

# CEGUERA NOCTURNA ESTACIONARIA CONGÉNITA A PROPÓSITO DE UN CASO

## CASO CLÍNICO

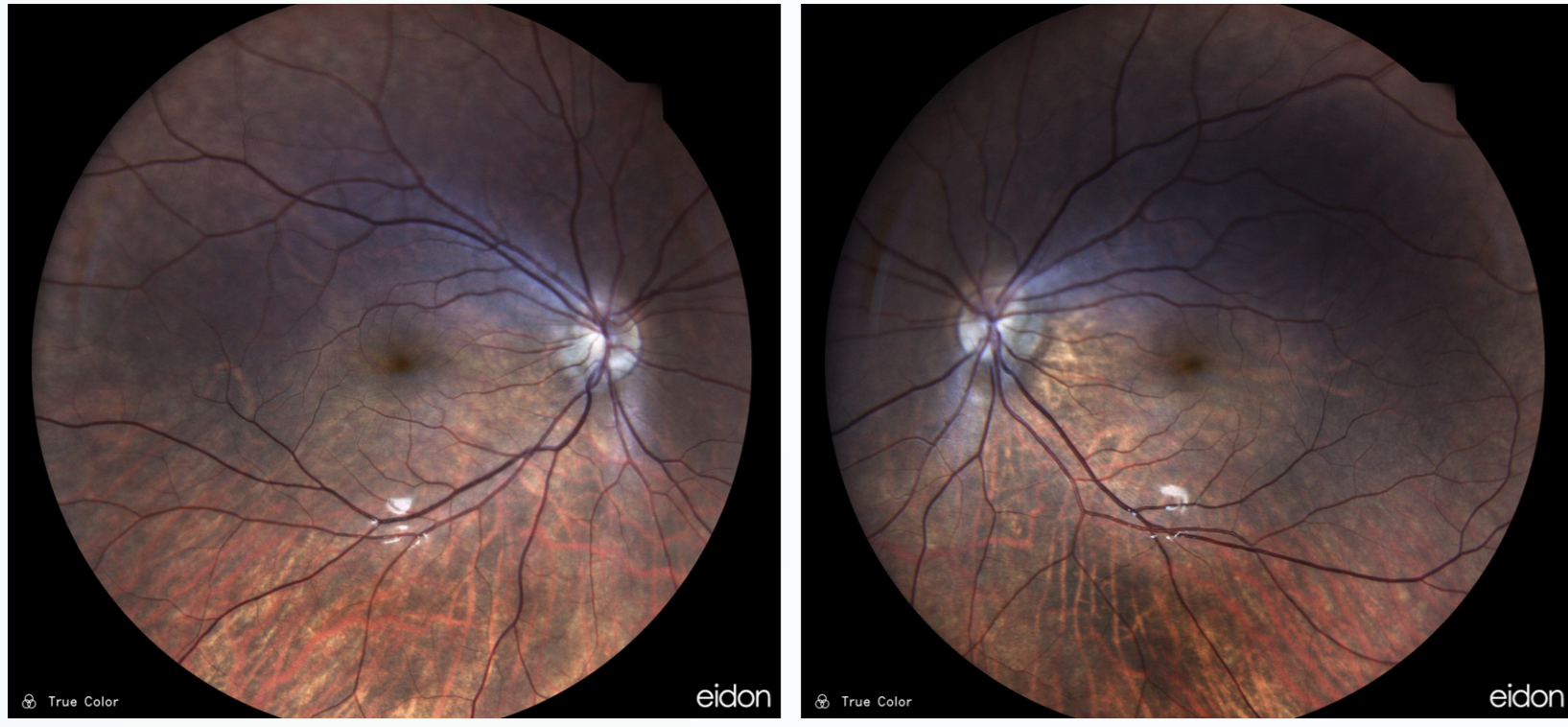
Mujer 21 años. No AP. AV csc OD 20/40; OI 20/40

A.OFT: **Miopía** moderada, **Nistagmus** en la infancia y mala visión nocturna. No AOFT familiares.

MC: **Nictalopía**

Refracción: OD **-7.00** -2.00 91º OI **-6.25** -3.00 80º

BMC: Normal. PIO: 16/17 mmHg. FO: correspondiente a su miopía.



## PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

**Analítica:** Sin alteraciones. No déficit Vit A.

**Electrorretinograma:**

Patológico en condiciones escotópicas. Baja amplitud.

Patrón de ERG negativo: disminución onda b con conservación de onda a (ratio b/a <1) en la respuesta combinada de conos y bastones.

**Panel NGS Oftalmología:**

Dos variantes:

**TRPM1: NM\_002420.5:exon15:c1728+7delAGTA** en heterocigosis. Probablemente patogénica. Herencia AR.

**TRPM1: NM\_002420.5:1880delT:exon16:p.Met627fs** en heterocigosis. Patogénica. Herencia AR.



## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL NICTALOPIA

### E. HEREDITARIAS

- Retinosis pigmentaria o distrofia de bastones y conos
- Retinosis atípica
- Formas localizadas de RP
- Coroideremia
- Atrofia gyrate
- **Ceguera congénita nocturna estacionaria**
- Fundus albipunctatus
- Enfermedad de Oguchi

### E. ADQUIRIDAS

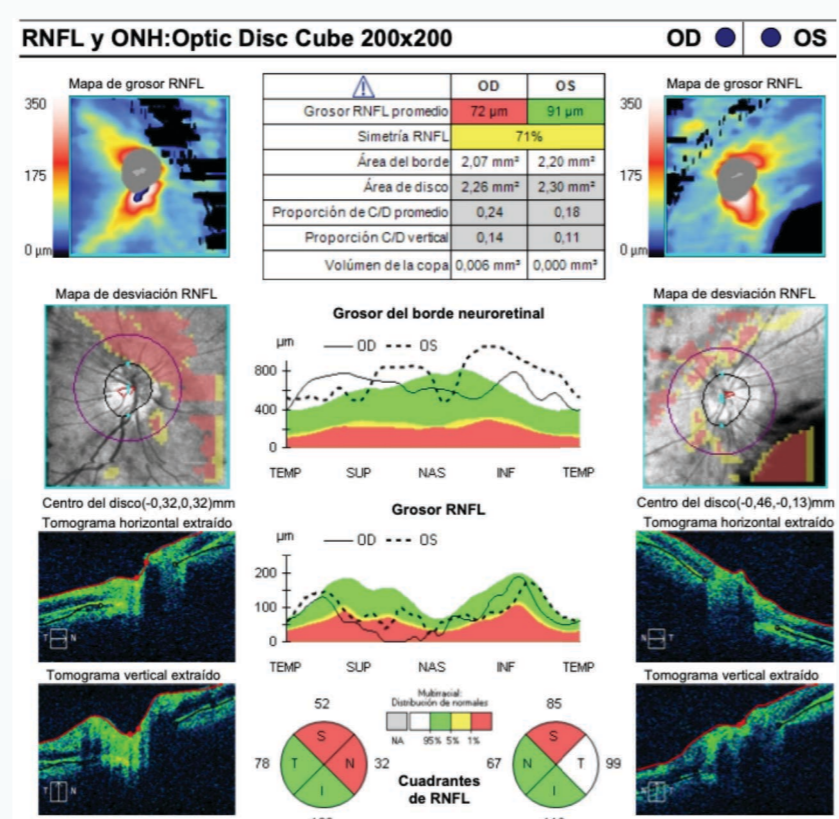
- Cataratas
- Déficit de vitamina A
- OTRAS

## PRUEBAS COMPLEMENTARIAS IMÁGENES

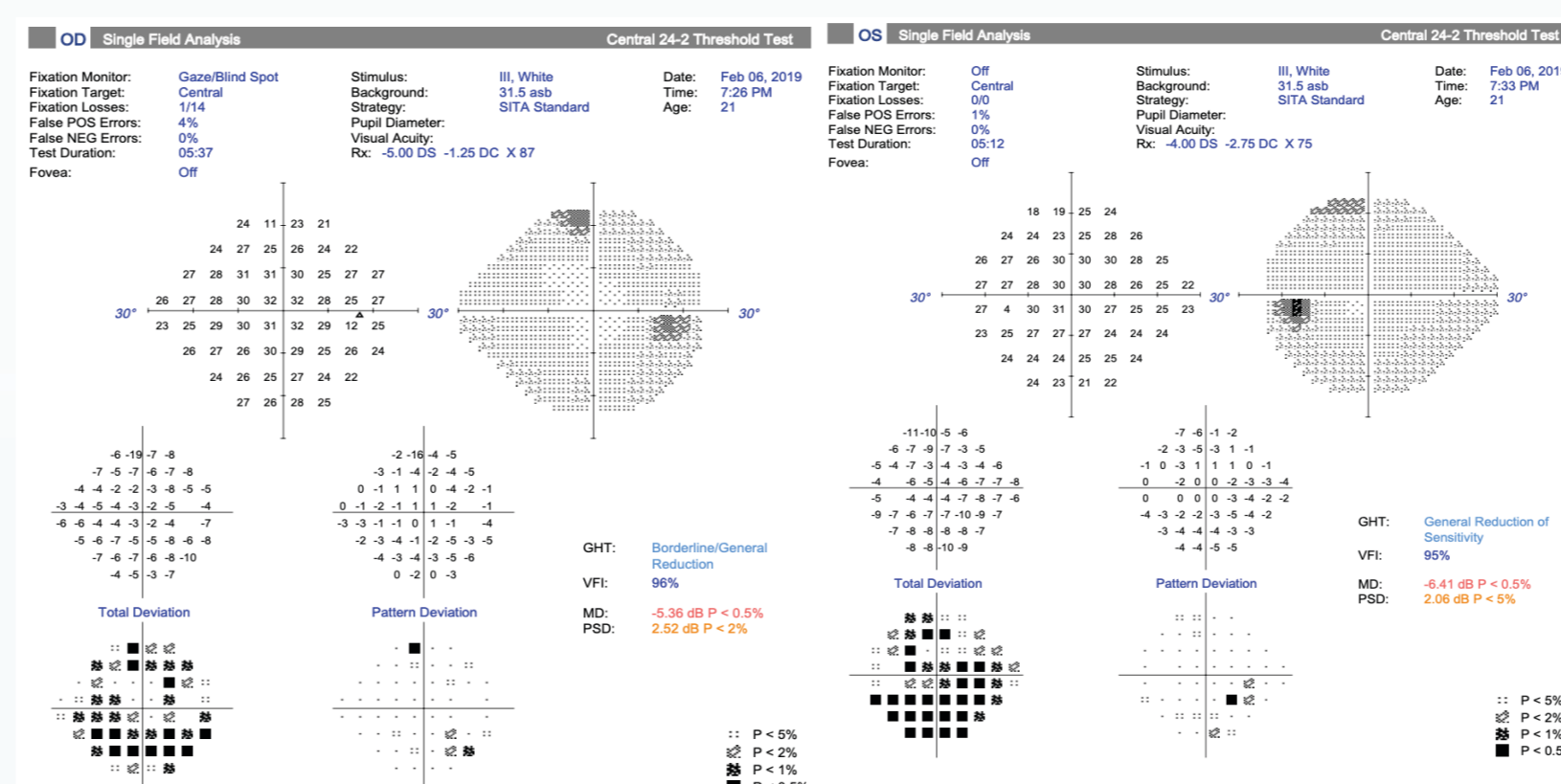
### AUTOFLUORESCENCIA



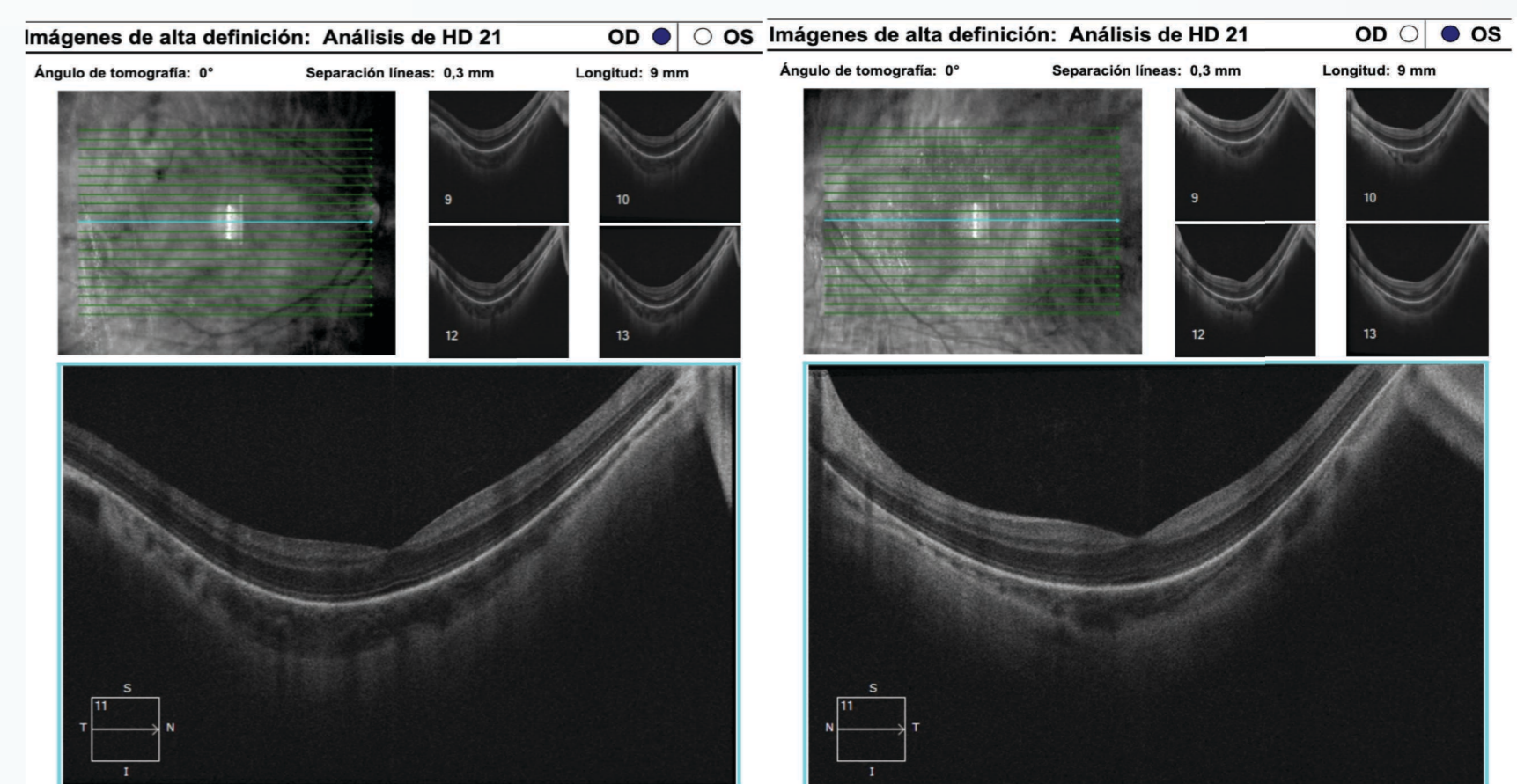
### OCT PAPILA



### CAMPIMETRÍA



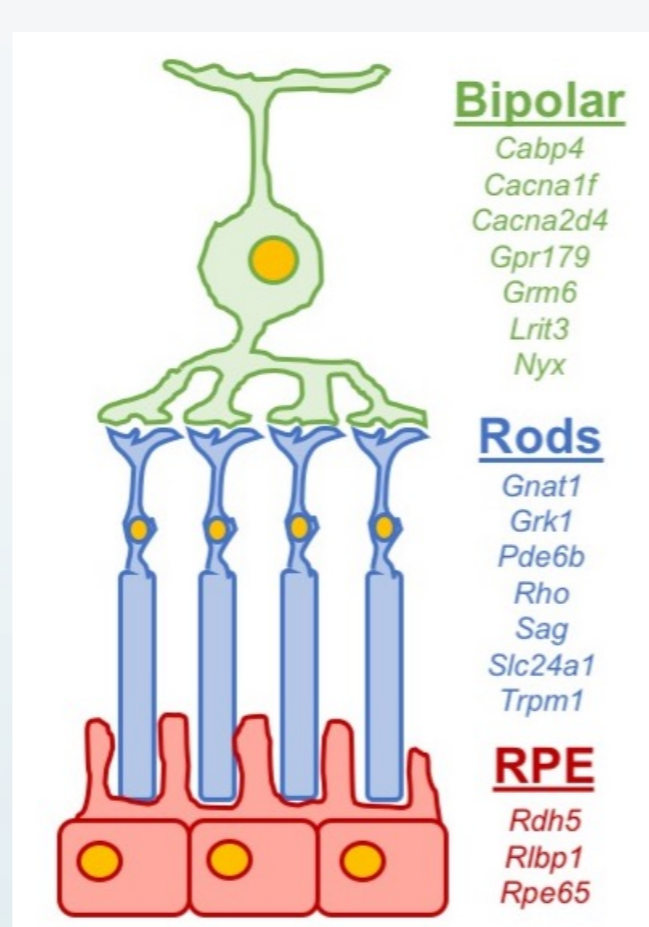
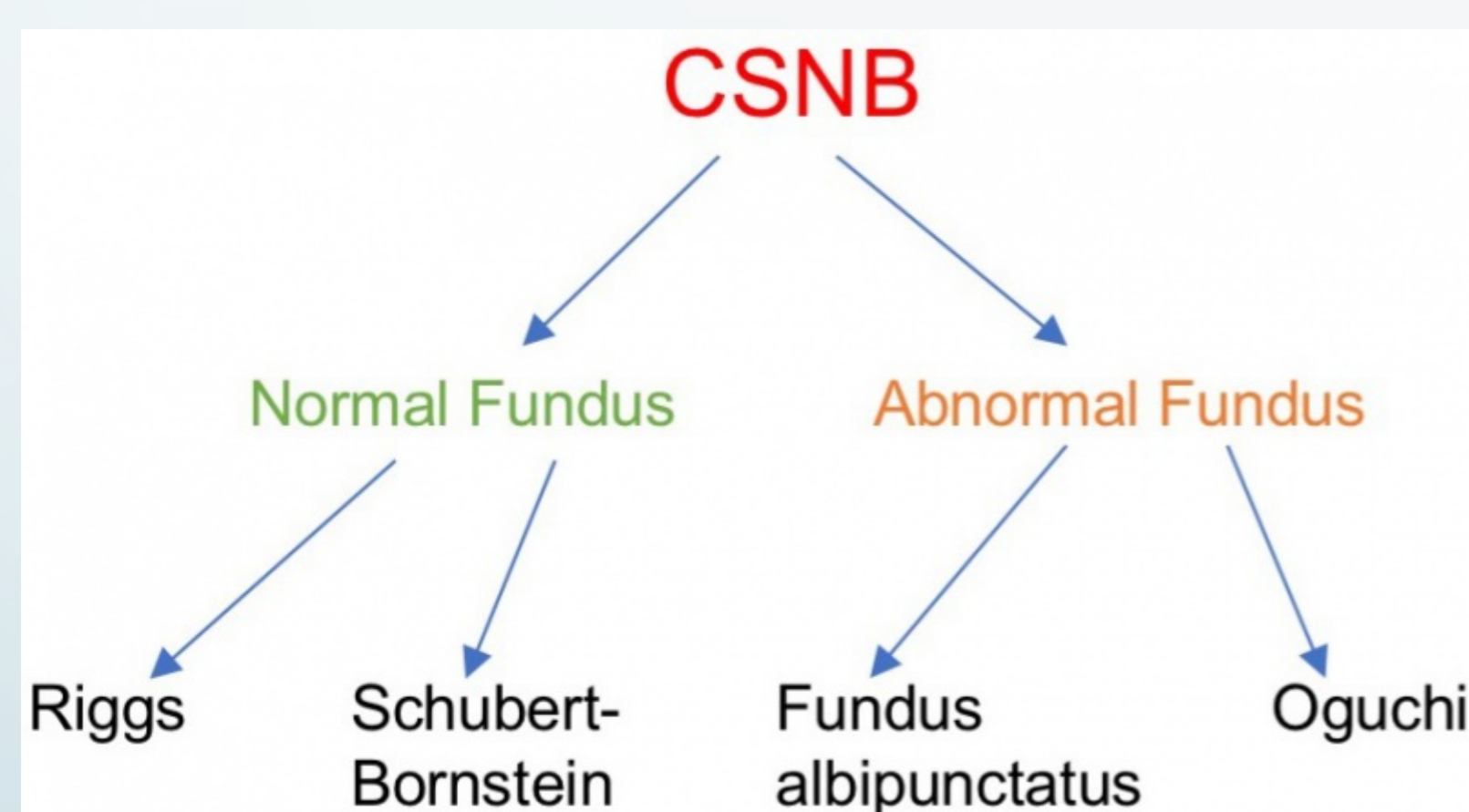
### OCT MÁCULA



## CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA (CSNB)

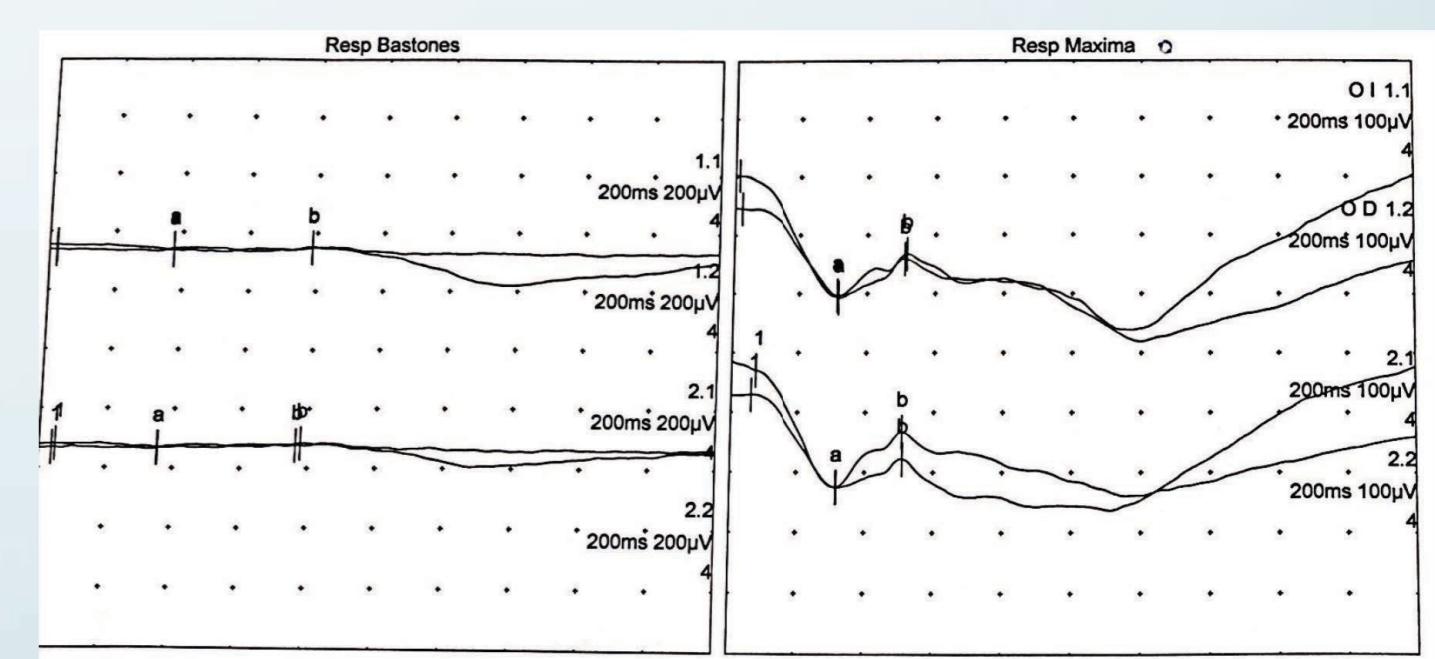
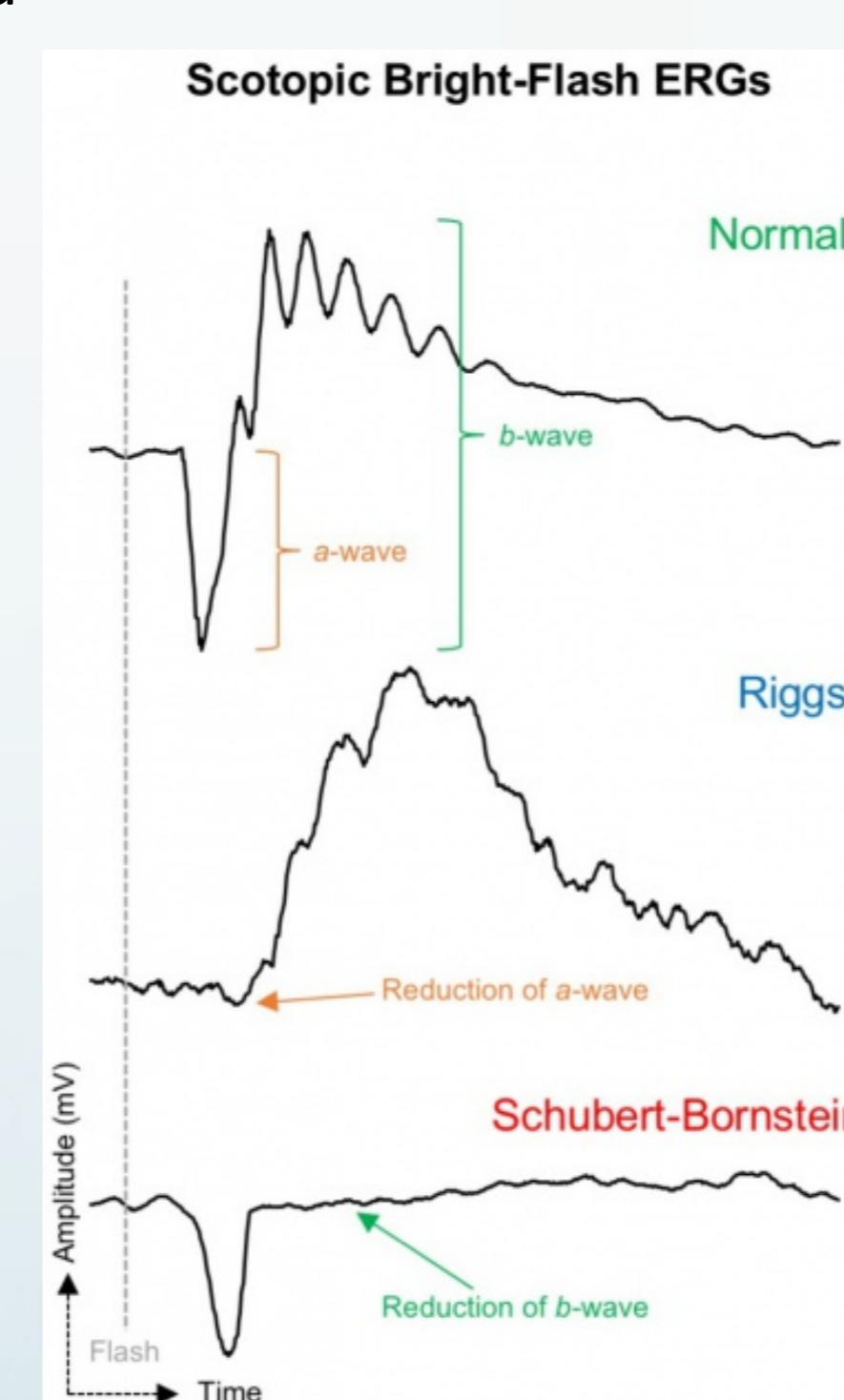
### Definición:

Conjunto de enfermedades no progresivas, clínica y genéticamente diferentes que afectan a fotorreceptores, epitelio pigmentario o células bipolares alterando la transmisión de información hasta la retina interna. Generalmente produce alteración de la visión en condiciones escotópicas desde el nacimiento pudiendo asociar estrabismo y nistagmus.



### Electrorretinograma:

**Ratio b/a <1 o respuesta negativa:** alteración en las células bipolares, en las células de Müller o en la transmisión del estímulo fotorreceptor-células bipolares, con preservación de función de conos y bastones.



### Herencia:

Más común: Rec lig X, hAR y hAD. Más de 360 mutaciones descritas en 17 genes

<i>Trpm1</i>	AR	Ion channel within bipolar cells involved in signal transmission from rods	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Normal scotopic bright flash a-wave</li> <li>• Attenuated scotopic bright flash b-wave</li> <li>• No detectable scotopic dim flash b-wave</li> </ul>
--------------	----	--	---

## CONCLUSIÓN

Es una patología infradiagnosticada en el contexto de pacientes con estrabismo o nistagmo, no es progresiva y no existe tratamiento específico. Es necesario un estudio genético familiar y el electroretinograma negativo es muy útil en el diagnóstico diferencial de esta patología.