

HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"
CIEGO DE AVILA

Retinosis pigmentaria atípica. Presentación de un caso.
Atypical retinitis pigmentosa. A case report.

Ceferino Román González (1), Yaumara Román Pereira (2), Oana Padierno González (3), Mileidys Hernández Conde (1), Naysa Padierno González (1), Dania Castro Ledesma (4).

RESUMEN

Se conoce por retinosis pigmentaria al conjunto de anomalías hereditarias, progresivas, que difusa y primariamente afectan los fotorreceptores y el epitelio pigmentario, en la que la visión periférica y nocturna se va perdiendo ocasionando alteraciones oftalmoscópicas en la retina y en la que no se puede demostrar una causa secundaria. Se presenta el caso de un adolescente de 15 años, blanca, femenina, que acude a Consulta de Retina del Centro Oftalmológico de Ciego de Ávila en septiembre 2010 por presentar visión borrosa bilateral que ha sido estudiada en múltiples ocasiones sin diagnóstico confirmado. Se realiza interrogatorio y examen físico ocular completo. Se recoge el dato de un familiar de tercer orden con retinosis pigmentaria y al examen del fondo de ojo se encuentra una membrana celofánica en ambos ojos con distorsión de los finos capilares maculares, reflejo en "baba de caracol" y alteraciones de epitelio pigmentario en ausencia de pigmentos en la periferia retiniana de ambos ojos. El campo visual mostró un escotoma central y superior bilateral y las pruebas electrofisiológicas señalaron una respuesta de bastones anormal en amplitud, avalando el criterio clínico y electrofisiológico de presentar una retinosis pigmentaria atípica inversa.

Palabras clave: RETINITIS PIGMENTOSA/diagnóstico.

1. Especialista de 1er Grado en Oftalmología.
2. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor.
3. Especialista de 1er Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Instructor.
4. Licenciada en Enfermería.

INTRODUCCIÓN

Se conoce por retinosis pigmentaria (RP) al conjunto de anomalías hereditarias, progresivas, que difusa y primariamente afectan los fotorreceptores y el epitelio pigmentario, en la que la visión periférica y nocturna se va perdiendo ocasionando alteraciones oftalmoscópicas en la retina y en la que no se puede demostrar una causa secundaria. La retinosis pigmentaria inversa es una rara degeneración tapetoretiniana que destruye los fotorreceptores del polo posterior del ojo, conduciendo a una importante disminución de la agudeza visual (AV) y a escotomas centrales o paracentrales, anormalidad en la visión de colores, presenta herencia autosómico recesiva, se inicia en la primera y segunda décadas de la vida, es de lenta progresión y pobre pronóstico (1).

La denominación de inversa no solo está ligada a la presencia de las lesiones en la parte central de la retina, sino también al daño primario en el sistema de conos de estos pacientes, donde la afectación de los bastones aparece más tardíamente, lo cual regirá el cuadro sintomatológico y el resultado de los exámenes (1).

De acuerdo al reporte del Programa Nacional de RP, publicado en el IV Taller Nacional "Orfilio Peláez in memoriam", celebrado del 9-13 de septiembre del 2010 en Morón, se reporta entre 1989 y 2010 en Cuba, solo un 10% de RP atípica y dentro de esta clasificación un 24% de RP inversa por lo que se considera significativo exponer el caso al ser una de las formas infrecuentes de expresión fenotípica de la RP (2).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Motivo de consulta: "No veo bien".

Historia de la enfermedad actual: Adolescente de 15 años, blanca, femenina, acude a la consulta de retina del Centro Oftalmológico de Ciego de Ávila en septiembre 2010, por presentar desde hace dos años visión borrosa bilateral que no ha resuelto con la corrección refractiva indicada en otras consultas oftalmológicas, ocasionándole trastornos en el aprendizaje y la lectura, refiriendo un empeoramiento visual en los últimos seis meses.

Antecedentes patológicos personales: no refiere

Antecedentes patológicos familiar: retinosis pigmentaria (tío paterno)

Datos positivos al interrogatorio: disminución de la visión ambos ojos (AO), dificultades para la visión nocturna y para la lectura.

Datos positivos al examen físico:

Agudeza visual sin cristales (AVsc) Ojo Derecho (OD): 0.2,

Ojo Izquierdo (OI): 0.4

Agudeza visual mejor corregida (AVmc) OD +0.50 x 150 0.3

OI +0.50 x 180 0.5

Discromatopsia: test de Ishihara positivo OD 12/21, OI 14/21

Rejilla Amsler: positiva AO

Reflejos pupilares y motilidad ocular: conservada AO

Lámpara de Hendidura: anexos y segmento anterior de características normales AO, medios transparentes AO, presión intraocular (PIO) 12 mmHg AO.

Oftalmoscopia binocular indirecta (OBI): disco óptico con buen rodete y excavación fisiológica, reflejo en "baba de caracol" en polo posterior y por fuera de las arcadas, brillo celofánico en área macular, ausencia de pigmentos en periferia AO.

Biomicroscopia de polo posterior (BPP): membrana celofánica arrugada con distorsión de los finos capilares maculares, alteraciones de EPR, y finos depósitos blanco-amarillentos subretinales en polo posterior y alrededor de los vasos por fuera de las arcadas AO.

Retinografía a color (Fig.1). Centro Oftalmológico de Ciego de Ávila.

Campo visual (CV) (Fig.2). Perímetro computarizado Octopus. Centro Oftalmológico de Ciego de Ávila. Sept. 2010): escotoma central y superior a los 15° (AO)

Electrorretinograma (ERG) mesópico (8/10/2010) trazados de onda "a" y "b" anormales en amplitud y potenciales oscilatorios con cinco componentes de amplitud anormal AO.

ERG estandarizado (7/12/2010) ERG subnormal en AO, existe un daño severo y difuso de capas externas y medias de retina en AO.

DISCUSIÓN

Se presenta un caso de retinosis pigmentaria atípica, inversa, donde predomina el patrón conos-bastones. La ausencia de pigmentos periféricos y la avalancha de síntomas dependientes de la destrucción de los fotorreceptores en el polo posterior hacen dudar del diagnóstico de RP y orientan hacia las distrofias maculares, sin embargo la nictalopía, los antecedentes familiares de RP (familiar de III orden, aun cuando no se precisa un patrón de herencia autosómico recesivo que es el esperado en los casos de RP inversa en la adolescencia), conjuntamente con el resultado campimétrico (donde el escotoma absoluto abarca no solo los 30° centrales sino que se extiende hacia el campo visual superior) mientras que el ERG confirma respuesta de bastones anormal en amplitud, junto a los potenciales oscilatorios y respuesta combinada conos-bastones disminuida, se arriba al diagnóstico clínico y electrofisiológico de RP inversa.

A pesar de ser la Nictalopía, el síntoma inicial referido por los pacientes con RP, la adolescente acude a consulta por visión borrosa de dos años de evolución, la nictalopía es un síntoma al cual se llega durante un interrogatorio exhaustivo y nunca constituyó la queja inicial; estudios de Tanino y Ohba (3), describen relación entre la nictalopía y el tipo de herencia siendo la edad promedio para referir este primer síntoma 10,7 años en las autosómicas recesivas (lo cual coincide con el caso en consulta) y 23,4 años en las RP transmitidas por herencia autosómica dominante, los mismos autores manifiestan que los pacientes residentes en las ciudades aquejan la nictalopía tardíamente, cuando ya la enfermedad está muy avanzada.

En cuanto a la herencia, según el árbol genealógico confeccionado a partir de los datos que aportan los padres de la adolescente, existe otro familiar afecto, pero la ausencia de casos entre una y otra generación hizo imposible describir el tipo de herencia, otros factores influyeron en la no caracterización de la herencia: la no accesibilidad a estudios genéticos y/o moleculares y la

imposibilidad de examen físico ocular, CV y ERG a todos los integrantes de la familia. En un estudio de 613 pacientes con RP, en Ciudad de la Habana año 2007, reporta que la herencia autosómica recesiva se expresa de forma prioritaria en los árboles genealógicos, pero aun predominan los enfermos que no tienen herencia determinada (casos simples o múltiples) 242 pacientes para un 50,3% lo que indica alta tasa de nuevas mutaciones (2). Esto se manifiesta igualmente en publicaciones de Estados Unidos, Francia, Japón y Dinamarca (1, 4-5).

Consideraciones sobre la RP en la literatura mundial que validan el diagnóstico clínico-oftalmológico del caso.

En la RP la visión de colores se mantiene hasta que la AV disminuye a 20/40 o peor, la visión de colores cae tempranamente cuando la distrofia se inicia por los conos, el estadio sin pigmentos puede existir por décadas antes de que aparezcan los signos típicos de la RP, en muchos tipos de RP la reducción del CV comienza y es más severa en el campo visual superior (4).

Fishman y cols., describen la presencia o ausencia de defectos en el EPR macular como un signo de valor pronóstico para la pérdida visual (6). La paciente ha sido valorada evolutivamente con OBI, CV y AV posterior a tratamiento de ozonoterapia (cumplió dos tratamientos completos de 20 sesiones, con intervalo de tres meses entre los mismos), observándose progresión de la pérdida visual de una línea en OD, y progresión del escotoma en el campo visual superior de la campimetría OD, a la oftalmoscopia se detectó, seis meses después del diagnóstico, presencia de un pigmento en espícula ósea en cuadrante nasal inferior OD, por lo que se concluye que es coincidente con dicho autor el caso expuesto, donde las alteraciones fundamentales de la degeneración comenzaron por el polo posterior con la destrucción progresiva de los fotorreceptores en esa zona en la que se han precipitado los mecanismos de apoptosis que se manifiestan en la rápida progresión de la pérdida visual y campimétrica.

ABSTRACT

Retinitis pigmentosa is a set of inherited, progressive anomalies that diffuse and primarily affect the photoreceptors and the pigment epithelium, in which the peripheral and night vision is losing resulting ophthalmoscopic features in the retina and which can not show a secondary cause. It is presented the case of a female, white teenager of fifteen years old sending from hers pediatrician to the Retina specialty in Ciego de Avila Ophthalmology Center in September 2010 complaining of bilateral blurred vision that's been studied several times without any confirmed diagnosis. An interrogation and complete ocular physical examination is carried out. A complete ophthalmic examination was done and a third generation relative affected of retinitis pigmentosa was identified. A fundus examination shows a cellophane membrane with distortion of the thin macular capillary vessels in both eyes, with reflex like "snail track" degeneration and pigmentary epithelium alterations with no pigments in retinal periphery in each eye. The visual field shows a bilateral central and superior scotoma. The electrophysiological test shows an abnormal amplitude rods response, value the electrophysiological and clinic criteria of inverse retinitis pigmentosa.

Key words: RETINITIS PIGMENTOSA/diagnosis.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kaplan J, Bonneau D, Frézal J, Munnich A, Dufier JL. Clinical and genetic heterogeneity in retinitis pigmentosa. *Human Genet.* 1990; 85:635-642.
2. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Programa Nacional de Retinosis Pigmentaria. Reporte Nacional. La Habana: MINSAP; 2010.
3. Tanino T, Ohba N. Studies on pigmentary retinal dystrophy. Age of onset of subjective symptoms and the mode of Inheritance. *Japan J Ophthalmol.* 1976; 20:474-481.
4. Hinton DR. Retinal degenerations and dystrophies. En: Ryan SJ, editor. *Basic science and inherited retinal disease and tumors.* 4 ed. New York: Mosby; 2006. p. 395-599.
5. Maubaret C, Hamel C. Genetics of retinitis pigmentosa: metabolic classification and phenotype/genotype correlations. *J Fr Ophtalmol.* 2005; 28(1):71-92.
6. Fishman GA, Fishman M, Maggiano J. Macular lesions associated with retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol.* 1977; 95:798-803.
7. Apushkin MA, Fishman GA, Janowicz MJ. Monitoring cystoid macular edema by optical coherence tomography in patients with retinitis pigmentosa. *Ophthalmology.* 2004; 111(10):1899-904.

ANEXOS

Retinografía OD

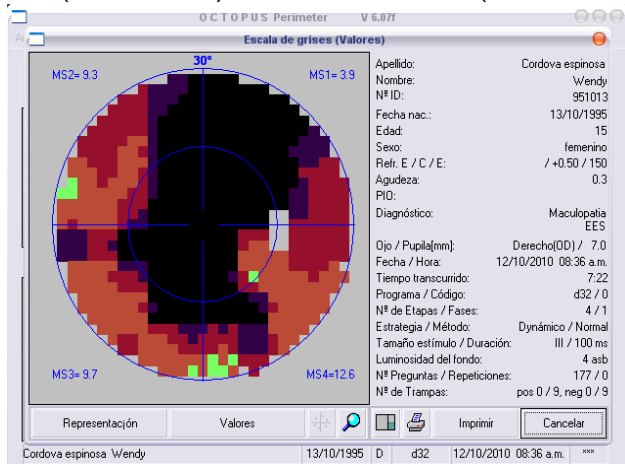


Retinografía OI



Foto tomada en el microperímetro del Centro Oftalmológico de Ciego de Ávila Septiembre 2010

Campo Visual realizado en el perímetro computarizado (Octopus) del Centro Oftalmológico de Ciego de Ávila
OD (12/10/2010)



OI (12/10/2010)

