

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA

(Estudio Retrospectivo Genético-Oftalmológico de 35 pacientes
en los Hospitales Dr. Rodolfo Robles - Roosevelt,
comprendidos entre los años 1974 - 1983)

JOSE ALBERTO ARREAGA ARGUETA

CONTENIDO

Página

I.	TITULO	
II.	INTRODUCCION	1
III.	OBJETIVOS	3
IV.	JUSTIFICACION	5
V.	DEFINICION Y ANALISIS DEL PROBLEMA	7
VI.	REVISION BIBLIOGRAFICA	9
	– Definición	9
	– Etiología	9
	– Epidemiología	10
	– Herencia de Retinitis Pigmentosa	10
	– Clasificación	11
	– Cambios Patológicos	12
	– Signos y Síntomas	14
	– Diagnóstico	29
	– Tratamiento	33
	– Pronóstico	35
	– Prevención	35
VII.	METODO	39
VIII.	PRESENTACION DE RESULTADOS	43
IX.	ANALISIS DE RESULTADOS	65
X.	CONCLUSIONES	69
XI.	RECOMENDACIONES	71
XII.	RESUMEN	73
XIII.	REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	77

INTRODUCCION

La Retinitis Pigmentosa Primaria es una causa importante de ceguera; debido a su caracter progresivo con daños irreversibles a la retina especialmente en la capa de conos y bastones, así como del nervio Optico, secundarios a la esclerosis de los vasos retinianos y coroides en las fases tardías de la enfermedad. (5, 8, 10) Por todo lo anterior, se ha tratado de buscar la solución al problema sin resultados hasta la fecha. (8)

El propósito del presente trabajo es aportar la mayor cantidad de datos sobre la enfermedad en sí misma, y realizar un análisis estadístico del grupo estudiado. También se hizo énfasis en el diagnóstico al hacer uso del Electrorretinograma para confirmar los casos dudosos.

Mediante un cuestionario realizado a cada paciente se obtuvieron datos como edad actual, edad de diagnóstico, sexo, procedencia, casos similares en la familia, ocupación y tratamiento recibido; realizando también el árbol genealógico de cada familia para tratar de determinar el tipo de herencia más frecuente y la generación en que tuvo su aparición.

La población objeto de estudio fué de 35 pacientes los cuales habían consultado a los hospitales Dr. Rodolfo Robles y Roosevelt, entre los años comprendidos de 1974 a 1983, cuyo grupo etáreo más afectado fué el comprendido entre 16 y 23 años; el tipo de herencia más frecuentemente encontrado, el Recesivo, y el departamento con mayor número de casos registrados, Guatemala. La investigación se realizó del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984, en el hospital Dr. Rodolfo Robles.

OBJETIVOS

- 1.- Recopilar mediante la elaboración del presente trabajo, la información más amplia posible sobre la Retinitis Pigmentosa Primaria.
- 2.- Determinar el aspecto epidemiológico de la Enfermedad en el grupo de estudio.
- 3.- Determinar mediante la Historia Clínica, hallazgos Oftalmoscópicos y uso del Electrorretinógrafo, el número de miembros afectados en la familia del paciente con Retinitis Pigmentosa.
- 4.- Elaborar el árbol genealógico del paciente, para establecer en qué generación tuvo su aparición y el tipo de Herencia más frecuente.

JUSTIFICACION

Retinitis Pigmentosa es un tema, sobre el cual no existen hasta la fecha datos que lo identifiquen con nuestro país, y el paciente que la padece, ante la noticia del mal pronóstico y del carácter hereditario de la enfermedad, muchas veces se aísla del ambiente que lo rodea, pensando que para él todo ha terminado; sin saber que hoy en día existen programas de rehabilitación con los que puede llegar a solucionar su problema.

Es por eso que motivado por experiencias personales, y el enorme deseo de profundizar en el tema, elaboré el presente trabajo con el fin de recopilar la mayor información posible. Es decir que sin perder de vista los objetivos principales incluyo aspectos etiológicos, epidemiológicos, patológicos, genéticos, clínicos y diagnósticos.

De esta forma, espero contribuir a la descripción y análisis del problema en nuestro país.

DEFINICION Y ANALISIS DEL PROBLEMA

Bajo el título de Retinitis Pigmentosa o degeneración pigmentaria de la retina, se han descrito diversas entidades nosológicas que presentan en común la aparición en la retina de manchas negras pigmentarias superficiales, de forma semejante a la de los corpúsculos óseos o de araña. Sin embargo, éste no es un signo patognomónico, y se encuentra en muchos otros procesos patológicos (5, 8); los cuales pueden diferenciarse entre sí, por el origen, caracteres y el curso de los mismos.

A la Retinitis Pigmentosa se le conoce también con los nombres siguientes: Retinosis Pigmentaria, Retinitis Pigmentaria.

Está considerada como una enfermedad hereditaria, de curso progresivo y crónico, causada por la degeneración y atrofia de la retina y del nervio óptico. Suele ser bilateral, aparece en la infancia y produce notable disminución de la visión periférica; que puede conducir a la ceguera total.

Se transmite genéticamente siguiendo cualquiera de los patrones ya establecidos de herencia. Para su diagnóstico además de la historia clínica, el examen oftalmoscópico y pruebas de la función visual, se emplea el Electroretinograma, el Electrooculograma, la angiografía fluorescente y muy recientemente el test de inhibición de la migración leucocitaria con el antígeno S retiniano. No existe hasta la fecha tratamiento y tiene mal pronóstico. Usualmente se le encuentra asociada a otros síndromes sistémicos. Se ve afectada por la presencia de catarata y glaucoma principalmente. (1-17)

REVISION BIBLIOGRAFICA

RETINITIS PIGMENTOSA

DEFINICION:

Se le da el nombre de Retinitis Pigmentosa a la enfermedad retiniana hereditaria, crónica, generalmente bilateral, caracterizada por una degeneración progresiva de los fotorreceptores y del epitelio pigmentario retiniano, así como atrofia del nervio óptico; ocasionando como consecuencia la pérdida progresiva de los campos visuales, presencia de depósitos de pigmento, esclerosis de los vasos y la presencia secundaria de Nictalopia. Puede presentarse asociada a otros síndromes sistémicos; es de mal pronóstico y hasta hoy se desconoce su tratamiento. (2, 5, 8, 9, 10, 13, 14)

ETIOLOGIA:

La etiología de esta enfermedad, a pesar de los grandes avances científicos permanece en la obscuridad; se han postulado teorías y realizado experimentos con el fin de aclararla. Algunas de ellas son las siguientes: La hipófisis y el diencéfalo han sido principalmente incriminadas, por haberse encontrado desordenes endócrinos en síndromes asociados como el de Bardet-Biedl. Las hormonas sexuales también han sido mencionadas como posibilidad etiológica, por el hecho que Retinitis Pigmentosa se agrava o aparece en la pubertad; y es más severa en el hombre. (5, 8) Asimismo han sido mencionados desordenes hepáticos e hipovitaminosis A.

Sin embargo, la evidencia obtenida recientemente conduce a pensar que como en Retinitis Pigmentosa experimental y enfermedades relacionadas, cambios metabólicos en el epitelio sensorial de la retina, son debidos principalmente a desordenes enzimáticos comprobados, siendo la raíz del ataque primario no solamente en la capa de conos y bastones; sino probablemente también en el epitelio pigmentario como lo es la Ornitina en el caso

de Atrofia Gyrate. (5, 8, 10)

Otra teoría basada en estudios experimentales en el ratón, sugiere que puede tratarse de una anomalía estructural de la Opsina, que al combinarse con el Retineno, no logra en forma adecuada la unión, conduciendo a un rompimiento central de la estructura del bastón. (8)

En conclusión nada se ha podido demostrar, y lo único que si ha sido estudiado con amplitud es su carácter hereditario, siendo transmitida en forma continua de padres a hijos a través de varias generaciones, aunque algunas veces puede saltar algunas de ellas. (1, 2, 5, 8) La enfermedad se transmite genéticamente siguiendo cualquiera de los patrones ya establecidos de herencia.

La consanguinidad de los padres se ha observado con mucha frecuencia, y para algunos autores, es la causa del padecimiento; y se ha encontrado en el 23o/o de los casos. El tipo de transmisión más frecuente es el autosómico recesivo, seguido por el autosómico dominante y por último, por la forma ligada al sexo. Hay también un gran número que está representado por mutaciones espontáneas. (2, 5, 8)

EPIDEMIOLOGIA:

La Retinitis Pigmentosa es una enfermedad cosmopolita, y se le puede encontrar en todas las razas e incluso en animales. Afecta a ambos sexos, con efectos más severos en el masculino. En la población general, la incidencia estimada varía entre 1/4,000 y 1/20,000 con un grado de frecuencia entre 1:32 a 1:70. La enfermedad es 20 veces más frecuente cuando hay historia de consanguinidad de los padres. (2, 5, 8, 11)

HERENCIA DE RETINITIS PIGMENTOSA:

GENERALIDADES:

La herencia de la Retinitis Pigmentosa puede ser autosómica recesiva, autosómica dominante, o ligada al sexo recesivo. Muchos autores están de acuerdo en que el 20o/o de los casos son heredados como autosómicos dominantes, 37o/o como autosómicos recesivos; y el 4o/o como ligado al sexo recesivo. El 39o/o surge espontáneamente sin ninguna historia familiar previa o cualquier otra afección de los miembros de la familia. La gran mayoría de éste último grupo son también probablemente autosómicos recesivos, desde que hay una gran evidencia de consanguinidad parental.

La forma dominante, como en muchas otras enfermedades de éste tipo, es mucho más leve en sus efectos, y mucho más lenta en su curso. En esta variedad de Retinitis Pigmentosa, los cambios electrofisiológicos frecuentemente pueden ser mínimos en la niñez. (1, 2, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15)

CLASIFICACION DE RETINITIS PIGMENTOSA:

La siguiente clasificación es la que actualmente se encuentra en vigencia; siendo una de las más completas; ya que clasifica la enfermedad, en base a la herencia, patrón electroretinográfico y apariencia morfológica. (11)

RETINITIS PIGMENTOSA AUTOSOMICA DOMINANTE:

- Degeneración de bastones-conos.
- Degeneración de conos-bastones.
- Amaurosis Congénica de Leber.
- Retinitis Punctata Albescens.

RETINITIS PIGMENTOSA AUTOSOMICA RECESIVA:

- Degeneración de bastones-conos.
- Degeneración de conos-bastones.
- Amaurosis Congénica de Leber.

- Ceguera típica, encontrada tempranamente en la infancia, inicialmente sin pigmento con depósito pigmentarios descubiertos tardíamente, Electroretinograma extinguido.
- Agujero macular congénico y Retinitis Pigmentosa, depósitos pigmentarios descubiertos tempranamente, electroretinograma llega a estar ausente en los dos primeros años.

Epitelio pigmentario para-arteriolar retiniano preservado.
Retinitis Punctata Albescens.

RETINOPATIAS PIGMENTARIAS LIGADAS AL SEXO RECESIVO:

Degeneración de bastones-conos.
Degeneración de conos-bastones.
Coroideremia.

CAMBIOS PATOLOGICOS:

Los principales cambios patológicos de esta enfermedad son la desaparición de conos, bastones, y la capa nuclear externa. Las capas internas de la retina, incluyendo la ganglionar y la de células bipolares, son virtualmente siempre preservadas al igual que en los cursos tardíos del desorden. (5, 8, 10)

Los cambios pigmentarios de la retina son secundarios, posiblemente relacionados con la pérdida de los fotorreceptores y la aproximación subsecuente de la membrana limitante externa y el epitelio pigmentario. (5, 8)

El pigmento por sí mismo emigra aparentemente desde el epitelio de células pigmentarias a través de la membrana cribosa limitante externa, hacia las capas más internas de la retina, en donde experimentan cambios proliferativos. Ocasionalmente, los reportes

describen cambios coroideos; con atrofia de la coriocapilaris y esclerosis de los grandes vasos, pero éstos son en ancianos o en casos muy avanzados de la enfermedad. (5, 8, 10, 14)

Los vasos retinianos muestran intensa esclerosis; las paredes están engrosadas por degeneración hialina y su calibre en ocasiones llega a obstruirse. Sugañama, observó que la esclerosis es más acentuada en la porción ecuatorial del ojo que en la región macular, donde los vasos aún pueden conservarse permeables. Muchos autores están de acuerdo que los pigmentos aparecen primero en la región ecuatorial.

Las células atróficas dejan en libertad gránulos de melanina los que se esparcen y emigran a la retina. Leber observó que las granulaciones de pigmento se agrupan y forman hileras que siguen el curso de los vasos, reuniéndose posteriormente; sobre todo a nivel de las bifurcaciones de las pequeñas ramas retinianas a las que envuelven en parte de su recorrido. (8, 10)

Las granulaciones se depositan en los espacios linfáticos perivasculares y de manera excepcional, en el interior del propio vaso. Greeff encontró acúmulos de pigmento sobre todo en lugares donde los elementos nerviosos habían desaparecido, (8)

El tejido de neuroglia prolifera tanto en el interior de la retina como en la superficie de la misma. Verhoeff encontró, que la proliferación procede sobre todo de las fibras de Müller. Es un hecho bien conocido, que cuando los elementos altamente especializados de una formación anatómica desaparecen, o degeneran, el tejido de sostén tiende a aumentar. Nunca o rara vez existen lesiones inflamatorias. (5, 8, 9, 10, 11)

Atrofia de la papila: La destrucción de la primera neurona en Retinitis Pigmentosa no se produce sin que ocurra una degeneración ascendente de las otras dos neuronas y de las fibras nerviosas. Tal hecho se manifiesta primero en el campo visual y después en la papila

por una atrofia retinitica. El color céreo de la papila se debe a hiperplasia de la neuroglia que contiene, (5, 8, 10)

SINTOMAS Y SIGNOS:

RETINITIS PIGMENTOSA FORMA RECESIVA:

Como se mencionó anteriormente, ésta es la forma más común de la enfermedad, y por lo tanto la que más se ha estudiado; y sólo se diferencia de las otras formas en la severidad en que se presentan los cambios patológicos. (5)

Retinitis Pigmentosa se caracteriza por una degeneración que empieza por las capas externas de la retina, afectando principalmente a los bastones, extendiéndose posteriormente al epitelio pigmentario y después a todas las capas de la retina y a la coriocalpilaris. El proceso abiotrófico es seguido por hiperplasia glial y migración de una cantidad variable de pigmento desde el epitelio pigmentario. (5, 8, 10)

IMAGEN OFTALMOSCOPICA:

El cuadro clínico de la Retinitis Pigmentosa es tan bien conocido, que solamente los signos esenciales necesitan ser dados:

1.- Una alteración más o menos marcada de los vasos, principalmente de arterias, lo cual es encontrado en al menos el 85o/o de los casos. Al final, ellas pueden estar tan delgadas, que es en ocasiones difícil verlas luego de haber dejado el disco. (8)

2.- Los grandes cambios pigmentarios, semejando corpúsculos óseos (osteoblastos), que empiezan principalmente en la región ecuatorial, tienen una gran afinidad por los vasos y son simétricos. Esto inmediatamente puede llevarnos a dar el diagnóstico de Retinitis Pigmentosa, sin embargo, necesita ser confirmado por pruebas de la función visual que son descritas posteriormente. El típico

rodeamiento del ecuador por el pigmento, puede extenderse e incluir el polo posterior; o puede ocupar solamente la zona perimacular. (8)

3.- Palidez cerea del nervio óptico: Usualmente, la papila asume una apariencia gris amarillenta o blanco amarillenta. Este signo, expresión de atrofia secundaria del nervio óptico, puede llevarnos a un error cuando el pigmento está ausente; hay en realidad un riesgo de diagnosticar atrofia óptica en vez de Retinitis Pigmentosa sin pigmento. Como veremos posteriormente, el ERG (Electroretinograma) nos da el diagnóstico diferencial. (8)

EVOLUCION:

De acuerdo con Bailliart, hay cierta evidencia que soporta la idea que la Retinitis Pigmentosa se encuentra presente desde los primeros días de vida, (8) lo cual fué demostrado posteriormente con el advenimiento del Electroretinograma (ERG).

Ya sea que se detecte o nó durante la niñez, la enfermedad inicia su largo curso progresivo. El progreso del proceso abiotrófico es mostrado por las siguientes características:

1.- La pigmentación aumenta con la edad y se extiende tanto a la periferia como al polo posterior. Esta intensidad no refleja la gravedad del caso, puesto que la pigmentación es un fenómeno secundario a la degeneración del neuroepitelio. Sin embargo, en una sola familia la intensidad de la pigmentación en un paciente dado, comparada con aquella de otro miembro de la familia, ha dado alguna idea de la gravedad del pronóstico de la enfermedad, por razón de la relativa constancia intrafamiliar de heredodegeneraciones. (8)

2.- Atrofia progresiva del epitelio pigmentario. Como el pigmento retiniano viene del epitelio pigmentario (tapétum), no es sorprendente que en el fondo se destaque más claramente, pero manchas y oscuros gránulos pigmentarios pueden ser vistos también en la zona de rarefacción. Cuando las áreas de atrofia son múltiples y

separadas, pueden dar la impresión de una corioretinitis diseminada, particularmente si la pigmentación es atípica. (8).

En todo proceso abiotrófico, cierta apariencia oftalmoscópica puede semejar las manifestaciones seniles usuales; la principal diferencia consiste en su aparición temprana.

3.- Esclerosis coroidea. La atrofia progresiva del epitelio pigmentario es la causa de que los vasos coroideos lleguen a ser visibles, y al mismo tiempo, que las paredes de éstos sean modificadas. La atrofia de la coriocapilaris y de los tejidos coroideos conducen a la llamada esclerosis coroidea; ésta es más evidente alrededor de la papila y es visto en un 85o/o de los casos (8). El grado y tiempo de aparición de esta esclerosis coroidea es extremadamente variable. Es particularmente pronunciada en la Retinitis Pigmentosa ligada al sexo, pero es encontrada igualmente en la forma recesiva y dominante. (8)

4.- Compromiso macular. Para Leber y otros autores, algunos casos seguramente excepcionales, las grandes manchas pigmentarias en la región macular deben explicar una disminución de la agudeza visual, algunas muy pronunciadas. Sin embargo, la mayoría de los autores considera que la pérdida de la visión central, está relacionada con la constricción progresiva del campo visual, aunque la visión central muchas veces puede persistir por un largo tiempo, a pesar del campo visual tubular. (8) De acuerdo con Leber, la agudeza visual casi nunca es normal en la Retinitis Pigmentosa, aún en pacientes jóvenes.

Hay muy pocas observaciones en la literatura donde un edema macular es descrito, el cual puede conducir a la formación de un agujero lamelar (Nuel, Perera) (8). Para descubrir posibles cambios maculares que son casi siempre invisibles con el oftalmoscópio ordinario, deben emplearse los rayos infrarojos y la biomicroscopía con lentes de contacto. Fué Vogt (1925), quien primero mostró los avances en el uso de los rayos infrarojos en los exámenes de la

mácula. (8) Con oftalmoscopia directa, la mácula se refleja y siempre es más clara con la luz infraroja.

Con cambios maculares, el reflejo es irregular o ausente, éste también puede estar completamente distorsionado, o dividirse en pequeñas manchas chispeantes que se mueven de un modo irregular.

El examen con lámpara de hendidura con un lente de contacto, también revela una irregularidad en la región macular y además cualquier adelgazamiento de la retina o más frecuentemente un adelgazamiento debido a la degeneración quística. (8)

5.- Cambios Vítreos. En la Retinopatía Pigmentaria hay frecuentemente una desinserción del Vítreo. El desprendimiento del límite posterior de la membrana es acompañado en algunos casos por una proliferación glial esférica. (8,17)

FUNCIONES VISUALES:

CAMPO VISUAL:

CAMPO VISUAL FOTOPICO:

La característica del defecto de los campos visuales en Retinitis Pigmentosa es el escotoma circular, usualmente llamado escotoma anular, que es visto en el 90o/o de los casos. Leber, llama a este escotoma zoniforme, cuando ocupa solamente un sector de los campos visuales. Von Graefe en 1858, publicó el primer reporte de un escotoma circular, y en 1959, Mueller dió una explicación anatómica de éste; a pesar del proceso degenerativo ecuatorial, el campo periférico es preservado, porque en los estadios tempranos sólo están afectadas las capas externas de la retina, de modo que es aún posible para las capas internas en ésta área transmitir impresiones luminosas periféricas. Ahora se sabe que la existencia del escotoma es la regla en los estadios tempranos de la enfermedad, y que la extensión de éste hacia la periferia, Finalmente conduce a la

típica constricción concéntrica durante el desarrollo de la enfermedad. Gonin demostró histopatológicamente la relación entre la forma de los defectos del campo visual y la extensión de la degeneración del neuroepitelio. (8)

Segun estudios realizados, los campos visuales primero muestran una depresión generalizada de las isópteras centrales. Después, pequeñas islas escotomáticas aparecen; su fusión forma un escotoma circular. Los bordes internos de éste, tienen depresiones muy profundas, mientras que los bordes externos tienen depresiones regulares. (8)

Dubois-Poulsen (1952) mediante estudios realizados determinó que los bordes internos del escotoma circular se encuentran entre los 10° y 40° , la mayoría frecuentemente alrededor de los 30° ; éstos varían en anchura desde los 30° a los 60° . Ellos también mostraron que la densidad del escotoma es muy variable, y que esta anchura no es uniforme. (8) Hay muchas veces una abertura en el área temporal inferior. Excepcionalmente, el escotoma empieza en el lado temporal. (8)

En éste proceso, el escotoma avanza lentamente hacia la periferia y al centro; hasta que el campo visual es reducido a uno pequeño, islas temporales en forma de hoz e islas centrales de 15° .

La pérdida de esta isla temporal es muchas veces catastrófico para el paciente, quien desde entonces encuentra dificultad para deambular por los alrededores; dejándolo con un campo visual muy constriñido después llamado tubular.

Algunas veces la visión central permanece normal por un largo tiempo, a pesar de la extrema constricción del campo visual (5° a 10°) (8).

CONSTRICION SECTORIAL DEL CAMPO VISUAL:

Los libros de texto de oftalmología usualmente no mencionan la constricción cuadrántica o sectorial del campo visual, que puede ser encontrada en Retinitis Pigmentosa, siendo ésto de gran valor diagnóstico. Ya que la Retinitis Pigmentosa sectorial afecta primero el cuadrante inferonasal, siguiendo por el cuadrante inferotemporal y supranasal, no sorprende que la retinopatía difusa sin pigmento o con poca pigmentación, pueda algunas veces resultar en una hemianopsia superotemporal heteronímica. (8, 9) La extinción más o menos total de la respuesta ERG, permite diagnósticos tempranos y exactos, hasta ahora previniendo errores en la interpretación del campo visual.

CAMPO VISUAL MESOPICO:

Ciertos autores han usado la perimetría mesópica como una ayuda en el pronóstico de la enfermedad, puesto que ésto revela más claramente los defectos. (8)

CAMPO VISUAL ESCOTOPICO:

El campo visual escotópico muestra un incremento insignificante en la medida del escotoma circular y una agravación en la constricción concéntrica. Estas modificaciones en la mayoría preceden a las de la curva de adaptación. (8)

ADAPTOMETRIA CAMPIMETRICA:

Mediante estudios efectuados se probó el umbral luminoso a lo largo del meridiano horizontal, al observar la curva obtenida, ésta demostró disminución selectiva de la adaptación en el área correspondiente al escotoma circular. (8)

SENSACION LUMINOSA:

La ceguera nocturna impropriamente llamada hemaralopía, es

usualmente el primer síntoma de la Retinitis Pigmentosa. (2, 5, 8, 9, 10, 11, 13, 14) Tan pronto como la iluminación merma, la función visual disminuye significativamente, mientras que en el sujeto normal; ésto es difícilmente notado. La adaptación de la obscuridad toma lugar muy lentamente; su función visual nunca llega a ser normal y ésto solamente después de un período prolongado de obscuridad (algunas veces 1 ó 2 días). Esto demuestra que no solamente hay desorden en la adaptación a la obscuridad, sino también una elevación en el umbral luminoso. (8) Para muchos autores, el examen de mayor sensibilidad para el fácil diagnóstico de la enfermedad es la medición del umbral luminoso en el ojo adaptado a la obscuridad. (8)

Parece que la luz del día provoca un grado de deslumbramiento en la nictalopía, lo cual es visto en el sujeto normal solamente cuando él ha sido deslumbrado por un estímulo luminoso muy intenso. La clásica curva de adaptación en retinopatía pigmentaria es monofásica y alta; esto es encontrado principalmente en la forma recesiva de la enfermedad, en la forma dominante de tipo primaria, la adaptación parece estar menos afectada. Esto quizá explique por qué la respuesta ERG está algunas veces presente en la forma dominante. (3, 8, 9, 12, 13, 15, 16) La curva de adaptación varía de un caso a otro.

Algunas veces los reportes son absolutamente normales, tanto para el umbral terminal como para la curva en sí misma, pero en la mayoría muchas veces ellas son patológicas.

DESORDENES DE LA ADAPTACION LUMINOSA:

Leber, mostró que algunos casos de retinopatía pigmentaria, la función mejora en luminosidad reducida. (8) Este fenómeno paradójico parece estar relacionado a una hiperestesia retiniana. Ciertos pacientes, en verdad no pueden soportar la luz del día, quejándose de ser deslumbrados. Para tales casos, lentes teñidos deberían ser ordenados, si bien en primera vista ellos parecen estar contraindicados en Retinitis Pigmentosa.

Una explicación con respecto al deslumbramiento puede ser la siguiente: La región periférica de la retina al ser estimulada conduce este estímulo hasta las áreas centrales produciendo un efecto inhibitorio; en los pacientes con Retinitis Pigmentosa, éste fenómeno está relativamente disminuido debido a la degeneración de las áreas periféricas. Esto produce el deslumbramiento en condiciones fotópicas.

SENSIBILIDAD CROMATICA:

Los pacientes con Retinitis Pigmentosa muestran trastornos en cuanto a la percepción del color; se ha encontrado discromatopsia al azul-amarillo, discromatopsia verde-rojo y acromatopsia (ceguera total al color). Esta deficiencia puede muchas veces ser reconocida indirectamente, por el descubrimiento de una constricción selectiva del isoptero cromático con un distractor azul. Se caracteriza por un ataque selectivo en el sistema escotópico particularmente más allá de 25° concéntricamente; en la fovea los umbrales fotópicos pueden estar aún normales, igual que en el estado de visión tubular. El eje más afectado en pacientes con Retinitis Pigmentosa es el azul-amarillo. (4, 8)

HERENCIA DE LA FORMA RECESIVA: (1, 8)

1.- La aparición de la enfermedad en algunos miembros de una generación con parientes aparentemente sanos (pero ambos heterocigotos), es el principal rasgo distintivo. Cuando un pariente está también afectado, la transmisión recesiva no puede ser automáticamente excluida, pudiendo ser este un caso de pseudodominancia.

2.- Lo más frecuente es encontrar consanguinidad entre los padres, se ha encontrado en 20 ó 30% de los casos, y característicamente se ha demostrado mayor severidad en los casos con consanguinidad implicada. Para explicar ésto, en caso de parentesco consanguíneo entre los padres, los dos genes alelos son

absolutamente idénticos; de modo que su efecto fenotípico es más grande que si dos genes de retinitis pigmentosa se reunieran para trabajar. Los genes pueden en tal caso ser cuantitativamente diferentes (alelos múltiples), con el resultado que su efecto combinado será una manifestación menos severa.

La frecuencia de éste gen, no altera el hecho que la consanguinidad aún distante, aumenta el riesgo de la manifestación de la enfermedad recesiva. Este riesgo es 20 veces mayor que cuando los padres no son consanguíneos. (1, 8)

La frecuencia de heterocigotos es de 1:71, y la de homocigoto (manifiestamente afectado) es de 1:20,000. (8)

3.- Frecuencia de manifestación de Retinitis Pigmentosa recesiva. Teóricamente una enfermedad recesiva, debería ser encontrada en un 25o/o de los niños cuando ambos padres son heterocigotos.

4.- Relación entre sexos. Se ha demostrado que el sexo masculino es el más afectado por la forma recesiva, atribuyendo ésto posiblemente a un factor ligado al sexo. (8)

5.- Estudios en gemelos. Se sabe de muy pocos casos, donde seis pares probablemente monocigóticos fueron concordantes, y de dos pares de gemelos dizigóticos que fueron discordantes. (8)

RETINITIS PIGMENTOSA DOMINANTE:

FRECUENCIA:

La forma dominante de Retinitis Pigmentosa es mucho más rara que la forma recesiva. Los autores la sitúan entre 3o/o y 4o/o, pudiendo llegar hasta 9o/o. (2, 5, 8, 9, 14)

SIGNOS Y SINTOMAS:

El tipo autosómico dominante se presenta al principio con signos menos severos. Los cambios campimétricos y ERG son menos acusados que en la mayoría de los casos. Mientras los pacientes del tipo autosómico recesivo generalmente muestran profundos cambios ERG y campimétricos hacia los 20 años de edad, los casos del tipo autosómico dominante pueden manifestar sólo un escotoma anular o una discreta reducción concéntrica a los 30 años. Aunque la mayoría de pacientes del tipo dominante padecen notorios cambios ERG e importante pérdida campimétrica, aparecen afecciones cristalinas antes de los 50 años y existe menos tendencia a desarrollar maculopatías. Frecuentemente el EOG (Electrooculograma) y la adaptación a la obscuridad son anormales. (2, 5, 8, 9)

HERENCIA DE LA FORMA DOMINANTE:

Es importante dirigir la atención a dos errores que son frecuentemente cometidos en la interpretación del árbol genealógico:

1.- La transmisión de Retinitis Pigmentosa a través de dos generaciones consecutivos, no es prueba absoluta de dominancia. Esto puede resultar en realidad del matrimonio o unión de un homocigoto afectado (forma recesiva) y un heterocigoto. La frecuencia de Retinitis Pigmentosa dominante es de 1:10,000, y la del gen es de 1:84. La de los heterocigotos 1:42. (8)

La transmisión a través de tres generaciones puede ser considerada como dominante, a no ser que una población con consanguinidad esté aislada. En éste caso, el gen mutante puede aparecer muchas más veces que en una larga y bien mezclada población.

2.- La herencia autosómica dominante puede ser mostrada fuera de duda solamente cuando son encontrados individuos enfermos en 3 generaciones sucesivas, y asimismo en transmisión de padres a

hijos. En ausencia de lo último, puede ser en realidad dominancia ligada al sexo. En éste caso, el 50o/o de los hijos e hijas de una mujer afectada mostrarán la enfermedad, pero hombres afectados pueden pasar la enfermedad solamente a sus hijas, ya que el cromosoma X del padre es transmitido solamente a sus descendientes femeninos. (2, 8)

CAMBIO EN LA DOMINANCIA:

Se habla de cambio en la dominancia cuando una enfermedad, hereditaria de tipo recesiva, es transmitida a la siguiente generación sin consanguinidad parental. En Retinitis Pigmentosa, se considera un probable cambio en la dominancia cuando ésta aparece siguiendo una unión consanguínea y es transmitida a descendientes.

Una dominancia puede ser simulada si un descendiente de un individuo con Retinitis Pigmentosa recesiva hace una unión consanguínea, ésto en efecto causa la reaparición del rasgo recesivo. (8)

FORMA RECESIVA LIGADA AL SEXO:

Esta forma es todavía más rara. Retinitis Pigmentosa gonosómica (8) o ligada al sexo, debida a un gen localizado en el cromosoma X, es aún más rara. Muchos autores han revisado todos los casos conocidos, y el número de familias concernientes difícilmente exceden a una docena.

En principio, la forma recesiva ligada al sexo llega a ser manifiesta solamente en los varones, mientras que las mujeres son únicamente portadoras y no muestran cambios oftalmológicos ni funcionales. La agudeza visual, campos visuales, adaptación a la obscuridad, y la visión de colores tampoco muestran alteraciones; y las respuestas ERG se encuentran normales. En general, se está de acuerdo en que su pronóstico es pobre. (8)

En éste tipo de herencia, también han sido encontrados defectos de la refracción (miopía), y trastornos luminosos (acromatopsia), siendo en el último caso, probablemente más una manifestación del gen autosómico de acromatopsia en el estado heterocigoto, bajo la influencia del gen gonosómico de Retinitis Pigmentosa.

Cuando varias generaciones de una familia son afectadas, y no es encontrada una transmisión de padres a hijos, la posibilidad de herencia ligada al sexo debiera ser tomada en cuenta. Una fuente rica en ejemplos de éste tipo de herencia, es la Monografía de J. Bell publicada en 1922.

FORMA INTERMEDIA LIGADA AL SEXO:

Se habla de herencia intermedia ligada al sexo, cuando el gen responsable produce signos y síntomas diferentes en el estado heterocigoto. El hombre afectado, usualmente muestra Retinitis Pigmentosa típica, acompañada de esclerosis coroidea más o menos generalizada. La periferia retiniana es muchas veces grisacea; los vasos retinianos están engrosados, el disco óptico tiene una apariencia cerea amarillenta. Los síntomas funcionales (nictalopía, defecto de los campos visuales, deterioro progresivo de la visión central), son idénticos con aquellos encontrados en la forma autosómica recesiva clásica. La respuesta ERG se encuentra ausente. (8)

La portadora heterocigota de la enfermedad ligada al sexo X exhiben un reflejo tapetoide temporal a la mácula, espículas sectoriales, generalmente en el cuadrante inferonasal o cambios pigmentarios atróficos periféricos. La visión no se afecta y la angiofluoresceinografía no descubre cambios del epitelio pigmentario retiniano. Algunas portadoras pueden tener una alteración sectorial, normalmente nasal inferior. (9)

Para otros autores, el ERG y la adaptación a la obscuridad son normales o mínimamente anormales. Las portadoras de edad rara

vez manifiestan anomalías electrofisiológicas o psicofísicas. (9)

VARIANTES DE LA RETINITIS PIGMENTOSA:

RETINITIS PIGMENTOSA "SINE PIGMENTO":

En algunos casos de Retinitis Pigmentaria los acúmulos de pigmento pueden estar ausentes aunque persistan los signos de la atrofia óptica cérica, reducción del calibre vascular y ERG abolido. Esta enfermedad puede representar un estadio precoz previo a la pigmentación espicular. En otros ejemplos, algunos miembros de la familia pueden tener cambios típicos de fondo, mientras otros presentan el cuadro de la retinitis pigmentaria "sine pigmento". Pueden verse sin embargo algunas anomalías pigmentarias en casi todos los casos, sobre todo con angiofluoresceinografía (AGF). No está claro todavía si la retinitis pigmentosa sin pigmento es otra enfermedad genética diferente. (9)

RETINITIS PIGMENTOSA SECTORIAL:

En 1937, Bietti por primera vez publicó un caso de esta variante. El fondo en estos casos se caracteriza por vasos adelgazados, pigmentación espicular alrededor de los vasos retinianos e hopopigmentación retiniana. Las lesiones son bilaterales y simétricas, normalmente en los cuadrantes inferiores (sobre todo el nasal), causando los correspondientes defectos campimétricos. El ERG suele estar disminuido. (9)

RETINITIS PIGMENTOSA UNILATERAL:

Esta variante muestra unas respuestas ERG mínimas o abolidas y alteraciones EOG en el ojo afecto, pero unos hallazgos ERG y EOG normales en el ojo oftalmoscópicamente normal. Car y Siegel han invocado causas inflamatorias, traumáticas y vasculares para la mayoría de los casos de Retinitis Pigmentaria unilateral. (9)

La falta de historia familiar en esta enfermedad caracteriza la variante como atípica.

HERENCIA DOMINANTE:

DEFINICION: Se manifiesta igual en estado homocigoto y heterocigoto'.

LIMITACION: En muchas hereditopatías dominantes no se conoce el homocigoto; en otras, más acusado en el heterocigoto.

ANTECEDENTES FAMILIARES:

PADRES: Ambos generalmente afectados.

EXCEPCIONES: Mutaciones, dominancia irregular (manifestación genética incompleta).

HERMANOS: 50o/o afectos.

EXCEPCIONES: En caso de mutaciones los hermanos están libres.

HIJOS: 50o/o afectos.

EXCEPCIONES: Manifestación genética incompleta.

OTROS PARIENTES: Casos posibles en muchas generaciones y diversas líneas del árbol, especialmente de hereditopatías leves.

PARENTESCO PADRES: En general sin importancia. La homocigotía del gen dominante se fomenta con el parentesco.

MUTACIONES: En heredopatías dominantes graves más del 50o/o por neomutaciones.

FRECUENCIA DEL GEN: La mayoría de genes patógenos dominantes tienen frecuencias inferiores a $1/1,000$; muchos a $1/10,000$.

FENOTIPO: Predominan anomalías morfológicas (malformaciones) y alteraciones de la estructura tisular; rara vez alteraciones metabólicas. Con frecuencia anomalías leves.

HERENCIA RECESIVA:

DEFINICION: Se manifiesta sólo en estado homocigoto.

LIMITACION: Algunos heterocigotos se descubren bioquímicamente, especialmente, en defectos enzimáticos y de la coagulación.

ANTECEDENTES FAMILIARES:

PADRES: Ambos generalmente heterocigotos, fenotípicamente normales.

EXCEPCIONES: Rara vez un padre homocigoto y enfermo (pseudodominancia).

HERMANOS: 25o/o afectados. 50o/o heterocigotos.

EXCEPCIONES: Si un padre es homocigoto y otro heterocigoto: 50o/o afectados.

OTROS PARIENTES: Casos iguales, raros, excepto: genes frecuentes, consanguinidad y muchos matrimonios en ambas familias.

PARENTESCO PADRES: Frecuentemente los padres del paciente: tanto más cuanto más raro es el gen.

MUTACIONES: Neomutaciones sin valor en casos aislados; no demostrables en ellos.

FRECUENCIA DEL GEN: La mayoría de los genes patógenos recesivos tienen frecuencia entre $1/50$ y $1/500$.

FENOTIPO: Predominan alteraciones metabólicas, especialmente defectos enzimáticos. Con frecuencia enfermedades graves. (1)

DIAGNOSTICO:

Para el diagnóstico de Retinitis Pigmentosa, es necesario basarse en los siguientes exámenes: Además de historia clínica:

a.- **Examen Oftalmoscópico:** Por medio de un simple examen de fondo de ojo, puede encontrarse: El pigmento característico, cambios en la coloración de la retina y la alteración a nivel de los vasos retinianos. El examen debe efectuarse tanto con el oftalmoscopio directo como con el indirecto (mayor visibilidad para la periferia de la retina).

b.- **Examen de las funciones visuales:** Como la realización de pruebas de agudeza visual, medición de los campos visuales, medición de presión intraocular, Mediante la medición del campo visual, uno puede percatarse de la marcada constricción de la visión periférica, los resultados se anotan en unas tarjetas especiales llamadas tarjeta de escotoma, en la cual, al finalizar la prueba nos muestra el área escotomática que presenta la retina. La adaptación del ojo a la obscuridad, refleja la baja visión que los pacientes presentan en condiciones escotópicas.

Existen además pruebas de sensibilidad cromática.

c.- **Exámenes especiales:** Para confirmar el diagnóstico de Retinitis Pigmentosa, se cuenta actualmente con la Angiografía fluorescente y Electroretinograma, el cual mediante electrodos colocados en la cornea y región periorbital, brinda información acerca de la respuesta retiniana al ser estimulada tanto en condiciones fotópicas como escotópicas. La mayor alteración se observa en la onda-b la cual está disminuida o abolida, al igual que el trazo en conjunto. (13, 15)

ANGIOGRAFIA FLUORESCENTE: Revela un moteado durante la fase coroidea, probablemente debido a cambios en el epitelio pigmentario. En las etapas tempranas de la enfermedad, la circulación coroidea parece normal; en casos muy avanzados pueden haber áreas de llenado irregular de la coriocapilar, muchas veces ocurriendo en regiones correspondientes a la acumulación anormal de pigmento retiniano. (8)

ELECTRORETINOGRAMA: (ERG)

En la mayoría de los casos, el ERG está abolido. Siempre que una respuesta puede ser registrada, la onda-a es en general muy anormal, con una latencia aumentada y una amplitud disminuida, lo cual indica un disturbio en la capa de fotorreceptores. La onda-b fotópica está también alterada, pero hay muchas veces persistencia del potencial oscilatorio; su electrobiogénesis es atribuida a la capa nuclear interna.

Algunas veces, la actividad bioeléctrica está limitada a una onda negativa. La actividad escotópica está abolida en general o muy disminuida; en algunas formas frustradas o Retinitis Pigmentosa dominante, es ésta actividad la que está ausente primariamente. Es notable que un ojo puede estar más afectado que el otro.

ERG EN DEGENERACIONES RETINIANAS DISPERSAS PROGRESIVAS

TIPO DE DEGENERACION	CASOS	ERG CONOS (ONDA-B)		ERG BASTONES (ONDA-A)	
		AMPLITUD	TIEMPO IMPLICITO	AMPLITUD	TIEMPO IMPLICITO
RETINITIS PIGMENTOSA DOMINANTE CON PENETRANCIA REDUCIDA	5	N ó R	Prolongado	R	Prolongado
RETINITIS PIGMENTOSA DOMINANTE CON PENETRANCIA COMPLETA	11	N ó R	Normal	R	Prolongado
RETINITIS PIGMENTOSA AUTOSOMICA RECESIVA	25	R	Prolongado	R	Prolongado Normal
RETINITIS PIGMENTOSA LIGADA AL SEXO	3	R	Prolongado	R	Prolongado

Nota: N - Normal, R - Reducida. ERG Ganzfeld, claridad media, pupila dilatada

FUENTE: Retina Congress, El ERG como ayuda diagnóstica en Degeneraciones Retinianas. Pág. 49

Generalmente hablando, los hallazgos de un ERG pueden ser clasificados como sigue:

- 1.- ERG normal con onda-b $150 \mu V$. a $250 \mu V$.
- 2.- ERG supranormal, amplitud de la onda-b excede en una tercera parte del valor normal.
- 3.- ERG subnormal, onda-b de $50 \mu V$. a $100 \mu V$.
- 4.- ERG electronegativo, onda-a asociada a una onda-b bajo $50 \mu V$.
- 5.- ERG extinguido o ausente.

En el análisis de un ERG es conveniente tener en cuenta las siguientes consideraciones. (8)

- 1.- Es posible que la respuesta ERG siempre esté ausente.
- 2.- Cuando está presente, varía de acuerdo a la iluminación y a las condiciones registradas.
- 3.- En las etapas tempranas de una retinopatía pigmentaria, puede haber una respuesta subnormal o electronegativa. Como la enfermedad progresa, esta respuesta puede desaparecer (Retinitis Pigmentosa típica) o persistir (forma frustrada).
- 4.- La presencia de una respuesta ERG, no es suficiente evidencia para la eliminación de un diagnóstico de Retinitis Pigmentosa, ni da una seguridad definitiva concerniente a la condición de los ojos; esto se aplica particularmente a niños.

d.- **Exámenes Inmunológicos:** Para el diagnóstico de Retinopatía pigmentaria, se está experimentando con una prueba basada en el test de Inhibición de la Migración Leucocitaria, utilizando antígeno-S retiniano purificado, y que refieren es tan efectivo como el ERG y el EOG para el diagnóstico.

TRATAMIENTO:

El tratamiento de la Retinitis Pigmentosa ha sido estudiado extensamente, e incluye un número impresionante de reportes, en los cuales son descritos una variedad de probables procedimientos. En realidad existen tantos tratamientos como teorías etiológicas, y ninguno de ellos ha probado dar mejoría permanente; y la que se obtiene transitoriamente es más que todo de origen psicológico. (8)

A continuación se presenta un cuadro que refleja la historia de la larga e infructuosa búsqueda a la solución del problema:

TERAPIA VASCULAR: Sobre la base de un trastorno circulatorio.

PROCEDIMIENTO SIMPATICO CERVICAL:

- Simpatectomía cervical o cervicotóraca.
- Radiación del Simpático Cervical.
- Simpatectomía periarterial de la Carótida Común.
- Extirpación o bloqueo del Gánglio Estelar.
- Radioterapia de Budge (centro cilioespinal).
- Extirpación o radioterapia del Seno Carotídeo.
- Extirpación del Glomus Cocygei.

VASODILATADORES:

- Inhalaciones de Nitrito de Amilo.
- Priscoline. (Inyección parenteral o retrobulbar.)
- Doryl.
- Acetilcolina. (Inyección parenteral o retrobulbar.)
- Benzyl-Imidazoline.
- Acido Nicotínico. (P.O., I.V., I.M., retrobulbar.)
- Inyección subconjuntival de solución hipertónica de Sodio.
- Inyección retrobulbar de Atropina.
- Inyección retrobulbar de Pantocaína (1cc. al 10/o) o de Novocaina (1cc. al 40/o).

- Aplicación de Rayos X a la retina.
- Yodados.
- Punción repetida de la cámara anterior (asociado a inyección retrobulbar de Atropina).
- Mióticos.
- Oxigenoterapia.
- Masaje ocular.

ANTICOAGULANTES:

- Dicumarol.
- Tromexan y Sintrom.
- Heparina.

TERAPIA BIOESTIMULANTE:

- Tejido-Terapia.
- Implantes.
- Extractos Acuosos.

SUERO ORTOBIOTICO:

TERAPIA VITAMINICA:

- Vitamina A.
- Vitamina B₁, B₂, B₁₂ (la última sin valor en humanos).
- Vitamina C.
- Vitamina D.
- Vitamina E.
- Vitamina PP (Nicotinamida)

TERAPIA HORMONAL:

- ACTH y Cortisona.
- Hormona Melanófora.

TERAPIA POLIGLANDULAR:

- Extractos Hipofisarios.
- Extractos Ováricos.
- Extractos Testiculares.
- Extractos Hepáticos.
- Extractos Esplénicos.
- Extractos Tiroidéos.
- Extractos Suprarrenales.
- Extractos Lipídicos Diencefálicos.
- Extractos Lipídicos Retinianos.

PRONOSTICO:

Debido a su caracter progresivo la Retinitis Pigmentosa tiene mal pronóstico, sobre todo en la de tipo recesivo.

Ya que en la actualidad no se cuenta con un tratamiento específico, el tratamiento general va encaminado a proporcionar al paciente medidas auxiliares, con las que pueden mejorar su visión, como lo es el uso de microtelescopios, lentes con tinte para protegerse del reflejo solar, y para ayudarlos en la visión nocturna se han desarrollado unos lentes especiales que funcionan en base a la luz infraroja, pero es de señalar, que éstos lentes no se ve claramente, sino con una sensación de estar viendo debajo de agua.

PREVENCION:

Hoy en día, la única forma de prevenirla es evitando matrimonios o uniones con/o entre pacientes afectados, y si se realizan, confiar en que el nuevo ser sea favorecido con el factor suerte y quedar dentro del 50o/o de probabilidades en que no se herederá la enfermedad, en caso de herencia dominante. La forma recesiva no hereda la enfermedad, a menos que el paciente con Retinitis Pigmentosa, se case con otro con enfermedad de tipo dominante o bien con un paciente con forma recesiva. (1, 8)

FACTORES QUE ALTERAN EL CURSO DE LA RETINITIS PIGMENTOSA:

Entre los factores que afectan el curso de la Retinitis Pigmentosa se encuentran: La extrema exposición al reflejo solar, infecciones oculares, la presencia de cataratas; aunque éstas forman parte del cuadro clínico de la enfermedad en casi el 98o/o, la desinserción posterior del Vítreo, el glaucoma y el desprendimiento total o parcial de retina.

RETINITIS PIGMENTOSA Y DESORDENES SISTEMICOS ASOCIADOS

- 1.- LIPIDOSIS
 - a) Enfermedad de Gaucher.
 - b) Idiocia familiar Amaurótica.
Un hallazgo constante en la forma juvenil (Enfermedad de Batten-Mayou, Enf. de Spielmeier-Vogt), pero un hallazgo variable en la forma infantil tardía (Enf. de Jansky-Bielschowsky), en las cuales los signos oculares pueden variar entre las formas infantil y juvenil.
- 2.- FORMA TARDIA DE LA ENFERMEDAD DE PELIZAEUS - MERZBACHER (una forma de esclerosis cerebral sudanofílica).
- 3.- EPILEPSIA MIOTONICA FAMILIAR PROGRESIVA
- 4.- DEGENERACIONES ESPINOPONTOCEREBELARES:
 - a) Ataxia de Marie.
 - b) Ataxia de Friedreich.
 - c) Paraplejas espásticas sin clasificación.
 - d) enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
 - e) Degeneración en empalizada progresiva con Retinitis Pigmentosa.
 - f) Atrofia muscular hereditaria, ataxia y Diabetes Mellitus.
- 5.- SINDROMES ESPECIFICOS CON OFTALMOPLEJIA EXTERNA PROGRESIVA Y RETINITIS PIGMENTOSA
 - a) Oftalmoplejía externa progresiva (miopatía ocular con oftalmoplejía nuclear progresiva)
 - b) Retinitis Pigmentosa, oftalmoplejía externa y bloqueo cardíaco.
 - c) Retinitis Pigmentosa, oftalmoplejía y cuadriplejía aspástica.
 - d) A-betalipoproteinemia (Síndrome de Bassen-Kornzweig, acantocitosis.)
 - e) Síndrome de Refsum.
- 6.- DISTROFIA MUSCULAR GENERALIZADA
- 7.- DISTROFIA MIOTONICA (Enfermedad de Steinert)
- 8.- SINDROMES EN LOS CUALES UNA PERDIDA AUDITIVA ES UN HALLAZGO PROMINENTE.
 - a) Síndrome de Hallgren.
 - b) Síndrome de Refsum.
 - c) Síndrome de Usher.
 - d) Retinitis Pigmentosa con sordera de severidad variable.
 - e) Enfermedad de Cockayne (Enf. de Cockayne-Neill, Sínd. de Neill-Dingwall).
 - f) Síndrome de Aldstrom (Retinitis Pigmentosa, sordera, obesidad y diabetes).

9.- SINDROMES CON ENFERMEDADES RENALES COMO UN RASGO PROMINENTE

- a) Nefrolitiasis juvenil familiar (Nefrolitiasis de Fanconi).
- b) Nefritis Hereditaria, retinitis pigmentosa y anomalías cromosómicas.
- c) Cistinuria.
- d) Cistinosis (Síndrome Fanconi I)
- e) Oxalosis

10.- SINDROMES EN LOS CUALES ENFERMEDADES OSEAS SON UN RASGO PROMINENTE.

- a) Enfermedad de Paget.
- b) Osteogénesis Imperfecta (Síndrome de Lobstein)
- c) Síndrome de Marfan.
- d) Osteopetrosis "familiaris" (hueso de mármol, osteosclerosis fragilis generalisata, enfermedad de Albers-Schönberg)

11.- SINDROMES CON ENFERMEDADES DE LA PIEL

- a) Enfermedad de Werner.
- b) Psoriasis.

12.- SINDROME DE LAURENCE - MOON

13.- SINDROME DE BARDET - BIEDL

14.- SINDROME DE DRESBACH (Eliptocitosis, ovalocitosis)

15.- SINDROME DE KLINEFELTER

16.- MUCOPOLISACARIDOSIS - DEGENERACION RETINIANA HA SIDO AHORA REPORTADA EN TIPOS: I, II, III y IV

17.- ENFERMEDAD DE HOOFT (Síndrome de Hipolipidemia).

Fuente: Pediatric Ophthalmology. v.25. Philadelphia, Saunders, 1984. (pp. 149)

METODO:

Previa autorización del protocolo de investigación por el comité de tesis de la facultad de Ciencias Médicas y de la dirección del Instituto de Ciencias de la Visión (Hospital Dr. Rodolfo Robles V.), el día 21 de Junio de 1984 se dió inicio a la fase de recolección de datos de la siguiente forma:

- Se analizaron 79 fichas clínicas de pacientes con diagnóstico de Retinitis Pigmentosa y Degeneración Tapetoretiniana, de las cuales en base al cuadro clínico descrito por el médico tratante, se hizo la selección de 47 de ellas.

- Se citó por medio de telegrama a todos los pacientes, pidiéndole que trajera a sus familiares que presentaran síntomas similares. Sólo acudieron a la cita 35 pacientes y sus familiares.

- Se trabajó con ésta población, examinando a cinco pacientes por día, en un horario comprendido entre las 10:30 hrs. y las 15:00 hrs.

- Primer paso: Se le realizó la entrevista al paciente en base a un cuestionario previamente elaborado, que tuvo como finalidad, la obtención de datos como: Edad, sexo, procedencia, sintomatología, ocupación actual y tratamientos recibidos, así como los datos necesarios para la elaboración del árbol genealógico familiar. En éste se investigó en qué generación se detectó la enfermedad por primera vez, el tipo de herencia involucrado y el número de casos similares en la familia.

- Segundo paso: Examen oftalmoscópico; en primer término se condujo al paciente y a sus familiares a la clínica de pre-consulta, en donde se le realizó la prueba de medición de campos visuales, para lo cual se le pidió al paciente que viera fijamente a un punto blanco colocado sobre una pantalla negra (de 2X3 mts.), sostenido en la pared), sobre la que se desplazó un objetivo blanco de forma

redonda, de los extremos hacia el centro sobre ejes ya preestablecidos a 0° , 45° y 90° en los cuatro cuadrantes. Este procedimiento se realizó en cada ojo, mientras uno permaneció cubierto.

En segundo término, se efectuó la prueba de agudeza visual de lejos y de cerca.

En tercer término, se procedió a dilatar la pupila del paciente con solución de Midriacyl al 1o/o y Nefrin al 5o/o, mediante la aplicación de una gota cada cinco minutos, en un total de tres; y después de ésta, se esperó quince minutos para dar tiempo a la máxima dilatación.

Por último, se examinó al paciente mediante la observación del fondo de ojo (polo posterior), con el oftalmoscopio directo, y luego la periferia de la retina con el oftalmoscopio indirecto buscando los cambios característicos de la enfermedad.

El mismo procedimiento se empleó con cada paciente y familiares que lo acompañaron.

- Tercer Paso: No obstante el cuadro clínico oftalmoscópico fué típico, se tomaron 8 Electroretinogramas para confirmar el diagnóstico, y demostrar la utilidad de éste, al demostrar alteración del sistema escotópico (sistema de bastones) del ojo u ojos.

Por último, para comparar las alteraciones Electroretinográficas en los diferentes estadios de la enfermedad, se tomaron ERG_s a personas afectadas que aún presentan visión, a personas con ceguera total, y a una personal normal. Básicamente, el ERG consiste en colocar un electrodo sobre cada córnea mediante unos lentes de contacto, los cuales van a transmitir la respuesta retiniana a una terminal colocada en la frente del paciente; por medio de un cable que se conecta al electroretinografo. Se coloca al paciente también un electrodo en el lóbulo del pabellón de la oreja derecha, previa aplicación de una crema de Keratina (conductor).

El paciente se coloca en posición de decúbito dorsal, frente a una lámpara que dará el estímulo luminoso apropiado.

Al efectuar el estímulo luminoso, la respuesta retiniana se logra ver en una pantalla incorporada al electroretinógrafo; siendo posible fotografiarla si se desea.

No se tomó ninguna angiografía fluorescente, ya que no fué necesario, pues fueron suficientes la clínica y el ERG.

Para el procesamiento estadístico de los resultados, se empleó la estadística simple descriptiva, ya que no hay trabajos similares, y el número de casos es pequeño, debido a la frecuencia de la enfermedad.

PRESENTACION DE RESULTADOS

Se estudiaron un total de 35 casos individuales y sus familias, pudiendo observar que el grupo etáreo más afectado fué el comprendido entre los 16 y 23 años, correspondiéndole el 37o/o de los casos (13) (ver cuadro No. 1). El promedio calculado para la edad fué de 31 años, el cual está en discordancia respecto al grupo más afectado; lo que se debe al amplio rango existente entre las edades límites (8 y 59 años). La desviación standard fué calculada en 13, lo que indica que el 75o/o de las edades de los pacientes se encuentran entre los 15 y 57 años ($\bar{X} \pm 2S$).

El sexo más afectado fué el masculino, aunque no por una gran diferencia con respecto al femenino (relación 3:2). El 60o/o de los casos le correspondió al masculino (21) (ver cuadro No.1).

Con respecto al tipo de herencia más frecuente, se encontró que fué el Recesivo, correspondiéndole un 54o/o de los casos (19), seguido por las Mutaciones con un 31o/o (11 casos). Solo se encontraron 4 casos de herencia Dominante (12o/o) y 1 caso de herencia recesiva ligada al sexo (3o/o) (ver cuadros No. 1 y 2).

Al hacer la relación del número de casos similares de Retinitis Pigmentosa Primaria en cada familia, se encontró que el promedio correspondió a 2 miembros. En total en las 35 familias se encontraron 61 pacientes con la misma enfermedad. En dos familias (No. 4 y 12) no aparecen cifras, por ser descendencia de la No. 3 y 11. Se tomaron también en cuenta, ya que un miembro de cada familia ya tiene la propia; y por ser este un factor que pudiera aumentar las cifras de casos similares. (ver cuadro No. 3)

La edad en la cual se diagnosticó con mayor frecuencia la enfermedad, fué la comprendida entre los 17 a 27 años, correspondiéndole a este grupo el 40o/o (14 casos), seguido por el grupo de 6 a 16 años; con un 37o/o de los casos (13). (Ver cuadro No. 4)

Los pacientes con Retinitis Pigmentosa Primaria, a pesar de las limitaciones a que los conduce la enfermedad, el 89o/o (31), se dedican a alguna actividad productiva (Oficios domésticos, agricultura, trabajo de oficina, estudiantes, comerciantes y maestra). El trabajo de oficina es realizado por 8 pacientes con ceguera total, los cuales fueron rehabilitados para emplear aparatos incorporados al sistema Braille.

Al tomar en cuenta la procedencia de los pacientes (lugar de nacimiento), (Cuadro 6), se aprecia claramente que el 40o/o de los casos (14), pertenecen al departamento de Guatemala, un 11o/o (4) a Quetzaltenango. El 49o/o restante se encuentra distribuido en 17 departamentos. (Cuadro 6a). Es cierto que uno o dos casos aislados en cada departamento, no es criterio para afirmar que la enfermedad existe en el 73o/o del territorio nacional.

El síntoma que motivó la primera consulta en los pacientes con Retinitis Pigmentosa Primaria, fué la Nictolopia correspondiéndole el 54o/o de los casos (19), seguido por la Disminución de la agudeza visual en un 34o/o (12 casos). Existen además otros síntomas referidos por los pacientes con ésta enfermedad, los cuáles pueden apreciarse en los cuadros No. 7, 8, entre ellos: Fotofobia, deslumbramiento y dificultad para la adaptación en la obscuridad.

La Miopía es una entidad patológica que cursa conjuntamente con la Retinitis Pigmentosa Primaria, lo cual es demostrado en el cuadro No. 9, al indicar que el 72o/o de los ojos derechos y el 78o/o de los ojos izquierdos examinados, presentaron miopía moderada o severa.

La constricción del campo visual, es una característica importante de la Retinitis Pigmentosa Primaria, debido a su carácter progresivo, lo cual es demostrado en el Cuadro No. 10, al indicar que el 56o/o de los casos (19), presentan campo visual tubular entre 0° y 5° en ambos ojos.

Muchos tratamientos se han propuesto para dar solución a la enfermedad, pero en realidad ninguno de ellos es efectivo; tal como lo demuestra el cuadro No. 11, al enumerar 6 tipos diferentes con el ya conocido resultado. En este cuadro el número de tratamientos no concuerda con el número de pacientes entrevistados, ya que algunos de ellos han recibido varios de éstos.

Por último se presentan 5 trazos electroretinográficos, en diferentes estadíos de la enfermedad, los cuales fueron tomados en condiciones escotópicas (ojo adaptado a la obscuridad), en el Hospital Roosevelt. Todos los trazos muestran disminución en la amplitud de la onda-b y de la curva en su totalidad, de acuerdo al grado de afección del sistema de bastones, que es el más afectado en los pacientes con Retinitis Pigmentosa Primaria.

CUADRO No. 1

**RELACION ENTRE EDAD, SEXO Y TIPO DE HERENCIA DE 35 PACIENTES CON
RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA, EN LOS HOSPITALES Dr. RODOLFO
ROBLES Y ROOSEVELT COMPRENDIDOS ENTRE LOS AÑOS 1974-83**

EDAD AÑOS	SEXO		Total	o/o	HERENCIA				
	M	F			Dominante	Recesiva	Mutante		Recesivo o ligado al sexo.
							Dominante o Recesivo	Recesivo o ligado al sexo.	
8 - 15	1	0	1	3	1	0	0	0	
16 - 23	7	6	13	37	1	7	4	1	
24 - 31	6	2	8	23	1	2	5	0	
32 - 39	1	1	2	6	1	0	1	0	
40 - 47	3	1	4	11	0	1	3	0	
48 - 55	2	4	6	17	0	0	6	0	
56 - 63	1	0	1	3	0	1	0	0	
TOTAL:	21	14	35	100o/o	4	11	19	1	

Fuente: Investigación realizada en el Hospital Dr. Rodolfo Robles del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 2

TIPO DE HERENCIA ENCONTRADO EN 35 FAMILIAS DE PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA EN LOS HOSPITALES Dr. RODOLFO ROBLES Y ROOSEVELT COMPRENDIDOS ENTRE LOS AÑOS 1974 - 1983.

TIPO DE HERENCIA ENCONTRADO		o/o
Recesiva	19	54
Mutante dominante		
o		
Mutante Recesivo	11	31
Dominante	4	12
Recesiva o Recesiva ligada al sexo	1	3
T o t a l	35	100o/o

Fuente: Investigación realizada en el Hospital Dr. Rodolfo Robles del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 3

NUMERO DE CASOS SIMILARES DE RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA EN 35 FAMILIAS, INCLUYENDO AL PACIENTE, EN LOS HOSPITALES Dr. RODOLFO ROBLES - ROOSEVELT ENTRE LOS AÑOS 1974-1983

FAMILIA	CASOS SIMILARES
Familia 1	4
Familia 2	1
Familia 3	2
Familia 4	—
Familia 5	1
Familia 6	3
Familia 7	1
Familia 8	3
Familia 9	1
Familia 10	1
Familia 11	3
Familia 12	—
Familia 13	3
Familia 14	3
Familia 15	1
Familia 16	3
Familia 17	1
Familia 18	1
Familia 19	1
Familia 20	2
Familia 21	4
Familia 22	1
Familia 23	6
Familia 24	1
Familia 25	1
Familia 26	1
Familia 27	1
Familia 28	3
Familia 29	1
Familia 30	1
Familia 31	1
Familia 32	1
Familia 33	1
Familia 34	1
Familia 35	2
T o t a l:	61

Nota: Las familias sin datos son descendencia de la anterior.

CUADRO No. 4

DISTRIBUCION ETAREA DE LA EDAD DE DIAGNOSTICO POR SEXO; DE PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA. HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES - ROOSEVELT, DURANTE LOS AÑOS 1974-1983.

Edad Años	SEXO		Total
	Masculino	Femenino	
6 - 16	10	3	13
17 - 27	6	8	14
28 - 38	1	1	2
39 - 49	3	2	5
50 - 60	1	0	1
Total	21	14	35

Fuente: Investigación realizada en el Hospital Dr. Rodolfo Robles del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 5

OCUPACION DE LOS PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA DE LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES Y ROOSEVELT COMPRENDIDOS ENTRE LOS AÑOS 1974 - 1983

TIPO DE OCUPACION	TOTAL	o/o
OFICIOS DOMESTICOS	7	20
SIN OCUPACION	4	11
AGRICULTURA	4	11
TRABAJO DE OFICINA	8	23
ESTUDIANTE	7	20
RECIBEN REHABILITACION	2	6
AUXILIAR DE MAESTRA DE EDUCACION PRIMARIA	1	3
COMERCIANTE	2	6
T O T A L:	35	100o/o

Fuente: Investigación realizada en el Hospital Dr. Rodolfo Robles del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 6

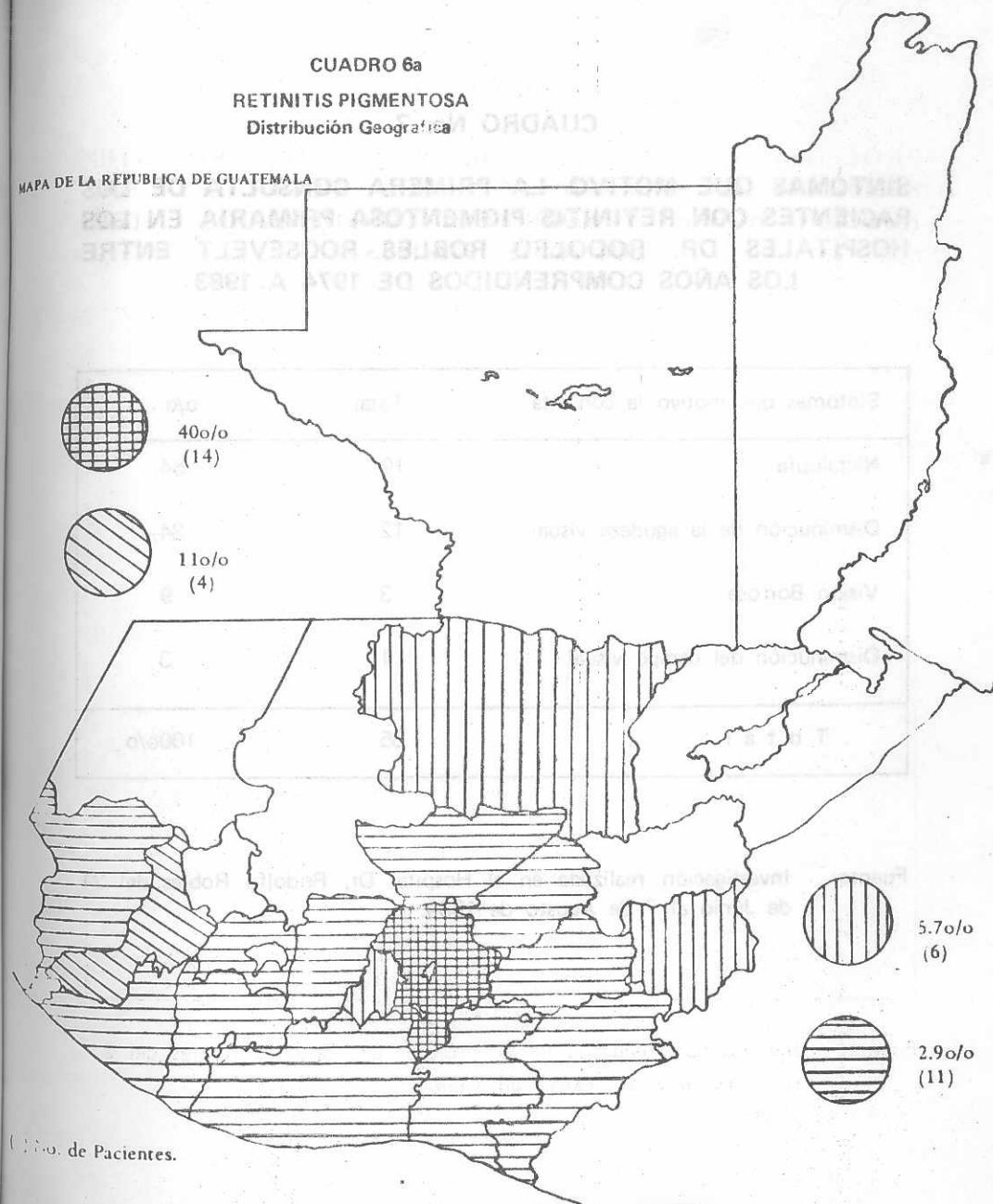
PROCEDENCIA DE LOS PACIENTES DON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA DE LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES Y ROOSEVELT COMPRENDIDOS ENTRE LOS AÑOS 1974-1983

PROCEDENCIA DEL PACIENTE	TOTAL	o/o
Guatemala	14	40.0
Quetzaltenango	2	11.0
Alta Verapaz	2	5.7
Sacatepéquez	2	5.7
Chiquimula	2	5.7
Chimaltenango	1	2.9
San Marcos	1	2.9
Suchitepéquez	1	2.9
Escuintla	1	2.9
Jutiapa	1	2.9
Retalhuleu	1	2.9
Sololá	1	2.9
El Progreso	1	2.9
Jalapa	1	2.9
Baja Verapaz	1	2.9
Santa Rosa	1	2.9
Total	35	100o/o

Fuente: Investigación realizada en el Hospital Dr. Rodolfo Robles del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO 6a
RETINITIS PIGMENTOSA
Distribución Geográfica

MAPA DE LA REPUBLICA DE GUATEMALA



CUADRO No. 7

SINTOMAS QUE MOTIVO LA PRIMERA CONSULTA DE LOS PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA EN LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES - ROOSEVELT ENTRE LOS AÑOS COMPRENDIDOS DE 1974 A 1983

Síntomas que motivo la consulta	Total	o/o
Nictalopía	19	54
Disminución de la agudeza visual	12	34
Visión Borrosa	3	9
Disminución del campo visual	1	3
T o t a l	35	100o/o

Fuente: Investigación realizada en el Hospital Dr. Rodolfo Robles del 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 8

PRINCIPALES SINTOMAS REFERIDOS POR LOS PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA EN LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES - ROOSEVELT. JUNIO-AGOSTO 1984

Síntomas Característicos	Otros Síntomas
- Nictalopía	- Moscas volantes
- Disminución de la agudeza visual	- Cefalea
- Fotofobia	- Dolor ocular
- Deslumbramiento	- Epífora
- Dificultad para la adaptación en la oscuridad	- Sensación de cuerpo extraño
- Confusión de colores	- Vértidos al cambiar de posición súbitamente
- Disminución del campo visual	
- Fosfenos.	

Fuente: Estudio retrospectivo de 35 casos en los Hospitales Dr. Rodolfo Robles - Roosevelt, comprendidos entre los años 1974 y 1983.

CUADRO No. 9

AGUDEZA VISUAL DE LOS PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA, EN LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES Y ROOSEVELT COMPRENDIDOS ENTRE LOS AÑOS 1974-1983

AGUDEZA VISUAL	OJO DERECHO		OJO IZQUIERDO	
		%		%
No Percepción de Luz	10	29	10	29
Menos de 20/200	1	3	1	3
Menos de 20/70	14	40	16	46
Menos de 20/40	6	17	3	8
Menos de 20/20	3	8	4	11
20/20	1	3	1	3
T o t a l:	35	100o/o	35	100o/o

Fuente: Examen de agudeza visual realizado a 35 pacientes de los Hospitales Dr. Rodolfo Robles y Roosevelt, durante las fechas comprendidas entre el 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 10

CAMPO VISUAL DE LOS PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA, EN LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES - ROOSEVELT COMPRENDIDOS ENTRE LOS AÑOS 1974-1983

CAMPO VISUAL	OJO DERECHO		OJO IZQUIERDO	
		%		%
0° - 5°	19	56	19	56
6° - 10°	5	14	6	18
11° - 15°	6	18	3	9
16° - 20°	2	6	4	11
21° - 25°	2	6	2	6
26° - 30°	0	0	0	0
T o t a l:	34	100o/o	34	100o/o

Nota: A un paciente no fué posible realizarle el examen por falta de colaboración.

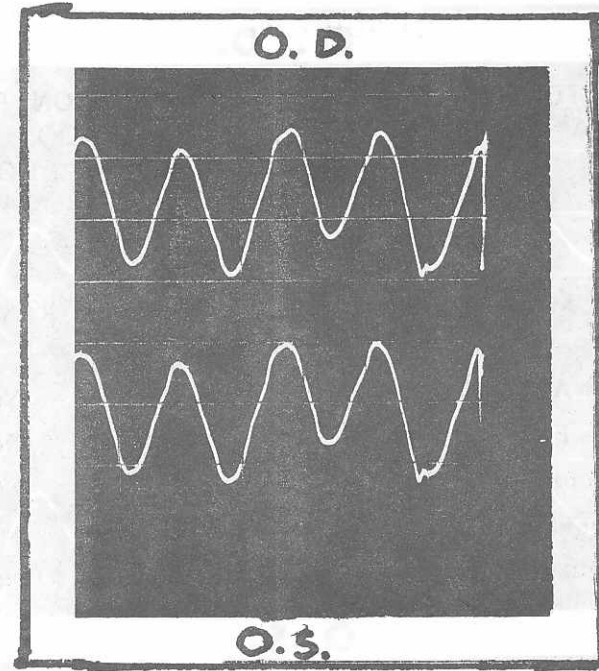
Fuente: Examen practicado a 35 pacientes en el hospital Dr. Rodolfo Robles, durante las fechas comprendidas entre el 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

CUADRO No. 11

TRATAMIENTO RECIBIDO POR PACIENTES CON RETINITIS PIGMENTOSA PRIMARIA Y SU RESULTADO, EN LOS HOSPITALES DR. RODOLFO ROBLES Y ROOSEVELT DURANTE LOS AÑOS COMPRENDIDOS ENTRE 1974 A 1983

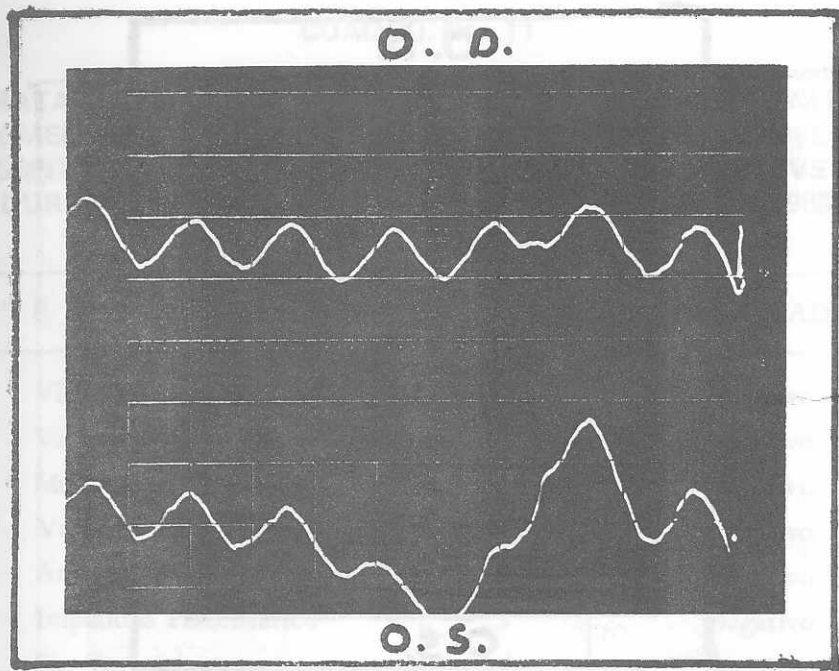
TRATAMIENTO	TOTAL	RESULTADO
Vitamina A	12	Negativo
Vitamina E	2	Negativo
Multivitamínicos	3	Negativo
Vasodilatadores	5	Negativo
Anticoagulantes	1	Negativo
Implantas Placentarios	3	Negativo
Sin Tratamiento	14	-----
TOTAL:	40	NEGATIVO

Fuente: Entrevista realizada a 35 pacientes con Retinitis Pigmentosa Primaria, en el Hospital Dr. Rodolfo Robles, durante las fechas comprendidas entre el 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984. El número de tratamientos no coincide con el número de pacientes, ya que algunos han recibido varios de ellos.



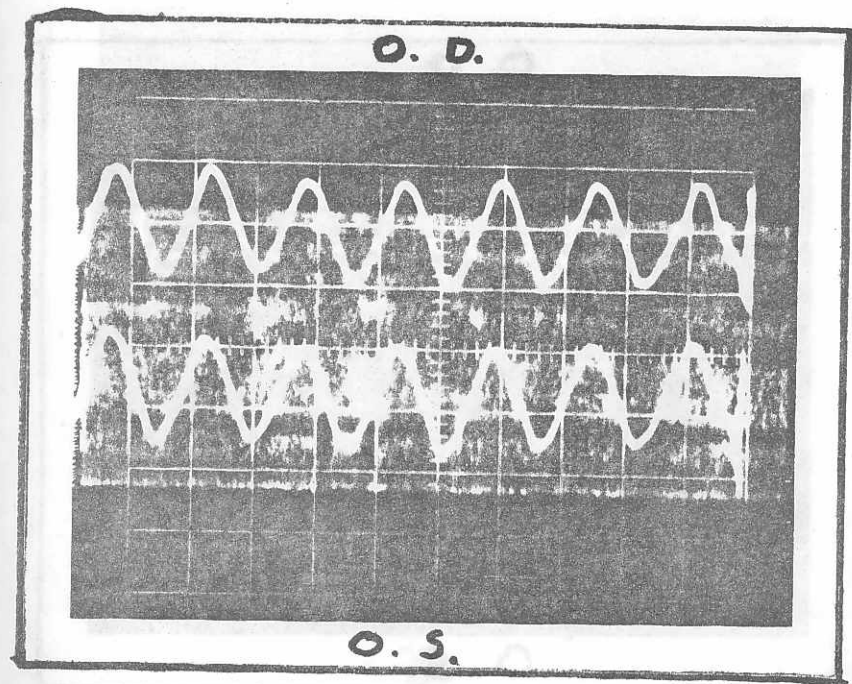
ERG No. 1 Trazo normal, en condiciones escotópicas, con pupila dilatada. En el extremo inferior de la cuarta onda (última de la izquierda), se ven claramente la onda-a negativa y la onda-b positiva.

Nota: ERG significa Electrorretinograma



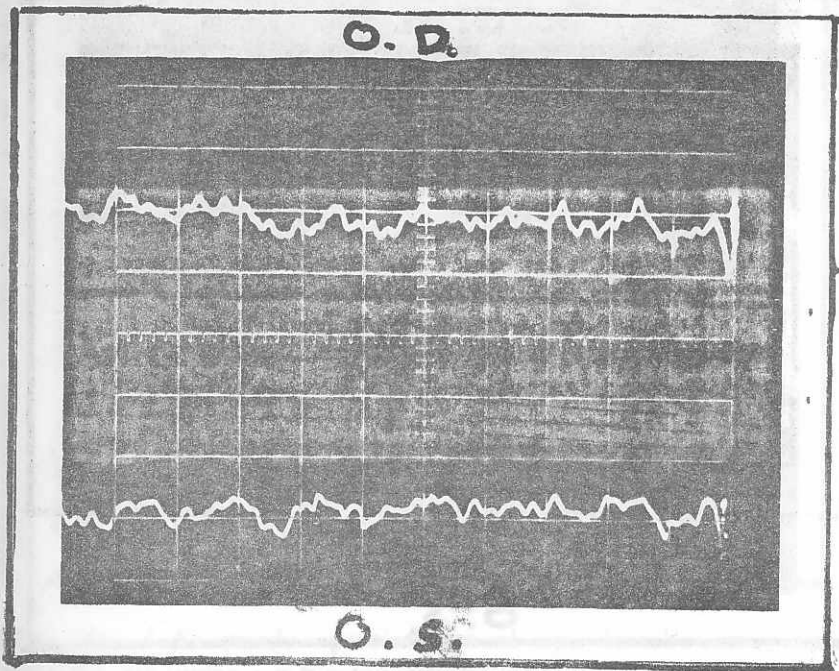
ERG No. 2 Se puede apreciar que el ojo derecho está más afectado, las ondas a y b están disminuidas, así como el trazo en general. Se realizó con las mismas condiciones. Retinitis Pigmentosa Recesiva. A/V de 20/70 en ambos ojos, campo visual de 20°.

Nota: ERG significa Electrorretinograma.



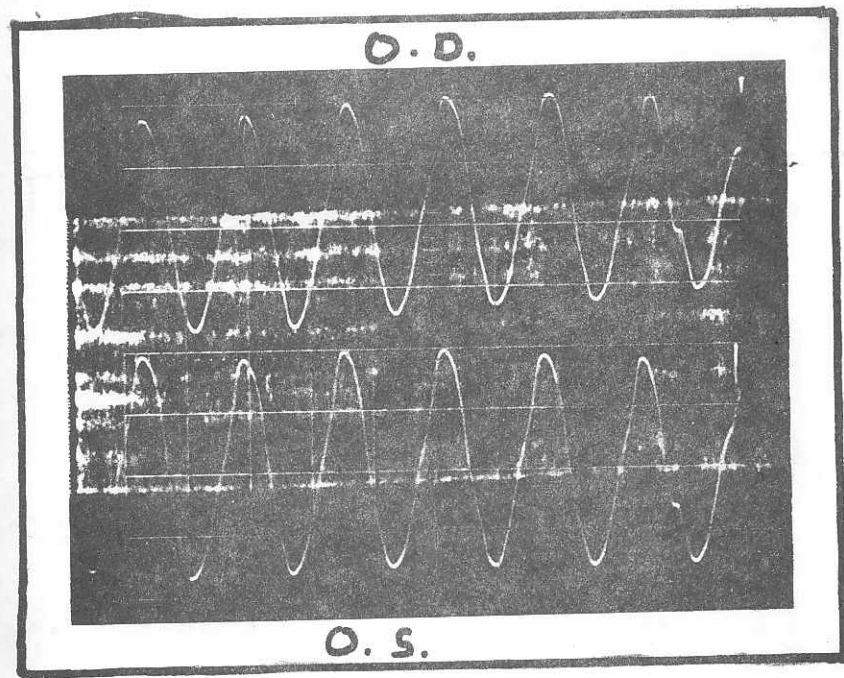
ERG No. 3 Trazo disminuido en un 50o/o, que refleja la afección del sistema de bastones. Las ondas a y b, apenas son visibles. Tomado en las mismas condiciones que los anteriores. Retinitis Pigmentosa Dominante. A/V de 20/30 en ambos ojos y campo visual de 25°.

Nota: ERG significa Electrorretinograma.



ERG No. 4 Trazo notablemente disminuido en ambos ojos, Tomado en las mismas condiciones. Retinitis Pigmentosa Dominante. A/V de 20/70 en ambos ojos y campo visual de 10°. ERG disminuido en un 75o/o.

Nota: ERG significa Electrorretinograma.



ERG No. 5 Trazo electroretinográfico de una paciente, quien solamente percibe luz, ya que la enfermedad afectó toda la periferia e incluso la mácula. Por lo tanto el ERG observado pertenece a un trazo fotópico; debido a la hiperactividad de ésta.

Nota: ERG significa Electrorretinograma.

ANALISIS DE RESULTADOS

Siendo el presente trabajo el primero en su tipo en Guatemala, me concentraré a analizarlo haciendo comparaciones con la literatura, y en algunas ocasiones relacionarlo con factores que de una u otra forma han intervenido en la elaboración del mismo.

Respecto a la edad y al sexo, en base a los resultados se pudo confirmar que no hay diferencia entre lo reportado por Franceschetti y Cols. (8). Ellos refieren que la enfermedad es más frecuente entre las edades de 15 a 25 años; en este estudio se encontró que es entre los 16 a 23 años. Lo mismo sucede con el sexo, al referir que prácticamente no hay diferencia entre uno y otro. El estudio demostró que fué el masculino; pero si tomamos en cuenta que en una familia con herencia ligada al sexo hay 3 varones afectados, (sólo los hombres la padecen), la diferencia entre ambos sexos disminuye volviéndose no significativa.

Al analizar el tipo de herencia involucrado en cada familia, tampoco hay diferencia entre los resultados encontrados por Carr y Becker (2, 5). Para ellos el tipo Recesivo es el más frecuente encontrándolo en un 37o/o, seguido por las mutaciones espontáneas en un 39o/o; el estudio demostró que también lo fué el Recesivo con 54o/o, seguido por las mutaciones en un 31o/o. Es de hacer notar que los estudios de Becker y Carr están basados en 100 ó más casos, mientras que el presente en 35, lo que podría explicar la diferencia. También influye en éste parámetro el hecho que en nuestro medio las personas no dan importancia a conocer aspectos genéticos de generaciones pasadas y aún de la propia.

Del número de casos similares en la familia solo se puede decir que va a estar sujeto al tipo de herencia, y a la responsabilidad de los padres para evitar procrear en caso de ser de tipo dominante.

La edad de diagnóstico en el estudio resultó ser un poco tardía, ésto se debió a que la mayoría de los pacientes 60o/o (21) fueron referidos de los departamentos, habiendo consultado ya cuando los

síntomas son bastante pronunciados; lo cual fué beneficioso para el propósito del estudio, ya que en etapas tardías o intermedias de la enfermedad, el diagnóstico se hace más obvio, evitando utilizar procedimientos más sofisticados. Otro factor que interviene notablemente es que nuestros hospitales carecen de equipo sofisticado para detectarla a edades más tempranas.

El estudio demostró que la enfermedad no constituye un impedimento para que el paciente pueda superarse en todo sentido, siempre y cuando se someta al proceso de rehabilitación, ya que por medio de éste, muchos pacientes que han perdido la vista totalmente pueden trabajar; gracias a que el Comité Nacional Prociegos, les construye aparatos adaptados al sistema Braille, como lo fué el caso de las 8 personas que trabajan en oficina.

La literatura refiere que la Retinitis Pigmentosa Primaria no tiene preferencia geográfica (5, 8), lo cual no se pudo comprobar en el estudio, ya que se presentaron muchos casos aislados en cada departamento, pudiendo deberse ésto a que existen otros centros oftalmológicos en la capital y en el interior del país y los pacientes que acudieron a los hospitales Dr. Rodolfo Robles y Roosevelt, pudieron haber sido referidos para recibir rehabilitación; la cual existe solo en la ciudad capital.

Respecto al síntoma que motiva la consulta del paciente, se encontró que tampoco hay diferencia a lo referido por la literatura, la cual refiere que es la Nictalopia (2, 5, 8, 9, 10, 14). En el estudio se encontró en el 54o/o de los casos (19), ya que es el síntoma que da más molestias al paciente al impedirle movilizarse durante la noche o en lugares penumbrosos.

Muchos autores refieren que la Miopía es el defecto de refracción más encontrado en pacientes con Retinitis Pigmentosa Primaria, reportándola en un 80 a 85o/o; en el estudio se le encontró en el 75o/o de los pacientes como promedio (26). Estos pacientes presentaban miopía moderada o severa, lo cual viene a confirmar los estudios realizados

por Franceschetti, Berson, Babel y Carr (5, 8). Asimismo es referida por estos autores la visión tabular en las fases tardías de la enfermedad, lo cual también pudo comprobarse al encontrar que el 56o/o de los pacientes (19) la presentan (1^o a 5^o). Este signo es muy importante, ya que junto a la esclerosis de los vasos retinianos y la presencia de depósitos de pigmento, constituyen criterios mayores para llegar al diagnóstico. (5, 8, 9, 10, 14)

En base al resultado negativo obtenido por los pacientes que se sometieron a diferentes tipos de tratamientos, se pudo demostrar que como lo refiere la literatura (8), hasta la fecha no ha sido posible encontrarlo, y solo se ha logrado una leve mejoría más que todo de origen psicológico, ya que clínicamente no han cambiado.

Se tomaron Electrorretinogramas a pacientes en quienes surgió duda diagnóstica, demostrando en todos afección del sistema escotópico de la visión (sistema de bastones), confirmando así a la Nictalopia como principal síntoma de la enfermedad.

Por último uno de los factores que contribuyó a que no vinieran los 47 pacientes seleccionados, fué la falta de accesibilidad de los Hospitales.

CONCLUSIONES

En base al estudio realizado en los hospitales Dr. Rodolfo Robles y Roosevelt, se puede concluir que:

- 1.- No hay diferencia en lo referido en la literatura, en cuanto a que no hay predilección de la enfermedad por ninguno de los dos sexos.
- 2.- El grupo etéreo más afectado que es el comprendido entre los 16 y 23 años, puede compararse con los publicados en la literatura.
- 3.- El tipo de herencia predominante en el estudio, tampoco varía al reportado por la literatura, siendo este el Recesivo, siguiéndole en frecuencia las mutaciones espontáneas.
- 4.- La enfermedad no constituye un impedimento grave para la superación del paciente, siempre y cuando éste sea rehabilitado.
- 5.- Se comprobó en el estudio, que las personas consultan tardíamente, y que probablemente la mayoría son pacientes que han sido fereridos para rehabilitación y por lo tanto, el diagnóstico se hizo obvio; por lo avanzado del proceso por lo que no fué necesario efectuar estudios sofisticados como Angiografía fluorescente y Electrorretinograma. No hubo problema de diagnóstico diferencial por la misma causa. A ésto se atribuye también la baja población en el grupo infantil.

CONCLUSIONES

En base al estudio realizado en los hospitales Dr. Robello
Robles y Roosevelt, se puede concluir que:

1.- No hay diferencia en lo referido en la historia, en cuanto a
que no hay predilección de la enfermedad por ninguno de los
dos sexos.

2.- El grupo etario más afectado fue el comprendido entre los
10 y 25 años, puede compararse con los publicados en la literatura.

3.- El tipo de herencia predominante en el estudio, tampoco varió
el reportado por la literatura, siendo que el recesivo, siguió
si en frecuencia las mutaciones espontáneas.

4.- La enfermedad no constituye un impedimento grave para la
supervivencia de la familia, siempre y cuando ésta sea rehabilitada.

5.- Se comprobó en el estudio, que las personas consultan tanto
dentro y fuera del ámbito de la medicina con parientes que han
sido afectados para rehabilitación y por lo tanto, el diagnóstico
se hizo oportuno por lo avanzado del proceso por lo que no fue
necesario estudiar estudios retrospectivos como Angiolillo
Hernandez y Pizarro. No hubo problema de
diagnóstico diferencial por la misma causa. A esto se atribuye
también la baja prevalencia en el grupo infantil.

RECOMENDACIONES

- 1.- En toda enfermedad de tipo genético, es conveniente hacer el análisis genealógico familiar, para establecer el posible riesgo que puedan tener las futuras generaciones.
- 2.- Crear conciencia en el paciente de los beneficios que obtendrá al recibir los programas de rehabilitación.
- 3.- Promover un seguimiento periódico del paciente, con el fin de detectar a tiempo posibles complicaciones.
- 4.- Hacerle ver al paciente con el tipo dominante de la enfermedad, la conveniencia de planificar su familia.

RESUMEN

La Retinitis Pigmentosa Primaria es una causa importante de ceguera; debido a su curso progresivo con daños irreversibles a la retina especialmente en la capa de conos y bastones, así como del nervio óptico, secundarios a la esclerosis de los vasos retinianos y coroides en las fases tardías de la enfermedad, (5, 8, 10) se transmite genéticamente y puede encontrarse asociada a síndromes sistémicos. (5, 8)

Por todo lo anterior se ha tratado de buscar la solución al problema, sin resultados hasta la fecha. (8)

El propósito del presente trabajo es aportar la mayor cantidad de datos sobre la enfermedad en si misma, y realizar un análisis estadístico del grupo estudiado. También se hizo énfasis en el diagnóstico al hacer uso del Electrorretinograma para confirmar los casos dudosos.

Mediante un cuestionario realizado a cada paciente se obtuvieron datos como: Edad actual, edad de diagnóstico, sexo, procedencia, casos similares en la familia, ocupación y tratamiento recibido; realizándose además el árbol genealógico de cada familia para tratar de determinar el tipo de herencia más frecuente, y la generación en que tuvo su aparición.

La población objeto de estudio fué de 35 pacientes, los cuales habían consultado a los hospitales Dr. Rodolfo Robles y Roosevelt, entre los años comprendidos de 1974 a 1983, obteniéndose los siguientes resultados: El grupo etáreo más afectado fué el comprendido entre 16 y 23 años; y el promedio calculado en 31 años, discordancia que se debe al amplio rango entre las edades límites (8 y 59 años).

La desviación Standard fué calculada en 13, lo que indica que el 75o/o de las edades de los pacientes se encuentran entre los 15 y 57 años ($\bar{x} \pm 2S$).

El sexo más afectado fué el masculino, aunque no por una gran

diferencia con respecto al femenino (relación 3:2), correspondiéndole el 60o/o de los casos (21).

El tipo de herencia que se encontró con más frecuencia fué el Recessivo, correspondiéndole el 54o/o de los casos (19), seguido por las Mutaciones con un 31o/o (11 casos). Solo se encontraron 4 casos de herencia Dominante (12o/o); y 1 caso de herencia recesiva ligada al sexo (3o/o). Se encontró que en promedio el número de casos similares para cada familia fué de 2 miembros, y en total en las 35 familias se encontraron 61 casos de Retinitis Pigmentosa Primaria.

La edad en la cual se diagnosticó con mayor frecuencia la enfermedad, fué la comprendida entre los 17 a 27 años, correspondiéndole a este grupo el 40o/o de los casos (14), seguido por el grupo de 6 a 16 años; con un 37o/o (13 casos).

La Retinitis Pigmentosa Primaria, a pesar de las limitaciones a que conduce a los pacientes, no constituye un impedimento grave para su superación; siempre y cuando se sometan al programa de Rehabilitación, ya que a través de ésta los capacitan para trabajar con aparatos adaptados al sistema Braille, de acuerdo a la capacidad comprensiva y práctica de cada uno de ellos. Se pudo confirmar esto, ya que el 89o/o de los pacientes se dedican a alguna actividad productiva, ya sea que hayan o nó perdido la vista (31 casos).

El departamento en el cual se registró el mayor número de casos fué Guatemala, correspondiéndole el 40o/o (14), y el 60o/o restante se distribuyó en 18 departamentos de la república, en 11 de ellos registrando solamente 1 caso.

El síntoma que motivó la consulta en el 54o/o de los casos, fué la Nictalopia (19), seguido por la disminución de la agudeza visual en un 34o/o (12 casos).

La Miopía es una entidad patológica que cursa conjuntamente con la Retinitis Pigmentosa Primaria, la cual se encontró en grado mo-

derada o severa en el 72o/o de los ojos derechos (25); y en el 78o/o de los ojos izquierdos (27).

El 56o/o de los casos (19) presentaron campo visual entre 0° y 5°, lo cual demuestra el carácter progresivo de la enfermedad, además de constituir uno de los criterios mayores de la enfermedad unido a la esclerosis de los vasos retinianos y a la presencia de depósitos de pigmento.

Se pudo comprobar, que han sido utilizados varios tipos de tratamientos (Vitámicos, vasodilatores, anticoagulantes, e inclusive implantes placentarios), los cuales no han sido de beneficio alguno para los pacientes, y el conseguido por alguno de ellos es más que todo de origen psicológico.

Se tomaron Electrorretinogramas a aquellos pacientes con los que surgió duda diagnóstica, y en 3 familias con tipo dominante de herencia, demostrando todos ellos depresión de la onda-b, que refleja la actividad escotópica del ojo (sistema de fotorreceptores, en especial de los bastones). Se pudo demostrar que conforme la enfermedad progresa, la curva electrorretinográfica se aplana, no siendo del todo aplicable en el tipo dominante.

La investigación se realizó en el hospital Dr. Rodolfo Robles, bajo la asesoría de los Doctores Carlos Portocarrero (Oftalmólogo) Julio Cabrera V. (Genetista), con la valiosa cooperación del Dr. Gildardo Girón (Oftalmólogo); y revisado por la Dra. Ana María Illescas (Oftalmólogo), durante las fechas comprendidas entre el 21 de Junio al 7 de Agosto de 1984.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1.- Becker, P.E. *Genética humana*. Barcelona, Toray, 1971. t.1 (pp. 14-30)
- 2.- Becker, P.E. *Genética humana*. Barcelona, Toray, 1971. t.4 (pp. 146-148)
- 3.- Berson, E.L. y E.A. Simonoff. Dominant retinitis pigmentosa with reduced penetrance; further studies of the electroretinogram. *Arch Ophthalmol* 1979 Jul; 97(7):1286
- 4.- Chú, F.C. *et al.* Clinical studies of color vision with Gunkel's chromagraph. *Arch Ophthalmol* 1983 Aug; 101(8):1232
- 5.- Carr, R.E. Primary retinal degenerations. *In: Clinical Ophthalmology*. ed. by T.D. Duane. Philadelphia, Harper & Row, 1978. v.2 (Cap. 24, 19p)
- 6.- Eshaghian, J. *et al.* Ultrastructure of human cataract in retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol* 1980 Dec; 98(12):2227
- 7.- Franceschetti, A., J. Francois, J. Babel. *Chorioretinal heredo degenerations*. Springfield, ILL., Charles C. Thomas, 1974. 1371p. (pp. 86-112)
- 8.- Franceschetti, A., J. Francois, J. Babel. *Chorioretinal heredo degenerations*. Springfield, ILL., Charles C. Thomas, 1974. 1371p. (pp. 157-221, 290-300)
- 9.- Hruby, K. La retinitis pigmentaria. *Chibret grupo oftalmológico de Merck Sharp & Dohme de España* 1983 Feb; 1(2):8-18

- 10.- Hogan, M.E. y L.E. Zimmerman. *Ophthalmic pathology an atlas and textbook*. 2nd. ed. Philadelphia, Saunders, 1962. 797p. (pp. 541-543)
- 11.- International Congress of Ophthalmology, 24o., San Francisco 1982. *The clasification of retinitis pigmentosa*. Oct. 31 - Nov. 5 1982. Philadelphia, Lippincott, 1983 v.1 (pp. 34-35)
- 12.- Marmor, M.F. The electroretinogram in retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol* 1979 Jul; 97(7):1300
- 13.- Moses, R.A. *Adler's physiology of the eye: clinical aplication*. 6th. ed. Saint Louis, Mosby, 1975. 702p. (pp. 453-493)
- 14.- Nelson, L.B. *Pediatric ophthalmology*. Philadelphia, Saunders, 1984. v.25 (pp. 148-149)
- 15.- Retina Congress, Boston, 1972. *The retina congress*. 25th. anniversary meeting of the retina service. Massachusetts eye and ear infirmary; cosponsored by the Massachusetts eye and ear infirmary and the retina society. New York, Appleton - Century - Crofts, s.f. 730p. (pp. 41-54)
- 16.- Rothberg, D.S. *et al*. Electroretinography and retinitis pigmentosa; no discrimination between genetic subtypes. *Arch Ophthalmol* 1980 Sept; 100(9):1422
- 17.- Takahashi, M. *et al*. Biomicroscopic evaluation and photography of posterior vitreous detachment. *Arch Ophthalmol* 1980 Apr; 98(4):665

no Bo

Unguaced

78

Universidad de San Carlos de Guatemala
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
OPCA — UNIDAD DE DOCUMENTACION

CENTRO DE INVESTIGACIONES DE LAS CIENCIAS

DE LA SALUD

(C I C S)

CONFORME:

[Signature]

Dr. Carlos Portocarrero H.
ASESOR.

Carlos Portocarrero Herrera
MEDICO Y CIRUJANO
COLEGIADO No. 2718

CONFORME:

[Signature]

Dr. Julio Cabrera V.
ASESOR.

Dr. Julio Rafael Cabrera V.
MEDICO Y CIRUJANO
COLEGIADO 1007

SATISFECHO:

[Signature]

Dr. Ana Maria Illescas
REVISOR.

Dr. ANA MARIA ILLESCAS
Oftalmología
Colegiada 2524

APROBADO:



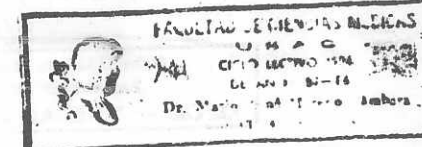
DIRECTOR DEL CICS

IMPRIMASE:

[Signature]

Dr. Mario René Moreno Gambara
DECANO
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS.
U S A C .

Guatemala, 18 de Septiembre de 1982



Los conceptos expresados en este trabajo son responsabilidad únicamente del Autor. (Reglamento de Tesis, Artículo 23).