

Presentación infrecuente de retinitis pigmentaria en tiempos de pandemia

Unfrequent presentation of retinosis pigmentosa during pandemic times

Arturo Iván Pérez Pacheco^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-1150-1463>

Alexey Domínguez Mora¹ <https://orcid.org/0000-0002-4211-559X>

¹Hospital General Docente “Dr. Enrique Cabrera”, Centro Oftalmológico. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: arturo.perez.pacheco473@gmail.com

RESUMEN

Introducción: La patología de retinitis pigmentaria comprende una amplia gama de manifestaciones que tiene como característica común la herencia poligenética (con al menos 215 genes involucrados), la distrofia y la progresión inminente de la pérdida de material retiniano a nivel de fotorreceptores, ya sea de conos y/o bastones, y el epitelio pigmentario de la retina. Deriva en ceguera, aunque resulta una patología curable o prevenible, y se estima una prevalencia mundial de 1 por cada 4000.

Objetivo: Documentar la presentación infrecuente de retinitis pigmentaria y esclerouveítis unilateral en concomitancia sin historia familiar asociada para ninguna patología anterior.

Presentación de caso: Se reporta el caso de paciente femenino de 45 años. El motivo de consulta fue ojo rojo, con dolor durante los movimientos oculares, aunado a disminución lenta y progresiva de la visión.

Resultado: La evidencia clínica del caso y la alta sospecha permiten realizar un diagnóstico temprano y efectivo.

Conclusiones: En los países de Latinoamérica y del Tercer Mundo, donde los materiales tecnológicos resultan costosos o están fuera del alcance de la economía del paciente, se precisa retomar la evidencia clínica para prevenir antes que curar. Tiempo es visión.

Palabras clave: retinitis pigmentaria; distrofia; retina; nictalopatía.

ABSTRACT

Introduction: The pathology of retinitis pigmentosa comprises a wide range of manifestations that have as a common characteristic polygenetic inheritance (with at least 215 genes involved), dystrophy and the imminent progression of retinal material loss at the photoreceptor level, either from cones and/or rods, and the retinal pigment epithelium. It leads to blindness, although it is a curable or avoidable pathology, and an estimated global prevalence of 1 in 4,000.

Objective: To record the infrequent presentation of concomitant retinitis pigmentosa and unilateral sclerouveitis without associated family history for any previous pathology.

Case report: The case of a 45-year-old female patient is reported. The reason for consultation was secondary to red eye, pain with eye movements, together with a slow and progressive decrease in vision.

Result: The clinical evidence of the case and the high suspicion allow early and effective diagnosis.

Conclusions: In Latin American and the Third World countries, where the use of technological materials is expensive or beyond the reach of the patient's economy, it is necessary to resume clinical evidence to prevent rather than cure. Time is vision.

Keywords: retinitis pigmentosa; dystrophy; retina; nyctalopathy.

Recibido: 14/08/2022

Aprobado: 11/02/2023

Introducción

La patología de retinitis pigmentaria (RP) constituye una amplia gama de manifestaciones que tienen como característica común la herencia poligenética (con al

menos 215 genes involucrados), distrofia y progresión inminente de la pérdida de material retiniano a nivel de fotorreceptores, ya sea de conos y/o bastones y el epitelio pigmentario de la retina. Como final común tienen la ceguera, al no ser una patología curable o prevenible. En la actualidad se estima una prevalencia mundial de 1 por cada 4000 habitantes.

Por otro lado, la mutación MERTK (proto-onco gen tirocin-cinasa) tiene implicación directa en la disfunción del epitelio pigmentado de la retina y en el daño a nivel de los fotorreceptores. Sin embargo, esta asociación solo explica el 1-2,5 % del total de casos con RP.⁽¹⁾ Se distribuyen de la siguiente manera: RP autosómica dominante; 15-35 %, RP recesiva; 5-45 %, RP ligado al X; 5-17 % y RP de mutación simple (sin antecedente familiar); 38-50 %.⁽²⁾

La primera descripción histórica de esta entidad data de 1857, por el holandés *Francius Cornelius Donders*.⁽²⁾ Sin embargo, la primera mutación documentada del gen RP1 fue reportada 142 años posteriores, en 1999 en la revista *Nature Genetics*.

Las manifestaciones clínicas versan con respecto al grado de distrofia presentada, localización, cronicidad y, en su mayoría, a características simétricas bilaterales. El primer síntoma referido es usualmente nictalopatía o ceguera nocturna, así como pérdida gradual de la visión periférica. En estadios avanzados puede llegar a manifestarse la visión tubular.

En la edad pediátrica, los indicios corresponden a nistagmus o la dificultad técnica para tomar objetos conforme el niño crece. Las secuelas son documentadas alrededor de patologías como edema macular cistoide y catarata.⁽²⁾

En el fondo de ojo, las lesiones típicas incluyen palidez del nervio óptico, vasculatura atenuada, atrofia en retina media periférica con pigmentos y espículas óseas blanco-negro.⁽³⁾

El diagnóstico confirmatorio es mediante pruebas electrofisiológicas como el electroretinograma (ERG) y la demostración de alguna mutación génica.⁽⁴⁾ Sin embargo, la clínica característica debe orientar al médico a su abordaje y a su transferencia Oftalmología en primera instancia. El ERG muestra caída de la función primero a bastones y posteriormente a conos. Con una disminución por año cercana al 10-17 %, la

progresión de RP se documenta por fluorangiografía a nivel del epitelio pigmentario de la retina y en la mácula con un anillo hiperfluorescente.⁽⁵⁾

Por lo antes expuesto, el objetivo del estudio fue documentar la presentación infrecuente de retinitis pigmentaria y esclerouveítis unilateral en concomitancia sin historia familiar asociada para ninguna patología anterior.

Presentación de caso

Paciente femenino de 45 años, de color de piel negra. Se presenta en el Centro Oftalmológico del Hospital General Docente “Dr. Enrique Cabrera”, al Servicio de Úvea. Presentó un único antecedente de importancia documentado: hipertensión arterial sistémica de 14 años de evolución, con tratamiento en control actualmente. Tampoco manifestó tener algún familiar con RP, o afectaciones en la retina, por parte de ambos lados genealógicos.

El motivo de consulta es referido secundario a ojo rojo unilateral (derecho), con dolor a los movimientos oculares, aunado a disminución lenta y progresiva de la visión. El paciente expresó necesidad de cambiar de lentes aéreas. Se le aplicaron correcciones refractivas múltiples, sin resolución satisfactoria y sin evaluación oftalmológica integral debido a la pandemia de COVID-19 (fig. 1).



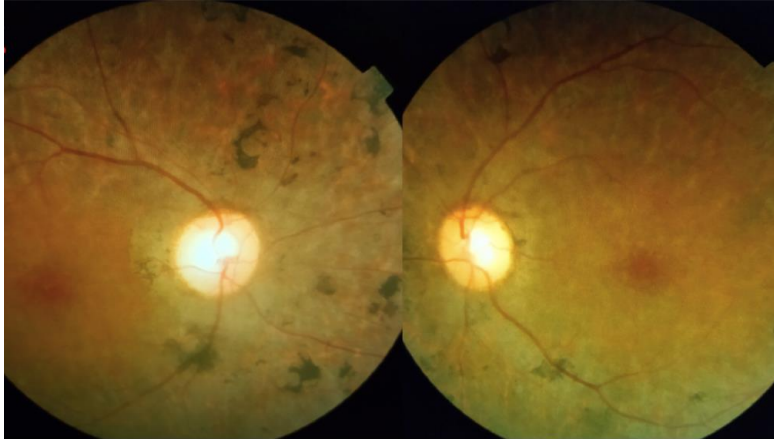
Fig. 1 - Vergencia superior de ojo derecho (unilateral). Ojo rojo, doloroso y con tortuosidad vascular e inyección ciliar.

Exploración física

- Agudeza Visual (AV), con cartilla Snellen. Ojo derecho (OD): 0,4 y ojo izquierdo (OI): 0,4.
- AV mejor corregida (AVmc). Sin mejora en ambos ojos.
- Tonómetro de Goldman en ambos ojos (AO): 14 mmHg.
- Biomicroscopía de AO. Anexos de párpados, ceja y pestañas sin alteraciones, conjuntiva y esclera con marcada vasculatura (OD), córnea clara, cámara anterior formada, iris sin alteraciones, pupila miótica con celularidad en cámara anterior de 15 células por campo (1x1), precipitados queráticos granulomatosos y cristalino traslúcido.
- Fondo de ojo con oftalmoscopia binocular indirecta (OBI). AO con disco óptico con palidez generalizada de predominio temporal (atrofia peripapilar). Estrechamiento arteriolar marcado, mácula y fovea de brillo disminuido. Espículas óseas periféricas en zona 2 y 3 de la retina, con fondo gris, con epitelio pigmentario de la retina afectado. Se le indicaron estudios de imagen y complementarios al documentarse hallazgos patológicos.
- Discromatopsia con Test de Ishihara. OD: 10/21 y OI: 12/21. Rejilla de Amsler positiva. Reflejos pupilares y motilidad ocular en vergencias y ducciones conservados.
- Campo visual por perimetría computarizada Octopus 101. Evidencia de escotomas centrales a los 20° AO.

Diagnóstico

Retinitis pigmentaria con retina gris pálida, atrofia peripapilar temporal, atenuación de vasculatura de arterias y venas, así como espículas óseas (fig. 2).



Retinografía a color: Centro Oftalmológico Hospital General Docente “Dr. Enrique Cabrera”.

Figs. 2 - Fondo de ojo, derecho e izquierdo, respectivamente. Retinitis pigmentaria con retina gris pálida, atrofia peripapilar temporal, atenuación de vasculatura de arterias y venas, así como espículas óseas.

La investigación se realizó conforme a los principios de la ética médica, a las normas éticas institucionales y las nacionales vigentes, y a los principios de la Declaración de Helsinki.⁽⁶⁾

Discusión

Se integra el diagnóstico de esclerouveítis unilateral (OD), el cual concommita con RP en ambos ojos, de mutación simple (de *novo* al debutar en la familia). Tiene una presentación infrecuente en la literatura.

Al resultar una patología cuyo origen genético no es lineal (con más de una mutación), constituye un reto diagnóstico para el médico y para el oftalmólogo conocer esta entidad, reportarla y orientar al paciente a su tratamiento. Aunque este no le garantiza una cura, le ofrece paliativos y un seguimiento con los servicios de manera integral de inmunología, reumatología, asesoramiento genético y psicología.⁽⁷⁾

La introducción de estudios de imagen funcionales, la tomografía de coherencia óptica (OCT), así como el material de contraste, la fluorangiografía, el electroretinograma y los potenciales evocados visuales, han permitido un revulsivo en el abordaje de esta entidad.

Con estas técnicas se logra objetivar los hallazgos, documentar la progresión y realizar un tamizaje poblacional específico y sensible.

Los diagnósticos diferenciales deben ser considerados, de acuerdo con la falta de simetría y bilateralidad, los procesos autoinmunes, las neoplasias, el melanoma, la vasculitis coriorretinitis, la neurorretinitis, la sífilis congénita y las deficiencias vitamínicas (Vit A). El tratamiento es limitado y ciertamente poco útil en la actualidad. El uso de vitaminas como agentes antioxidantes retarda la progresión, y son la vitamina A y la E las de mayor estudio. Antioxidantes como los beta carotenoides y la luteína han demostrado avances prometedores; sin embargo, con resultados clínicamente no significativos.

Los inhibidores de la anhidrasa carbónica, son los agentes de primera línea empleados con fines de disminución de la progresión (41-53 %). Se utilizaron en este caso de manera tópica la dorzolamida 20 mg en colirio -1 gota cada 24 h en ambos ojos-, prednisolona colirio al 0,5 % (1 gota cada 2 h en el OD), omatropina colirio al 2 % (1 gota cada 8 h en OD), ibuprofeno en tabletas de 400 mg (1 tableta vía oral cada 8 h durante 10 días). Se le orientó, además, un esquema de reducción para corticoide y ciclopléjico. Se incorporaron sesiones con ozonoterapia ocular, programadas cada 4 meses en busca de una rehabilitación y el retraso de la progresión.

Por otro lado, el tratamiento con fotocoagulación laser ante la neovascularización y la vasculatura anormal sigue mostrando un potencial efecto benéfico para disminuir la sintomatología directa y la actividad celular. Está ampliamente descrito su efectividad en relación a condiciones sindrómicas y concomitantes, en asociación con las inyecciones intravítreas y el material antiangiogénico (anti-VGF).

Potenciar la poca o nula visión de los pacientes, a través de aditamentos como lo presenta el servicio de baja visión, permiten llevar a los pacientes a una independencia funcional en algunos casos, mediante espejos, lupas, microscopios y cámaras que impactan sustancialmente en la calidad de vida de los pacientes.

La terapia génica,⁽⁸⁾ así como la secuenciación del genoma, han permitido promover blancos terapéuticos teóricos prometedores; sin embargo, aún sin implicación clínica.⁽⁹⁾

Conclusiones

En los países de Latinoamérica y el Tercer Mundo, donde el uso de materiales tecnológicos costosos está fuera del alcance de la economía del paciente, es preciso retomar la evidencia clínica para prevenir antes que curar. “Tiempo es visión”.

Referencias bibliográficas

1. Gawęcki M. Laser treatment in retinitis pigmentosa review. *Laser Med Sci.* 2020;35:1663-70. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10103-020-03036-9>
2. Fahim A. Retinitis Pigmentosa. *Current Opinion Pediatrics.* 2018;30:725-33. DOI: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000690>
3. Stanca TH, Tabacaru B, Suvac E. Clinical particularities in an atypical case of retinitis pigmentosa. *Roman J Ophthalmol.* 2016 [acceso 20/08/2021];60(1):43-6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27220233/>
4. Narasimha I, Murali A, Subramanian K, Ramalingam S, Parameswaran S. Autosomal dominant retinitis pigmentosa with toxic gain of function: Mechanisms and therapeutics. *European J Ophthalmol.* 2020;31:304-20. DOI: <https://doi.org/10.1177/1120672120957605>.
5. Lang M, Harris A, Ciulla TA, Siesky B, Patel P, Belamkar A, *et al.* Vacular dysfunction in retinitis pigmentosa. *Acta Ophthalmology.* 2019;97:660-4. DOI: <https://doi.org/10.1111/aos.14138>
6. WMA. Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial. Principios éticos para las investigaciones en seres humanos. WMA. 2021 [acceso 23/11/2022]. Disponible en: <https://www.wma.net/es/policias-post/declaracion-de-helsinki-de-la-amm-principios-eticos-para-las-investigaciones-medicas-en-seres-humanos/>
7. García Dávila KJ, Vélez Muskus VJ, Narváez Rumié OM, Trujillo Güiza ML. Hallazgos clínicos en retinosis pigmentaria por examen visual, campimetría y retinografía en Colombia. *Cienc Tecnol Salud Vis Ocul.* 2020;18:55-64. DOI: <https://doi.org/10.19052/sv.vol18.iss2.6>

8. Lu Y, Sun X. Retinitis pigmentosa sine pigmento masqueraded as myopia. *Medicine*. 2021;100:24006. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/MD.00000000000024006>
9. Bruninx R, Lepièce G. L'image du mois. La rêtinite pigmentaire (Retinitis pigmentosa). *Rev Med Liege*. 2020 [acceso 20/08/2021];75(2):73-4. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32030928/>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.