



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE BABAHOYO
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD



ESCUELA DE SALUD Y BIENESTAR
CARRERA DE OPTOMETRÍA

COMPONENTE PRACTICO DEL EXAMEN COMPLEXIVO PREVIO
A LA OBTENCION DEL GRADO ACADEMICO DE LICENCIADA
EN OPTOMETRIA

TEMA PROPUESTO DEL CASO CLINICO:
RETINITIS PIGMENTARIA EN PACIENTE MASCULINO DE 31
AÑOS QUE PRESENTA DISMINUCION VISUAL NOCTURNA.

AUTORA:
MUÑOZ BENITEZ MADELINE FABIANA

TUTOR:
LCDA. ALICIA CALDERON NORIEGA

BABAHOYO - LOS RIOS - ECUADOR

2022

DEDICATORIA

Dedico este trabajo de primero a dios por mantenerme con salud y vida toda mi etapa universitaria por llenarme de sabiduría y darme mucha perseverancia.

También a mis padres Por ser las personas que me motivaron y ayudaron para alcanzar mis logros y seguir adelante agradecerles por su esfuerzo y por acompañarme en todo momento.

MADLINE MUÑOZ BENITEZ

AGRADECIMIENTO

Mi principal agradecimiento es a Dios porque gracias a él y a su bondad he logrado una meta más en mi vida por darme inteligencia por ser mi guía en el camino y encaminarme al bien.

A mis padres por su apoyo en mis estudios y ayudarme a perseverar por su cariño incondicional hacia mi

MADLINE MUÑOZ BENITEZ

INDICE

RESUMEN	5
ABSTRACT	6
INTRODUCCION	7
1. MARCO TEORICO	8
¿Qué es la retina?	8
¿Qué es el epitelio pigmentario de la retina?.....	9
¿Qué es la retinosis pigmentaria?	10
GENÉTICA DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA	13
CLASIFICACIÓN DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA	14
PRUEBAS DIAGNOSTICAS	17
TRATAMIENTO DE LA RETINITIS PIGMENTARIA	19
DISMINUCION VISUAL NOCTURNA O NICTALOPIA	20
(CEGUERA NOCTURNA)	20
1.1 JUSTIFICACIÓN	22
1.2 OBJETIVOS	22
1.3 DATOS GENERALES:	23
2. METODOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO	24
3.CONCLUSIONES	27
2. ANEXOS	30
RETINITIS PIGMENTARIA	30
FONDO DE OJO DE RETINITIS PIGMENTARIA	31
VISION AFECTADA POR RETINITIS PIGMENTARIA	32
AVANCE DEL CAMPO VISUAL EN LA RETINITIS PIGMENTARIA	32

RESUMEN

El presente estudio de caso clínico trata de paciente masculino de 31 años que debido a la retinitis pigmentaria ha perdido visión nocturna después de todos los exámenes realizados logra mejorar una agudeza visual de 20/60 por lo cual se le corrige con ayudas ópticas.

La retinosis pigmentaria (RP) comprende un grupo de enfermedades degenerativas de la retina que afectan la función y el campo visual. Se caracteriza por ceguera nocturna y pérdida de campo visual periférico, y suele tener debut precoz y juvenil.(García Dávila et al., 2020)

La RP representa la cuarta causa de ceguera en el mundo; tiene una prevalencia global aproximada de 1/4.000 y se calcula que afecta a más de 1 millón de personas, se presenta más frecuentemente en hombres.

La retinosis pigmentaria (RP) es una enfermedad huérfana que comprende un grupo de enfermedades degenerativas de la retina. Afecta la función y el campo visual de los pacientes y se caracteriza por la pérdida progresiva de los fotorreceptores, especialmente los bastones.

Es la degeneración hereditaria más frecuente de la retina que ocasiona ceguera nocturna y pérdida de campo visual periférico, además de otras alteraciones retinianas, como la pigmentación en espículas óseas, palidez cérea del disco óptico y atenuación arteriolar.

La edad de inicio de estos signos y síntomas puede variar desde la infancia hasta la edad adulta y su progresión varía según cada paciente.

PALABRAS CLAVES: RETINITIS, ESPICULAS OSEAS, EPITELIO PIGMENTARIO, DISMINUCION VISUAL, CEGUERA NOCTURNA.

ABSTRACT

The present clinical case study deals with a 31-year-old male patient who, due to retinitis pigmentosa, has lost night vision after all the tests carried out, achieving a visual acuity of 20/60, which is corrected with optical aids.

Retinitis pigmentosa (RP) comprises a group of degenerative retinal diseases that affect visual field and function. It is characterized by night blindness and loss of

peripheral visual field, and usually has an early and juvenile onset.

RP represents the fourth cause of blindness in the world; it has an approximate global prevalence of 1/4,000 and it is estimated that it affects more than 1 million people, it occurs more frequently in men.

Retinitis pigmentosa (RP) is an orphan disease that comprises a group of degenerative diseases of the retina. It affects the function and visual field of patients and is characterized by the progressive loss of photoreceptors, especially the rods.

It is the most common hereditary degeneration of the retina that causes night blindness and peripheral visual field loss, in addition to other retinal changes, such as pigmentation in bone spicules, waxy pallor of the optic disc, and arteriolar attenuation.

The age of onset of these signs and symptoms can vary from childhood to adulthood and their progression varies from patient to patient.

KEY WORDS: RETINITIS, BONE SPIKES, PIGMENTARY EPITHELIUM, VISUAL IMPAIRMENT, NIGHT BLINDNESS.

INTRODUCCION

Se presenta el siguiente caso clínico como requisito indispensable previo a la obtención del título de Licenciada en Optometría donde un paciente masculino de 31 años presenta retinitis pigmentaria la cual le ha ocasionado disminución visual nocturna.

Actualmente presenta:

- AGUDEZA VISUAL
- OD 20/70 SC
- OI 20/70 SC
- BIOMICROSCOPIA
- AMBOS OJOS: MEDIOS REFRACTIVOS TRANSPARENTES.
- FONDO DE OJO AMBOS OJOS: ESPICULAS OSEAS.

La Retinosis Pigmentaria es la causa de degeneración hereditaria más frecuente de la retina y, aunque fue diagnosticada por primera vez a finales del siglo XIX, sigue siendo una gran desconocida dentro de la medicina. Probablemente uno de los motivos de este desconocimiento está relacionado con que “sólo” afecta a un pequeño porcentaje de la población. (Fernández, 2007)

Aunque se nace con la enfermedad, es raro que ésta se manifieste antes de la adolescencia. Por tanto, la persona afectada no es consciente de su enfermedad hasta que ésta se encuentra en fases avanzadas, por lo que es preciso potenciar el conocimiento de la enfermedad y su diagnóstico precoz. Desgraciadamente se trata de una enfermedad hoy por hoy incurable. (Fernández, 2007)

La retinosis pigmentaria comprende un grupo de trastornos hereditarios que causan degeneración progresiva de la retina afectando a los fotorreceptores y a su epitelio pigmentario. Se caracteriza por ceguera nocturna y disminución del campo visual. La edad de inicio de los síntomas varía desde la infancia hasta la edad adulta. (Delgado-Pelayo, 2012)

I. MARCO TEORICO

¿Qué es la retina?

Es una fina capa de tejido sensible a la luz que cubre la parte posterior del ojo. Los rayos de luz se enfocan en la retina, donde son transmitidos al cerebro e interpretados como imágenes. La mácula es un área muy pequeña en el centro de la retina. (RAHHAL, 2016)

La retina es la capa más interna del globo ocular. Su misión es transformar la luz que recibe, en un impulso nervioso que viaja hasta el cerebro a través del nervio óptico, y se convierte en las imágenes que percibimos. La luz llega a través de la córnea, cruzando la pupila y el cristalino hasta que llega a la retina. Es necesario que todas las estructuras estén sanas para una buena visión. (GONZALEZ, 2018)

La retina humana está compuesta por 3 capas que contienen cuerpos celulares (nuclear externa, nuclear interna y capa de las células ganglionares) y 2 capas, denominadas plexiformes, donde se producen interacciones entre las diversas células (principalmente fotorreceptores, células bipolares, células horizontales, células amacrinas y células ganglionares). Cajal sugirió que existían dos tipos principales de vías de procesamiento de la información. (GONZALEZ, 2018)

Una cadena principal, en la que la información procedente de los fotorreceptores (conos y bastones) pasaría a las células bipolares y de aquí a las células ganglionares que se encargan de enviar esta información al cerebro; y una cadena de asociación lateral en la que intervendrían las células horizontales (a nivel de la plexiforme externa) y las células amacrinas (a nivel de la plexiforme interna). Además de estas células nerviosas, no hay que olvidar que en la retina también existen vasos sanguíneos y otros tipos celulares como son: (Fernández, 2007)

- Las células del epitelio pigmentario, que forman la capa más externa de la retina. Se organizan como una sola capa de células y se caracterizan por la presencia de gránulos de pigmento en su interior, que absorben la luz que llega hasta ellas.
- Células gliales, entre las que cabe destacar las células de Müller, los astrocitos y las células de la microglía. (Fernández, 2007)

¿Qué es el epitelio pigmentario de la retina?

El epitelio pigmentario de la retina (EPR) es la capa más externa que constituye la retina. Además, está en contacto con otras dos capas, la coroides mediante su zona basal y con los fotorreceptores mediante su zona apical. Su nombre viene dado por su aspecto macroscópico de color negro, el cual es debido al gran número de gránulos de pigmento, localizados predominantemente en el citoplasma apical.

El EPR es necesario para la supervivencia de los fotorreceptores y los capilares de la coroides, ya que si éste es destruido de manera química o mecánica éstos acabarán atrofiándose.

La integridad estructural y funcional del epitelio pigmentario de la retina es esencial para la generación del potencial de receptor en las células fotosensibles.

Cumple numerosas funciones que complementan el metabolismo vegetativo de la retina, como la fagocitosis de los discos del segmento externo de los fotorreceptores, el metabolismo de la vitamina A, de suma importancia en el ciclo visual y la absorción de luz excedente por la melanina. (MARRÓN, 2016)

En el ser humano, el epitelio pigmentario de la retina está constituido por unos 3,5 millones de células epiteliales, las cuales están ordenadas en un patrón hexagonal regular. Cuando la retina de los primates está completamente desarrollada, no se observan mitosis en el EPR, con lo que se considera como un grupo estable de células que no se dividen.

El epitelio pigmentario de la retina es esencial para la visión, ya que proporciona distintas funciones de mantenimiento y soporte para el funcionamiento normal de los fotorreceptores y los capilares de la coroides. (MARRÓN, 2016)

La integridad estructural y funcional del epitelio pigmentario de la retina es esencial para la generación del potencial de receptor en los fotorreceptores.

El EPR mantiene la integridad estructural de la retina a partir de una defensa eficiente contra los radicales libres, la exposición a la fotooxidación y a la energía de la luz.

Hay más densidad de pigmento en la región macular que en la región periférica. Este grado de pigmentación global es variable en relación con la raza o el fenotipo del individuo. (MARRÓN, 2016)

PRINCIPALES FUNCIONES DEL EPITELIO PIGMENTARIO DE LA RETINA

El epitelio pigmentario de la retina cumple funciones importantes para la salud ocular:

- La principal función del epitelio pigmentario de la retina es mantener sano el tejido nervioso de la retina segregando hormonas, transportando moléculas, eliminando células muertas y modulando factores inmunes. (Avanzada, 2019)
- El epitelio es responsable de transportar nutrientes, iones y agua.
- Absorbe la luz y protege la retina de la fotooxidación.
- El epitelio pigmentario de la retina es el responsable de estabilizar la concentración de iones en el espacio subretiniano para mantener excitables los fotorreceptores. (Avanzada, 2019)

ESPICULAS OSEAS

Se refiere a que es común que el paciente pueda desarrollar espículas (depósitos negros irregulares de pigmento arracimado), en la porción periférica de la retina. (PÉREZ, 2009)

La región en donde aparecen las espículas es en la porción periférica de la retina, por lo que se tomará la cercanía de la espícula al centro de la mácula que se encarga de la visión central. (PÉREZ, 2009)

¿Qué es la retinosis pigmentaria?

La Retinosis Pigmentaria (RP) no es una única enfermedad sino un grupo de enfermedades degenerativas que afectan al ojo y se caracterizan por una pérdida lenta y progresiva de la visión, que afecta, al menos en sus etapas iniciales, a la visión nocturna y periférica y que en algunos casos conduce a la ceguera. (Fernández, 2007)

La retinosis pigmentaria (RP) no es una única enfermedad, sino un grupo de enfermedades degenerativas de la retina que causan una pérdida progresiva de la función visual, especialmente en situaciones de escasa iluminación (visión nocturna). Suele afectar el campo visual periférico, dejando un reducto de visión central (denominado visión en

túnel); en los casos más avanzados puede llegar a causar la ceguera absoluta. (Fernández, 2007)

La RP produce una degeneración precoz de los fotorreceptores de la retina, dejando como consecuencia unos acúmulos de pigmento visibles en el fondo de ojo. Estas alteraciones tienen lugar en ambos ojos, si bien en algunos casos la evolución es asimétrica. Se trata de una patología congénita, pero normalmente los primeros signos y/o síntomas de la RP no aparecen hasta la segunda década y, en numerosos casos, el paciente no percibe el problema hasta fases avanzadas. (Fernández, 2007)

Existen diversos términos para referirse a la RP, como son los siguientes:

- Retinitis pigmentaria
- Ceguera nocturna
- Distrofia de conos y bastones
- Distrofia pigmentaria de la retina
- Degeneración de la retina
- Hemeralopía congénita

La RP afecta a una persona de cada 3.700, aunque esta cifra es variable dependiendo del país y la región. Es la primera causa de ceguera de origen genético en la población adulta.

Es más frecuente en los varones, siendo el 60% de los enfermos varones y el 40% mujeres. Se puede estimar que existen en España aproximadamente 25.000 personas afectadas. (Rubio, 2015)

¿Cuál es la causa de la retinosis pigmentaria?

La causa básica de la Retinosis Pigmentaria (RP) se cree que es genética y por tanto no es provocada por lesiones, infecciones o ningún otro agente externo.

Estos defectos genéticos (también llamados mutaciones) hacen que las células de la retina funcionen de manera incorrecta y tengan dificultades para percibir la luz. Con el tiempo, se produce una degeneración de muchas de estas células que conlleva una progresiva pérdida de visión. (Fernández, 2007)

Los motivos por los que la retina degenera están siendo investigados por varios grupos de investigación tanto en España como en el extranjero. Actualmente, no se conoce bien cómo los cambios estructurales llegan a producir las alteraciones que conducen a la degeneración y muerte de los fotorreceptores (bastones y conos), aunque se sabe que éstos mueren por un proceso que se conoce como muerte celular programada o apoptosis. (Fernández, 2007)

¿Cuáles son los síntomas de la retinitis pigmentaria?

Aunque las características clínicas de la Retinosis Pigmentaria varían de unos pacientes a otros, los síntomas más frecuentes son:

- Ceguera nocturna, que se manifiesta como una deficiente adaptación a la oscuridad y a lugares poco iluminados.

Las personas con una visión normal se adaptan a la oscuridad tras un breve período de tiempo. Por el contrario, las personas con ceguera nocturna tienen una adaptación muy lenta, tardan en ver al pasar de un ambiente con luz a otro con luz tenue, como por ejemplo restaurantes o salas de cine, y muchas veces no son capaces de distinguir correctamente formas y objetos.

- Reducción del campo de visión, generalmente de la visión periférica, que obliga a los afectados a girar la cabeza para poder ver lo que hay a su alrededor.

Es lo que se conoce como "visión en túnel", dado que el mundo se va convirtiendo en una especie de túnel donde la única luz se ve al final, pero cada vez es más distante y difusa. Esta reducción suele ocasionar graves impedimentos ya que afecta de forma importante a la movilidad, aunque no suele ser percibida por los afectados hasta que es muy severa.

Lo más habitual es que en lugar de la disminución del campo visual, las personas con RP refieran que se tropiezan frecuentemente con los objetos a su alrededor o que tienen dificultades para encontrarlos. (Fernández, 2007)

- Disminución de la visión (de la agudeza visual) que se manifiesta como dificultad para percibir formas y objetos; que se suele presentar después de los dos síntomas anteriores. (Fernández, 2007)

- Deslumbramientos y fotopsias. Muchos pacientes perciben luces o pequeños flashes en la periferia de su campo que dificultan la visión, especialmente en condiciones

de excesiva luminosidad. Además, la luz molesta cada vez más. Estos deslumbramientos hacen que sea necesario utilizar gafas de sol con filtros especialmente adaptados para estas alteraciones. (Fernández, 2007)

- Alteración de la percepción de los colores que, aunque es inespecífica, suele afectar más al eje azul-amarillo. Se produce cuando la enfermedad está muy avanzada. Algo que es común a todos los casos de RP es la naturaleza progresiva de la enfermedad. Así, el curso clínico es lento, crónico y progresivo, aunque con frecuencia se producen algunas mejorías espontáneas en la agudeza y el campo visual. (Fernández, 2007)

GENÉTICA DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

La genética de la RP es muy compleja y existen múltiples clasificaciones. Según el modelo de herencia mendeliano, se presentan los siguientes cuatro grupos de RP:

1. Patrón Autosómico Dominante (ADRP). Son los casos en los que la enfermedad la padece uno de los padres y alguno de sus hijos. Suponen entre el 6 y el 15% de los casos de RP.

2. Patrón Autosómico Recesivo (ARRP). Son los casos en los que los padres del enfermo no padecen RP, pero ambos transmiten el gen anormal y, al coincidir en el hijo, hacen que este desarrolle la enfermedad. Suponen entre el 22 y el 26% de los casos de RP.

Es la segunda forma más frecuente, después de los casos esporádicos. La consanguinidad es predominante en este grupo.

3. Patrón ligado a X (XLRP). Son los casos en los que la transmiten las madres, pero solo la padecen los hijos varones. Presenta dos variantes distinguibles clínicamente: la forma clásica y la variante con reflejo tapetoretiniano en heterocigotos. Suponen entre el 1 y el 10% de los casos de RP.

4. Patrón de RP simple (casos esporádicos). Son aquellos casos en los que el afectado es el primero de su familia en padecer la enfermedad. Estos suponen entre el 43 y 56% de los casos de RP.

En cuanto a las posibilidades de transmisión, y tratando de simplificar, nos vamos a encontrar con que, si un individuo sano con datos de antecedentes familiares de RP esporádica o recesiva tiene un hijo con otro individuo sin dichos antecedentes, el riesgo de que su hijo padezca RP es muy bajo (0,4- 0,9%). Sin embargo, si un individuo afectado

tiene a su vez múltiples parientes afectados (padres, abuelos, tíos, etc.), como ocurre en el patrón dominante (ADRP), el riesgo de padecer la enfermedad sería del 24% para su hija y del 30% para su hijo. (Rubio, 2015)

En general, los individuos de la familia con ADRP que no padezca la enfermedad, tampoco la transmiten, salvo en los casos de penetrancia incompleta, en los que son susceptibles de ser portadores.

En la forma familiar ligada a X, el riesgo de que la hija de una portadora sea a su vez portadora es del 36%.

Los hijos varones de un varón afectado ni padecen ni transmiten la enfermedad. Las hijas, en cambio, no la padecen, pero tienen un 36% de posibilidades de ser portadoras, pudiendo tener hijos varones afectados con una probabilidad del 50%.

El riesgo de aparición de casos esporádicos de RP, es decir, de que aparezca un caso por primera vez en una familia, se estima en torno al 1%, o incluso más, de la población en general. (Rubio, 2015)

CLASIFICACIÓN DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

No existe una clasificación única y generalizada para la RP, si bien la mayoría de los autores usan cuatro modalidades de clasificaciones para la RP. (Montoya, 2020)

Se han sugerido varias clasificaciones para la RP. (Montoya, 2020)

La más generalizada la clasifica en típica, atípica, primaria y sindrómica. La primera se caracteriza por presentarse en la etapa inicial afección de los fotorreceptores bastones; en la segunda, se presentan afectados de forma inicial los fotorreceptores conos; en la primaria se manifiestan alteraciones solo a nivel ocular. Finalmente, en las sindrómicas, se involucran otras alteraciones además de las visuales, como por ejemplo el síndrome de Usher, en el que además de RP se presenta sordera neurosensorial, y el síndrome de Bardet Biedl, en el que, además de RP, hay obesidad y polidactilia. (Montoya, 2020)

Tabla 1. Clasificación de la retinosis pigmentaria

CLASIFICACIÓN	TIPOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA
Según las características clínicas	<p>RP típica</p> <p>RP atípica</p> <p>RP asociada (RP sindrómica)</p>
Según la edad de comienzo de la RP	<p>Comienzo precoz: antes de los 10 años</p> <p>Comienzo juvenil: entre 10 y 20 años</p> <p>Comienzo tardío: después de los 21 años</p>
Según el tipo de herencia de la RP	<p>Autosómica recesiva</p> <p>Autosómica dominante</p> <p>Recesiva ligada al cromosoma X</p> <p>Herencia no definida</p>
Según el estadio clínico de la RP (se valora siempre el ojo que está mejor)	<p>Estadio I: AV > 0,6 y campo visual $\geq 15^\circ$</p> <p>Estadio II: AV > 0,3 y campo visual entre 11 y 15°</p> <p>Estadio III: AV > 0,05 y campo visual entre 10 y 5°</p> <p>Estadio IV: AV > 0,05 y campo visual < 5°</p>

Abreviaturas: RP (retinosis pigmentaria); AV (agudeza visual)

¿Cuáles son las principales complicaciones oftalmológicas que se pueden presentar en la retinosis pigmentaria?

Los pacientes con RP pueden presentar otras alteraciones oftalmológicas asociadas.

- En la retina: cambios en el cuerpo vítreo (signo temprano); alteraciones del epitelio pigmentario retiniano (EPR), edema macular, quistes maculares, tracción vítreo o membrana epirretiniana. (Rubio, 2015)
- Alteraciones extrarretinianas: glaucoma agudo de ángulo abierto, desprendimiento del vítreo posterior, queratocono, miopía y catarata (la forma más frecuente es la subcapsular posterior). (Rubio, 2015)

¿Cómo se diagnostica la retinitis pigmentaria?

La RP se puede diagnosticar y medir a través de:

- Pruebas genéticas. Estas pruebas examinan una muestra de su sangre u otros tejidos para evaluar si ciertos genes están asociados con una enfermedad. (Boyd, 2021)
- Electrorretinografía. Esta prueba mide la actividad eléctrica en la retina, o qué tan bien responde a la luz. Funciona como un electrocardiograma que mide la actividad y la salud del corazón. (Boyd, 2021)
- Pruebas de campo visual. La RP puede afectar su visión periférica (lateral). Las pruebas de campo visual ayudan a medir su visión lateral y encontrar cualquier punto ciego que pueda estar desarrollándose. (Boyd, 2021)
- Tomografía de Coherencia Óptica. También conocida como TCO, esta prueba de imagen toma imágenes especiales y muy detalladas de su retina. Puede ayudar a diagnosticar RP y evaluar cómo está afectando su retina. (Boyd, 2021)

¿Cómo evoluciona la enfermedad?

La sintomatología suele iniciarse en la infancia y la dificultad de adaptación a la oscuridad puede ser el único síntoma durante años.

La evolución es lenta y progresiva. Cuando aparecen los primeros síntomas, éstos pueden ser virtualmente imperceptibles, particularmente en personas que no son conscientes de antecedentes familiares de RP y que, por tanto, no perciben los síntomas como un individuo que ya ha observado el desarrollo de la enfermedad en otros miembros de su familia. (Fernández, 2007)

Sin embargo, hay que tener en cuenta que los síntomas pueden progresar o aparecer de manera diferente incluso en miembros de una misma familia. En cualquier caso, la enfermedad generalmente empeora con los años. (Fernández, 2007)

PRUEBAS DIAGNOSTICAS

- Errores de refracción

La RP se asocia con el astigmatismo y la miopía, la prevalencia de ésta última es mayor en la RP ligada al 3 cromosoma X.

- Visión de los colores

La visión del color sigue siendo normal hasta que la mácula se ve involucrada y la agudeza visual se reduce.

- Adaptometría oscura

En los sujetos normales, se produce un aumento inicial en la sensibilidad a la luz tenue, un fenómeno mediado por los conos, que alcanza una meseta durante cinco minutos, posteriormente el sistema de bastones de forma progresiva activa y aumenta la sensibilidad a la luz nuevamente hasta que una segunda meseta es alcanzada. En la RP ocurre la pérdida de la sensibilidad de los bastones o de ambos. Es de utilidad en los casos precoces con diagnóstico incierto.

- Electrorretinografía de campo completo

Es uno de los pilares en el diagnóstico de la RP desde principios de 1950, mide la respuesta eléctrica de la retina a los estímulos de luz. En la RP muestra una disminución de la respuesta escotópica de los bastones y combinada, más tarde puede estar reducida la respuesta fotópica.

- Campimetría

Muestra un escotoma anular en la periferia media, que se expande periférica y centralmente. (MD, 2012)

- Electrorretinograma multifocal

Es una técnica más reciente que permite el registro de muchos electrorretinogramas focales al mismo tiempo y representa la función del cono central. (MD, 2012)

- Electro-oculograma

Suele ser inferior a lo normal, es de poca utilidad para el diagnóstico de RP. (MD, 2012)

¿Puede la retinosis pigmentaria conducir a una ceguera total?

Para la mayoría de la gente, ceguera total significa una pérdida completa de visión. Conforme envejecen, algunas personas con RP llegan a ser ciegas en este sentido.

Sin embargo, muchas mantendrán un pequeño resto de visión, tal como la percepción de luz. Cada caso es diferente. Un gran número de afectados de RP son legalmente ciegos aproximadamente a los 40 años.

Esto implica, habitualmente, una pérdida de independencia y problemas para la orientación, movilidad, lectura, escritura, etc. En cualquier caso, existe una fase previa de baja visión que se da cuando la agudeza visual es igual o menor al 30% (aunque algunos autores elevan este umbral hasta el 50%) y hay que tener en cuenta que el porcentaje de afectados de RP con baja visión es muy superior al de quienes están en situación de ceguera legal. (Fernández, 2007)

¿Es hereditaria la Retinosis Pigmentaria?

Sí, en la mayoría de los casos, aunque muchas veces no es fácil establecer un origen claramente hereditario. En este sentido hay que tener en cuenta que se trata de un grupo heterogéneo de enfermedades y que pueden estar involucrados un gran número de genes, lo que dificulta mucho su estudio y caracterización.

En ocasiones, el enfermo es el primero de su familia que padece la enfermedad. Esto puede estar relacionado con la dificultad de estudiar sus antecedentes familiares o de identificar el gen o los genes alterados, aunque también puede suponer que las alteraciones genéticas aparezcan en estas personas por primera vez. (Fernández, 2007)

En estos casos esporádicos, que son debidos a nuevas mutaciones, las personas afectadas no transmiten la enfermedad a su descendencia. Dada la

relevancia del factor hereditario en la transmisión de la RP, se recomienda llevar a cabo un estudio genético en las familias de las personas afectadas. (Fernández, 2007)

Su objetivo es determinar las posibilidades de transmisión y el tipo de herencia. Diferentes patrones de herencia están asociados con distintos grados de progresión de la enfermedad. El conocimiento de la posible afectación de la familia puede ayudar a predecir la evolución de la enfermedad en una determinada persona y ser de ayuda para ofrecer un consejo genético que soporte las decisiones relacionadas con la descendencia en el futuro. (Fernández, 2007)

TRATAMIENTO DE LA RETINITIS PIGMENTARIA

No hay cura para la pérdida de los fotorreceptores o el daño en el epitelio pigmentario de la retina en la RP simple.

Algunas formas raras de RP, asociadas con afectación multiorgánica, se deben a deficiencias nutricionales específicas y pueden responder a la modificación de la dieta o de suplementos vitamínicos.

La administración de dosis altas de vitamina A puede disminuir la tasa de declinación de los conos de la retina, sin embargo, no ha demostrado retrasar la pérdida de la visión. Se sugiere que los pacientes con RP consuman una dieta rica en ácidos grasos omega 3, pero se deberán realizar más estudios para recomendar los suplementos de los mismos. (MD, 2012)

El enfoque experimental para el tratamiento de RP se encuentra en investigación activa e incluye terapia genética, trasplante de células madre y de epitelio pigmentario, además de prótesis electrónicas en la retina. Adicionalmente resulta benéfico la atención a afecciones asociadas a la RP, tales como el edema macular quístico y cataratas.

El edema macular quístico reduce la visión central en etapas posteriores de la RP, el tratamiento más exitoso hasta ahora en esta entidad es la acetazolamida.

Los reportes de casos de la utilización de triamcinolona intravítrea en pacientes con RP y edema macular informan una limitada y 19 transitoria respuesta. Las cataratas subcapsulares posteriores se desarrollan en 35 a 51 por ciento de los pacientes adultos con RP, por lo que la visión central puede mejorar con la extracción de las mismas, sin embargo, los pacientes deben ser informados de que no habrá ninguna mejoría en su campo visual y no afecta a la 20 progresión de la enfermedad. (MD, 2012)

¿Ceguera nocturna significa siempre retinosis pigmentaria?

No necesariamente. La ceguera nocturna puede ser un síntoma de otros trastornos de la retina además de RP y no siempre indica una enfermedad degenerativa y progresiva del ojo. Un diagnóstico preciso requiere la correcta evaluación por un médico oftalmólogo.

DISMINUCION VISUAL NOCTURNA O NICTALOPIA

(CEGUERA NOCTURNA)

La ceguera nocturna estable congénita (CNEC) hace referencia a un grupo de trastornos retinianos no progresivos caracterizados por una alteración de la visión nocturna o con luz tenue o una adaptación retardada a la oscuridad, agudeza visual pobre y miopía. (Apuntes1, 2017/2018)

La causa más común de nictalopía es la retinitis pigmentosa, una enfermedad en la que las células de la barra en la retina pierden gradualmente su capacidad para responder a la luz. Los pacientes que sufren de esta condición genética hacen nictalopía progresiva y, finalmente, su visión durante el día también se verá afectada. (Apuntes1, 2017/2018)

La ceguera nocturna constituye el primer síntoma de la RP que suele presentarse tempranamente, los fondos oculares pueden aparecer normales al principio, pero después la mayoría de los pacientes tienen el trastorno típico de distribución de los pigmentos en forma de osteoblastos, las arterias se estrechan y el nervio óptico palidece y adquiere aspecto céreo. Constituye la primera causa de ceguera entre las enfermedades distróficas de la retina, de ahí su carácter

hereditario, lento, progresivo, y en ocasiones puede afectar otros órganos, sistemas y sentidos del organismo conformando síndromes. (Revista de informacion, 2012)

1.1 JUSTIFICACIÓN

La retinitis pigmentaria es una enfermedad ocular en la cual hay daño a la retina.

La retinosis pigmentaria (RP), también denominada retinitis pigmentaria, es una enfermedad de origen genético que provoca una degeneración progresiva de las células del ojo sensibles a la luz (fotorreceptores) que poco a poco va perdiendo la visión.

Es la primera causa de ceguera de origen genético en la población adulta. Es más frecuente en los varones, siendo el 60% de los enfermos hombres y el 40% mujeres.

De ahí el interés en establecer el análisis de este caso clínico, demostrar cuales podrían ser sus diferenciales y llegar a un tan ansiado diagnóstico definitivo, pero sobre todo dar tratamiento a la patología visual que aqueja a este Señor. Además, es de sumo interés analizarlo como requisito previo a la obtención de título de Licenciado en Optometría.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 Objetivo General

➤ Determinar y corregir la causa de disminución visual nocturna de AO en estos últimos años.

1.2.2 Objetivos Específicos

➤ Determinar la causa de la pérdida de visión.

➤ Implementar exámenes oftalmológicos y optométricos para llegar a un diagnóstico y tratamiento adecuado.

1.3 DATOS GENERALES:

Nombres	Reservado
Edad	31 años
Sexo	Masculino
Estado Civil	Soltero
Hijos	0
Ocupación	Administrador
Nivel económico	Medio
Procedencia geográfica	Guayaquil - Guayas

II. METODOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO

Análisis del motivo de la consulta.

Disminución de agudeza visual AO (disminución visual nocturna) Corregible

2.1 Historial clínico del paciente

- Antecedentes patológicos personales: No presenta
- Antecedentes oculares: Retinitis pigmentaria
- Antecedente social: No refiere
- Antecedentes patológicos familiares: No refiere

2.2 Anamnesis

Paciente Masculino de 31 años que presenta retinitis pigmentaria nos refiere que en los últimos años le ha disminuido considerablemente la visión nocturna en AO.

2.3 EXAMEN FISICO (EXPLORACION CLINICA)

- Determinación de Agudeza Visual. Refracción objetiva

ARKt

OD 20/70

OI 20/70

- Determinación de Agudeza Visual Subjetivo

Avsc

OD-100-200*165

OI -150-175*10

Avcc

OD 20/60

OI 20/60

Biomicroscopia

- AO Medios refractivos transparentes.

Fondo de ojo

- AO Espículas óseas

2.4 EXAMENES COMPLEMENTARIO

Se derivó al oftalmólogo, quien confirmó el diagnóstico, para seguir los controles.

2.5 Formulación del diagnóstico previo análisis de datos.

Al hacer un análisis del caso clínico, nos damos cuenta que la retinitis pigmentaria ya está en estado avanzado por lo que la disminución visual nocturna no se puede corregir totalmente.

Conducta a seguir.

Se conversa con el paciente y se le recomienda realizarse anualmente un chequeo optométrico y un chequeo oftálmico y mantener protección en sus lentes.

2.6 Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema.

VARIABLES	CONCEPTUAL	OPERACIONAL
RETINITIS PIGMENTARIA	La retinitis pigmentaria es una enfermedad degenerativa de los ojos, hereditaria y poco frecuente que ocasiona pérdida grave de la visión.	Fondo de ojo
DISMINUCION VISUAL	Disminución de la visión es una pérdida parcial de visión transitoria o permanente.	Visión nocturna

2.7 Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales.

En este caso el déficit de desarrollo visual es provocado por la retinitis pigmentaria ya que está afectada la retina provocando la disminución visual en el paciente

2.8 Seguimiento.

Control oftalmológico cada 6 meses control optométrico anualmente para saber desempeño funcional y surgimiento de otras necesidades visuales.

2.9 Observaciones.

En esta etapa la persona encargada de llevar a cabo este caso es el oftalmólogo ya que se necesitan exámenes más a fondo y un total control en la presión ocular.

CONCLUSIONES

La Retinosis Pigmentaria (RP) es la forma de Distrofia Retiniana mejor conocida, también se le denomina Distrofia de Bastones y Conos.

Se puede definir esta enfermedad como un conjunto de anomalías hereditarias, progresivas, que difusa y primariamente afectan los fotorreceptores y el epitelio pigmentario, donde la visión periférica y nocturna se va perdiendo, ocasionando alteraciones oftalmoscópicas en la retina.

Se caracteriza por su gran heterogeneidad clínica y genética, es frecuente la variabilidad de sus síntomas y signos, pero su triada clásica se define como: mala visión nocturna (nictalopía), pérdida progresiva del campo visual y pigmentación típica del fondo de ojo.

La RP representa un reto diagnóstico y pasa muchas veces desapercibida por los cambios tan sutiles en la retina. Se deben excluir enfermedades sistémicas o formas sindrómicas asociadas y es necesario consejo social y genético para establecer un abordaje adecuado.

A la fecha no se conoce un tratamiento eficaz para la RP, sin embargo, el manejo de las complicaciones asociadas puede mejorar la calidad visual del paciente como se demuestra en el caso presentado.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- Apuntes1, C. N. (2017/2018). *Ceguera Nocturna - Apuntes1*. Cuenca. Obtenido de <https://www.studocu.com/ec/document/universidad-de-cuenca/catalisis/ceguera-nocturna-apuntes-1/1606717>
- Avanzada, A. O. (2019). Obtenido de <https://areaoftalmologica.com/terminos-de-oftalmologia/epitelio-pigmentario-retina/>
- Boyd, K. (2021). Obtenido de <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/retinitis-pigmentaria>
- Delgado-Pelayo, S. A. (2012). Obtenido de <https://go.gale.com/ps/i.do?id=GALE%7CA405484024&sid=googleScholar&v=2.1&it=r&linkaccess=abs&issn=20078188&p=IFME&sw=w&userGroupName=anon%7Ed6128d8e>
- Fernández, E. (2007). Obtenido de https://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf
- GONZALEZ, T. A. (2018). Obtenido de <http://dspace.utb.edu.ec/bitstream/handle/49000/4189/E-UTB-FCS-OPT-000008.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- http://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf. (s.f.). Obtenido de http://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf
- http://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf. (s.f.). Obtenido de http://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf
- http://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf. (s.f.). Obtenido de http://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf
- https://www.laboratoriosthea.com/medias/thea_informacion_73.pdf. (s.f.). Obtenido de https://www.laboratoriosthea.com/medias/thea_informacion_73.pdf
- <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmed/md-2012/md123f.pdf>. (s.f.). Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmed/md-2012/md123f.pdf>
- <https://www.redalyc.org/pdf/5517/551757293003.pdf>. (s.f.). Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/5517/551757293003.pdf>
- https://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf. (s.f.). Obtenido de https://www.retinosis.org/docs/pdf/libro_rp.pdf

<https://www.studocu.com/ec/document/universidad-de-cuenca/catalisis/ceguera-nocturna-apuntes-1/1606717>. (s.f.).

MARRÓN, M. C. (2016). Obtenido de

https://upcommons.upc.edu/bitstream/handle/2117/120087/maria.carmen.diaz%20-%20EPR%20HISTOLOGIA%20Y%20PROPIEDADES%20FAGOCITARIAS_fitxer%20de%20consulta.pdf?sequence=5&isAllowed=y

MD, R. m. (2012). Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmed/md-2012/md123f.pdf>

Montoya, N. P. (2020). Obtenido de

<https://ciencia.lasalle.edu.co/cgi/viewcontent.cgi?article=1461&context=svo>

PÉREZ, I. B. (2009). Obtenido de

<https://www.repositoriodigital.ipn.mx/bitstream/123456789/5777/1/Tesis%2011995.pdf>

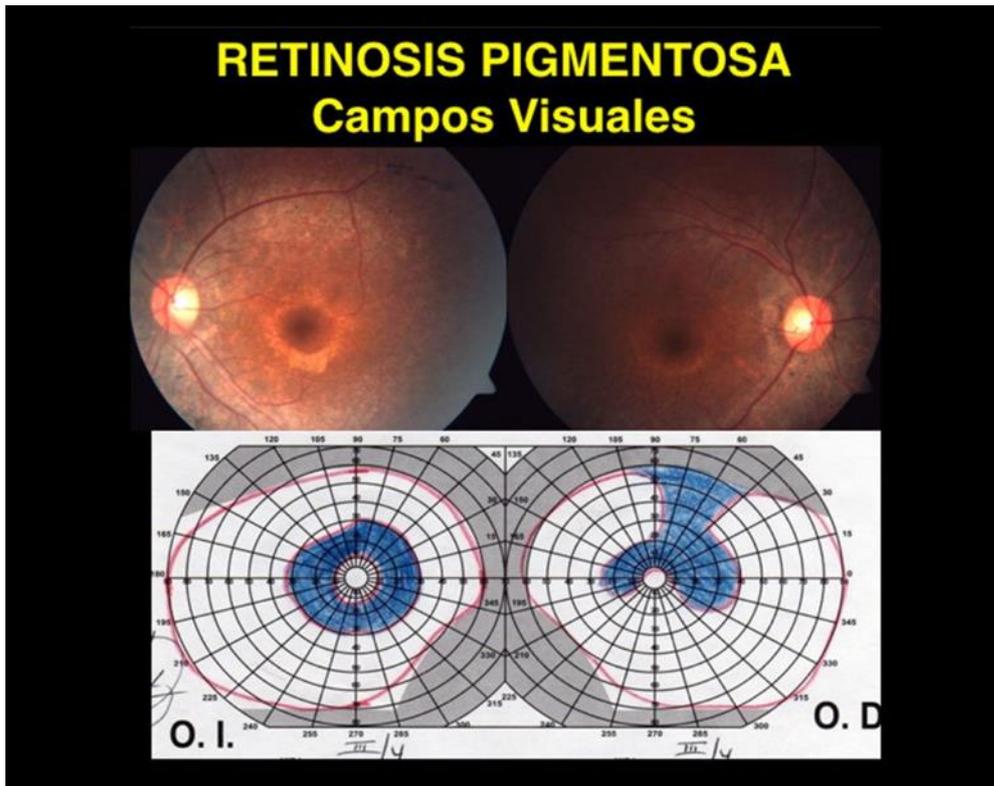
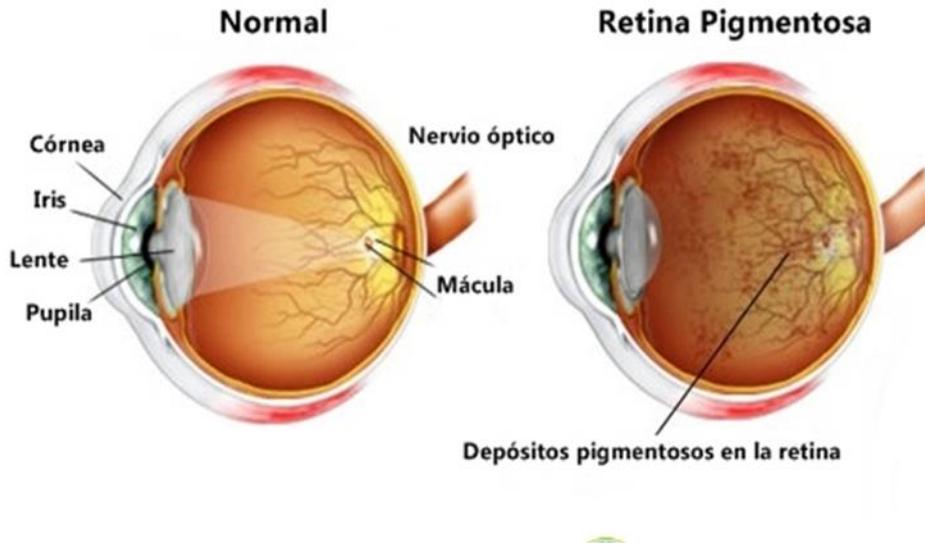
Revista de informacion. (2012). *CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y EPIDEMIOLOGICAS EN PACIENTES CON*. Guantánamo, Cuba. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmed/md-2012/md123f.pdf>

Rubio, E. G.-L.-M. (2015). Obtenido de

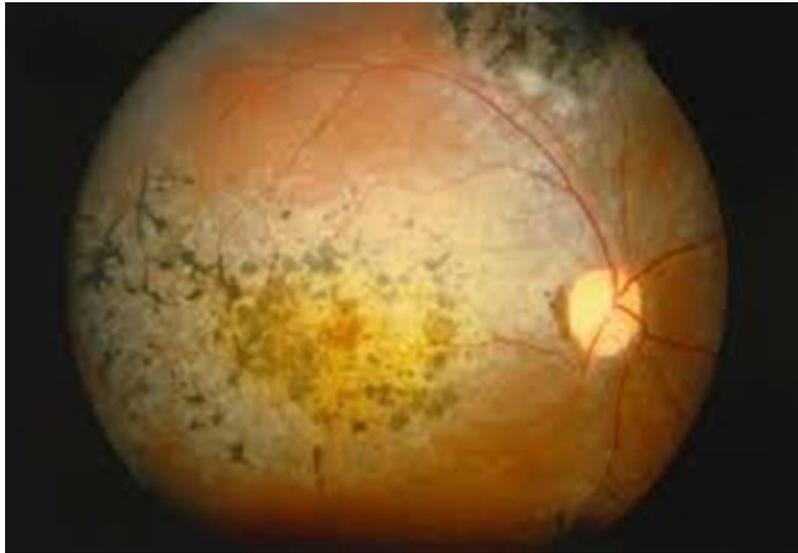
https://www.laboratoriosthea.com/medias/thea_informacion_73.pdf

ANEXOS

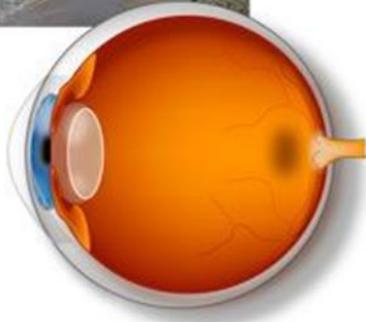
RETINITIS PIGMENTARIA



FONDO DE OJO DE RETINITIS PIGMENTARIA



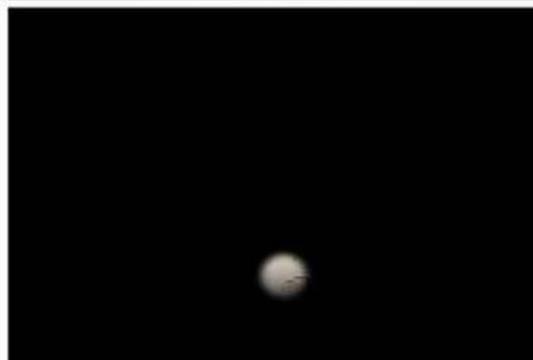
VISION AFECTADA POR RETINITIS PIGMENTARIA



Sujeto con visión no afectada

Sujeto afectado de Retinosis Pigmentaria

AVANCE DEL CAMPO VISUAL EN LA RETINITIS PIGMENTARIA





Funcrisa

FUNDACIÓN CRISTIANA PARA LA SALUD

CERTIFICADO

Por la presente certifico que el paciente **MENDOZA MENDOZA JEAN**, de 31 años con CI#0923999791, es paciente atendido en esta Institución Oftalmológica el 11 de diciembre del 2017.

HALLAZGOS OFTALMOLOGICOS:

AGUDEZA VISUAL:

Ojo derecho: 20/70

PinHole: 20/60

Presión intraocular: 15 MMHG

Ojo izquierdo: 20/70

PinHole: 20/60

Presión intraocular: 16 MMHG

BIOMICROSCOPIA:

Ambos ojos: Medios refractivos transparentes.

FONDO DE OJO:

Ambos ojos: Espículas oseas.

REFRACCION: AGUDEZA VISUAL CON CORRECCION

Ojo derecho: -1.00 -2.00x165°

Agudeza visual: 20/60

Ojo izquierdo: -1.50 -1.75x10°

Agudeza visual: 20/60

DIAGNOSTICO:

- Otros trastornos de la retina ambos ojos (CIE-10 H35)
- Retinosis pigmentaria ambos ojos.

Guayaquil, 13 de diciembre del 2017

Atentamente,
Dr. Manuel Garcés Palacios
MEDICO OFTALMOLOGO
RETINA VITREO
REG. PROF. 070230392
FUNCRI SA
Dr. Manuel Garcés Palacios
MEDICO OFTALMOLOGO
RETINA VITREO
Reg. Prof. 070230392



" Y todo lo que hagáis, hacedlo de corazón, como para el Señor y no para los hombres. " Colosenses 3.23

Cda. Bolivariana, Pedro Gual y Simón Rodríguez
Junto a la agencia norte del IESS.

☎ 228-6451 / 269-1214 / 269-1374

🌐 www.funcrisa.org

