



Boletín Médico del Hospital Infantil de México

www.elsevier.es/bmhim



CASO CLÍNICO

Retinosis pigmentaria en un adolescente



María Guadalupe Treviño Alanís^{a,b}, César E. Escamilla Ocañas^{a,b},
Fernando González Cerna^a, Juan B. García Flores^{a,b}, María Moreno Treviño^b
y Gerardo Rivera Silva^{a,b,*}

^a División de Ciencias de la Salud, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, Nuevo León, México

^b Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, Nuevo León, México

Recibido el 6 de marzo de 2015; aceptado el 1 de junio de 2015

Disponible en Internet el 9 de julio de 2015

PALABRAS CLAVE

Retina;
Retinosis pigmentaria;
Degeneración retiniana;
Enfermedad hereditaria

Resumen

Introducción: La retinosis pigmentaria es la forma hereditaria y crónica más común de distrofia retiniana. Esta condición se caracteriza inicialmente por la afectación progresiva de los fotorreceptores y, posteriormente, de otras capas de la retina. En la exploración ocular esta situación se traduce como palidez del disco óptico, disminución vascular y depósitos de pigmento en la retina.

Caso clínico: Se presenta el caso de un paciente masculino de 15 años de edad con una historia de 6 meses de evolución caracterizada por ceguera nocturna y disminución de la visión lateral temporal superior en ambos ojos.

Conclusiones: Este tipo de padecimiento ocular distrófico, genético y progresivo comienza durante la adolescencia y condiciona una discapacidad visual.

© 2015 Publicado por Masson Doyma México S.A. en nombre de Hospital Infantil de México Federico Gómez. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

KEYWORDS

Retina;
Retinitis pigmentosa;
Retinal degeneration;
Hereditary disease

Retinitis pigmentosa in an adolescent

Abstract

Background: Retinitis pigmentosa is the most common chronic and inherited condition of retinal dystrophy. The progressive involvement of retinal photoreceptors and other layers characterize this condition. This situation results in optic disc pallor and retinal pigment deposition vascular attenuation.

Case report: We present the case of a 15-year-old male with a history of 6 months evolution characterized by night blindness and bilateral impairment of superior temporal vision.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gerardo.rivera@udem.edu (G. Rivera Silva).

Conclusions: This type of dystrophy is a genetic and progressive eye condition that begins during adolescence and produces visual impairment.

© 2015 Published by Masson Doyma México S.A. on behalf of Hospital Infantil de México Federico Gómez. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

1. Introducción

La retinosis pigmentaria (RP) representa un grupo heterogéneo de distrofias retinianas hereditarias que se caracterizan por anomalías en los bastones y, de forma más rara, en los conos, así como depósitos de pigmento en la retina visibles en el fondo del ojo.¹ Afecta principalmente a hombres de entre 30 y 50 años de edad. La prevalencia en los Estados Unidos es de 1 de cada 4,000 personas.² El diagnóstico puede sospecharse por la existencia de nictalopía, campos visuales alterados y pérdida progresiva de la visión periférica.³ Puede confundirse con glaucoma, atrofia de papila u otras enfermedades del ojo.

La presentación clínica y severidad varía con base en el patrón hereditario. La RP ligada al cromosoma X generalmente se manifiesta en edades comprendidas entre los 0-6 años, mientras que la RP con patrón autosómico dominante tiene un inicio más tardío. El examen de fondo de ojo se caracteriza por la presencia de estrechez arteriolar, pigmentación intraarterial y pérdida del pigmento epitelial retiniano periférico. Con la progresión de la degeneración hay pérdida del pigmento intrarretiniano, acumulación de melanina y aparición de espículas óseas. Conforme avanza la enfermedad, la atenuación y palidez del nervio óptico se agrava, y la agudeza visual central también puede afectarse en etapas tardías debido a la aparición de edema macular.⁴

En virtud de las restricciones que la RP produce y la discapacidad visual que puede ocasionarle al paciente, es de vital importancia identificar este padecimiento a tiempo con la finalidad de concientizar tanto al paciente como a sus familiares de la naturaleza genética y progresiva de las alteraciones, ya que no existe hasta el momento un tratamiento que detenga los cambios degenerativos oculares y la consecuente disminución de la agudeza visual. Durante la adolescencia esta condición puede asociarse con padecimientos endocrinos, trastornos neurológicos, auditivos, entre otros, que podrían constituir síndromes.⁵ El objetivo de este artículo fue presentar un caso de un paciente adolescente con RP, con el propósito de concientizar sobre esta enfermedad que terminará en una minusvalía visual.

2. Caso clínico

Adolescente masculino de 15 años de edad, sin antecedentes personales patológicos ni familiares de interés en la historia familiar. Acudió a consulta por la pérdida de la agudeza visual bilateral nocturna que comenzó 6 meses antes, y disminución bilateral de la visión lateral temporal superior desde 3 meses antes. Producto de la gesta II, embarazo II y

con un peso al nacer de 2,950 g. En la exploración física se encontró talla de 170.8 cm, peso de 62 kg (IMC 21.2, centilo entre 50 y 75). En el examen oftalmológico presentó agudeza visual de 20/60 en ojo derecho (OD) y 20/40 en ojo izquierdo (OS). Se aplicó el método ETDRS (*Early Treatment Diabetic Retinopathy Study*) y no corrigió con estenopeico. Asimismo, no se detectó ningún defecto refractivo. Para la realización de la refracción se utilizó tropicamida al 1% como ciclopléjico. El análisis fundoscópico de ambos ojos reveló atenuación y adelgazamiento de los vasos retinianos, palidez cérica del disco óptico y atrofia con hiperpigmentación en áreas periféricas de la retina (Fig. 1). En la campimetría de Goldmann se encontró con pérdida de -30.06 dB en OD y -27.38 dB en OS (Fig. 2), con resultado de la prueba de hemicampo para glaucoma negativo. Para evitar la variabilidad de los umbrales, la prueba fue realizada por un optometrista, quien evitó la fatiga del paciente y errores de fijación. Se realizó una fluorangiografía de fondo de ojo, la cual reveló zonas de hipofluorescencia irregular en retina periférica con áreas de hiperfluorescencia en región macular tanto de OD como de OS (Fig. 3). En el análisis electrofisiológico de ambos ojos se determinó una disminución de las respuestas eléctricas de conos y bastones diez veces menor de la desviación estándar del promedio para su edad. Ante la evidencia diagnóstica de RP, se realizó una tomografía de coherencia óptica (TCO) reportando atrofia macular con pérdida de fotorreceptores en ambos ojos (Fig. 4). El análisis del caso se terminó al descartarse alteraciones sistémicas asociadas a la RP.

3. Discusión

La RP en niños se manifiesta comúnmente como dificultad para adaptarse a la visión nocturna, no pueden distinguir formas y objetos, disminución de la visión periférica, fopsias y alteración en la percepción del azul y amarillo. Sin embargo, existe también una variedad común de formas sindrómicas. Las más frecuentes son el síndrome de Usher, en el que hay sordera asociada a la RP, y el síndrome de Bardet-Biedl, que se acompaña de obesidad, polidactilia, hipogonadismo y déficit cognitivo.⁶ El diagnóstico diferencial debe establecerse con la maculopatía en "ojo de buey", que se caracteriza por una visión desenfocada y sin nitidez provocada por una pigmentación macular irregular que afecta el 1% del epitelio pigmentario y que llega a ambos lados del nervio óptico. Es bilateral y simétrica, y suele presentarse en 1/10,000 personas, con mayor frecuencia en adolescentes. Otras condiciones que producen palidez de la papila son la neuropatía óptica de Leber, la atrofia óptica de

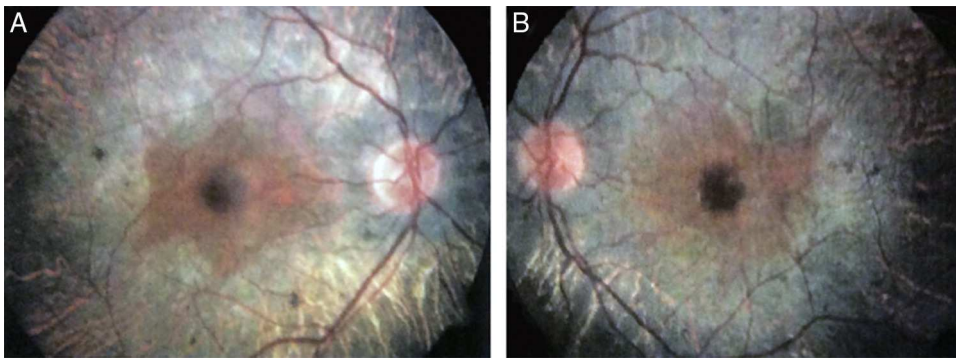


Figura 1 Análisis fundoscópico de ojo derecho (A) e izquierdo (B), donde se observan las anomalías características de la retinosis pigmentaria.

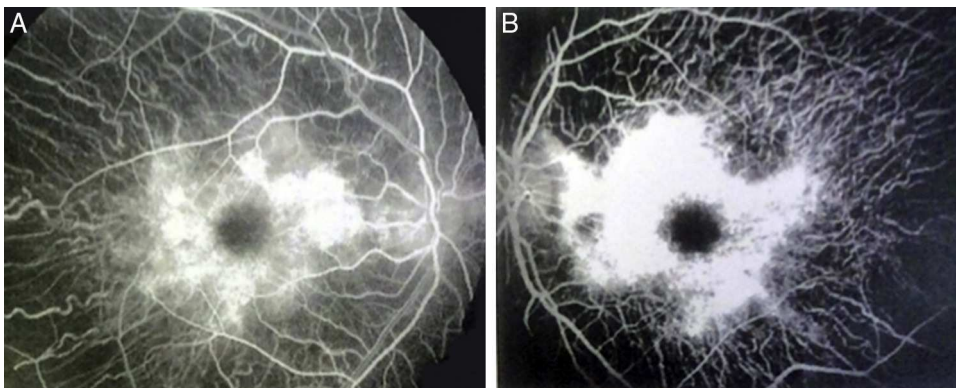


Figura 2 Campimetrías de Goldmann para ojo derecho (A) e izquierdo (B). Se determinó pérdida de -30.06 dB en OD y -27.38 dB en OS.

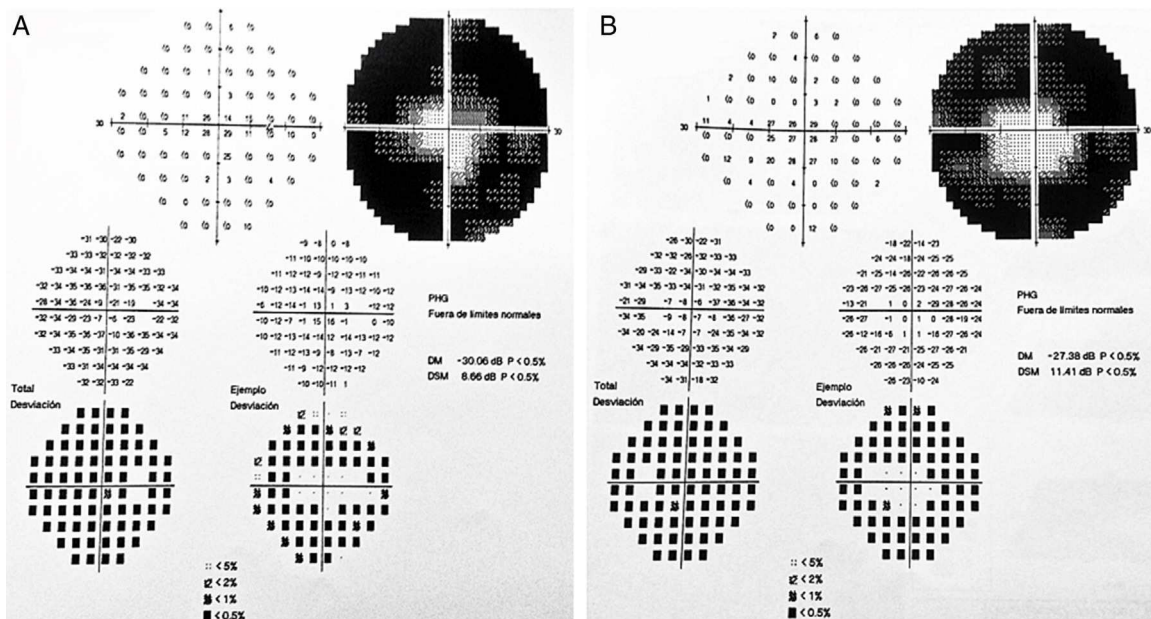


Figura 3 Fluorangiografía de ambos ojos (A, ojo derecho y B, ojo izquierdo) que muestra las alteraciones de esta condición.

Kjer, el síndrome de Wolfram y el síndrome de Behr. También se descartó coroideremia. Esta condición se caracteriza por la pérdida tanto del pigmento epitelial retiniano como de la capa coriocapilar, aunque la retina interna y el nervio

óptico permanecen normales; por lo general se trata de pacientes con miopía. Actualmente se han identificado 45 locus/genes causales para las formas de RP no sindrómicas, es decir, para las formas autosómica dominante, autosómica

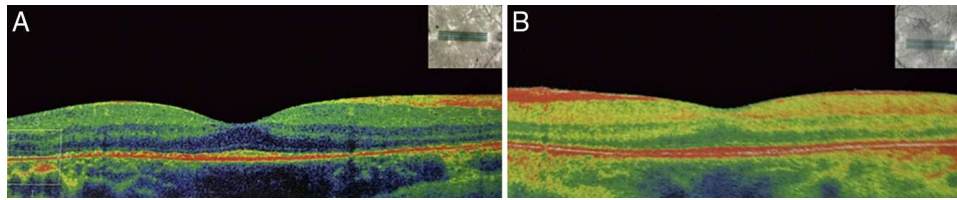


Figura 4 Tomografía de coherencia óptica de ojo derecho (A) y de ojo izquierdo (B) con disminución de los fotorreceptores y atrofia macular de ambos ojos (ángulo de exploración 0°, espaciamento 0.25 mm, longitud 6 mm).

recesiva, ligada al X y digénica.⁷ Se han comprobado mutaciones en los genes RP1, RP2 y RP3 asociadas con una RP de presentación unilateral en familias.^{8,9}

En este caso, el diagnóstico clínico se fundamentó en la presencia de nictalopía, los defectos de la visión periférica, las lesiones del fondo ocular, los trazos anormalmente bajos en la electroretinografía y la progresión de todos estos síntomas. La TCO se utilizó para la obtención de información morfológica de la retina aportando complementación diagnóstica.¹⁰ El estudio con mapeo genético es recomendable para determinar si existe una asociación con la herencia autosómica dominante o recesiva o ligada al cromosoma X, y de esta manera poder brindar un mejor consejo genético. El presente caso puede ser catalogado como esporádico, ya que es el primer miembro de la familia que tiene este padecimiento y no se pudo determinar ninguna vinculación a la herencia.

Actualmente no existe tratamiento que detenga la evolución de la enfermedad o logre revertir el proceso patogénico. El abordaje terapéutico se limita a retrasar la progresión mediante la protección de la luz solar y el suplemento con multivitamínicos, además de dispositivos ópticos y electrónicos, como las gafas de visión nocturna y el tratamiento de las complicaciones que se presenten.¹¹

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Referencias

1. Nguyen HV, Sujirakul T, Kulkarni N, Tsang SH. Understanding retinitis pigmentosa. *Retinal Phys.* 2013;10:34–42.
2. Bird AC. Retinal photoreceptor dystrophies LI. Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol.* 1995;119:543–62.
3. Van Woerkom C, Ferrucci S. Sector retinitis pigmentosa. *Optometry.* 2005;76:309–17.
4. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. *Lancet.* 2006;368:1795–809.
5. Hamel C. Retinitis pigmentosa. *Orphanet J Rare Dis.* 2006;1:40.
6. Hamel CP. Cone rod dystrophies. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2:7.
7. Hims MM, Diager SP, Inglehearn CF. Retinitis pigmentosa: genes, proteins and prospects. *Dev Ophthalmol.* 2003;37:109–25.
8. Marsiglia M, Duncker T, Peiretti E, Brodie SE, Tsang SH. Unilateral retinitis pigmentosa: a proposal of genetic pathogenic mechanisms. *Eur J Ophthalmol.* 2012;22:654–60.
9. Anasagasti A, Irigoyen C, Barandika O, López de Munain A, Ruiz-Ederra J. Current mutation discovery approaches in retinitis pigmentosa. *Vision Res.* 2012;75:117–29.
10. Birch DG, Locke KG, Wen Y, Locke KI, Hoffman DR, Hood DC. Spectral-domain optical coherence tomography measures of outer segment layer progression in patients with X-linked retinitis pigmentosa. *JAMA Ophthalmol.* 2013;131:1143–50.
11. Dufier JL. [Early therapeutic trials for retinitis pigmentosa]. *Bull Acad Natl Med.* 2003;187:1685–92.