

Enhanced S Cone Syndrome. Primer Caso en la Literatura de Respuesta Positiva a la Dorzolamida Tópica en un Paciente Pediátrico

INTRODUCCIÓN

Enhanced S Cone Syndrome es una distrofia vitreoretiniana rara, lenta y progresiva, descrita por primera vez en 1990 por Marmor et al⁽¹⁾, sin existir asociación sistémica. De herencia Autosómica recesiva, expresividad variable, por mutación gen NR2E3 (15q23). Sus características fundamentales son la extinción de los bastones, además se acompaña de disminución a ausencia de conos de onda larga y media, con hiperfunción de conos de onda corta (azules)². Esta patología puede cursar con edema macular cistoide en 50-75% de los casos.³

OBJETIVOS

Describir un caso de Enhanced S Cone Syndrome en una paciente pediátrica con respuesta positiva a la Dorzolamida tópica.

MATERIALES Y METODOS

Reporte de Caso, paciente con Enhanced S Cone Syndrome

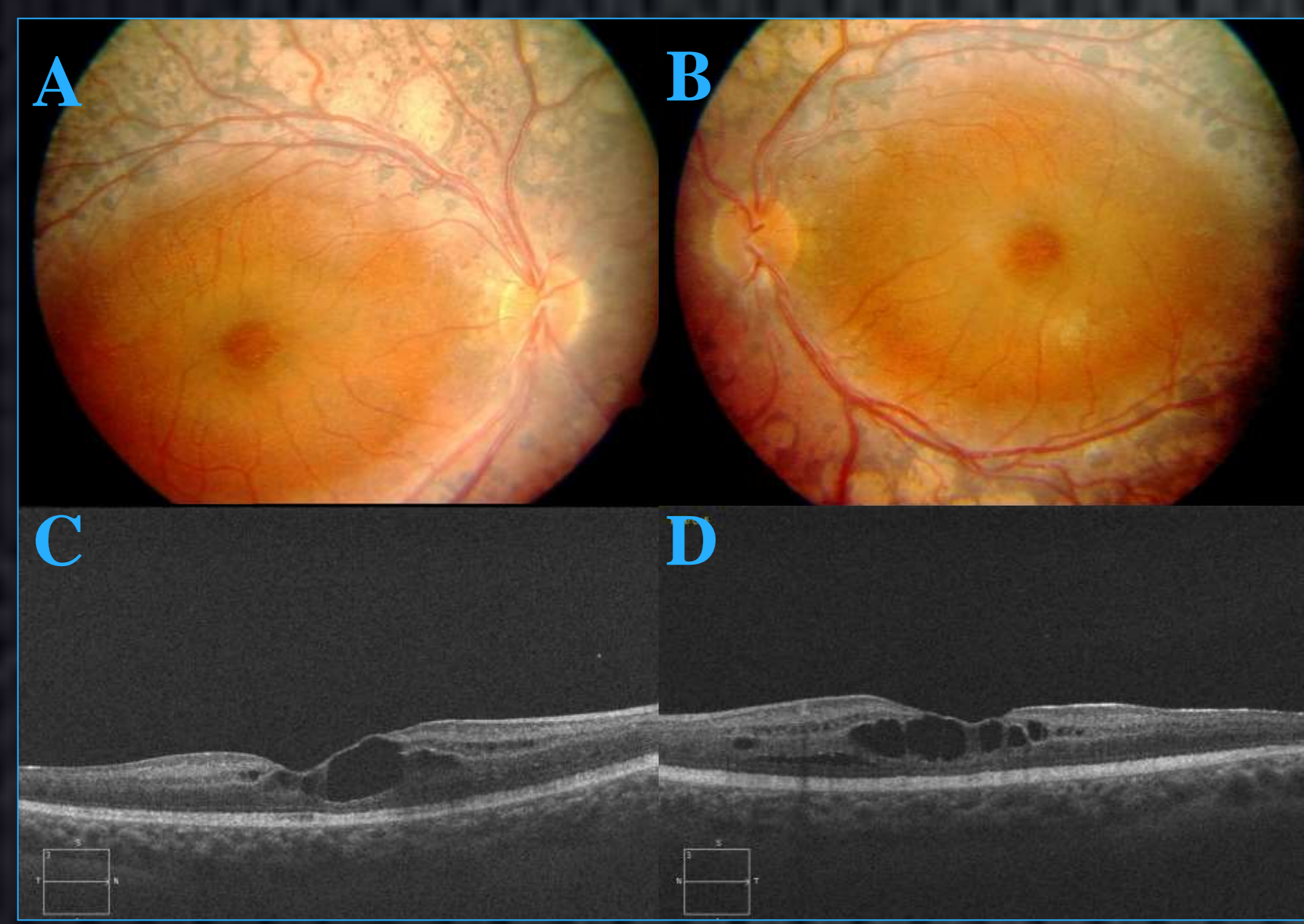


Figura 1 (A y B): Fotos del polo posterior de ambos ojos pre tratamiento con lesiones hiperpigmentadas en forma de torpedo conglomeradas en arcadas vasculares que respetan el área macular, sin atenuación vascular ni espículas óseas. **(C y D):** OCT del ojo derecho e izquierdo donde se aprecia edema macular cistoide.

RESULTADOS

Paciente femenina de 9 años de edad con historia de 3 años de evolución de nictalopia y disminución de agudeza visual (AV) sin fotofobia ni alteración en la visión de colores. Al examen físico se encontró AVCC AO: 20/60, el segmento anterior fue normal, orto en todas las posiciones de la mirada. En el fondo de ojo (**Fig 1**) se observaron lesiones hiperpigmentadas en forma de torpedo conglomeradas en arcadas vasculares que respetan el área macular, no hay atenuación vascular ni espículas óseas corroborados con fotos de segmento posterior. En la tomografía de coherencia óptica de alta definición (SD HD OCT) se observa edema macular cistoide en ambos ojos. El electroretinograma (**Fig 2**) demostró hallazgos típicos y confirmatorios de Enhanced S Cone syndrome. Se inicia manejo con Dorzolamida tópica al 2% cada 12 horas y se realiza valoración 4 meses posterior al tratamiento con mejoría de la agudeza visual mejor corregida a 20/40 ambos ojos y mejoría de el edema macular cistoide corroborado con SD HD OCT.

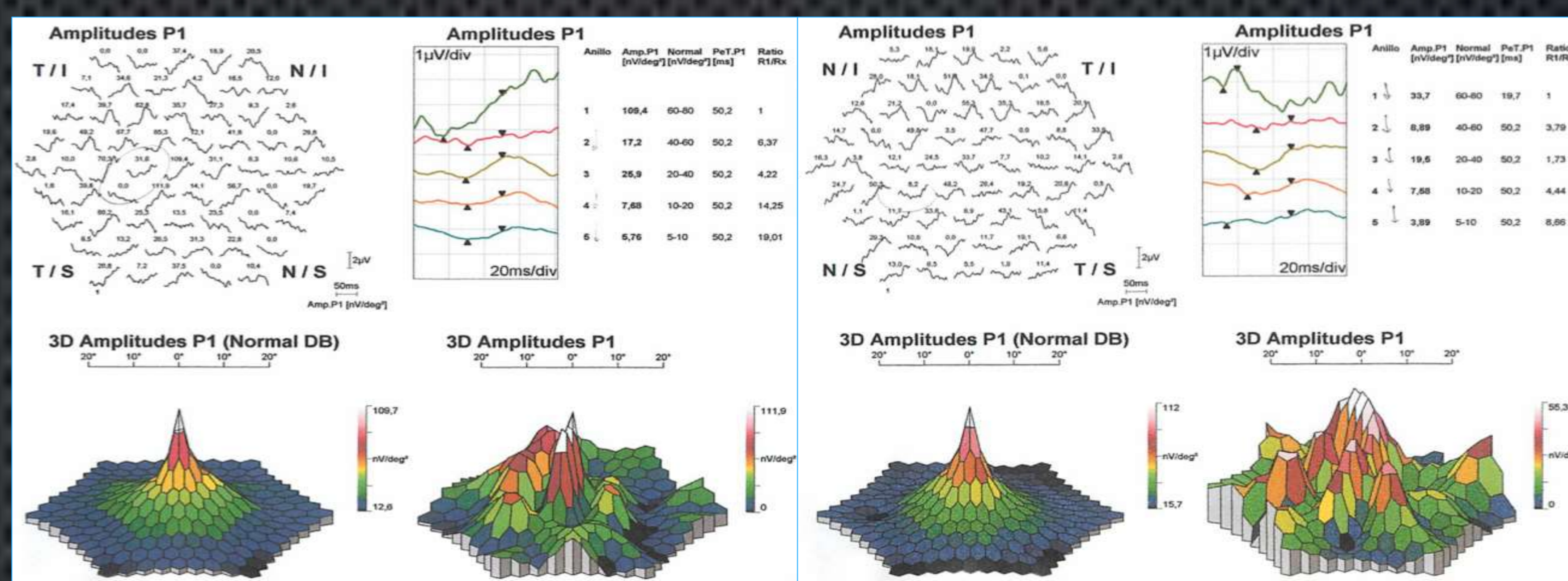


Figura 2 (A y B): Electroretinograma multifocal de ojo derecho e izquierdo donde muestra ausencia los bastones, además se acompaña de disminución de respuesta de conos de onda larga y media, con hiperfunción de conos de onda corta.

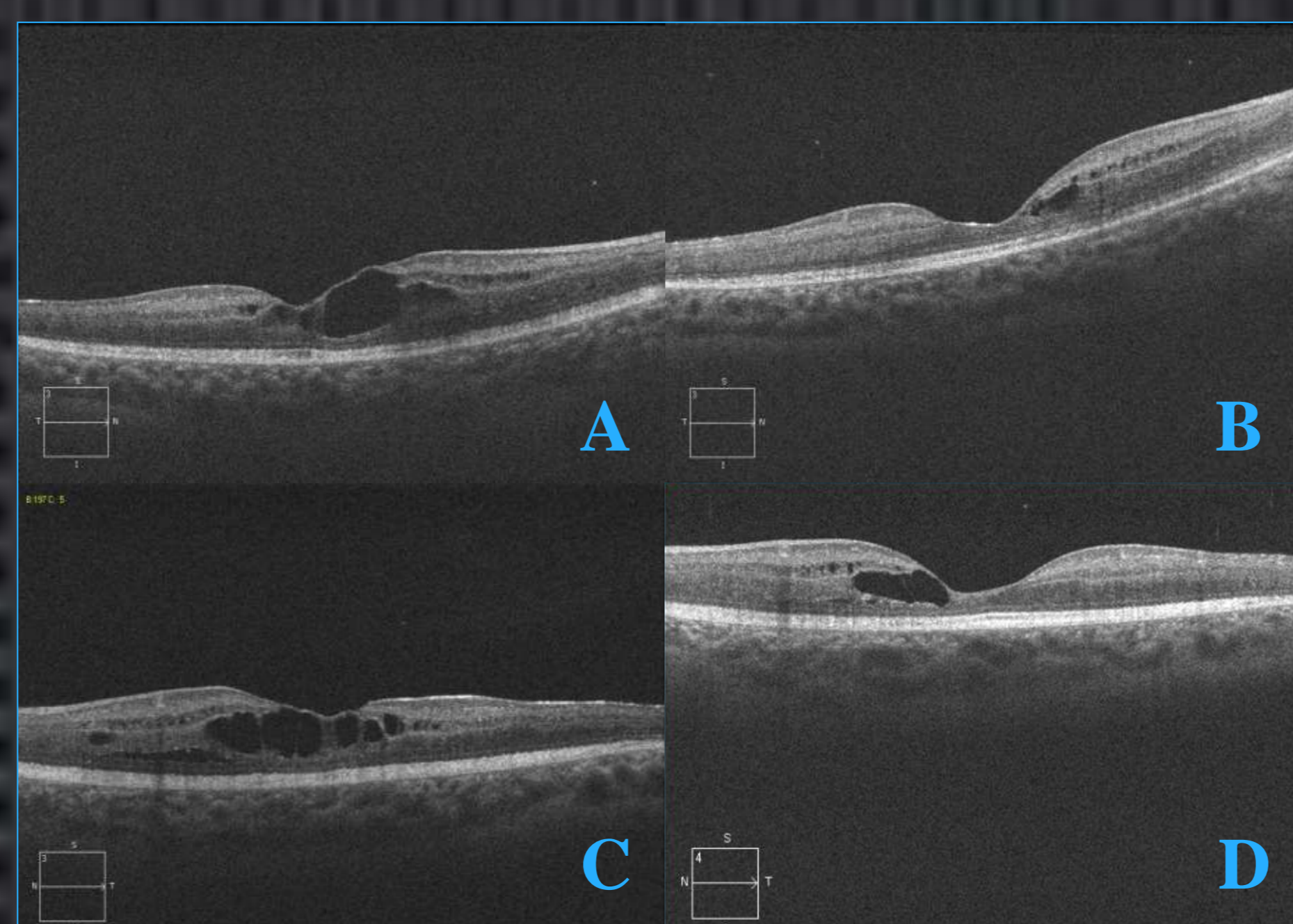


Figura 1 (A y C): OCT macular del ojo derecho y ojo izquierdo pretratamiento. **(B y D):** OCT macular del ojo derecho e izquierdo 4 meses después del tratamiento.

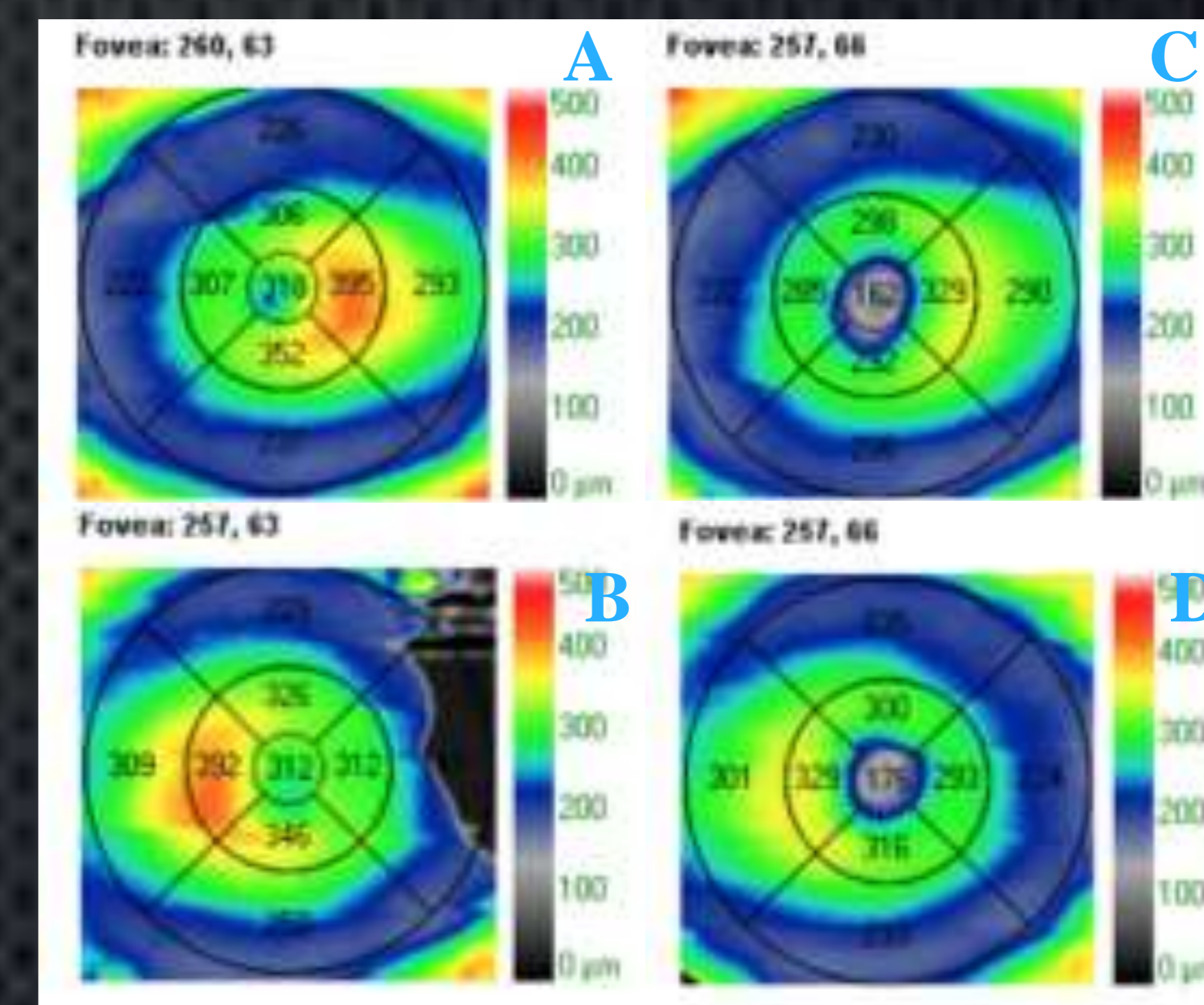


Figura 3: Espesor Macular mediante OCT del ojo derecho y ojo izquierdo **(A y B)** pre tratamiento. **(C y D):** 4 meses post tratamiento.

CONCLUSIÓN

La Dorzolamida tópica al 2% parece ser muy efectiva en el tratamiento de el edema macular cistoide secundario a Enhanced S Cone Syndrome. En el mejor de nuestro conocimiento este es el primer caso pediátrico reportado en la literatura con respuesta positiva a tratamiento tópico corroborado con SD HD OCT.

Referencias Bibliográficas

- Marmor MF, Jacobson SG, Foerster MH, Kellner U, Weleber RG (1990) Diagnostic clinical findings of a new syndrome with night blindness, maculopathy, and enhanced S cone sensitivity. *Am J Ophthalmol* 110(2):124-134
- Hereditary Fundus Dystrophies. Chapter 15. *Clinical Ophthalmology*
- Audo I, Michaelides M, Robson AG, Hawlina M, Vaclavik V, Sandbach JM, Neveu MM, Hogg CR, Hunt DM, Moore AT, Bird AC, Webster AR, Holder GE (2008) Phenotypic variation in enhanced S-cone syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 49(5):2082-2093