomocysteinemia: a case report]. *J Fr Ophtalmol*. 2013;36(7):e119-e127.
6. Tan AG, Kifley A, Mitchell P, et al. Associations Between Methylenetetrahydrofolate Reductase Polymorphisms, Serum Homocysteine Levels, and Incident Cortical Cataract. *JAMA Ophthalmol*. 2016;134(5):522-528.