

Clasificación de la Retinosis Pigmentaria. Consideraciones

CENTRO INTERNACIONAL DE RETINOSIS PIGMENTARIA "CAMILO CIENFUEGOS".
Clasificación de la Retinosis Pigmentaria. Consideraciones .
Classification of Retinitis Pigmentosa. Considerations.

AUTORA:

Dra. Maritza Herrera Mora.(1)
(1) Especialista de 2do Grado en Oftalmología.

RESUMEN

Se realiza una revisión de los diferentes esquemas de clasificación de la Retinosis Pigmentaria , utilizados por diversos autores, con el objetivo de crear una clasificación de nuestros enfermos, y aplicarla de forma uniforme en todos los Centros de Retinosis Pigmentaria del país. Se evalúa al enfermo según el debut de la enfermedad, tipo de herencia, características clínicas y estadio de la enfermedad. Con la aplicación de este esquema de clasificación se conformarán grupos homogéneos de familias y pacientes con vistas a un diagnóstico molecular e investigar aspectos aún no definidos en la etiopatogenia de la Retinosis Pigmentaria , principal causa de ceguera en el mundo dentro de las distrofias retinianas.

DESCRIPTORES(DeCS):

RETINITIS PIGMENTOSA/clasificación
PERFORACIONES DE LA RETINA
DISTROFIAS HEREDITARIAS DE LA CórNEA
HUMANO
ADULTO

INTRODUCCIÓN

La clasificación es un procedimiento que permite ubicar, de manera eficiente y práctica, determinadas entidades nosológicas en una escala de valores, tanto cualitativos como cuantitativos.

Varias de las distrofias retino-coroideas fueron descritas en el siglo XIX y se estimó eran de origen inflamatorio, de lo cual surgió el término retinitis (conocido internacionalmente en la actualidad), pero hasta el siglo XX la naturaleza distrófica de estos trastornos no fue reconocida. (1-2)

Desde entonces existe una voluminosa literatura, intentando definir y clasificar estas enfermedades. Numerosas clasificaciones han sido propuestas basadas en los parámetros siguientes:

1. Modo de transmisión.
2. Edad de comienzo.
3. Localización central o periférica.
4. Comprometimiento de cono, bastón o ambos.

5. Síntomas.

6. Pruebas de diagnóstico.

7. Área primaria de compromiso histológico.

Los únicos parámetros que podrían clasificar adecuadamente estos trastornos serían los defectos específicos genéticos y bioquímicos. Recientemente, en algunas de estas enfermedades, estos defectos han sido descritos, pero no en su totalidad.(1,2).La Retinosis Pigmentaria (RP) es la más común y conocida de las distrofias retinianas, y es sorprendente que una enfermedad reconocida al inicio de la era oftalmoscópica (Helmhotz, 1851) y de frecuencia no tan elevada en la población haya sido objeto de varios estudios que han intentado definirla y clasificarla según su etiopatogenia, características clínicas, genéticas o ambas, y que en 1977 A Wirth y Cavallaci plantearán, en su tratado sobre la RP , que lejos de ser resuelto el problema de esta afección surgían tantas interrogantes basadas en la literatura revisada por ellos en los últimos 25 años (1952-1975), que ya se habían reconocido más de 1000 publicaciones, 2 tomos y 2 reseñas (Botermans, 1972, con 1 426 citas; Mezin y Auerbach, 1976, con 480) que abordaban de forma variada la patogenia y clasificación de esta enfermedad.(3) En cuanto a clasificación, en 1935, Fuchs y Salzman, consideran a la RP como una degeneración pigmentaria típica, y la diferencian de otros tipos de pigmentación de la retina; señalan el cuadro de RP sin pigmentos, y sus diferencias con la retinitis Punctata albescens; hacen énfasis en las pigmentaciones que se observan por lesión de los vasos ciliares posteriores, en la cual existe una extensa atrofia del epitelio pigmentario .(4)

En 1955, H. Nano la incluye dentro de los trastornos circulatorios de la coroides y considera que la Retinitis Punctata albescens con su tipo estacionario congénito y progresivo tardío responden a un origen circulatorio similar, y define el cuadro típico de la RP , similar al descrito por Sanford y Gifford en 1957, que la consideran una degeneración primaria de bastones y conos con la subsiguiente migración de pigmentos típicos. (5-6)

En 1959, Rodríguez Barrios la ubica en el grupo de las degeneraciones hereditarias de la retina periférica y señala además la RP sin pigmentos, con alteraciones maculares o sin ellas, la retinitis Punctata albescens y la amaurosis por degeneración tapetoretiniana difusa, como degeneraciones de la retina periférica no pigmentadas. Define además como formas de RP atípicas a la Punctata albescens progresiva y la RP sin pigmentos. (7)

Michael A. Bloome y Charles García, en 1982, consideran la RP , dentro de las distrofias de bastones y bastones-conos y como formas atípicas la sin pigmentos, unilateral, en sector, y central o inversa, y describen la atrofia retinocoroidal paravenosa y la retinosis pigmentaria en asociación con trastornos sistémicos conformando síndromes.(1,2)

En 1982, Gil Gibernau considera esta enfermedad como una distrofia primitiva periférica y, en sus formas atípicas, incluye la sectorial, unilateral y la sin pigmentos, haciendo énfasis en esta última y coincidiendo con la mayoría de los autores consultados que señalan la aparición tardía de pigmentos en el fondo de ojo. En estas formas clínicas atípicas señala los acúmulos de pigmentos en forma de ramas, mosaico y de círculos. (8)

En 1984, Wirth y Cavallaci clasifican la RP como una lesión heredodegenerativa periférica del neuroepitelio e indican las formas clínicas difusas, unilateral, sin pigmentos, en sector y pericentral o inversa. (3)

Krasnov, en 1985, define la retinosis pigmentaria como una distrofia tapetoretiniana hereditaria periférica e incluye en esta clasificación a las distrofias coriorretinianas secundarias (postinflamatorias, postraumáticas y por intoxicación), de localización central y periférica, pudiendo ser este el origen semántico de las citadas retinosis pigmentarias secundarias, término que consideramos no debe ser utilizado sin especificación, por lo que estos casos descritos como RP secundaria preferimos describirlos como degeneraciones pigmentarias secundarias a las entidades vasculares, inflamatorias o tóxicas que provocaron la pigmentación de la retina, de igual manera, al referirnos a las variantes clínicas de la RP y los síndromes que ella conforma se requieren términos y nombres específicos.(1-9) Coincidimos, con el criterio de otros autores revisados, que el término de Retinosis Pigmentaria no debe ser utilizado sin especificación, cuando un factor causal no hereditario está presente o como sinónimo de una enfermedad vascular, infecciosa o inflamatoria de la retina. (1,10,11)

En 1986, G. Scuderi cita la RP, como una forma periférica de degeneración no regmatógena de la retina con sus formas clínicas de poco pigmento, sin pigmento, en cuadrante y unilateral (12).Heckenlively, en su clasificación electrorretinográfica de la RP, considera la respuesta obtenida en el ERG según haya sido realizado en condiciones escotópicas o fotópicas, según las características de la onda a y b, en esas mismas condiciones, denotando cuál de los dos sistemas está más seriamente afectado, valora además la herencia y considera dos formas clínicas de RP, aquella en la que el proceso de la enfermedad está circunscrito a los ojos, sin manifestaciones o asociaciones sistémicas y la denomina primaria y la RP secundaria, en la que existe una asociación simple o múltiple con otros órganos. Señala, además, la importancia de los hallazgos clínicos de la enfermedad en etapas temprana o tardía de la vida; valora el tipo de herencia y considera en la RP autosómica dominante, las degeneraciones cono-bastón y la degeneración bastón-conos, la RP en sector, el debut congénito de la RP y señala en este grupo los casos de penetrancia incompleta o reducida.(10)

En 1992, J L. Menezo describe la RP como una distrofia de bastones con 5 formas clínicas: sin pigmentos, unilateral, en sector, central o inversa y la distrofia paravenosa pigmentaria de Franceschetti (11). Ryan clasifica la RP según el comportamiento del ERG en distrofia cono-bastones y bastones-conos, y valorando el compromiso retinal y características del fondo; señala como formas clínicas a la sin pigmento o pausi pigmentaria, en sector, Retinitis Punctata albescens, y la pericentral o central. Valora la edad de comienzo y tipo de herencia y describe la RP conformando síndromes, cuando además de la afectación ocular existen alteraciones sistémicas. (13)

En 1992, Hammenrstein clasifica la RP con herencia autosómica dominante y manifestación precoz, en tipo I, y con herencia autosómica dominante y manifestación tardía, en tipo II, y propone incluir en este último grupo a la sin pigmento, e incluye a la paravenosa como una forma autosómica recesiva.(14) Es importante, tener presente que en cada clasificación se resalta el aspecto que el autor que la realiza se propone, y en esta distrofia, por su carácter hereditario, y heterogeneidad genética clínica, las clasificaciones son múltiples y variadas. En todas las series revisadas, se presenta un alto porcentaje de casos, cuyo patrón queda por determinar y que generalmente se denominan simplex o esporádicos, aunque, para algunos autores, son sólo aparentemente. (1,14) Teniendo en cuenta que el término esporádico implica una mutación espontánea,

consideramos , la palabra "aislado" o simplex, más apropiada para hacer referencia a estos casos.

La RP puede aparecer como entidad aislada o formando parte de un síndrome (asociada). Algunas RP son un síntoma frecuente de distintos errores metabólicos congénitos, especialmente en alteraciones del sistema peroximal, errores del metabolismo de los ácidos grasos y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial. En este sentido es importante un examen clínico exhaustivo por especialistas de medicina interna u otra especialidad de acuerdo con el síndrome encontrado, y no circunscribirse a la atención oftalmológica del paciente con RP; ya que la existencia de una patología asociada es importante, tanto para un tratamiento correcto como para dar un consejo genético adecuado y oportuno. El número de síndromes asociados a la RP sobrepasan el orden de los 70 y crecen por día; se citan como los más frecuentes los Síndromes de Usher con una prevalencia del 4,4: 100 000 (Fishman, 1983) y de Bardet Bield 1:160 000 (Carr, 1987). Varios autores coinciden en la alta frecuencia de RP atípica en el fondo de ojo de estos pacientes, como la RP sin pigmento y cambios pigmentarios atípicos; se señala la degeneración cono-bastón como el patrón más frecuente en series estudiadas, reportándose un elevado número de alteraciones maculares en estos enfermos. (10, 1,13,14)

La existencia en Cuba, de un programa nacional de RP, con una red de centros de RP en cada provincia del país, impuso la necesidad de clasificar al paciente con RP de una forma uniforme, para un adecuado seguimiento evolutivo y pronóstico de los pacientes y conformar e identificar grupos homogéneos de enfermos y familias, que en un futuro, faciliten la realización de investigaciones en el campo de la oftalmología, electrofisiología, genética molecular, inmunología, bioquímica y anatomía patológica. Para dar cumplimiento a estos objetivos se acordó evaluar y clasificar al paciente en todos los centros de Retinosis Pigmentaria del país sobre la base de cuatro ejes diferentes. (1)

- I. Características clínicas de la RP.
- II. Edad de comienzo de la enfermedad.
- III. Características hereditarias de la RP.
- IV. Estadío clínico de la enfermedad.

I. Según las características clínicas, se define al paciente en las variables siguientes:

1. Retinosis pigmentaria típica
2. Retinosis pigmentaria atípica
3. Retinosis pigmentaria asociada

Retinosis pigmentaria típica: Se incluyen aquí a pacientes con los síntomas y signos típicos de RP, que afectan ambos ojos y sin patología sistémica asociada.

Retinosis pigmentaria asociada: Cuando además del cuadro de esta afección con el consiguiente daño ocular existen manifestaciones sistémicas donde la retinosis pigmentaria forma parte de un síndrome.

Retinosis pigmentaria atípica : Retinosis pigmentaria en sector, Retinosis pigmentaria unilateral, Retinosis pigmentaria sin pigmentos, Retinosis pigmentaria inversa y Retinosis pigmentaria paravenosa . Se consideran aquí cuadros clínicos de la RP no típicos, pero definidos, resaltando que para clasificar al enfermo, se parte desde un punto en el que está confirmado el diagnóstico de RP, no se incluyen en este acápite los cuadros atípicos muy frecuentes en el campo de las distrofias retinianas sin un diagnóstico definido.

II. Clasificación según la edad de comienzo de la enfermedad:

Comienzo precoz: antes de los 10 años.
Comienzo juvenil: entre 10 y 20 años.
Comienzo tardío: después de los 21 años.

III. La Clasificación de la RP según el tipo de herencia se define en los siguientes patrones:

I. Herencia Autosómica Recesiva

1. Uno o más hermanos enfermos de cualquier sexo con padres sanos consanguíneos.
2. Dos o más hermanos enfermos del sexo femenino o de sexo diferente con padres sanos, sin consanguinidad ni historia familiar de la enfermedad.
3. Hermanos varones afectados sin signos de portadores en los familiares de primer grado del sexo femenino.

II. Autosómica dominante

1. Transmisión del carácter por dos o más generaciones, sin importar el sexo de los individuos afectados y no explicada por consanguinidad.
2. Salto generacional del carácter a través de un varón no afectado (penetrancia reducida) en ausencia de consanguinidad.
3. Padre sano con hijos afectados en matrimonios diferentes, cuyas parejas fueron sanas y sin historia familiar de la enfermedad.

III. Recesiva ligada al X

1. No existe transmisión del carácter de padre a hijos varones.
2. Los varones sanos no transmiten el carácter a su descendencia.
3. Signos de portadora de la enfermedad, en familiares de primer grado del sexo femenino de varones enfermos.
4. Dos generaciones sucesivas de varones enfermos, donde exista al menos un hijo enfermo de una madre sana.
5. Hijos varones afectados de una madre sana en matrimonios diferentes sin historia familiar de la enfermedad en los cónyuges.

IV. Herencia no definida.

Simplex: Casos aislados que no cumplen los postulados establecidos para los diferentes tipos de herencia.

Multiplex: Dos o más individuos afectados en una misma familia, que no satisfacen los postulados establecidos para los diferentes tipos de herencia.

Desconocidos: Caso afectado que no conoce ningún antecedente, ej: hijo adoptivo, casos pendiente de estudios para definir patrón hereditario.

IV. Clasificación evolutivo - pronóstica:

Es importante resaltar que la clasificación de nuestros enfermos en estadios clínicos, tiene un objetivo evolutivo-pronóstico. La variabilidad de expresión de la RP y su heterogeneidad genética, se refleja en el variado grado de afectación de las diferentes estructuras oculares, campo visual y agudeza visual, y no nos permite enmarcar de manera uniforme alteraciones de los medios transparentes y fondo del ojo, en cada estadio, por lo que tomamos como variable fundamental o criterio

mayor el campo visual en el ojo mejor, para enmarcar al paciente en un estadio clínico y aplicar tratamiento.

Estadio I :Agudeza Visual mayor de 0.6 y Campo Visual de 15 Grados en el Ojo mejor.

Estadio II: Agudeza Visual mayor de 0.3 y Campo Visual entre 11 y 15 grados en el ojo mejor.

Estadio III: Agudeza Visual superior a 0.05 y Campo Visual entre 10 y 5 grados en el ojo mejor.

Estadio IV:Agudeza Visual de 0.05 y Campo Visual menor de 5 grados en el ojo mejor.

Con la existencia de este esquema único de clasificación en todos los centros del país lograremos de una forma sencilla, dinámica, uniforme e interdisciplinaria conocer las características clínicas y genéticas de la RP en Cuba y nos permitirá trazarnos nuevos proyectos en el campo de la investigación.

Al aplicar este esquema obtendríamos un máximo de información del enfermo clasificado:

Ejemplo:

Retinosis pigmentaria típica. Debut precoz.Herencia autosómica recesiva. Estadio III.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Herrera Mora M. Retinosis Pigmentaria.La Habana: Ed Científico Técnica;1997
2. García CH. Manual of Retinal and Choroidal Distrophies. New York. Brain; 1982.
3. Wirt A. Fisiología Clínica de la RP .Italia:Pacini; 1984.
4. FuchSE.Tratado de Oftalmología.España: Labor;1984.
5. Nano H. Arteriopatías obstructivas del Fondo de Ojo. Buenos Aire :Ed.Universitaria; 1999.
6. Sanford R. Manual de Oftalmología. Madrid: Calpe; 1991.
7. Rodríguez Barrios R. Fondo de Ojo.Buenos Aires: Intermédica; 1979.
8. Gil Gibernau J. El Fondo de ojo en el niño. La Habana : Ed. Revolucionaria; 1992.
9. Krasnov L.Terapeútica Oftalmológica.Moscú:Ed.Mir; 1985.
10. Heckenlively. Retinitis Pigmentosa. Philadelphia: Lippicontt; 1988.
11. Menezo JL.Distrofias Corioretinianas. Italia: Fogliazza; 1991.
12. Scuderi R.Degeneraciones Tapetoretinianas.España: Maasson; 1986.
13. Ryan S. Basic Science and Inherited Retinal Disease. St Louis : Mosby;1989.
14. Gutierrez SRP.Clasificación y tratamiento.España: Universitaria; 1995.

SUMMARY

It is done a review of the different schemes of the classification of retinitis pigmentosa used by different authors,with the objective to create a classification og our patients and aply it in a uniform way in all our centers.The patient is evaluated taking into consideration the beginnings of the illness, type og heritage, clinics characterists,etc.With the application of this scheme of classification it is formed homogeons groups of families and patients for molecular a diagnosis and to

investigate aspects not defines in this illness which is the principal cause of blindness inside this worl.