

2021-07-23

## Distrofia foveomacular viteliforme del adulto: reporte de caso

Marcelo Carrizosa Murcia

*Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia, carrisozamarcelo@unbosque.edu.co*

Mónica Lizeth Moreno Robayo

*Universidad de La Salle, Bogotá, monicamoreno2293@gmail.com*

Follow this and additional works at: <https://ciencia.lasalle.edu.co/svo>



Part of the [Eye Diseases Commons](#), [Optometry Commons](#), [Other Analytical, Diagnostic and Therapeutic Techniques and Equipment Commons](#), and the [Vision Science Commons](#)

---

### Citación recomendada

Carrizosa Murcia M y Moreno Robayo ML. Distrofia foveomacular viteliforme del adulto: reporte de caso. *Cienc Tecnol Salud Vis Ocul.* 2021;(1): 23-29. doi: <https://doi.org/10.19052/sv.vol19.iss1.3>

This Reporte de caso is brought to you for free and open access by the Revistas científicas at Ciencia Unisalle. It has been accepted for inclusion in *Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular* by an authorized editor of Ciencia Unisalle. For more information, please contact [ciencia@lasalle.edu.co](mailto:ciencia@lasalle.edu.co).

# Distrofia foveomacular viteliforme del adulto: reporte de caso\*

## Adult Onset Foveomacular Vitelliform Dystrophy: Case Report

MARCELO CARRIZOSA MURCIA\*\*

MÓNICA LIZETH MORENO ROBAYO\*\*\*

Recibido: 15 de enero de 2021. Aprobado: 8 de marzo de 2021. Versión Online First: 1 de abril de 2021.

Publicación final: 30 de junio de 2021

### RESUMEN

El propósito de este reporte de caso fue caracterizar la distrofia foveomacular viteliforme del adulto (AOFVD), y establecer los principales diagnósticos diferenciales de este trastorno. La distrofia viteliforme del adulto fue definida por primera vez por Gass en 1974, para describir una entidad clínica de herencia autosómica dominante y su comienzo en la edad adulta. Esta está caracterizada por la presencia bilateral de lesiones redondeadas de color amarillento y localización subfoveal. La imagen angiográfica clásica es una hiperfluorescencia en anillo que rodea una zona central hipofluorescente. Esta presenta características clínicas y electrofisiológicas que permiten establecer el diagnóstico diferencial con otras patologías, lo cual es importante, ya que algunas veces puede ser mal diagnosticada como degeneración macular relacionada con la edad, entre otras. Asimismo, corresponde a una enfermedad que conduce a baja visión, por lo que el diagnóstico es importante para un tratamiento oportuno.


**Palabras clave:** Distrofia foveomacular viteliforme del adulto, OCT, angiografía fluoresceínica, DMRE.


**Keywords:** Adult foveomacular vitelliform dystrophy, OCT, fluorescein angiography, AMD.

### ABSTRACT

The purpose of this case report was to characterize adult foveomacular vitelliform dystrophy (AOFVD), and to establish the main differential diagnoses of this disorder. Adult vitelliform dystrophy was first defined by Gass in 1974 to describe a clinical entity of autosomal dominant inheritance and adult onset. It is characterized by the bilateral presence of subfoveal rounded yellowish lesions. The classic angiographic image is a ring-shaped hyperfluorescence surrounding a central hypofluorescent area. It presents clinical and electrophysiological characteristics that allow establishing the differential diagnosis with other pathologies, which is important, as sometimes it can be misdiagnosed as age-related macular degeneration, among others. Also, it corresponds to a disease that leads to low vision, so the diagnosis is important for timely treatment.

\* Reporte de caso.

\*\* Optómetra de la Universidad de la Salle. Magister en Ciencias de la Visión, Unisalle. Docente investigador de la Universidad El Bosque. Docente de la Universidad de la Salle. ✉ [carrizozamarcelo@unbosque.edu.co](mailto:carrizozamarcelo@unbosque.edu.co)  <https://orcid.org/0000-0003-0712-0024>

\*\*\* Optómetra de la Universidad el Bosque. Magister en Ciencias de la Visión de la Universidad de la Salle. ✉ [monicamoreno2293@gmail.com](mailto:monicamoreno2293@gmail.com)  <https://orcid.org/0000-0002-4923-1120>

Cómo citar este artículo: Carrizosa Murcia M, Moreno Robayo ML. Distrofia foveomacular viteliforme del adulto: reporte de caso. *Cienc Tecnol Salud Vis Ocul.* 2020;19(1):23-29. Disponible en: <https://doi.org/10.19052/sv.vol19.iss1.3>



## INTRODUCCIÓN

La distrofia en patrón (PD) es un término genérico que envuelve varias distrofias retinianas que se caracterizan por la presencia de anomalías en el epitelio pigmentario (EPR). Estas lesiones se muestran como depositos bilaterales de color amarillo-naranja en la región macular, con diversas morfologías (1). El término fue sugerido por Marmor y Byers en 1977 para describir las distrofias que afectan el EPR. Según estudios clínico-patológicos, estas lesiones corresponden a depósitos de lipofusina, la cual se acumula en las células del EPR (2). Se sabe que en una familia pueden presentarse diferentes tipos de distrofias, lo que apoya la teoría de que todas las distrofias en patrón pueden ser variantes de una sola enfermedad, o que comparten el mismo mecanismo fisiopatogénico (3). Dentro de la clasificación de las formas de distrofia en patrón se encuentra la distrofia viteliforme foveomacular del adulto (AOFVD), término que fue utilizado por primera vez en 1974 por Gass (4) para describir una entidad clínica de herencia autosómica dominante y de comienzo en la edad adulta. Esta está caracterizada por la presencia en ambos ojos de lesiones redondeadas de color amarillento y localización subfoveal.

Aunque se ha informado un patrón de herencia de expresión variable y penetrancia incompleta, se ha demostrado que algunos pacientes comparten la afección en el gen BEST1 que presentan los pacientes con enfermedad de Best, algunos con degeneración macular relacionada con la edad y maculopatía en ojo de buey. Esto sugiere que podría tratarse de la misma enfermedad con diferentes presentaciones (5). También se ha propuesto que el locus responsable de esta enfermedad se encuentra cerca del locus GPT1 en el brazo corto del cromosoma 16 (6). El inicio clínico se da típicamente entre la cuarta y sexta décadas de vida. Es una enfermedad clínicamente heterogénea cuyas lesiones presentan extrema variabilidad en su tamaño y forma y en la acumulación de material subretiniano amarillento (4, 5, 7).

Este está situado entre la capa de fotorreceptores y el EPR en el área macular (8). Así se presenta entonces una pérdida de la capa de células del EPR y de los fotorreceptores, con infiltración de macrófagos que contienen pigmentos en la zona central (9). En ese escenario, los pacientes con esta condición pueden ser al inicio asintomáticos o tener una agudeza visual levemente disminuida; asimismo, suelen presentar frecuentemente pequeños escotomas centrales o paracentrales y metamorfopsias (6, 10).

La AOFVD es una enfermedad clínicamente heterogénea, en la que las lesiones maculares presentan cambios en la pigmentación, y en la distribución (4, 9). El fondo de ojo típico presenta lesiones foveales o parafoveales bilaterales, asimétricas, solitarias; asimismo, se habla de lesiones subretinianas elevadas, redondas u ovaladas con pigmentación central (6). Las diversas descripciones en la literatura mencionan que el diagnóstico de esta patología no es fácil, y que a menudo puede confundirse con otras alteraciones del EPR (4).

La AOFVD se caracteriza por la disminución progresiva de la visión desde etapas iniciales (10). En la evaluación de fotografías de fondo de ojo, las lesiones pueden tener hasta un área mayor a un diámetro de disco (DD).

La imagen angiográfica clásica retiniana muestra hipofluorescencia en la zona de la lesión y un anillo de hiperfluorescencia a su alrededor (atrofia del EPR) (6). De esa forma, este anillo que rodea un punto de hipofluorescencia es llamado "signo de la corona". Por medio de la tomografía de coherencia óptica se ha demostrado que las lesiones viteliformes se localizan en el EPR o entre el EPR y los fotorreceptores. Asimismo, no hay líquido subretinal, pero sí engrosamiento del EPR en el sitio de la lesión (3).

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 64 años. Se presentó a la consulta optométrica y oftalmológica para valoración

de control por disminución de la agudeza visual (AV) de ambos ojos. La paciente tenía un diagnóstico clínico previo de degeneración macular viteliforme bilateral, y ha sido tratada con inyección intravítrea de antiangiogénico con tres dosis de ranibizumab 0,5 mg en ojo izquierdo hace 3 años (año 2017). Al inicio, su AV mejor corregida fue de 20/70 en ojo derecho y de 20/40 en ojo izquierdo. Seguidamente y con posterioridad al tratamiento, la agudeza visual reportada se mantuvo igual. Sin embargo, en el examen del año siguiente (2018), se reporta una agudeza visual de 20/60 en ojo derecho, y de 20/80 en el ojo izquierdo. Se muestra una disminución progresiva de la visión del ojo izquierdo después de un año, por lo que se solicitó retinografía y OCT de macula. Asimismo, se le recomendó a la paciente el consumo de antioxidantes y Omega 3 hasta el próximo control.

En el año 2019, la paciente asiste nuevamente a control por optometría y oftalmología con el retinólogo. En tal ocasión, la agudeza visual con su mejor corrección óptica estuvo en OD 20/60 y en OI 20/80. En la biomicroscopía se encontró nucleoesclerosis, córnea transparente, y tonometría OD 14 mmHg OI: 13mmHg.

La evaluación del fondo de ojo mediante oftalmoscopia indirecta evidenció un área de atrofia

macular y alteraciones pigmentarias en el ojo derecho, y múltiples depósitos subretinales viteliformes en ojo izquierdo. Además, se observó una lesión amarillenta sobre elevada con acúmulo pigmentario central sobre la fovea de ambos ojos. Disco óptico: OD/OS: con excavaciones del 30 % en AO.

Finalmente, se determina como diagnóstico distrofia macular viteliforme del adulto. Como conducta, se recomendó mantener la misma corrección óptica en uso, y se ordenaron fotos digitales a color de macula y autofluorescencia para AO.

### HALLAZGOS

En las fotos a color se observa papila óptica de bordes nítidos y coloración normal, excavación de 0,3 diámetro de disco, vasculatura de emergencia central, y relación arteriovenosa conservada. En la retina, se ve una lesión atrófica, irregular, hipopigmentada en mácula, y con tamaño superior a dos diámetros de disco, rodeados por una zona de hipopigmentación difusa. Las fotos de aneiritra y de autofluorescencia muestran lesión macular atrófica central, rodeada de lesiones irregulares (figura 1).

Para el año 2020, la paciente acude al control correspondiente. Manifiesta disminución de la

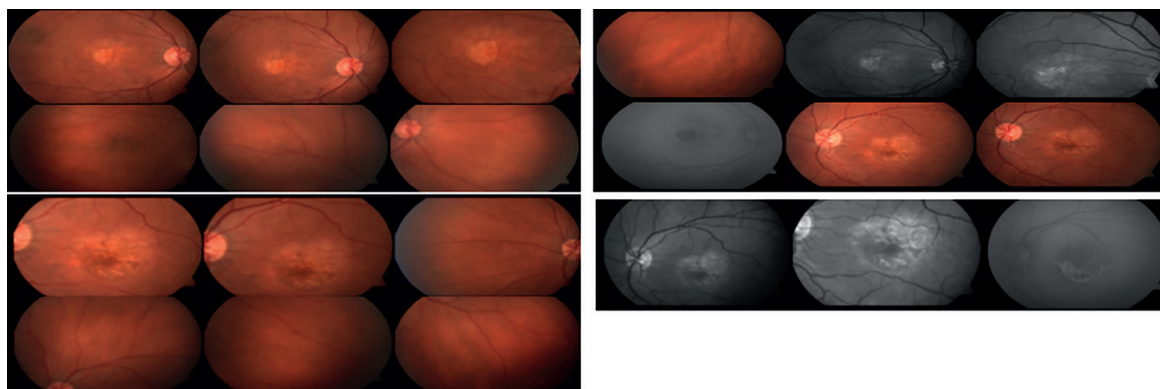


FIGURA 1. A. Fotos a color ojo derecho: lesión atrófica, hipopigmentada, de bordes definidos. B. Fotos a color ojo izquierdo: lesión hipopigmentada, irregular, de bordes difusos. C. Fotos de aneiritra y de autofluorescencia: atrofia macular central, rodeada de lesiones irregulares.

Fuente: elaboración propia

visión en AO, la AV con su mejor corrección óptica en OD 20/200 y en OI 20/80. La exploración fundoscópica mediante oftalmoscopia indirecta demostró una lesión hipopigmentada atrófica macular y alteraciones pigmentarias en ojo derecho y múltiples depósitos subretinales viteliformes en el ojo izquierdo. Además, se observó una lesión amarillenta sobre elevada con acúmulo pigmentario central sobre la fovea de ambos ojos. Disco óptico definido, con anillo neural conservado y excavaciones en AO de 3/10.

Finalmente, se continúa teniendo como diagnóstico la distrofia macular viteliforme de adulto. Como conducta, se recomienda cambio de corrección óptica en uso y se envía orden de fotos digitales a color de macula, OCT de mácula, y, posteriormente, control al año. De igual manera, el retinólogo recetó multivitamínicos: en particular, Omega 3 (ácido graso Omega 3 plus y Luteína) (28 capsulas). Se ordena una capsula diaria por cuatro meses, descansar un mes y continuar.

En las fotos a color, se observa la papila óptica de bordes nítidos y coloración normal, excavación fisiológica, vasculatura de emergencia central, y relación arteriovenosa conservada. En la retina, se ve una gran lesión hipopigmentada, atrófica; ocupando el sector central de la mácula, el brillo foveal está perdido. La foto aneritra confirma el carácter atrófico de la lesión central. En ese escenario, la foto de autofluorescencia determina el compromiso del epitelio pigmentario. En la OCT, se observa deformidad en la depresión foveal, con un neuroepitelio irregular, y adelgazamiento generalizado producto de atrofia del EPR, así como espacios quísticos. A nivel subfoveal se aprecia reforzamiento de la membrana de Bruch, y áreas de levantamiento del EPR y engrosamiento de la membrana de Bruch, así como neovascularización coroidea (figura 2).

#### DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Se observa distrofia viteliforme foveomacular del adulto vs. degeneración macular relacionada con

la edad. La AOFVD de este caso se puede confundir con una DMRE, debido a la presencia de pequeñas lesiones maculares amarillentas y blancas. Las características que ayudan a diagnosticar una AOFVD y no una DMRE incluyen la lesión viteliforme central sin drusen circundante, en contraste con la DMRE. Asimismo, se notan cambios marcados de autofluorescencia dentro de lesiones de AOFVD, las cuales son lesiones atróficas hipopigmentadas, a diferencia de las lesiones hiperfluorescentes en la DMRE. En tanto, en la tomografía óptica coherente se observa una lesión que corresponde a la acumulación de material hiperreflectante por encima del EPR. En la DMRE, se observan drusas que aparecen como elevaciones del EPR o elevaciones en forma de cúpula, y también pueden presentarse como un engrosamiento del complejo de la membrana del EPR / de Bruch (figura 3 A, B). La AOFVD también puede involucrar algunas características de maculopatía en ojo de buey, y por tanto puede confundirse. En la maculopatía en ojo de buey existe la presencia de halos concéntricos hiperpigmentados y atrofia, lo que le da el aspecto clínico de un “ojo de buey”, caracterizado por la irregularidad en la pigmentación macular (figura 3 C). La maculopatía en ojo de buey describe la apariencia clínica de una retinopatía tóxica que se presenta en algunos pacientes que ingieren medicamentos vía sistémica y de dosis dependiente.

#### DISCUSIÓN

La distrofia foveomacular viteliforme del adulto (AOFVD) es una maculopatía clínicamente heterogénea que se caracteriza por su inicio tardío, progresión lenta y alta variabilidad en alteraciones morfológicas y funcionales (3). Como en el caso reportado, el diagnóstico de dicha condición debe basarse en sus características clínicas, angiográficas, tomográficas, histológicas y genéticas, las cuales han sido estudiadas y reportadas en diversos estudios para poder darles un diagnóstico preciso a los pacientes.

Así, los estudios reportan algunos hallazgos típicos que, como en nuestro caso, son fundamentales

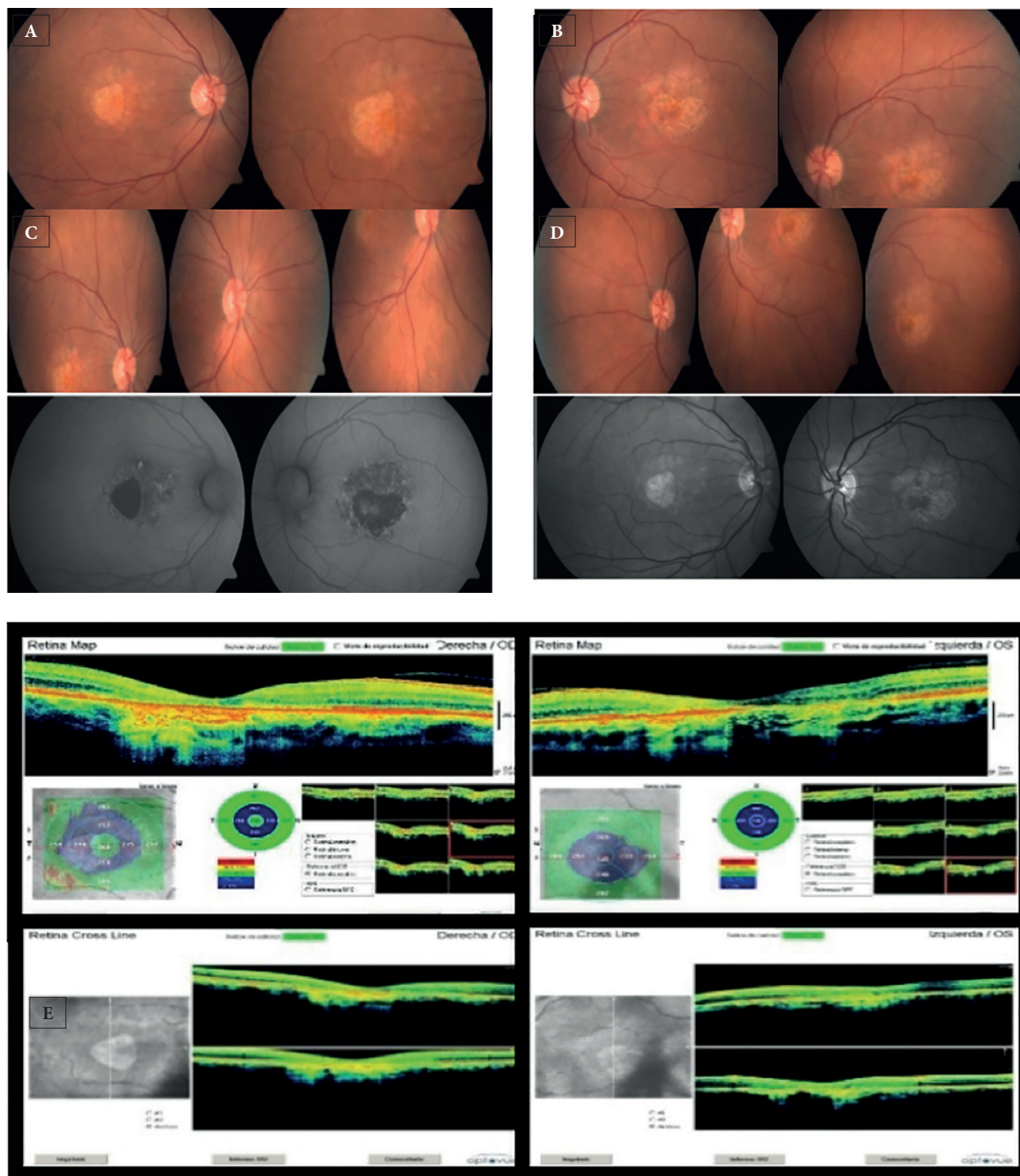


FIGURA 2. A. Fotos a color del ojo derecho. B. Fotos a color del ojo izquierdo. C y D. Fotos aneritra y de autofluorescencia: atrofia macular central, rodeada de lesiones irregulares. E. OCT *retinal map* y *cross line* OD/OI, atrofia del EPR

\*A Y B: lesión hipopigmentada, atrófica, rodeada de múltiples lesiones hipopigmentadas, en el centro de la mácula.

Fuente: elaboración propia

para el diagnóstico. Clínicamente, los pacientes presentan una pérdida leve pero progresiva de agudeza visual, la cual se explica por el adelgazamiento de la retina (10) y/o metamorfopsia en uno o ambos ojos, aunque los pacientes también

pueden permanecer asintomáticos. En un estudio en 21 ojos con AOFVD, la mejor agudeza visual corregida varió de 20/25 a 20/400, con una agudeza visual media de 20/50. En tanto, 60 ojos tenían una agudeza visual mejor a 20/40 y 11

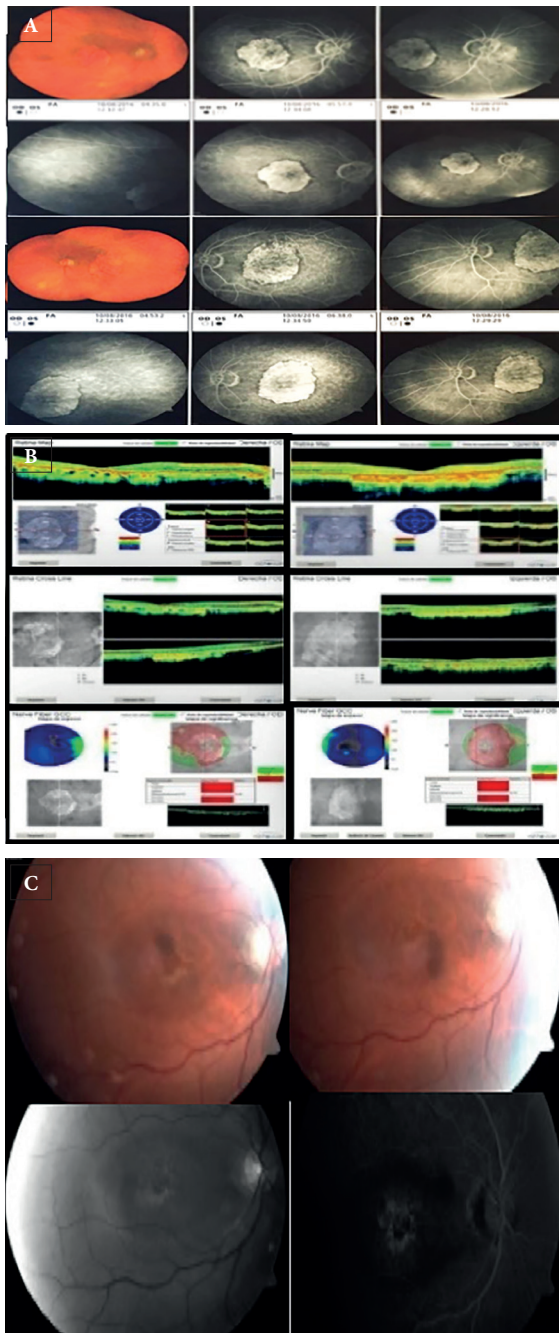


FIGURA 3. Autofluorescencia dentro de lesiones de AOFVD

\*A. En las fotos a color y libre de rojo se observa cicatriz geográfica macular, de 3 DD en ojo derecho y 4 DD en ojo izquierdo, drusas en media periferia de ambos ojos. La angiografía muestra lesión hiperfluorescente por atrofia del EPR. B. La OCT muestra que la superficie del neuroepitelio es irregular, presenta drusas, el volumen total está disminuido en el mapa de los 6 mm, con adelgazamiento generalizado. El complejo EPR-coriocapilaris presenta áreas de reforzamiento por atrofia. C. En la foto a color se aprecia maculopatía en ojo de buey, marcada atrofia del EPR macular, así como lesiones blanco-amarillentas circunscritas a la fóvea. La angiografía revela lesión hiperfluorescente.

Fuente: elaboración propia

ojos tenían entre un 20/40 y 20/63. Sólo 4 ojos eran peores que 20/63. Otros estudios mostraron distribuciones similares (4).

En la AOFVD típica, se observan lesiones amarillentas bilaterales y pequeñas en la fóvea, sin drusas circundantes. Como lo afirman Querques et. al en su estudio (5), la parte central de la lesión puede estar ligeramente pigmentada; en este trabajo también se describe que las lesiones pueden pasar por etapas que son similares a la distrofia macular viteliforme de Best, y se señala que estas lesiones pueden ser multifocales. De igual manera, algunos casos pueden complicarse por la neovascularización coroidea, la cual corresponde a una de las complicaciones que pueden causar pérdida visual en hasta un tercio de los pacientes, junto a la atrofia geográfica, y la atrofia de la retina externa. En el examen con autofluorescencia, las lesiones se muestran hiperfluorescentes, especialmente cuando estas tienen un aspecto de fondo amarillento sin una atrofia significativa del EPR. La angiografía con fluoresceína muestra típicamente un centro hipofluorescente, rodeado por un pequeño anillo hiperfluorescente (6).

En la OCT, las lesiones se localizan entre la neuroretina y el EPR, con una cantidad variable de material hiperreflectante acumulado en el espacio que hay entre estas capas. Este material corresponde al material de color amarillento visto en el fondo de ojo.

Para el diagnóstico de la AOFVD, por sus características epidemiológicas, evolución clínica y pronóstico, los exámenes deben desarrollarse de forma correcta, y deben establecer diagnósticos diferenciales frente a otras enfermedades maculares, especialmente la degeneración macular relacionada con la edad (DMRE) y la enfermedad de Best, debido a la presencia de pequeñas lesiones maculares amarillentas y blancas que pueden complicarse por la neovascularización coroidea; y así se describe en el caso clínico. Esta diferenciación es posible debido a la aparición tardía de la degeneración macular, así como con el análisis

macular en la tomografía de coherencia óptica. En ese contexto, la degeneración macular exudativa muestra acumulo seroso intra y subretiniano característico e irregular con cambios fibrovasculares.

Las lesiones de la AOFVD tienen un aspecto de colinas discretas y bien demarcadas de disrupción subfoveal. Asimismo, se observan lesiones correspondientes a la acumulación hiperreflectora por encima del EPR. Estas son centrales sin drusas circundantes, que presentan cambios marcados de autofluorescencia (3). De igual manera, la AOFVD difiere de la distrofia viteliforme de Best por muchas características; las lesiones en AOFVD son generalmente más pequeñas, y tienen un inicio más tardío (40-70 años de edad) (3). En la enfermedad de Best, el inicio es generalmente temprano (antes de los 30 años) y los pacientes pueden mantener relativamente buena visión incluso con una gran lesión macular. A diferencia de la AOFVD, la enfermedad de Best siempre se asocia con un EOG anormal.

## CONCLUSIÓN

La distrofia macular viteliforme del adulto es una entidad poco frecuente en nuestro medio. Sin embargo, es un diagnóstico que se debe tener en cuenta al abordar a pacientes con lesiones maculares, así como con neovascularización coroidea. También es importante el apoyo de más exámenes electrodiagnósticos que permitan dar un diagnóstico acertado, y evaluar el cambio de las lesiones para que se establezca un tratamiento oportuno. De igual manera, se necesita una mayor vinculación de los optómetras a estos casos mediante una remisión más oportuna y a través de las ayudas ópticas y no ópticas que se pueden ofrecer a pacientes con baja visión. Se debe tener en cuenta el consejo genético correspondiente y los próximos avances sobre dicha condición.

## REFERENCIAS

- Orozco LP, Castellanos CG, Hernández L. Distrofias del epitelio pigmentario de la retina en patrón. *Cirug Ciruj*. 2009;77(1): 73-83. Disponible en: <https://biblat.unam.mx/es/revista/cirugia-y-cirujanos/articulo/distrofias-del-epitelio-pigmentario-de-la-retina-en-patron>
- Francis PJ, Schultz DW, Gregory AM, Schain MB, Barra R, Majewski J et al. Genetic and phenotypic heterogeneity in pattern dystrophy. *Brit Jour Ophthalmol*. 2005;89(9): 1115-1119. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bjo.2004.062695>
- Marmor MF, Byers B. Pattern dystrophy of the pigment epithelium. *Am J Ophthalmol*. 1977;84: 32-44. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1600-0420.1996.tb00682.x>
- Grob S, Yonekawa Y, Elliott D. Multimodal imaging of adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy. *S Jour Ophthalmol*. 2014;28(2): 104-110. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.sjopt.2014.02.001>
- Querques G, Forte R, Querques L, Massamba N, Souied EH. Natural course of adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy: a spectral-domain optical coherence tomography analysis. *Am J Ophthalmol*. 2011;152(2): 304-313. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2011.01.047>
- Benhamou N, Messas A, Cohen Y, Gaudric A, Souied EH, Soubrane G et al. Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy with OCT 3. *Am J Ophthalmol*. 2004;138(2): 294-296. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2004.02.076>
- Grenga PL, Fragiotta S, Cutini A, Meduri A, Vingolo EM. Enhanced depth imaging optical coherence tomography in adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy. *E Jour Ophthalmol*. 2016;26(2): 145-151. Disponible en: <https://doi.org/10.5301/ejo.5000687>
- Arnold JJ, Sarks JP, Killingsworth MC, Kettle EK, Sarks SH. Adult vitelliform macular degeneration: a clinicopathological study. *Eye*. 2003;17(7): 17-26. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/sj.eye.6700460>
- Do P, Ferrucci S. Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy. *Optometry*. 2006;77: 156-166. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.optm.2006.01.020>
- Epstein GA, Rabb MF. Adult vitelliform macular degeneration: diagnosis and natural history. *Br J Ophthalmol*. 1980;64(10): 733-740. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bjo.64.10.733>



