

---

# Aspectos diagnosticos de la retinosis pigmentaria: nuestra experiencia de 3 años

*Dres. Garcia Sandoval B<sup>1</sup>, Del Rio Novo T<sup>1</sup>,  
Ayuso C<sup>2</sup>, Serrano JM<sup>1</sup>, Zato Gomez de Liaño MA*

Actas de la Sociedad de retina y vitreo española, 1996.

---

## Introduccion

Bajo el termino Retinosis Pigmentaria se engloban un grupo de degeneraciones hereditarias de la retina que afectan a fotorreceptores y epitelio pigmentario. Desde el punto de vista oftalmologico los criterios diagnosticos son (2): bilateralidad, perdida de vision periferica, disfuncion de bastones (umbral de bastones elevado y/o ERG de bastones de amplitud disminuida y aumento del tiempo implicito o no detectable) y perdida progresiva de funcion de fotorreceptores. La enfermedad es geneticamente heterogenea, pudiendo ser transmitida de forma dominante, recesiva o ligada al sexo. Adem-s hay casos espor-dicos y otras formas Sindromicas.

En este trabajo presentamos nuestra experiencia de los últimos tres años, en esta patologia.

## Material y metodos

Se han estudiado 222 familias en el Servicio de Genetica de la F.J.D. Estas familias proceden de: Servicio oftalmologia F.J.D., Asociaciones de afectados de R.P., otras procedencias.

Se seleccionaron 66 familias para el estudio oftalmologico, de acuerdo con: Residencia de las afectos, informatividad y colaboracion de las familias. Se confecciono el árbol genealogico de cada familia.

El Protocolo Oftalmologico realizado a cada individuo fue el acordado por la Accion Concertada de R.P. que incluye:

Anamnesis:

- Sintomas oculares actuales.
- Antecedentes Oftalmologicos:
  - Edad de inicio ceguera nocturna.
  - Edad de inicio disminucion campo visual.

- Edad de inicio disminucion vision.
- Progresion Lenta o R·pida.
- Otros.

- Antecedentes familiares.

- Antecedentes Personales:

- Perdida de audicion.
- Endocrinopatias.
- Retraso mental.
- Otros.

Exploracion:

1. Agudeza Visual con la mejor correccion.
2. Refraccion.
3. Biomicroscopia de Segmento Anterior.
4. Tonometria.
5. Motilidad ocular extrinseca e intrinseca.
6. Fondo de ojo: oftalmoscopio binocular y de imagen recta.
7. Campo Visual de 60† con el programa 24 del campimetro computarizado Octopus 2000.
8. Electrorretinograma: Bastones, Mixto, Potenciales oscilatorios y Conos (Flash y Flicker), seg<sup>TM</sup>n las normas del ISCEV (4), con el 'Monitor Oftalmologico<sup>a</sup> de Metrovision, utilizando Lentes de contacto tipo Lovac y con pupila en midriasis.

## Resultados

- N.† Total de Familias: 222 (411 pacientes afectos vivos).

- Distribucion por Tipo de Herencia:

- No sindromicas: 193 (365 afectos).  
ADRP= 29 (120 afectos).  
ARRP= 93 (161 afectos).  
XLRP= 7 (16 afectos).  
SRP= 60 (60 afectos).
- Sindromicas: 29 (46 afectos).  
Usher Tipo I = 8 (12 afectos).  
Usher Tipo II = 15 (24 afectos).  
Bardet-Bield = 2 (3 afectos).  
Alstrom= 2 (3 afectos).  
Leopard= 1 (3 afectos).  
Lipofuscinosis= 1 (1 afecto).

- N.† Familias estudiadas oftalmologicamente: 66.

- Distribucion por Tipo de Herencia:

ADRP= 9 (13%).  
ARRP= 27 (42%).  
XLRP= 5 (7%).  
SRP= 16 (24%).  
Usher Tipo I = 4 (6%).  
Usher Tipo II = 5 (7%).

- N.† individuos estudiados: 254 (98 afectados) (Resultados en las Tablas I a XIII).

La P.I.O. no fue en ning<sup>TM</sup>n caso mayor de 24 mmHg, fue menor de 20 mmH en todos los afectados de ARRP y SRP y en el 90% de las espor·dicas y ligadas al sexo.

El PIGMENTO presento una disposicion DIFUSA en el 100% de los casos en todos los tipos de herencia excepto en la ADRP que tuvo en el 17% una presentacion regional.

El VITREO presentaba aspecto filamentoso en la mayoria de los casos en los que est· referido.

El CAMPO VISUAL presento los patrones tipicos de disminucion gradual (retraccion escotoma anular...).

### **Portadoras sintom·ticas de XLRP**

Se trata de 6 portadoras con edades de 12, 18, 23 51, 62 y 66 a. Una de ellas (51 a.) presenta expresion completa de la enfermedad, refiere ceguera nocturna tiene una Agudeza Visual de Percepcion en A.O., cataratas subcapsulares posteriores, papilas p·lidas, vasos disminuidos de calibre y pigmento en media periferia y tambien en m·cula. El Campo Visual no muestra ning<sup>TM</sup>n islote en A.O. y el ERG est· abolido. Sin embargo sabemos por el ·rbol genealogico y por el estudio molecular que es heterocigota para XLRP. El polo opuesto es otra paciente de 18 a. cuya exploracion fue normal excepto pigmento en osteoclastos escaso en A.O. La paciente de 12 a. tiene vision 1,0 en A.O., polo ant. normal, pigmento en espiculas en polo post. y el C.V. muestra retraccion concentrica el ERG fue normal. Estas tres pacientes tenian ambos ojos simetricos sin embargo la cuarta cuya A.V. era de 0,6 A.O., con polo ant. normal, presenta ·reas de retina con ac<sup>TM</sup>mulos de pigmento en osteoclastos en O.D. que se corresponden con un escotoma en sector en O.D. y C.V. pr·cticamente normal en el otro. El ERG est· disminuido de amplitud en el O.D. y es normal en el izquierdo. La paciente de 23 a. tiene un ERG de conos y bastones disminuidos y defectos campimetricos ambos proporcionales y que coinciden con la presencia de pigmento en periferia nasal inf.

### **Resumen de las portadoras sintom·ticas de XLRP**

- Edad media: 38 a (12-66).
- Pigmento 100% (50% difuso, 50% regional).

- Reflejo Tapetal: 1 caso.
- Asimetría (Pigmento, C.V., ERG): 1 caso.
- El dato que más resalta es la heterogeneidad.

## Discusion

La muestra, por como ha sido recogida, es bastante aleatoria y puede ser representativa de la población del área central de España de donde proceden la mayoría de los estudiados.

La distribución por tipos de herencia coincide con otros estudios (1), ya que aunque pueda variar el porcentaje de SRP según cuantas de estas sean realmente ARRP, son estos grupos los más numerosos seguidos de las ADRP y luego 7% de XLRP.

### Estudio de los afectos

En la distribución por sexo no hay diferencias significativas excepto evidentemente en la forma ligada al sexo.

La edad media de esta forma (XLRP) fue menor que en el resto de los grupos. Hubo pacientes muy jóvenes (bien por aparición precoz de los síntomas o por diagnóstico precoz al estudiar a los familiares de los afectos) y pacientes mayores (con muchos años de evolución o por debut tardío).

La edad de inicio de los síntomas tanto de ceguera nocturna como disminución de C.V. fue significativamente más precoz en las ligadas al sexo que en las demás, entre las cuales no encontramos diferencias en nuestro grupo. En todos los grupos la media de aparición de la ceguera nocturna antecede aunque pocos años a la disminución del campo visual.

El tiempo de evolución guarda correlación estadísticamente significativa con la agudeza visual.

Los antecedentes sistémicos salvo un caso de diabetes sin retinopatía y 2 de HTA, carecían de interés. Aunque en el grupo de ARRP había 4 hipoacusias todas ellas eran adquiridas.

La peor agudeza visual correspondió a las formas recesiva y ligada al sexo, y se correlacionó con el tiempo de evolución.

Destaca el alto porcentaje de miopía entre los varones de la forma ligada al sexo.

La incidencia de catarata es significativamente mayor en el grupo de XLRP y en todos los grupos el tipo de catarata más frecuente en la subcapsular posterior.

La palidez papilar no se correlacionó con el tiempo de evolución ni con el tipo de herencia. La disminución del calibre de los vasos fue un hallazgo más constante.

La distribución de pigmento y áreas despigmentadas fue en casi todos los casos de forma difusa, excepto en una familia con patrón en sector nasal inf. No hemos encontrado diferencias en el grupo de ADRP como para subdividirlos en los subtipos de Massof y Finkelstein (4) (3).

Las alteraciones maculares fueron más frecuentes en las formas recesiva y ligada al sexo.

La mayor afectación campimétrica la ostenta el grupo de XLRP y lo mismo ocurre con el ERG, que no pudimos registrar ninguna onda en este tipo genético y si lo hicimos sin embargo en adultos de ADRP de aparición tardía o en pacientes muy jóvenes de ADRP o sobre todo de ADRP.

La parte del ERG que se conservó con más frecuencia fue la correspondiente a los conos ya sea con flashes transitorios o con flicker.

El estudio de las Portadoras de XLRP demuestra la variedad de fenotipos que pueden presentarse, pudiendo dar lugar a diagnósticos erróneos.

## Conclusiones

1. La forma Autosómica Dominante de la Retinosis Pigmentaria es la más benigna por:

- Edad de inicio más tardía.
- Menor afectación de agudeza visual.
- Menor afectación de campo visual.
- Menor porcentaje de palidez papilar y disminución del calibre vascular.
- Menor afectación macular
- ERG conservado en más casos.

2. La forma Ligada al sexo de la Retinosis Pigmentaria es la más severa por:

- Edad de comienzo precoz.
- Peor agudeza visual.
- Alto porcentaje de miopía.
- Mayor porcentaje de cataratas.
- Mayor afectación macular.
- Peor campo visual y ERG.

3. No encontramos correlación entre la palidez papilar y el grado de afectación global.

4. Entre las mujeres portadoras sintomáticas de la forma Ligada al sexo hay gran variedad de fenotipos.

---

1. Boughman JA, Conneally PM, Nance WE: Population genetic studies of R.P. Am J. Hum. Genet, 1980; 32: 223.

2. Heckenlively JR: Retinitis Pigmentosa Lippincott Philadelphia 1988: 125-149.

3. Farber MD, Fishman GA, Weiss RW: Autosomal dominantly inherited Retinitis Pigmentosa: Visual Loss subtype. Arch ophthalmol 1985; 103: 524-528.

4. Massof RW, Finkelstein D: Two forms of autosomal dominant primary Retinitis Pigmentosa. Doc ophthalmol, 1981; 51: 28-346.

5. Marmor MF, Arden GB, Nilsson, Zrenner E: Standard for clinical electroretinography. Arch ophthalmol, 1989 107: 816-819.