

Distrofia Retiniana Familiar. Reporte de dos casos

Retinal Dystrophy Family. Report of two cases

Sandra Micaela Mendoza Albornoz^{1,a}, Melissa Yohanny Paz Gonzales^{1,a}, Víctor Hugo Céspedes Oporto^{1,b}

Resumen

La distrofia de conos es un grupo de enfermedades retinianas hereditarias en forma monogénica que siguen los patrones de herencia mendeliana, se caracterizan por baja de agudeza visual por afectación macular, con poca o ninguna repercusión en retina periférica y deben diferenciarse de otras patologías como las degenerativas o las tóxicas. Es muy poco frecuente encontrar esta afectación en la consulta, sobre todo en dos miembros de una familia de edades 11 y 13 años de edad respectivamente, que se presentan con baja de agudeza visual con largo tiempo de evolución, sin antecedentes personales ni patológicos de importancia, es por eso que vemos por conveniente la presentación de estos casos clínicos. Se realizó una revisión oftalmológica completa con los exámenes disponibles en Cochabamba entre los cuales no se incluyó Electroretinograma. De acuerdo a las características del cuadro clínico baja de visión, hemeralopía y fotofobia, y los exámenes realizados, retinografía, campo visual, test de color de FM 100, los cuales se encontraron alterados y, se llega presunción diagnóstica de una presencia de distrofia de conos dominante, con mal pronóstico visual, al no existir actualmente un tratamiento efectivo para evitar la progresión de la enfermedad, y en éstos casos se recomienda ayudas visuales con anteojos y lupas.

Palabras claves: distrofias retinianas; trastornos de la visión; fotofobia.

Abstract

The cone dystrophy is a group of hereditary retinal diseases in a single gene that follow Mendelian inheritance patterns are characterized by low visual acuity macula, with little or no repercussion in the peripheral retina and should be distinguished from other pathologies such as degenerative or toxic. It is very rare to find this involvement in the consultation, especially two family members ages 11 and 13 years respectively, presented with low visual acuity with long evolution, no personal or important pathological, that is why we see presenting appropriate clinical cases. We performed a complete ophthalmologic examination with in Cochabamba, including Electroretinogram was not included. According to the characteristics of clinical low vision, night blindness and photophobia, and previous tests, fundus, visual field, color test FM 100, which were found altered and will reach a presumptive diagnosis of Duchenne presence of dominant cones, with poor visual prognosis, as there currently an effective treatment to prevent disease progression, and in these cases it is recommended visual aids and magnifying glasses.

Keywords: retinal dystrophies; vision disorders; photophobia.

Más del 80% de la información lo percibimos del mundo exterior, y el ojo como órgano visual esta implicado en el proceso de aprendizaje, que se inicia en la edad preescolar y continúa más allá de la etapa académica del ser humano^{1,2}.

La distrofia de conos, es un grupo de enfermedades caracterizada por la disfunción de los conos, que pueden ser congénitas o estacionarias, como el monocromatismo de bastones (autosómico recesivo) y el monocromatismo azul de conos (recesivo ligado al sexo). Las distrofias de conos adquiridas y progresivas pueden ser autosómicas recesivas, autosómicas dominantes o ligadas al sexo recesivas³⁻⁶, con una presentación entre la primera década y tercera década de la vida, afectación bilateral gradual de la visión central, y de la visión cromática y se puede asociar con fotofobia y nistagmus pendular⁷.

Sus principales manifestaciones clínicas son fotofobia, disminución de agudeza visual central, hemeralopía, discromatopsia y, en estadios avanzados, pérdida de visión periférica y nictalopía^{8,9}.

Los pacientes con distrofia de conos congénita pueden tener un patrón de fondo de ojo normal, otros presentan mínimos trastornos pigmentarios, o alteraciones maculares en ojo de buey, algunas veces presentan estafilomas maculares. Si se afectan los bastones pueden aparecer atrofia papilar, atenua-

ción vascular, pigmentación en espículas óseas, atrofia progresiva del epitelio pigmentario en la mácula con eventual atrofia geográfica.

Por lo cual presentamos el caso de dos hermanos de sexo masculino con baja de visión y bajo rendimiento escolar procedentes de una fundación que acuden a valoración oftalmológica en la Fundación Boliviana de Oftalmología.

Presentación del caso

Caso 1

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de la ciudad de Cochabamba, de 13 años de edad que acude a consulta oftalmológica en la institución, por presentar baja de agudeza visual en ambos ojos de aproximadamente 2 años, sin alteraciones físicas relevantes. Al examen oftalmológico externo con motilidad y convergencia normales, con reflejos pupilares conservados.

La agudeza visual es de 20/200 en ambos ojos sin mejoría a la prueba del agujero estenoapéico.

El examen biomicroscópico no se observa alteraciones.

El examen de fondo de ojo revela macula atípica con un área sugerente de atrofia de epitelio pigmentario retiniano central en ambos ojos, mayor en ojo derecho.

Se realiza retinografía en la que se observa en el niño de 13 años áreas de atrofia del epitelio pigmentario retiniano (EPR) macular (figura 1).

Se realiza la prueba de visión de colores de 100 matices de

¹Servicio de Oftalmología, Fundación Boliviana de Oftalmología. Cochabamba, Bolivia.

²Residente de oftalmología; ³Médico oftalmólogo

*Correspondencia a: Melissa Yohanny Paz Gonzales.

Correo electrónico: melyssa_paz@hotmail.com

Recibido el 15 de mayo de 2013. Aceptado el 5 de junio de 2013.



Figura 1. A Fotografía a color de ojo derecho donde se observa papila, arcadas vasculares de aspecto normal, y atrofia del Epitelio Pigmentario en la mácula. **B** Fotografía a color de ojo izquierdo donde igualmente se observa papila, arcadas vasculares de aspecto normal, atrofia del Epitelio pigmentario en mácula de menor extensión en relación con el ojo derecho.

Farnsworth-Munsell con un grado de fiabilidad de 2/5, se logra evidenciar una clara alteración de la visión de colores.

Los campos visuales de Goldman evidencian disminución del campo visual con una contracción de las isópteras en los 4 cuadrantes mayor en ojo derecho, percepción de la luz tenue, y función macular normal. No se observan escotomas centrales en el campo visual (figura 2).

Caso 2

El caso 2, se trata del hermano del anterior paciente, también de sexo masculino de 11 años de edad y también acude a consulta oftalmológica en la institución, por desviación del ojo izquierdo de larga data, sin antecedentes personales relevantes.

Al examen oftalmológico externo presenta endotropía de 15 grados del ojo izquierdo no alternante, y leucomas corneales en ambos ojos.

La agudeza visual es de cuenta dedos a 1 metro en el ojo derecho sin mejoría a la prueba del agujero estenopeico y el ojo izquierdo 20/100 con mejoría a 20/70 con la prueba del agujero estenopeico.

Al examen de biomicroscopía se evidencia leucoma corneal en ambos ojos de mayor intensidad en ojo derecho que llega al área pupilar y en ojo izquierdo de menor intensidad que abarca parte del área pupilar.

Al examen fundoscópico de ambos ojos se observa cicatrices maculares de aproximadamente dos diámetros papilares en ojo derecho y un diámetro papilar en ojo izquierdo.

Se realiza retinografía en la que se observa cicatrices ma-

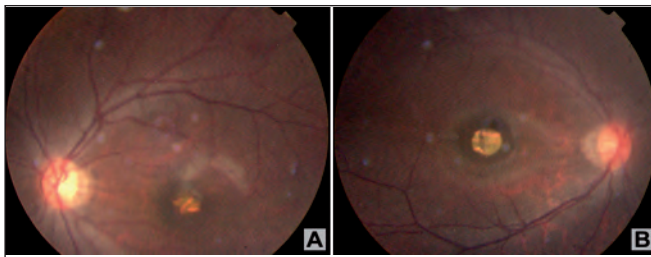


Figura 3. A Fotografía a color de ojo derecho donde se observa papila, arcadas vasculares de aspecto normal, cicatriz macular con área de atrofia de Epitelio Pigmentario. **B** Fotografía a color de ojo izquierdo donde también se observa papila, arcadas vasculares de aspecto normal, cicatriz macular con área de atrofia de Epitelio Pigmentario.

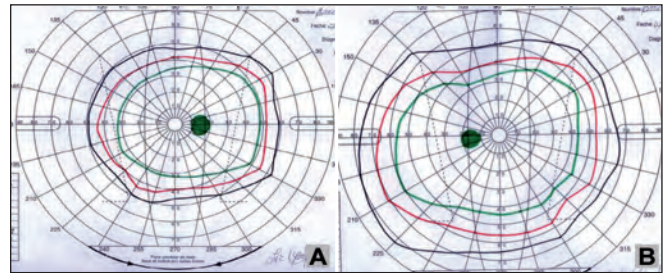


Figura 2. A y B Campo visual de Goldman de ojo derecho e izquierdo donde se observa contracción de las isópteras con aumento de la mancha ciega y función macular normal.

culares. Figura 3

Se realiza prueba de visión de colores de 100 matices de Farnsworth-Munsell con un grado de fiabilidad de 1/5 para el niño de 11 años debido a su agudeza visual, se logra evidenciar una clara alteración de la visión de colores.

Los campos visuales de Goldman se observa una disminución del campo visual en los 4 cuadrantes con aumento de la mancha ciega sin percepción de la luz tenue, con función macular normal, sin escotomas centrales en el campo visual. Figura 4

Discusión

Las distrofias de conos es un trastorno hereditario raro (1:40 000)¹⁰, genéticamente heterogéneo y se pueden heredar con un patrón autosómico dominante recesivo o ligado al cromosoma X, hasta la fecha 10 genes han sido identificados como responsables (SEMA4A) en el cromosoma 1q22, PROM1 en el cromosoma 4p1532¹¹. Puede estar asociado a disfunción de bastones, entre los síntomas: pérdida temprana de la agudeza visual y la discriminación de los colores, y (fotofobia) aversión a la luz. Al principio presentan un fondo de ojo normal, cuando la enfermedad progresa presentan maculopatía en ojo de buey. Se debe realizar el diagnóstico diferencial de otras patologías que afectan a la mácula como son las degenerativas y las tóxicas (uso de cloroquina).

El diagnóstico se puede realizar por medio del Electrorretinograma (ERG), que diferencia éste trastorno de otros (el aumento de síndrome de conos S y bradyopsia). Se está viendo la necesidad de utilizar Electrorretinograma no estándar adicionales para realizar el diagnóstico en dos de estos tras-

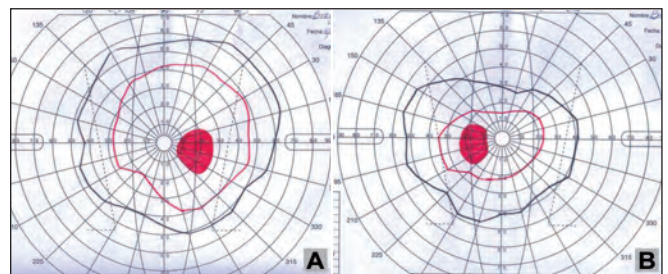


Figura 2. A y B Campo visual de Goldman de ojo derecho e izquierdo donde se observa contracción de las isópteras en los cuatro cuadrantes, sin percepción de la luz tenue, con aumento de la mancha ciega y función macular normal.

tornos¹².

En investigaciones recientes, se ha demostrado que la tomografía de coherencia óptica especifica los cambios cuantitativos y cualitativos en la mácula y puede contribuir de manera significativa también para el diagnóstico de la distrofia de conos progresiva, en particular en las primeras etapas de la enfermedad que es difícil de diagnosticar¹³.

Actualmente no hay una terapia que detenga la evolución de esta patología ni que restaure la visión, sin embargo, hay estrategias terapéuticas encaminadas a ralentizar el proceso degenerativo, como ser protección contra la luz, vitaminoterapia, uso de gafas de filtración para minimizar la fotofobia, su educación se centra en una ocupación adaptada¹¹.

Se realiza el diagnóstico diferencial con otras distrofias retinianas hereditarias.

1. Enfermedad de Stargardt. Enfermedad con pérdida de visión es bilateral en la infancia o primeros años de la vida adulta, acompañado de discromatopsia, escotoma centrales y fotofobia^{4,8}. Se descarta por la ausencia de escotoma en los casos presentados, y ausencia de manchas amarillentas del EPR y mácula de color bermellón que evolucionan a áreas de atrofia de epitelio pigmentario.

2. Distrofia de bastones-conos (Retinosis Pigmentaria). La edad de comienzo varía de acuerdo al patrón de herencia, los casos ligados al sexo suelen tener un comienzo más precoz,

entre los síntomas se evidencia nictalopía y pérdida de la visión periférica más tardía que en la distrofia de conos y bastones¹¹. Lo cual no concuerda con los pasos presentados debido a que los pacientes no tenía nictalopía; además en el fondo de ojo no se observa atrofia periférica de la retina, del Epitelio pigmentario retiniano ni la coriocapilar, tampoco palidez papilar ni estrechamiento arteriolar y migración retiniana de pigmento⁴.

Se sospecha por lo encontrado en estos pacientes de una distrofia hereditaria posiblemente una distrofia de conos-bastones debido a una serie de enfermedades hereditarias de la retina que comparten síntomas de retinosis pigmentaria y de enfermedad de Stargardt. Afectan fundamentalmente los conos pero también pueden afectarse los bastones progresivamente. Se engloban bajo el nombre de distrofias de conos/bastones.

En ellas podemos encontrar disminución de agudeza visual, alteración de la percepción de los colores, que se observa en estos casos cuando se realiza el test de visión de colores (FM100) y a la vez constricción del campo visual que se observó en los casos presentados.

Conflictos de interés: los autores declaran no tener conflictos de interés en la publicación de este caso.

Referencias bibliográficas

1. Saona Santos CL. Optometría y rendimiento escolar. *Ver y Oír* 1987; 27 (Jul-Ago): 7-14.
2. Organización Mundial de la Salud. Clasificación internacional de deficiencias. Incapacidades y minusvalías. Ginebra 1980.
3. Kulp M, Mitchell GL, Borsting E, Scheiman M, Cotter S, Rouse M, et al. Effectiveness of placebo therapy for maintaining masking in a clinical trial of vergence/accommodative therapy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009; 50(6): 2560-6.
4. American Academy of Ophthalmology. Retina and vitreous, 2011-2012. San Francisco, Calif.: American Academy of Ophthalmology; 2012.
5. Sadowski B, Zrenner E. Cone and rod function in cone degenerations. *Vision Res* 1997; 37(16): 2303-14.
6. Jacobson DM, Thompson HS, Bartley JA. X-linked progressive cone dystrophy. Clinical characteristics of affected males and female carriers. *Ophthalmology* 1989; 96(6): 885-95.
7. Kanski JJ, Menon J, Bolton A, Tarrant TR, Durán de la Colina JA. *Oftalmología clínica*. 5a. ed ed. Madrid: Elsevier; 2006: 201.
8. Quillen DA, Blodi BA. *Clinical retina*. Chicago: AMA Press; 2002.
9. González Preciado J, Alcalá Delgadillo A. Distrofias maculares hereditarias; Hereditary macular dystrophies. *Rev Mex Oftalmol* 2000; 74(4): 189-94.
10. Hamel CP. Cone rod dystrophies. *Orphanet J Rare Dis*. 2007; 2: 7.
11. Zhao X, Ren Y, Zhang X, Chen C, Dong B, Li Y. A novel GUCY2D mutation in a Chinese family with dominant cone dystrophy. *Mol Vis*. 2013; 19: 1039-46.
12. Vincent A, Robson AG, Holder GE. Pathognomonic (diagnostic) ERGs. A review and update. *Retina*. 2013; 33(1): 5-12.
13. Zahlava J, Lestak J, Karel I. Optical coherence tomography in progressive cone dystrophy. *Bio-med Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub*. 2013.