

Nuestra experiencia en el diagnóstico de la coroideremia.

CENTRO INTERNACIONAL DE RETINOSIS PIGMENTARIA "CAMILO CIENFUEGOS."

Revista Médica Electrónica. 2002; 22(4).

Nuestra experiencia en el diagnóstico de la coroideremia.

Our experience in the diagnosis of Chroideremia.

AUTORES

Dra. Teresa Rosado Lima. (1)

Dra. Maritza Herrera Mora. (2)

Dra. Ivette Martínez Rosado (3)

Dra. Miladis Sintés Jiménez (3)

(1) Especialista de II Grado en Oftalmología, Profesora Asistente, Directora del Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria, Matanzas.

(2) Especialista de II Grado en Oftalmología. Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria.

(3) Especialistas de I Grado en Oftalmología. Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria, Matanzas.

RESUMEN

Se realiza un estudio con los 17 pacientes con diagnóstico de Coroideremia, atendidos en el Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria "Camilo Cienfuegos". El objetivo general es conocer las características clínico-oftalmológicas de los pacientes con este diagnóstico, para contribuir al avance en el conocimiento del conjunto de enfermedades hereditarias que cursan con distrofia coriorretineana. Nuestro grupo de estudio está fundamentalmente caracterizado por un rango de edad entre 26 y 56, con mala visión nocturna que comienza desde edades tempranas, buena visión central y ausencia de respuesta de conos, cristalino transparente, modificaciones vítreas, siendo evidente la atrofia casi completa de la Coroides y del Epitelio Pigmentario de la Retina (EPR), manteniéndose indemne la región macular, con escasa variación de la papila

DESCRITORES(DeCS)

: RETINOSIS

COROIDEREMIA/ diagnóstico

HUMANO-ADULTO

INTRODUCCIÓN

Mauthener fue el primero, en 1872, en diferenciar de la Retinosis Pigmentaria las características fundoscópicas que él interpretó como ausencia congénita de Coroides, nombrándolas entonces Coroideremia. Posteriormente se conoce su carácter progresivo; Sorsby en 1952 la denomina "Atrofia Coroidal Progresiva", Waardenburg (1958) y Pameijer (1960) describen el cuadro oftalmológico considerando el hecho de que el EPR está también afectado desde etapas tempranas y ser un componente esencial en el desarrollo de la enfermedad, como "Distrofia Progresiva Tapetocoroidal", nominación que se mantiene hasta nuestros días como sinónimo de Coroideremia.(1-5)

El desarrollo de la genética ha permitido la localización del gen de la Coroideremia, que se realizó gracias a los estudios de ligamiento que se centraron en una región concreta del cromosoma X, en el locus xq21.1-q 21. El gen de la Coroideremia se pudo clonar finalmente en el año 1994, siendo uno de los primeros en los que se ha utilizado técnicas de clonaje posicional. Es de destacar que las alteraciones moleculares son mutaciones que truncan la proteína, haciéndola claramente no funcional. (2,6,7)

Diferenciar las distrofias de la corioretina requiere no sólo del conocimiento de un amplio grupo de enfermedades que en mayor o menor medida tienen puntos de convergencia, sino también de la observación clínico-evolutiva, como única vía para poder llegar al diagnóstico definitivo cuando no se tienen otros medios. (2,4,8)

La Coroideremia comienza con síntomas de mala visión nocturna y pérdida del campo visual desde los primeros años de la vida, se caracteriza por una degeneración progresiva del EPR y la Coriicapilar, que se manifiesta primariamente en la región ecuatorial como áreas moteadas de pigmentación, las cuales progresan y confluyen dando una imagen de conchas blancas, en las que hay pérdida del EPR y la Coriicapilar y según Heckenlively (4), con preservación de los grandes vasos coroidales y visualización de la esclera. Según la clasificación de Krill y Archer (1971) de las "Distrofias de Coroides", la Coroideremia está considerada como una "Atrofia total Coroidal vascular", donde hay atrofia del EPR y de la Coriicapilar, pero, además, los vasos coroides medianos y mayores también desaparecen, resultando un cuadro sorprendente con visualización de la esclera con pocos vasos coroides residuales en el área comprometida. (9-13).

MÉTODO

Se realiza una revisión y extracción de datos de las 17 historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de Coroideremia, que han sido estudiados en el Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria "Camilo Cienfuegos" hasta el 30 de abril de 2000.

Control semántico:

Estadio clínico-oftalmológico: según las características del fondo de ojo. (1,5)

- Zonas de despigmentación alternando con acúmulos pigmentarios situados en la periferia.
- La atrofia del EPR progresa hacia el polo posterior.
- La atrofia de la Coroides y del EPR es casi completa, sólo la región macular permanece indemne.
- Desaparición total de Coroides y Retina, caracterizada por un fondo blanco-amarillo con una coloración parda de la región macular y dispersión irregular de acúmulos de pigmentos sobre todo el fondo .

RESULTADOS

El total de pacientes con Coroideremia son 17 casos que representan el 0.8 % del total de los pacientes que han ingresado en el Centro. El rango de edad de los pacientes está entre 26 y 56 años, estando el mayor número de ellos entre los 41 y 50 años.

Entre los antecedentes patológicos personales referidos por los pacientes encontramos:

Generales:

- 1 Diabetes Mellitus controlado con dieta.
- 1 Dermatitis Seborreica.
- 1 Acalasia tratada quirúrgicamente
- 1 Hipoacusia desde los 35 años sin diagnóstico etiológico.
- 1 Hipertensión arterial ocasional

Oftalmológicos:

- 7 Coroideremia.
- 8 Retinosis Pigmentaria.
- 3 Miopía.

Cuatro pacientes no aportaron datos familiares, de los 13 que refirieron algunos datos obtuvimos: 39 familiares masculinos con diagnóstico de: Retinosis Pigmentaria, Coroideremia, Miopía y ciegos sin diagnóstico etiológico, 42 portadoras reconocidas por estudios en su país, estando lejos esta cifra de las reales portadoras, ya que las madres e hijas de los afectados son portadoras obligadas y no se recogen en las historias clínicas.

Queremos resaltar que tres de nuestros pacientes son hermanos y que en su familia tres portadoras tienen problemas neurológicos importantes: La abuela, 30 años parálitica por una "enfermedad progresiva"; la madre "dificultades motoras"; y una hija "hipertensión endocraneana".

Al valorar la edad y el primer síntoma visual, encontramos que cuatro pacientes refirieron mala visión de lejos, uno a los 6 años y tres después de los 20 años. El 76 % de los pacientes refirieron como primer síntoma la mala visión nocturna, la mayoría antes de los 20 años y sólo dos después de esta edad. Cuando analizamos la agudeza visual, vemos que la mayoría de los pacientes tienen en el mejor ojo con corrección una visión entre la unidad y 0.6 y, en general, todos los pacientes, aun los mayores de 40 años, tienen una visión razonablemente buena. Prácticamente ocurre lo contrario en el campo visual, en que la mayoría tiene una reducción periférica a los 10 grados.

Es significativo que todos nuestros pacientes, al realizarles pruebas refractivas, presentaron Miopía de ligera a moderada.

Todos los ERG realizados en los 17 pacientes fueron planos y las respuestas de conos ausentes.

En la exploración del Segmento Anterior, se encontró en un paciente la presencia de finos pigmentos sobre el cristalino de igual color que el iris, en los demás pacientes el examen fue normal.

En el examen de los medios transparentes del ojo, se observó en tres pacientes, opacidades subcapsulares posteriores pequeñas, bilaterales en dos pacientes con edades de 52 y 53 años, y monocular en el paciente de 56 años. El Cuerpo Vítreo al examen en Lámpara de Hendidura, presentó modificaciones de tipo fibrilar en todos los ojos y en 10 pacientes se constató desprendimiento del Vítreo posterior bilateral.

Por las características del Fondo de Ojo, agrupamos los pacientes según estadio, ya que en todos los casos el estado del mismo fue bilateral y simétrico. De los 17 pacientes, 14 estaban en estadio III y 3 que se corresponden con los menores de 30 años, en estadio II. En todos los pacientes mayores de 40 años se observó una ligera disminución del calibre de los vasos retinianos. La palidez del

disco fue observada en cuatro pacientes sin poder relacionarlos directamente con la edad. No se encontró excavación de Papila y todas las tonometrías realizadas fueron normales. Los hallazgos en las angiografía fluoresceínica realizadas a todos los pacientes son característicos de la enfermedad. Las áreas festoneadas de pérdida tisular son hipofluorescentes, excepto por la prominente hiperfluorescencia de los grandes vasos coroideos que la atraviesan. El Epitelio Pigmentario de la Retina y la Coriocapilar remanente tienen un aspecto granular e hiperfluorescente y sus bordes están coloreados hasta fases tardías del angiograma.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kurstjens JH. Choroideremia and Gyrate of the Choroid and Retina. *Docum.Ophthal*, XIX. Netherlands . General Association for Prevention of Blindness; 1965.
2. TrujilloTiebas, M.J.y col. Coroideremia: Aspectos clínicos y moleculares. *Rev: Mundo Científico-Médico*. No.11, mayo, 1997.
3. -----Funduscopia en la Retinosis Pigmentaria *Rev: Mundo Científico-Médico*No.11, mayo, 1997.
4. Henckenlively J.R. *Retinitis Pigmentosa*. Philadelphia, Lippincott; 1988.
5. Scuderi G y col. *Atlas de Oftalmología Clínica*: Ed. Masson S. A.,Barcelona.
6. Van-den-Hurk J.A. Molecular basis of Choroideremia: mutations involving the Rab escort protein-1 gene.
7. Bauer-BE. Amino and carboxy-terminal domains of the yeast Rab escort protein are both required for binding of Ypt. *Small G proteins. Mol-Biol-Cell*; 1996. Oct. Austria.
8. Pelaéz Molina O. *Retinosis Pigmentaria. Experiencia Cubana*: Ed. Científico-Técnica; 1997. Ciudad de La Habana, Cuba .
9. Francsechetti A. *Chorioretinal Heredodegenerations*, Springfield , III, Thomas; 1974.
10. Bloome M. A. et al. *Manual of Retina and Choroidal Dystrophies*. Apleton-Century-Crofts, New York; , 1982.
11. Hammerstein W. *Distrofias Retinianas. Atlas para el diagnóstico diferencial*. De. Marban; 1993. Madrid.
12. Kanski Jack J. *Oftalmología Clínica: 2da. Edición*. De. Doyma; 1992. Barcelona.
13. Matsuyama-W. Choroideremia with leukoencephalopathy and arylsulfatase A pseudodeficiency. *J-Neurol-Sci*. 1996. Jun, 138 (1-2): 161-4. *Journal-Article*. Netherlans.

SUMMARY

A study is performed in 17 patients with a diagnosis of Chroideremia seen in the "Camilo Cienfuegos" International Center for Pigmentary Ketinosis.the general objective is to know the clinico -ophthalmologic features of patients with this disease, in order to contribute to a better knowledge of the group of hereditary diseases that follow the course with chorioretinal dystrophy. Our study group is specifically characterized by an age range between 26 and 56 years old, with deficient nocturnal vision beginning since the early ages, good central vision and absence of cone answer, transparent crystalline leve and vitrous modifications, being evident the almost complete atropchy of the Choroid Retina Pigmentary Epithelium with the macular area kept undamaged and scanty papilla variation.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Rosado Lima T, Herrera Mora M, Martínez Rosado I, Sintés Jiménez M. Nuestra experiencia en el diagnóstico de la coroideremia. Rev méd electrón [Seriada en línea] 2002; 24(4).. Disponible en URL: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista medica/año2002/tema8.htm> [consulta: fecha de acceso]