

Enfermedad hereditaria como causa de disminución de agudeza visual

Hereditary disease as a cause of decreased visual acuity

RH. Parada Vásquez¹, JP. Medina López², JA. Rodríguez Gómez¹

¹Fellowship de segmento anterior. Instituto de la visión. Hospital la Carlota. Montemorelos. Nuevo León. México. ²Residente de 3er año de Oftalmología. Instituto de la visión. Hospital la Carlota. Montemorelos. Nuevo León. México.

Correspondencia:

René Hernán Parada Vásquez
E-mail: rene_hernan@hotmail.com

Caso clínico

Una mujer de 30 años de edad, acudió para una revisión rutinaria, con pérdida del campo visual en ambos ojos y nictalopía de 6 meses de evolución. La agudeza visual lejana con corrección era 20/30 en el OD y 20/40 en el OI. La biomicroscopía del segmento anterior era normal, la presión intraocular de 15 mmhg en ambos ojos. En el examen fundoscópico se observó en ambos ojos pigmento disperso en vítreo, acúmulo en forma de espículas óseas por fuera de las arcadas temporales, junto con brillo y patrón en aspecto de celofán en la mácula. Además de extensa atrofia peripapilar, se observó disminución acentuada del calibre vascular (Figura 1). Se practicó angiografía fluoresceína en ambos ojos: El llenado capilar transcurrió con normalidad, sin fuga evidente del

contraste en fases tempranas o tardías del estudio. En el tiempo arteriovenoso medio, se observaron áreas de hipofluorescencia correspondientes a fenómenos de bloqueo por acúmulo de pigmento en forma de espículas óseas, por fuera del área macular (Figura 2).

¿Cuál es el diagnóstico de este paciente?

- Amaurosis congénita de Leber.
- Retinosis pigmentaria.
- Síndrome de múltiples puntos blancos evanescentes.
- Epiteliotipia pigmentaria placoide multifocal posterior aguda.

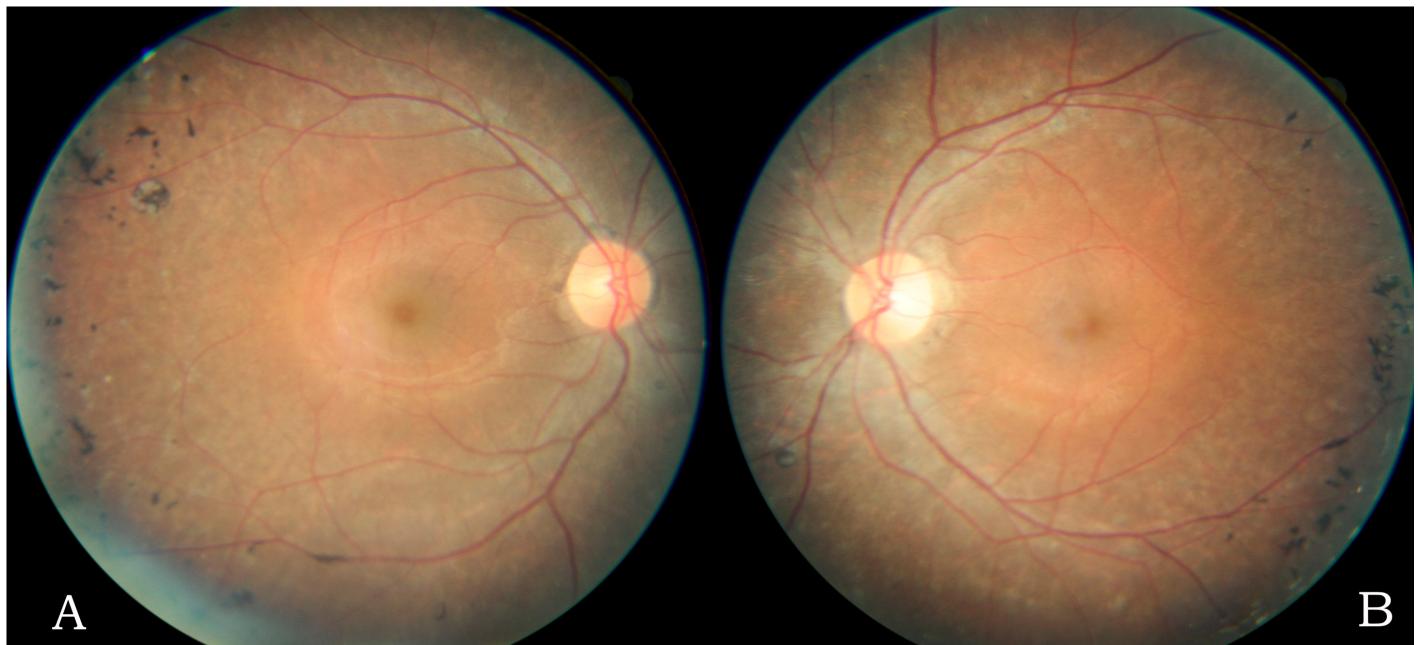


Figura 1. Fotografía de retina a color. **(A)** Ojo derecho. **(B)** Ojo izquierdo. Donde se observan las "espículas óseas" a lo largo de los espacios intersticiales que rodean los vasos sanguíneos de la retina.

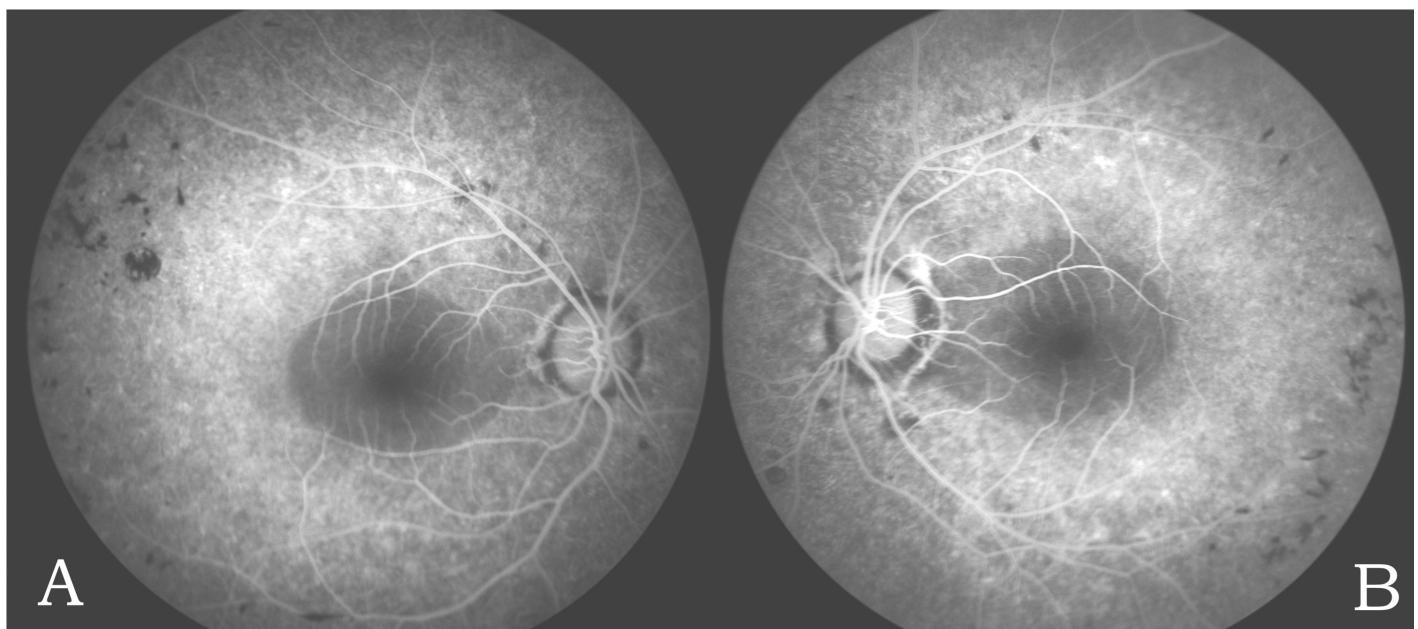


Figura 2. Angiografía fluoresceínica en tiempo arteriovenoso medio. **(A)**. Ojo derecho. **(B)**. Ojo izquierdo. Se observan áreas de hipofluorescencia que corresponden a fenómenos de bloqueo por acúmulo de pigmento en forma de espículas óseas.

La respuesta correcta es la: b

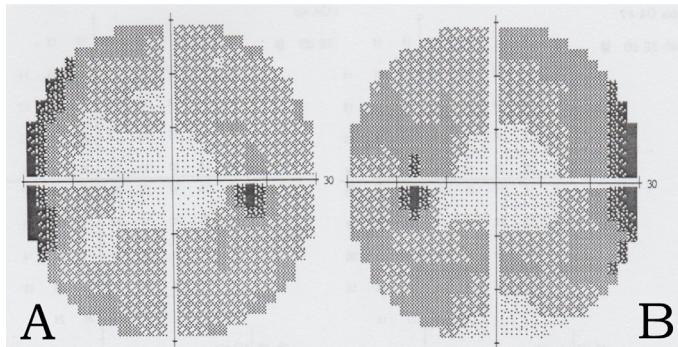


Figura 3. Campo visual 30-2. Campimetria tipo Humphrey con estrategia SITA – Fast. **(A).** Ojo derecho. **(B).** Ojo izquierdo. Donde se aprecia disminución concéntrica del campo visual en ambos ojos.

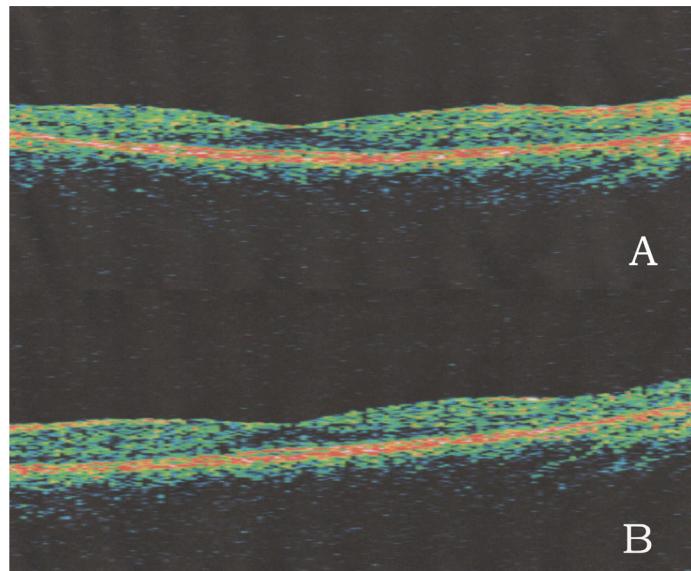


Figura 4. Tomografía de coherencia óptica de ojo derecho **(A).** y de ojo izquierdo **(B).** con atrofia macular de ambos ojos.

Utilizando campímetro HUMPHREY HFA II 750 de Carl Zeiss, se procede a realizar campo visual blanco/blanco, con estrategia SITA – Fast, central 30-2, en ambos ojos: Confiable, fuera de límites normales las pruebas de PHG (Patrón de hemicampo para glaucoma), DSM (Desviación estándar media) y Ejemplo desviación $p < 5\%$. Defecto compatible con glaucoma avanzado en ambos ojos (Figura 3). La tomografía de coherencia óptica (OCT) en ambos ojos reveló atrofia localizada en la mácula sin presencia de edema en ningún ojo (Figura 4).

La retinosis pigmentaria, constituye un grupo de degeneraciones retinianas que en conjunto, es la causa más común de ceguera hereditaria. Es un padecimiento frecuente con prevalencia mundial de 1 por cada 2.500 a 3.000 individuos. Otras formas para denominar este padecimiento son retinitis pigmentosa, degeneración tapeto-retiniana y distrofia bastón-cono¹.

En su forma clásica se caracteriza por una alteración en la función de bastones y consiste en una degeneración progresiva de la retina que comienza en la periferia con zonas de depósito que tienen el aspecto de "espículas óseas"^{1,2}.

Estos pacientes desarrollan degeneración de los fotorreceptores y por consiguiente, falla visual progresiva. Los síntomas más comunes son nictalopía progresiva, reducción del campo visual y, finalmente, baja de la agudeza visual³.

El mecanismo de herencia en este padecimiento es variable; Las formas más comunes son la autosómica recesiva (consanguinidad

común) y la esporádica, siendo menos comunes las formas ligadas al cromosoma X y la autosómica dominante⁴.

El examen de fondo de ojo se caracteriza por la presencia de estrechez arteriolar, pigmentación intraarterial y pérdida del pigmento epitelial retiniano periférico. 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 macular⁵.

Últimamente se han logrado avances notables en la investigación de terapias encaminadas a tratar o disminuir la progresión de la enfermedad⁶. La deficiencia de vitamina A inhibe la formación de rodopsina y puede ocasionar ceguera nocturna. Se ha propuesto el tratamiento con vitamina A para retrasar los efectos degenerativos de la enfermedad⁶. Se ha demostrado que la exposición a la luz induce degeneración de los fotorreceptores mediante alteración metabólica y aumento de la apoptosis; de esa manera la deprivación de luz se ha considerado como un tratamiento potencial para pacientes con degeneraciones retinianas hereditarias como la retinosis pigmentaria⁶.

Como conclusión, se puede mencionar que no se dispone de un tratamiento que detenga la evolución de la enfermedad o que logre revertir su fisiopatología. Sin embargo, hay opciones terapéuticas que han demostrado efectividad para retrasar los

efectos de la enfermedad. El tratamiento, consiste en preservar y maximizar en lo posible la agudeza visual, de esta manera, se utilizan dispositivos ópticos, monitores y gafas de visión nocturna, además de dar suplementos vitamínicos y hacer énfasis en la protección solar.

Bibliografía

1. Rojas JS, Saucedo CA. *Retina y Vítreo*. Segunda edición. México, D.F.: Editorial Manual Moderno; 2012. p. 18-21.
2. Ryan SJ, Schachat A, P Ryan. *Retina clínica*; Cuarta edición. España: Marbán Libros, S.L.; 2009:II; p. 1059-60.

3. Kanski JJ, Bowling B. Kanski *Oftalmología clínica*. Séptima edición. España: Elsevier; 2012;103-5.
4. García LM, Peniche S, Suárez M, et al. Asociación de retinosis pigmentaria y queratocono. Presentación de un caso. *Rev Mex Oftalmol*; 2003;77:70-4.
5. Treviño MG, Escamilla CE, González F. Retinosis pigmentaria en un adolescente. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2015;72:195-8.
6. Achar V, Zenteno JC. Actualidades en el tratamiento de la retinosis pigmentaria. *Rev Mex Oftalmo*. 2008;82:309-13.