Nistagmo motor congénito con patrón hereditario

Alonso del Rey E. (DOO; MsC)[1]; Ibáñez Ayuso P. (MD)[1]; Galarreta Mira D. (MD; PhD) [1]
Bagur González D. (GOO, MsC) [1]; Del Rio San Cristóbal A. (DOO, Msc PhD) [1]
[1] Instituto Oftalmológico Recoletas (Valladolid)

OBJETIVO

- Describir a propósito de un caso, la patología ocular de nistagmo motor con patrón hereditario por posible mutación del gen FRMD7 ligado al cromosoma X.
- Que el optometrista sea capaz de diferenciar e identificar los distintos tipos de nistagmo, y poder colaborar con el oftalmólogo en un rápido y correcto diagnóstico de la patología.
- Trabajar sobre la rehabilitación y tratamiento del paciente.

MATERIAL Y MÉTODOS

- Varón de 6 meses de edad, que presenta un nistagmo motor horizontal en resorte y bilateral desde el nacimiento.
- Aparece el mismo cuadro clínico en madre, abuelo materno y una hermana de este.
- Con buen estado general del paciente desde el nacimiento y desarrollo psicomotor normal.
- Pruebas realizadas: refracción por esquiascopia con y sin ciclopléjia y valoración de polo anterior con lámpara de hendidura portátil.
- Exploración de los movimientos oculares no encontrando estrabismo asociado y se objetivó la posición de bloqueo del nistagmo en la mirada lateral.
- Exploración del fondo de ojo por el oftalmólogo para descartar aplasia foveal y otras patologías retinianas.
- No fueron necesarias otras pruebas al no presentar alteraciones oculares y sistémicas.

VIDEO NISTAGMUS MADRE

VIDEO NISTAGMUS BEBE

DISCUSIÓN

- El nistagmo se caracteriza por presentar un movimiento ocular de vaivén e involuntario.
- Es poco frecuente, en el caso del congénito tiene una prevalencia que varía de 1 a 1000 a 1 a 6000.

OPTOMEETING VALLADOLID
14 AL 16 DE JUNIO 2019
OPTOMETRÍA PEDIÁTRICA. RETOS Y SOLUCIONES

Nistagmo motor congénito con patrón hereditario

Alonso del Rey E. (DOO; MsC)[1]; Ibáñez Ayuso P. (MD)[1]; Galarreta Mira D. (MD; PhD) [1]
Bagur González D. (GOO, MsC) [1]; Del Rio San Cristóbal A. (DOO, Msc PhD) [1]
[1] Instituto Oftalmológico Recoletas (Valladolid)

DISCUSIÓN

- Se puede clasificar en: neurológico, sensorial o motor y las causas que lo determinan son:

NEUROLÓGICO	SENSORIAL	MOTOR
Hidrocefalia Leucomalacia periventricular Tumores cerebrales	Coloboma Retinopatías Catarata o glaucoma congénito Retinoblastoma	Ligado a cromosoma FRMD7
DERIVACION MUY URGENTE	DERIVACION MENOS URGENTE	DERIVACION SIN URGENCIA

- En este caso se trata de **nistagmo motor**, al no presentar patología ocular ni neurológica y seguir un patrón hereditario, tal y como reporta la bibliografía.
- Este tipo de nistagmo es comúnmente familiar de forma autosómica y recesiva.
- El patrón de herencia más habitual es el ligado al cromosoma X, aunque hay algunas mujeres portadoras. Lo más frecuente es que sea debido a una mutación del gen FRMD7, situado en el brazo largo del cromosoma X.
- En varones, una copia alterada del gen en cada célula es suficiente para causar la enfermedad.
- En mujeres también, aunque los síntomas son menos intensos que en ellos y la mitad de las mujeres con una copia alterada del gen, no tienen síntomas de esta enfermedad pero son portadoras.

CONCLUSIONES

- Un diagnóstico diferencial correcto y a tiempo del caso será clave para clasificar el nistagmo dentro de sus variantes y así poder derivar con mayor o menor urgencia al especialista adecuado. En nuestro paciente al presentarse desde el nacimiento y seguir un patrón familiar, tranquiliza desde el punto de vista de la posible gravedad del nistagmo
- Las lentes de contacto pueden ser una opción de corrección, pues disminuyen la intensidad de este y evitan aberraciones ópticas en altas ametropías.
- La prescripción de prismas que simulen una divergencia artificial pueden estar indicados en nistagmo.
- Las ayudas de baja visión serán útiles en estos pacientes por presentar bajas AV.
- Otras técnicas de tratamiento médico: toxina botulínica o cirugías de estrabismo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hernández Martinez P; Rodríguez del Valle J. Mª; Atlas de estrabología, Jul-Dic 2017; 2.113-114.

2. Lazcano-Gómez G; Fuentes-Castaño C; Villanueva-Mendoza C; Etiología del nistagmo congénito o infantil. Ruta diagnostica. Rev. Mex Oftalmol; Ene-Febrero 2010; 84 (1): 49-54

3. Pruebas Genéticas-Nigstamus infantil ligado a X (X-linked infantile Nistagmus) gen FRMD7. Instituto Valencia de Microbiología. https://www.ivami.com/es/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes-humanos-enfermedades-neoplasias-y-farmacogenetica/1636-pruebas-geneticas-nistagmus-infantil-ligado-a-x-x-linked-infantile-nystagmus-gen-i-frmd7

4. Moguel-Ancheita S. Nistagmo en niños: alternativas de tratamiento (primera de dos partes). Revista Mexicana de pediatría. Vol. 79, ´N.º 5. Septiembre-Octubre 2012. pp240-243

OPTOMEETING VALLADOLID
14 AL 16 DE JUNIO 2019
OPTOMETRÍA PEDIÁTRICA. RETOS Y SOLUCIONES