

# MAYOR ATENCIÓN A LA ADOA

## Panorama general de la ADOA

La ADOA, o Atrofia Óptica Autosómica Dominante, es un trastorno hereditario poco frecuente del nervio óptico que afecta aproximadamente a 1 de cada 30.000 personas.

La sintomatología puede variar significativamente entre individuos, incluso dentro de una misma familia. Algunos pacientes presentan únicamente una afectación visual leve, mientras que otros pueden llegar a desarrollar una pérdida visual severa o casi total. Entre el 10% y el 20% de los casos corresponden a la forma denominada ADOA-plus, que incluye manifestaciones extraoculares.

La pérdida de visión suele comenzar en la infancia temprana, aunque también puede manifestarse durante la adolescencia o en la adultez temprana. La edad promedio de inicio se sitúa en torno a los 10 años. Debido al escaso conocimiento sobre la enfermedad y a su presentación clínica variable, el diagnóstico puede retrasarse hasta la edad adulta.

Una mayor concienciación sobre los síntomas visuales asociados a la ADOA puede contribuir a reducir el retraso en el diagnóstico. Es fundamental incrementar la atención y el enfoque clínico sobre esta patología.

## Características clínicas

La ADOA se caracteriza por una pérdida visual bilateral de progresión lenta. Entre los síntomas más frecuentes se incluyen la disminución de la agudeza visual, visión borrosa, reducción de la sensibilidad al contraste y alteraciones en la percepción del color.

En la variante ADOA-plus, la degeneración del nervio óptico puede ir acompañada de hipoacusia, trastornos del equilibrio, debilidad muscular, alteraciones en la coordinación motora o disminución de la sensibilidad. La progresión del deterioro visual en ADOA-plus suele ser más rápida en comparación con la forma clásica de la enfermedad.

## Diagnóstico

La atrofia óptica (AO) suele detectarse inicialmente durante un examen oftalmológico. Las pruebas genéticas pueden confirmar el diagnóstico de ADOA y contribuir a descartar otras patologías. No obstante, en algunos casos no se logra identificar una causa genética específica.

El diagnóstico diferencial de la ADOA incluye glaucoma, neuropatía óptica hereditaria de Leber, neuritis y otras neuropatías ópticas (por ejemplo, debido a la deficiencia de vitamina B12, exposición a toxinas como el alcohol o el tabaco, isquemia o traumatismos).

## Causa

La ADOA (Atrofia Óptica Dominante Autosómica) es una enfermedad mitocondrial hereditaria con un patrón de transmisión autosómico dominante. Se han identificado varios genes asociados a la ADOA, siendo el más común el OPA1 (presente en un 40-70% de los casos).

El gen OPA1 codifica una proteína esencial para diversas funciones mitocondriales. Esta proteína contribuye a la estabilidad de la membrana mitocondrial y regula la fusión mitocondrial, lo que permite optimizar la producción de energía en situaciones de alta demanda.

Las variantes patogénicas del gen OPA1 provocan una disminución en los niveles de proteína funcional, lo que compromete la capacidad de respuesta mitocondrial ante las necesidades energéticas y conduce a daño tisular.

Las células ganglionares de la retina, que presentan una alta demanda energética, son de las primeras en verse afectadas. El haz papilomacular (la porción temporal del nervio óptico) es especialmente vulnerable, lo que explica los hallazgos característicos en los exámenes oftalmológicos.

## Sobre la Fundación Cure ADOA

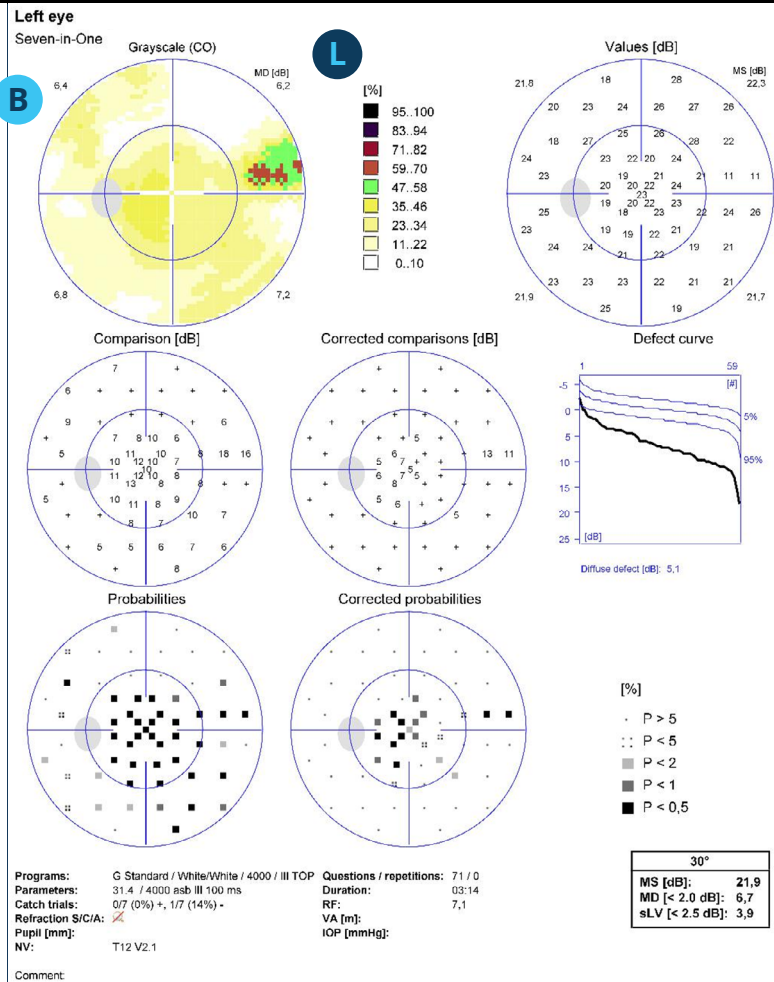
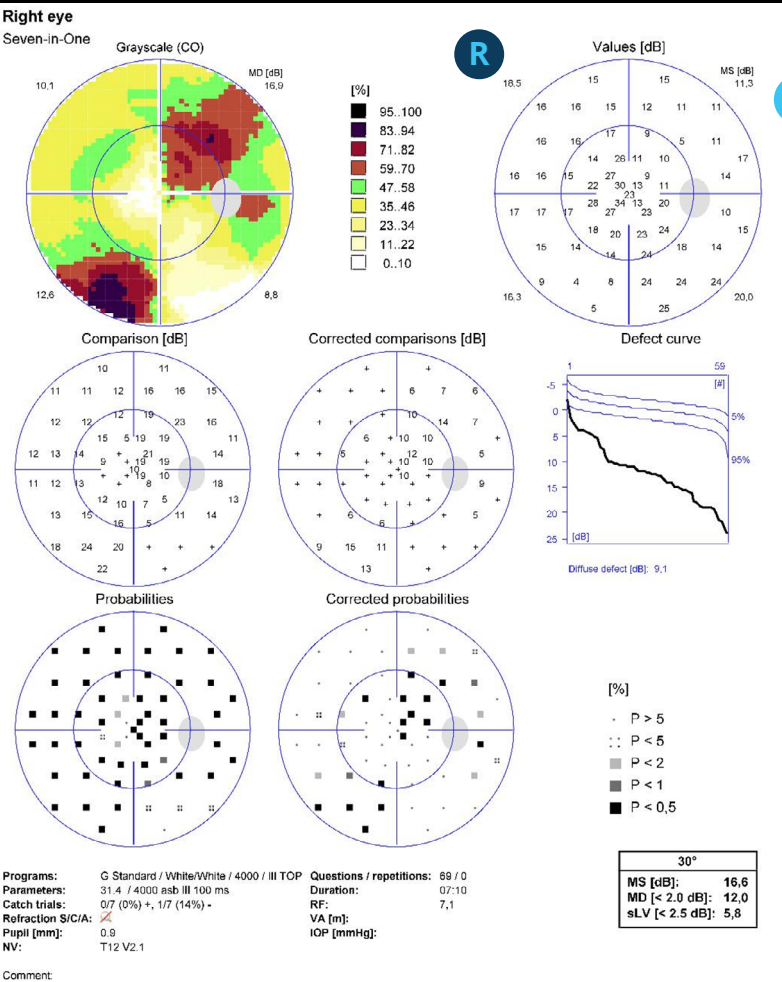
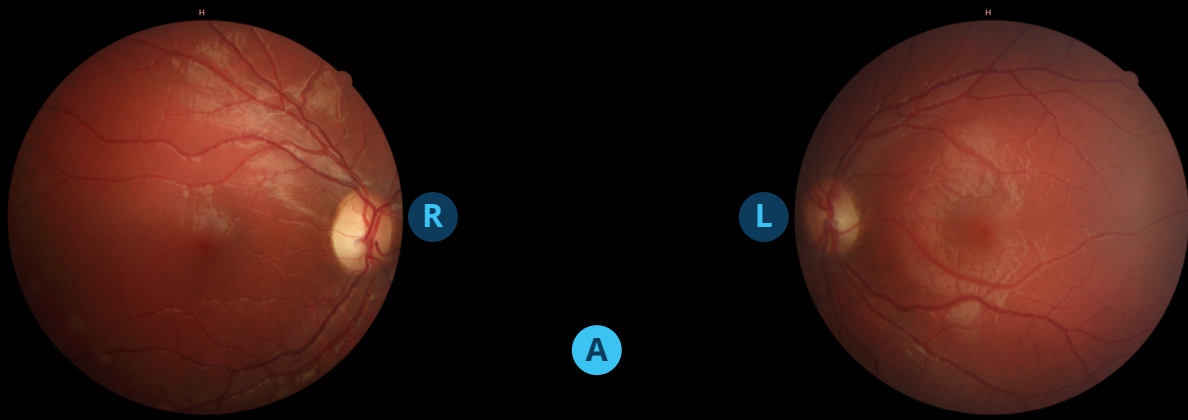
Desde noviembre de 2018, la Fundación Cure ADOA apoya a personas afectadas por la ADOA(+), centrando su labor en cuatro áreas clave: investigación científica, defensa de los derechos de los pacientes, sensibilización social y apoyo entre iguales. El objetivo final de la fundación es prevenir y curar la ADOA(+).

Sitio web: [www.adoa.eu/es/](http://www.adoa.eu/es/)

Correo electrónico: [info@adoa.eu](mailto:info@adoa.eu)

**CURE**  
**ADOA**  
FOUNDATION





Ejemplo clínico (niño de 8 años con agudeza visual de 0,3)

- A** Fondo de ojo: Palidez temporal bilateral de los discos ópticos.
- B** Campo visual: Pérdida generalizada de sensibilidad con escotomas centrales relativos.
- C** OCT RNFL: Adelgazamiento temporal de la capa de fibras nerviosas de la retina en ambos ojos.
- D** OCT GCL: Adelgazamiento central de la capa de células ganglionares..

### Hallazgos oftalmológicos

Los hallazgos típicos en la ADOA incluyen:

- Fondo de ojo: Discos ópticos pálidos, especialmente en la región temporal..
- OCT (Tomografía de Coherencia Óptica): Adelgazamiento de las capas de células ganglionares y de fibras nerviosas de la retina.

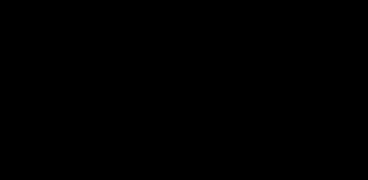
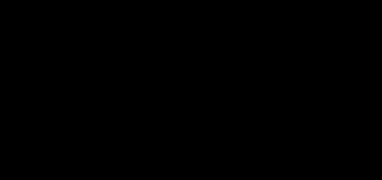
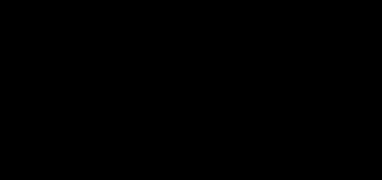
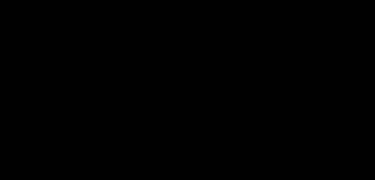
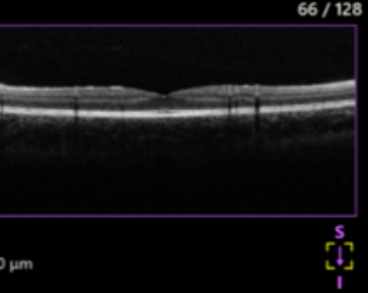
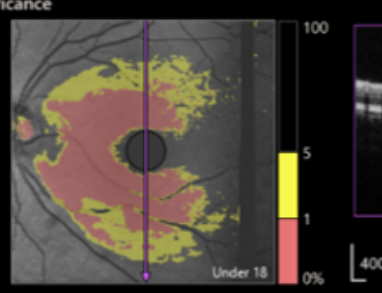
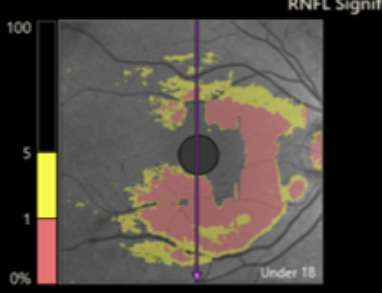
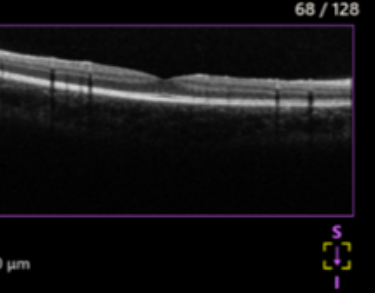
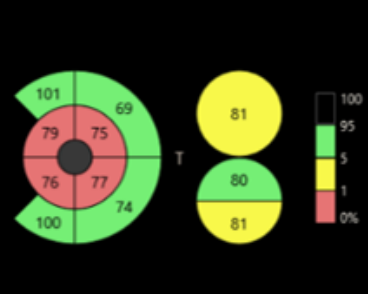
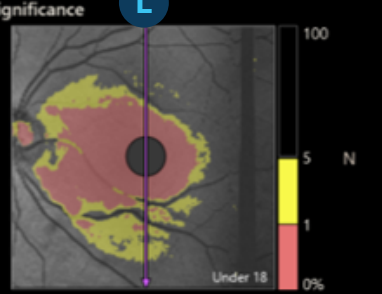
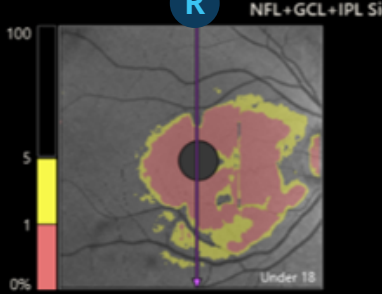
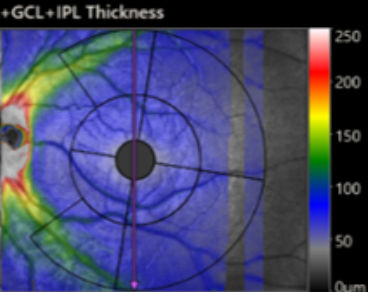
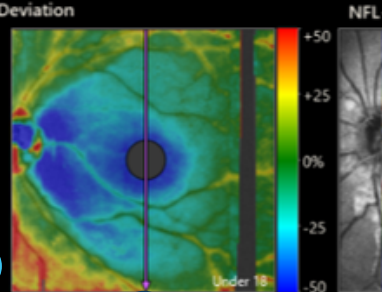
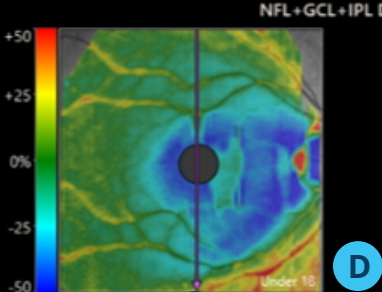
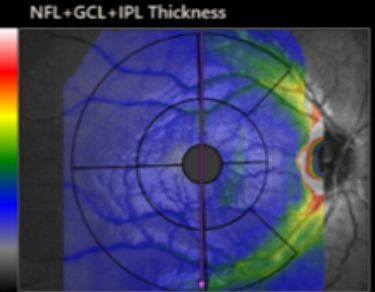
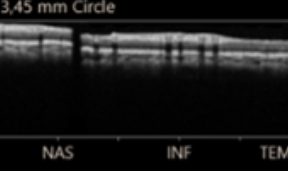
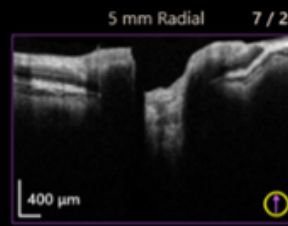
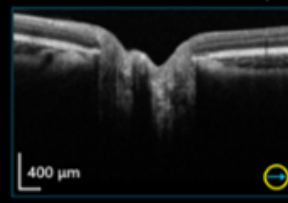
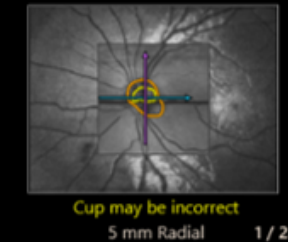
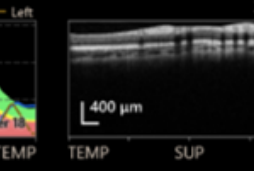
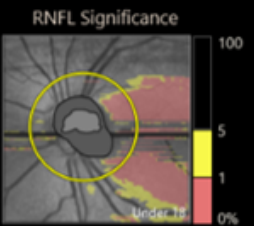
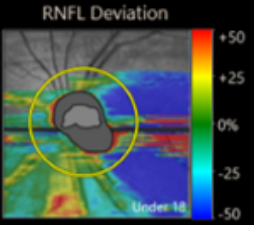
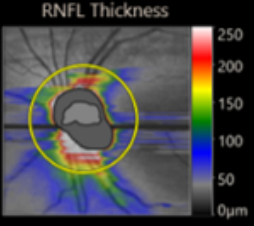
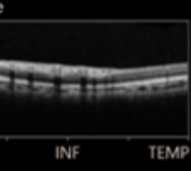
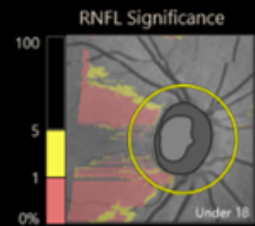
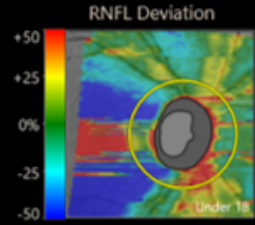
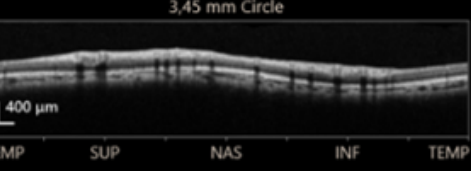
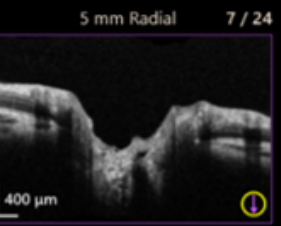
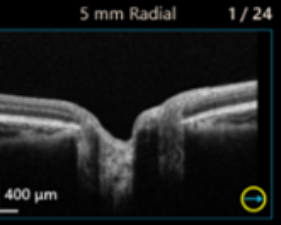
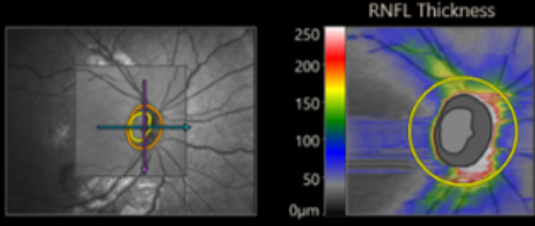
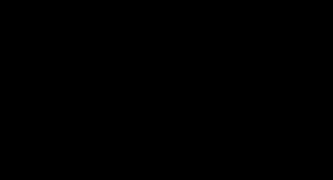
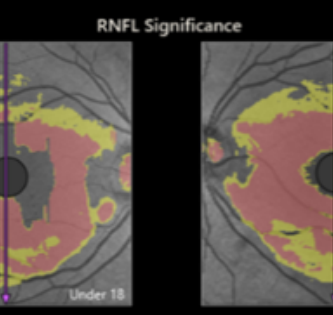
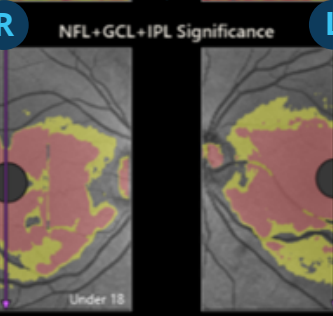
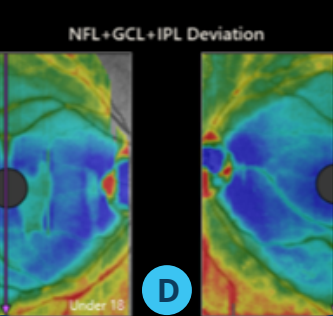
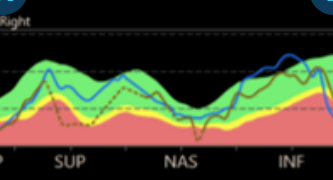
- PEV (Potenciales Evocados Visuales): Respuestas inicialmente pequeñas, que con el tiempo pueden volverse retardadas o ausentes.
- Campimetría visual: Pueden observarse escotomas centrales.
- Visión del color: Déficits tempranos en la percepción azul-amarillo (tritanomalía), seguidos de alteraciones en la percepción rojo-verde

**ONH Measurement**

ONH Parameters	Right	Left
Disc Area (mm <sup>2</sup> )	3,29	2,61
Rim Area (mm <sup>2</sup> )	2,03	1,88
Cup Volume (mm <sup>3</sup> )	0,23	-
Rim Volume (mm <sup>3</sup> )	0,29	0,30
C/D Area	0,38	0,28
C/D Vertical	0,64	0,39
C/D Horizontal	0,59	0,68
R/D Minimum	0,05	0,09
Rim Absence (°)	-	-
DDLS	4	5

**RNFL Measurement**

TSNIT Parameters	Right	Left
TSNIT Average (μm)	99	85
Standard Deviation	46,5	43,6
Symmetry	0,90	



## Pruebas genéticas

La herencia de la ADOA es autosómica dominante, con una probabilidad del 50 % de transmitir la variante patogénica a la descendencia. Algunos casos se deben a mutaciones de novo. La atrofia óptica autosómica recesiva es poco frecuente.

Las opciones de análisis genético incluyen:

- Estudio dirigido si ya se conoce una variante familiar.
- Panel génico específico para atrofia óptica.
- Pruebas presintomáticas, diagnóstico prenatal y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) en familias con variantes patogénicas conocidas.

Existe una alta variabilidad en los síntomas y en la gravedad de la enfermedad, incluso dentro de la misma familia (expresividad variable). Algunos portadores pueden permanecer asintomáticos (penetrancia incompleta).

El asesoramiento genético es fundamental para ayudar a las personas y familiares a tomar decisiones informadas.

## Progresión de la enfermedad

La ADOA suele progresar lentamente. Los estudios sobre la historia natural de la enfermedad sugieren un deterioro visual medio de 0,05 en la escala de Snellen (0,03 LogMAR) por año, aunque las tasas varían considerablemente, incluso entre familiares.

Algunas personas permanecen asintomáticas. Ciertas mutaciones en el gen OPA1, especialmente las localizadas en los exones 8-24 (dominio GTPasa/dinamina), se asocian con un peor pronóstico visual y un mayor riesgo de desarrollar ADOA-plus.

El pronóstico basado únicamente en el genotipo es complicado debido a la gran variabilidad clínica, la diversidad de mutaciones y la limitada correlación genotipo-fenotipo.

Tratamiento, seguimiento y asesoramiento  
Actualmente no existe cura para la ADOA (ni para la ADOA-plus). La atención recomendada incluye un seguimiento regular de la agudeza visual, los campos visuales y la visión del color.

El apoyo de servicios especializados en baja visión puede ayudar con adaptaciones funcionales.

## Consejos para los pacientes

Se recomienda derivar a los pacientes a la Fundación Cure ADOA para obtener información y apoyo entre iguales. Su página web ofrece folletos, pódcast y actualizaciones sobre investigaciones: [www.adoa.eu/es](http://www.adoa.eu/es)

## Se aconseja a los pacientes:

Verweisen Sie Patient\*innen auf die Cure ADOA Foundation. Die Website bietet Broschüren, Podcasts und aktuelle Forschungsergebnisse.

- Hábitos de vida saludables: Seguir una dieta equilibrada, evitar el tabaco y abstenerse del consumo de alcohol y sustancias adictivas.
- Control de la fatiga: Frecuente en casos de ADOA(+) debido a la sobrecarga cognitiva, depresión, fobia y fatiga visual. Los terapeutas ocupacionales pueden enseñar técnicas de conservación de energía.
- Lentes con filtro de luz: Pueden aliviar los síntomas en algunos pacientes.

## Medicamentos con toxicidad mitocondrial

Ciertos medicamentos deben evitarse en enfermedades mitocondriales como la ADOA. Un panel internacional de expertos publicó una lista de fármacos seguros y potencialmente inseguros en la revista Journal of Inherited Metabolic Disease (julio de 2020).

Puede consultar la lista de medicamentos a través de este enlace.

[https://adoa.eu/wp-content/uploads/2025/09/ADOA-safe-and-unsafe-medications\\_trasl\\_ESP.pdf](https://adoa.eu/wp-content/uploads/2025/09/ADOA-safe-and-unsafe-medications_trasl_ESP.pdf)

## Asesoramiento genético

Los genetistas clínicos pueden proporcionar orientación sobre la herencia genética, así como cartas informativas para los familiares. Los parientes pueden ser derivados a consultas genéticas. La realización de pruebas genéticas es una decisión personal, y los asesores genéticos están disponibles para apoyar a los pacientes durante el proceso de toma de decisiones.

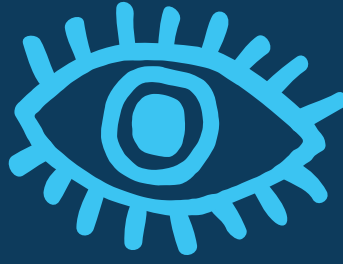
Se recomienda el asesoramiento genético preconcepcional a las parejas que estén considerando tener descendencia. Un genetista clínico o un trabajador social puede ayudar a valorar las opciones reproductivas durante el embarazo.

## Avances científicos

Varias universidades y compañías farmacéuticas están investigando posibles tratamientos para la ADOA(+), aunque la mayoría de estos estudios se encuentran aún en fases iniciales de desarrollo.

Entre las terapias en investigación se incluyen tecnologías como CRISPR/Cas9 y terapias génicas basadas en ARN.

# CURE ADOA FOUNDATION



## Referencias

1. Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Burke A, Sellar PW, Clarke MP, Gnanaraj L, et al. The Prevalence and Natural History of Dominant Optic Atrophy Due to OPA1 Mutations. *Ophthalmology*. 2010;117(8):1538-46.
2. Cohn AC, Toomes C, Hewitt AW, Kearns LS, Inglehearn CF, Craig JE, Mackey DA. The natural history of OPA1-related autosomal dominant optic atrophy. *Br J Ophthalmol*. 2008;92(10):1333-6.
3. Borrelli E, Bandello F, Boon CJF, Carelli V, Lenaers G, Reibaldi M, et al. Mitochondrial retinopathies and optic neuropathies: The impact of retinal imaging on modern understanding of pathogenesis, diagnosis, and management. *Prog Retin Eye Res*. 2024;101:101264.
4. Rocatcher A, Desquiret-Dumas V, Charif M, Ferré M, Gohier P, Mirebeau-Prunier D, et al. The top 10 most frequently involved genes in hereditary optic neuropathies in 2186 probands. *Brain*. 2023;146(2):455-60.
5. Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Gorman GS, Lourenco CM, Wright AF, Auer-Grumbach M, et al. Multi-system neurological disease is common in patients with OPA1 mutations. *Brain: a journal of neurology*. 2010;133(Pt 3):771-86.
6. De Vries MC, Brown DA, Allen ME, et al. Safety of drug use in patients with a primary mitochondrial disease: An international Delphi-based consensus. *J Inherit Metab Dis*. 2020;43:800-818. <https://doi.org/10.1002/jimd.12196>