



► Caso clínico

Manifestación atípica de retinosquiasis y respuesta al tratamiento con dorzolamida; caso clínico

Atipic manifestations of retinoschisis and response to dorzolamide: a case report

Lorena Gutiérrez-Sánchez, Daniel Moreno-Páramo, Ximena Ortega-Larrocea, Christina Villanueva-Mendoza, Gerardo García-Aguirre, Juan Carlos Zenteno-Ruíz

Asociación para evitar la ceguera en México, I.A.P. Hospital Dr. Luis Sánchez Bulnes.



Palabras clave:

Retinosquiasis, dorzolamida, México.

► Resumen

Introducción: La retinosquiasis es una anomalía vítrea con cavidades quísticas en la capa de fibras nerviosas de la retina.

Presentación del caso: Hombre de 35 años que acude por disminución de la agudeza visual en ambos ojos; polo posterior con manifestaciones atípicas en mácula.

Se realizó tomografía óptica de coherencia, electroretinograma, electro-oculograma y estudio genético, en base a esto y a la clínica se diagnosticó retinosquiasis.

Se inició tratamiento con dorzolamida y tres meses después se observó mejoría tanto

► Abstract

Introduction: Retinoschisis is an anomaly of the vitreous with schisis in the nerve fiber layer of the retina
Case report: A 35 year old male patient complaining of visual acuity loss in both eyes. In the ophthalmoscopic fundus examination the patient had atipic manifestations in macula.

An optical coherence tomography, electroretinogram, electrooculogram and genetic consult were made. According with the-se results and the clinic the diagnostic of retinoschisis was made.

Patient was assigned to use dorzolamide and three months later we observed

Keywords:

Retinoschisis, dorzolamide, Mexico.

en la agudeza visual como en la tomografía óptica de coherencia.

Discusión: Existen nuevas opciones terapéuticas para la retinosquiasis. Se ha demostrado que la dorzolamida puede reabsorber la foveosquiasis de los pacientes con retinosquiasis.

improvement in the visual acuity and in the optical coherence tomography.

Discussion: *There are new therapeutic options for the retinoschisis. It had been shown that dorzolamide can be effective for the improvement of cystoid macular edema in patients with retinoschisis.*

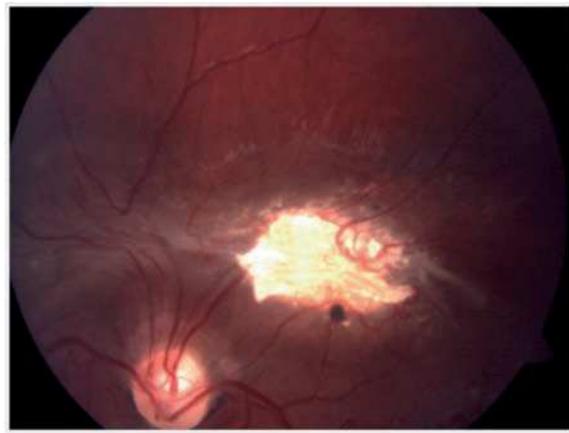
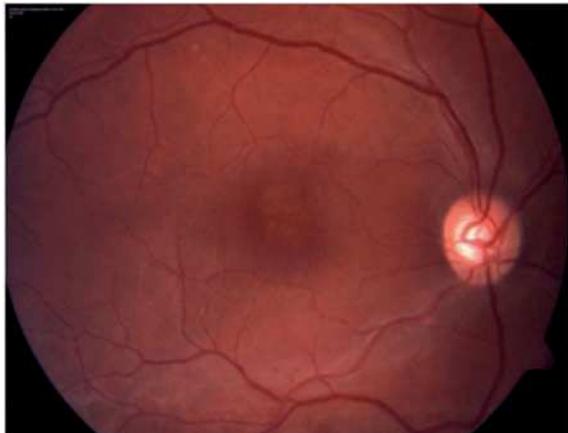
► Introducción

El término retinosquiasis se refiere a la separación de la retina neurosensorial, que en ocasiones puede simular oftalmoscópicamente, desprendimiento de retina.¹

La retinosquiasis ligada a X, es una distrofia de la retina causada por mutaciones en el gen RSI en el Xp22.1 que afecta a varones jóvenes.² Se trata de una enfermedad congénita, pero puede no detectarse hasta varios años después del nacimiento.³ Es la principal causa de degeneración macular en hombres jóvenes. Su expresión clínica es muy variable, de ahí la dificultad diagnóstica. Puede ser asintomática o consistir en disminución de la agudeza visual de forma progresiva o problemas para la lectura. En cuanto a la clínica, se observan cambios quísticos en forma de estrella o estrías radiales

en la fovea, estos cambios maculares explican la pérdida de visión que aparece en edades tempranas en los individuos afectados¹ y retinosquiasis periférica comúnmente en la zona inferotemporal que no suele llegar hasta la *ora serrata*, la cual está presente en 50% de los casos y supone una mayor pérdida de visión y la aparición de complicaciones como la hemorragia vítrea y el desprendimiento de retina. También se pueden encontrar: neovascularización retiniana o en la cabeza del nervio óptico, alteraciones en el epitelio pigmentario de la retina y velos vítreos, así como nistagmo, estrabismo y alteraciones campimétricas.³ En el electroretinograma se observa la onda A de amplitud normal, y una onda B negativa o de amplitud disminuida; en la tomografía óptica de coherencia se observa separación de la capa nuclear interna y plexiforme externa así como espacios maculares quísticos.⁴

► **Figura 1.** La imagen de la derecha muestra la Imagen del polo posterior de ojo derecho la cual muestra lesiones tipo radiaciones en mácula e imagen del polo posterior del ojo izquierdo, donde se aprecia la lesión atípica de encharcamiento macular.



► Presentación del caso clínico

Hombre de 35 años de edad, que acude a la consulta por presentar disminución de la agudeza visual en ambos ojos de forma progresiva de un año de evolución. No cuenta con antecedentes oculares de trauma previo, enfermedades inflamatorias o infecciosas.

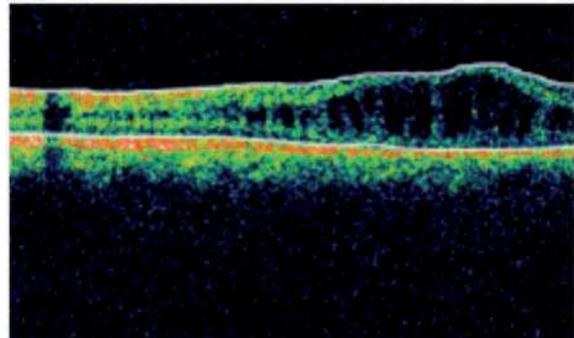
El único antecedente de importancia es que el hermano dos años menor contaba con la misma sintomatología de disminución de la agudeza visual.

A la exploración oftalmológica, se evidenciaron los siguientes hallazgos: Agudeza visual de 1.5/10 en ambos ojos que no mejoraba con agujero estenopeico, presiones intraoculares de 17 mmHg, movimientos extraoculares normales, reflejos oculares normales, conjuntivas normal, córneas transparentes, cámaras anteriores amplias, iris regulares y reactivos, cristalinus con esclerosis nuclear incipiente.

A la exploración del polo posterior en ojo derecho mostraba unos leves rayos en bicicleta y el ojo izquierdo mostraba una lesión macular atípica (**Figura 1**) y la tomografía de coherencia óptica mostraba el desarrollo de espacios quísticos en la capa nuclear interna y en la plexiforme externa (**Figura 2**). También el estudio de electroretinograma de conos y bastones mostró una disminución de la onda "b". Se realizó un estudio genético que informó una mutación en la secuencia del ácido desoxirribonucleico (**Figura 3**).

Con base en los estudios ya presentados, se estableció el diagnóstico de retinosquiosis ligada a X. Se le aplicó al paciente la opción terapéutica de dorzolamida al 2%, una gota cada ocho horas.

► **Figura 2.** Tomografía óptica de coherencia del área macular del ojo izquierdo.

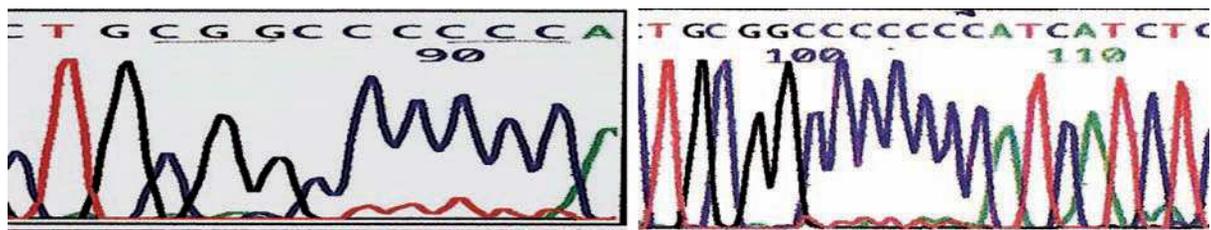


A los tres meses, la capacidad visual y la refracción cambiaron después de utilizar la dorzolamida, encontrándose que la capacidad visual mejoró a 2.5/10 y en ojo izquierdo se mantuvo igual. En la tomografía óptica de coherencia se encontró disminución importante en el edema macular. Al hermano del paciente se le realizó exploración del polo posterior, encontrando lesiones en rayo de bicicleta compatibles con la enfermedad, así como tomografía óptica de coherencia, con la que se estableció el diagnóstico de retinosquiosis ligada a X.

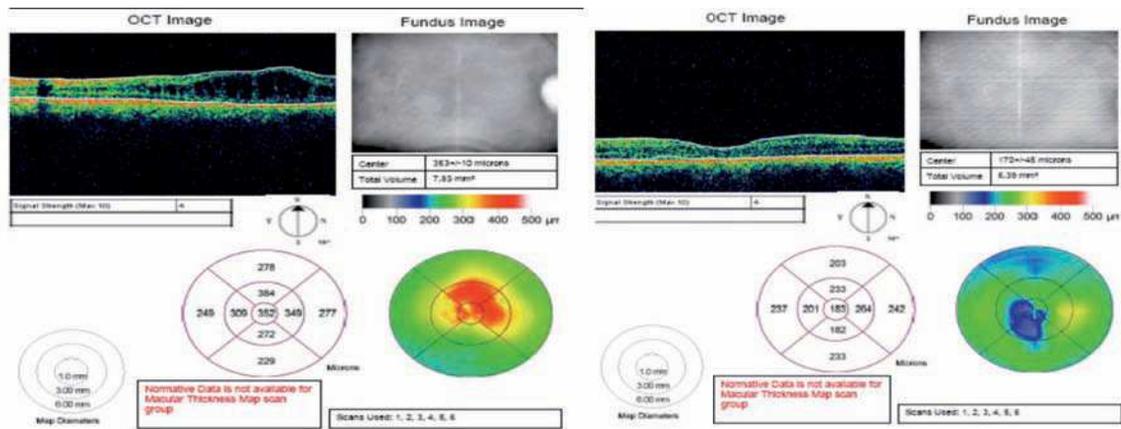
► Discusión

La retinosquiosis ligada a X se caracteriza por disminución de la agudeza visual en la primera década de la vida. En promedio la agudeza visual es de 20/60 a la edad de 20 años y declina a 20/200 a la edad de 60 años, como resultado de los cambios maculares.³

► **Figura 3.** Izquierda: se muestra la secuencia normal del ácido desoxirribonucleico. Derecha: se puede apreciar la mutación encontrada en el genoma del paciente.



► **Figura 4.** En la imagen de la izquierda se aprecia la tomografía de coherencia óptica del ojo izquierdo del paciente previo al tratamiento. En la imagen de la derecha se puede apreciar el efecto del tratamiento con dorzolamida. Hay una importante disminución en el tamaño y número de quistes en el área macular.



Las lesiones quísticas que ocurren en la fovea pueden responder al tratamiento con inhibidores de la anhidrasa carbónica (dorzolamida).⁵ Aún no se encuentra una explicación precisa para esa respuesta favorable, aunque existe la teoría de que los espacios quísticos de la fovea que se aprecian con la tomografía óptica de coherencia representan una acumulación soluble de la proteína retinosquinina, cuya reabsorción puede ser facilitada con el uso de dorzolamida por medio de las células del epitelio pigmentado de la retina.¹

Referencias

1. Carvalho de Moura Bastos AL. Use of topical dorzolamide for patients with X linked juvenile retinoschisis: case report. *Arq Bras Oftalmol* 2008;71(2):286-90.
2. Walia S. Relation of response to treatment with dorzolamide in X-Linked retinoschisis to the mechanism of functional loss in retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 2009;147:111-115.
3. Sikkink S. X linked Retinoschisis: an update. *J Med Genet* 2007;44:225-232.
4. Ghajarnia M, Gorin M. Acetazolamide in the treatment of X-linked Retinoschisis Maculopathy. *Arch Ophthalmol* 2007;125:571-573.
5. Dhannjay Anand R. Unusual manifestations of X-Linked retinoschisis: clinical profile and diagnostic evaluation. *Am J Ophthalmol* 2007;144:419-423.