

Comunicación en e-póster

Patología / Farmacología

17-02-2012 • 10:00 - 10:15 → T 1 • 181

Retinosis pigmentaria. Herencia genética

Autores:

Agulló Campoy, Noelia - Villajoyosa ⁽¹⁾, Simó Giner, Irene - Denia ⁽¹⁾, Scotto di Tella Manresa, Genoveva - Alicante ⁽¹⁾, Lattur Devesa, Carmen - Denia ⁽¹⁾, Mobayed Jafar, George - Benidorm ⁽¹⁾

Instituciones: ⁽¹⁾ Hospital de Denia.

Se presenta la historia clínica de una familia española (de tres generaciones consecutivas) afectada de retinosis pigmentaria (RP). La familia está compuesta por 11 miembros, de los cuales 9 son portadores de la mutación, 3 varones y 6 mujeres. Dada la documentación clínica de la que se dispone y la posibilidad de realizar el seguimiento correspondiente, se decide recopilar toda la información de esta

familia y así caracterizar el tipo de retinosis pigmentaria que les afecta.

La RP engloba un grupo heterogéneo de degeneraciones retinianas de transmisión genética principalmente, además de los casos esporádicos. Se caracteriza por la destrucción gradual de los fotorreceptores, lo que conlleva la aparición de: nictalopía (ceguera nocturna), disminución del campo visual (CV), disminución de agudeza visual (AV), alteración en la percepción de colores y fotopsias.

A gran parte de la familia del estudio fue posible realizarle una anamnesis, campos visuales, retinografías de polo posterior y electroretinografías, además del estudio genético que aportaron realizado en el 2000 en un laboratorio externo a nuestro hospital. (Ver tabla adjunta)

TABLA. Exploración Oftalmológica y Optométrica. (Edades y datos correspondientes al 2011)

		AV	PIO	CV	Polo Anterior	Papila	Mácula	Calibre vasos	Pigmentos	Retinografía	ERG
I. 1 85 años	OD	amaurosis	14	amaurosis	inabordable						
	OI	0,1	11	no colabora	pseudoafaquia	pálida	afectada	disminuido	periferia		
II. 1 55 años	OD	0,9	15	afectado	pseudoafaquia	normal	afectada	disminuido	periferia	SI	
	OI	1	14	afectado	pseudoafaquia	normal	afectada	disminuido	periferia	SI	
II. 2 52 años	OD	0,6	7	afectado	catarata corticonuclear	atrofia peripapilar	normal	disminuido	retina temporal inferior	SI	
	OI	0,4	10	afectado	catarata corticonuclear	atrofia peripapilar	normal	disminuido	retina temporal inferior	SI	
II. 3 48 años	OD	1	13	afectado	esclerosis incipiente	normal	normal	disminuido	periferia	SI	SI
	OI	0,9	14	afectado	esclerosis incipiente	normal	normal	disminuido	periferia	SI	SI
III. 1 36 años	OD	1	9	PENDIENTE	normal	normal	normal	normal	periferia	PENDIENTE	
	OI	1	9	PENDIENTE	normal	normal	normal	normal	periferia	PENDIENTE	
III. 3	OD	NO EXISTEN DATOS									
	OI	NO EXISTEN DATOS									
III. 4 28 años	OD	1	12	PENDIENTE	normal	normal	normal	normal	retina nasal inferior	PENDIENTE	
	OI	1	13	PENDIENTE	normal	normal	normal	normal	retina nasal inferior	PENDIENTE	
III. 5 18 años	OD	1	12	afectado	normal	normal	normal	disminuido	retina temporal inferior	SI	SI
	OI	1	14	afectado	normal	normal	normal	disminuido	retina temporal inferior	SI	SI
III. 6 13 años	OD	1	20	afectado	normal	normal	normal	disminuido	alguna espícula aislada	SI	SI
	OI	1	19	afectado	normal	normal	normal	disminuido	NO	SI	SI



Tras el análisis de todos los datos recogidos, podemos concluir que esta familia está afectada por retinosis pigmentaria autonómica dominante con la mutación Asn-15-Ser en el gen de la Rodopsina. Esta mutación se ha encontrado en otros pacientes y tiene un fenotipo tipo sectorial, con cambios en la pigmentación de la mitad inferior de la retina.

En el caso que nos ocupa, sí podemos observar las alteraciones pigmentarias sectoriales en los miembros más jóvenes de la familia, mientras que en los más adultos las espículas óseas se han distribuido por toda la retina, respetando únicamente el polo posterior.

Aunque a día de hoy no existe cura para la RP, existen varias líneas de investigación para su futuro tratamiento, entre las que destacan: manipulación de la apoptosis de los fotorreceptores, estrategias de terapia genética y trasplante de fotorreceptores y de epitelio pigmentario de la retina.

Mientras tanto, el óptico-optometrista puede ayudar a los pacientes afectados por RP informando y prescribiendo ayudas ópticas con el fin de favorecer la visión nocturna, intensificar la imagen, amplificar el campo visual y evitar el deslumbramiento, mejorando así la calidad de vida de estos pacientes.