



# Retinosis Pigmentaria

Preguntas y Respuestas

Retinosis Pigmentaria: Preguntas y Respuestas  
Primera Edición: 2007.

Coordinado por Eduardo Fernández. Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria “Bidons Egara”. Universidad Miguel Hernández de Elche.

© Los autores

Diseño de la portada, arte gráfico y maquetación: Markus Bongard y los miembros de la Cátedra y de la Unidad de Neuroprótesis y Rehabilitación Visual, Instituto de Bioingeniería, Universidad Miguel Hernández de Elche. Parte de las imágenes proceden de <http://morguefile.com>.

Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida, transmitida en ninguna forma o medio alguno, electrónico o mecánico, sin el permiso escrito de los titulares del Copyright.

ISBN: 978-84-690-6696-6  
D.L.: B-32.079/2007

Impreso por: Prismàtic Arts Grafiques, S.A.

**Ejemplar de difusión gratuita. Incluye CD-ROM con la versión hablada.**

---

## Índice General

<b>1.</b>	<b>Introducción</b>	<b>02</b>
<b>2.</b>	<b>Definición y clínica</b>	<b>16</b>
<b>3.</b>	<b>Causas</b>	<b>30</b>
<b>4.</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>38</b>
<b>5.</b>	<b>Tratamiento</b>	<b>50</b>
<b>6.</b>	<b>Vivir con Retinosis</b>	<b>66</b>
<b>7.</b>	<b>Anexos</b>	
	<i>A I: Simulador de Retinosis</i>	<b>88</b>
	<i>A II: Enfermedades que se pueden asociar con Retinosis</i>	<b>90</b>
	<i>A III: Asociaciones de afectados de Retinosis Pigmentaria</i>	<b>102</b>
	<i>A IV: Direcciones de interés en internet</i>	<b>108</b>
	<i>A V: CD</i>	<b>117</b>

---

---

## Prólogo

La *Retinosis Pigmentaria* es la causa de degeneración hereditaria más frecuente de la retina y, aunque fue diagnosticada por primera vez a finales del siglo XIX, sigue siendo una gran desconocida dentro de la medicina. Probablemente uno de los motivos de este desconocimiento está relacionado con que “sólo” afecta a un pequeño porcentaje de la población. En España el número de afectados/as supera las 15.000 personas, estimándose en 500.000 las personas portadoras de los genes defectuosos y, por tanto, posibles transmisores de esta enfermedad.

Aunque se nace con la enfermedad, es raro que ésta se manifieste antes de la adolescencia. Por tanto, la persona afectada no es consciente de su enfermedad hasta que ésta se encuentra en fases avanzadas, por lo que es preciso potenciar el conocimiento de la enfermedad y su diagnóstico precoz. Desgraciadamente se trata de una enfermedad hoy por hoy incurable.

Este libro, escrito de forma clara y accesible, presenta los datos más relevantes de la enfermedad y aspira a contestar aquellas preguntas que se hacen los afectados, sus familiares y conocidos. No se trata de una obra dirigida al especialista aunque, al ser de lectura fácil y didáctica, permite un repaso somero de la situación actual. Por lo tanto, uno de los logros de esta obra es la presentación de una gran cantidad de conocimientos actualizados sobre esta enfermedad degenerativa en un lenguaje culto, correcto y enormemente informativo.

Se trata de un texto de divulgación, que intenta recoger muchas de las preguntas que se les plantean a los afectados y a sus familias a la vez que difundir el conocimiento de la *Retinosis Pigmentaria*. El objetivo fundamental es contribuir a que la sociedad comprenda los problemas a los que se enfrentan en la vida diaria estas personas y luchar juntos para conseguir que la Retinosis Pigmentaria deje de ser una enfermedad incurable.

---

---

Una de las preguntas más importantes que suelen plantear los afectados es saber si el proceso degenerativo puede detenerse y, sobre todo, si se puede curar. Hay que señalar, que aunque hoy en día la *Retinosis Pigmentaria* sea una enfermedad incurable, el futuro es esperanzador. En este contexto, hay que solicitar de la administración y de la sociedad un mayor esfuerzo para incrementar el apoyo científico y técnico que nos ayude a identificar los mecanismos comunes que se encuentran en muchas de estas patologías y apoyar todas las investigaciones en este campo para intentar encontrar cuanto antes soluciones que contribuyan a mejorar la calidad de vida, la independencia y la autonomía de los afectados.

Es pues de justicia señalar el enorme esfuerzo realizado por el Prof. Eduardo Fernández y la Cátedra de Investigación “Bidons Egara” de la Universidad Miguel Hernández de Elche con la colaboración de ONCE, General Óptica y Fundación Vodafone España para dar a conocer los retos a los que se enfrentan los afectados de Retinosis Pigmentaria en su vida diaria. Debemos hacer, además, un especial énfasis en la cuidadosa presentación que se ha dado a cada una de sus partes, lo que ayuda a entender mejor algunos de los conceptos que se presentan.

Bernat Soria

Ministro de Sanidad y Consumo  
Catedrático Extraordinario de Medicina Regenerativa  
Director del Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa  
(CABIMER), Sevilla (bernat.soria@cabimer.es)

---

---

## Información preliminar y Agradecimientos

Este pequeño texto divulgativo pretende dar una visión actualizada sobre algunas de las preguntas que con frecuencia se plantean las personas que se ven afectadas por una enfermedad genética y por ahora incurable, la *Retinosis Pigmentaria*. La pesadilla empieza cuando el oftalmólogo les dice que padecen una enfermedad de la retina, que puede conducir a ceguera y para la que no existe solución. El desconcierto inicial y la desinformación sobre lo que les está pasando suele conducir a una especie de peregrinaje, de consulta en consulta, buscando una solución a este problema. En este contexto, el presente libro nace desde la Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria “Bidons Egara” de la Universidad Miguel Hernández de Elche para facilitar el conocimiento de la enfermedad y de las dificultades y limitaciones que conlleva.

El texto intenta proporcionar una revisión sencilla y actualizada sobre muchas de las preguntas que se plantean los afectados de Retinosis Pigmentaria y sus familias. La información se presenta en dos niveles. Un nivel de información más básico, impreso con tinta de color negro, y un nivel un poco más específico, que aparece impreso en **otro color**, cuya lectura no es estrictamente necesaria para comprender los conceptos generales. Además, el libro incluye unas gafas que permiten ayudar a entender algunos de los problemas a los que se enfrentan los afectados de Retinosis Pigmentaria en su vida diaria y un CD con una versión hablada del texto para que éste pueda ser accesible para personas con dificultades de visión.

---

---

Este libro no habría sido posible sin los continuos esfuerzos de Joaquín López y Joan Claramunt para conseguir que este texto viera la luz. Además nos gustaría agradecer la valiosa orientación y asesoramiento proporcionados por el personal adscrito a la Cátedra “Bidons Egara” y por muchos profesionales y afectados entre los que se incluyen: Marcelino Avilés, Inmaculada Selles, Roser González, Sagrario Marcos, Markus Bongard, Jorge Alió, Maria José Sánchez, Antonio Salinas, Luis Palacios, Fali Alcaide y Maite Melero así como muchas otras personas que han sido consultadas durante la preparación del libro y que de manera desinteresada han colaborado en el mismo. A todas ellas nos gustaría agradecerles su esfuerzo y buen hacer. Además queremos dar las gracias por el apoyo recibido desde la Dirección General de la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) y agradecer las aportaciones económicas de D. Josep Enric Sendil Martí y D. Rafael López Torralbo, así como la colaboración de la ONCE, de General Óptica y de la Fundación Vodafone España, que desde el primer momento se interesaron por el proyecto. Sin ellos no habríamos podido editar y distribuir gratuitamente este libro.

Eduardo Fernández

Director de la Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria “Bidons Egara”  
Universidad Miguel Hernández  
Elche (e.fernandez@umh.es)

---





1

## Introducción

*"Sólo comprendemos aquellas preguntas que podemos responder"*

Friedrich Nietzsche

Nuestros ojos son unos maravillosos órganos que nos permiten apreciar la belleza del mundo que nos rodea a la vez que comunicarnos mediante la lectura, la escritura y las artes visuales y plásticas. A través de una pequeña apertura de unos 2 mm de diámetro (la pupila), el ojo selecciona una pequeña fracción de lo que existe a nuestro alrededor y, junto con el cerebro, reconstruye la posición, forma, color y movimiento de cada objeto en nuestro campo de visión. Esto supone un gran trabajo y requiere una maquinaria neural muy especializada y compleja.

Habitualmente, no somos conscientes de todo lo que implica la visión hasta que no se produce una anomalía en este proceso. Cuando encontramos dolor, una alteración del aspecto de los ojos o trastornos visuales, enseguida nos preocupamos y acudimos a un profesional especializado. Sin embargo, a veces se pueden dar procesos de enorme importancia, como la desaparición de porciones enteras del campo visual, sin que apenas nos demos cuenta.

En este contexto, el principal propósito de esta sencilla publicación es introducir al lector en un conjunto de alteraciones de una parte importante del ojo, la retina, que son de carácter degenerativo, progresivo y hereditario y que, en ocasiones, pueden conducir a la ceguera.





Afortunadamente, este grupo de alteraciones, que se engloban bajo el término de Retinosis Pigmentaria (RP), no es muy frecuente, pero el número de personas en España que pueden ser portadoras de genes defectuosos, y por tanto transmisoras de la enfermedad, se estima en más de 500.000. Por ello es importante conocer qué es la *Retinosis Pigmentaria*, poner todos los medios a nuestro alcance para comprender los problemas a los que se enfrentan en la vida diaria estas personas y luchar juntos para conseguir que la *Retinosis Pigmentaria* deje de ser una enfermedad “incurable”.

## Partes del ojo

---

A primera vista, podría parecer que se precisan unos tejidos muy especializados para lograr la visión y, a nivel emocional, desde luego que lo son. Sin embargo, la anatomía no conoce emociones y los tejidos oculares se pueden encontrar en cualquier otra parte del cuerpo. Incluso los tejidos transparentes, aunque son específicos del ojo, tienen caracteres comunes con otros tejidos ampliamente distribuidos por el organismo.

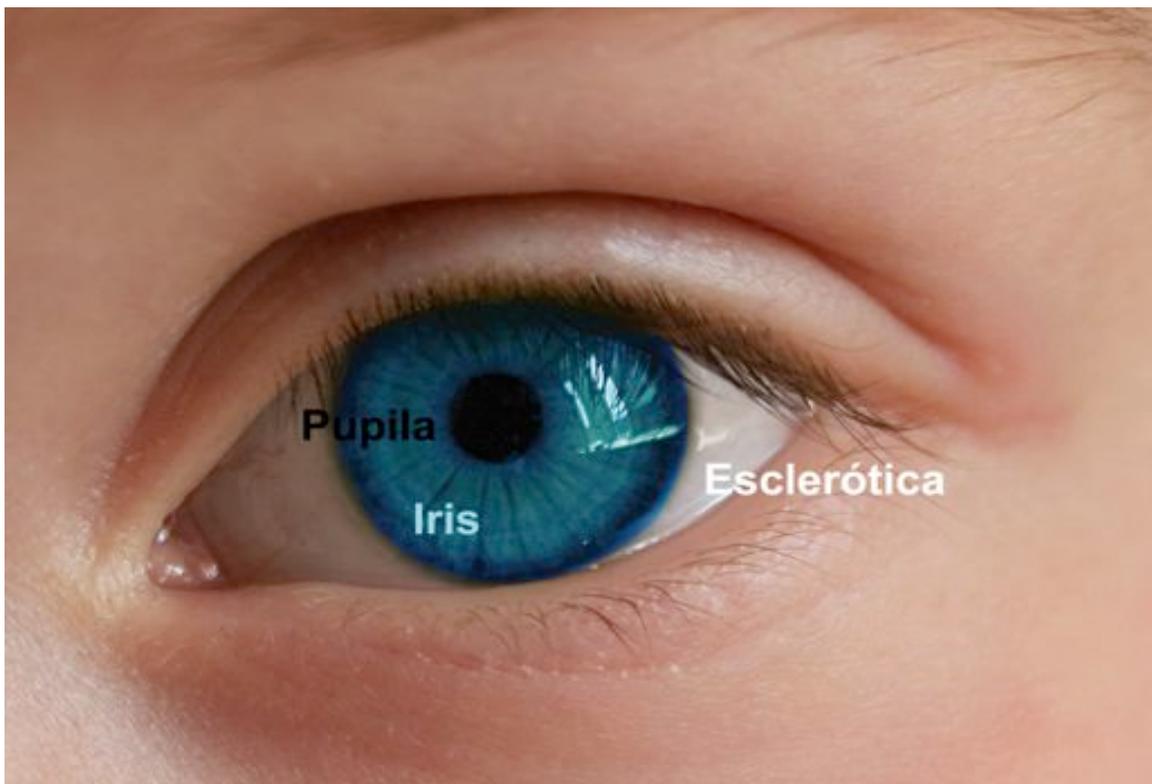


Figura 1. Parte externa del ojo.

---

Dada la importancia del sistema visual para la percepción humana, los ojos se encuentran bien protegidos dentro de unas cavidades específicas en los huesos de la cabeza, *las órbitas*. Además, también participan en su protección *los párpados* y una delgada membrana, denominada *conjuntiva*, que recubre la superficie interna de los párpados y luego se dobla por encima del globo ocular hasta unirse con la ventana transparente de la parte anterior del ojo, *la córnea*.

Las partes anteriores del ojo son fácilmente observables. Así, cuando miramos hacia los ojos de alguien, podemos apreciar claramente una serie de estructuras:

- Una porción central de color negro, *la pupila*, que no es más que un agujero que permite la entrada de luz al globo ocular (aparece de color negro debido a que los pigmentos retinianos absorben la luz).
- Una membrana coloreada y de forma circular, *el iris*. Su coloración representa lo que conocemos habitualmente como “color de los ojos” y su apertura central es la pupila. Esta membrana presenta un músculo de disposición circular que permite modificar su tamaño para adaptarse a la iluminación ambiental.
- Un tejido transparente, *la córnea*, que sólo se ve cuando observamos el ojo de perfil y que cubre tanto al iris como a la pupila. Ésta es la primera y más poderosa lente del globo ocular y permite, junto con el cristalino, enfocar las imágenes a nivel de la retina.
- El “blanco del ojo”, *la esclerótica*, que forma parte de los tejidos de soporte del globo ocular.

---

Pero los ojos también poseen otras partes que son necesarias para su funcionamiento y que sólo se pueden observar cuando realizamos un corte del mismo para ver lo que hay dentro. Así, una sección transversal del globo ocular (esto es, cuando lo cortamos por la mitad) nos muestra tres capas diferentes:

- Una más superficial o externa, formada por la córnea (por delante) y la esclerótica (por detrás), que es bastante rígida y se encarga entre otras cosas de mantener la forma del ojo.
- Una capa media, formada por el iris, *cuerpo ciliar y la coroides*, en la que encontramos una mezcla de vasos sanguíneos, células con pigmento, músculos y tejido conectivo.
- Una capa interna, *la retina*, que se encarga de transformar la información luminosa que llega hasta el ojo en señales eléctricas y de enviar estas señales desde el ojo al cerebro mediante el nervio óptico.

En la imagen de la Figura 2 también se muestra *el cristalino*, que es una estructura transparente y con forma de lenteja, situado por detrás del iris. El cristalino puede cambiar de forma gracias a la contracción o relajación de unos músculos situados en el cuerpo ciliar. Este proceso se conoce como acomodación y permite que las imágenes se puedan enfocar a nivel de la capa sensible del ojo, es decir en la retina. Todo el espacio entre el cristalino y la retina está relleno por un líquido viscoso llamado *humor vítreo*.

## La retina

---

Aunque todas las partes del ojo son importantes para percibir la información visual, la retina es quizá la parte vital del sistema. Es, esencialmente, una porción del cerebro que se proyecta hacia las estructuras superficiales del organismo con el fin de recibir los rayos luminosos que provienen del mundo

---

exterior. Su fácil acceso, unido a la posibilidad de estudiar el procesamiento de la información en una porción intacta del Sistema Nervioso, la han convertido en un modelo único y de gran utilidad para estudios fisiológicos y morfológicos del sistema nervioso en general.

Sin embargo, al igual que otros tejidos altamente especializados, la retina ha alcanzado tal grado de refinamiento que ha perdido la capacidad de regenerarse, por lo que cualquier alteración patológica a nivel de la misma suele tener graves consecuencias.

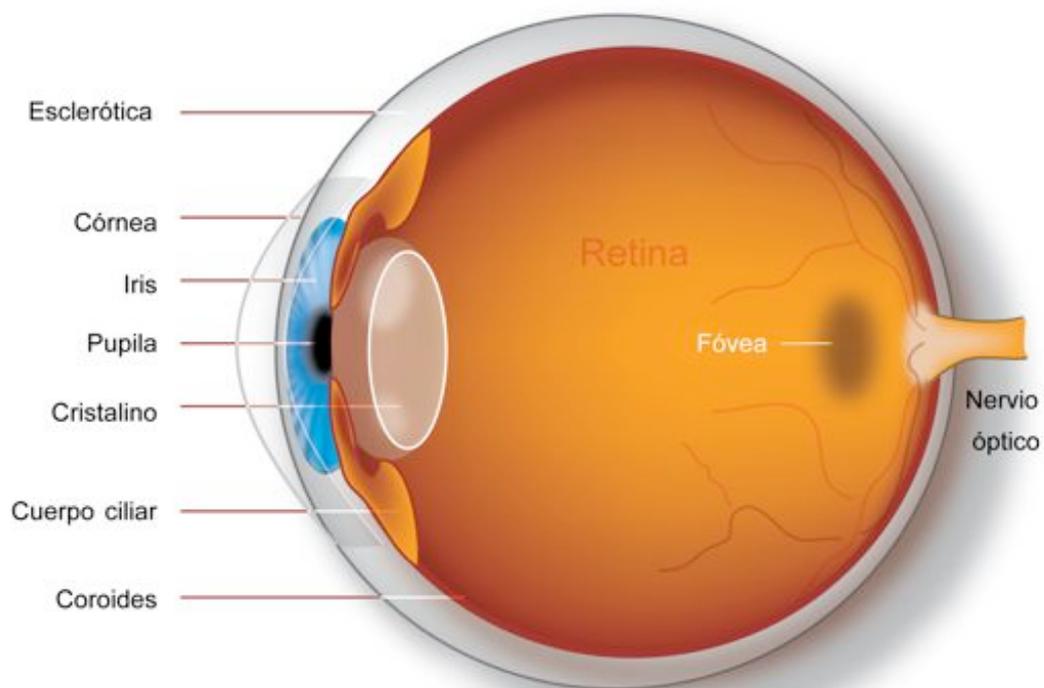


Figura 2. Sección transversal del ojo.

## 1 | Introducción

La retina se encuentra en la parte interna del ojo. No obstante, cuando un oftalmólogo utiliza un oftalmoscopio para mirar dentro del ojo, obtiene una imagen de la retina similar a la que se muestra en la Figura 3.

En el centro de la retina se encuentra una zona ovoidea, con una coloración rojiza, que carece de vasos sanguíneos y se denomina *mácula*. Esta región presenta en su centro una depresión o *fóvea* y en ella se concentran una gran cantidad de células sensoriales responsables de la visión. Es a este nivel donde se enfocan los rayos luminosos y se produce la máxima agudeza visual. Más lateralmente se encuentra un área de forma circular u oval que mide aproximadamente unos 2 mm. Esta zona se denomina *papila* y es el lugar por donde pasan los vasos sanguíneos que se encargan de la nutrición de la retina y las fibras nerviosas que llevan la información desde el ojo hasta el cerebro (*nervio óptico*).

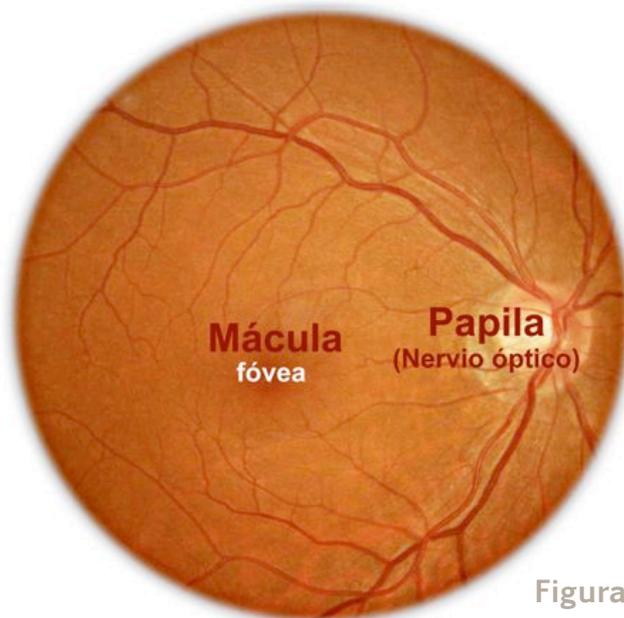


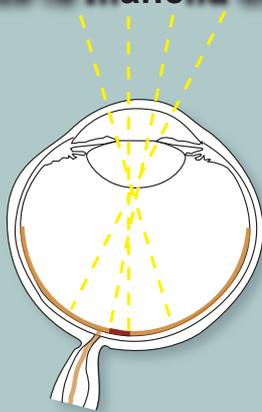
Figura 3. La retina de un ojo derecho.

---

La Fóvea está situada en el centro del eje visual. A pesar de ser muy pequeña, es una región muy especializada que permite una distinción muy precisa entre detalles casi similares, precisión de la que dependen muchas cosas de nuestra vida cotidiana, desde la lectura de una línea impresa hasta el rostro de una persona, el color de un objeto, etc.

Para hacernos una idea de su tamaño podemos intentar leer las palabras adyacentes de una página impresa **mientras** mantenemos la cabeza y la vista fija en una de ellas (por ejemplo en la palabra “mientras” de la línea anterior). ¿Qué es lo que sucede? ¿Puede leer las palabras cercanas?

En un lugar de la **mancha** de cuyo nombre...



Al leer, nuestros ojos saltan de un punto a otro de un mismo renglón fijándose durante una fracción de segundo en cada punto. Estos saltos, denominados movimientos sacádicos, varían en extensión pero suelen abarcar un promedio de unos 10 caracteres. Durante cada uno de los breves intervalos de fijación se procesan todas las palabras que caen en el campo visual. Sin embargo sólo podemos distinguir claramente aquella parte del campo visual que proyecta exactamente dentro de la Fóvea (aproximadamente unos 3-4 caracteres). Conforme nos alejamos de esta zona la definición de las letras disminuye por lo que las cosas se ven más borrosas cuanto más alejadas quedan de la Fóvea (Figura 3).

## Formación de las imágenes en la retina

La luz entra al ojo a través de la córnea, atraviesa la cámara anterior, el cristalino, el humor vítreo y llega a la retina. Aquí se inicia el procesamiento de los detalles más pequeños de las imágenes y su transmisión hacia los centros visuales superiores situados en el cerebro. Para tener una idea clara del funcionamiento del ojo, se le compara habitualmente con una cámara fotográfica. Así, el cristalino actúa de modo similar al objetivo de la cámara, el iris sería el diafragma que regula la cantidad de luz y la parte sensible, que recoge y procesa las imágenes, corresponde a la retina.

Los rayos luminosos, después de atravesar los distintos medios transparentes del ojo, excitan las células sensoriales de la retina (fotorreceptores) formando la imagen invertida del objeto que miramos. Esta inversión se debe a las características específicas del sistema óptico del ojo.

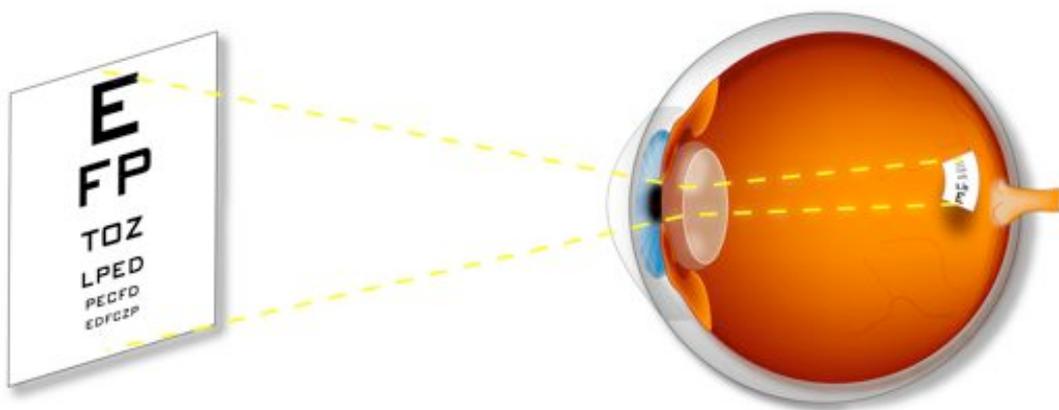


Figura 4. Un cono de luz atraviesa la córnea y el cristalino y llega a la retina.

---

## Estructura de la retina

El estudio de la organización de la retina de los vertebrados ha interesado a muchos investigadores a lo largo de los últimos 100 años. Santiago Ramón y Cajal (1852-1934) fue uno de los pioneros en este campo y la mayoría de sus descripciones y clasificaciones todavía continúan siendo válidas. Cuando realizamos una sección vertical de una retina real y la observamos al microscopio, resulta evidente que la retina es muy compleja y contiene muchos elementos.



La siguiente imagen (Figura 5) presenta un esquema de la retina con sus principales tipos celulares. Así, la retina humana está compuesta por 3 capas que contienen cuerpos celulares (*nuclear externa*, *nuclear interna* y *capa de las células ganglionares*) y 2 capas, denominadas *plexiformes*, donde se producen interacciones entre las diversas células (principalmente *fotorreceptores*, *células bipolares*, *células horizontales*, *células amacrinas* y *células ganglionares*). Cajal sugirió que existían dos tipos principales de vías de procesamiento de la información.

Una cadena principal, en la que la información procedente de los fotorreceptores (*conos y bastones*) pasaría a las células bipolares y de aquí a las células ganglionares que se encargan de enviar esta información al cerebro; y una cadena de asociación lateral en la que intervendrían las células horizontales (a nivel de la plexiforme externa) y las células amacrinas (a nivel de la plexiforme interna).

Además de estas células nerviosas, no hay que olvidar que en la retina también existen vasos sanguíneos y otros tipos celulares como son:

- Las *células del epitelio pigmentario*, que forman la capa más externa de la retina. Se organizan como una sola capa de células y se caracterizan por la presencia de gránulos de pigmento en su interior, que absorben la luz que llega hasta ellas.
- *Células gliales*, entre las que cabe destacar las *células de Müller*, los *astrocitos* y las *células de la microglía*.

## Alteraciones de la retina

---

Existen muchas alteraciones en las que la función de la retina puede verse seriamente comprometida. Una de las más frecuentes es el glaucoma: se produce cuando un aumento de la presión dentro del ojo daña la retina y las fibras nerviosas que salen por la papila. En otros casos se trata de enfermedades sistémicas, como la diabetes, en la que uno de los daños que se producen es el deterioro de los vasos sanguíneos de todo el organismo, que también afecta a la retina (especialmente a los vasos sanguíneos cercanos a la fovea).

---

En este texto vamos a intentar describir otras alteraciones que, aunque son menos conocidas, representan la causa más habitual de ceguera de origen genético en los adultos. Estas alteraciones degenerativas de la retina, que se conocen como *Retinosis Pigmentaria*, dan lugar a una pérdida gradual, lenta y, hasta ahora, irreversible de la visión. En este contexto hemos intentado recoger y dar respuesta a algunas de las preguntas que con frecuencia se plantean las personas que se ven afectadas por estas alteraciones y sus familias.

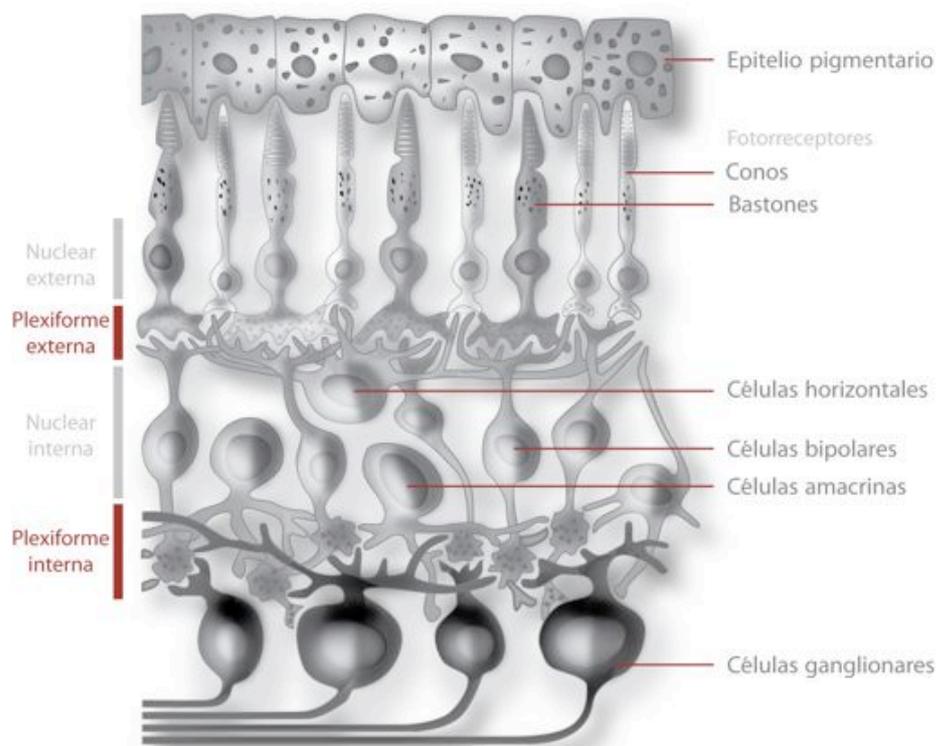


Figura 5. Esquema de la retina.





## Definición y Clínica

---

*“Lo menos que podemos hacer, en servicio de algo, es comprenderlo”*

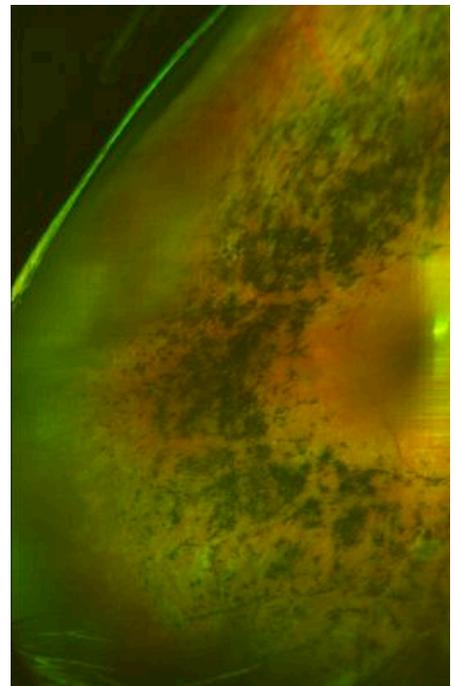
Ortega y Gasset

### 2.1 ¿Qué es la Retinosis

#### Pigmentaria?

La *Retinosis Pigmentaria* (RP) no es una única enfermedad sino un grupo de enfermedades degenerativas que afectan al ojo y se caracterizan por una pérdida lenta y progresiva de la visión, que afecta, al menos en sus etapas iniciales, a la visión nocturna y periférica y que en algunos casos conduce a la ceguera (utilice las gafas adjuntas para experimentar algunos de los problemas visuales que presentan las personas afectadas por esta patología).

Este cuadro es conocido también como Degeneración de la Retina, Distrofia de Conos y Bastones, Distrofia Pigmentaria de la Retina, Hemeralopia Congénita, Ceguera Nocturna y algunos autores la denominan Retinitis Pigmentosa. Sin embargo, esta última denominación no es correcta ya que el término “retinitis” implica un componente inflamatorio que no aparece habitualmente en este conjunto de enfermedades.

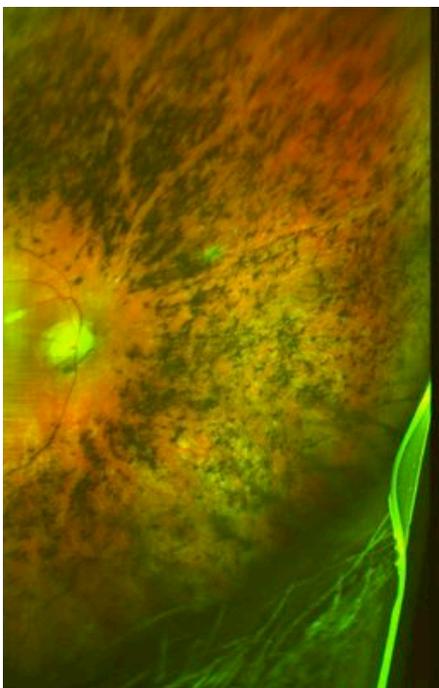


---

La enfermedad afecta fundamentalmente a la retina, que es la capa que recubre la parte interna del ojo y se encarga de adquirir y procesar las imágenes del mundo que nos rodea y enviarlas al cerebro mediante el nervio óptico para que podamos percibir las (para más información consultar el capítulo de introducción).

En la *Retinosis Pigmentaria* se produce una destrucción gradual de algunas de las células de la retina (principalmente de los fotorreceptores) y es frecuente la aparición de acúmulos de pigmento en el fondo del ojo.

Ante cualquier  
duda consulte a  
su oftalmólogo de  
confianza.



Generalmente, la afectación es bilateral y los dos ojos están afectados por igual. Aunque se nace con la enfermedad, es raro que se manifieste antes de la adolescencia. Por tanto, la persona afectada no es consciente de su enfermedad hasta que ésta se encuentra en fases avanzadas, de ahí la importancia del diagnóstico precoz.

### 2.2 ¿Cuáles son los síntomas de la Retinosis Pigmentaria?

Aunque las características clínicas de la *Retinosis Pigmentaria* varían de unos pacientes a otros, los síntomas más frecuentes son:

- *Ceguera nocturna*, que se manifiesta como una deficiente adaptación a la oscuridad y a lugares poco iluminados. Las personas con una visión normal se adaptan a la oscuridad tras un breve período de tiempo. Por el contrario, las personas con ceguera nocturna tienen una adaptación muy lenta, tardan en ver al pasar de un ambiente con luz a otro con luz tenue, como por ejemplo restaurantes o salas de cine, y muchas veces no son capaces de distinguir correctamente formas y objetos.

- *Reducción del campo de visión*, generalmente de la visión periférica, que obliga a los afectados a girar la cabeza para poder ver lo que hay a su alrededor. Es lo que se conoce como "visión en túnel", dado que el mundo se va convirtiendo en una especie de túnel donde la única luz se ve al final, pero cada vez es más distante y difusa. Esta reducción suele ocasionar graves impedimentos ya que afecta de forma importante a la movilidad aunque no suele ser percibida por los afectados hasta que es muy severa.



Sujeto con visión no afect

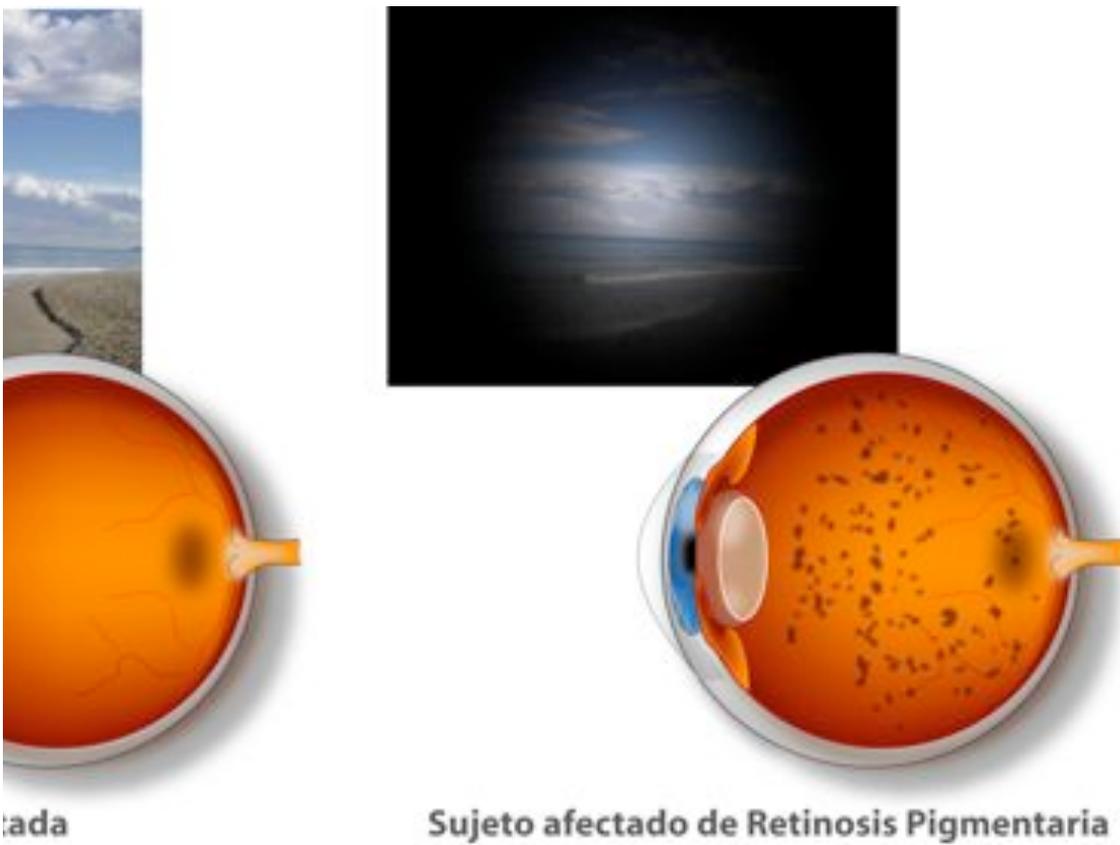


Figura 6. En la zona superior se presenta una imagen captada por una persona con visión no afectada y el mismo paisaje visto por una persona con RP. Debajo vemos dos cortes transversales del ojo, correspondientes a cada uno de los casos. En el caso del ojo afectado aparecen manchas más oscuras en todo el globo ocular, identificadas como agregados de pigmentos de la retina.

## 2 | Definición y Clínica

Lo más habitual es que en lugar de la disminución del campo visual, las personas con RP refieran que se tropiezan frecuentemente con los objetos a su alrededor o que tienen dificultades para encontrarlos.

- *Disminución de la visión (de la agudeza visual)* que se manifiesta como dificultad para percibir formas y objetos y que se suele presentar después de los dos síntomas anteriores.

- *Deslumbramientos y fotopsias.* Muchos pacientes perciben luces o pequeños flashes en la periferia de su campo que dificultan la visión, especialmente en condiciones de excesiva luminosidad. Además, la luz molesta cada vez más. Estos deslumbramientos hacen que sea necesario utilizar gafas de sol con filtros especialmente adaptados para estas alteraciones.

- *Alteración de la percepción de los colores* que, aunque es inespecífica, suele afectar más al eje azul-amarillo. Se produce cuando la enfermedad está muy avanzada.

Algo que es común a todos los casos de RP es la naturaleza progresiva de la enfermedad. Así, el curso clínico es lento, crónico y progresivo, aunque con frecuencia se producen algunas mejorías espontáneas en la agudeza y el campo visual.



---

## 2.3 ¿Es la Retinosis Pigmentaria sólo una afección ocular?

La RP puede aparecer como una entidad aislada o asociarse a otras patologías oculares o sistémicas. Así, las personas con RP pueden presentar otras alteraciones oculares como Miopía, Astigmatismo, Cataratas (incremento de la opacidad del cristalino), Glaucoma (aumento anormal de la presión dentro del globo ocular) y Alteraciones de la Córnea. Un correcto control y seguimiento de la enfermedad es muy importante para poder detectar y tratar precozmente estas posibles alteraciones. Además, y aunque son raras (representan aproximadamente un 15%), la RP puede estar asociada con síndromes que también afectan a otras partes del cuerpo. Las más frecuentes son enfermedades degenerativas del sistema nervioso central (formado por el cerebro y la médula espinal), de los músculos (denominadas miopatías) y las alteraciones metabólicas. Estas formas de RP asociadas a otras patologías se conocen como Retinosis Pigmentarias Síndrómicas (ver cuestión 2.5).

Además, también existen formas atípicas de *Retinosis Pigmentaria* sin acumulación de pigmentos, la *Retinosis Pigmentaria* central o inversa (en la que los hallazgos oftalmológicos se encuentran en las porciones centrales de la retina, en lugar de en la periferia) o la Coroideremia, que es una enfermedad de la retina que causa degeneración de la retina y la coroides en la que además de los signos típicos de RP aparece una atrofia de los vasos sanguíneos que se encargan de nutrir a la retina.



Una vez diagnosticado un paciente de RP, es muy importante averiguar si se trata de una degeneración exclusivamente ocular o si forma parte de un trastorno sistémico.

### 2.4 ¿Cuántas personas tienen esta enfermedad?

#### ¿Son significativos los

#### casos de RP en España?

La *Retinosis Pigmentaria* es la degeneración hereditaria más frecuente de la retina y la causa más habitual de ceguera de origen genético en el adulto. Además, el grupo de enfermedades heredo-degenerativas del globo ocular, entre las que se incluye la RP, representa la segunda causa simple de ceguera en el mundo desarrollado.

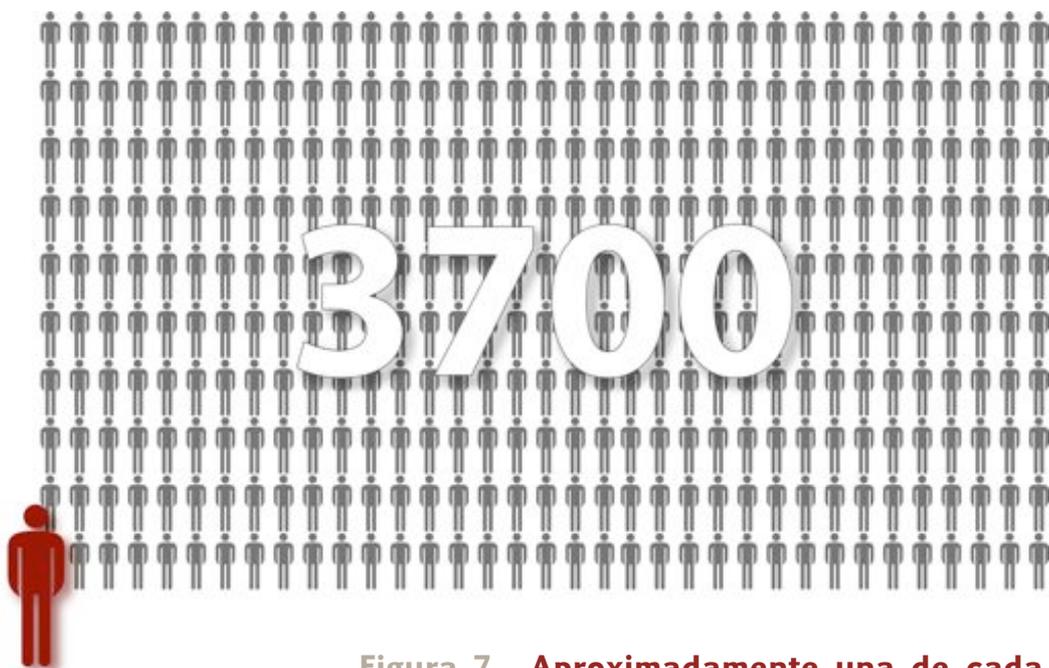
Estas alteraciones, que afectan de forma parecida a jóvenes y adultos, son responsables de casi el 50% de todos los casos de baja visión y a menudo causan cuadros intratables. Por tanto, estos trastornos suponen un problema importante, que requiere un mayor esfuerzo a nivel de investigación y de desarrollo de nuevos tratamientos y ayudas.

La enfermedad afecta aproximadamente a una de cada 3.700 personas, aunque esta cifra puede variar de unos países a otros. En España, el número de afectados supera los 15.000,

---

estimándose en más de 500.000 las personas portadoras de los genes defectuosos y, por tanto, posibles transmisores de esta enfermedad.

Las estadísticas coinciden en que la RP es algo más frecuente en varones (entre el 55-65% de los afectados son varones).



**Figura 7. Aproximadamente una de cada 3.700 personas está afectada por RP.**

---

## 2.5 ¿Cuáles son las formas sindrómicas más frecuentes de RP en España?

Las RP asociadas a otras patologías o Retinosis Pigmentarias Sindrómicas son poco frecuentes (representan aproximadamente el 12-15% de todos los casos de RP). Algunas de las asociaciones más frecuentes en España son el denominado Síndrome de Usher, donde la RP aparece ligada a sordera y el Síndrome de Bardet-Biedl, donde la enfermedad aparece ligada a obesidad, bajo coeficiente intelectual, polidactilia (más de cinco dedos) e hipogonadismo (genitales pequeños). Para más información sobre estas formas de RP consultar el anexo II.

La mayoría de las formas de RP sindrómicas se transmiten según un patrón autosómico recesivo. Este hecho permite una cierta prevención a través del consejo genético en contra de la endogamia y la consanguinidad.



---

## **2.6 ¿Las personas con Retinosis Pigmentaria, pueden desarrollar cataratas y otras alteraciones oculares?**

En algunas personas, estas alteraciones se pueden tratar de forma satisfactoria, pero siempre es importante discutir cada caso concreto con un médico oftalmólogo.

La RP se asocia con cierta frecuencia a miopía, glaucoma y alteraciones de la córnea (como por ejemplo queratocono y microcórnea). Además, no es inusual que un individuo con RP desarrolle cataratas. Todo ello contribuye a agravar los problemas de visión, de ahí la importancia de realizar un control médico periódico para diagnosticar precozmente y tratar lo antes posible todas estas alteraciones.

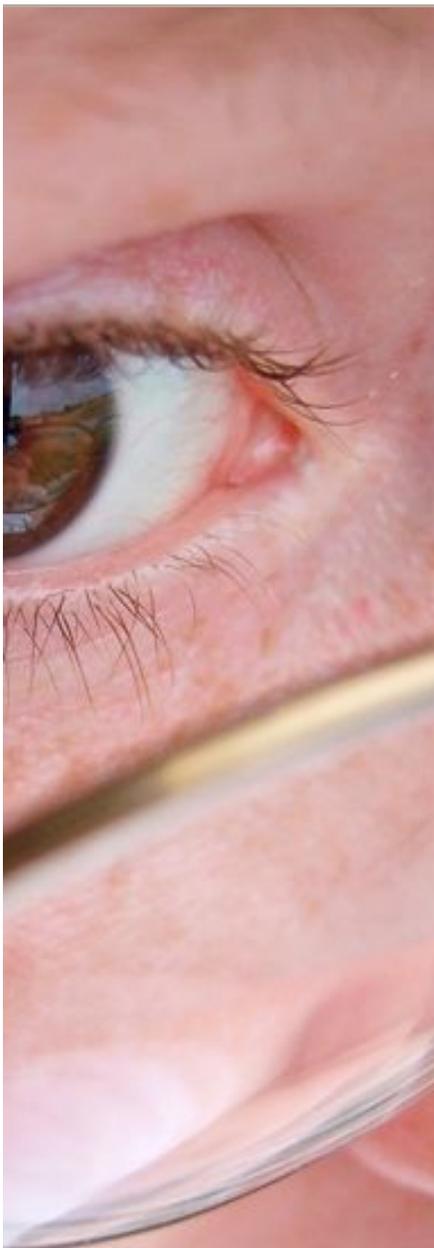


### 2.7 ¿Puede la Retinosis Pigmentaria conducir a una ceguera total?

Para la mayoría de la gente, ceguera total significa una pérdida completa de visión. Conforme envejecen, algunas personas con RP llegan a ser ciegas en este sentido. Sin embargo, muchas mantendrán un pequeño resto de visión, tal como la percepción de luz. Cada caso es diferente.

Un gran número de afectados de RP son legalmente ciegos aproximadamente a los 40 años de edad. Esto implica, habitualmente, una pérdida de independencia y problemas para la orientación, movilidad, lectura, escritura, etc. En cualquier caso, existe una fase previa de baja visión que se da cuando la agudeza visual es igual o menor al 30% (aunque algunos autores elevan este umbral hasta el 50%) y hay que tener en cuenta que el porcentaje de afectados de RP con baja visión es muy superior al de quienes están en situación de ceguera legal.





## 2.8 ¿Qué quiere decir “ciego legal”?

Se considera “ciego legal” a una persona cuya agudeza visual (con gafas o lentes de contacto, si las necesita) es diez veces menor de lo normal en su mejor ojo, o cuando el campo visual, sin tener en cuenta la agudeza, está restringido a 10 grados de ángulo.

Esta incapacidad visual es reconocida por la Ley, que establece las ayudas a las cuales el afectado tiene derecho.

Las personas que son legalmente ciegas pueden mantener una buena visión funcional gracias a la utilización de diferentes ayudas tecnológicas. Entre éstas se encuentran los sistemas de ampliación de imágenes, de mejora del contraste, de aumento del campo visual, sintetizadores de voz, etc.





## Causas

---

*"La investigación de las enfermedades ha avanzado tanto, que cada vez es más difícil encontrar a alguien que esté completamente sano"*

Aldous Huxley

### 3.1 ¿Cuál es la causa de la Retinosis

#### Pigmentaria?

La causa básica de la *Retinosis Pigmentaria (RP)* se cree que es genética y por tanto no es provocada por lesiones, infecciones o ningún otro agente externo. Estos defectos genéticos (también llamados mutaciones) hacen que las células de la retina funcionen de manera incorrecta y tengan dificultades para percibir la luz. Con el tiempo, se produce una degeneración de muchas de estas células que conlleva una progresiva pérdida de visión.

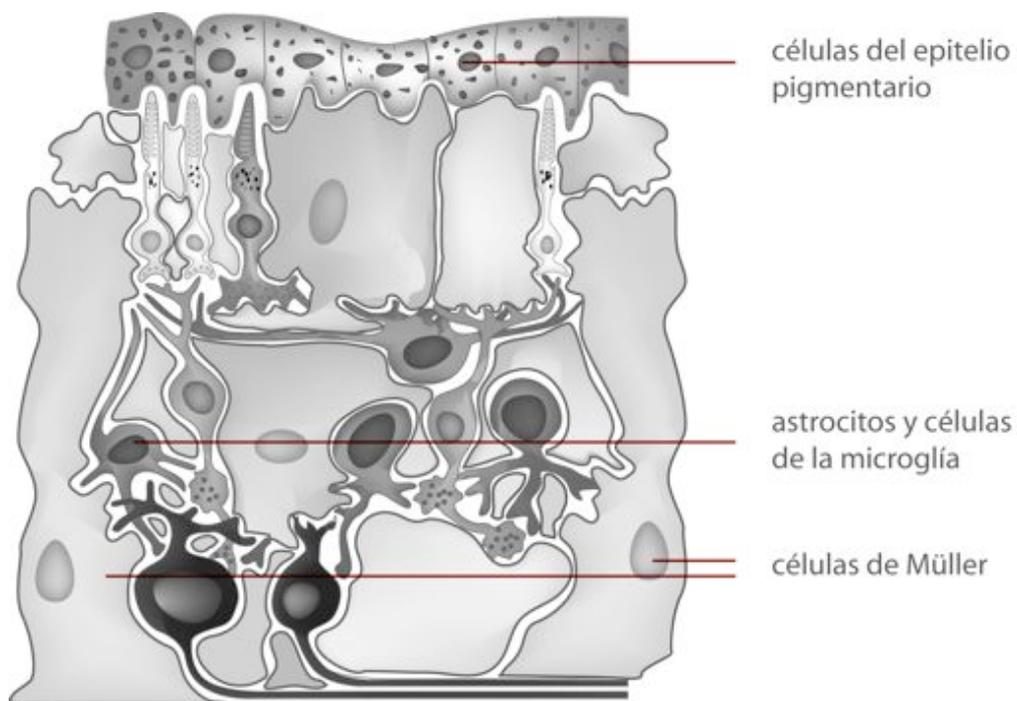
Los motivos por los que la retina degenera están siendo investigados por varios grupos de investigación tanto en España como en el extranjero. Actualmente, no se conoce bien cómo los cambios estructurales llegan a producir las alteraciones que conducen a la degeneración y muerte de los fotorreceptores (bastones y conos), aunque se sabe que éstos mueren por un proceso que se conoce como muerte celular programada o apoptosis.

Se ha documentado que las anomalías vasculares de la coroides o de la retina están presentes como sustrato en la *Retinosis Pigmentaria*, aunque estas alteraciones, que se correlacionan con el grado de afectación funcional en la enfermedad, no parecen ser la causa del

---

trastorno, sino que son consecuencia de las profundas alteraciones retinianas producidas por la enfermedad.

Otras teorías sugieren que puede tratarse de un proceso autoinmune, de una especie de envejecimiento prematuro de la retina, y existen autores que sostienen que los cambios pueden estar ocasionados por la luz o ser secundarios a alteraciones bioquímico-metabólicas. En cualquier caso, no es fácil determinar cuál es la causa y es muy probable que puedan influir muchos de estos factores.



**Figura 8. Esquema de una retina con Retinosis Pigmentaria en estadios finales.**

---

## 3.2 ¿Es hereditaria la Retinosis Pigmentaria?

Sí, en la mayoría de los casos, aunque muchas veces no es fácil establecer un origen claramente hereditario. En este sentido hay que tener en cuenta que se trata de un grupo heterogéneo de enfermedades y que pueden estar involucrados un gran número de genes, lo que dificulta mucho su estudio y caracterización.

En ocasiones, el enfermo es el primero de su familia que padece la enfermedad. Esto puede estar relacionado con la dificultad de estudiar sus antecedentes familiares o de identificar el gen o los genes alterados, aunque también puede suponer que las alteraciones genéticas aparezcan en estas personas por primera vez.

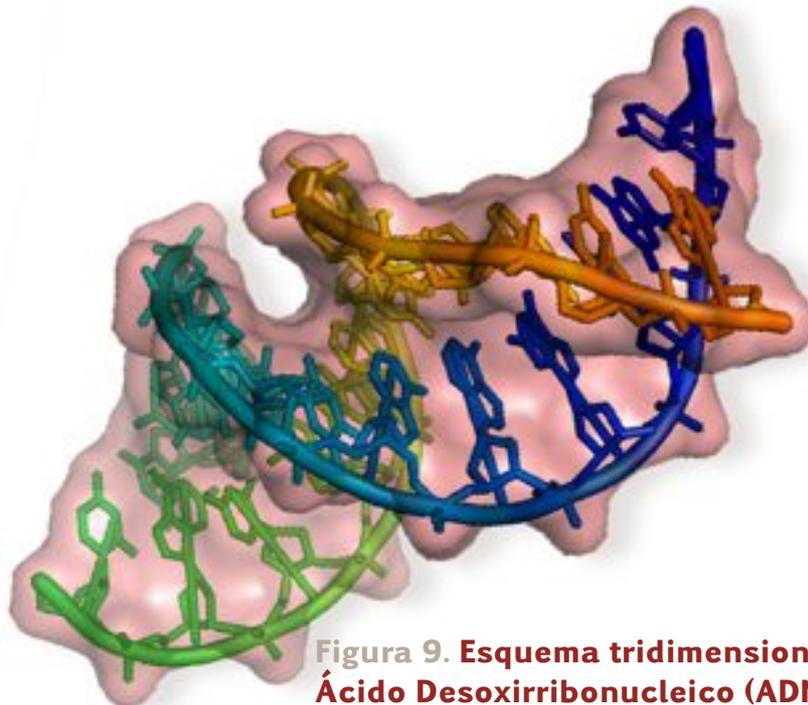
En estos casos esporádicos, que son debidos a nuevas mutaciones, las personas afectadas no transmiten la enfermedad a su descendencia. Dada la relevancia del factor hereditario en la transmisión de la RP, se recomienda llevar a cabo un estudio genético en las familias de las personas afectadas. Su objetivo es determinar las posibilidades de transmisión y el tipo de herencia.

Diferentes patrones de herencia están asociados con distintos grados de progresión de la enfermedad. El conocimiento de la posible afectación de la familia puede ayudar a predecir la evolución de la enfermedad en una determinada persona y ser de ayuda para ofrecer un consejo genético que soporte las decisiones relacionadas con la descendencia en el futuro.

En la actualidad se han descubierto más de 100 genes implicados en la RP, que se heredan según todos los patrones de herencia posibles (por ejemplo de forma autosómica dominante, de forma autosómica recesiva o ligados al sexo) aunque no todas las formas hereditarias ni todas las mutaciones tienen la misma gravedad.

---

Es importante recordar que la RP es una enfermedad hereditaria y suele afectar a otros miembros de la misma familia; por ello si a una persona se le diagnostica esta enfermedad es recomendable que los restantes miembros de su familia se pongan en contacto con un médico oftalmólogo.



**Figura 9. Esquema tridimensional del Ácido Desoxirribonucleico (ADN) componente del material genético.**

### 3.3 ¿Cómo se transmite la Retinosis Pigmentaria?

Dentro de las formas hereditarias podemos distinguir tres patrones fundamentales de herencia.

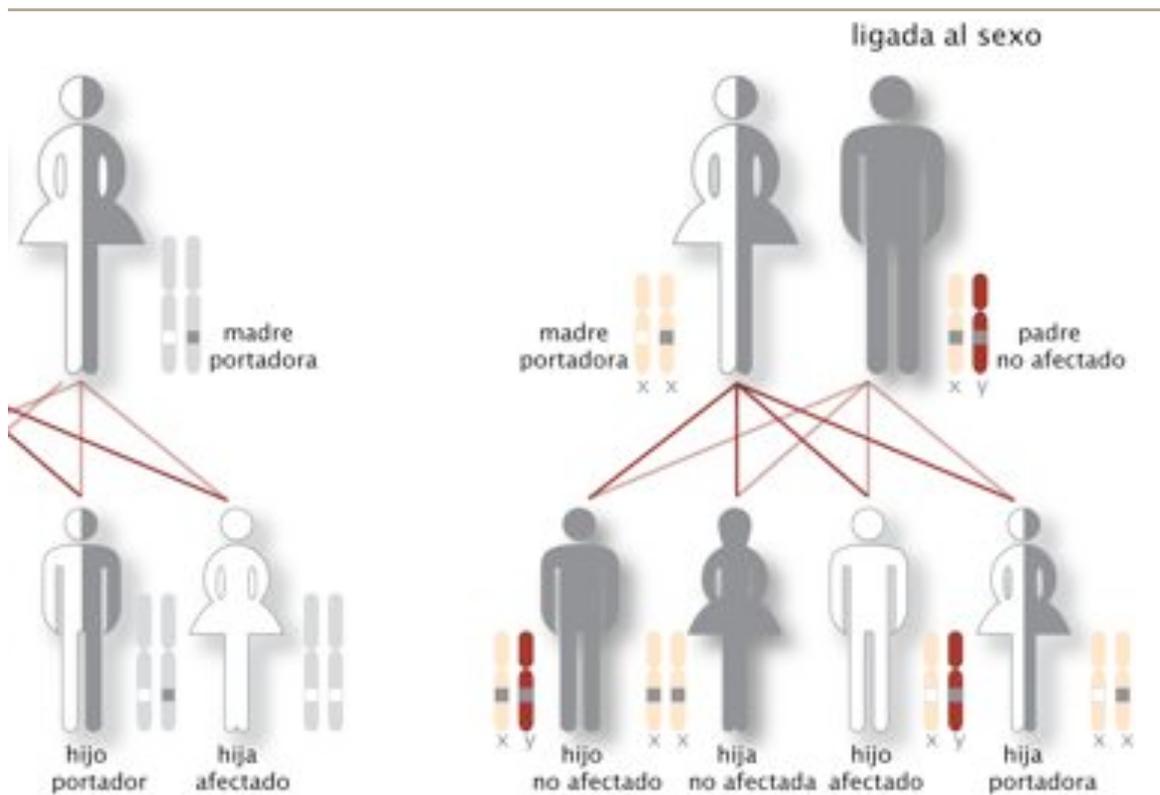
Las RP que se transmiten de forma autosómica dominante. Suelen ser las formas menos graves, pues la enfermedad suele progresar de forma muy lenta y en muchas ocasiones el afectado conserva una buena visión central hasta una edad avanzada. Normalmente uno de los padres está afectado y transmite la enfermedad a la mitad de sus hijos. Tanto mujeres como varones corren el riesgo de padecer la enfermedad.

Las RP que se transmiten de forma autosómica recesiva son más graves que las anteriores y pueden debutar con problemas de adaptación a la oscuridad en la adolescencia. Es el patrón hereditario más frecuente y se relaciona con consanguinidad en múltiples casos. Los padres no padecen la enfermedad pero son portadores de ella (habitualmente existen antecedentes familiares de RP). El 25% de la descendencia, tanto mujeres como varones, puede estar afectado.

autosómica recesiva



■ portador  
□ afectado  
■ no afectado



Finalmente hay un tipo de RP que se hereda de forma ligada al sexo. Afecta a hijos varones de mujeres que no padecen la enfermedad, pero son portadoras. Es la forma más severa y progresiva.

Aunque son menos frecuentes, también existen RP mitocondriales y de herencia digénica en las que la enfermedad suele aparecer asociada a otras anomalías. Además hay que considerar que existe lo que se denomina *heterogeneidad genética*, esto significa que un mismo gen puede causar distintos tipos de degeneraciones y que una misma degeneración puede ser debida a una alteración en distintos genes.





## Diagnóstico

*“Cierra los ojos y verás”*

Petrus Jacobus Joubert

### 4.1 ¿Cuáles son las manifestaciones clínicas más habituales de la Retinosis Pigmentaria?

Lo más frecuente es encontrar una afectación binocular (ambos ojos están afectados) con: ceguera nocturna, reducción del campo visual y acúmulos de pigmentos (con una distribución periférica) en el fondo de ojo (Figura 6).

Los afectados tienen dificultades para ver de noche, cuando está oscureciendo o en lugares de poca iluminación; experimentan una reducción del campo visual; tropiezan con los objetos y





sufren una progresiva disminución de la visión. Otros problemas típicos están relacionados con la dificultad para calcular las distancias y la altura de los escalones. Además, existen problemas para ver objetos pequeños y para coger objetos en movimiento (es complicado, por ejemplo, jugar al tenis).

Algunos casos de RP no siguen los patrones clásicos de la enfermedad. Estos pacientes pueden experimentar, por ejemplo, pérdida de la visión central y alteraciones en la percepción de los colores seguida por ceguera nocturna.

**Una vez establecido el diagnóstico es necesario estudiar a los demás miembros de la familia para establecer el patrón de herencia si lo hubiera.**

## 4.2 ¿Cómo evoluciona la enfermedad?

La sintomatología suele iniciarse en la infancia y la dificultad de adaptación a la oscuridad puede ser el único síntoma durante años. La evolución es lenta y progresiva.

Cuando aparecen los primeros síntomas, éstos pueden ser virtualmente imperceptibles, particularmente en personas que no son conscientes de antecedentes familiares de RP y que, por tanto, no perciben los síntomas como un individuo que ya ha observado el desarrollo de la enfermedad en otros miembros de su familia. Sin embargo, hay que tener en cuenta que los síntomas pueden progresar o aparecer de manera diferente incluso en miembros de una misma familia. En cualquier caso, la enfermedad generalmente empeora con los años.

## 4.3 ¿Cuál es la velocidad de progresión de la Retinosis Pigmentaria?

Aunque la pérdida gradual de visión es la característica común de casi todos los tipos de RP, no hay un ritmo predecible de pérdida para todos los afectados ni para los distintos tipos de *Retinosis Pigmentaria*, incluso en personas de la misma familia.

Normalmente, la progresión es bastante lenta, pero cada caso es diferente. Es muy importante realizar revisiones periódicas y detectar precozmente cualquier posible cambio en la evolución. Algunas veces la visión permanece estable entre revisiones anuales.



---

## 4.4 ¿Ceguera nocturna significa siempre Retinosis Pigmentaria?

No necesariamente. La ceguera nocturna puede ser un síntoma de otros trastornos de la retina además de RP y no siempre indica una enfermedad degenerativa y progresiva del ojo.

Un diagnóstico preciso requiere la correcta evaluación por un médico oftalmólogo.



## 4.5 ¿Cómo y cuándo puede ser diagnosticada la Retinosis Pigmentaria?

La RP es diagnosticada normalmente en adultos jóvenes, aunque ciertas formas son evidentes en la infancia temprana y otras formas no aparecen hasta la vejez. El diagnóstico es más fácil cuando existen antecedentes familiares y alteraciones en el fondo de ojo, pero estos hechos no siempre están presentes.

Si sospecha que puede padecer la enfermedad es necesario acudir a un médico oftalmólogo.



---

## 4.6 ¿Puede ser fácilmente detectada la Retinosis Pigmentaria?

Muchas personas con RP, especialmente personas mayores, comentan la dificultad que experimentaron en obtener un diagnóstico preciso de su afección. Sin embargo, el mejor conocimiento de la enfermedad y el desarrollo de nuevas técnicas de diagnóstico, cada vez más sofisticadas, están ayudando a que estas situaciones sean cada vez más infrecuentes.

El diagnóstico se basa en una historia clínica completa, un examen del ojo (que incluye el estudio del fondo de ojo, el examen con la lámpara de hendidura y la determinación de la presión intraocular) y distintas pruebas complementarias (por ejemplo: analítica sanguínea, medidas del campo visual, de la función de los fotorreceptores, de la agudeza visual, de los reflejos pupilares, visión de los colores, etc).

El diagnóstico de RP se establece cuando se encuentra: afectación bilateral (ambos ojos afectados), pérdida de visión periférica y mal funcionamiento de los fotorreceptores (puesta en evidencia por alteraciones en el electroretinograma).

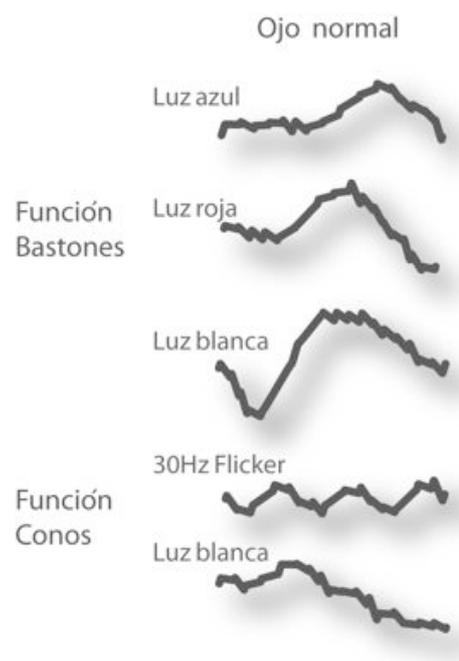


## 4.7 ¿Hay pruebas e instrumentos especializados para detectar la Retinosis Pigmentaria?

### Pigmentaria?

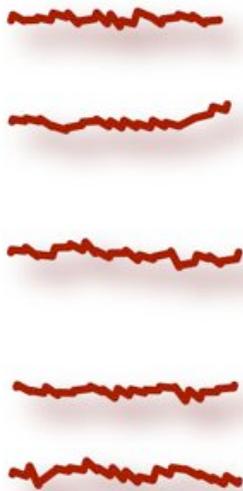
Para el diagnóstico de la RP se requieren unos medios técnicos y una preparación que solamente pueden ofrecerle profesionales cualificados. Las pruebas más habituales incluyen:

- *Estudio detenido del fondo de ojo mediante oftalmoscopia y angiofluoresceinografía* (permite detectar cambios vasculares y el deterioro del epitelio pigmentario).
- *Estudio del campo visual (campimetría)*. Estas pruebas se hacen con un equipo informatizado que permite hacer un mapa del campo visual (el área que se puede ver) y proporciona información detallada sobre la pérdida de visión periférica.
- *Estudio de la agudeza visual.*
- *Pruebas de adaptación a la oscuridad.*



**Figura 10. Electroretinograma (ERG) de un ojo no afectado y de un ojo con Retinosis Pigmentaria.**

### Retinosis Pigmentaria



- *Sensibilidad al contraste y reconocimiento de colores.*
- *Electrorretinograma (ERG).* Es una prueba fundamental para el diagnóstico ya que permite cuantificar la respuesta de los fotorreceptores (bastones y conos) a la luz. Para la realización de un ERG se sienta al paciente en una habitación oscura para que sus ojos se adapten a la oscuridad. Una vez que los ojos se han acostumbrado a la oscuridad, se tapa un ojo y en el otro se pone colirio y una lente de contacto. A continuación, la máquina de ERG produce unos destellos y registra cómo responden los fotorreceptores a estos estímulos. El mismo procedimiento se sigue posteriormente con el otro ojo.

Los fotorreceptores sanos responden con una intensidad y una velocidad característica, la cual se ve reducida en los fotorreceptores degenerados.

- *Estudios genéticos del ADN (ácido desoxirribonucleico)* de la persona afectada y sus familiares para tratar de identificar el tipo de transmisión y el gen o los genes alterados.

- *Otros exámenes especializados* como, por ejemplo, el estudio de los potenciales evocados visuales para valorar el progreso de la enfermedad.

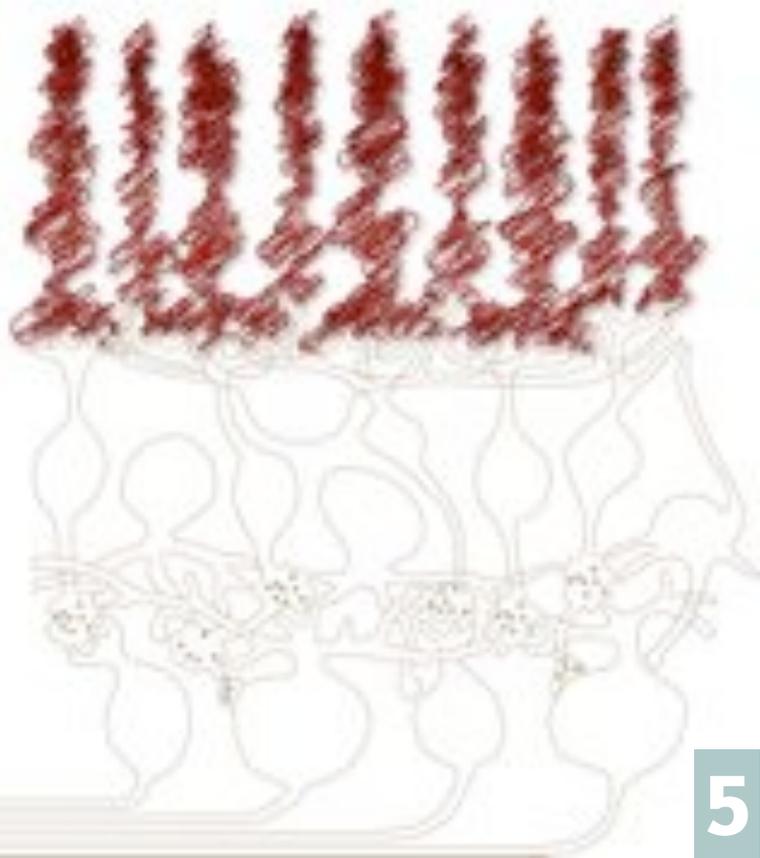
Todos estos estudios son también muy útiles para controlar cómo evoluciona la enfermedad con el paso del tiempo.

## **4.8 ¿Cómo puedo encontrar un profesional especializado en degeneraciones retinianas?**

Su optometrista o su oftalmólogo le pueden recomendar un especialista en degeneraciones retinianas que se encuentre próximo al lugar donde Vd. reside. Además, también puede acudir a la Asociación de Retinosis Pigmentaria de su Comunidad Autónoma (ver el listado al final de este texto, anexo III).







## Tratamiento

---

*“La ciencia avanza a pasos,  
no a saltos”*

Thomas Macaulay

### 5.1 ¿Existe algún tratamiento eficaz para la Retinosis Pigmentaria?

Hoy en día se sigue luchando para detener el avance de la enfermedad y para que la RP deje de ser una enfermedad incurable. Se han utilizado tratamientos muy diversos (que incluyen fármacos, vitaminas e incluso cirugía y trasplantes de células de epitelio pigmentario), pero hasta la fecha no se conoce un tratamiento suficientemente eficaz y ninguno de ellos es curativo.

Entre las medidas generales se recomienda proteger los ojos de la luz solar intensa, una dieta equilibrada, un aporte adecuado de vitaminas y un seguimiento médico periódico. De todas formas los consejos médicos no pueden generalizarse y dependen de cada caso en particular.



---

Hasta que exista un tratamiento plenamente eficaz, es importante que los afectados de RP no sean engañados por aquellos que aseguran una “curación secreta” o un “fármaco milagroso”.

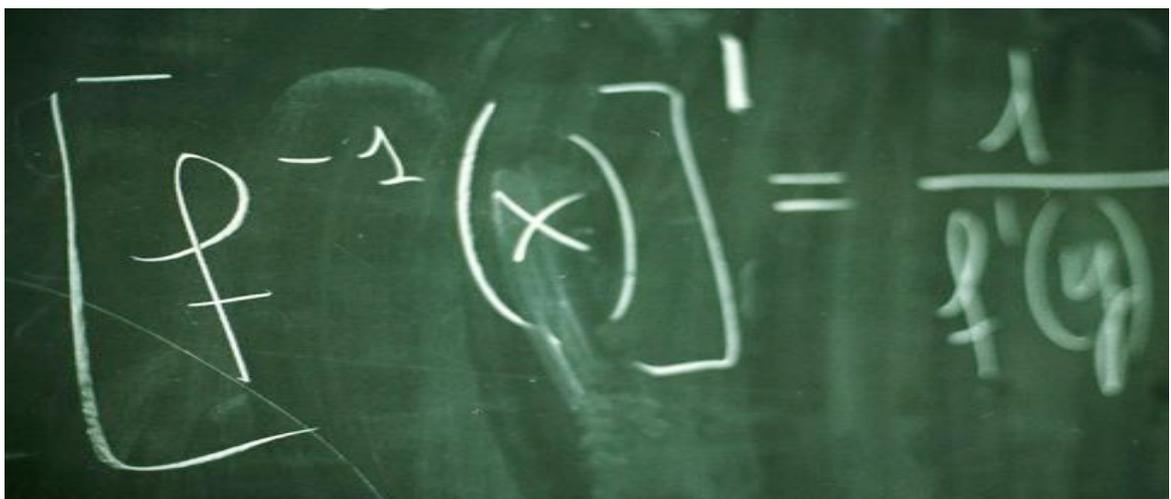


## 5.2 ¿Es posible detener el progreso de la enfermedad?

Aunque la investigación está permitiendo alcanzar un mejor conocimiento de las alteraciones genéticas y los mecanismos que causan la RP, hasta ahora no se ha encontrado ningún tratamiento que permita detener eficazmente la degeneración de la retina o restablecer la pérdida de visión.

Cada día se van consiguiendo pequeños logros que permiten avanzar en el diagnóstico y en el conocimiento de esta enfermedad. En este contexto, el futuro es esperanzador, sobre todo si se potencia la investigación y se invierten todos los recursos humanos y materiales necesarios.

La investigación continuada es la mejor vía para llegar a desarrollar terapias que permitan curar o al menos detener o frenar el progreso de la enfermedad.



---

## 5.3 ¿Cuáles son las principales líneas de investigación en el tratamiento de la Retinosis Pigmentaria?

En la actualidad, la RP es una enfermedad sin tratamiento que conduce a una pérdida de visión progresiva. Actualmente existen dos grandes líneas de investigación, que pueden considerarse estrictamente complementarias, para el tratamiento de la *Retinosis Pigmentaria*.

Hay grupos de investigación que trabajan en el desarrollo de *tratamientos dirigidos a evitar la pérdida de fotorreceptores y favorecer su regeneración* mediante:

- *Aplicación de factores neurotróficos*, que son un grupo de proteínas naturales que mantienen vivas y sanas a las células durante el desarrollo embrionario y también durante el periodo adulto.

En los últimos años se han publicado trabajos científicos sobre nuevos factores (como por ejemplo el factor neurotrófico ciliar, el factor neurotrófico derivado del cerebro, el factor de crecimiento de fibroblastos, etc.), que parecen funcionar con éxito en modelos animales de RP.

Sin embargo, algunos de los problemas con los que se enfrenta esta aproximación son la escasa duración de estos factores dentro del organismo y los problemas derivados de la necesidad de inyectarlos periódicamente dentro del ojo. Las investigaciones actuales tratan de desarrollar dispositivos de liberación lenta, como por ejemplo los sistemas de células encapsuladas.

## 5 | Tratamiento



- *Transplante celular.* Se pueden implantar células del epitelio pigmentario o células madre procedentes de embriones o del propio afectado que en condiciones adecuadas podrían evolucionar hacia fotorreceptores.

No obstante, todavía nos encontramos en unas fases muy preliminares de estas investigaciones. No existen protocolos adecuados para inducir la diferenciación hacia fotorreceptores y por el momento no ha sido posible conseguir la reparación de las lesiones producidas por las degeneraciones retinianas (en algunos trabajos las células transplantadas sobreviven, pero no funcionan como fotorreceptores y no consiguen reemplazar eficazmente las células perdidas).

- *Diferentes sustancias y fármacos,* que puedan inhibir total o parcialmente el proceso de degeneración de los fotorreceptores.

- *Terapia génica,* que pretende corregir las mutaciones de las células dañadas y sustituir el gen o los genes alterados por otros sanos. La dificultad estriba en la gran cantidad de mutaciones y genes implicados.



Por ahora no se han encontrado evidencias claras y concluyentes sobre la efectividad de ningún tratamiento.

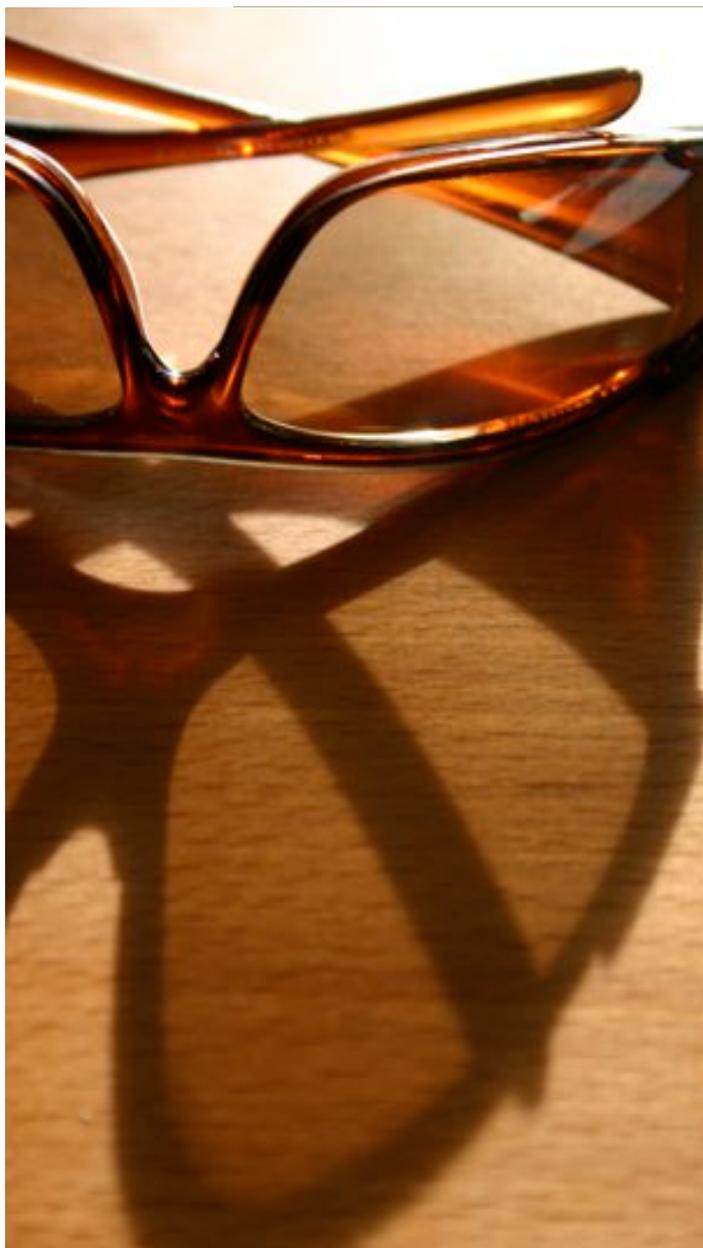
Otros grupos trabajan en *una aproximación más tecnológica, que incluye los nuevos sistemas de ayuda a la visión y el desarrollo de dispositivos electrónicos* que interaccionen con las partes sanas del sistema visual (de manera análoga a lo que hacen los implantes cocleares, que están en el mercado desde hace muchos años y permiten que sujetos sordos puedan oír).

Esta diversidad de aproximaciones en ocasiones se ha interpretado por algunos afectados como un conflicto de intereses entre los diversos profesionales involucrados en el estudio del problema y en el manejo de los pacientes. Sin embargo, la realidad es que nos enfrentamos a un grupo muy heterogéneo de enfermedades, que todavía no se conocen muy bien, por lo que ninguna de las alternativas terapéuticas que se barajan debe considerarse como definitiva o excluyente del resto, sino complementaria y aplicable según la fase y el subtipo de enfermedad que afecta a cada paciente.

Un diagnóstico precoz y preciso ayuda a controlar la enfermedad y sus posibles complicaciones y mejora considerablemente la calidad de vida de las personas afectadas por RP.

### **5.4 ¿Por qué son importantes los controles visuales periódicos?**

Los exámenes visuales periódicos son importantes porque la mayoría de las complicaciones en los pacientes con RP son previsible. Estas alteraciones pueden aparecer en cualquier edad y muchas de ellas no causan síntomas hasta que la enfermedad ha causado un daño irreversible.



---

## 5.5 ¿Se puede hacer un tratamiento genético?

Pese a que muchas enfermedades hereditarias como la *Retinosis Pigmentaria* aún no tienen tratamiento curativo, es conveniente realizar un estudio genético para determinar los genes implicados en las mismas y contribuir a su prevención.

A través del diagnóstico y consejo genético es posible hacer un diagnóstico antes de que aparezcan los primeros síntomas de la enfermedad, confirmar el estado de los familiares sanos, identificar a los portadores y hacer un diagnóstico prenatal. Todo ello contribuye de manera eficaz a prevenir la enfermedad.

El conocimiento de las alteraciones genéticas básicas que ocurren en la *Retinosis Pigmentaria* está permitiendo entender mejor cómo se produce la enfermedad y desarrollar técnicas diagnósticas más sensibles y eficaces que permiten la detección precoz de la enfermedad.

En el futuro se espera que, una vez identificados los genes implicados en cada caso, la terapia génica pueda abrir nuevas vías para el control y tratamiento de la RP, pero desgraciadamente nos encontramos todavía en una fase muy preliminar de estas investigaciones.

## 5.6 ¿Son eficaces los tratamientos con vitaminas?

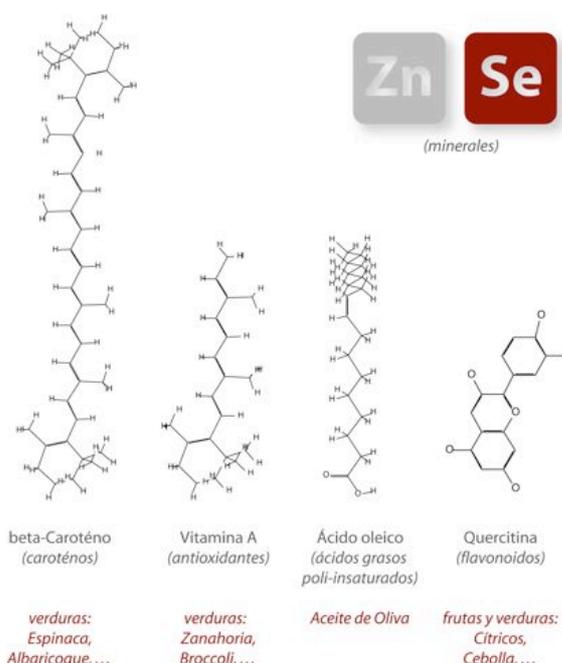
Aunque todavía no existe un claro consenso, algunos estudios sugieren que el consumo diario de Vitamina A hace que la enfermedad progrese más lentamente. Estos estudios se basan en la tasa de pérdida de amplitud del electroretinograma (ERG) en pacientes con RP en fases iniciales, pero la evidencia disponible sobre sus beneficios aún es limitada.



Hay que tener en cuenta que las personas afectadas por RP no presentan deficiencia alguna de vitaminas. Además, los posibles efectos adversos de los suplementos de vitamina A a largo plazo son desconocidos. Por ello y debido a los posibles efectos congénitos, no se aconseja la toma de Vitamina A en mujeres embarazadas o que estén planeando quedarse embarazadas. Asimismo, las dosis adicionales de Vitamina A, están claramente contraindicadas en la Enfermedad de Stargardt ya que puede resultar tóxica para los fotorreceptores y para las células del epitelio pigmentario de la retina (ver Anexo II).

Por otro lado, esta recomendación es sólo para adultos y no se tienen datos sobre sus efectos en pacientes con RP menores de 18 años.

**Figura 11. Fórmulas y fuentes nutricionales de: Carotenos, Vitamina A, Ácido Oleico, Flavonoides y Minerales.**



---

En general, es importante consultar con un oftalmólogo especializado en enfermedades degenerativas de la retina si Vd. debe tomar o no un suplemento dietético y las dosis terapéuticas más aconsejables para su caso en particular.

Dosis cercanas a las 25.000 unidades internacionales diarias de Vitamina A pueden ser tóxicas y causar efectos secundarios como por ejemplo alteraciones hepáticas.

## **5.7 ¿En qué consiste el tratamiento hiperbárico de la Retinosis Pigmentaria?**

### **¿Es efectivo?**

La oxigenoterapia hiperbárica es una forma de tratamiento que se basa en aumentar la presión parcial de oxígeno dentro del organismo. Para ello hay que respirar oxígeno puro, en el interior de una cámara hiperbárica, y a una presión superior a la normal (la aplicación local de oxígeno carece de eficacia demostrada).



---

Se trata pues de una forma de administrar oxígeno, cuyo margen de aplicación está determinado por la presión máxima alcanzada, la duración de la inhalación y la frecuencia y número total de exposiciones.

El gran aumento del transporte y disponibilidad que se consigue con esta forma de administración del oxígeno podría ser muy útil en algunas enfermedades de la retina. Además parece ser que la manipulación de los niveles de oxígeno es capaz de modular la tasa de degeneración de los fotorreceptores. Sin embargo, las evidencias actuales sobre el éxito de la oxigenoterapia hiperbárica en el tratamiento de la *Retinosis Pigmentaria* no son concluyentes. Los resultados positivos de algunos estudios deben ser considerados sólo desde el punto de vista de una pequeña mejoría clínica y no existe un consenso claro sobre las pautas de administración en afectados de *Retinosis Pigmentaria*, por lo que es difícil comparar los resultados de diferentes autores.

En general todavía son necesarios más estudios para confirmar la efectividad de este tratamiento para personas con RP, así como el protocolo más adecuado para cada caso y sus posibles indicaciones (¿sólo en las fases iniciales de la enfermedad?, ¿en casos avanzados?).



---

## **5.8 ¿Son útiles la ozonoterapia y la electroestimulación para el tratamiento de la Retinosis Pigmentaria?**

La ozonoterapia es una técnica que utiliza el ozono (que es una variedad especial de oxígeno que existe de forma natural en las capas altas de la atmósfera) como agente terapéutico. El ozono médico consiste en una mezcla de un 5% de ozono ( $O_3$ ) como máximo y un 95% de oxígeno ( $O_2$ ). Inicialmente se empleó para la limpieza y desinfección de las heridas.

Actualmente, sus indicaciones son quizá muy amplias y vienen determinadas por sus propiedades antiinflamatorias, antisépticas y de mejoría de la oxigenación y de la circulación periférica. Algunos ensayos clínicos han mostrado que con el empleo de protocolos adecuados puede ser útil para el tratamiento del dolor articular en procesos como hernias

---

discales, artrosis de rodilla, ciática, lumbalgia, hombro doloroso, etc., así como en retardos de cicatrización y en procesos derivados de la disminución del aporte de oxígeno a los tejidos. Sin embargo apenas existen estudios publicados sobre los posibles efectos de la ozonoterapia en la Retinosis Pigmentaria y no existe ningún protocolo estandarizado para aplicar esta técnica ni para valorar su posible utilidad en la RP.

En algunas ocasiones la ozonoterapia se complementa con estimulación eléctrica de baja intensidad (una técnica conocida como electroestimulación) para tratar de mejorar la circulación sanguínea y linfática y, por tanto, el aporte de oxígeno y nutrientes a las zonas afectadas. Pese a ello, no existen estudios publicados que avalen y demuestren su eficacia en la *Retinosis Pigmentaria*.

Por todo ello, no creemos que estas técnicas deban recomendarse a los afectados de *Retinosis Pigmentaria* hasta que no se demuestre que sean efectivas y seguras.







## Vivir con Retinosis...

---

*"Un hombre no es sólo lo que está  
comprendido entre pies y cabeza"*

Walt Whitman

### 6.1 ¿Qué debe hacerse ante cualquier síntoma de alteración visual?

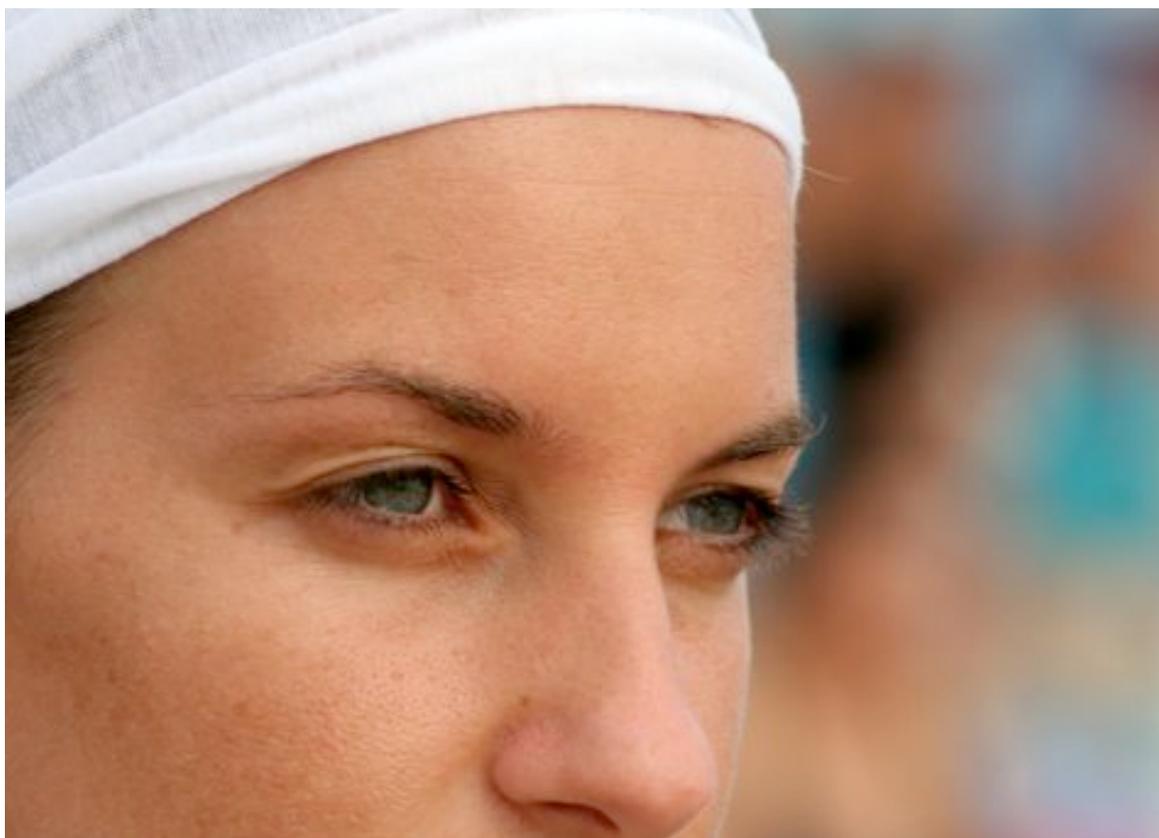
Acudir al oftalmólogo, a quien se informará de los antecedentes familiares, especialmente si ha habido patología visual. A través de los estudios pertinentes se descartará o confirmará el diagnóstico de RP y se orientará al paciente.

Las primeras señales de la RP aparecen de forma lenta y aislada, por lo que pueden pasar desapercibidas o atribuirse a otras razones. Empiezan a evitarse las salidas durante la tarde-noche sin más y los tropiezos se achacan a no estar concentrado. De esta forma, se buscan "excusas" para eludir las dificultades que el deterioro visual va causando.



---

Pero, detrás de “ese sujeto despistado, al que no le gusta salir de noche”, hay una persona que precisa un diagnóstico para que se controle correctamente su enfermedad y para enfrentar, cuanto antes, los problemas funcionales que se hayan producido.



## 6.2 ¿Cuáles son las reacciones más frecuentes tras confirmarse el diagnóstico?

La confirmación del diagnóstico genera un fuerte impacto emocional en el paciente y en su familia.

No todas las personas se comportan de la misma forma ante las situaciones adversas, pero es bastante común verse a sí mismo como un “incapacitado” y sentir un gran temor ante la pérdida progresiva, desencadenando todo esto en sentimientos de desánimo.

Las actitudes son muy variadas: desde buscar una solución consultando a un oftalmólogo tras otro, hasta ser más conformistas, refugiarse en la inactividad para no “gastar la visión”, no creer en las posibilidades o abandonar las actividades cotidianas sin haber probado a hacerlas.

Estas reacciones son “normales” al principio, pero mejorarán con el apoyo de la familia, del entorno y con la ayuda profesional que puede recibirse desde diferentes ámbitos. Será necesario conocer exhaustivamente las repercusiones de la enfermedad, así como tener unas expectativas claras y realistas para afrontar la vida en el futuro.





Cuando el afectado es un niño, el apoyo de la familia es aún más importante. Dependiendo de la edad y madurez, tendrán una actitud distinta, pero los problemas por sentirse “diferentes” a los demás, suelen aparecer en la adolescencia. Hay que ayudarles a entender sus dificultades y a utilizar los recursos para estudiar y hacer las mismas actividades que sus compañeros con normalidad.

---

### 6.3 ¿Qué debemos saber sobre la pérdida visual?

Además de los aspectos clínicos (causas, diagnóstico, tratamiento, evolución etc.), es preciso saber las repercusiones que puede producir en las tareas o *actividades de la vida diaria*, qué aspectos influyen en el *funcionamiento visual*.



---

Es fundamental también conocer el alcance de algunas ideas preconcebidas, erróneas muchas veces, que alguna vez hemos escuchado. Destacamos entre ellas:

- El diagnóstico confirma la presencia de la enfermedad, pero no permite predecir la evolución ni tampoco informa sobre el *funcionamiento visual*.
- Las pruebas oftalmológicas son útiles para confirmar y controlar la enfermedad, pero no hay una relación directa entre sus resultados y las posibilidades visuales que se poseen (ver cuestión 6.4).

Es habitual oír hablar del curso que siguió la RP en alguna persona. Usted debe saber que no hay dos personas iguales ni con una evolución similar, ni siquiera siendo miembros de la misma familia. *En medicina no se habla de enfermedades sino de enfermos.*

Algunos creen que podrán conservar la visión más tiempo si la reservan, pero ésta no se desgasta con el uso. *Los oftalmólogos aconsejan más bien lo contrario: utilizarla con normalidad y en las mejores condiciones, para ser cada vez más eficientes.*



## 6 | Vivir con Retinosis...

No existen gafas “normales” para las pérdidas de campo y agudeza visual que ocasiona la RP, pero sí pueden adaptarse otro tipo de ayudas que pueden ser de mucha utilidad (ver cuestión 6.7).

Contrariamente a lo que se piensa, las personas con discapacidad visual no tienen más desarrollados el resto de los sentidos, más bien aprenden a prestar atención a la información de los otros, facilitando la realización de actividades y contribuyendo a confirmar, asegurar y completar la información visual.

A pesar de las consecuencias de la deficiencia visual, se puede mantener la autonomía si hay motivación para superar los problemas, se aprenden las técnicas necesarias y se cuenta con ayuda profesional.





## 6.4 ¿Qué entendemos por funcionamiento visual?

Este término se refiere a la habilidad para emplear la visión en el entorno educativo, social o laboral y no siempre existe una relación directa entre éste y la medición clínica. En él influyen tres aspectos:

- *Características de la visión.* Estarán determinadas por el grado de afectación que la enfermedad haya producido en las funciones visuales (agudeza visual, campo de visión, sensibilidad al contraste, control de la iluminación, visión cromática, etc)
- *Capacidades individuales.* Se incluyen aquí aspectos como la inteligencia, la actitud para afrontar situaciones cotidianas, la experiencia anterior y también aspectos físicos y de salud.
- *Aspectos psicosociales.* Son los que configuran el entorno más próximo y cotidiano de una persona: familiares, laborales, académicos, etc.

Además, cada patología tiene unas repercusiones funcionales únicas que condicionan el funcionamiento y que comentaremos a continuación.

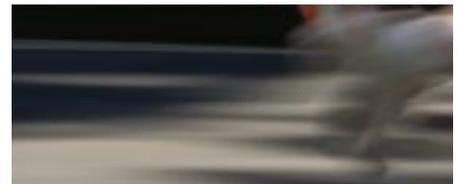
---

## 6.5 ¿Qué problemas suelen tener las personas con Retinosis Pigmentaria?

Las dificultades principales se presentan:

### **En los desplazamientos**

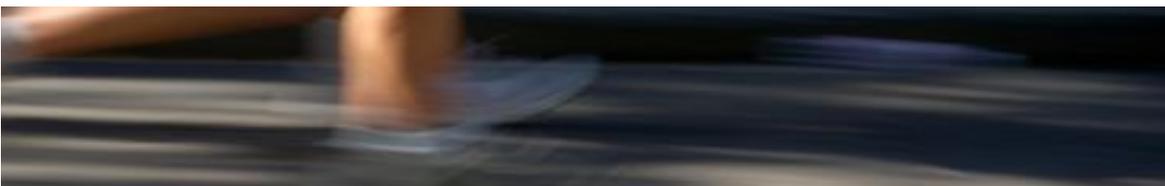
El grado de dificultad estará directamente relacionado con el tipo de reducción de campo visual. Cuando es leve (entre 20°-40° centrales), los problemas se producen cuando hay poca iluminación. En el caso de que la reducción sea moderada (campo útil entre 10°-20° centrales), la inseguridad es constante con luz escasa y, además, son frecuentes los tropiezos y golpes, incluso con buena iluminación. Mucho más graves son las dificultades con reducción de campo severa (menos de 10°), pues la visión sólo se produce con muy buena iluminación o con luz diurna.



---

La problemática se concreta en las siguientes actividades:

- *Movilidad.* Está afectada porque para detectar obstáculos y evitarlos, se utiliza la zona periférica del campo.
- *Orientación.* Se produce porque sólo una parte del espacio puede ser visualizada y es difícil relacionarla con otras zonas. Para entenderlo, es útil el ejemplo de un puzzle. Si sólo vemos una de sus piezas, no sabemos de qué se trata, ya que la interpretación del todo a través de una de sus partes resulta muy complicada.
- *Cálculo de distancias.* Se requiere para esta habilidad un buen campo visual, para ver simultáneamente varios objetos, saber cuáles están más lejos y cuáles más cerca, relacionarlos y calcular la distancia de cada uno conjugando toda la información percibida.



## 6 | Vivir con Retinosis...

### **En el control del deslumbramiento y en la adaptación a los cambios de iluminación**

Los mecanismos del control de la iluminación suelen estar alterados, por lo que se requieren períodos de tiempo muy largos para adaptarse a los cambios, sobre todo de luz a oscuridad, siendo imposible en algunos casos.

Asimismo, puede haber deslumbramiento en diferentes situaciones de iluminación (con luz natural o artificial), tanto en espacios interiores como exteriores.

### **En las actividades de visión de cerca**

Nos referimos a la lectura, escritura, costura, bricolaje, etc. En todas ellas, los problemas son más evidentes cuánto más pequeño es el campo visual, y también cuando ya está afectada la zona central (en este caso ya no se tendrá buena agudeza visual).





En la lectura, al no tener referencias espaciales, las pérdidas y regresiones por el texto son constantes y no siempre utilizar aumentos resulta de utilidad, porque la imagen puede salirse del campo de visión. Otro problema habitual es la dificultad en el manejo del dinero.

Estas dificultades pueden paliarse en gran medida con los programas de rehabilitación existentes.

### **En las actividades sociales**

Como por ejemplo reconocer a las personas de lejos y de cerca, saludarse dando la mano, practicar deportes (fútbol, tenis, golf, etc.), juegos de mesa (cartas, dominó, parchís, etc.), ir al cine, al teatro, a un restaurante, etc.

Además de estos inconvenientes, es frecuente que las personas con RP tengan la sensación de ver mejor unos días que otros. En esto influye la iluminación (algunos prefieren que esté nublado, otros no), pero también el cansancio y el estrés. Asimismo, y sobre todo al principio, utilizar el resto de visión supone un gran esfuerzo físico y emocional.

La rehabilitación es un proceso permanente que va a requerir constantes intervenciones, puesto que la situación visual de los afectados cambia con el tiempo.

## 6.6 ¿Cuál es la finalidad de los programas de rehabilitación para las personas con Retinosis Pigmentaria?

Dotar de los recursos (técnicas y estrategias) y las ayudas técnicas precisas para seguir realizando las actividades cotidianas, teniendo en cuenta el grado de afectación, las necesidades personales y las capacidades individuales.

La intervención que se realiza es muy distinta a la del ámbito clínico. La rehabilitación debe partir del diagnóstico y de las pruebas que ha realizado el oftalmólogo, pero se dirige a paliar las dificultades que la patología ha producido, utilizando diferentes técnicas de entrenamiento (uso de la visión, movilidad, habilidades para la vida diaria) y recomendando las ayudas precisas, que pueden ser de tipo no óptico, visuales, tiflotécnicas o electrónicas.





---

## 6.7 ¿Cuáles son las ayudas o dispositivos existentes?

Existen muchas ayudas que facilitan la realización de las actividades. Sobre estos materiales hay que tener en cuenta que:

Deben ser recomendados por un profesional experto que informará sobre las características, actividades para las que está aconsejado su uso y realizará el entrenamiento pertinente.

Su uso no es fácil al principio, requieren un tiempo de adaptación y bastante entrenamiento.

Las dificultades no se resuelven con una sola ayuda; suele ser preciso disponer de más de una.

No todas las personas con RP necesitan utilizar ayudas técnicas ni emplearán las mismas.

Las ayudas se clasifican en:

- *Filtro*: son muy útiles para controlar el deslumbramiento y atenuar las dificultades de adaptación a la luz. Debido a que las personas con retinosis sufren en su mayoría estos efectos tan adversos, suelen beneficiarse del uso de filtros, pero deben ser probados cuidadosamente antes de su recomendación.

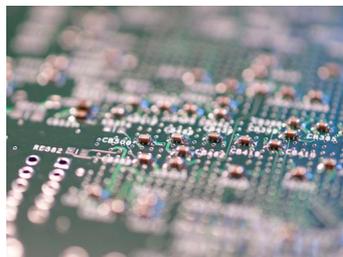
---

- *Ayudas ópticas:* se incluyen las lupas, los telescopios y otras que aumentan la imagen. Si la mácula no está afectada, las personas con RP no precisan utilizarlas. Si la agudeza es baja, pueden beneficiarse dependiendo de la reducción de campo (ver cuestión 6.5). En campos muy pequeños, la imagen aumentada a través de la ayuda, no podrá ser vista. En cuanto a las ayudas que mejoran el campo visual (telescopios invertidos, sistemas anamórficos, prismas y espejos), tienen el inconveniente de reducir la agudeza y requieren mucho entrenamiento y práctica.

Muchas personas con RP utilizan satisfactoriamente las ayudas ópticas, a pesar de las dificultades descritas.

- *Ayudas electrónicas:* las más conocidas son las lupas televisión (sistemas de circuito cerrado de televisión que proyecta el texto ampliado en un monitor), cuyo uso está muy consolidado entre personas con RP por las ventajas que les proporciona en la lectura.

Otras como el LVES, el JORDY y el V-MAX, que reproducen imágenes tridimensionales a través de un casco electrónico, pudiendo ajustar la imagen, el tamaño, el contraste, son todavía de dudosa utilidad y se sigue investigando para mejorarlos. También existen ayudas electrónicas para la orientación, basadas algunas en la tecnología GPS, cuyo objetivo es facilitar la movilidad, pero se sigue trabajando para conseguir prototipos más fiables.



Es recomendable mantener todas las actividades de ocio y tiempo libre, para mejorar la integración y la calidad en la vida social.

- *Ayudas no ópticas:* se consideran ayudas no ópticas todas las que mejoran el uso de la visión, como los diferentes tipos de luces, los atriles para corregir posturas de trabajo... También el bastón para la movilidad facilita y resuelve muchos inconvenientes, incluida la movilidad nocturna. Se deberá aprender su manejo mediante un programa que tiene como objetivo incrementar la independencia, la seguridad y la eficacia en los desplazamientos, potenciando el uso de otros sentidos (oído, tacto, etc.), para suplir con la información recibida a través de ellos la falta de visión...

No siempre será necesario que todas las personas con RP empleen el bastón, ni que lo usen de forma continuada. Además existen diferentes tipos de bastón y su uso depende de las circunstancias particulares de cada afectado. El entrenamiento se ha de dirigir a paliar las dificultades concretas.

- *Ayudas tiflotécnicas:* son ayudas tecnológicas (productos, instrumentos, equipos y sistemas) que mitigan las dificultades específicas de las personas con discapacidad visual. Entre ellas están las que facilitan el acceso a la informática y a Internet (amplificadores de caracteres y lectores de pantalla), líneas Braille, anotadores electrónicos parlantes, etc.



## **6.8 ¿Dónde puedo encontrar ayuda profesional para hacer frente a las dificultades?**

Existen centros especializados en baja visión que prestan atención en este ámbito. Las asociaciones de afectados de RP y los oftalmólogos pueden proporcionar información al respecto.

Para las personas que cumplan los requisitos de afiliación a la ONCE, esta institución tiene medios para ayudar a conseguir la mayor autonomía e independencia de las personas con discapacidad visual, contando con servicios de rehabilitación y otros dirigidos a cubrir todo tipo de necesidades individuales.

---

## 6.9 ¿Podré continuar desempeñando todas las actividades cotidianas?

Ésta es la gran preocupación de las personas afectadas, pero es una pregunta difícil de responder. Si bien es cierto que hay un gran número de actividades que se podrán seguir realizando, otras deberán dejarse por diferentes razones. Una de las que más preocupan, por ser un símbolo de independencia y algo muy necesario en la sociedad actual, es la conducción. Existen unos límites legales establecidos en el Real Decreto 2272/85, pero además, no hay que olvidar que los efectos de la falta de seguridad pueden afectar a uno mismo y a los demás.

El mantenimiento de la actividad laboral dependerá del tipo de trabajo y de la afectación visual. Algunas tareas profesionales requieren de una visión perfecta, por lo que no será viable continuar. Otras podrán realizarse perfectamente, e incluso hay algunas en las que las personas con discapacidad visual han destacado por su habilidad para llevarlas a cabo. No obstante, en todos los casos son de gran ayuda las asociaciones de afectados y la ONCE para valorar el puesto de trabajo, aconsejar las ayudas pertinentes, y ayudar a la reorientación laboral si fuera necesario.



---

## 6.10 ¿Qué puedo hacer para facilitar mis tareas cotidianas?

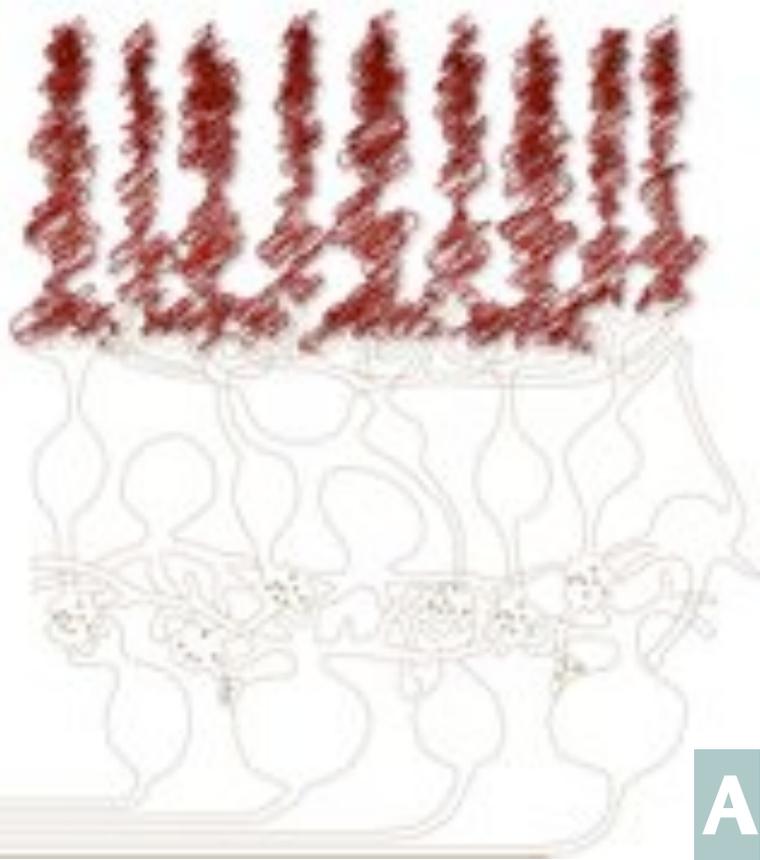
Es fundamental la adecuación del hogar y del puesto de trabajo. Elegir cuidadosamente la iluminación en función de las necesidades, evitando puntos de luz muy intensa y cambios bruscos entre una zona y otra. También aumentar el contraste para que el mobiliario y los objetos sean localizados con más facilidad. Asimismo, buscar soluciones prácticas y sencillas para todos los problemas cotidianos que se vayan presentando: búsqueda de objetos, clasificación...

No basta con que los afectados tomen medidas en su casa y en su puesto de trabajo. Las adaptaciones en los medios de transporte y en la vía pública deben ser decididos y fomentados por todos los profesionales y organismos públicos en pro de hacer realidad la accesibilidad para todos.

Por último, es importante no dejar de hacer ninguna actividad, pero debe tener en cuenta que ser metódico y ordenado puede ayudarle y sobre todo, hacerlo con la máxima seguridad.







## Simulador de RP

---

Las gafas adjuntas han sido diseñadas para ayudarle a entender algunos de los problemas a los que se enfrentan los afectados de Retinosis Pigmentaria. Simulan, aunque de forma muy simple, una reducción de la visión periférica que se conoce como “visión en túnel”.

Para experimentar este problema debe intentar ver a través del pequeño orificio situado en el centro de las gafas tal y como se ilustra en la figura adjunta (si tiene problemas para utilizar ambos ojos a la vez, pruebe a cerrar uno de ellos). Ahora intente moverse y localizar un objeto concreto. Después pruebe leer un texto cualquiera. ¿Qué sucede?

Comprobará que aunque no tenga problemas específicos de visión, puede tropezar fácilmente con cosas o personas que no percibe, que tiene problemas para localizar objetos (especialmente si estos son pequeños), que no es fácil seguir una línea para poder leer un texto cualquiera, etc. En este contexto, debe recordar que no hay 2 casos exactamente iguales y ser consciente que estas gafas no simulan otros problemas visuales que son habituales en los afectados de Retinosis Pigmentaria como por ejemplo:

- Dificultad para ver en la luz escasa (por ejemplo, en el atardecer o en un área pobremente iluminada o en la oscuridad).
- Disminución de la agudeza visual.
- Deslumbramiento.
- Alteración en la percepción de los colores.

Por ello es importante comprender los retos a los que se enfrentan los afectados de Retinosis Pigmentaria en su vida diaria y poner todos los medios a nuestro alcance para conseguir que puedan alcanzar un buen nivel de autonomía.



①



②



## Enfermedades que se pueden asociar con RP

---

### ¿Es lo mismo Retinosis Pigmentaria que Degeneración Macular (DM)?

No, se trata de dos alteraciones distintas, aunque a veces la clínica puede ser parecida.

Dentro de la Degeneración Macular podemos distinguir dos grandes grupos: la que afecta a sujetos jóvenes y la que afecta a las personas mayores (esta última se suele denominar degeneración macular relacionada o asociada con la edad).

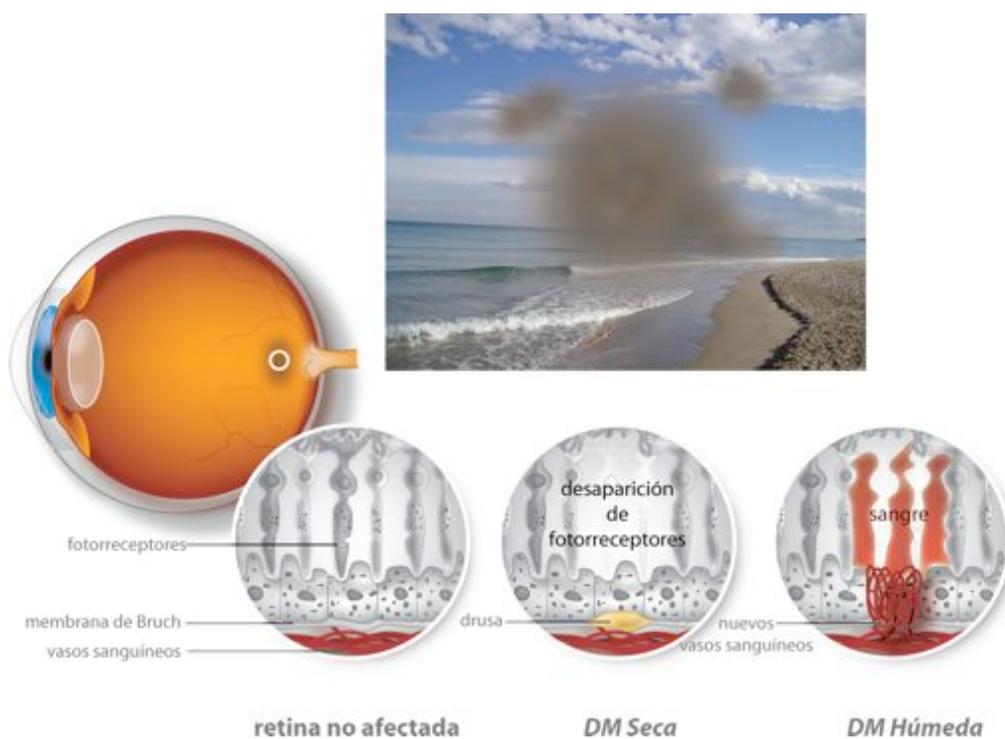
La degeneración macular infantil es afortunadamente poco frecuente y normalmente se diagnostica a una edad muy temprana.

La degeneración macular relacionada con la edad es la más frecuente y suele afectar a personas de más de 50 años. Existen dos formas de esta alteración: la denominada degeneración macular “húmeda” y la “seca”.

La “húmeda” es la forma menos frecuente y se debe al crecimiento de vasos sanguíneos a nivel de la coroides, lo que causa una acumulación de fluidos en la mácula y el posterior daño en la retina.

La degeneración macular seca representa al menos el 80% de los casos y provoca una atrofia de la retina. El primer síntoma es la aparición en la mácula de unos puntos dispersos, de color blanco-amarillento denominados “drusas”. Después comienza la degeneración del epitelio pigmentario y de los conos.

Todas estas condiciones afectan fundamentalmente a la visión central (a diferencia de la RP típica), causando visión borrosa, distorsión de las formas y tamaños, puntos ciegos y dificultad a la hora de leer o reconocer caras. La visión periférica no suele verse afectada por lo que la movilidad es buena.



**Figura 12. Degeneración Macular: cambios en la retina durante el transcurso de la enfermedad y escena vista por una persona afectada de DM.**

## ¿Tiene algo que ver la Retinosis Pigmentaria con la Diabetes?

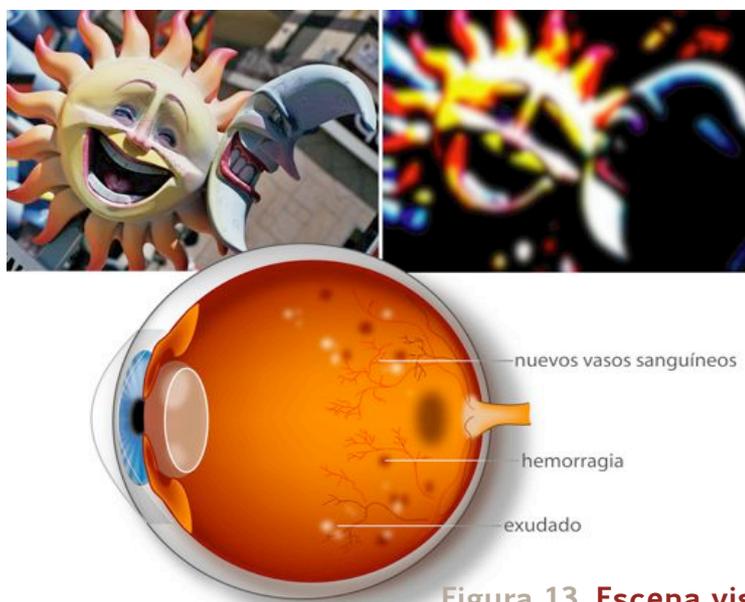
La diabetes es una enfermedad que afecta la capacidad del organismo para usar y almacenar azúcar. Se caracteriza por concentraciones elevadas de azúcar en sangre, sed excesiva, aumento de la excreción de orina y alteraciones en los vasos sanguíneos del cuerpo. En principio, no tiene relación con la *Retinosis Pigmentaria* pero puede causar trastornos graves en los ojos y se estima que puede representar entre un 20% y un 30% de las cegueras.

La Retinopatía Diabética es una complicación de la diabetes y una de las causas principales de la ceguera. Ocurre cuando la diabetes daña a los pequeños vasos sanguíneos de la retina. También pueden aparecer cataratas, glaucoma y cambios en los vasos sanguíneos del fondo de ojo.

---

Aunque el problema de la prevención de la ceguera en los diabéticos es muy complejo y engloba a los médicos generales, endocrinólogos y oftalmólogos, muchos de los casos de ceguera podrían prevenirse eficazmente con un diagnóstico adecuado y una intervención terapéutica precoz. Por lo tanto, es necesario que la población diabética conocida esté informada de sus riesgos oculares y siga las pautas de revisión oftalmológica recomendadas por sus médicos.

Todas las personas con diabetes, tanto del tipo 1 como del tipo 2, corren riesgo. Por eso, todas las personas con diabetes deben hacerse un examen ocular con dilatación de las pupilas, por lo menos una vez al año.



**Figura 13. Escena vista por una persona afectada de Diabetes y alteraciones anatómicas dentro del ojo.**

## ¿Qué es la Enfermedad de Stargardt?

La enfermedad de Stargardt o degeneración macular juvenil, es una degeneración macular hereditaria que se caracteriza por una reducción de la visión central que, de forma lenta y progresiva, llega a ocasionar una gran disminución de la agudeza visual. Con frecuencia aparecen cambios atróficos y manchas amarillas en el fondo del ojo. También pueden aparecer hemorragias en la retina.

Aunque inicialmente se pensó que las lesiones se limitaban a la zona de la mácula, se han descrito formas en las que aparecen lesiones en otras áreas de la retina. Así, en algunos pacientes hay manchas amarillas o blancas más allá de la mácula y alteraciones pigmentarias en la periferia. En estos casos se la conoce como “Fundus Flavimaculatus”.

Se hereda de forma autosómica recesiva (ambos padres son portadores) y suele aparecer entre los 8 y los 14 años de edad. Habitualmente no se acompaña de alteraciones del sistema nervioso y es preciso diferenciarla de las alteraciones maculares que se pueden originar como consecuencia de enfermedades metabólicas neurodegenerativas.

La realización de técnicas de rehabilitación visual y el uso de ayudas visuales suelen dar muy buenos resultados en esta enfermedad. Además, se recomienda la utilización de filtros ya que éstos ayudan a mejorar la adaptación a la oscuridad y a retrasar la progresión de la enfermedad.

La toma de vitamina A está contraindicada en la enfermedad de Stargardt ya que puede resultar tóxica para los fotorreceptores y para las células del epitelio pigmentario de la retina.

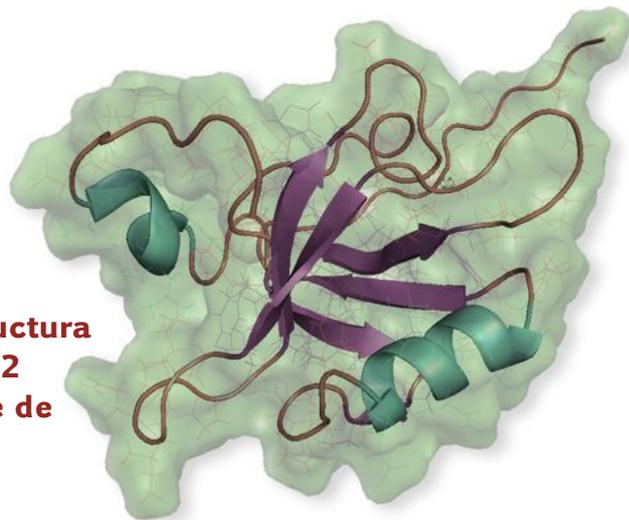
---

## ¿Qué es el Síndrome de Usher?

El Síndrome de Usher es la entidad más frecuente dentro de las formas sindrómicas de Retinosis Pigmentaria. Se trata de un conjunto de enfermedades caracterizadas por la asociación de Retinosis Pigmentaria, pérdida de la audición y en algunos casos alteración del equilibrio.

Hasta la fecha han sido caracterizados tres tipos de Síndrome de Usher:

- El tipo 1, con sordera profunda desde el nacimiento, que no se beneficia con el uso de audífonos, y problemas graves de equilibrio. Los problemas de visión empiezan sobre los 10 años de edad.
- El tipo 2, que cursa con problemas de audición de moderados a graves, pero sin alteración del equilibrio. La RP suele comenzar en la adolescencia.
- El tipo 3, en el que los problemas de audición se desarrollan, de manera progresiva, en la adolescencia (nacen con una audición normal). La RP empieza a manifestarse alrededor de la pubertad.

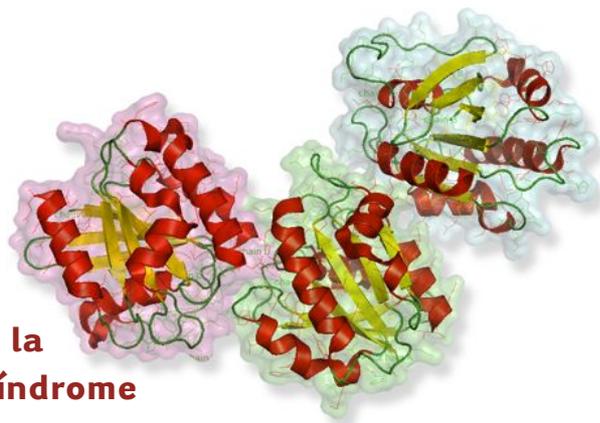


**Figura 14. Parte de la estructura de la proteína Harmonina 2 relacionado con Síndrome de Usher tipo 1.**

Este síndrome representa aproximadamente el 3-6% de las sorderas congénitas y entre el 3-18% de las RP sindrómicas. Se hereda de forma autosómica recesiva aunque se han descrito casos excepcionales de herencia dominante.

Una de las mayores dificultades que experimentan las personas aquejadas de este síndrome es el aislamiento que sufren debido a la pérdida progresiva tanto de la visión como de la audición.

Actualmente no existe cura para el síndrome de Usher. Es importante un diagnóstico precoz para que puedan iniciarse, tan pronto como sea posible, los programas de educación que incluyen ayudas para los casos de pérdida de audición, como los audífonos y los teléfonos especiales para personas con deficiencias auditivas, asistencia para adaptación, entrenamiento para la orientación y movilidad, ayudas para los problemas de visión, entrenamiento para una vida independiente, etc.



**Figura 15. Estructura de la proteína causante del Síndrome de Bardet-Biedl tipo 3.**

---

## ¿En qué consiste el Síndrome de Bardet-Biedl?

El Síndrome de Bardet-Biedl es una enfermedad hereditaria, que se transmite de forma autosómica recesiva (ambos padres son portadores) en la que se asocia *Retinosis Pigmentaria*, retraso mental (frecuentemente de tipo moderado), obesidad, enfermedades renales, polidactilia (más de cinco dedos), e hipogonadismo (genitales pequeños). Otras alteraciones menos frecuentes son: problemas en el lenguaje, estrabismo, cataratas, asma, diabetes, fibrosis hepática, sordera, problemas cardíacos, alteraciones dentales y del paladar.

El diagnóstico del Síndrome de Bardet-Biedl es normalmente confirmado en la niñez cuando se descubren los dedos extras del pie, los síntomas de Retinosis Pigmentaria y la obesidad. También es común la presencia de piel extra entre los dedos del pie. No obstante, esta enfermedad se caracteriza por una gran diversidad de los síntomas ya que existen variaciones no sólo entre familias sino también dentro de ellas.

Si los dos padres son portadores, cada uno de sus hijos tiene una posibilidad del 25% (o una oportunidad de cuatro) de heredar los dos genes de Bardet-Biedl (uno de cada padre) necesarios para causar esta enfermedad. Los portadores son sanos porque sólo tienen una copia del gen.

Actualmente, no existe ningún tratamiento específico para esta enfermedad (sólo se pueden corregir algunas de sus alteraciones como la obesidad y la polidactilia). No obstante se han localizado ya algunos de los genes que causan el Síndrome de Bardet-Biedl. Esta investigación es el primer paso para el desarrollo de herramientas que permitan prevenir o tratar las características asociadas al Síndrome de Bardet-Biedl.

---

## ¿Qué es la Amaurosis Congénita de Leber?

La Amaurosis Congénita de Leber es una enfermedad degenerativa que ocasiona una pérdida severa de la visión. Se cree que esta enfermedad es ocasionada por el desarrollo anormal o por la degeneración prematura de los fotorreceptores de la retina.

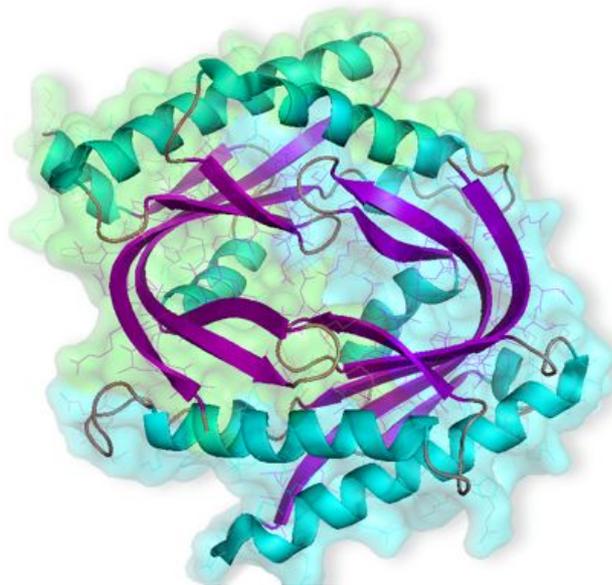
Generalmente, se presenta al nacer o muy poco después. Así, un bebé con Amaurosis Congénita de Leber suele presentar una visión muy reducida (aunque la retina parezca normal). En unos pocos meses suelen aparecer movimientos involuntarios y repetidos de los ojos y se suelen agravar los problemas visuales.

Los niños con Amaurosis Congénita de Leber por lo general tienen ojos que parecen hundidos o profundos y además se presionan los ojos con frecuencia (lo que se llama reflejo óculo-digital). Además, algunos de estos niños tienen córneas en forma de cono (Keratocono) y cataratas que provocan que las córneas aparezcan con nubosidad.

---

Cuando alcanzan la adolescencia suelen ocurrir cambios pigmentarios en la retina, que son similares a los que se presentan en la Retinosis Pigmentaria.

Sin embargo, y a diferencia de lo que sucede en la Retinosis y en el Síndrome de Usher, no hay pérdida progresiva de la visión, sino que ésta permanece relativamente estable. En algunos casos se producen complicaciones del sistema nervioso, como retraso mental y alteraciones motoras. Actualmente, no hay tratamiento; no obstante, se están desarrollando muchas investigaciones relacionadas con esta enfermedad.



**Figura 16. Modelo de la guanilil ciclasa cuya mutación está involucrada en Amaurosis Congénita de Leber.**

## ¿Qué es el Edema Macular Cistoide?

El Edema Macular Cistoide es una complicación asociada a la RP. Se cree que se da en aproximadamente el 50% de los casos de RP en algún momento de la enfermedad.

El edema macular cistoide provoca un aumento del fluido en la mácula, localizada en la zona central de la retina y responsable de la percepción del detalle fino.

Muchos de los pacientes que desarrollan edema macular cistoide experimentan una reducción de la visión central, por lo que si nota una pérdida de visión central, debe consultar con un oftalmólogo de forma urgente.

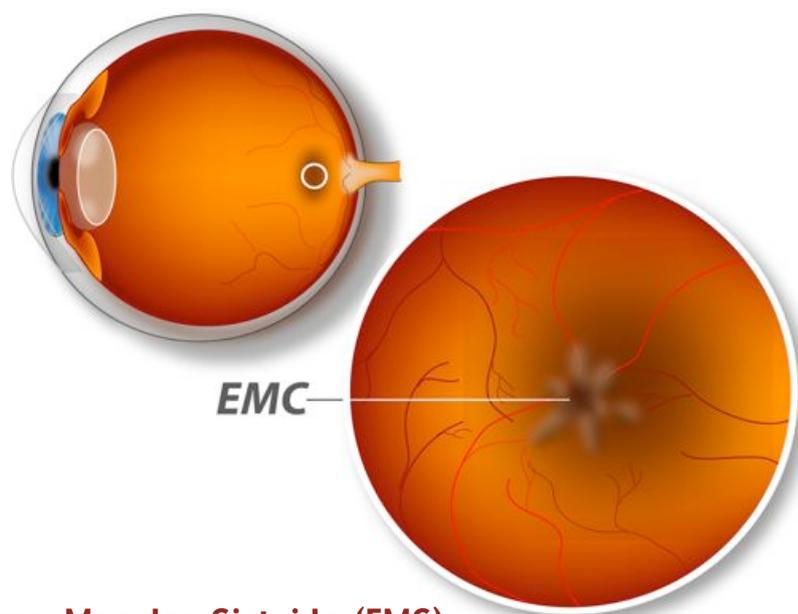


Figura 17. Edema Macular Cistoide (EMC).

---

## ¿Qué es la Coroideremia?

La Coroideremia es una enfermedad degenerativa de la retina que se caracteriza por una atrofia casi total de la coroides, del epitelio pigmentario y de la retina (consultar el capítulo 1 *Introducción*).

Esta enfermedad es bastante rara (se presenta en uno de cada 100.000 individuos nacidos, aproximadamente). Su herencia es recesiva ligada al cromosoma X, por tanto las mujeres son transmisoras y sólo se ven afectados los varones.

Sus manifestaciones clínicas son similares a las de la Retinosis Pigmentaria. Así, aparece una pérdida de la visión nocturna, disminución del campo visual, acumulaciones de pigmento en el fondo de ojo y un electrorretinograma anómalo desde las fases precoces. Estas manifestaciones clínicas pueden presentar una gran variabilidad de unos afectados a otros, lo que complica el diagnóstico, especialmente en fases tempranas de la enfermedad.

La coroideremia está habitualmente restringida a nivel ocular, aunque se han visto asociaciones con obesidad, sordera congénita y una elevada incidencia de miopía. El grado de afectación visual en esta enfermedad es muy variable: mientras algunos pacientes tienen una pérdida importante de la agudeza visual en edades tempranas, otros conservan la visión central hasta las últimas décadas.

## Asociaciones de afectados de RP

---

### De ámbito local

#### **A Coruña**

*Asociación Gallega de Afectados por Retinosis Pigmentaria*

C.M.A. "Domingo García Sabell",  
Plaza Esteban Lareo, Bl 17 –sótano 2ª,  
15008 A Coruña,  
Teléfono: 981 240 875  
correo-e: galicia@retinosis.org  
WEB: <http://www.agarp.org>

#### **Albacete**

*Asociación de Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha*

C/ Bajada de San Juan 1 Edificio ONCE,  
02001 Albacete,  
Teléfono: 967 221 540 FAX: 967 523 862  
correo-e: lamancha@retinosis.org

#### **Alicante**

*Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Alicante*

Avda. Aguilera 43 Edificio ONCE,  
03007 Alicante,  
Teléfono: 965 102 144

#### **Asturias**

*Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria*

C/ Julián Clavería s/n., Hospital Central de  
Asturias, 33006 Oviedo (Asturias),  
Teléfono: 985 106 100 Ex36508 FAX : 985 106 100  
correo-e: asturias@retinosis.org

---

## **Barcelona**

*Asociació d'Afectats per Retinosi Pigmentària a Catalunya*

C/ Sepúlveda, 1, 3ª planta, Despacho de Asociaciones nº 3, 8015 Barcelona,  
Teléfono: 932 381 111  
correo-e: aarpc@virtualsd.net  
WEB: [http:// www.retinosiscat.org](http://www.retinosiscat.org)

## **Badajoz**

*Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria*

C/ Bullones, 6, 06360 Fuente del Maestre - Badajoz,  
Teléfono: 924 531 084  
correo-e: extremadura@retinosis.org

## **Bilbao**

*Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi*

- C/ Iturribide, 16 Entreplanta Dpto. 7, 48006 Bilbao,  
Teléfono: 944 156 476 FAX: 944 792 828  
correo-e: asociacion@retinosispigmentaria.org  
WEB: <http://www.retinosispigmentaria.org>

## **Gran Canaria**

*Asociación Canaria de Retinosis Pigmentaria*

Avda. Primero de Mayo 10 (Edif. ONCE),  
35002 Las Palmas de Gran Canaria,  
Teléfono: 928 431 411 FAX : 928 364 918  
correo-e: rpcanarias@hotmail.com  
WEB: <http://www.canariasretinosis.org>

## **Madrid**

### *Asociación Retina Madrid*

C/ Montera 24, 2º H - 1, 28013 Madrid,  
Teléfono: 915 216 084 FAX : 915 210 583  
correo-e: info@retinamadrid.org  
WEB: <http://www.retinamadrid.org>

## **Murcia**

### *Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Murcia*

C/ Juan Fernández, 28-8º A,  
30204 Cartagena (Murcia),  
Teléfono: 868 092 473  
correo-e : abr@ono.com

## **Pamplona**

### *Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra*

C/ Luis Morondo, 10 Oficina 1-A,  
31006 Pamplona,  
Teléfono: 948 203 322 FAX: 948 206 312  
correo-e: navarra@retinosis.org  
WEB: <http://navarra.retinosis.org>

## **San Sebastián**

### *Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Gipuzcoa*

Begisare. C/ Etxaide, 14.  
20005 Donostia – San Sebastián,  
Teléfono: 943420101  
correo-e: begisare@terra.es

---

## **Santander**

Asociación Cántabra de Afectados por Retinosis Pigmentaria  
C/ Mies de Millajo 1, 39002 Santander,  
Teléfono: 942 320 233  
correo-e: Retinacantabria@ono.com

## **Sevilla**

*Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria*  
Resolana 30, bajo. Edificio ONCE, 41009 Sevilla,  
Teléfono: 954 901 616 FAX : 964 900 332  
correo-e: andalucia@retinosis.org

## **Valencia**

*Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana*  
Avda. Barón de Cárcer, 48-7º J, 46001 Valencia,  
Teléfono: 963 511 735 FAX: 963 382 215  
correo-e: valenciarp@terra.es  
WEB: <http://retinacv.com>

## **Valladolid**

*Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria*  
C/ Dos de Mayo, 16 (Edif. ONCE), 47004 Valladolid,  
Teléfono: 983 394 088 Ext 3125  
FAX: 983 305 726  
correo-e: rpasociacion@msn.com

## **Zaragoza**

*Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria*  
Paseo de Echeagaray y Caballero 76, Edif. ONCE,  
50003 Zaragoza,  
Teléfono : 976 282 477 Ext 210  
correo-e : coordinadora@aragonvoluntario.net  
WEB: <http://www.aragonvoluntario.net/Retinosis.php>

---

**De ámbito estatal**

*Federación de Asociaciones de Retinosis  
Pigmentaria de España (FARPE)*  
C/ Montera 24, 4º J, 28013 Madrid,  
Teléfono: 915 320 707  
FAX: 915 320 707  
correo-e: faarpee@retinosis.org  
WEB: <http://www.cms.retinosis.org/>

*Fundación Lucha Contra la Ceguera  
(FUNDALUCE)*  
C/ Montera 24, 4º J, 28013 Madrid,  
Teléfono: 915 320 707  
FAX: 915 320 707  
correo-e: fundaluce@retinosis.org  
WEB: <http://www.fundaluce.org/>

*Fundación Retina España*  
C/ Montera 24, 2º H, 28013 Madrid,  
Teléfono: 911 812 456  
FAX: 915 210 583  
correo-e: info@retina.es  
WEB: <http://www.retina.es>

---

**De ámbito  
internacional**

*Retina International*

Ausstellungsstrasse, 36, Zürich CH-8005, Suiza  
Teléfono : +41 1 444 1077  
FAX : +41 1 444 1070  
WEB: <http://www.retina-international.org>

*Retinitis Pigmentosa International*

PO Box 900, Woodland Hills, CA 91 365, USA  
Teléfono: +1 818 992 0500  
FAX: +1 818 992 3265  
correo-e: [info@rpinternational.org](mailto:info@rpinternational.org)  
WEB: <http://www.rpinternational.org>

*European Organization for Rare Disorders  
(EURORDIS)*

Plateforme Maladies Rares 102, Rue Didot,  
75014 Paris  
Teléfono : +33 156 535 210  
FAX : +33 156 535 215  
Correo-e: [eurordis@eurordis.o](mailto:eurordis@eurordis.o)

## Direcciones de interés en internet



<http://fundaluce.org/>



[http://retina.umh.es/Catedra\\_Retinosis](http://retina.umh.es/Catedra_Retinosis)



<http://www.cms.retinosis.org/>



<http://www.generaloptica.es>



<http://www.once.es>



<http://fundacion.vodafone.es>

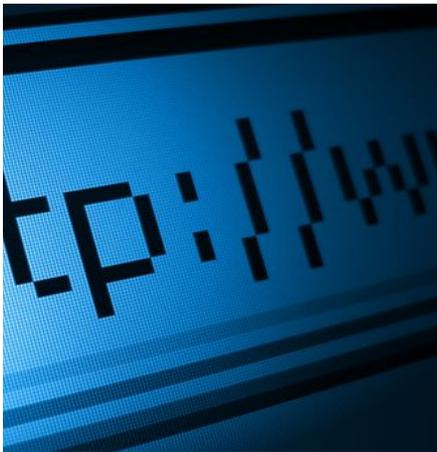


<http://www.retina.es/>



<http://www.rpinternational.org>





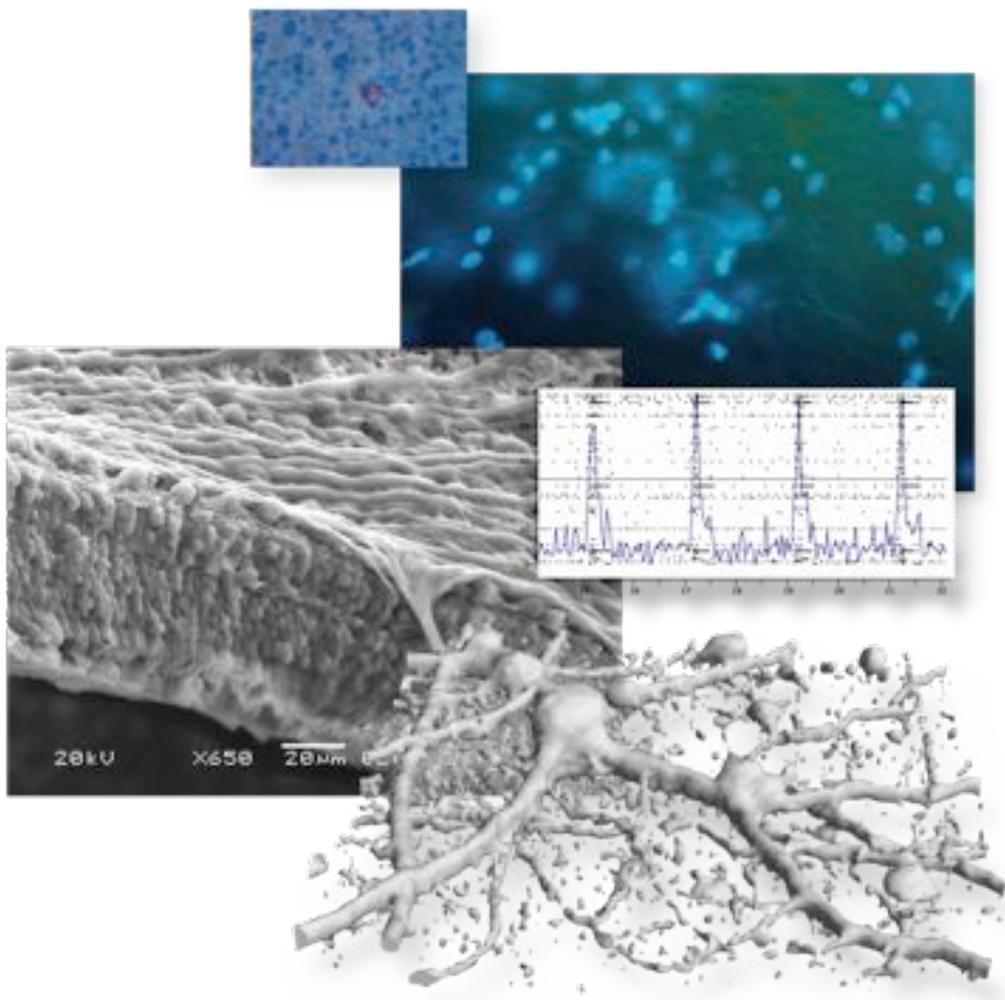


## **Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria “Bidons Egara” de la Universidad Miguel Hernández**

Esta Cátedra de Investigación tiene por objeto fomentar la investigación, la formación y la difusión del conocimiento de las patologías visuales en general y de la Retinosis Pigmentaria en particular. Mediante estas tres líneas de actuación se pretende ayudar a identificar los mecanismos comunes que se encuentran en muchas de las patologías degenerativas de la retina y potenciar el apoyo científico y técnico a estas investigaciones, con el fin de contribuir al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas que puedan ayudar a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas patologías.

Entre las actividades que se están desarrollando dentro de la Cátedra hay que destacar: realización de proyectos de investigación centrados en las enfermedades degenerativas de la retina y difusión de los resultados derivados de los mismos en publicaciones, conferencias y congresos nacionales e internacionales.

- Fomento de la calidad y competitividad internacional de las investigaciones que se desarrollen dentro de la Cátedra “Bidons Egara”.
- Promoción de nuevas estrategias terapéuticas para el tratamiento de las enfermedades degenerativas de la retina.



- 
- Constitución de un foco de atracción de investigadores en el área de las alteraciones visuales y las enfermedades degenerativas de la retina.
  - Actividades dirigidas a difundir y fomentar el conocimiento de la Retinosis Pigmentaria y sus repercusiones sobre las personas que las padecen.

En este contexto, pensamos que el actual ritmo de avances tanto en experimentación animal como en el terreno tecnológico permitirá dar respuesta y solución a muchos de los problemas que presentan los afectados de Retinosis Pigmentaria, especialmente si se invierten los recursos humanos y materiales necesarios. Sin embargo, es necesario avanzar poco a poco, considerar todas las posibilidades y sobre todo no crear falsas expectativas que puedan afectar de forma negativa la credibilidad de estas investigaciones. Por ello, la Cátedra colabora estrechamente con todos los pacientes y las asociaciones de afectados con el fin de poder abordar de manera conjunta y con garantías de éxito estos problemas.

La comprensión y el apoyo de la sociedad a estas investigaciones es también fundamental para el desarrollo de estos objetivos, de ahí la publicación de este libro que pretende informar y sensibilizar al público en general sobre esta patología.

---

## Organización Nacional de Ciegos Españoles



La Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE), institución fundada en 1938, se ocupa de la prestación de servicios sociales para las personas ciegas o con deficiencia visual grave. Uno de los objetivos centrales de los citados servicios se dirige a procurar la máxima autonomía personal para sus afiliados en todos los ámbitos de la vida: social, laboral y familiar. Para ello lleva adelante las siguientes acciones:

- Orientación y movilidad, en los que se instruye sobre el manejo del bastón blanco y una serie de estrategias dirigidas a la vida cotidiana. Para la movilidad, adquiere cada vez más relevancia la ayuda del perro-guía. La ONCE cuenta con una escuela especializada en su adiestramiento.
- Habilidades de la vida diaria para el cuidado personal, habilidades sociales, tareas domésticas, etc.
- Optimización del resto visual: alrededor del 77 % de los afiliados a la ONCE conserva un resto visual. Aprovecharlo al máximo es uno de los programas más importantes en este terreno.

Estas acciones se encauzan a través de los cerca de 300 centros que la ONCE tiene diseminados por toda la geografía nacional.



## General Óptica Especialistas en Baja Visión

General Óptica es una empresa fundada en 1.955 que en la actualidad dispone de más de 200 tiendas distribuidas en España y Portugal y es líder en el sector óptico. Uno de sus objetivos prioritarios es poder dar a sus clientes el mejor servicio de salud visual posible. Por ello ofrece, en colaboración con la ONCE, un servicio de Baja Visión en una serie de Gabinetes específicos, donde a través de profesionales ópticos con un alto nivel de formación y de una adecuada gama de materiales y ayudas se presta asesoramiento especializado en Baja Visión.

La relación de Gabinetes de Baja Visión de General Óptica que prestan este servicio se muestra en la siguiente tabla.

<b>Alicante</b>	Avda. Alfonso el Sabio, 25	965 215 240
<b>Algeciras (Cadiz)</b>	Pl. Alta, N°7	956 669 093
<b>Almeria</b>	Pso. Almeria, 51. Esq. Rueda Lopez	950 261 543
<b>Badajoz</b>	Avda. Enrique Segura Otaño, 1	924 260 119
<b>Barcelona</b>	Rambla Cataluña, 87	932 153 420
	Pl. Francesc Macià, 10	933 223 452
<b>Bilbao</b>	Gran Via, 6	944 232 127

---

<b>Cadiz</b>	Ancha 31	
<b>Cartegena (Murcia)</b>	Puerta de Murcia, 4	968 509 315
<b>Cordoba</b>	Cruz Conde, 16	957 491 892
<b>Granada</b>	Acera del Darro, 26	958 265 411
<b>Huelva</b>	Concepción, 12	959 283 352
<b>Jaén</b>	Roldán y Marin, 6	953 241 700
<b>Jerez (Cadiz)</b>	Algarve, 6	956 323 921
<b>Las Palmas</b>	Mayor de Triana, 44 Esq. Clavel	928 384 852
<b>Madrid</b>	Preciados, 22	915 221 121
	Velázquez, 49	915 752 195
<b>Málaga</b>	Marques de Larios 3	952 216 663
<b>Murcia</b>	Avda. Constitución, 5	968 248 096
<b>Oviedo</b>	Pelayo, 19	985 202 399
<b>Palma de Mallorca</b>	Avda. Jaume III, 14	971 718 875
<b>Pontevedra</b>	Daniel de la Sota, 8	986 841 162
<b>Sabadell (Barcelona)</b>	Rambla, 7	937 255 555
<b>San Fernando (Cadiz)</b>	CC Bahía Sur. Caño Herrera, s/n.	956 594 215
<b>Sevilla</b>	Plaza Nueva, 14	954 218 594
<b>Tarragona</b>	Rambla Nova, 72	977 230 515
<b>Valencia</b>	San Vicente, 59	963 528 676
<b>Valladolid</b>	Santiago, (Esq. Doctrinos)	983 370 676
<b>Vigo (Pontevedra)</b>	Colón, 37. (Plaza Urzáiz)	986 228 206
<b>Zaragoza</b>	Avda. Independencia, 28	976 231 228



## Fundación Vodafone

La Fundación Vodafone España forma parte del Grupo Vodafone, compañía mundial de móviles con presencia en 26 países y acuerdos con otros 34 a lo largo de los cinco continentes. La Fundación tiene como objetivo el acercar las nuevas tecnologías a todos los ciudadanos, poniendo mayor énfasis en aquellos que tienen menos oportunidades de acceder a ellas. En este contexto fomenta el desarrollo de actividades y proyectos que favorezcan la integración social y laboral de colectivos especialmente vulnerables como los discapacitados sensoriales y los ancianos.

Su actividad se centra en proyectos de innovación basados en la convergencia científica y tecnológica de las ciencias biomédicas y las tecnologías de la información, especialmente en telemedicina y teleasistencia, pero también colabora en actividades formativas y de difusión de la investigación y en distintas iniciativas que intentan mejorar las condiciones de vida de personas con distintas discapacidades.

---

## ¿Cómo reproducir el CD adjunto?

Este libro incluye un CD con el texto hablado en formato DAISY que contiene un conjunto de archivos de audio con el texto narrado por un lector. Además de los archivos de audio, el CD contiene otros archivos cuyo fin es almacenar información precisa acerca del momento exacto, dentro de cada archivo de audio, en el que empiezan páginas, capítulos, secciones, etc.

Para reproducir el CD es necesario un reproductor de libros DAISY, ya sea hardware o software. Si Vd. no dispone de un reproductor de CDs que incorpore el formato DAISY puede utilizar un ordenador y un programa específico capaz de leer este tipo de CDs y reproducirlos (muchos de ellos son gratuitos).

Más información, y acceso a programas gratuitos de lectura de CDs en formato DAISY en la siguiente dirección de internet:

[http://retina.umh.es/Catedra\\_Retinosis/DAISY/](http://retina.umh.es/Catedra_Retinosis/DAISY/)





## Notas

---



