

Retinosis Pigmentaria

Retinitis Pigmentosa

Francisco Xavier Palacios Andrade^{1*}, Lizette Espinosa Martín² y Karla María Cumbe Guerrero³

¹ Md. de la Facultad de Medicina Universidad Católica de Cuenca.

² Especialista de Medicina Interna. Profesora de Medicina Interna en la Universidad Católica de Cuenca

³ Md. Mgs. en Nutrición Infantil.

*xavicho_002@hotmail.com

Resumen

Objetivo. Diagnosticar pacientes con retinosis pigmentaria, que comprende un amplio grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por la pérdida primaria y progresiva de los fotorreceptores, y secundariamente de otras células retinianas. **Resultados.** Las causas de la enfermedad, a pesar de los notables avances en estos campos, los mecanismos patogénicos aún no son bien conocidos. Se ha identificado una serie de genes específicos relacionados con la Retinosis Pigmentaria, pero se desconoce por qué una mutación de un gen expresado exclusivamente en los bastones o en el Endotelio Pigmentario Reticular conduce a la desestructuración de las capas de los fotorreceptores, nuclear externa y plexiforme externa de la retina. En cuanto a los aspectos clínicos, en esta enfermedad se afectan ambos tipos de fotorreceptores desde el principio. En la forma bastones-conos, que es la más frecuente y se conoce como retinosis pigmentaria típica, la afectación de los bastones es mayor y antecede a la de los conos. Predominó el tipo clínico de Retinosis Pigmentaria con características fundoscópicastípicas y la herencia autosómica recesiva. **Conclusión.** El tratamiento consiste en detener la evolución de la enfermedad, el proceso degenerativo protegiéndose de la luz solar, mediante vitaminoterapia, tratando las complicaciones (cataratas y edema macular), ayudar a los pacientes a hacer frente a las consecuencias sociales y psicológicas de la ceguera. En el país de Cuba utilizan la aplicación del tratamiento multiterapéutico para tratar pacientes con retinosis pigmentaria, es una alternativa que conserva el epitelio pigmentario retiniano a más de aplicaciones cíclicas anuales de ozonoterapia y electroestimulación.

Palabras clave: retinosis pigmentaria, ozonoterapia, electroestimulación.

Abstract

Objective. Assess patients with retinosis pigmentaria comprising a large group of hereditary diseases characterized by primary and progressive loss of photoreceptors and other retinal cells secondarily. **Results.** The causes of the disease, despite the remarkable advances in these fields, the pathogenic mechanisms are not well known. We have identified a number of specific genes associated with retinosis pigmentaria, but it is unknown why a mutation of a gene expressed exclusively in rods or endothelium Reticular Pigment gene leads to the breakdown of photoreceptor outer layers, nuclear and plexiform outer retina. As for the clinical aspects, in this condition both types of photoreceptors are affected from the beginning. In the rod-cone shape, which is the most common and is known as "typical retinosis pigmentaria" the involvement of the rods is greater and above that of the cones. It predominant clinical type of retinosis pigmentaria with fundoscópicastípicas features and autosomal recessive inheritance. **Conclusion.** The treatment is to stop the progression of the disease, the degenerative process shielding from sunlight, through vitamin therapy, treating the complications (cataract and macular edema), to help patients cope with the social and psychological impact of blindness. In the country of Cuba multiterapéutico use the application of treatment to treat patients with retinitis pigmentosa, it is an alternative that preserves the retinal pigment epithelium to more cyclical annual ozone therapy and electrical stimulation applications.

Key words: Retinosis Pigmentaria, ozone therapy, electrostimulation.

1 Introducción

La Retinosis Pigmentaria (RP) no es una única enfermedad si no un grupo de enfermedades degenerativas que afectan al ojo y se caracterizan por una pérdida lenta y progresiva de la visión, que afecta, al menos en sus etapas iniciales, a la visión nocturna y periférica y que en algunos casos conduce a la ceguera.¹

Este cuadro es conocido también como Degeneración de la Retina, Distrofia de Conos y Bastones, Distrofia

Pigmentaria de la Retina, Hemeralopia Congénita, Ceguera Nocturna y algunos autores la denominan Retinitis Pigmentosa.¹

En la Retinosis Pigmentaria se produce una destrucción gradual de algunas de las células de la retina (principalmente de los fotorreceptores) y es frecuente la aparición de acúmulos de pigmento en el fondo del ojo. Generalmente, la afectación es bilateral.¹

La RP afecta 1 de cada 3.700 personas, aunque esta cifra es variable dependiendo del país y la región. Es la primera causa de ceguera de origen genético en la población adulta. Es más frecuente en los varones, siendo el 60 % de los enfermos varones y el 40 % mujeres.²

La distrofia difusa de los bastones y conos es generalmente bilateral y simétrica siendo causal de nictalopía (ceguera nocturna), la cual puede evolucionar hacia una ceguera total.³

Más de 70 diferentes defectos genéticos han sido identificados por RP heredado:³

Autosómica dominante (22 %), Autosómica recesiva (16 %), Ligada al cromosoma X (9 %)³

La disminución del campo visual, las personas con RP refieren que se tropiezan frecuentemente con los objetos a su alrededor o que tienen dificultades para encontrarlos.⁴

Disminución de la agudeza visual que se manifiesta como dificultad para percibir formas, objetos y que se suele presentar después de los dos síntomas anteriores.⁴

Deslumbramientos y fotopsias. Muchos pacientes perciben luces o pequeños flashes en la periferia de su campo que dificultan la visión, especialmente en condiciones de excesiva luminosidad. Además, la luz molesta cada vez más. Estos deslumbramientos hacen que sea necesario utilizar gafas de sol con filtros especialmente adaptados para estas alteraciones.⁴

Alteración de la percepción de los colores que, aunque es inespecífica, suele afectar más al eje azul-amarillo. Se produce cuando la enfermedad está muy avanzada.⁴

Triada Clásica

- Espículas Oseas Retinianas
- Palidez Cerosa del Disco Óptico
- Atenuación o Adelgazamiento Arteriolas⁴

El diagnóstico se basa en una historia clínica completa, un examen del ojo. El diagnóstico de retinosis pigmentaria se establece cuando se encuentra afectación bilateral (ambos ojos), pérdida de visión periférica y un funcionamiento incorrecto de los fotorreceptores (observado por alteraciones en el electroretinograma).⁵

- 1) Estudio del fondo de ojo mediante oftalmoscopia y angiofluoresceinografía.⁵
- 2) Campimetría.⁵
- 3) Estudio de la agudeza visual.⁵
- 4) Pruebas de adaptación a la oscuridad.⁵
- 5) Sensibilidad al contraste y reconocimiento de colores.⁵
- 6) Electroretinograma: es una prueba clave para diagnosticar la retinosis pigmentaria, ya que permite cuantificar la respuesta de los fotorreceptores (bastones y conos) a la luz.⁵
- 7) Estudios genéticos de la persona afectada y sus familiares para tratar de identificar el tipo de transmisión y el gen o los genes alterados.⁵

2 Caso Clínico

Se reporta el caso de un paciente masculino de 27 años de edad, que acude a consulta de oftalmología hace

2 años por pérdida de visión de ojo izquierdo de 5 años de evolución, diagnosticado de catarata, siendo sometido a procedimiento quirúrgico (lente intraocular), tres meses posteriores acude a control post quirúrgico refiriendo pérdida de visión periférica (visión en túnel) y nictalopía.

Antecedentes: miopía y astigmatismo.

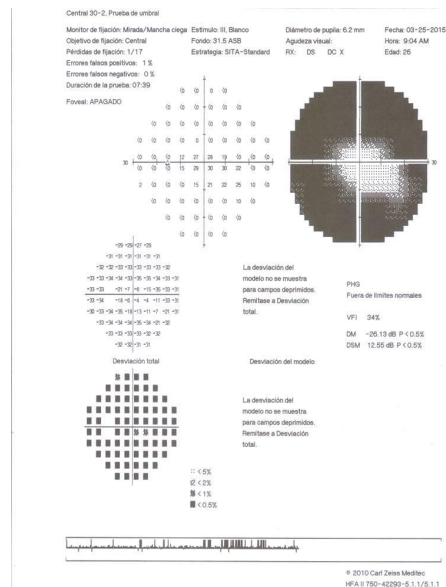
Examen Físico: Apariencia general buena. Aparatos cardiorrespiratorios normales. FC: 88' T/A: 140/80 FR: 20'. Demás aparatos sin patología.

Dada las características clínicas del paciente, se plantea que presenta una patología en el área de la visión que se le conoce como retinopatía pigmentaria.

Se emprende el estudio encaminado a confirmar y determinar la causa de esta patología, se realiza exámenes:

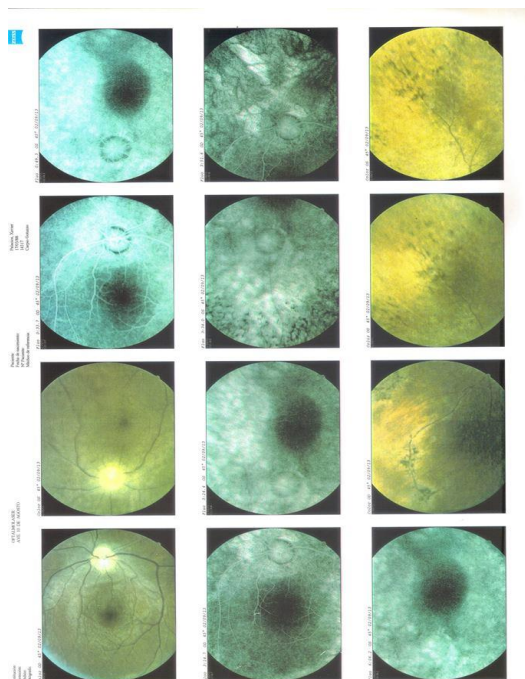
- Examen de fondo de ojo mediante oftalmoscopia y angiofluoresceinografía.
- Agudeza visual: 0,25 de OI y 0,1 OD
- Lámpara de Hendidura: anexos y segmento anterior de características normales AO, medios transparentes AO, presión intraocular(PIO): 18mmHg
- Reflejos pupilares y motilidad ocular: conservada AO
- Campo Visual por Confrontación: Revela un defecto en el OI
- Campimetría: pérdida de visión periférica de ojo izquierdo.
- Pruebas de adaptación a la oscuridad, positivas
- Sensibilidad al contraste y reconocimiento de colores, negativa.
- Angiografía.

2.1 Campimetría de Ojo Izquierdo



Podemos observar pérdida de la periferia del campo visual.

2.2 Angiografía



En la angiografía observamos a nivel de macula presencia de Atrofia y áreas de hipofluorescencia.

Recalcando que la macula es el lugar de máxima agudeza visual razón por la cual se produce la ceguera en estos pacientes.

Al llegar hasta aquí se enfocó la continuidad de las pruebas en busca de la etiología,

La causa básica de la Retinosis Pigmentaria se cree que es genética, estos defectos genéticos hacen que las células de la retina funcionen de manera incorrecta y tengan dificultad para percibir la luz. Con el tiempo, se produce una degeneración de muchas de estas células que conlleva una progresiva pérdida de visión.³

Otras teorías sugieren que puede tratarse de un proceso autoinmune, de una especie de envejecimiento prematuro de la retina, y existen autores que sostienen que los cambios pueden estar ocasionados por la luz o ser secundarios a alteraciones bioquímico-metabólicas. En cualquier caso, no es fácil determinar cuál es la causa y es muy probable que puedan influir muchos de estos factores.²

3 Discusión

Se han descrito dos formas de la enfermedad: la forma verdadera donde el comportamiento sectorial es estacionario y simétrico y la forma progresiva lenta donde el comportamiento sectorial no es más que la etapa inicial de una RP típica, que pasa por una etapa intermedia asimétrica hasta evolucionar finalmente hacia una forma difusa, simétrica y bilateral. La exclusión de una forma progresiva se realiza luego de 10 años de seguimiento del paciente y el estudio de familiares ayuda a diferenciar las formas verdaderas de las progresivas.

Este paciente muestra un comportamiento sectorial desde 2008, siendo la mala visión nocturna el único síntoma referido desde la adolescencia. Las alteraciones fundoscópicas, campimétricas, adaptométricas y electroretinográficas se han mantenido estables durante 7 años; lo que hace posible confirmar el diagnóstico de RP sectorial en su forma verdadera o estacionaria. Es un cuadro atípico o esporádico, aunque sería necesario el estudio del resto de la familia, que no ha sido posible por diferentes razones. El paciente reportado en este trabajo presenta una RP sectorial en su forma verdadera o estacionaria con un patrón atípico, posiblemente no recesivo.

En países que tiene una incidencia muy alta de RP se han hecho estudios por muchos años teniendo así métodos para el tratamiento de la enfermedad o mantenimiento de ella. En Ecuador por el momento no hay centros que se especialicen en RP todavía siendo una enfermedad desconocida para muchos.

Sin embargo existen varias posibilidades de un tratamiento conservador para retinosis pigmentaria..

Se mantienen abiertas diversas líneas de investigación:⁶

- Diferentes sustancias y fármacos (que pueden inhibir total o parcialmente el proceso de degeneración de los fotorreceptores)
- Trasplante de células del epitelio pigmentario o de células madre procedentes de embriones o del propio afectado.
- Aplicación de factores neurotróficos
- Terapia génica.⁶

A pesar de ello, las revisiones periódicas son importantes para detectar lo más precozmente las complicaciones previsibles que suelen presentarse en los pacientes con RP.

Una de las técnicas de tratamiento más conocidas en el mundo son las que nos ofrecen en el país de Cuba aquí se encuentran centros especializados para la RP. Nos ofrecen nuevas técnicas basadas en cirugías, ozonoterapia y electroestimulación.

3.1 Ozonoterapia

La primera constancia bibliográfica del uso del ozono en Medicina, data de entre 1915 y 1918 —período que coincidía con el segundo de la primera guerra mundial—; el Doctor R. Wolff,¹ empezó en Alemania a hacer curas aplicando ozonoterapia para la limpieza y desinfección de llagas supurantes. Observó un efecto bactericida "sobre las infecciones polimicrobianas" una rápida cicatrización de heridas sépticas de guerra. En 1935, el científico e investigador E. Payr,² aportó sus estudios sobre los efectos cicatrizantes del ozono en el congreso de la Sociedad de Cirugía de Berlín. El descubrimiento de las propiedades bactericidas y cicatrizantes del ozono permitió a los investigadores profundizar en el conocimiento de sus efectos beneficiosos —lo cual se desconocía entonces—, y en el uso del ozono como terapia curativa en los distintos campos de la medicina.

En dosis terapéuticas se han profundizado en el estudio de las posibles aplicaciones y ventajas que ofrece la ozonoterapia, y como con pocos recursos económicos y tecnológicos, es capaz de generar un alto rendimiento para paliar diversas enfermedades degenerativas, circulatorias, inflamatorias e infecciosas, y del sistema inmunológico.

3.2 Electroestimulación (E/E)

Esta técnica se ha empleado en la medicina en diferentes partes del mundo especialmente en la rehabilitación desde hace decenas de años, aportando importantes beneficios en este campo sobre todo para resolver las patologías musculares más comunes, la prevención y el tratamiento de la atrofia muscular, la potenciación, las contracturas, el aumento de la fuerza para la estabilidad articular, la profilaxis de la trombosis y la estimulación de los músculos paralizados, entre otros trastornos, incluido el tratamiento del dolor. Las técnicas para la aplicación de la electroestimulación han sido muchas, así también ha sido grande la variedad de equipos utilizados, si empre atendiendo al fin terapéutico deseado y los avances tecnológicos en cuestión. En nuestra especialidad se ha aplicado este proceder terapéutico en inflamaciones (queratitis, iridociclitis, etc.), glaucoma, ametropía, neuralgia del trigémino, parálisis y paresias de los músculos oculares, afecciones del nervio óptico con resultados alentadores.

3.3 Aplicación del tratamiento quirúrgico cubano para la retinosis pigmentaria

Se realiza mediante un videoangiógrafo de Heidelberg tipo 2 (HRA-2) para adquirir y procesar imágenes del epitelio pigmentario retiniano, en las áreas epiteliales centrales.

La cirugía revitalizadora consiste en una microcirugía donde se realiza una transposición autóloga, pediculada, de tejido graso retrorbitario al espacio supracoroideo

Referencias Bibliográficas

1. Delgado Pelayo Sari. Retinosis Pigmentaria. Preguntas y Respuestas. vol. 3; 2007. Available from: <http://retinosis.umh.es/archivos/LibroRPEdicionWEB.pdf>.
2. Radtke ND, Aramant RB, Petry HM, Green PT, Pidwell DJ, Seiler MJ. Vision Improvement in Retinal Degeneration Patients by Implantation of Retina Together with Retinal Pigment Epithelium. *American Journal of Ophthalmology*. 2008 aug;146(2):172–182.e1. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002939408002936>.
3. Gili P, Carracedo G, Flores-Rodríguez P, Serrano EL. Retinitis pigmentosa. Revisión bibliográfica. *Gaceta de Optometría y Óptica Oftálmica*. 2013;481:7. Available from: www.cnoo.es/download.asp?file=media/gaceta/gaceta481/cientifico1.pdf.
4. Graff JM, Stone E. Unilateral Retinitis Pigmentosa: Visual field changes in a 31-year-old female; 2008. Available from: <http://www.eyerounds.org/cases/49-Unilateral-Retinitis-Pigmentosa.htm>.
5. Vacas MHUPdA. Diagnóstico de la retinosis pigmentaria; 2017. Available from: <https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/retinosis-pigmentaria/diagnostico-de-la-retinosis-pigmentaria-13791>.
6. CUBANDHEALTH. Tratamiento cubano para la Retinosis Pigmentaria;. Available from: http://www.cubandhealth.com/retinosis_pigmentaria.php.

Recibido: 10 de febrero de 2019

Aceptado: 4 de abril de 2019