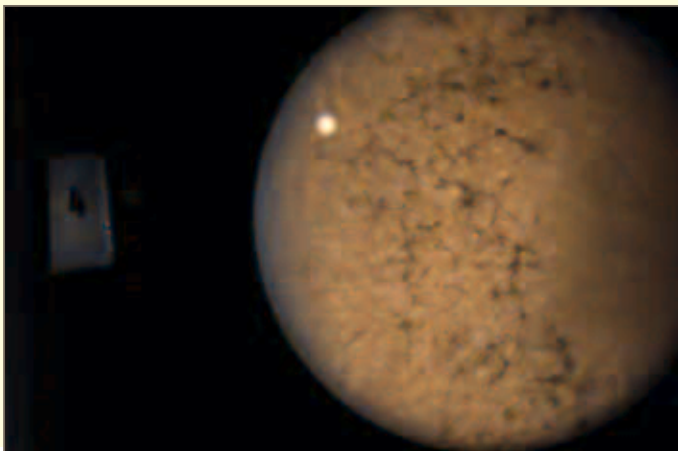


Retinitis pigmentosa fácil

Por el Dr. Fernando Dorfman

Durante mucho tiempo la retinitis pigmentosa ha sido una enfermedad separada del resto, reclutada en el olvido, que el médico oftalmólogo ha rechazado por ciertos motivos. Uno de ellos se debe a la presunta dificultad en su diagnóstico y en su estudio. Es cierto que con frecuencia cuando nos encontramos con información al respecto, tanto en artículos de actualización científica como en libros de texto especializados, ésta aparece en forma compleja y en lugar de aclarar conceptos nos ofrece mayor complejidad sobre el tema, por lo que el médico oftalmólogo termina desistiendo en profundizar su estudio. El siguiente artículo trata dicha enfermedad en una forma sencilla y concisa para que el oftalmólogo general y el retinólogo que se inicia puedan contar con la información necesaria y una especie de guía diagnóstica para tratar con este tipo de pacientes.

Se ofrece una descripción simple y clara de cada una de las variantes de esta patología así como también una serie de diagnósticos diferenciales de enfermedades oftalmológicas y no oftalmológicas que cursan con lesiones en el fondo de ojo, similares a las que aparecen en la retinitis pigmentosa.



La prevalencia de la enfermedad es de alrededor de 1 cada 4000 personas en todo el mundo. Esta enfermedad se divide en diferentes tipos genéticos de herencia distribuidos de la siguiente manera: 19% autosómica dominante, 19% autosómica recesiva, 8% ligada al cromosoma X; y un 46% son casos aislados con un solo miembro afectado de una determinada familia. Los locus génicos responsables de esta patología fueron hallados en los genes 3, 6 y 8 para los casos dominantes. Al menos dos locus génicos existen para los casos ligados al cromosoma X y se encuentran en el brazo corto de dicho cromosoma.

Con respecto de los estudios complementarios se observa que en algunos casos el electroretinograma (ERG) puede ser no detectable o de muy bajo voltaje (menor a 10 microvoltios). Los pacientes con RP en estadios tempranos pueden mostrar ERGs subnormales en sus ondas a y b fáciles de detectar. Las respuestas no están solamente reducidas en amplitud sino también retrasadas en los tiempos de la onda b y estos cambios pueden detectarse en varios casos muchos años antes de que aparezcan los cambios visibles en el fondo de ojo.

Retinitis pigmentosa

Los signos y síntoma clave son la nictalopía y la constricción y reducción del campo visual.

Se observan los siguientes hallazgos:

Cambios pigmentarios (espículas óseas) en retina de media periferia, generalmente pigmento rodeando los vasos.

Atenuación vascular en períodos tempranos y, más tardíamente, palidez del disco óptico y compromiso macular.

Desprendimiento de vítreo posterior, pigmento en vítreo y degeneración vítrea.

Con frecuencia estos pacientes desarrollan catarata subcapsular posterior pasible de tratamiento quirúrgico.

El edema macular cistoide, evidenciable por angiografía, es común y es la principal causa de disminución temprana de la agudeza visual central.

Área de atrofia del epitelio pigmentario (EP) y coriocapilaris, drusen del disco óptico y membranas epirretinales.

La herencia puede ser esporádica, autosómica dominante (AD), autosómica recesiva (AR) y ligada al cromosoma x (X-L).

La edad de aparición es entre la primera y la tercera década de la vida, la enfermedad progresa lentamente y el mejor pronóstico es para las formas autosómicas dominantes.

Con respecto de la agudeza visual puede variar entre 20/20 y la no percepción de luz. Pueden presentar vicios de refracción de baja miopías y astigmatismos y anomalías en la visión de los colores.

Las pruebas electrofisiológicas muestran tempranamente una adaptación anormal de los bastones a la oscuridad, un electroretinograma (ERG) anormal o extinguido, también en forma temprana, y un electrooculograma (EOG) anormal.

En la retinofluoresceinografía (RFG) se observa una hiperfluorescencia difusa resultante de defectos en el EP e hipofluorescencia por atrofia ocasional de la coriocapilaris.

Retinitis pigmentosa sin pigmento

Los signos y síntoma clave son la nictalopía, visión tubular y tardíamente la disminución de agudeza visual.

Se observa tempranamente fondo normal con alteración del brillo hacia una coloración gris-verdosa.

Tardíamente, palidez del disco óptico y atenuación vascular. Ocasionalmente puntos blancos resultantes de hipopigmentación.

Los cambios fundoscópicos son moderados y aparecen tardíamente luego de la constricción del campo visual y la nictalopía. (En algunas ocasiones la retinitis pigmentosa clásica puede mostrar un fondo normal en forma temprana.)

La herencia puede ser AD o AR de inicio en la primera y segunda década de la vida con progresión lenta y un pobre pronóstico.

La agudeza visual puede variar también de 20/20 a la no percepción de luz, presentan emetropía o bajas miopías, la visión de los colores puede ser tanto normal como anormal. La adaptación a la oscuridad es anormal así como también el ERG y EOG. El ERG en ocasiones puede ser no registrable. La RFG muestra un efecto ventana muy esparcido por el fondo de ojo resultante de la atrofia del E.P.

La tecnología que usted necesita para un diagnostico preciso y mejores resultados



Autorrefractómetro portátil
Autorrefractómetro/ keratómetro portátil
Autorrefractómetro
Autorrefractómetro/ keratómetro
Autorrefractómetro + tonómetro de aire
Diodo Láser
Ecómetro
Excimer laser
Facoemulsificador
Keratómetro portátil
Lensómetros
Lampara de hendidura
Laser only green
Microkeratomo
Microperímetro
Paquímetro
Proyector de optotipos
Tonómetro de aire
Topógrafo corneal
Topógrafo + autorrefractómetro/ keratómetro
Sistema de refracción
YAG Laser



Cir-Med S.A.
Godoy Cruz 2860
Cap. Fed.

Tel.: (011) 4899-0029
Fax: (011) 4899-2844
e-mail: dnakano@ision.com
www.cir-med.com

Retinitis pigmentosa sectorial

En este caso generalmente es asintomática y es rara la nictalopía.

Los hallazgos clave son: cambios fundoscópicos típicos, retinopatía con espículas óseas localizada en un sector retinal. En algunos casos hay evidencia de anomalías del EP localizado en un sector retinal sin acumulación de pigmento.

Generalmente se presenta en forma bilateral y simétrica. Los cuadrantes nasales inferiores son los más frecuentemente involucrados, productores de defectos campimétricos superotemporales. La vasculatura se encuentra atenuada en el área afectada.

La retina no afectada es normal en función y aspecto. La progresión es lenta y pueden presentarse formas estacionarias. Pueden encontrarse algunas células en el vítreo y desprendimiento de vítreo posterior.

La herencia es esporádica AD y AR, presentándose antes de los 20 años. La progresión es lenta y el pronóstico es bueno: sólo un 10% presenta una agudeza visual inferior a 20/40. La agudeza visual generalmente es normal, presentando leves miopías o emetropía; los defectos campimétricos se corresponden con la lesión. La visión de los colores es normal. La adaptación a la oscuridad es anormal para los bastones del área afectada.

El ERG es anormal si el área afectada es grande y el EOG probablemente es normal.

En la RFG las áreas afectadas muestran una hipofluorescencia difusa resultante de los defectos del EP, atrofia de la coriocapilares y una atenuación vascular.

Los diagnósticos diferenciales pueden ser

- distrofia de conos y bastones de inicio focal
- procesos inflamatorios
- traumas
- oclusiones vasculares
- desprendimientos sectoriales retinales

Retinitis pigmentosa unilateral

Síntoma clave: nictalopía, afección unilateral, frecuentemente asintomática.

Hallazgos clave: cambios funcionales y fundoscópicos típicos sólo en el ojo afectado.

Normalidad absoluta en el otro ojo (ERG normal).

Debe respetarse un período de observación suficiente (5 años) para descartar patología en el ojo no afectado.

Se deben excluir causas inflamatorias en el ojo afectado (algunos autores niegan la existencia de la retinitis pigmentosa unilateral).

La herencia sería AD, la edad de aparición entre la tercera o cuarta década, de lenta progresión y la visión en el ojo afectado sería de 20/200 o menor con el progreso de la enfermedad. Presentan leve miopía en el ojo afectado y la adaptación a la oscuridad, el ERG y EOG son severamente anormales sólo en el ojo afectado y la RFG en el ojo afectado es típica de RP.

Diagnósticos diferenciales:

- retinopatía pigmentaria secundaria (trauma, infección, desprendimiento de retina, oclusiones vasculares)
- retinitis pigmentosa AD de inicio asimétrico.

Retinitis pigmentosa central (o inversa)

Síntomas clave: reducción de la agudeza visual, nictalopía, anomalía en la visión de los colores.

Hallazgos clave: pigmentación en sector macular moteado y con espículas óseas, trabéculas y puntos negros (las espículas óseas no aparecen en la fovea). Se observa atrofia del E.P.

Tardíamente se desarrolla palidez del disco óptico y atenuación vascular. La periferia retinal es normal tempranamente.

Muchos casos llamados retinitis pigmentosa inversa son probablemente degeneraciones de conos y bastones (muchos autores niegan la existencia de la retinitis pigmentosa inversa).

La herencia es AR, el inicio en la primera y segunda década de lenta progresión y pobre pronóstico.

La agudeza visual varía de 20/40 a 20/200, presentan leves miopías, escotomas centrales en el CVC y alteración de la visión de los colores.

La adaptación a la oscuridad es normal, el ERG es normal o levemente reducido y el EOG normal.

En la RFG se observan defectos ventana y bloqueos de la fluorescencia en la mácula; la periferia es normal.

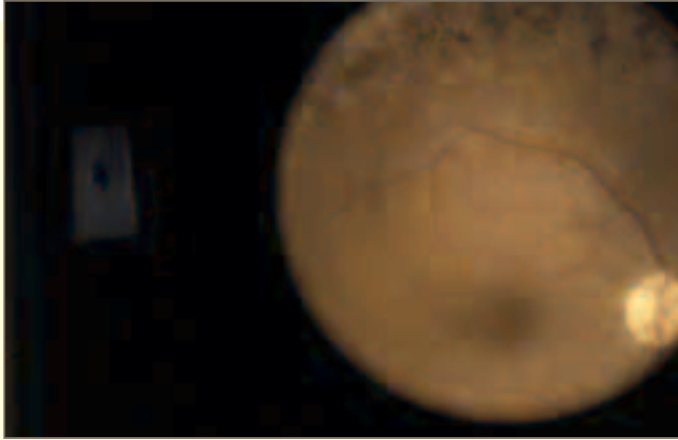
Los diagnósticos diferenciales son distrofia de conos y bastones, distrofia coroidea areolar central y enfermedad de Stargardt.

Retinitis pigmentosa pericentral

Los síntomas son nictalopía o asintomática. Se observan acúmulos pericentrales de pigmento y zonas de despigmentación, espículas óseas y trabéculas. La retina periférica aparece normal. Palidez del disco óptico y atenuación vascular sólo en forma tardía.

La herencia es AR de aparición en la segunda década, de muy lenta progresión y buen pronóstico.

La visión de 20/20 a 20/200, leve miopía o emetropía, escotoma en anillo en el CVC y los estudios electrofisiológicos pueden ser normales o anormales.



En la RFG se observa hiperfluorescencia moteada en el área afectada por atrofia del EP.

Retinitis pigmentosa con preservación del epitelio pigmentario paraarteriolar (pprpe)

Los síntomas son nictalopía, visión tubular y disminución de la agudeza visual.

Se observan espículas óseas en media periferia como en la forma clásica, la preservación del EP paraarteriolar se observa como zonas de retina normal cerca y alrededor de arteriolas. Dichas áreas son más comunes en media periferia y se afectan en forma tardía en esta enfermedad.

En forma temprana aparecen drusen y palidez del disco óptico. La atenuación vascular ocurre en forma tardía. La herencia es AR, de aparición en la primera década, de rápida progresión y pobre pronóstico.

La visión es de 20/20 a percepción de luz. Los pacientes son hipermétropes. Se observa constricción del CVC y escotomas.

La visión de los colores y los estudios electrofisiológicos son anormales, inclusive el ERG puede llegar a no poder registrarse.

En la RFG se observa hiperfluorescencia difusa resultante de atrofia del EP evitando las zonas de retina paraarteriolar, hipofluorescencia resultante de la agrupación del pigmento.

A continuación se describen someramente una serie de enfermedades retinales que tienen en común con la retinitis pigmentosa la distrofia de conos y bastones como parte de su etiología y que en ocasiones son confundidas con dicha entidad por presentar cambios fundoscópicos similares.

Retinitis punctata albescens

Los síntomas son nictalopía, visión tubular en forma progresiva y reducción de la agudeza visual.

En el fondo de ojo se observan numerosos pequeños puntos blancos esparcidos por toda la retina. Las lesiones

son ovales o redondas, mayormente respetando el polo posterior. Las lesiones adoptan una disposición radial en la media periferia.

Se observa retinopatía pigmentaria con palidez del disco y atenuación vascular que puede recordar a la retinitis pigmentosa. Tardíamente aparece atrofia macular. Los cambios pigmentarios son menos acentuados que en la retinitis pigmentosa.

La progresión, los cambios pigmentarios, la palidez del disco, el afinamiento vascular, la adaptación a la oscuridad y el ERG permiten distinguirla de la retinitis pigmentaria.

La herencia es AR, de aparición en la primera década, de lenta progresión y pobre pronóstico.

Amaurosis congénita de Leber

Los síntomas y signos son: muy baja visión desde el primer año de vida, fotofobia y nistagmus, y estrabismo, enoftalmos, signo óculodigital, pupilas levemente reactivas, fondo normal o anormal: punteado en “sal y pimienta”, palidez del disco con atenuación vascular, retinopatía pigmentaria (en la segunda década), colobomas maculares con bordes pigmentados. Opacidades de cristalino en un 50% de los pacientes, glaucoma y queratocono. Dichos pacientes presentan desórdenes neurológicos y retardo mental.

Síndrome de Usher

Los síntomas visuales son nictalopía, sordera congénita y reducción muy marcada de la agudeza visual. Se observa en el fondo de ojos una retinopatía pigmentaria progresiva similar a la RP con palidez del disco, atenuación vascular, catarata subcapsular posterior. Esta entidad se asocia con disfunción vestibular.

Síndrome de Bardet-Biedl

Se presenta con nictalopía y reducción de la agudeza visual. Se observa una retinopatía pigmentaria en el fondo de ojo similar a la R.P. Algunos pacientes muestran síntomas marcados con muy pocos o ningún cambio en el fondo de ojo.

El compromiso macular frecuentemente ocurre en forma temprana.

Se acompaña de los siguientes hallazgos sistémicos:

- Obesidad central
- Retraso mental
- Polidactilia o sindactilia
- Hipogenitalismo
- Braquicefalia, corta estatura.

Síndrome de Kearns-Sayre

Los síntomas son nictalopía, ptosis y disminución tardía de la agudeza visual.

Se observa oftalmoplejía miopática externa con ptosis de temprana aparición en la infancia. Degeneración pigmentaria retinal atípica (en “sal y pimienta”). Defectos de conducción cardíaca (bloqueos).

Presenta manifestaciones asociadas como opacidad corneal, estrabismo, sordera, disfunción vestibular, distrofia muscular, corta estatura, hipogonadismo, retraso mental, disfunción cerebelar y corticoespinal, EEG anormal, disfunciones endocrinas y nefropatía.

Distrofia miotónica de Steinert

Síntomas y signos: miotonía y debilidad muscular, disminución de visión y nictalopía, ptosis y oftalmoplejía progresiva, cataratas con partículas iridiscentes en corteza cristalina y catarata subcapsular posterior. Distrofia foveal, retinopatía pigmentaria periférica.

Presentan normalidad del disco y vasculatura retinal.

Hipotensión ocular (7 a 12 mmHg)

Miotonía y debilidad muscular distal.

Bradycardia, bloqueos cardíacos, atrofia genital y endocrinopatías.

La progresión de la afectación visual es lenta y el pronóstico visual generalmente es bueno.

Enfermedad de Refsum

Los síntomas y signos son nictalopía, pérdida de sensibilidad distal y debilidad muscular, anosmia y sordera.

Se observa el fondo de ojo retinopatía pigmentaria atípica con palidez del disco óptico, atenuación vascular y retinopatía en patrón de “sal y pimienta” y esclerosis peripapilar. Pueden aparecer casos de distrofia retinal sin cambios pigmentarios. También se observa miosis y disminución de reflejos pupilares.

Pueden presentar también glaucoma de ángulo abierto, catarata subcapsular posterior y cortical posterior, cambios corneales y tardíamente atrofia del nervio óptico. Además presentan neuropatía periférica, ataxia cerebelar que progresa a cuadriplejía, y presentan trastornos cardíacos y dermatológicos.


El tratamiento de esta enfermedad consiste en la estricta eliminación de los fitoles de la dieta (presente en vegetales de hoja, manteca y grasa animal) debido a que existe un defecto en la enzima que esterifica la vitamina A.

Síndrome de Bassan Kornzweig

Los signos y síntomas son nictalopía, debilidad neuromuscular, intolerancia a la grasa de la dieta. Los signos ocu-

lares son ptosis, estrabismo, nistagmus, retinopatía pigmentaria similar a la RP, palidez del disco, atenuación vascular y atrofia peripapilar. Se observa degeneración macular y un pigmentado granular muy fino (un fondo parecido al “fundus albipunctatus”).

Además se acompaña de signos neurológicos como neuropatía sensorial y ataxia cerebelar. Puede confundirse en algunos casos con retinitis pigmentosa, pero a diferencia de ésta, en este síndrome, un suplemento de dosis máximas de vitamina A puede mejorar la función retinal.

En conclusión, la retinitis pigmentosa se trata de una enfermedad con muy variadas formas de presentación y cierta cantidad de diagnósticos diferenciales que pueden ser dilucidados con un estudio cuidadoso del paciente y con la ayuda de estudios complementarios. No siempre está todo dicho y, como se ha expresado alguna vez, “el médico debe tratar, a veces curar en algunas ocasiones y acompañar siempre a sus pacientes”. 

Bibliografía

1. Thomas E. Ogden, J. M. Jimenez Sierra. *Inherited retinal diseases: a diagnostic guide*. St. Louis: Mosby, 1989.
2. Albert, D. M.; Jakobiec, F. A. *Principles and practice of ophthalmology: clinical practice*. Philadelphia: W. B. Saunders, 1994.
3. Ryan, S. *Retina*. St. Louis: Mosby, 1989.
4. Tasman, W.; Jaeger, E. A. *Duane's Clinical ophthalmology*. Philadelphia: Lippincott-Raven, 1998.

Le pedimos al Dr. Dorfman que redacte este artículo para aclarar algunos aspectos de esta enfermedad. Sus dificultades diagnósticas y terapéuticas ahuyentan al médico oftalmólogo. Es entonces cuando personajes no siempre bienintencionados se atribuyen posibilidades de tratamiento reñidos con toda lógica y/o espíritu científico. Más de una vez el Consejo debió salir a aclarar estos errores o a desmentir mesianismos. Un error genético que altera la estructura de la rodopsina jamás se cura con artilugios mecánicos, cortes mágicos y menos aún con viajes al Caribe.

La Redacción.