

CENTRO INTERNACIONAL DE RETINOSIS PIGMENTARIA  
"CAMILO CIENFUEGOS"  
LA HABANA

Retinosis pigmentaria sectorial. Reporte de caso.  
Sectorial retinitis pigmentosa. Case report.

Ceferino Román González (1), Alberto Barrientos Castaño (2), Maritza Herrera Mora (3), Ana María Leyva Cid (4), Lázaro J. Pérez Aguiar (5).

#### RESUMEN

Se realizó una revisión sobre la retinosis pigmentaria sectorial y se presenta un paciente de 49 años de edad diagnosticado en 1994, con antecedentes de referir disminución de la visión nocturna desde la adolescencia. Se estudió nuevamente, 17 años después de diagnosticado; se corroboró que el paciente mantiene sus funciones visuales estables y no se encuentra variación significativa en los estudios fundoscópicos, campimétricos ni electroretinográficos. Se concluye como una retinosis pigmentaria sectorial en su forma estacionaria con patrón herencial posiblemente autosómico recesivo.

Palabras clave: RETINITIS PIGMENTOSA.

1. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Profesor Instructor.
2. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Profesor Asistente. Máster en Genética Médica.
3. Especialista de 2do Grado en Oftalmología. Profesor Asistente. Máster en Genética Médica.
4. Especialista de 1er Grado en Oftalmología.
5. Especialista de 2do Grado en Oftalmología.

#### INTRODUCCIÓN

La Retinosis pigmentaria (RP) es la distrofia de retina más frecuente, llegando a tener una incidencia que oscila entre 1/5000 y 1/7000 a nivel mundial. En Cuba la prevalencia es de 4,1x10000 habitantes (1). El término RP engloba todas aquellas formas y variantes de esta enfermedad que comparten fenotipos clínicos, electroretinográficos y fundoscópicos similares (2-3). La heterogeneidad genética de esta enfermedad es la responsable de la heterogeneidad clínica que presentan los pacientes, incluso dentro de una misma familia (4).

La retinosis pigmentaria sectorial es una variante fenotípica considerada como una forma atípica de presentación de la enfermedad. Se caracteriza por presentar alteraciones fundoscópicas clásicas de la RP en sólo determinadas áreas o sectores de la retina de forma simétrica y bilateral, con la afectación correspondiente del campo visual y alteraciones electroretinográficas no tan severas. Generalmente se transmite con un modo de herencia autosómico dominante (5-7).

#### PRESENTACION DE CASO

Paciente masculino RGA, de 49 años de edad con antecedentes de comenzar desde la adolescencia con dificultad en la visión nocturna sin otro síntoma acompañante. Refiere no percibir limitaciones del campo visual ni disminución de la agudeza visual y que desde hace 20 años nota que no hay progresión de la enfermedad. En el año 1994 fue estudiado en el Centro Internacional De Retinosis Pigmentaria "Camilo Cienfuegos", en ese momento se planteó el diagnóstico actual.

Antecedentes patológicos personales: nada a señalar.

Antecedentes patológicos familiares: tío materno con RP en estadio final. Padre y madre asintomáticos. No refiere consanguinidad familiar.

Examen físico oftalmológico actual:

Anexos: Sin alteraciones en ambos ojos (AO).

Segmento anterior: Sin alteraciones en AO.

Medios: Transparentes y sin alteraciones en AO.

Fondo de ojo: Discos ópticos de coloración normal, bien delimitados, con una relación disco copa de 0.3 y anillo neuroretineano conservado. Región macular conservada con presencia de brillo foveolar. Vasos arteriolares retinianos disminuidos de calibre en cuadrantes inferiores. En

retina media y periférica se observa área de atrofia de epitelio pigmentario que permite visualizar coroides y pigmentos retinianos en forma de espículas óseas, que siguen el trayecto de los vasos sanguíneos en el cuadrante temporal inferior de ambos ojos partiendo desde los discos ópticos y que llega hasta el polo posterior dentro de las arcadas vasculares respetando área macular; el resto de los cuadrantes muestra un aspecto normal (Fig. No. 1).

Reflejos pupilares: presentes y normales.

Equilibrio muscular: ortoforia en PPM y al Cover test.

Movimientos oculares: normales en AO.

Exámenes diagnósticos realizados en junio 2011:

Agudeza visual de Snellen: 0.8 en AO (sc).

Refracción dinámica (AVmc): OD: +1.25 - 0.75 X 165 (1.0)

OI: +0.50 - 0.50 X 180 (1.0)

Perimetría cinética de Goldmann: Se observa escotoma absoluto en región nasal superior dentro de los 10° y 25° del campo visual con periferia dentro de límites normales al estímulo V/4e blanco y V/1e blanco en AO. (Fig. No. 2).

Perimetría estática computarizada (OCTOPUS 101) programa t32 estrategia TOP/normal: Se observa una caída de los umbrales de sensibilidad en los sectores superiores de los 30° del campo visual que conforma un escotoma profundo a partir de los 10° en AO (Fig. No. 3).

Visión de colores y contrastes: Test de Ishihara normal en AO. Test de Farnsworth Munsell Hue con discriminación al color promedio, sin defecto en la visión de colores. Test de visión de contraste de Vistech dentro de límites normales para todas las frecuencias espaciales en AO (Fig. No. 4).

Electrorretinograma diferenciado de conos y bastones según estandarización internacional: Subnormal con un patrón de pérdida funcional bastón-cono en AO (Fig. No. 5).

Microperimetría: Fijación estable, predominantemente central. Sensibilidad central dentro de la normalidad, interpretando la atenuación de estímulos (Fig. No. 6).

Adaptometría: Curva adaptométrica bifásica con punto alfa elevado a 2.4 Ulog en AO y umbral terminal elevado a 3 Ulog en AO, lo que traduce disminución de la sensibilidad del sistema de conos y del sistema de bastones en condiciones de adaptación a la oscuridad.

## DISCUSIÓN

La retinosis pigmentaria sectorial fue descrita por primera vez en 1937 por Bietti (7). Es una variante fenotípica poco frecuente. Existen relativamente pocos casos reportados.

Se han descrito dos formas de la enfermedad: la forma verdadera donde el comportamiento sectorial es estacionario y simétrico y la forma progresiva lenta donde el comportamiento sectorial no es más que la etapa inicial de una RP típica, que pasa por una etapa intermedia asimétrica hasta evolucionar finalmente hacia una forma difusa, simétrica y bilateral (8). La exclusión de una forma progresiva se realiza luego de 10 años de seguimiento del paciente y el estudio de familiares ayuda a diferenciar las formas verdaderas de las progresivas (2).

Las formas sectoriales de RP se caracterizan por la aparición de las alteraciones del fondo de ojo en un cuadrante o sector de la retina generalmente el inferonasal y de forma simétrica en ambos ojos que luego se pueden extender y afectarse toda la retina inferior. Es raro encontrar casos donde se afecten los cuadrantes superiores y temporales (2, 7). Las alteraciones fundoscópicas en dicho cuadrante se extienden desde el nervio óptico hacia la periferia y están constituidas por áreas de atrofia moteada del epitelio pigmentario de la retina y pigmentaciones en forma de espículas óseas. Los vasos sanguíneos están disminuidos de calibre en dichas áreas (7).

Las alteraciones del campo visual se corresponden con el área afectada en el fondo de ojo, localizándose en los sectores supero temporales, y no son tan severas como en las formas típicas. Los pacientes rara vez refieren mala visión nocturna y usualmente el daño funcional de los fotorreceptores se detecta con el electroretinograma (ERG); de hecho la presencia de síntomas muy leves, o la ausencia de ellos, hace que la enfermedad no sea diagnosticada en muchas ocasiones, lo cual repercute en la baja incidencia de esta forma atípica en la población (2, 7, 9).

El ERG generalmente es subnormal, afectándose tanto las respuestas de bastones como de conos. La afectación de las amplitudes del ERG es proporcional a la extensión del área de retina afectada y en los casos sectoriales verdaderos los tiempos implícitos de las respuestas están normales (10-11).

Por lo general son pacientes que se encuentran asintomáticos hasta la quinta o sexta década de la vida, o que presentan muy ligeros síntomas pues conservan muy buena visión central. La progresión del cuadro sintomático resulta ser lenta (12-13).

La RP sectorial se trasmite mayormente con un modo de herencia autosómico dominante (5-7). Aproximadamente el 10% de los afectados por RP autosómica dominante están dados por mutaciones en el gen RHO (3q21-q24), se han reportado mutaciones en gen P23H, PRPF31 (1q21.2) (14), en codón 23 de la rodopsina (7) y por déficit de 3-Hidroxiacil coenzima A deshidrogenada (15). Se han descrito formas sectoriales de RP en las portadoras heterocigóticas del modo de herencia recesivo ligado al cromosoma X, las cuales pueden mostrar un comportamiento asimétrico de la enfermedad, lo cual está ocasionado por el proceso de lyonización o inactivación azarosa del cromosoma X (16). Se han reportado también casos con modo de herencia autosómico recesivo y formas esporádicas (2).

Esta forma atípica debe diferenciarse de otras atipicidades encontradas en pacientes con RP y otras enfermedades de la retina donde la localización de las alteraciones fundoscópicas y la distribución de los pigmentos puede semejar un cuadro sectorial, tales como: RP paracentral, RP sin pigmento, atrofia retinocoroidea paravenosa, coriorretinitis focales infecciosas o traumáticas, desprendimientos de la retina tratados con fotocoagulación. Las hemianopsias altitudinales suelen ser campimétricamente similares a una RP sectorial. En todos los casos el interrogatorio exhaustivo, el examen fundoscópico, los resultados de la refracción, campo visual, ERG, adaptometría, entre otros, y un conocimiento de la existencia de estas entidades permiten realizar la diferenciación.

Este paciente muestra un comportamiento sectorial desde 1994, siendo la mala visión nocturna el único síntoma referido desde la adolescencia. Las alteraciones fundoscópicas, campimétricas, adaptométricas y electroretinográficas se han mantenido estables durante 17 años; lo que hace posible confirmar el diagnóstico de RP sectorial en su forma verdadera o estacionaria. En cuanto al patrón hereditario, se comporta como autosómico recesivo, aunque sería necesario el estudio del resto de la familia, que no ha sido posible por diferentes razones. El paciente reportado en este trabajo presenta una RP sectorial en su forma verdadera o estacionaria con un patrón herencial, posiblemente autosómico recesivo.

#### ABSTRACT

A patient, male, 49 years old, with sectorial retinitis pigmentosa diagnosed in 1994, with antecedents of referring decrease of the night vision from the adolescence. After 17 years being diagnosed, he was studied again. It is confirmed that the patient's visual function keeps stable and it was not found a significant changes neither in funduscopy and visual field studies, nor in the electroretinogram. As a conclusion we are dealing with a sectorial retinitis pigmentosa in its stationary form with possible autosomal recessive inherited pattern.

Key words: RETINITIS PIGMENTOSA.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hernández Baguer R, Copello Noblet M, Dyce Gordon B. Retinosis Pigmentaria: clínica, genética y epidemiología en estudio de familias habaneras. Rev Haban Cienc Méd [Internet]. 2008 [citado 16 May 2010]; 7(1): [aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1729-519X2008000100016&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2008000100016&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
2. Weleber RG. Retinitis pigmentosa and allied disorders. En: Ryan SJ, editor in chief. Retina. 4 ed. St. Louis: Mosby; 2001. p. 362-481.
3. Miyake Y. Grouped pigmentation of retina. En: Miyake Y. Electrodiagnosis of retinal diseases. Japan: Springer; 2006. p. 53-54.
4. Herrera Mora M. Clasificación. En: Peláez Molina O, editor. Retinosis pigmentaria, experiencia cubana. La Habana: Científico Técnica; 1997. p. 87-107.
5. Jiménez JM, Muñoz EA, Murillo S. Enfermedades hereditarias de la retina, coroides y vítreo. En: Quiroz H, Ochoa D, Morales V, Dalma J, Jiménez JM. Retina. Diagnóstico y tratamiento. 2 ed. México: McGraw-Hill; 2004. p. 475-503.
6. Del Río Novo T, Trujillo MJ, Cruz C, Ayuso C, García Sandoval B, Martín-Osés F, et al. Retinosis pigmentaria sectorial autosómica dominante. Arch Soc Española Oftalmol. 1988; 3:141-144.
7. Heckenlively JR, Rodríguez JA, Daiger SP. Autosomal dominant sectoral retinitis pigmentosa. Arch Ophthalmol. 1991; 109(1): 84-91.

8. Ayuso C, García-Sandoval B, Nájera C, Valverde D, Carballo M, Antiñolo G. Retinitis pigmentosa in Spain. *Clin Genet.* 1995; 48:120-122.
9. Pagon RA, Thomas C, Dolan CR, Smith RJH, Stephens K, Associate editors. Retinitis pigmentosa overview [Internet]. Seattle: University of Washington; 2005 [actualizado 16 Sep 2005; citado 17 de Jun 2011] [aprox. 6 pantallas]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=rp-overview#rp>
10. Fishman GA. The electroretinogram. En: Fishman GA, Birch DG, Holder GE, Brigell MG. *Electrophysiologic testing in disorders of retina, optic nerve and visual pathway.* 2 ed. San Francisco: Mosby YearBook; 2001. p. 34-35.
11. Berson EL. Retinitis pigmentosa. Some observations on the course. En: Heckenlively JR, Arden GB. *Principles and practice of clinical electrophysiology of vision.* St. Louis: Mosby YearBook; 1991. p. 501-527.
12. Peláez Molina O. Retinosis pigmentaria. Experiencia cubana. La Habana: Editorial Científico Técnica; 1997.
13. Massot RW, Finkelstein D. Vision threshold profiles in sector retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol.* 1999; 97: 1899-1904.
14. Hamel C. Retinitis pigmentosa review. *Orphanet J Rare Dis.* 2006; 1(40):2-3.
15. Rodríguez Melián L, Cabrera López F, Cabrera Marrero B, García Cabrera R, Astica Craz CJ. Retinosis pigmentaria atípica: a propósito de un caso. *Arch Soc Canaria Oftalmol.* 2009; 20:54-60.
16. Dyce Gordon E, Mapolón Ascendor Y, Dyce Gordon B. Manifestaciones clínicas de la retinosis pigmentaria recesiva ligada al sexo en una portadora. *Rev Cubana Oftalmol.* 2001; 14(1):38-41.

#### ANEXOS



Figura No. 1: Fondo de ojo del paciente donde se observa las áreas de atrofia del epitelio pigmentario, las pigmentaciones y la afectación del calibre de los vasos en los cuadrantes inferiores y nasal de retina de ambos ojos.

Año 1994

Año 2011

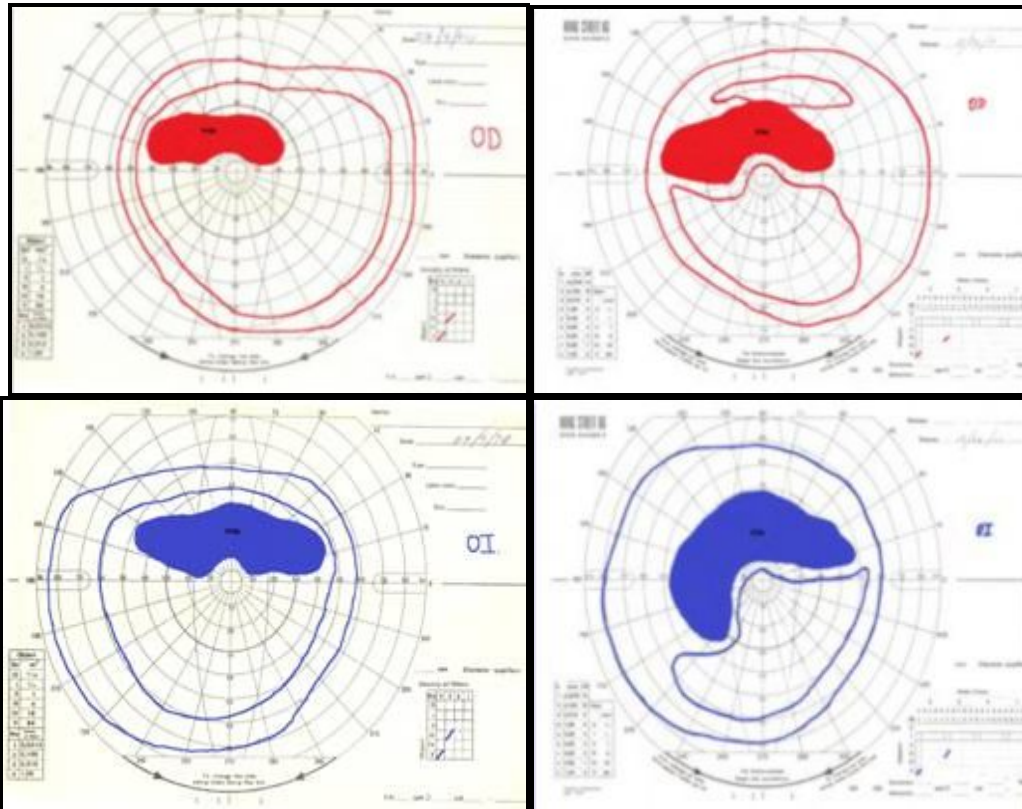


Figura No. 2: Perimetrías cinéticas manuales de Goldmann en AO.

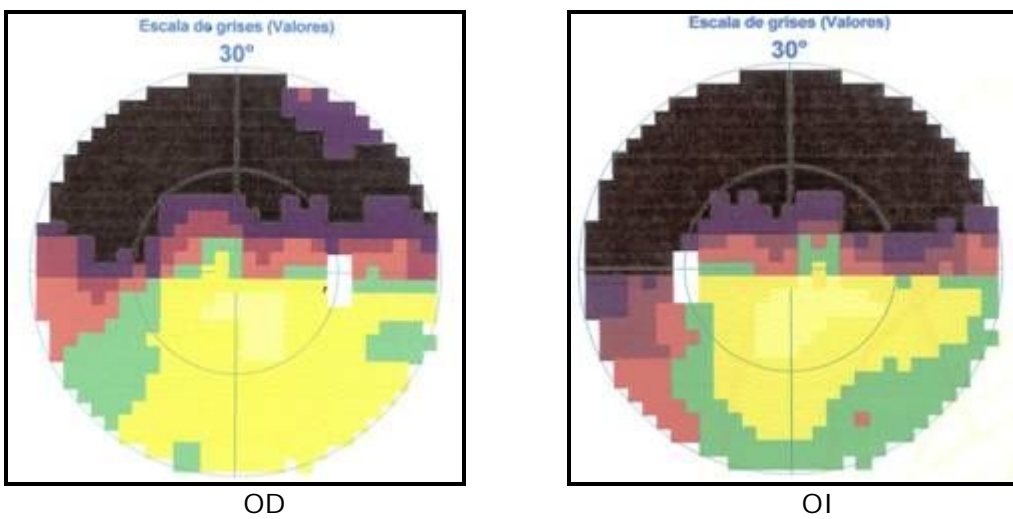


Figura No. 3: Perimetría estática computarizada (OCTOPUS 101): Se observa una caída de los umbrales de sensibilidad en los sectores superiores de los 30° del campo visual que conforma un escotoma con programa t32 estrategia TOP/normal.

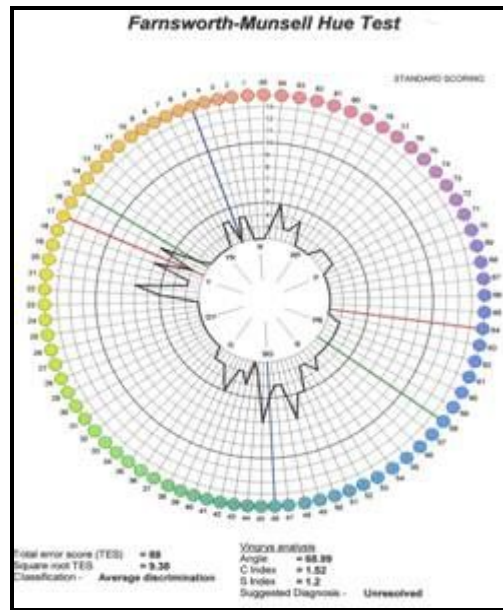
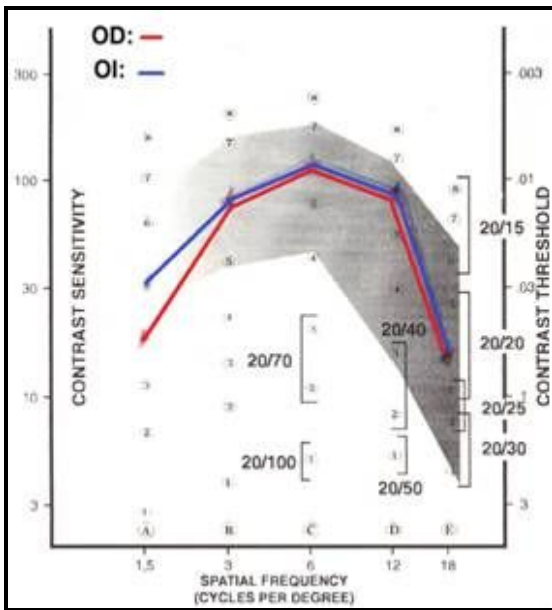


Figura No. 4: A: Test de visión de contraste de Vistech.  
B: Test de Farnsworth Munsell Hue.

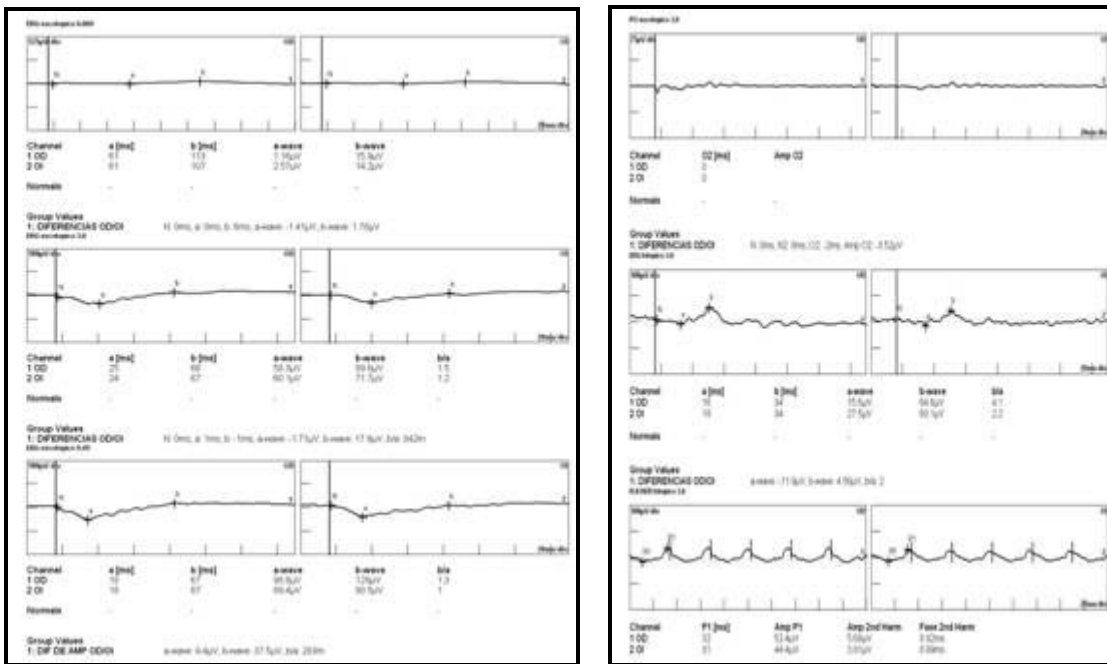


Figura No. 5: ERG diferenciado de conos-bastones.

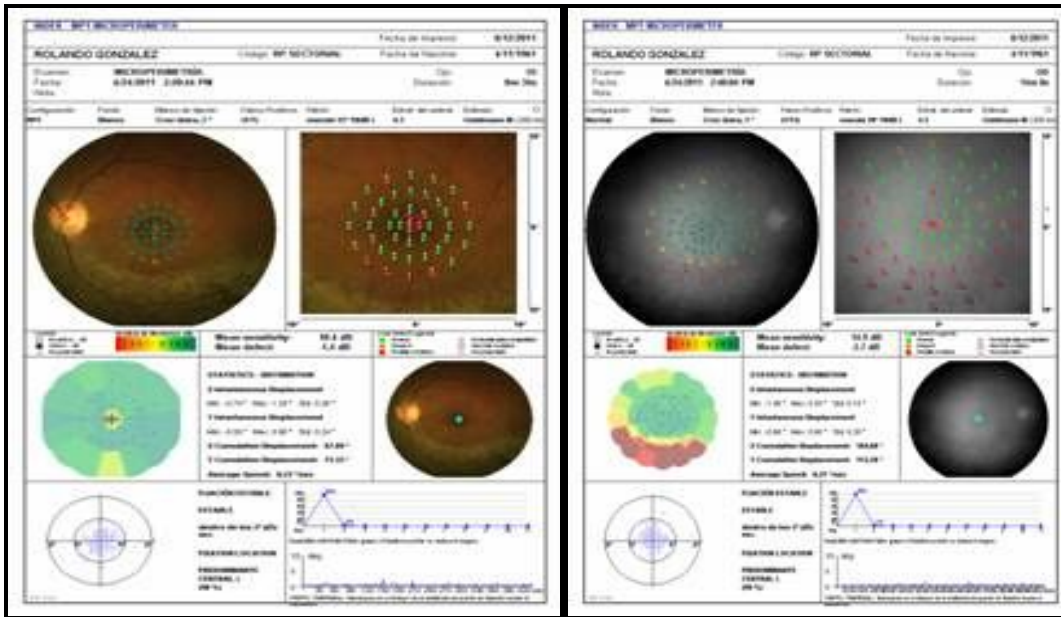


Figura 6: Microperimetría: Corroborar la integridad funcional macular y la disminución de la sensibilidad en cuadrantes inferiores.