

Atrofia Óptica de Kjer. Kjer Optic atrophy.

María Julia Pérez Marrero (1), Rosaralis Santiesteban Freixas (2), Marbelis Meneses Pérez (3), Martha Francisco Plasencia (4), Beatriz Landrián Iglesias (5).

Resumen

Se realiza un estudio retrospectivo observacional descriptivo de 18 pacientes con Atrofia Óptica de Kjer, atendidos en el Departamento de Neuroftalmología del Instituto de Neurología y Neurocirugía en el período comprendido entre 1980 y 2000, con el objetivo de hacer una caracterización clínica de los mismos y determinar la afectación de la visión de colores, obteniendo como resultado que la mayoría de los pacientes eran del sexo masculino, blancos, con edades oscilando entre 4 y 41 años, debutando a los 6, de forma bilateral con agudeza visual entre 0.2 y 0.4, escotoma central mayor de 5 grados y reducción concéntrica como alteraciones más frecuentes del campo visual, defecto severo al realizar la prueba de Ishihara, predominando la Deuteranomalía Baja, con evolución por lo general tórpida, afectaciones bilaterales en el test de sensibilidad al contraste y al fondo de ojo predominando la palidez temporal de papila y la atrofia del haz papilo-macular.

Palabras claves: KJER, Deuteranomalía

1. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesor Instructor.
2. Doctor en Ciencias Médicas. Especialista de Segundo Grado en Oftalmología. Profesor Titular. Investigador Titular.
3. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesor Instructor.
4. Especialista de Primer Grado en Oftalmología.
5. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesor Asistente

Introducción

La atrofia óptica de Kjer es la más común de las formas de atrofia óptica hereditaria (1), caracterizada por herencia autosómica dominante (2 - 13). Es reconocida por examen físico en pacientes y sus familiares, incluso asintomáticos.(14-19) (fig.1) El defecto genético ha sido mapeado en el cromosoma 3q, región 27-28 (20, 21).

Tiene un comienzo insidioso, usualmente antes de los 10 años de edad. La pérdida visual es bilateral, en ocasiones asimétrica, de leve a moderada (0.5 a 0.05) (1). En el campo visual (CV) predominan los escotomas centrales o cecocentrales sutiles con la periferia normal (1, 23, 24). Existe una discromatopsia azul-amarillo, aunque pueden sobreañadirse defectos del eje rojo-verde (21). En el fondo de ojo (FO) hay palidez temporal del disco óptico con o sin excavación (1,23).

En general el pronóstico visual es bueno, con una pérdida visual estable o lentamente progresiva y una considerable variación intrafamiliar e interfamiliar (1,22).

OBJETIVOS:

- 1-Characterizar clínicamente a los pacientes con atrofia óptica de Kjer.
- 2-Determinar la afectación de la visión de colores

Materiales y Método

Se revisaron las historias clínicas (HC) de 18 pacientes con edades comprendidas entre 4 y 41 años, de los cuales 11 fueron masculinos y todos presentaban color blanco de piel, con el diagnóstico de Atrofia Óptica Dominante de Kjer (AOD) del Departamento de Neuroftalmología del Instituto de Neurología y Neurocirugía (INN), en el período comprendido entre los años 1980 y 2000.

Se extrajeron los datos relacionados con las siguientes variables:

Edad de aparición.

Intervalo de afectación.

Forma clínica.

Agudeza visual (AV) con corrección óptica.

Visión de colores con prueba de Ishihara (VCI) clasificando el defecto según las láminas que vea en: normal (e/ 18 y 21), leve (e/ 17 y 13), moderada (e/ 12 y 7) y severa (6 ó menos).

Visión de colores con prueba de FMH-100 clasificándolos en: deuteránopes, protánopes, tritánopes (bajos o altos) o normal.

CV con pantalla tangente negra y perimetría de Goldmann.

Sensibilidad al contraste con prueba de Pelli-Robson (PSC) evaluándolos según el número de tríadas vistas en: patológico (e/ 1 y 10) y normal (e/ 11 y 13).

Evolución.

Análisis y Discusión de los Resultados

El estudio de 18 pacientes con diagnóstico de AOD arrojó los siguientes resultados:

La aparición de los síntomas se produjo con mayor frecuencia a los seis años de edad, tal como lo plantea Kok-Van, donde señala el debut de la sintomatología en la primera década de la vida (11) (gráfico No. 1).

El intervalo de aparición entre un ojo y otro fue al unísono en 15 pacientes, para un 83.3%. Sólo tres lo hicieron por separado en días, coincidiendo con la literatura revisada (9).

La forma clínica más frecuente fue la lenta y progresiva, con 13 pacientes; la subaguda se presentó en tres pacientes y la subclínica sólo en dos, lo que concuerda con las investigaciones de Kline, quien asevera el carácter insidioso de la enfermedad (9).

La AV individual más frecuente estuvo entre 0.2 y 0.4 en ambos ojos; once ojos derechos y diez ojos izquierdos, para un total de 21 ojos (gráfico No. 2). La AV de los ojos derechos osciló entre cuenta dedos (CD) y 0.9 y en los ojos izquierdos entre 0.1 y 0.9. Sólo hubo un paciente con CD a medio metro en un ojo.

En cuanto a la evolución no se recuperaron seis pacientes, cuatro empeoraron, sólo uno mejoró y siete no acudieron para otra evolución, similar a lo descrito por Votruba al hacer referencia al pronóstico de esta patología (23).

En la tabla 1 presentamos los datos clínicos de los pacientes en estudio, cuyos resultados se resumen como sigue:

En el CV el defecto más frecuente fue el escotoma central mayor de 5° en doce ojos, para un 33.3%.

En ocho ojos se encontró una reducción concéntrica y en cuatro ojos un escotoma central menor de 5 grados, lo que corrobora lo planteado por otros autores. (23, 24)

En la prueba de Ishihara para la visión de colores el defecto fue severo en 13 ojos para un 36.1%, moderada en un ojo, leve sólo en dos ojos y en seis pacientes (12 ojos) no se realizó el examen. En evoluciones posteriores se mantuvieron iguales doce ojos, mejoró un ojo de leve a normal y no empeoró ninguno.

En la prueba de FMH – 100, 21 ojos resultaron deuteránope bajo para un 58.3 %, tres ojos protánope bajo para un 8.3% y cuatro ojos fueron tritánope bajo para un 11.1%, lo cual no coincide con lo planteado por Smith en su estudio, donde predominó la Tritanomalia. (16) Cuatro pacientes no tenían hecha la prueba.

La sensibilidad al contraste de todos los ojos examinados osciló entre dos y once tríadas vistas. En ocho pacientes no se realizó la prueba. La afectación fue simétrica en ambos ojos. Sólo cuatro ojos tenían una diferencia de dos tríadas.

En el FO diez pacientes presentaron una palidez temporal sin excavación para un 55.5%, cinco una atrofia del haz papilo-macular, dos palideces temporales con excavación y uno atrofia total. En cuanto a la evolución ocho casos permanecieron iguales, de tres con palidez temporal sin excavación apareció la atrofia total en dos y en uno la atrofia del haz papilo-macular

Abstract

A descriptive observational retrospective study of 18 patients with Optical Atrophy of Kjer is made, assisted in the Department of Neuro-ophthalmology and Neurosurgery in the time period 1980-2000, aiming at making a clinical characterization of such and determining the affectation of the vision of

colors, obtaining as results that most of the patients were white males, with ages ranging between 4 and 41 years, making its debut at 6 yrs, in a bilateral way with visual acuity between 0.2 and 0.4, central scotoma higher than 5 degrees and concentric reductions as most frequent alterations of the field of vision, severe defect when making the Ishihara test, predominating the low Deuteranomaly, with generally torpid evolution, bilateral affectations in the test of sensitivity to contrast and to the fundus of the eye, predominating the temporary pallor of papillae and the atrophy of the papillo-macular bundle.

Conclusiones

La aparición de los síntomas fue a partir de los 6 años de edad en la mayoría de los casos, de forma bilateral, lenta y progresiva, con AV entre 0.2 y 0.4, escotoma central mayor de 5 grados en el campo visual, con predominio de la palidez temporal de la papila al fondo de ojo, así como defecto severo en el test de Ishihara y afectación simétrica en el test de sensibilidad al contraste.

La afectación de la visión de colores a través de la prueba de FMH-100 en nuestros casos demostró mayor frecuencia de deuteránopes bajos con escaso defecto del eje amarillo-azul (tritanomalía).

Referencias Bibliograficas

1. Rodríguez M, Alexander BC, Pairol I, Lunkes A, Andforth G, Krostel H y otros. Bases genéticas de la heterogeneidad clínica en atrofia óptica autosómica dominante. Análisis de tres pedigrees multigeneracionales. Rev Cubana Gen Hum [publicación periódica en línea] 1999 [citada 2006 nov 2]. Se encuentra en [URL:http://www.sigueme.sld.cu/rcogh/esp/revista-esp/Vini1999/opa.esp.pdf](http://www.sigueme.sld.cu/rcogh/esp/revista-esp/Vini1999/opa.esp.pdf).
2. Salum JM. Genética Molecular en atrofia óptica autosómica dominante, tipo Kjer. 1999. [en línea] [citada 2006 nov 2]. Se encuentra en URL:<http://bases.berime.br/cgi-bin/xislind.exc/eah/online=lilacs>.
3. Orssaund C. Optic Atrophy. 2006. [sitio en internet]. Disponible en URL:<http://www.Orpha.net/data/patho/G.B/UK.OA.pdf>. Acceso 2 noviembre 2006.
4. Fundación Bebés Ciegos. Atrofia Infantil del Nervio Óptico. Diagnóstico Pediátrico/forma de datos.2005.[sitio en internet]. Disponible en http://www.tsbri.edu/outreach/sechear/spring_99/optic_nerve-span.htm.
5. Walter JW, Gaume A, Pale LI. Perimetría automatizada de onda cierta comparada a perimetría acromática padrao en atrofia óptica dominante. BMJ. [publicación periódica en línea] 2006. [citada 2006 Nov 2]. Se encuentra en: URL : <http://www.bjo.bmj.com/cgi/content/full/90/10/DC2>.
6. Erd Sarah M, Husels M, Aunene J, Ferrz Salum JM. Heterogeneidad genética en Atrofia óptica autosómica dominante. Arch Bros Oftalmol. [publicación periódica en línea] 2002. [citada 2006 Nov 2]. Se encuentra en : URL :<http://www.Scielo.br/Scielo.php?pid=S004-27.pdf>
7. France T. Atrofia Óptica de Kjer. [sitio en Internet]. Comunicación 18 octubre 2000. Disponible en: <http://www.cendotec.org.br/actu/actu48.pdf>. Acceso 2 Noviembre 2006.
8. Atrofia Óptica Dominante de Kjer. [sitio en Internet]. Galería de imágenes 2004. Disponible en <http://www.uvirtual.sld.cu/galeria/view-albun.php?set-albunname=albun6?>. Acceso 2 Noviembre 2006.
9. Kline LB, Glaser JS. Dominant Optic Atrophy; the clinical profile. Arch Ophthalmol 1979; 97: 1680-1686.
10. Krill AE, Smith VC, Pokorny J. Similarities between congenital tritan defects and dominant optic nerve atrophy: coincidence or identity? J Opt Soc Am 1970; 66: 1132.
11. Kok-van Alphen CC. Four families with dominant infantile form of optic nerve atrophy. Acta Ophthalmol 1970; 48: 905.
12. Lodberg CV, Lund A. Hereditary optic atrophy with dominant transmission Acta Ophthalmol 1970; 28: 437.
13. Caldwell JBH, Howard RO, Riggs LA. Dominant juvenile optic atrophy: a study in two families and review of hereditary disease in childhood. Arch Ophthalmol 1971; 85: 113.
14. Krill AE, Smith VC, Pokorny J. Further studies supporting the identity of congenital tritanopia and hereditary dominant optic atrophy. Invest Ophthalmol 1971; 10: 457.
15. Smith DP. Diagnostic criteria in dominantly inherited juvenile optic atrophy: a report of three new families. Am J Optom 1972; 49: 183.
16. Smith DP. The assessment of acquired dyschromatopsia and clinical investigation of the acquired tritan defect in dominantly inherited juvenile optic atrophy. Am J Optom 1972; 49: 574.

- 17 Smith DP, Cole BL, Isaacs A. Congenital tritanopia without neuroretinal disease. Invest Ophthalmol 1973; 12: 608.
- 18 Francois J. Les atrophies optique heréditaires. J Génét Hum 1976 ;24 : 183
- 19 Ohba N, Imamura PM, Tanino T. Color vision in a pedigree with autosomal dominant optic atrophy Mod Probl Ophthalmol 1976; 17: 315.
- 20 Kline LB, Glasser JS. Dominant optic atrophy: the clinical profile. Arch Ophthalmol 1979; 97: 1680.
- 21 Eiberg H, Kjer B, Kjer P, Rosenberg T. Dominant optic atrophy (OPA1) mapped to cromosome 3q region. I. Linkage analysis. Hum Mol Genet 1994; 3: 977-980.
- 22 Eliot D, Traboulsi EI, Maumence IH. Visual prognosis in autosomical dominant optic atrophy (Kjer type). Am J Ophthalmol 1993; 115: 360-367.
- 23 Votruba M, Fitzke FW, Holder GE. Clinical features in affected individuals from 21 pedigrees with dominant optic atrophy. Arch Ophthalmol 1998;116:351-358.
- 24 Votruba M, Moore AT, Bhattachaya SS. Clinical feactures, molecular genetics, and pathophysiology of dominant optic atrophy. J Med Genet 1998; 10: 793-800.

Anexos



Figura No.1 Atrofia óptica de Kjer.

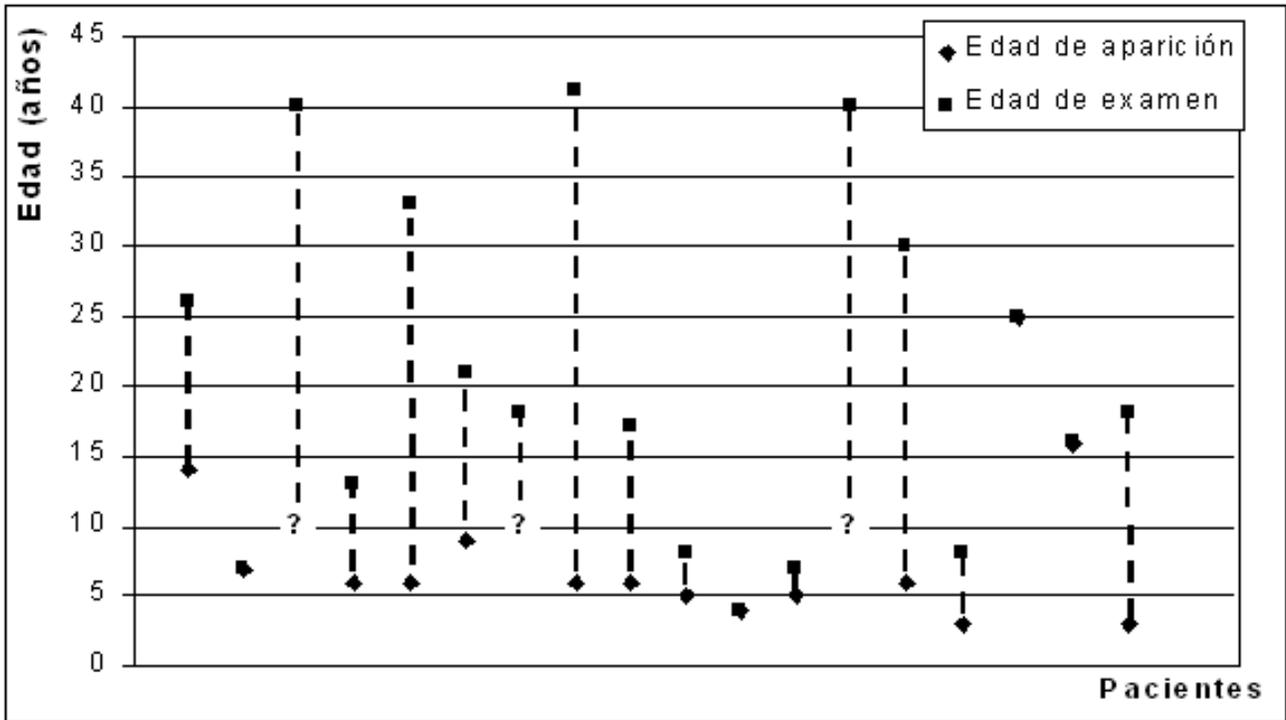


Gráfico No.1: Edad de aparición de los síntomas en 18 pacientes con AOD.

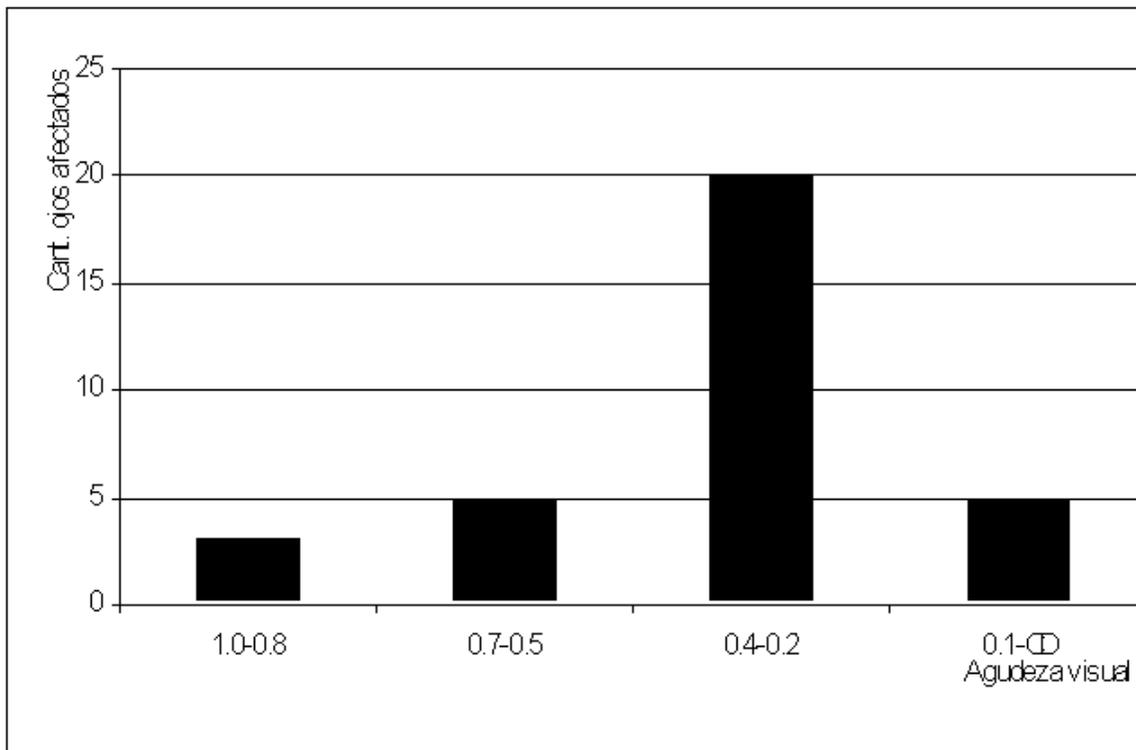


Gráfico No.2 La AV corregida en los ojos individuales de 18 pacientes con AOD

Tabla No. 1: Datos clínicos de 18 pacientes con AOD.

CV*		VCI/		FMH 100-		PSC+		FO©	
OD	OI	OD	OI	OD	OI	OD	OI	OD	OI
EC>5°	EC>5°	L	L	DB	DB	8T	7T	AHPM	AHPM
RC	RC	S	N	PB	PB	8T	8T	AHPM	AHPM
¿?	¿?	¿?	¿?	DB	DB	8T	8T	PT	PT
EC>5°	EC>5°	M	L	TB	TB	5T	5T	AHPM	AHPM
RC	RC	N	N	¿?	¿?	¿?	¿?	¿?	¿?
ET	RC	L	L	¿?	¿?	¿?	¿?	PT	PT
EC>5°	EC>5°	N	N	DB	DB	¿?	¿?	PT	PT
ECC	ECC	L	L	DB	DB	9T	9T	PT	PT
¿?	¿?	L	L	DB	DB	7T	9T	PT	PT
RC	RC	¿?	¿?	DB	DB	¿?	¿?	AHPM	AHPM
¿?	¿?	¿?	¿?	¿?	¿?	¿?	¿?	AT	AT
EC>5°	EC>5°	¿?	¿?	TB	TB	¿?	¿?	PT	PT
CN	N	¿?	¿?	DB	DB	¿?	¿?	PT	PT
CN	CN	L	L	DB	DB	9T	7T	PT	PT
¿?	¿?	S	S	DB	DB	8T	8T	AHPM	AHPM
RC	RC	N	N	DB	DB	11T	11T	PT	PT
CN	CN	¿?	¿?	DB	DB	¿?	¿?	PT	PT
EC>5°	EC>5°	L	L	¿?	¿?	3T	2T	PTE	PTE

Leyenda:

*Reducción concéntrica (RC); escotoma central menor de 50 (EC< 50); escotoma central mayor de 50 (EC> 50); escotoma cecocentral (ECC); caída nasal (CN); normal (N).

/ Leve (L); moderado (M); severo (S); normal (N).

- Deuteránope bajo (DB); Protánope bajo (PB); tritánope bajo (TB); normal (N).

+ Tríadas (T).

© Palidez temporal del disco sin excavación (PT); palidez temporal del disco con excavación (PTE); atrofia del haz papilo-macular (AHPM); atrofia total (AT).