

PRESENTACIÓN DE CASO

Retinosis pigmentaria atípica y glaucoma. Presentación de caso
Atypical retinitis pigmentosa and glaucoma. Case presentation

^IDrC. Raisa Asunción Hernández Baguer 

^{II}MSc. Idalia Triana Casado 

^{III}Dra. Raisa Ivis Beltrán Saíenz 

^{IV}MSc. Loida Mevis Savón George 

^IDoctora en Ciencias Médicas. Especialista de II grado en Oftalmología. Máster en Longevidad Satisfactoria. Profesora e Investigadora Auxiliar. Centro de Referencia Nacional de Retinosis Pigmentaria. Cerro, Cuba. Correo electrónico: raisa.baguer@infomed.sld.cu

^{II}Especialista de II grado en Oftalmología. Máster en Salud Pública. Profesora Auxiliar. Centro de Referencia Nacional de Retinosis Pigmentaria. Cerro, Cuba. Correo electrónico: idalia.triana@infomed.sld.cu

^{III}Especialista de I grado en Medicina General Integral y Oftalmología. Instructora. Investigadora Agregada. Centro de Referencia Nacional de Retinosis Pigmentaria. Cerro, Cuba. Correo electrónico: raiza.beltran@infomed.sld.cu

^{IV}Especialista de II grado en Oftalmología. Máster en Longevidad Satisfactoria. Profesora Auxiliar. Centro de Referencia Nacional de Retinosis Pigmentaria. Cerro, Cuba. Correo electrónico: estebant@infomed.sl.cu

Autor para la correspondencia. DrC. Raisa Asunción Hernández Baguer.  Correo electrónico: raisa.baguer@infomed.sld.cu

RESUMEN

Paciente masculino, negro de 63 años, con retinosis pigmentaria sectorial, asimétrica y glaucoma de ángulo abierto, asociación no frecuente en esta forma atípica de retinosis en la práctica médica. Ambas provocan la evolución hacia una marcada discapacidad visual por la superposición de sus efectos individuales. Se presenta este caso con el objetivo de exponer la importancia del diagnóstico precoz de la asociación de estas enfermedades. Para el diagnóstico, se tuvieron en cuenta los síntomas, la presión intraocular y su variabilidad, las alteraciones del campo visual y las lesiones fundoscópicas, dado que ambas enfermedades se enmascaran entre sí, lo que hace difícil su manejo. En el diagnóstico diferencial se excluyen las pseudorretinitis y otros tipos de glaucoma. Se logra con terapia hipotensora local y tratamiento rehabilitador mantener estables la presión intraocular, la agudeza y el campo visual y de forma moderada los cambios en el disco óptico.

Palabras clave: retinosis pigmentaria atípica, glaucoma ángulo abierto, diagnóstico

Descriptores: distrofias de conos y bastones /diagnóstico; glaucoma de ángulo abierto /diagnóstico

ABSTRACT

63-year-old black male patient with sectorial and asymmetric retinitis pigmentosa and open angle glaucoma, infrequent association in this atypical way of retinitis in the medical practice. Both of them cause an evolution to a marked visual incapacity due to the superposition of their individual effects. This case is presented with the objective to show the importance of diagnosing their association. For the diagnosis, symptoms, intraocular tension, and its variability, disorders of the visual field and fundoscopic lesions were taken into consideration because both diseases mask between them, so the management becomes very difficult. In the differential diagnosis pseudo retinitis and other types of glaucoma are excluded. To keep stable the intraocular tension, acuity and the visual field and changes in the optical disc in a moderate way are achieved by local hypotension therapy and rehabilitating treatment.

Key words: atypical retinitis pigmentosa, open angle glaucoma, diagnosis

Descriptores: cone-rod dystrophies /diagnosis; glaucoma, open-angle /diagnosis

Historial del trabajo.

Recibido: 11/07/2019

Aprobado:15/04/2020

INTRODUCCIÓN

La retinosis pigmentaria (RP), término que define un grupo de enfermedades hereditarias, con disfunción progresiva por pérdida celular y atrofia retinal, es causa de baja visión y ceguera en el mundo.⁽¹⁾

La RP sectorial, una de sus formas atípicas, afecta los fotorreceptores y el epitelio pigmentario retiniano (EPR), de manera simétrica y bilateral, puede ser asintomática hasta la quinta o sexta décadas de vida, monocular y progresar lentamente, por lo que muchos casos son aparentemente estacionarios.⁽²⁾

Los cambios pigmentarios limitados a uno o dos cuadrantes conllevan a defectos del campo visual (CV) en las zonas pigmentadas y relativa respuesta al electroretinograma (ERG).

El diagnóstico clínico se realiza mediante test de agudeza visual (AV) y fundoscopia y se confirma por adaptometría, perimetría y ERG.^(1,2)

Por otra parte, el glaucoma representa un grupo de enfermedades que llevan a una neuropatía óptica con daño del nervio óptico y traducción en defectos del CV. Es el final común de diferentes condiciones como la elevación mantenida de la presión intraocular (PIO) por mecanismo compresivo-mecánico o por isquemia y la cascada de eventos

bioquímicos que provocan daño y muerte celular. Constituye la segunda causa de ceguera en adultos en el mundo occidental.⁽³⁻⁵⁾

Autores plantean que el glaucoma de ángulo abierto (GAA) acompaña a la RP típica. El de ángulo cerrado se reporta menos en pacientes con RP que presentan esta asociación.^(6,7)

Ambas enfermedades comparten elementos en cuanto a fisiopatología: compromiso vascular, isquemia e hipoxia tisular, estrés oxidativo y muerte celular por apoptosis en personas con predisposición genética,^(5,8) por lo que la preocupación profesional se incrementa cuando estas enfermedades se asocian por ocasionar mayor déficit visual, motivo por el que se realiza la presentación del caso con el objetivo de exponer la importancia del diagnóstico precoz de la asociación de estas enfermedades.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, negro, 63 años, con dificultad visual nocturna desde los 38 años intensificada a los 50 años, principalmente en el ojo derecho (OD) por lo que acude, en 2005, al Centro de Referencia Nacional de Retinosis Pigmentaria (CNRP). Niega trauma ocular, ingestión de retinotóxicos y adicción tabaco-alcohólica. No antecedentes familiares de RP, glaucoma, ni consanguinidad, por lo que no fue posible la caracterización hereditaria de ambas enfermedades. Antecedentes personales de hipertensión arterial controlada desde dos años atrás.

Examen oftalmológico. Año 2005.

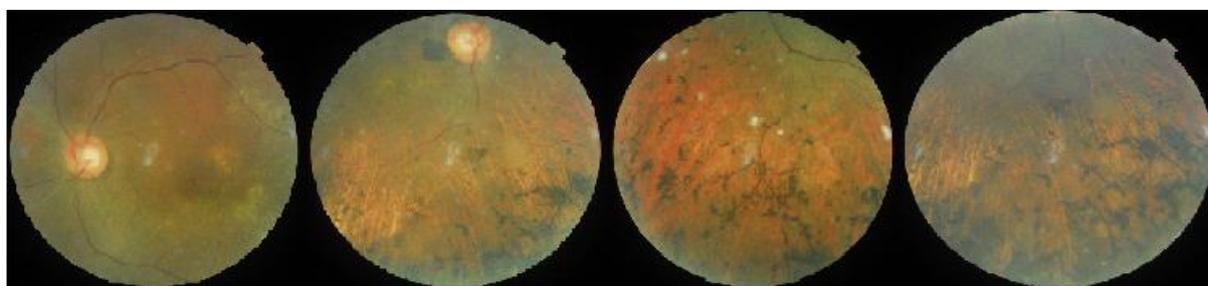
- Agudeza visual mejor corregida (AVMC) 6 metros, ojo derecho (OD) 0.2 y ojo izquierdo (OI) 0.8 (Snellen), corrección óptica OD: +0.50-1.50x90° y OI:1.50-1,00x90°, adición de +2.00 Jaeger 2; visión de colores OD 4/21 y OI 21/21 (Ishihara).
- Anexos, segmento anterior y movimientos oculares normales.
- Ortoforia en posición primaria de mirada.
- Reflejos pupilares hipoquinéticos en ambos ojos (AO).
- Cristalino y vítreo normales AO.
- Oftalmoscopia binocular indirecta con daño sectorial atípico inferior, pigmentos oscuros como espículas óseas y cambios regionalizados del epitelio pigmentario retiniano (EPR) y coroides con disposición asimétrica OD.
- Discos ópticos con bordes definidos, coloración normal y excavación central profunda AO.
- Relación copa-disco OD 0.3 y OI 0.2, relativa preservación de hemirretinas superiores en AO.
- Mácula dañada en OD y deslustrada OI.
- ERG (LACE Elettronica, Pisa Italia) difuso con marcada afectación de amplitud y tiempos implícitos de bastones y conos AO mayor OD.
- Perimetría cinética, caída de la isóptera periférica superiora a 25° AO (Goldmann Perimeter Optikon).
- PIO OD 31mmHg y OI 26 mmHg (Goldmann AT 9000).
- Gonioscopía ángulo abierto grado III de Shaffer⁽⁴⁾

- Trabéculo pigmentado grado II 360° AO (Goldmann) y PIO en 24 horas (Sampaolesi) con variabilidad de 3.9 mmHg OD y de 3.2 mmHg OI que confirma su inestabilidad.

Se inicia tratamiento para ambas enfermedades, con el esquema multiterapéutico cubano para la RP⁽⁹⁾ hipotensores oculares tópicos (timolol 0.5 % AO) e inhibidores de la anhidrasa carbónica (acetazolamida 250 mg dos veces/día vía oral), sustituida por dorzolamida 2 % dos veces/día AO,^(3,4) terapéutica mantenida desde entonces, con reducción de la PIO entre 30 y 50 %, sin requerir tratamiento quirúrgico.

Examen oftalmológico. Año 2018.

- AVMC 6 m OD 0.05 y OI 0.6, corrección óptica OD +0.50-2.50x90° y OI +1.50-2.25x90°
- Adición +3.00 Jaeger 3; visión de colores OD 2/21 y OI 18/21.
- Paquimetría 506 μ m AO; PIO ajustada OD 17mmHg y OI 16 mmHg.
- Gonioscopía sin cambios.
- Incipiente esclerosis del cristalino y alteraciones de la matriz vítrea con desprendimiento posterior del vítreo AO.
- Discos ópticos ligeramente céreos, de bordes definidos, con excavación profunda, relación copa-disco OD 0.6 y OI 0.4.
- Adelgazamiento del anillo neuroretinal temporal e inferior y rechazo nasal vascular.
- Daño del EPR y coroides del polo posterior AO, pigmentos redondos peripapilares y espículas oscuras en los sectores inferiores bilaterales y asimétricos, incrementados con relación a lo antes observado, área macular con daño epitelial importante OD, moderado OI y hemirretinas superiores preservadas (Fig. 1).



OI

OD

Fig. 1. Retinofotos con MP1 Microperimeter Nidek. Se observa pigmentación en sector inferior y aspecto del disco óptico AO

Se realiza perimetría cinética (Octopus 101, Goldmann V/4) con reducción periférica de las isópteras superior a 5° OD y a 8° OI y entre 30-50° OD y 30-40° OI en sectores nasal inferior, temporal inferior y temporal y escotoma absoluto superior en AO.

La tomografía de coherencia óptica (TCO, Stratus OCT-3000), con protocolos para análisis del disco óptico y espesor de la capa de fibras nerviosas retinales (CFNR), mostró en:

- OD: disminución del grosor macular central (95 μ m), dispersión del EPR y disminución de la CFNR: 210-211-210-209 μ m peri maculares y en

- OI: dispersión del EPR con grosor macular central (167 μm) y CFNR aparentemente normales: 239 μm superior y 215 μm inferior OI. No edema macular cistoide apreciable AO (Fig.2).

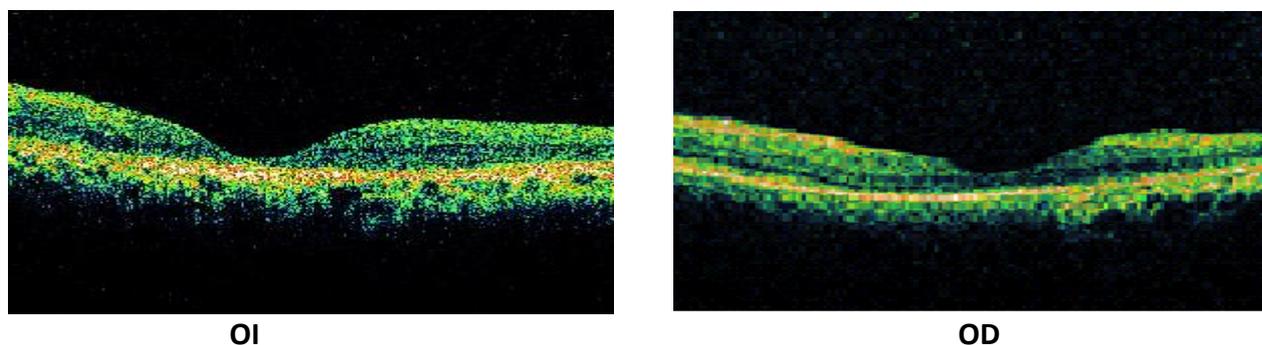


Fig.2. TCO AO. En OD se observa atrofia del grosor macular central, dispersión del EPR y disminución de la CFNR. En OI dispersión del EPR con grosor macular y CFNR normales

El ERG, con estandarización internacional (Roland Consult), sin respuesta de bastones y conos, potenciales oscilatorios y flicker macular AO y la Tomografía retiniana de Heidelberg II, (versión: 13.0.2/4918) en OI, definió bien la morfología del disco, el anillo neuroretiniano y la excavación (Fig. 3).

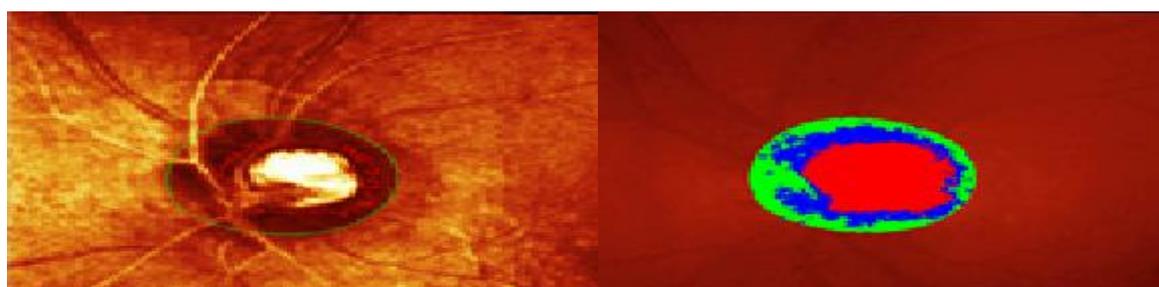


Fig. 3. Tomografía retiniana OI. Relación copa-disco 0.64, disminución del anillo neuroretiniano 0.16 mm

DISCUSIÓN

En pacientes con RP y glaucoma, constituye un reto diagnóstico la confirmación de esta asociación y la evaluación de la progresión de ambas enfermedades neurodegenerativas. Se logra control de la PIO con tratamiento médico (monoterapia o combinada). La evaluación de AVMC, perimetría y cambios en el disco óptico observados excepcionalmente en este enfermo con RP y los de la CFNR en la TCO 13 años después, marcan la evolución de la HTO hacia GAA, aunque no se puede evaluar con todas las posibilidades que brindan los estudios imagenológicos de alta tecnología por el predominio de las lesiones distróficas de la RP.

Por la presencia de HTO, la edad y el color de piel no blanca,⁽⁴⁾ se considera al paciente como un hipertenso ocular (HTO) de alto riesgo. Por la respuesta positiva al empleo de medicamentos hipotensores locales, la relación copa-disco y la afectación de la visión periférica en ascenso en los años de monitoreo, en opinión de las autoras en este paciente, a pesar de existir evidencia de estabilidad de la PIO, otros eventos como estrés oxidativo,

trastornos vasculares, pérdida de capilares en el disco y baja presión de perfusión junto a la remodelación retinal, influyen y provocan los cambios en los parámetros que se evalúan y ocasionan la moderada discapacidad visual por la superposición de sus efectos individuales.

Si se tiene en cuenta que la HTO fue un hallazgo en la consulta inicial, sin delimitarse el tiempo previo de evolución, se reafirma la importancia de la precisión de la PIO ajustada en pacientes con RP en cualquier estadio, aun sin síntomas ni signos sugestivos de glaucoma y de vigilar los parámetros clínicos que en la actualidad marcan el diagnóstico y la evolución del glaucoma en la población general. A medida que avanza la distrofia retiniana, será más difícil la evaluación del disco y de la CFNR mediante TCO y análisis multivariados.

En la experiencia de las autoras en el CNRP desde 1989, el glaucoma se sospecha cuando las alteraciones campimétricas progresan antes del tiempo de estabilidad de siete años considerado para la evolución de la RP. La cefalea frecuente sin causa sistémica o dolor ocular esporádico referidos, fue otro dato importante para el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno imprescindibles en estos casos, dado que la probabilidad acumulada de desarrollar glaucoma es de 9.5 % a los 5 años y el tratamiento médico (reducción de la PIO en 20 %) disminuye este riesgo a 4.4%.⁽¹⁰⁾

El diagnóstico diferencial incluye otras formas atípicas de RP: monocular, paravenosa, inversa y las pseudorretinitis inflamatorias (toxoplasmosis o sifilítica), ⁽¹⁾ excluidas por la historia de la enfermedad y la ausencia de antecedentes. La hipertrofia congénita del EPR, oclusión arterial retiniana antigua, desprendimiento de retina o traumatismos también fueron descartadas.

Es de interés la presentación de un paciente con RP sectorial y glaucoma asociado, observado en la práctica clínica, si bien no tanto en esta forma atípica de RP, escasamente presente en la literatura médica. Ambas provocan afectación de la capacidad visual en su particular concomitancia, por lo que acentuar la neuroprotección y la terapia antiapoptótica es meritorio, a pesar de que la PIO se considere el principal factor de riesgo modificable hasta el momento.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gregory-Evans K, Pennesi ME, Weleber RG. Retinitis pigmentosa and allied disorders. En: Ryan SJ, editor. Retina. Sector and sectoral retinitis pigmentosa [Internet]. 6th ed. Barcelona: Elsevier; 2018. p. 861-935. [citado 29 Ene 2019]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/book/3-s2.0-B9780323401975000426?scrollTo=%23h10003044>
2. Bowling B. Capítulo 15 Distrofias hereditarias del fondo de ojo. En: Kanski Oftalmología clínica [Internet]. 8th ed. Barcelona: Elsevier; 2016. p. 646-51. [citado 29 Ene 2019]. Disponible en: www.elsevier.es/kanski_ofthalmologiaclinica
3. Fung DS, Whitson JT. An evidence-based review of unoprostone isopropyl ophthalmic solution 0.15 % for glaucoma: place in therapy. Clin Ophthalmol [Internet]. 2014 [citado 30 Ene 2018];8:543-54. Disponible en: <http://www.dovepress.com/clinical-ophthalmology-journal>

4. Bowling B. Glaucoma. En: Kanski. Oftalmología clínica [Internet]. 8th ed. Barcelona: Elsevier; 2016. p. 307-9. [citado 29 Ene 2019]. Disponible en: www.elsevier.es/kanski_ofthalmologiaclinica
5. European Glaucoma Society Terminology and Guidelines for Glaucoma. 4th Edition - Chapter 3: Treatment principles and options Supported by the EGS Foundation. Br J Ophthalmol [Internet]. 2017 Jun [citado 29 Ene 2018];101(6):130-95. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5583689/>
6. Peng T, Wu L, Zhou W. Retinitis pigmentosa associated with glaucoma. Clinical analysis. Eye Sci [Internet]. 1990 [citado 29 Ene 2018];6:(1-2):17-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21013536>. 120
7. Ko YC, Liu CJ, Hwang DK, Chen TJ, Liu CJ. Increased risk of acute angle closure in retinitis pigmentosa: a population-based case-control study. PLoS One [Internet]. 2014 [citado 29 Ene 2018];9(9). Disponible en: <http://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0107660>
8. Beltrán R, Hernández R. Apoptosis y necroptosis en las enfermedades oftalmológicas. Rev Cub Oftalmol [Internet]. 2016 [citado 30 Ene 2018];29(1). Disponible en: <http://revoftalmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/296/html> 195
9. Pérez L, Román C, Herrera M, Barrientos A, Leyva AM. Efectos del tratamiento cubano para la retinosis pigmentaria sobre vasos coroideos. Rev Cub Oftalmol [Internet]. 2015 [citado 3 de Feb 2018];28(3). Disponible en: <http://www.revoftalmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/333/html> 173
10. Cárdenas D, Sánchez L, Fernández L. Sección III Glaucoma. Tema 1. Hipertensión ocular En: Río M, Fernández L, Hernández JR, Ramos M. Oftalmología: diagnóstico y tratamiento [Internet]. 2ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2018: p 104-5. [citado 29 Ene 2019]. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/oftalmologia_diag_tratamiento_2ed/oftalmologia_diag_tratamiento_sec3_tema1.pdf

Conflicto de intereses.

Los autores participaron en igual medida en la realización del estudio.

Citar como: Hernández Baguer R, Triana Casado I, Beltrán Saínz RI, Savón George LM. Retinosis pigmentaria atípica y glaucoma. Presentación de caso. Medimay [Internet]. 2020 [citado: fecha de citado];27(3):411-7. Disponible en: <http://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/1764>

Contribución de autoría

Todos los autores participaron en la elaboración del artículo y aprobaron el texto final.

Este artículo se encuentra protegido con [una licencia de Creative Commons Reconocimiento- No comercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos, siempre que mantengan el reconocimiento de sus autores.

