

Manejo de la retinitis pigmentosa: presentación de un caso clínico

Management of retinitis pigmentosa: A clinical case

GERARDO A. DUSSÁN*

RESUMEN

La *retinitis pigmentosa* se refiere a un grupo heterogéneo de enfermedades oculares genéticas en las cuales se ven afectados, de manera predominante, los bastones o los conos. En general, las diferentes formas de *retinitis pigmentosa* se basan en una degeneración progresiva del fotorreceptor neuronal, que se caracteriza por variadas discapacidades visuales. A veces, los pacientes pueden convertirse en limitados visuales o legalmente ciegos hasta su edad adulta o mantener una visión bastante aceptable para toda su vida. Otras personas se vuelven ciegas completamente a muy temprana edad, en su niñez media. Aunque no hay tratamientos eficaces para la *retinitis pigmentosa*, hacia el futuro se cuenta con diversas opciones para estos pacientes, las cuales se encuentran en estudio. En la actualidad es necesario un enfoque multidisciplinar que permita el aprovechamiento del remanente visual y la mejora en las actividades diarias del paciente.

Palabras clave: retinitis pigmentosa, baja visión.

ABSTRACT

Retinitis pigmentosa refers to a heterogeneous group of genetic eye diseases where rods or cones are predominantly affected. Generally, the different forms of *retinitis pigmentosa* are based on a progressive degeneration of the neuronal photoreceptor, which is known for varied visual disabilities. Sometimes patient may not become visually limited or legally blind until their adult age, or they maintain a fairly acceptable vision for their entire lives. Other people become completely blind at an early age, during their middle childhood. Even though there are no efficient treatments for *retinitis pigmentosa*, we have several options for the future for this type of patients, which are currently under study. Nowadays a multidisciplinary approach is required that allows using the visual remnant and improvement in the daily activities of the patient.

Keywords: retinitis pigmentosa, low vision.

*Optómetra, Universidad de La Salle. Maestrante en Ciencias de la Visión, Universidad de La Salle.

INTRODUCCIÓN

El término retinitis pigmentosa (RP) hace referencia a un grupo de desordenes hereditarios de la retina que afectan a los fotorreceptores (conos y bastones) y al epitelio pigmentario de la retina (EPR), cuya prevalencia es variable, reportándose un caso por cada 3000 a 5000 personas, y en ocasiones uno por cada 2400 en grupos étnicos que comparten algún grado de consanguineidad o parentesco, convirtiéndose en el desorden hereditario más frecuente en el polo posterior (American Academy of Ophthalmology, 2011; Chizzolini, Galán, Milan, Sebastiani, Costagliola y Parmeggiani, 2011; Hamel, 2006; Berson, 1993). Estas condiciones están determinadas genéticamente, con raras excepciones, y se pueden clasificar como no sindrómicas o simples (no afectan a otros órganos o tejidos); sindrómicas (que afectan a otros sistemas, como el oído); o sistémicas (que afectan a múltiples tejidos). La RP no sindrómica se puede heredar como un rasgo autosómico dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma X. También se pueden producir formas raras digénicas (Ferrari, Di Iorio, Barbaro, Ponzin, Sorrentino y Parmeggiani, 2011; Chang, Olatunji, Cebulla y Christoforidis, 2011; Chizzolini, Galán, Milan, Sebastiani, Costagliola y Parmeggiani, 2011; Pagon y Daiger, 2005) (figuras 1, 2 y 3).

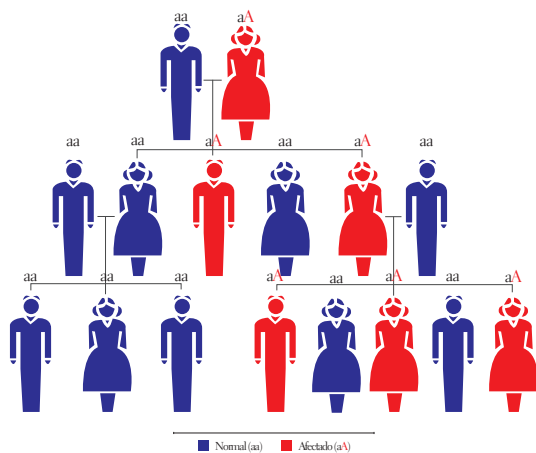


FIGURA 1. Patrón de herencia autosómico dominante en la RP

Fuente: Ferrari, Di Iorio, Barbaro, Ponzin, Sorrentino y Parmeggiani (2011).

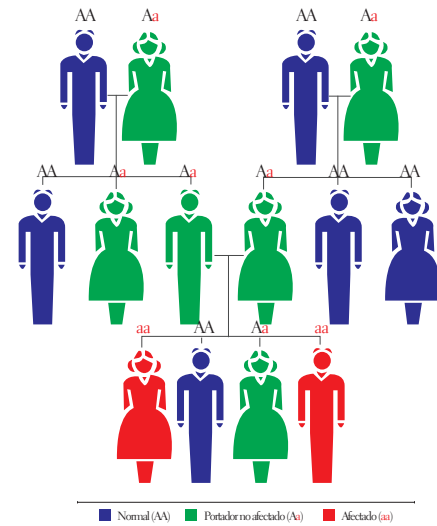


FIGURA 2. Patrón de herencia autosómico recesivo en la RP

Fuente: Ferrari, Di Iorio, Barbaro, Ponzin, Sorrentino y Parmeggiani (2011).

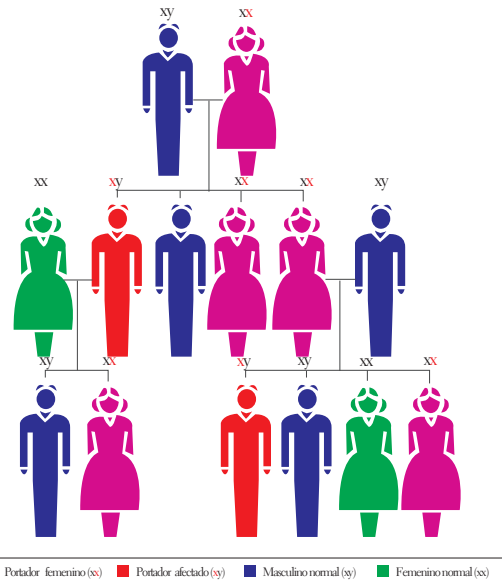


FIGURA 3. Patrón de herencia ligado a X en la RP

Fuente: Ferrari, Di Iorio, Barbaro, Ponzin, Sorrentino y Parmeggiani (2011).

Con frecuencia esta condición progresa durante muchos años a una etapa avanzada que da como resultado la reducción global o la pérdida de visión. La mayoría de las formas de RP conducen a la muerte de los bastones, lo que conlleva un deterioro de la visión nocturna o en baja iluminación y causa la pérdida de la visión periférica, produciendo una visión de túnel. Sin embargo, algunas de las formas pueden causar la pérdida de

los conos y manifestarse inicialmente con una reducción en la agudeza visual central (Sobaci, Özge y Gündogan, 2012; Pagon y Daiger, 2005). Para establecer el diagnóstico se ha hecho necesario desarrollar protocolos a partir de pruebas clínicas como la oftalmoscopia (incluyendo angiografía con fluorescencia); evaluación de la función visual (agudeza visual, campo visual y visión al color); electrofisiología (electroretinografía, potenciales visuales evocados); y exámenes complementarios como la tomografía óptica coherente (Chang, Olatunji, Cebulla y Christoforidis, 2011; Mitamura, Mitamura-Aizama, Nagasawa, Katoma, Egushi y Naito, 2012).

Típicamente la RP presenta unas características clínicas (figura 4) como la presencia de espículas (pigmento retinal intraneural), que puede ser variable, ya que en estadios iniciales y pacientes jóvenes el aglutinamiento de pigmento es mínimo o ausente; adelgazamiento y atrofia del EPR en la media y lejana periferia retinal; relativa preservación del EPR macular; palidez del nervio óptico; atenuación arteriolar de la retina (Yanoff y Duker, 2009). Según la American Academy of Ophthalmology, la forma infantil de la RP es llamada amaurosis congénita de Leber, la cual presenta algunas características clínicas diferentes, como puede ser la

ausencia de espículas y una severa afección tanto de conos como de bastones, con una significativa disminución en la agudeza visual (Hamel, 2006; American Academy of Ophthalmology, 2011).

CASO CLÍNICO

Paciente de 18 años de edad de género femenino, estudiante de décimo grado en colegio de inclusión. Asiste a la Clínica de Optometría de la Universidad de La Salle por segundo concepto y la posibilidad de hacer parte de proyecto de baja visión en niños, desarrollado por parte de la Maestría en Ciencias de la Visión de la Facultad de Ciencias de La Salud.

Antecedentes personales: prematuridad (28 semanas), con previo diagnóstico de baja visión por RP. Ha tenido entrenamiento en Job Access With Speech (JAWS). No tiene ningún otro antecedente general, ni medicamentos en uso.

Antecedentes familiares: hermana mayor con diagnóstico de RP.

Motivo de consulta: los padres quieren un segundo concepto sobre la baja visión y reportan que la

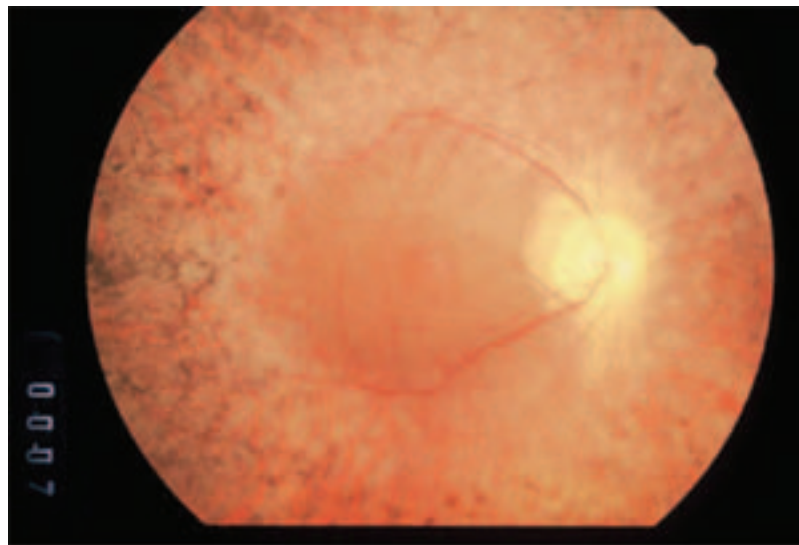


FIGURA 4. Fondo de ojo de paciente con RP común

Fuente: <http://www.rvahouston.com/eye-disorders/hereditary-disorders/retinitis-pigmentosa/>

paciente presenta gran dificultad para realizar sus labores académicas y desenvolverse en el medio, principalmente en las noches.

VALORACIÓN CLÍNICA

Agudeza visual sin corrección: lejos OD 10/50; cerca OD 5 M; OI 10/50; OI 5 M (agudeza visual de lejos tomada con optotipo de símbolos de Lea para baja visión y de cerca con cartilla Runge).

Examen externo: anexos oculares normales.

Reflejos pupilares: presentes en ambos ojos.

Examen motor: Hirschberg centrado en ambos ojos.

Ducciones y versiones: normales.

Refracción bajo cicloplégia: OD +2,00 esf. A.V. 10/50 OI +1,50 esf. A.V. 10/50.

Oftalmoscopia: como se observa en las figuras 5 y 6, en ambos ojos hay disminución en la pigmentación retinal, tanto en la zona periférica como en la zona central, con espículas en retina periférica.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

En el electroretinograma (figura 7) se observa que la respuesta retinal en ambos ojos se encuentra totalmente abolida, tanto en condiciones fotópicas como en condiciones escotópicas.

Tomografía óptica de coherencia: las figuras 8a y 8b corresponden a las tomografías ópticas de coherencia del paciente en estudio.

Campo visual (FDT): al momento de realizar nunca se logró obtener por parte de la paciente respuestas, produciéndose constantemente movimiento de refijación.

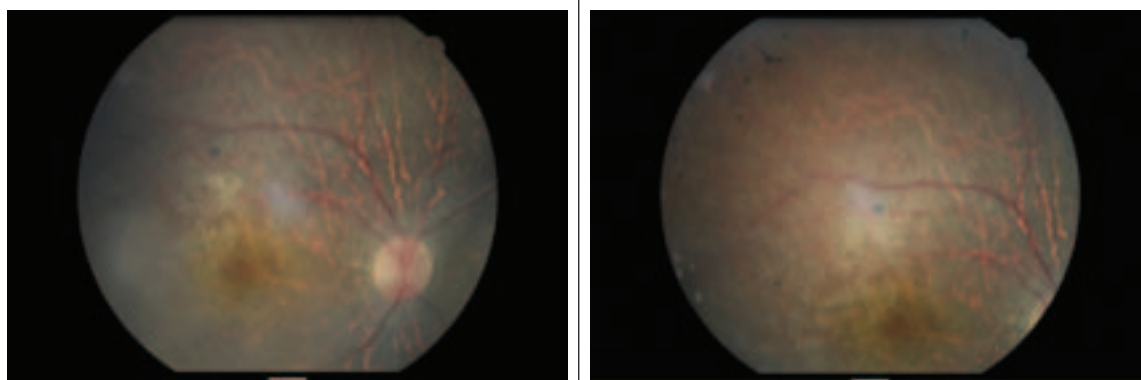


FIGURA 5. Oftalmoscopia del ojo derecho

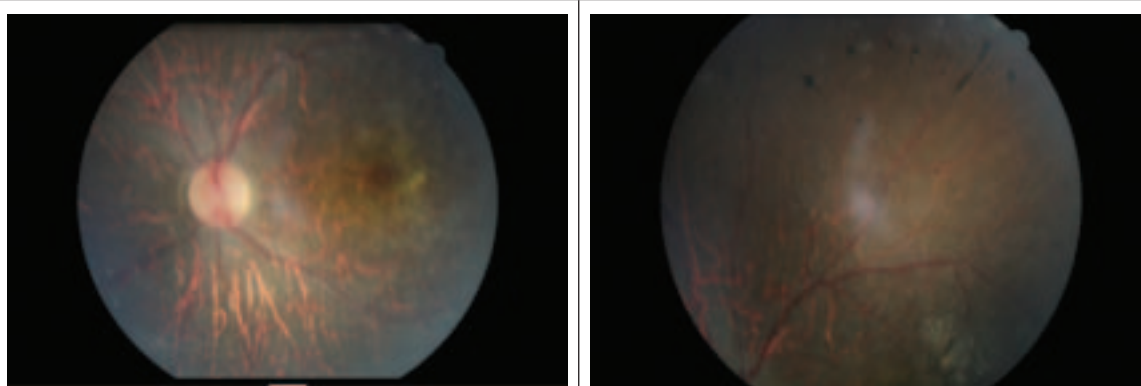


FIGURA 6. Oftalmoscopia del ojo izquierdo

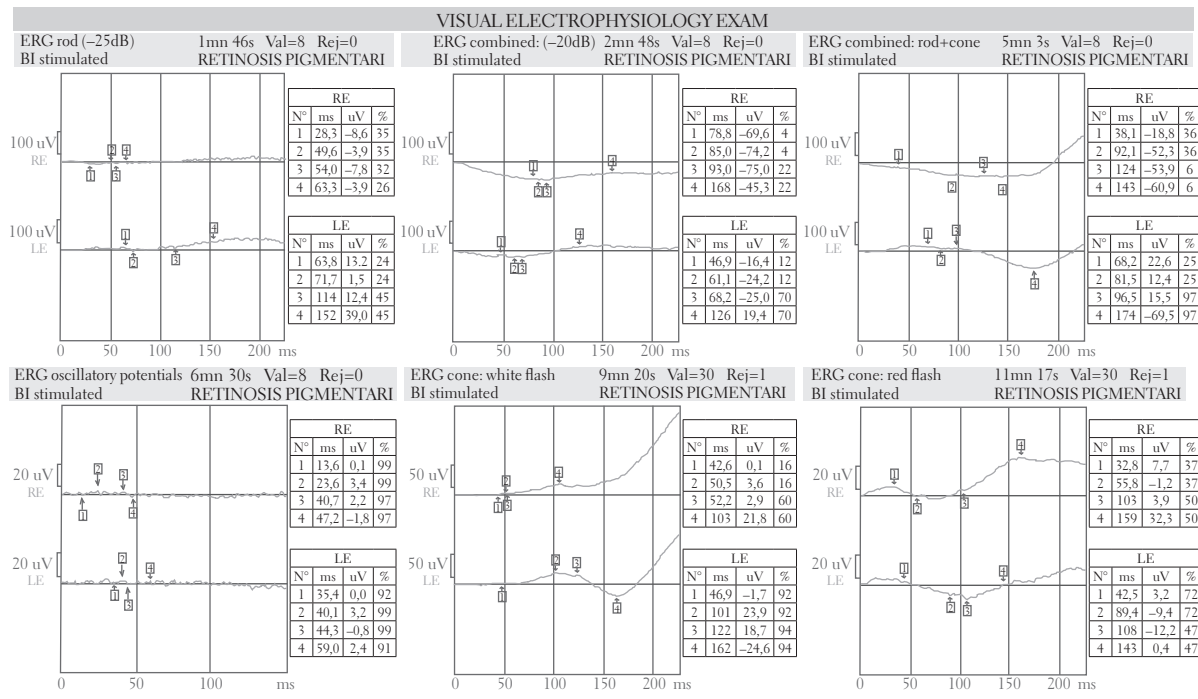


FIGURA 7. Electroretinograma

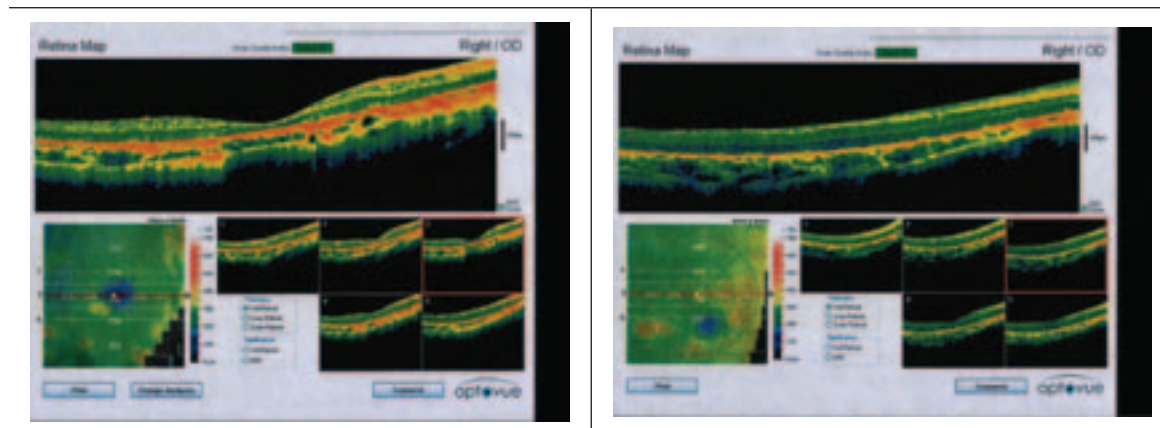


FIGURA 8 (A). Tomografía óptica de coherencia, ojo derecho

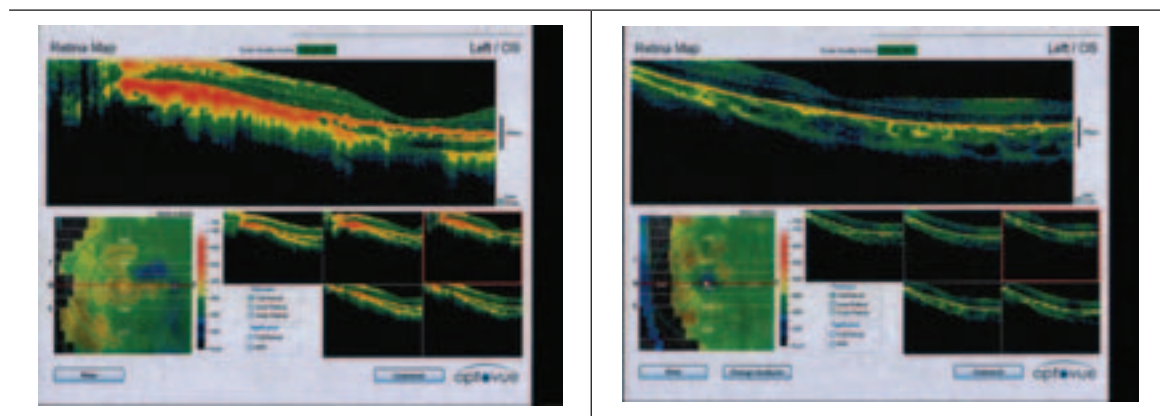


FIGURA 8 (B). Tomografía óptica de coherencia, ojo izquierdo

DIAGNÓSTICO Y MANEJO

Se corrobora el diagnóstico de RP en un estadio avanzado, a partir de los hallazgos clínicos encontrados como son las características del fondo de ojo, la respuesta abolida del electroretinograma, la sintomatología de dificultades en la orientación y en la movilidad, principalmente en las noches. Por todo esto se decide realizar el manejo por baja visión y la prueba con ayudas ópticas que permitan mejorar el desempeño académico y las tareas visuales, principalmente en visión cercana, aprovechando el remanente visual. Se da fórmula completa obtenida en refracción bajo cicloplégia con filtro UV 400 (fotocromáticos) para disminuir la fotofobia y dar la mayor protección posible.

Se calculan ayudas en visión próxima, ya que la patología dificulta la adaptación de ayudas en visión lejana.

- Mejor AV obtenida con corrección: 5 M
- AV meta: 1 M
- Magnificación: $5 \text{ M}/1 \text{ M} = 5\text{X}$.

Se realizan pruebas con magnificador de mano de 3X, lográndose AV 2,5 M (20/125), el cual es prescrito, ya que mejora la visión, no reduce de forma significativa el campo visual y es fácil de manejar para el paciente.

DISCUSIÓN

Se han intentado diversos tratamientos para las formas más comunes de la RP, incluyendo algunas vitaminas y minerales, vasodilatadores, terapia de los tejidos con extracto de placenta, cortisona, simpatectomía cervical, inyecciones de hidrolizado de levadura de ácido ribonucleico (ARN), ultrasonido, factor de transferencia, dimetilsulfóxido (DMSO), ozono, trasplantes musculares e inyecciones subretinales de células de retina del feto. Ninguno de ellos ha demostrado tener un beneficio terapéutico

probado. Un estudio en pacientes con RP en Cuba, evaluados antes y después de recibir estimulación eléctrica, autotransfusión de sangre ozonizada, y cirugía ocular, demostró que esta intervención no proporcionó ningún beneficio. Se planteó la posibilidad de que esta intervención agrava el curso de la enfermedad (Pagon y Daiger, 2005; Tasman y Jaeger, 2008; Yanoff y Duker, 2009). El verdadero problema radica en la diversidad de expresión de estos desordenes genéticos, que hacen que la enfermedad progresivamente produzca incapacidad en los pacientes en edades productivas.

Desafortunadamente, hasta el momento no existe ningún tratamiento aprobado capaz de detener la evolución de la RP o restaurar la visión, por lo que en la actualidad el manejo está enfocado más a tratar las complicaciones o patologías asociadas (edema macular, células en vítreo o catarata) y proporcionar un apoyo multidisciplinar en diferentes profesionales que permita dar solución a las necesidades del paciente y una readaptación a su situación. Pero el desarrollo de nuevas investigaciones ha mostrado que puede ser posible retardar la progresión de la enfermedad y en algunos casos mantenerse un remanente visual durante toda la vida del paciente (Tasman y Jaeger, 2008). La opción terapéutica en estudio más fuerte es la ingesta diaria de vitamina A (15 000 UI), que puede proporcionar protección frente a posibles disminuciones transitorias en las concentraciones séricas de retinol, lo cual puede afectar negativamente la función de los fotorreceptores. Otras de las posibilidades terapéuticas son el consumo de vitamina E y luteína en altas dosis, pero sin conocer concretamente los efectos secundarios a largo plazo. La protección a los rayos UVA y UVB con gafas ha sido recomendada en los estudios en animales, pero no se han visto cambios significativos en los pacientes. También debe mencionarse, aunque hipotéticamente, el aprovechamiento de la terapia genética, la cual se encuentra en discusión (Yanoff y Duker, 2009; Parmeggiani, Sato, Nadai, Romano, Binotto y Costagliola, 2011; Sahni, Angi, Irigoyen, Semeraro y Romano, 2011; Pagon y Daiger, 2005).

En casos severos, la rehabilitación visual por baja visión suele ser muy útil y, por lo tanto, debe ser programada oportunamente. En los casos graves (asociados las más de las veces con pérdidas de la visión periférica o con pérdida de la visión central), a menudo útiles son ayudas de baja visión: magnificadores de mano, lupas magnificadoras, prismas, telescopios, otros dispositivos electrónicos, junto con la orientación y el entrenamiento en movilidad permiten al paciente suplir algunas de sus necesidades en su vida diaria y darle un poco de independencia (Parmeggiani, Sato, Nadai, Romano, Binotto y Costagliola, 2011). Aunque el rendimiento de lectura de mayoría de los pacientes se ve afectado no solo por alteraciones de la sensibilidad al contraste y la agudeza visual, sino también de constricción del campo visual. En este sentido, puede ser recomendada la utilización de sistemas electrónicos de visión, especialmente en pacientes jóvenes.

CONCLUSIONES

En la actualidad, el manejo clínico de las diferentes formas de RP debe llevarse a cabo multidisciplinariamente, enfocado en satisfacer las necesidades de cada paciente y en la mejora en el desarrollo de las actividades de su vida diaria (Parmeggiani, Sato, Nadai, Romano, Binotto y Costagliola, 2011).

El futuro para el tratamiento de este grupo de enfermedades hereditarias es cada día más promisorio, comenzando por entender de mejor forma la patogenia de la enfermedad y el fortalecimiento de opciones terapéuticas como la terapia génica, el factor de crecimiento neurotrófico, los agentes antiapoptóticos, la terapia de ribozima, el trasplante de retina, los suplementos en dieta, la prótesis de retina y la terapia de células madre, las cuales podrían permitir un tratamiento óptimo de dichas enfermedades (Lium, Tuo y Chan, 2011).

REFERENCIAS

- American Academy of Ophthalmology (2011). *Retina y vítreo*. San Francisco: Academia Americana de Oftalmología.
- Berson, E. (1993). Retinitis pigmentosa. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 34 (5), 1659-1676.
- Chang, S. V., Olatunji, S., Cebulla, C. y Christoforidis, J. (2011). Diagnostic challenges in retinitis pigmentosa: Genotypic multiplicity and phenotypic variability. *Current Genomics*, 12 (4), 267-275.
- Chizzolini, M., Galán, A., Milan, E., Sebastiani, A., Costagliola, C. y Parmeggiani, F. (2011). Good epidemiologic practice in retinitis pigmentosa: From phenotyping to biobanking. *Current Genomics*, 12 (4), 260-266.
- Ferrari, S., Di Iorio, E., Barbaro, V., Ponzin, D., Sorrentino, F. y Parmeggiani, F. (2011). Retinitis pigmentosa: Genes and disease mechanisms. *Current Genomics*, 12 (4), 238-249.
- Hamel, C. (2006). Retinitis pigmentosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1 (40), 1-16.
- Lium, M., Tuo, T. y Chan, C. (2011). Republished review: Gene therapy for ocular diseases. *Postgrad Med J.*, 87 (1029), 487-495.
- Mitamura, Y., Mitamura-Aizama, S., Nagasawa, T., Katoma, T., Egushi, H. y Naito, T. (2012). Diagnostic imaging in patients with retinitis pigmentosa. *The Journal of Medical Investigation*, 59, 1-11.
- Pagon, R. y Daiger, S. (2005). Retinitis pigmentosa overview. *Gene Reviews* [Internet].
- Parmeggiani, F., Sato, G., Nadai, K., Romano, M., Binotto, A. y Costagliola, C. (2011). Clinical and rehabilitative management of retinitis pigmentosa: Up-to-date. *Current Genomics*, 12 (4), 250-259.
- Sahni, J., Angi, M., Irigoyen, C., Semeraro, F. y Romano, M. (2011). Therapeutic challenges to retinitis pigmentosa: From neuroprotection to gene therapy. *Current Genomics*, 12 (4), 276-284.
- Sobacı, G., Özge, G. y Gündogan, F. (2012). Cone dysfunctions in retinitis pigmentosa with retinal nerve

fiber layer thickening. *Clinical Ophthalmology*, 6, 473-478.

Tasman, W. y Jaeger, E. (2008). *Duane's ophthalmology*. Washington: Lippincott Williams & Wilkins.

Yanoff, M. y Duker, J. (2009). *Ophthalmology*. Elsevier.

Recibido: 20 de mayo del 2012
Aceptado: 14 de septiembre del 2012
CORRESPONDENCIA
Gerardo A. Dussán
gadussant@hotmail.com