Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria
Clínica "Camilo Cienfuegos" de Ciudad Habana
Hospital Provincial Universitario "Arnaldo Milián Castro"

INFORME DE CASO

Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario. Presentación de una paciente

Dr. Alberto Barrientos Castaño[1]
Dr. Maritza Herrera Mora[2]
MSc. Dr. Carlos Lima León[3]
Dr. Obel García Báez[4]

RESUMEN

Se presenta en la Consulta de Oftalmología una paciente de 24 años de edad, asintomática, sin antecedentes patológicos familiares ni personales. En un fondo de ojo realizado para el estudio de su estrabismo, cuando tenía un año de edad, se le detectaron pigmentaciones en la retina y se le diagnosticó retinosis pigmentaria, diagnóstico que se mantuvo durante 22 años hasta que llegó a nuestra clínica, en la que se le realizó un estudio funcional completo que incluyó un electrorretinograma, un electrooculograma, una perimetría cinética de Goldmann y la prueba de Farnsworth Munsell Hue y se descartó el diagnóstico de retinosis pigmentaria pues todas las pruebas fueron normales y no había síntomas; se concluyó como una hipertrofia congénita del epitelio pigmentario con un pronóstico diferente. Se pone de manifiesto la importancia de estos estudios para realizar el diagnóstico diferencial de otras retinopatías que producen también pigmentaciones de retina.

DeCS:
HIPERTROFIA
EPITELIO PIGMENTADO DE LA RETINA
ELECTROOCULOGRAFIA
ELECTRORRETINOGRAFIA

SUMMARY

A 24-year-old asymptomatic female patient, with no personal or family history of ophthalmologic or general disease, came to the Ophthalmology Consultation. In a fundus exam conducted for the study of her strabismus when she was one year old, some pigmentation were noticed in the retina and she was diagnosed with retinitis pigmentosa, a diagnosis which was maintained for 22 years until she came to our clinic. There the patient underwent a complete functional study that included an electroretinogram, an electrooculogram, Goldmann kinetic perimetry and the Farnsworth Munsell Hue test. The diagnosis of retinitis pigmentosa was ruled out as all tests were normal and she had no symptoms of it. It was concluded that the patient presents a congenital hypertrophy of retinal pigment epithelium with a different prognosis. The importance of these studies for the differential diagnosis of other retinopathies, which also produce retinal pigmentation, is highlighted.

MeSH:
HYPERTROPHY
RETINAL PIGMENT EPITHELIUM
ELECTROOCULOGRAPHY
ELECTRORETINOGRAPHY

La presencia de pigmentaciones en el fondo de ojo es un signo semiológico común a muchas enfermedades de la retina, el epitelio pigmentario y la coroides. Es frecuente el diagnóstico errado de retinosis pigmentaria (RP) -sobre todo en edades tempranas de la vida- al detectarse, durante un examen de rutina del fondo de ojo, la presencia de pigmentos; pero estos no son exclusivos de esta enfermedad.[1] La realización de estudios más detallados con técnicas oftalmoscópicas modernas y pruebas funcionales de retina como el campo visual, las pruebas de electrodiagnóstico visual, los estudios imagenológicos de retina y otras pruebas psicofísicas permiten evitar interpretaciones erradas y pronósticos diferentes.[2]
Esta paciente, con un diagnóstico inicial de retinosis pigmentaria -sin antecedentes familiares y sin síntomas previos- basado solo en la presencia de pigmentos en su retina, nos motivó a realizar una interpretación más profunda de la evolución de su enfermedad y sus síntomas y signos a través de diferentes pruebas para llegar a un diagnóstico final más certero con un pronóstico diferente.

PRESENTACIÓN DE LA PACIENTE

Paciente femenina de 24 años de edad que desde pequeña (un año) presentó desviación de los ojos, lo que fue notado por sus padres, que la llevaron a la Consulta de Oftalmología en su país; después de algunos exámenes se le diagnosticó retinosis pigmentaria y seudoestrabismo por un puente nasal muy ancho. La paciente ha permanecido asintomática durante toda su vida (no informó nictalopía, ni limitaciones del campo visual, ni trastornos de adaptación a los cambios de iluminación, solo disminución ligera de la agudeza visual) y solo ha usado la corrección óptica para su miopía moderada. Hace dos años fue valorada para cambio de cristales y se volvió a ratificar el diagnóstico de retinosis pigmentaria; se le indicó tratamiento con vitaminas. Vino al hospital a través del programa “Plan Milagro” para ser tratada (de acuerdo a su diagnóstico) con el esquema de tratamiento paliativo creado por el Profesor Orfilio Peláez Molina para esta enfermedad.

Antecedentes patológicos personales:
La paciente no informó alergias a medicamentos ni a alimentos ni intervenciones quirúrgicas y si fractura de apófisis odontoides por trauma cervical durante un accidente del tránsito; negó otras enfermedades sistémicas.
Antecedentes patológicos familiares:
Padres y un hermano sano, no hay antecedentes de enfermedades visuales, de ceguera ni de consanguinidad en la familia. No existen antecedentes de enfermedades sistémicas.
Examen físico oftalmológico:
Agudeza visual de Snellen: 0.6 en ambos ojos (AO) sin cristales; 0.8 en ambos ojos con sus cristales
Refracción dinámica: OD: -2.00 -0.75 X 80º (1.0); OI: -2.00 (1.0)
Anexos: sin alteraciones en AO.
Segmento anterior: sin alteraciones en AO.
Medios transparentes: transparentes y sin alteraciones en AO.
Fondo de ojo: papila óptica de color normal, delimitada con una relación disco copa de 0.3 y anillo neuroretineano conservado. Región macular y vasos sanguíneos sin alteraciones. En retina media y periférica se observaron lesiones pigmentadas a nivel

del epitelio pigmentario de la retina en forma de huellas o pisadas por fuera de las arcadas vasculares en todos los cuadrantes (figura1).

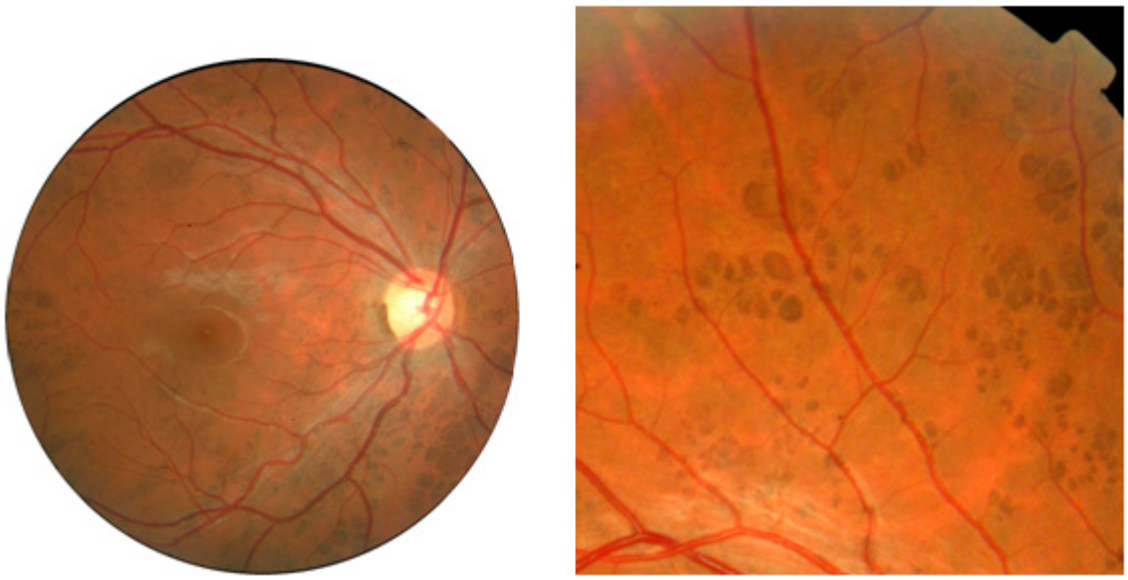

Figura 1. *Fondo de ojo: se observan las pigmentaciones en forma de huella a nivel del epitelio pigmentario*

Reflejos pupilares: presentes y normales.
Musculatura ocular: posición primaria de la mirada: ortoforia
Prueba de Covert: ortoforea.
Movimientos oculares: sin alteraciones en AO.
Pruebas diagnósticas:

- Primétrica cinética de Goldmann con estímulos III/4e, III/3e y III/2e dentro de límites normales en AO (figura2).

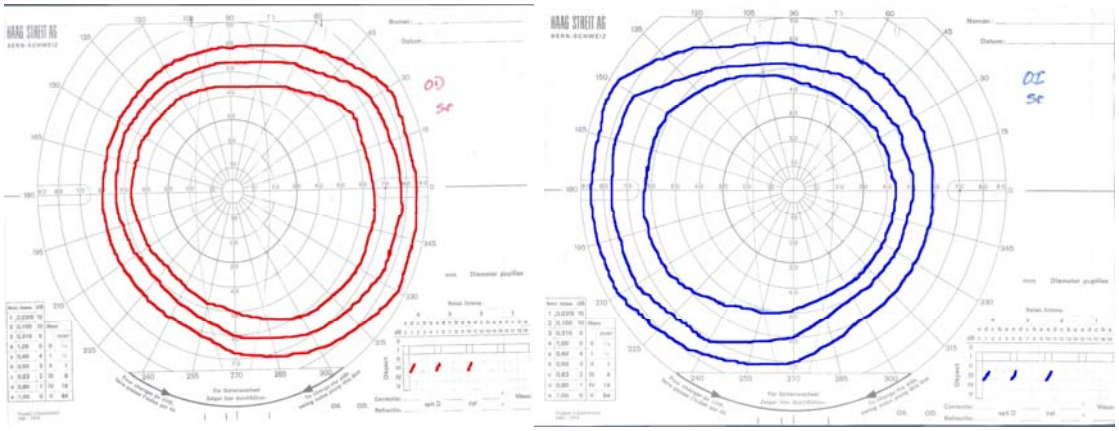

Figura 2. *Campos visuales de Goldmann normales para los tres estímulos usados en AO*

- Electrorretinograma diferenciado de conos y bastones según estandarización internacional dentro de límites normales de amplitud y tiempos implícitos para su edad en las cinco respuestas analizadas (figura 3).

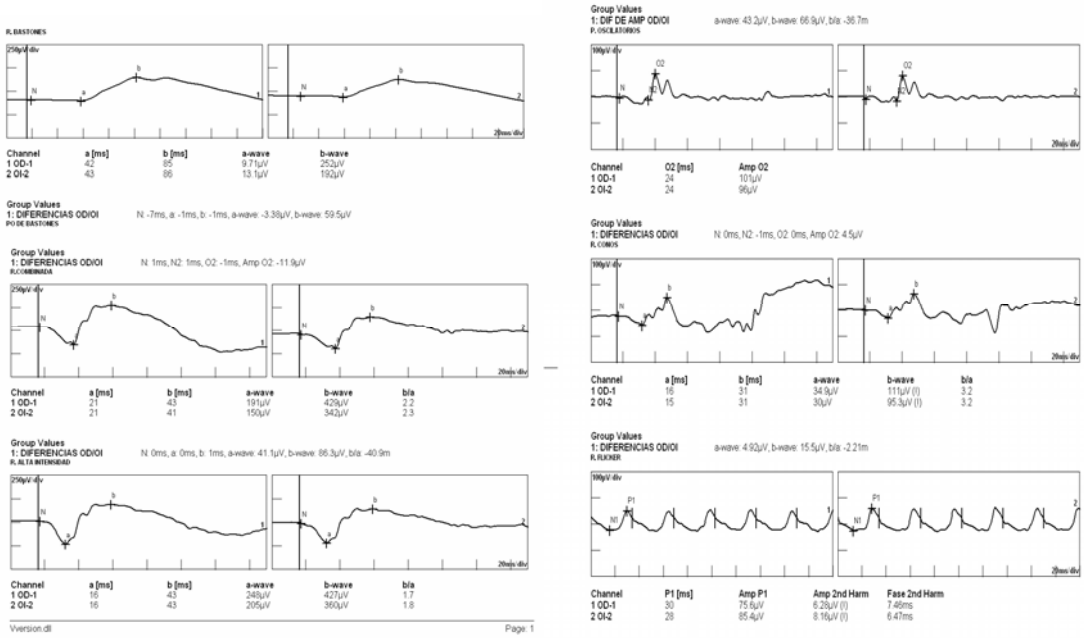

Figura 3. *Electrorretinograma diferenciado de conos y bastones normal en AO, lo que indica un buen funcionamiento eléctrico de las capas externas y medias de retina. La función de ambos sistemas de fotorreceptores está conservada*

- Electrooculograma según estandarización internacional dentro de límites normales en AO (figura 4).

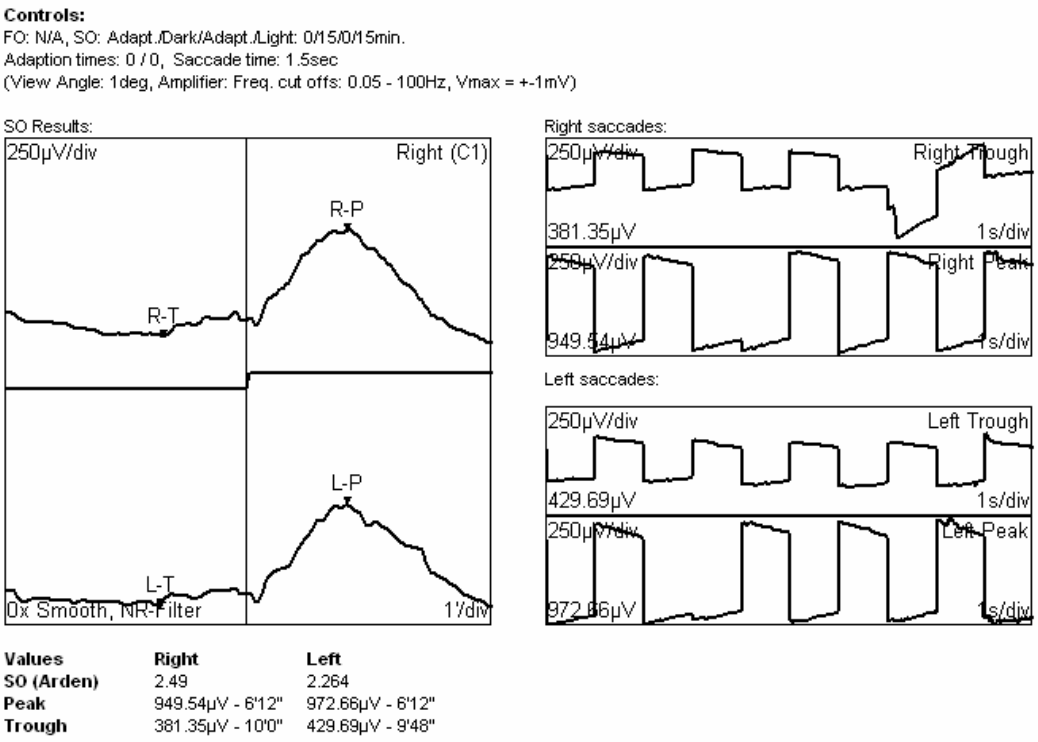

Figura 4. *Electrooculograma con índice de Arden dentro de límites normales en AO (OD 2.49 y OI 2.26), lo que indica que la función del epitelio pigmentario de la retina está conservada*

- Prueba de Farnsworth Munsell Hue: discriminación al color baja y sin defecto en la visión de colores (figura 5).

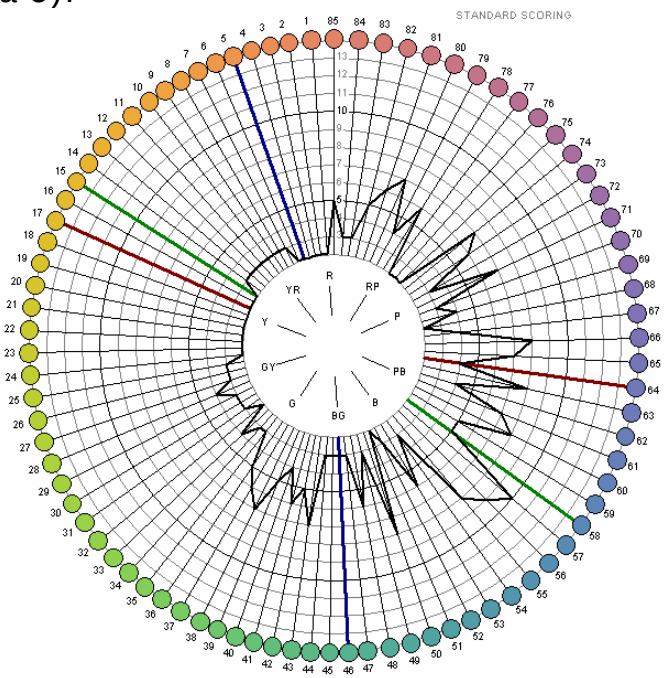

Figura 5. *Resultados de la prueba de Farnsworth Munsell Hue: se observa una capacidad para discriminar los colores baja (total error score 176) pero sin defecto en la visión de colores*

Investigaciones clínicas: (hemograma completo, química sanguínea, radiografía y electrocardiograma) dentro de límites normales.

COMENTARIO FINAL

La hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina es una anomalía congénita, benigna, estacionaria, asintomática, no hereditaria; se caracteriza por acúmulos de pigmentos a nivel del epitelio pigmentario (EP) bien delimitados, que se diferencian claramente del EP normal.[3] La lesión puede presentarse solitaria, de tamaño variable, pero cuando son grandes se asocian áreas de hipopigmentación o están rodeadas de un halo de hipopigmentación del EP y se pueden situar en cualquier lugar del fondo del ojo; cuando son múltiples, de tamaño diverso en forma de huellas de animal (pisadas de oso) o de forma triangular, se sitúan por fuera de las arcadas vasculares.[4] El color de las lesiones puede ir desde un gris ligero hasta el negro y, aunque la retina y sus vasos sanguíneos son normales, se han informado anomalías vasculares como la obliteración de vasos sanguíneos en retina, los microaneurismas, la anastomosis de vasos coroideos y la neovascularización.[5-6] En esta paciente, en el examen de rutina realizado por el oftalmólogo, al estudiar el seudoestrabismo, se detectaron múltiples pigmentaciones en retina que fueron interpretadas como una retinosis pigmentaria en dos ocasiones, algo que ocurre con frecuencia.[3] La presencia de pigmentos en el fondo de ojo puede presentarse por diversas causas; la RP es una de ellas, otras que pueden producirla son:

-Corioretinitis: congénitas (rubéola, citomegalovirus, sífilis) y adquiridas (toxoplasmosis, tuberculosis).

-Distrofias de retina y coroides: coroidoremia, amaurosis congénita de Leber, atrofia girata de coroides, enfermedad de Stargardt, enfermedad de Ogushi, enfermedad de Kandori, miopía degenerativa, distrofia conos-bastón, síndrome de conos S, distrofias coroideas difusas o focal, entre otras.
-Fotocoagulación con láser.
-Retinopatías tóxicas por uso de medicamentos de forma prolongada (tioridazina, cloroquina, quininas, cloropromazina).
-Traumatismos e inflamaciones oculares adquiridas que afectan la retina.
-Melanomas y nevus de coroides.
-Otras: hiperplasias del epitelio pigmentario, atrofia retinocoroidea paravenosa pigmentaria y neuroretinitis subaguda difusa unilateral.
La realización de pruebas electrofisiológicas como el electrorretinograma (ERG) y el electrooculograma (EOG), que estudian el funcionamiento eléctrico de la retina y del epitelio pigmentario respectivamente, así como otros estudios psicofísicos y el análisis de la historia de la enfermedad, permiten hacer el diagnóstico diferencial en estos pacientes que tienen una retinopatía pigmentaria.[7-8]
En la retinosis pigmentaria tanto el ERG como el EOG se afectan de forma severa y se produce una caída importante de las amplitudes de las ondas y la prolongación de sus tiempos implícitos, lo que indica una afectación funcional severa de las capas externas y medias de la retina. En la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario tanto el ERG como el EOG son normales, lo que muestra que no existe un daño funcional de retina ni del epitelio pigmentario.[9] La perimetría suele ser normal, excepto cuando se presenta una lesión solitaria que involucra la mácula; se presenta entonces un escotoma relativo.[9] Esto, conjuntamente con el análisis de la historia de la enfermedad -en la que se observa la ausencia de síntomas como: las limitaciones de campo visual, la nictalopía, la ausencia de signos de progresión, el estudio adecuado de las lesiones del fondo de ojo por biomicroscopía posterior en cuanto a forma, relieve y profundidad en la retina- permitió llegar a un diagnóstico final que cambia por completo el pronóstico visual de esta paciente. En esta enfermedad, a pesar de que las alteraciones están limitadas al EP, puede producirse, en etapas más avanzadas de la vida, una degeneración moderada de los fotorreceptores de forma local en el área donde se localizan las mismas, lo que puede producir disminución de la agudeza visual solo cuando afectan el área macular.
Se concluye como diagnóstico de esta paciente una hipertrofia congénita del epitelio pigmentario y se le recomienda, finalmente, realizar un estudio por la Especialidad de Gastroenterología, ya que cuando la enfermedad se presenta con múltiples lesiones bilaterales se puede asociar al síndrome de Gardner, que es una enfermedad con un modo de herencia autosómico dominante que se caracteriza por poliposis del intestino delgado y grueso, hamartomas en huesos y tumores de tejidos blandos.[10]

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Weleber RG. Retinitis pigmentosa and allied disorders. En: Ryan SJ, edit Retina. vol 1. 4ta ed. St. Louis: Mosby; 2001. p. 362-481.
2. Miyake Y. Grouped Pigmentation of Retina. En: Electrodiagnosis of Retinal Diseases. Japón: Springer; 2006. p. 53-4.
3. Jiménez JM, Muñoz EA, Murillo S. Enfermedades hereditarias de la retina, coroides y vítreo. En: Quiroz H, Ochoa D, Morales V, Dalma J, Jiménez JM Retina. Diagnóstico y tratamiento. 2da ed. México: McGraw-Hill; 2004. p. 475-503.

4. Buettner H. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. En: Ryan SJ, editor. Retina. vol 1. 3ra ed. St. Louis EUA: Mosby; 2001. p. 634-39.
5. Clear PE, Gregor Z, Bird AC. Retinal vascular changes in congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Br J Ophthalmol. 1976;60: 499-503.
6. Cohen SY, Quentel G, Guiberteau B, Coscas GJ. Retinal vascular changes in congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Ophthalmology. 1993;100:471-74.
7. Berson EL. Retinitis Pigmentosa. Some observations on the Course. En: Heckenlively JR, Arden GB. Principles and Practice of Clinical Electrophysiology of Vision. EUA: Mosby Year Book; 1991. p. 501-27.
8. Fishman GA. The Electroretinogram. En: Fishman GA, Birch DG, Holder GE, Brigell MG. Electrophysiologic Testing in disorders of retina, optic nerve and visual pathway 2nd ed. San Francisco EUA: Elsevier Sciencie; 2001. p. 34-5.
9. Buettner H. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Am J Ophthalmol. 1975;79:177-89.
10. Blair NP, Trempe CL. Hypertrophy of the retinal pigment epithelium associated with Gardner´s syndrome. Am J Ophthalmol.1980;90:661-67.

DE LOS AUTORES

1. Especialista de I Grado en Oftalmología. Profesor Instructor de la Universidad Médica de La Habana. E-mail: albertob@infomed.sld.cu.
2. Especialista de II Grado en Oftalmología. Profesora Instructora de la Universidad Médica de La Habana.
3. Especialista de I y II Grado en Oftalmología. Master en Enfermedades Infecciosas. Profesor Asistente de la Universidad de Ciencias Médicas “Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz” de Villa Clara.
4. Especialista de II Grado en Oftalmología. Profesor Auxiliar de la Universidad Médica de La Habana.