

Retinosis pigmentaria en Cuba

MSc. Dra. Maritza Herrera Mora¹

MSc. Dr. Alberto Barrientos Castaño²

MSc. Dr. Carlos Lima León³

Dr. Obel García Báez⁴

MSc. Dra Teresa de los A. Casanova Rodríguez⁵

RESUMEN

Se realizó una investigación observacional y retrospectiva durante el período de 1990 - 2010 con el objetivo de conocer la prevalencia de la retinosis pigmentaria en la población cubana. El universo de estudio estuvo constituido por los 5 209 pacientes con esta enfermedad que fueron pesquisados y diagnosticados por los grupos multidisciplinarios que radican en los 14 Centros Provinciales de retinosis pigmentaria del país. A cada paciente se le confeccionó una historia clínica oftalmológica y general según las normas establecidas por el Ministerio de Salud Pública; la información necesaria para dar cumplimiento a los objetivos se obtuvo del Registro Nacional de pacientes del Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria “Camilo Cienfuegos”. Para el análisis de la información se calcularon las tasas de prevalencia de retinosis pigmentaria anuales por 10 000 habitantes para cada provincia y el país. Se analizaron las tasas de prevalencia de la enfermedad en Cuba y sus variaciones en el período de 1990 a 2010; la tasa de prevalencia obtenida en 1990 fue de 1,40x10 000 habitantes y en 2010 de 4,61x10 000, se incrementó en 3.21 su valor inicial, que representó un 228.5% de incremento porcentual.

SUMMARY

A retrospective observational research was conducted during the period 1990-2010 in order to determine the prevalence of retinitis pigmentosa in the Cuban population. The universe consisted of the 5 209 patients with retinitis pigmentosa who were screened and diagnosed by multidisciplinary groups located in the 14 Provincial Retinitis Pigmentosa Centers in the country. Each patient had a general and ophthalmology medical history, according to standards established by the Ministry of Public Health. The information needed to comply with the objectives was obtained from the national registry of patients at the Camilo Cienfuegos International Center of Retinitis Pigmentosa. To analyse the data, the prevalence rates of retinitis pigmentosa per 10 000 inhabitants per year were calculated for each province and for the country. The prevalence rate of the disease in Cuba was analyzed, and its variations in the period from 1990 to 2010. The prevalence rate obtained in 1990 was 1.40 per 10 000 inhabitants. In 2010, the rate was of 4, 61 x 10 000, increasing its initial value at 3.21, which represented a 228.5% increase. In the period 1994-2010, there were a total of 2544 new diagnoses, comparing the 2665 patients diagnosed in 1994, for a prevalence of

En el período de 1994 - 2010 se realizaron un total de 2 544 nuevos diagnósticos, si se comparan los 2 665 enfermos diagnosticados en 1994, para una prevalencia de la enfermedad de 1x4082, con los 5 209 pacientes pesquisados hasta la fecha en el país, la prevalencia actual de esta enfermedad en Cuba es de 1x2164. Resultados como este (facilitados por la existencia de una red nacional de centros y la accesibilidad y la cobertura totales que los cubanos tienen garantizadas con el Sistema de Salud) avalan la efectividad del abordaje multidisciplinario y del estudio familiar como método de pesquisa y diagnóstico precoz de las enfermedades hereditarias y distróficas de la retina.

DeCS:

RETINITIS PIGMENTOSA
PREVALENCIA
DIAGNOSTICO PRECOZ
ENFERMEDADES GENETICAS CONGENITAS

the disease of 1 x 4082, with 5209 patients screened so far in the country, for a current prevalence of the disease in Cuba of 1 x 2164. Results like this support the effectiveness of the multidisciplinary approach and of the family study as a method for the screening and early diagnosis of hereditary and dystrophic diseases of the retina, facilitated by the existence of a national network of centers and the total coverage and accessibility the Cubans have guaranteed with our health care system.

MeSH:

RETINITIS PIGMENTOSA
PREVALENCE
EARLY DIAGNOSIS
GENETIC DISEASES, INBORN

INTRODUCCIÓN

El término retinosis pigmentaria (RP) incluye un conjunto de enfermedades hereditarias conceptualizadas como distrofias retinianas que en su evolución afectan, de forma difusa y progresiva, la función de las células fotorreceptoras y del epitelio pigmentario de la retina.¹ Se informan en la RP diferentes tipos de herencia: herencia autosómica recesiva, herencia autosómica dominante, herencia ligada al cromosoma X y herencias no tradicionales, que se apartan de la herencia clásica mendeliana, entre las que se citan el digenismo y la herencia mitocondrial.¹⁻⁵

En Cuba el Profesor Dr. Orfilio Peláez Molina investigó durante varios años estas enfermedades; sus experiencias y logros científicos en este campo se generalizaron en septiembre de 1989¹ con la creación de un Programa Nacional de Atención Médica multidisciplinaria al enfermo con RP y su familia.⁶⁻¹⁰ Esta enfermedad aparece como la cuarta causa de ceguera más frecuente y afecta aproximadamente a una de cada 3 500 personas en el mundo; se calcula que en España hay más de 15 000 pacientes afectados y en Estados Unidos existen más de 100 000 enfermos de RP.¹¹⁻¹³ Según los objetivos de este programa se inició en Cuba, en el período de 1990 - 1994, la pesquisa de esta enfermedad y se diagnosticaron 2 665 enfermos, para una tasa de prevalencia de 2.45x10 000 habitantes.^{1,11} En esta etapa se realizaron los primeros talleres nacionales y territoriales de RP en el país, en los que los grupos multidisciplinarios liderados por el oftalmólogo y el genetista, como binomio fundamental en estos grupos,

intercambian sus experiencias para clasificar los enfermos pesquisados e iniciar el estudio familiar a partir del individuo propósito de cada familia.^{11,14-20}

La experiencia obtenida en Cuba por los Grupos Básicos de Trabajo en la pesquisa, el diagnóstico y la clasificación de la RP durante el período de 1990 - 2010 motivó a realizar este trabajo con el objetivo de valorar la prevalencia de esta enfermedad en la población cubana.

MÉTODOS

Se realizó una investigación observacional y retrospectiva para caracterizar la retinosis pigmentaria en Cuba durante el período de 1990 - 2010. El universo de estudio estuvo constituido por los 5 209 pacientes con esta enfermedad que fueron pesquisados y diagnosticados por los grupos multidisciplinarios que radican en los 14 Centros Provinciales de Retinosis Pigmentaria del país y las 3 043 familias a las que estos pertenecen; a cada paciente se le confeccionó una historia clínica oftalmológica y general según las normas establecidas por el Ministerio de Salud Pública (MINSAP). La información necesaria para dar cumplimiento a los objetivos trazados se obtuvo del Registro Nacional de pacientes que se encuentra en el Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria "Camilo Cienfuegos" y que se actualiza anualmente.

El procedimiento habitual para el registro de los casos incluye la confirmación del diagnóstico de retinosis pigmentaria por el oftalmólogo y el genetista del Centro Provincial correspondiente y la clasificación del paciente según los cuatro criterios propuestos por el profesor Dr. Orfilio Peláez y colaboradores.^{1,15,20} Estos criterios y las variables de edad y sexo que se extraen de la historia clínica se llevan a una base de datos que cada director en su provincia actualiza anualmente; con esta información se elaboró el Registro Nacional.

Para proceder al análisis de la información se calcularon las tasas anuales de prevalencia de retinosis pigmentaria por 10 000 habitantes para cada provincia y el país durante el período y se utilizaron los porcentajes para resumir el resto de la información de las variables del estudio. Para el cálculo de las tasas anuales (1990-2009) se utilizaron las poblaciones ofrecidas por la Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud del MINSAP; para el cálculo de las tasas del año 2010 se utilizaron las poblaciones del año 2009 obtenidas del Anuario Estadístico de Salud de 2009 publicado por la Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud del MINSAP.

RESULTADOS

Los grupos multidisciplinarios, ejecutores del Programa Nacional de Atención a Pacientes con RP iniciado el 11 de septiembre de 1989, en el período de 1990 - 1994, realizaron una pesquisa masiva de la retinosis y diagnosticaron 2 665 enfermos en Cuba, para una tasa de prevalencia de 2.45×10^4 habitantes.¹¹

El Profesor Peláez y colaboradores diseñaron y aplicaron una encuesta epidemiológica nacional a los 2 665 enfermos con diagnóstico confirmado y publicaron los resultados del pesquaje masivo realizado en este período.^{1,11,14,17,20} A partir de estos 2 665 casos propósitos se clasifica cada familia del país y se estudian los familiares con riesgos de padecer la enfermedad, según el tipo de herencia en el período de 1994 - 2010; el estudio heredo familiar es el principal método de pesquisa y diagnóstico precoz de la retinosis pigmentaria.

Tabla 1. Prevalencia de la retinosis pigmentaria

Años *	Prevalencia (tasa x10 000 habitantes)
1994	2.45
1998	3.30
2002	4.10
2006	4.40
2010	4.61

Si se analizan las tasas de prevalencia de la RP en Cuba y sus variaciones en el período de 1990 - 2010 (tabla 1) se observa que la tasa de prevalencia de RP obtenida en 1990 fue de 1,40 por 10 000 habitantes, en el año 2006 triplicaba la tasa inicial y en el 2010 una tasa de 4,61x10 000.

Tabla 2. Prevalencia de la retinosis pigmentaria según las provincias

Provincias	2010			1994		
	Casos	Tasa*	Prevalencia	Casos	Tasa*	Prevalencia
Pinar del Río	259	3.54	1x2824	137	1.9	1x5208
La Habana	181	2.39	1x4177	108	1.6	1x6135
Ciudad Habana	691	3.22	1x3064	437	2.0	1x4950
Matanzas	277	4.04	1x2505	107	1.7	1x5882
Cienfuegos	166	4.12	1x2428	107	2.8	1x3571
Villa Clara	249	3.09	1x3233	153	1.9	1x5263
Sancti Spiritus	242	5.22	1x1915	178	4.0	1x2487
Ciego de Ávila	232	5.53	1x1771	64	1.7	1x5882
Camagüey	565	7.16	1x1396	221	2.9	1x3460
Las Tunas	402	7.51	1x1331	210	4.1	1x2428
Granma	548	6.51	1x1535	336	4.1	1x2421
Holguín	518	5.00	1x2001	284	2.8	1x3569
Santiago	592	5.48	1x1823	244	2.4	1x4167
Guantánamo	259	5.04	1x1983	68	1.3	1x7463
Isla Juventud	28	3.23	1x3095	11	1.5	1x6897
Total del país	5209	4.61	1x2164	2665	2.45	1x4082

En la tabla 2 se ilustran las tasas de prevalencia obtenidas por los grupos multidisciplinarios de cada una de las provincias del país en el año 1994 y en el año 2010.

Se considera que la respuesta acertada al reto de enfrentar en Cuba el diagnóstico y el estudio de esta enfermedad hereditaria y de una gran heterogeneidad clínica y genética fue la creación de un Grupo multidisciplinario para dar inicio a la pesquisa en 1990, donde oftalmólogos y genetistas, junto a clínicos, pediatras, psicólogos, otorrinolaringólogos, neurólogos, epidemiólogos y rehabilitadores formaron un equipo en cada provincia del país y con sus criterios y experiencias, obtenidas en jornadas arduas de trabajo asistencial y en talleres de trabajo realizados en diferentes territorios del país lograron, en 1993, diseñar y uniformar

criterios para garantizar un exhaustivo diagnóstico y la clasificación de esta enfermedad en todo los niveles de salud, incluido el primario, lo que facilitó conocer este padecimiento en términos de prevalencia en cada provincia y en el país, porque aunque en estas afecciones el diagnóstico clínico y electro fisiológico lo realiza el oftalmólogo, su etiología hereditaria es la responsable de las variaciones clínicas en las poblaciones estudiadas.^{1,11,13,14-20}

Resultados como este avalan la efectividad del abordaje multidisciplinario y del estudio familiar como método de pesquisa y diagnóstico precoz de las enfermedades hereditarias y distróficas de la retina, más cuando son facilitados por la existencia de una Red Nacional de Centros y por la accesibilidad y la cobertura totales que los cubanos tienen garantizados con el Sistema de Salud.

DISCUSIÓN

Al comparar estos resultados con los obtenidos en diferentes regiones del mundo autores como Rosenberg, al referirse a las variaciones de la prevalencia de la RP en el tiempo, observó que la prevalencia mostró un incremento, con una tendencia a la duplicación de la tasa cada cuatro años y consideró que la información sobre la epidemiología de la retinosis pigmentaria tiene como principales deficiencias que la mayoría de los estudios se han realizado en escuelas de ciegos, débiles visuales y otras instituciones que cuentan con poblaciones de características muy específicas.²⁰ La prevalencia de la enfermedad en Cuba¹¹ mostró un incremento de 1x2164.

En este contexto vale destacar las investigaciones epidemiológicas efectuadas por Rosenberg y Haim en Dinamarca con un registro de los pacientes atendidos en la Clínica Nacional de la Visión de Copenhague. Estos estudios datan de 1988 y se basan en el registro continuo de las generaciones y la prevalencia estimada en menores de 18 años -1,0x10 000 habitantes-; en tanto que en la población adulta esta cifra aumentó hasta un enfermo por 3 026 habitantes mayores de 15 años.¹² Al comparar la prevalencia de 1x4082 habitantes obtenida en Cuba en 1994^{1,11} por la aplicación de una encuesta epidemiológica nacional con los resultados internacionales obtenidos en 1980 se aprecia similitud con los de este trabajo, en el que se plantea que la prevalencia de esta enfermedad es de alrededor de 1x4000 habitantes de todas las edades.²⁰

Las tasas de prevalencia más elevadas en el 2010 le correspondieron a las Provincias de Las Tunas con cifras de 7.51x10 000 habitantes, Camagüey con 7.16x10 000 y Granma con 6.51x10 000 habitantes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Peláez O. Retinosis Pigmentaria "Experiencia Cubana". La Habana: Científico-Técnica; 1997.
2. Weleber RG. Retinitis pigmentosa and allied disorders. En: Ryan SJ. Retina. Vol 1. 4nd ed. St. Louis: Mosby; 2001. p. 362-481.
3. Wirt A. Fisiología Clínica de la RP. Italia: Pacine; 1984. p. 74-102.
4. Berson EL. Retinitis Pigmentosa: some observations on the Course. En: Heckenlively JR, Arden GB. Principles and Practice of Clinical Electrophysiology of vision. St. Louis: Mosby Year Book; 1991. p. 501-27.
5. Fishman GA. The Electroretinogram. En: Fishman GA. Electrophysiologic Testing in disorders of retina, optic nerve and visual pathway. 2nd ed. San Francisco: Ophthalmology monographs 2 of American Academy of Ophthalmology; 2001. p. 34-5.

6. Pagon RA, Bird Thomas C, Dolan CR, Smith RJH, Stephens K. Retinitis Pigmentosa Overview [Internet]. Seattle (WA): University of Washington; 2005 [actualizado 16 sep 2005; citado 4 ago 2010]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=rp->
7. Marmor MF, Holder GE, Seeliger NW, Yamamoto S. Standard for clinical electroretinography (2003 update). Doc Ophthalmol. 2004;108:107-14.
8. Stephen P, Bok D. Perspective on Genes and Mutations Causing Retinitis Pigmentosa. Arch Ophthalmol. 2007;125:151-8.
9. Inglehearn CF. Molecular genetics of human retinal dystrophies. Eye. 1998;12:571-9.
10. Wang Q, Chen Q, Zhao K, Wang L, Wang L, Traboulsi E. Update on the molecular genetics of retinitis pigmentosa. Ophthalmic Genetic. 2000;22 (1):1-22.
11. Peláez O. Algunas variaciones epidemiológicas de la retinosis pigmentaria en Cuba. En: Retinosis Pigmentaria "Experiencia Cubana". La Habana: Científico-Técnica; 1997. p. 36-47.
12. Haim M, Rosenberg T. Prevalence of retinitis pigmentosa and allied disorders in Denmark. III Hereditary pattern. Acta Ophthalmol (Copenh) 1992;70:615-24.
13. Gutierrez SRP. Clasificación y tratamiento. España: Editorial Universitaria; 2007. p. 40-65.
14. Herrera M. Características clínicas de la Retinosis Pigmentaria. En: Retinosis Pigmentaria. Experiencia Cubana. La Habana: Científico Técnica; 1997. p. 87-107.
15. Herrera Mora M. Clasificación de la retinosis pigmentaria. Consideraciones. Rev Med Electrón [Internet]. 2004 [citado 15 nov 2010];26(3): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202004/vol3%202004/tema04.htm>
16. Peláez O, Herrera M, Mendoza A, Paz G. Una década prodigiosa. Av Méd Cuba 2001;25(34):28-31.
17. Peláez O, Moreno N, Herrera M, Llapur C, Huergo C, Alemán T. Síndromes más frecuentes asociados a Retinosis Pigmentaria en Cuba. Arch Chil Oftalmol. 1995;52(2):39-43.
18. Herrera M, García O. Retinosis pigmentaria y sordera en Cuba. Av Méd Cuba. 2003;10(34):4-8.
19. Herrera M. Concluida en Cuba la Red Nacional de Retinosis Pigmentaria. Av Méd Cuba. 2003;10(35):61-3.
20. Santana J, Mapolon Y, Palma M, Dyce E. Retinosis pigmentaria. Afecciones otorrinolaringológicas asociadas. Rev Oftalmol. 1996;9(2):1-7.

DE LOS AUTORES

1. Master en Genética Médica Especialista de I y II Grados en Oftalmología. Profesora Asistente de la Universidad Médica de La Habana. E-mail: maritzahm@infomed.sld.cu
2. Master en Genética Médica. Especialista de I Grado en Oftalmología. Profesor Instructor de la Universidad Médica de La Habana.
3. Master en Enfermedades Infecciosas. Especialista de I y II Grados en Oftalmología. Profesor Asistente de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafin Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.
4. Especialista de I y II Grados en Oftalmología. Profesor Auxiliar de la Universidad Médica de La Habana.
5. Master en Longevidad Satisfactoria. Especialista de I y II Grados en Oftalmología. Profesor Asistente de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafin Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.