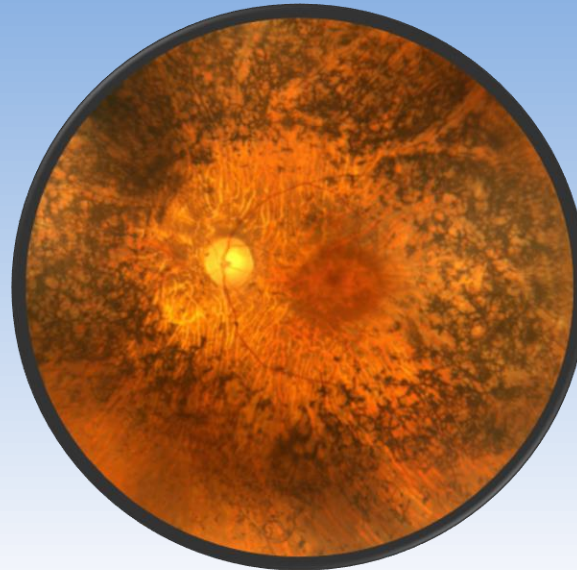
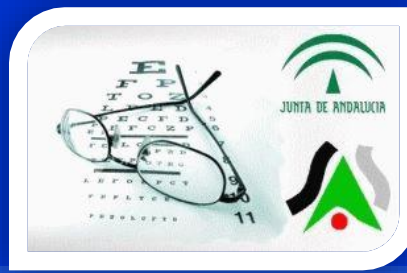


“Degeneraciones y Distrofias Retinianas Periféricas”



Lucía Ocaña Molinero
MIR 2 Oftalmología



1. SENILES

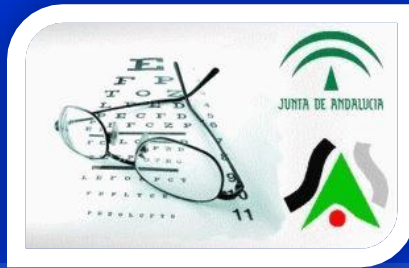
- Pavimentosa (empedrado)
- Pigmentaria Senil

2. SECUNDARIAS

- Pseudoretinitis Pigmentosa
- Atrofia corioretiniana paravenosa de Webe
- Drusas
- Verrugosidades de la membrana limitante interna
- Degeneración quística
- Degeneración en enrejado (Lattice, reticular)
- Retinosquisis periférica degenerativa

3. DISTROFIAS RETINIANAS PERIFÉRICAS

- Retinitis pigmentosa típica
- Retinitis pigmentosa atípica
- Albinismo



1. SENILES

Cambios debidos al envejecimiento:

a) Elementos Nerviosos

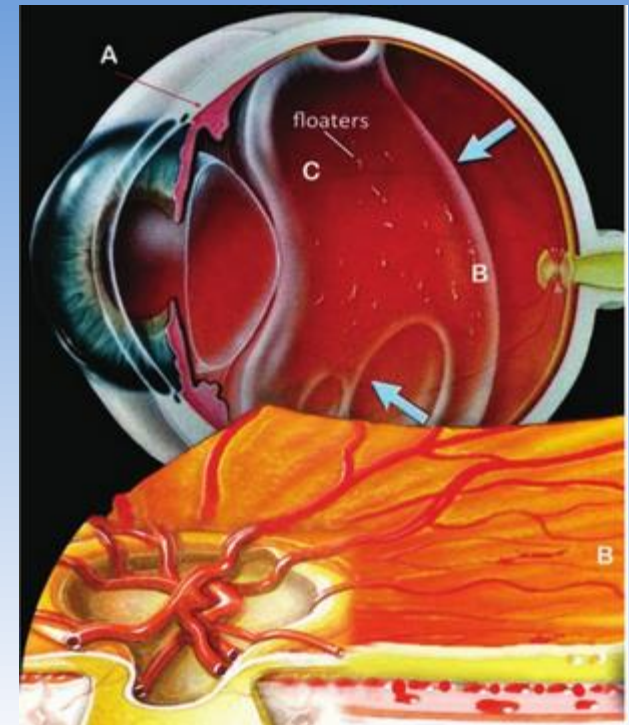
- **Atrofia de los elementos neurales**, más intensa en las capas internas.
- El Primer cambio es el acúmulo de **lipofucsina** en las células ganglionares que después se extiende a las bipolares, capa nuclear interna y segmentos internos de conos y bastones.
- **Pérdida del reflejo normal** de la retina: más oscura y menos transparente.
- A veces la **degeneración lipídica** de las células ganglionares se observa como puntitos brillantes redondeados en la capa de fibras nerviosas (similar a drusas pero más pequeñas).

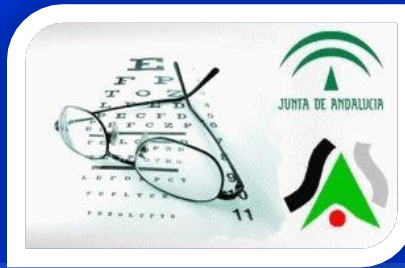
b) Vasos

- **Esclerosis.**
- **Inicialmente*** desaparecen las células endoteliales y posteriormente los pericitos intramurales, de tal forma que los vasos se transforman en acelulares con un tamaño normal.
- Finalmente la **membrana limitante interna se funde con las arcadas vasculares periféricas**

• La atrofia suele ser mayor en zonas periféricas.

* Si desaparecen primero los pericitos aparecen shunt y microaneurismas, que no dan lugar nunca a exudados o hemorragias.





1. SENILES

c) Epitelio Pigmentario

Estructura que más cambios sufre, pudiendo ser:

- **Regresivos**

- Pérdida del pigmento lacunar, apareciendo un fondo con manchitas blanco-amarillentas e incluso
- Migración del pigmento, puede dar aspecto de distrofia pigmentaria

- **Hiperplásicos**

d) Lámina de Bruch

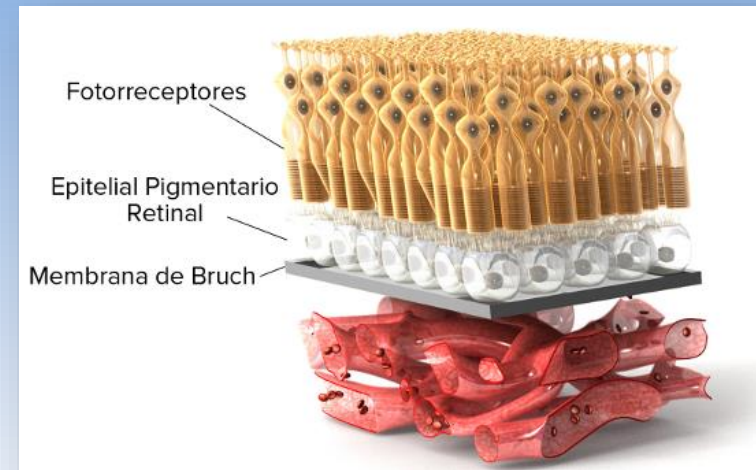
La porción hialina sufre cambios:

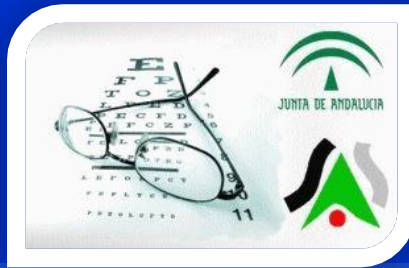
- **Degenerativos**

Existe un cambio de coloración, más amarilla, pierde elasticidad.

- **Hiperplásicos**

Aposición de agregados irregulares de lípidos (incluso calcáreos), más frecuentes en periferia.



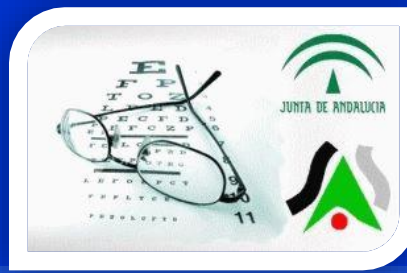


1. SENILES

i. *Degeneración en empedrado (Degeneración retiniana senil periférica, degeneración pavimentosa)*

- ✓ **> 40 años**
- ✓ Zona de menor pigmentación entre ecuador y ora serrata
- ✓ *Lesiones pálidas, definidas y no elevadas, blanco-amarillentas a través de las cuales se ve la coroides, rodeadas de un anillo de pigmento*
- ✓ **0.1-1.5 mm**
- ✓ Evolución: aumento de número y fusión
- ✓ No adherencias vítreas
- ✓ Atrofia, desaparición de las capas externas de la retina y EP, siendo sustituidas por elementos astrocíticos
- ✓ **No tiene tratamiento**

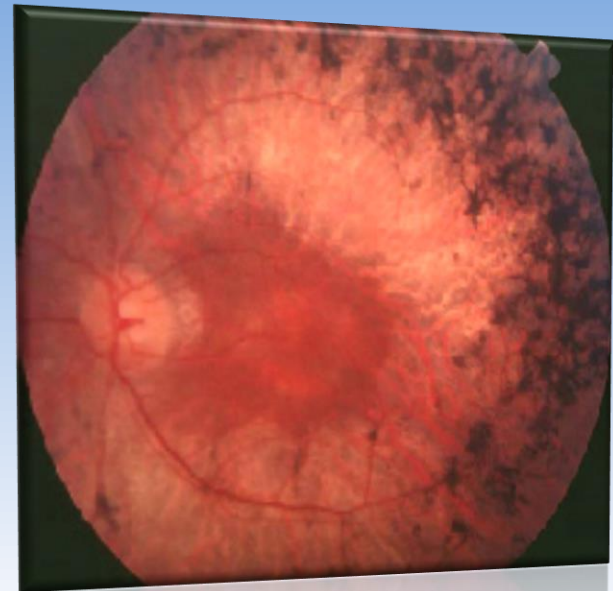


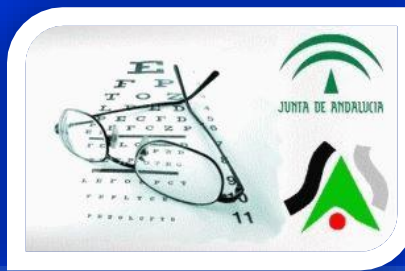


1. SENILES

ii. Degeneración Pigmentaria Senil

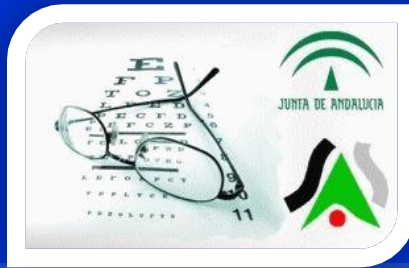
- ✓ Cambio regresivo en EP
- ✓ Migración del pigmento pudiendo dar aspecto de distrofia pigmentaria
- ✓ Está presente en el 75 % de las personas mayores de 50 años.





2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

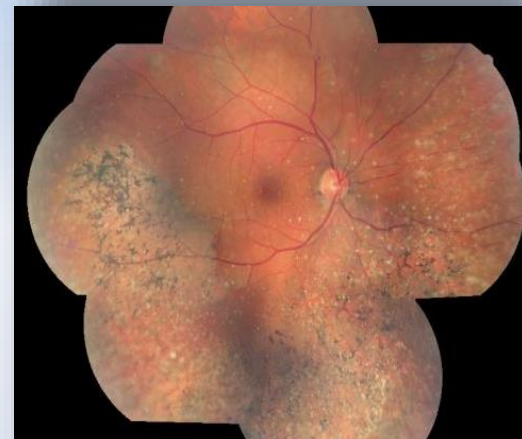
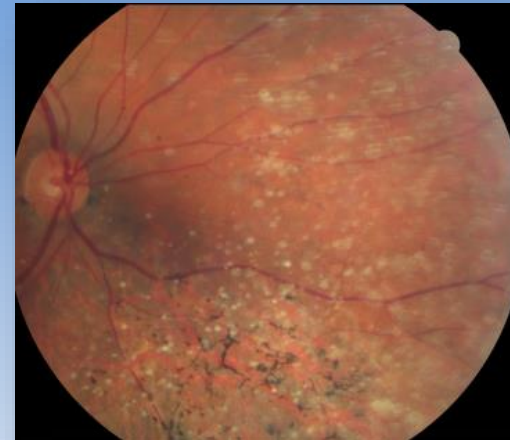
- Desaparición de los elementos neuronales.
 - Proliferación compensatoria de la glía
 - Formación de depósitos grasos, hialinos e incluso calcáreos.
- **Pseudoretinitis Pigmentosa**
 - Atrofia corioretiniana paravenosa de Webe
 - Drusas
 - Verrugosidades de la membrana limitante interna
 - Degeneración quística
 - Degeneración en enrejado(Lattice, reticular)
 - Retinosquisis periférica degenerativa

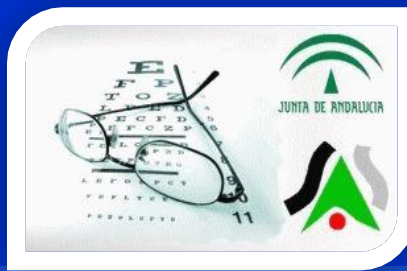


2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

a. Degeneración pigmentaria secundaria (Pseudoretinitis Pigmentosa)

- ✓ **Atrofia, proliferación y emigración del EP** tras procesos inflamatorios o degenerativos
- ✓ Pigmento con forma de **espículas, punteada, grandes masas**
- ✓ **Etiología:** senil, lesiones vasculares, **infecciones virales** (rubeola, sarampión, CMV), **Behcet**, **infecciones bacterianas** (sífilis), **parasitosis** (toxoplasma), **RT en 4-5 mes de embarazo**, toxicidad (cloroquina, clorpromacina)

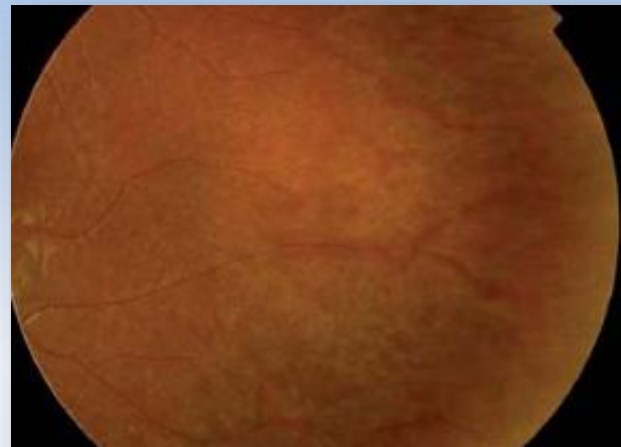




2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

b. Atrofia pigmentaria corioretiniana paravenosa de Webe

- ✓ Raro
- ✓ Manguitos pigmentarios alrededor de los vasos (ftal/paravenosos), asociado a zonas de atrofia corioretiniana peripapilar y radial
- ✓ Sin tratamiento



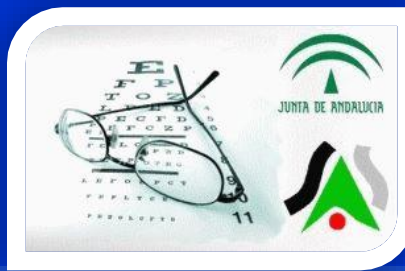


2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

c. Cuerpos coloides (drusas)

- ✓ Senil, degenerativo, distrofia primaria transmisible
- ✓ Debidas a actividad secretora anómala del EP
- ✓ En **polo posterior y periferia**
- ✓ Puntos excrecentes circulares bien definidos, pequeños, brillantes, detrás de los vasos
- ✓ Manchas rosadas, amarillas, blancas
- ✓ **No** suelen dar síntomas clínicos
- ✓ **Manchas de Gunn:** verrugosidades de la MLI

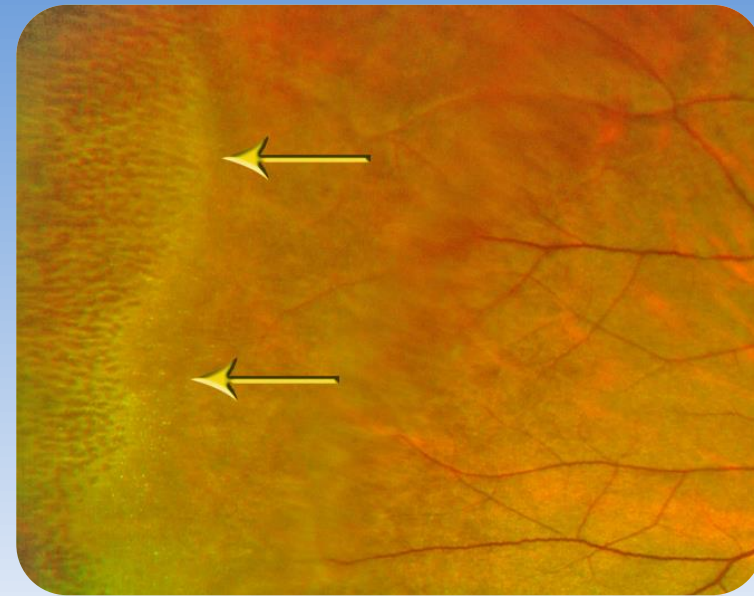


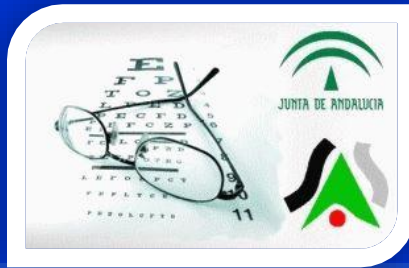


2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

d. Degeneración quística de la retina

- ✓ Cavidades en el tejido retiniano, debido a una desintegración de sus elementos neuronales
- ✓ Comienza con formación de **microquistes en la capa plexiforme externa**
- ✓ Puede **evolucionar** a : retinosquisis, macroquistes, agujeros
- ✓ **Etiología:** senil, enf.vasculares, enf.inflamatorias, glaucoma, tumores, DR, miopía, enf degenerativa hereditaria
- ✓ **Periférica: en miopes, edad avanzada, bilateral, entre ecuador y ora serrata**

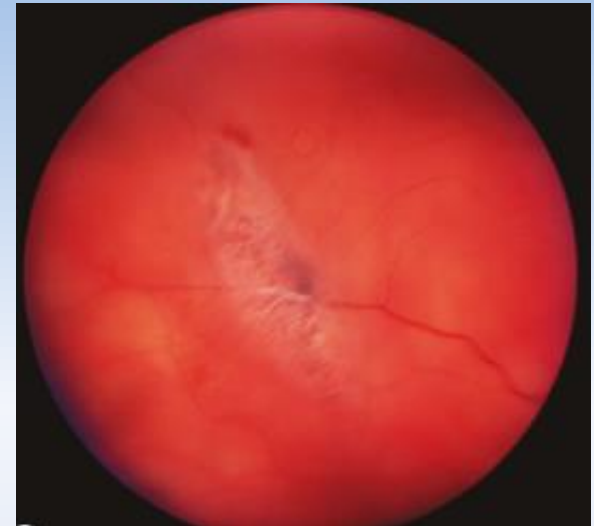


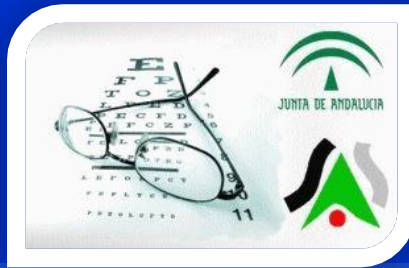


2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

e. Degeneración Lattice (enrejado)

- ✓ 8% población
- ✓ Frecuente en miopes moderados
- ✓ Suele ser bilateral
- ✓ Con mayor frecuencia en zona **temporal y superior**
- ✓ Discontinuidad en MLI, con atrofia variable de la RNS
- ✓ Zonas fusiformes de adelgazamiento retiniano
- ✓ **Característico: trama arborescente de líneas blancas dentro de las islas**





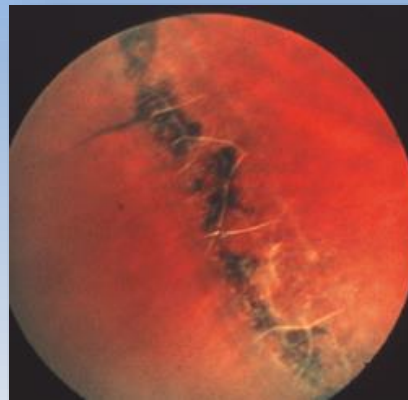
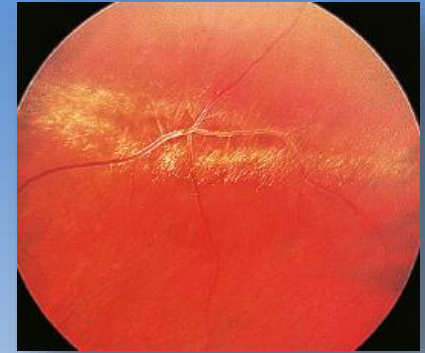
2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

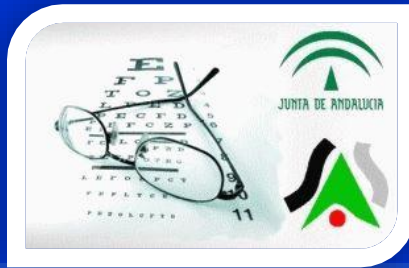
e. Degeneración Lattice (enrejado)

✓ Algunas lesiones reticulares pueden asociarse con “copos de nieve” (restos de células de Muller)

✓ Hiperplasia asociada con el EPR

✓ Pequeños agujeros en las lesiones reticulares, que suelen ser inocuos

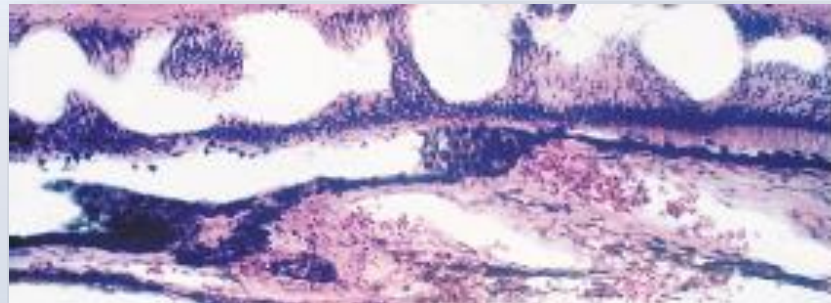


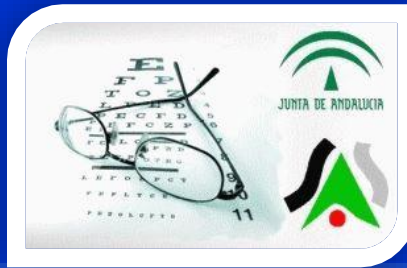


2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

f. Retinosquisis degenerativa

- ✓ 5% población > 20 años
- ✓ *Hipermétropes*
- ✓ Frecuente bilateral
- ✓ *Coalescencia de lesiones quísticas por degeneración de elementos neurorretinianos y gliales en las zonas de degeneración cistoide periférica.*
- ✓ **Separación de la RNS** en una capa interna (vítrea) y otra externa (coroidea), con rotura de neuronas y pérdida completa de la función visual en la zona afectada.
- ✓ Retinosquisis clásica: división en capa plexiforme externa

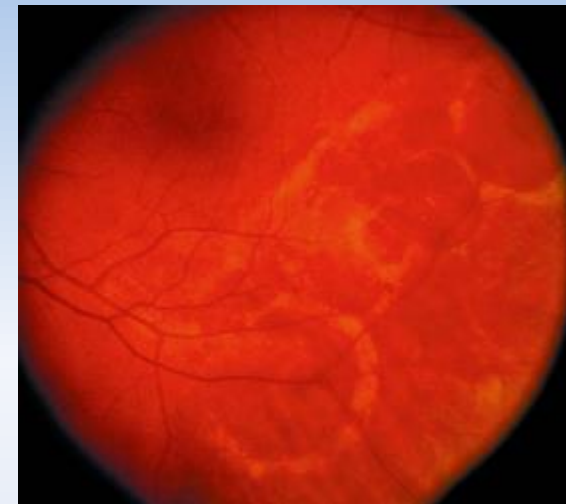
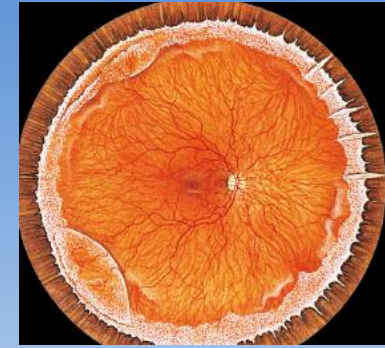




2. Degeneraciones Retinianas Secundarias:

f. Retinosquisis degenerativa

- ✓ **Precoz: periferia IT:** exageración de degeneración microcistoide, elevación inmóvil uniforme de la retina
- ✓ Progresión circunferencial
- ✓ “Copos de nieve”, vasos en “hilo de plata”
- ✓ Cavidad de separación: puentes con filas de tejido desgarrado gris-blanco.
- ✓ Microaneurismas , telangiectasias





3. Distrofias Retinianas Periféricas:

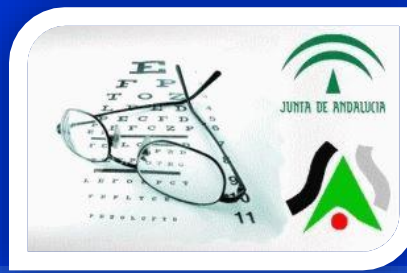
Tabla 1. CLASIFICACIÓN DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS EXTENSAS DE LA RETINA Y LA COROIDES MÁS IMPORTANTES

1. PROGRESIVAS

- Distrofias de bastones y conos: Retinitis pigmentosa (RP); Amaurosis congénita de Leber (LCA) y RP sindrómicas (Usher y Bardet Biedl)
- Coroideremia
- Atrofia girata
- Distrofias de conos
- Distrofias de conos y bastones

2. ESTACIONARIAS

- a) Ceguera nocturna congénita estacionaria (CNCE) (ceguera nocturna como en la RP pero no progresiva)
 - CNCE con FO normal
 - CNCE con FO anormal (Fundus Albipunctatus, Oguchi's y Retina parcheada de Kandori)
- b) Disgenesias no progresivas de conos (electrofisiología similar a la distrofia de conos, pero no progresivas)
 - Anomalías pigmento conos (Tricromatismo): Deuteranomalía/Protanomalía/Tritanomalia
 - Pérdida un sistema conos (Dicromatismo): Deuteranopia/Protanopia/Tritanopia
 - Pérdida dos sistemas conos (Monocromatismos):
 - Monocromatismo de conos rojos o verdes. Ambos tienen buena visión con ceguera completa a colores.
 - Monocromatismo de conos azules ligado a X (mala visión pues sólo hay conos azules y éstos no están en la fovea).
 - Monocromatismo de bastones = Acromatopsia congénita (hay pocos conos y los que hay son anómalos). Es autosómico recesivo y ello permite diferenciarlo del monocromatismo de conos azules con quién comparte la clínica.



3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSA TÍPICA

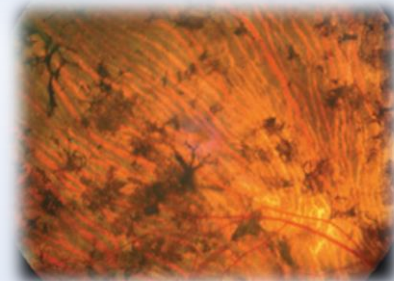
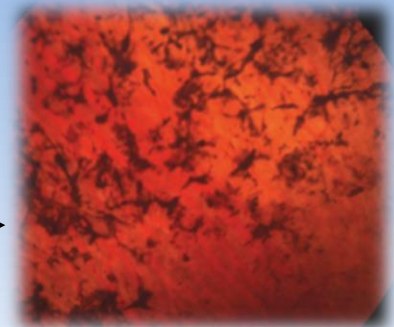
- *Grupo clínica y genéticamente diverso de distrofias retinianas difusas que inicialmente afectan a bastones con degeneración posterior de los conos*
- **Distrofia hereditaria más frec**
- 1:5000
- **Herencia:** AD, AR, ligado a X, esporádico, mutación gen rodopsina
- Ligada X: menos frec, la **MÁS GRAVE**

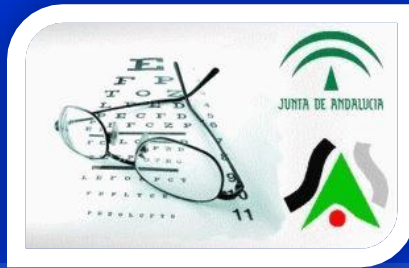


3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSA TÍPICA

- Afectación **bilateral**
- Presentación: **Nictalopía en 2ª-3ª década**
- **SIGNOS:**
 - i. Atrofia EPR medioperiférico, estenosis arteriolar, cambios pigmentarios perivasculares en espícula ósea
 - ii. Aumento en la densidad de los cambios pigmentarios
 - iii. Aspecto teselado del FO, debido a la atrofia del EPR, desenmascaramiento de los grandes vasos coroideos





3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSA TÍPICA

■ SIGNOS:

- iv. Estrechamiento arteriolar importante, palidez cérea de los discos ópticos
- v. Atrofia macular, MER, EMQ

❖ ERG, EOG, perimetría

❖ **Px: variable: AD mejor pronóstico**

❖ **Asociaciones oculares:** cataratas SP, glaucoma de ángulo abierto, miopía, queratocono, cambios en vítreo, drusas en NO





3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSA ATÍPICA

1. Distrofia de conos-bastones:

- El componente de conos se afecta antes
- Presentación: Deterioro de visión central

2. RP sin pigmento

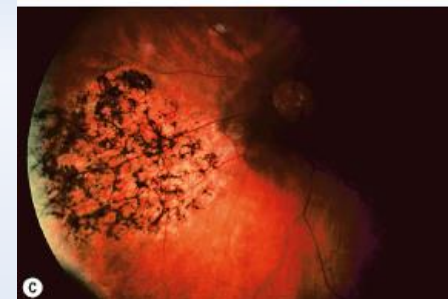
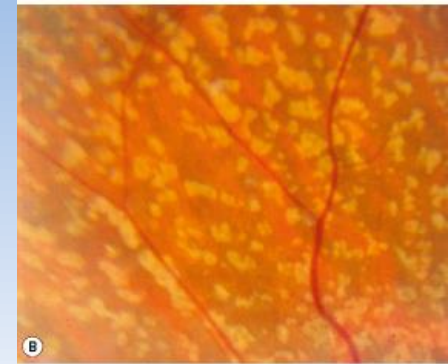
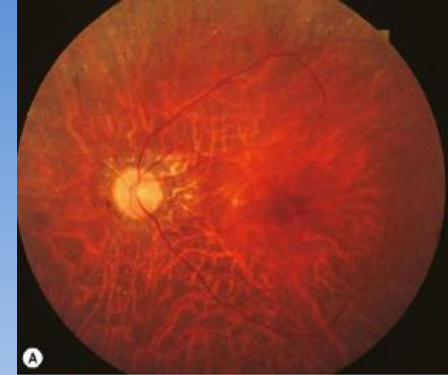
- Ausencia o escasez de acumulación de pigmento

3. Retinitis punctata albescens

- AR, manchas blanco-amarillentas +frec en ecuador
- Preserva mácula
- Atenuación arteriolar

4. RP sectorial

- AD
- Afectación cuadrantes inferiores



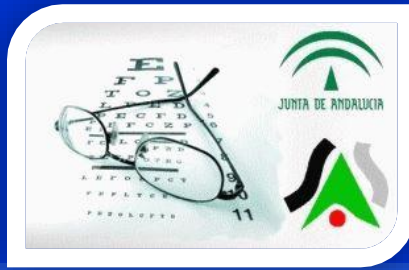


3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSA SINDRÓMICA

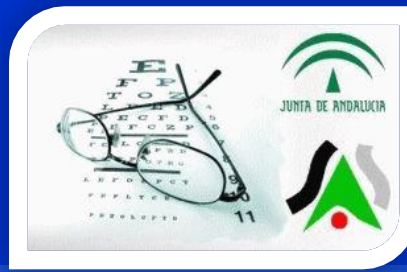
- a) Síndrome de Usher
 - Sordera+ceguera

- b) Síndrome de Bardet-Biedl



3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSA ATÍPICA



3. Distrofias Retinianas Periféricas:

RETINITIS PIGMENTOSAS SINDRÓMICAS



3. Distrofias Retinianas Periféricas:

AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER



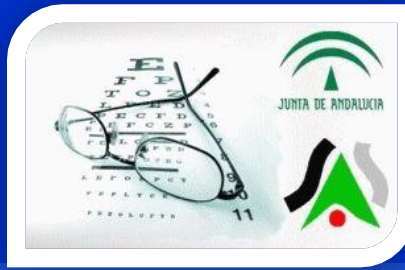
3. Distrofias Retinianas Periféricas:

COROIDEMIA



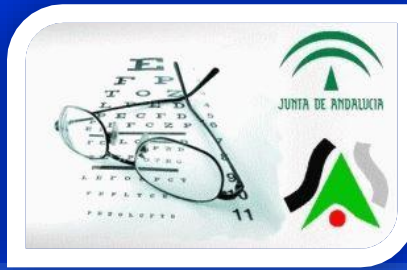
3. Distrofias Retinianas Periféricas:

ATROFIA GIRATA



3. Distrofias Retinianas Periféricas:

CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA (CNCE)



3. Distrofias Retinianas Periféricas:

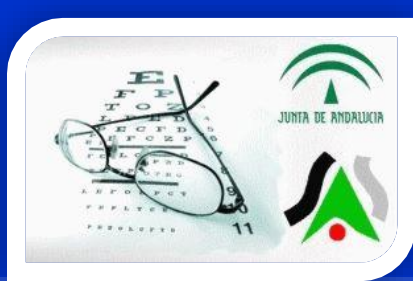
MONOCROMATISMO CONGÉNITO



3. Distrofias Retinianas Periféricas:



3. Distrofias Retinianas Periféricas:



¡Muchas Gracias!