

Distrofia cono-bastón. Reporte de un caso

Dra. Karina Soto-Ortiz, Dra. Mitzy Torres-Soriano

RESUMEN

La distrofia cono-bastón pertenece a las distrofias hereditarias de retina, tiene diferentes formas de transmisión y una prevalencia de 1 en 40000, diez veces menos que la retinitis pigmentosa. Sus principales manifestaciones clínicas son fotofobia, disminución de agudeza visual central, hemeralopia, discromatopsia y, en estadios avanzados, pérdida de visión periférica y nictalopia. Presentamos el caso de una paciente con este trastorno y revisamos los hallazgos clínicos y de estudios de gabinete, así como los diagnósticos diferenciales.

Palabras clave: Distrofia cono-bastón, distrofia retiniana, fotorreceptor.

SUMMARY

Cone-rod dystrophy belongs to the inherited retinal dystrophies, having different ways of transmission; it has a prevalence of 1 in 40000, ten times less than retinitis pigmentosa. Main symptoms include photophobia, decreased central visual acuity, hemeralopia, dyschromatopsia and, in advanced stages, loss of peripheral vision and night blindness. We present the case of a patient with the disease and review clinical findings and studies practiced, along with differential diagnosis.

Key-words: Cone-rod dystrophy, retinal dystrophy, photoreceptor.

INTRODUCCIÓN

Dentro de las enfermedades hereditarias de retina, deben distinguirse las distrofias y los padecimientos estacionarios congénitos. Las distrofias son padecimientos hereditarios, por lo general no congénitos, bilaterales, casi siempre simétricos y progresivos, que se desarrollan sobre una retina con características normales al nacimiento. Los trastornos estacionarios son congénitos, bilaterales, simétricos, no progresivos y con un pronóstico hasta cierto punto favorable.

Dentro de las anomalías del complejo epitelio pigmentario de la retina-fotorreceptores están las distrofias de bastón-cono (retinosis pigmentaria), los síndromes relacionados con ellas, y las distrofias de conos y cono-bastón (DCB).

En el grupo de distrofias de conos y cono-bastón, los fotorreceptores que más se afectan son los conos, y los bastones pueden comprometerse de manera secundaria. La sintomatología inicial más usual es la fotofobia acompañada de baja visión y discromatopsia, y en algunos casos, al afectarse los bastones, nictalopía (1).

Con herencia autosómica recesiva o dominante y ligada al X, inicia entre la primera y tercera década de la vida. El fondo de ojo puede ser normal y progresar a cambios atróficos sobre todo en la mácula, semejando la maculopatía en “ojos de

buey”, con áreas de atrofia del EPR que pueden extenderse fuera de las arcadas temporales, y desarrollar áreas de atrofia de retina con hiperpigmentación semejante a la retinosis pigmentaria, lo que puede hacer difícil el diagnóstico diferencial en etapas tardías; se puede desarrollar palidez en sector temporal de la papila, atrofia peripapilar y telangiectasias peripapilares (2). La angiografía permite detectar el área de atrofia macular, con hiperfluorescencia por fenómeno en ventana, con o sin el patrón característico de la maculopatía en “ojos de buey”. Las pruebas de visión al color muestran discromatopsia adquirida intensa sin eje característico. La adaptometría revela umbral anormal para los conos y normal para los bastones. El ERG muestra respuesta fotópica muy anormal y escotópica de subnormal a no registrable. El EOG suele ser anormal. Los campos visuales revelan disminución concéntrica con escotomas centrales (3).

Histológicamente se ha encontrado ausencia de pigmento intrarretiniano en la mácula, y las células remanentes hiper o hipopigmentadas; fotorreceptores ausentes en la perifóvea y disminuidos con segmentos externos acortados en el resto de la mácula. Las neuronas en la capa nuclear interna y en la capa ganglionar también están disminuidas. El resto de la retina tiene disminución de conos, y todos los fotorreceptores tienen segmentos externos acortados (4).

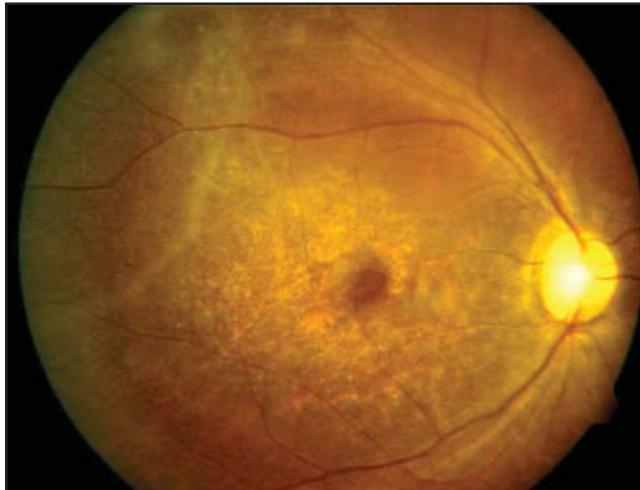


Fig. 1A. Fondo de ojo derecho, donde se aprecia excavación amplia, palidez temporal de la papila, atrofia peripapilar, maculopatía en *bull's eye* e imagen de agujero macular.



Fig. 1B. Fondo de ojo izquierdo, mismos cambios papilares, maculopatía en *bull's eye*, e igual que en fondo de ojo derecho, lesiones hipopigmentadas que corresponden a atrofia de EPR, de predominio en polo posterior.

CASO CLÍNICO

Femenino de 39 años, sin antecedentes personales ni hereditarios de importancia, que acude por presentar disminución de la visión de tres años de evolución, fotofobia, y refiere ver mejor por la noche.

En la exploración oftalmológica encontramos una CV de CD 4 m en OD y 1/10 en OI, opacidad subcapsular posterior incipiente, resto de segmento anterior normal. En el fondo de ojo (figs. 1A, 1B) se aprecia en OD papila con excavación 0.7, palidez temporal, atrofia peripapilar, vasos adelgazados, maculopatía en “bull's eye” con imagen de pseudoagujero macular y lesiones hipopigmentadas que se extienden por fuera de las arcadas; en OI los hallazgos son similares, sin pseudoagujero macular.

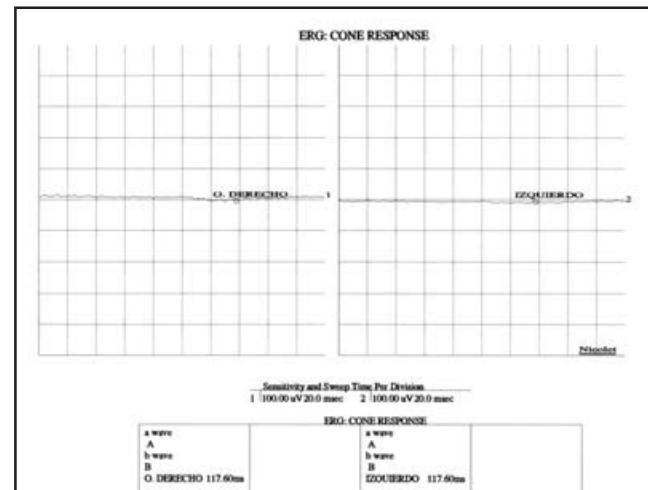


Fig. 2A. ERG en fase fotópica, donde se evidencia la respuesta nula.

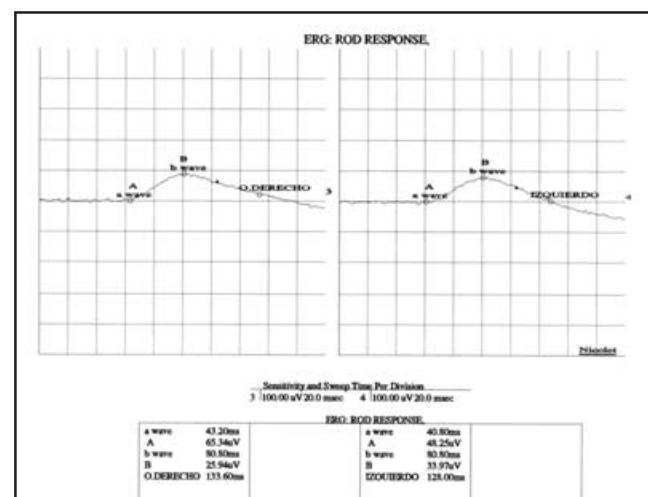


Fig. 2B. ERG fase escotópica, con disminución de la onda b de aproximadamente 50%.

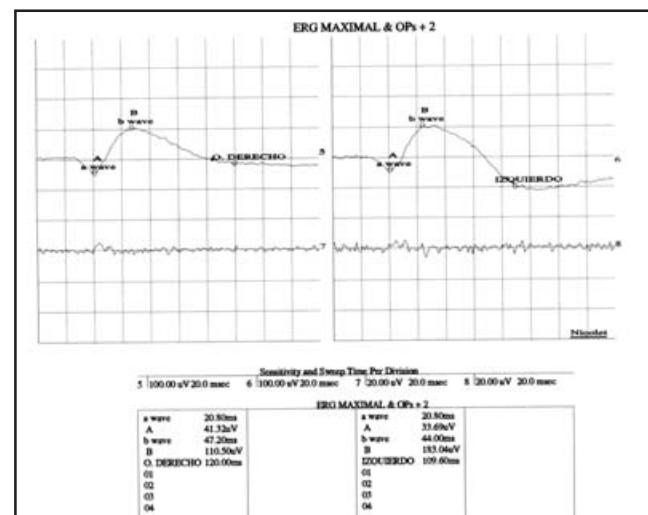


Fig. 2C. ERG fase mesópica. Se confirma la disminución de función de ambos fotorreceptores y se encuentran potenciales oscilatorios disminuidos.

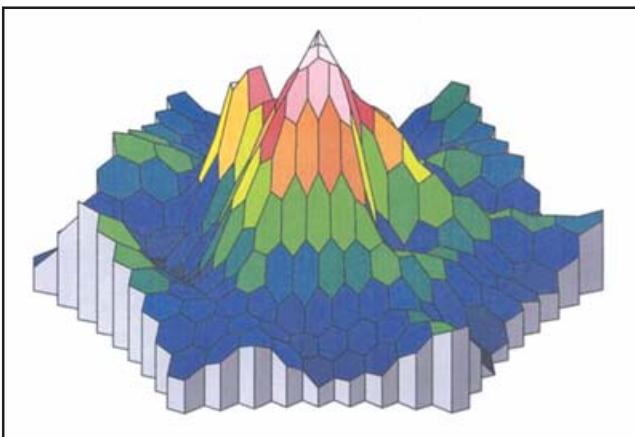


Fig. 3A. ERG multifocal topográfico con disminución en la función macular.

Se realizó angiografía con fluoresceína evidenciando las áreas de atrofia del epitelio pigmentario de retina, sobre todo en polo posterior. El ERG (figs. 2A, 2B, 2C) mostró nula función de los conos y disminución leve de la respuesta escotópica, la respuesta mesópica y los potenciales oscilatorios estaban disminuidos también. El EOG mostró un índice de Arden de 126%. Se realizó también ERG multifocal (figs. 3A, 3B), en el que apreciamos aplanamiento de la función macular de ambos ojos. El OCT macular reveló disminución del grosor, confirmando la atrofia, y se descartó el diagnóstico de agujero macular en OD. La campimetría (figs. 4A, 4B) reveló escotoma central de predominio superior, con defectos profundos en ambos ojos. Las pruebas de visión al color y sensibilidad al color no pudieron ser realizadas por la baja CV de la paciente.

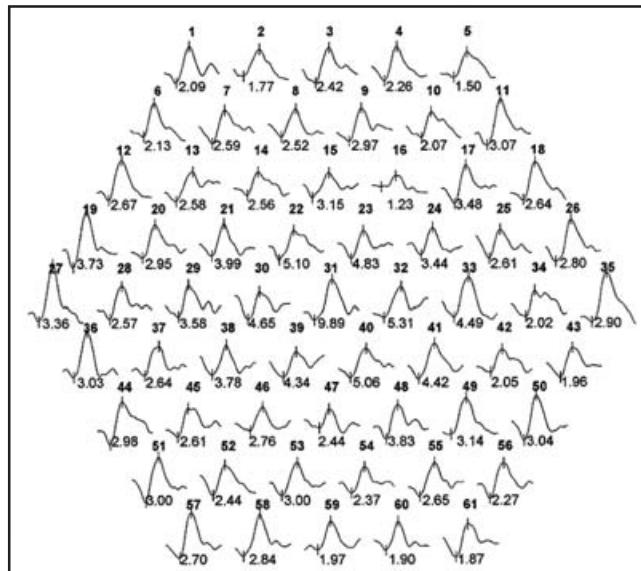


Fig. 3B. ERG multifocal que confirma la importante anomalidad de fotorreceptores.

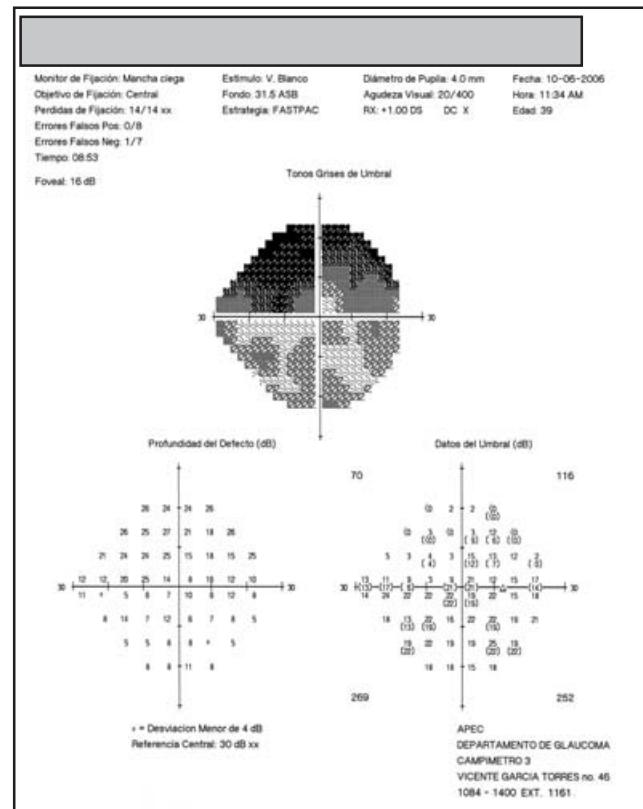


Fig. 4A. Campimetría de ojo derecho donde se encuentra, a pesar del defecto de fijación, escotoma profundo central.

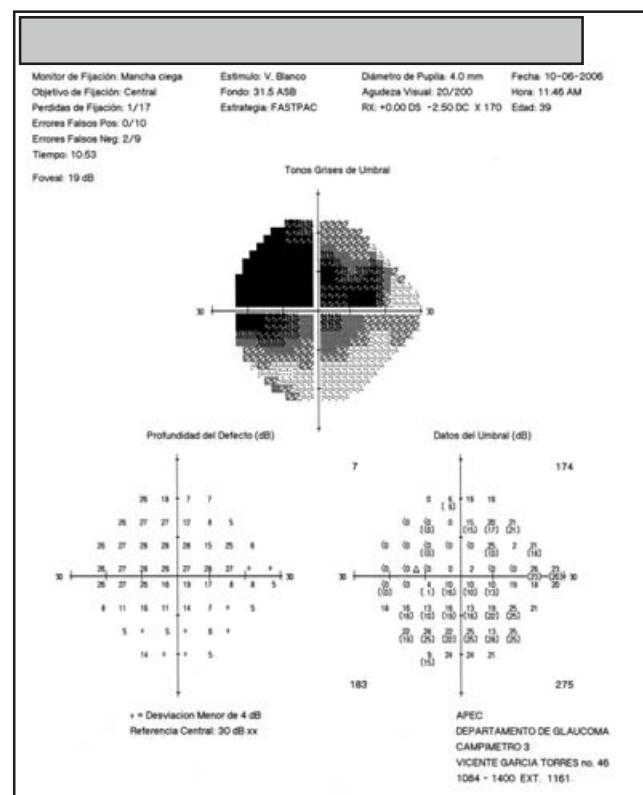


Fig. 4B. Campimetría de ojo izquierdo, con mejores índices de confiabilidad, con mismos hallazgos que en ojo derecho.

DISCUSIÓN

La sintomatología y tiempo de evolución orientó hacia una distrofia de conos, y no a un trastorno estacionario; el fondo de ojo obliga a realizar los diagnósticos diferenciales de maculopatía en ojo de buey, del cual se descartó toxicidad por cloroquina, por no existir el antecedente.

Entre los diagnósticos diferenciales de maculopatía en ojo de buey están la enfermedad de Stargardt, que comienza entre los 8 y 15 años de edad, la afectación del ERG depende del área de extensión, y el EOG suele ser normal y en la angiografía con fluoresceína se encuentra el característico silencio coroideo, hay fenómeno en ventana por la atrofia de EPR, que en los casos asociados a fundus flavimaculatus respeta el área peripapilar.

Otros diagnósticos comunes con maculopatía en ojo de buey son las distrofias de cono, cono-bastón y bastón-cono, donde el ERG es esencial para orientar el diagnóstico, que en este caso mostró anomalía de conos y bastones, siendo mayormente afectados los conos.

La distrofia de cono-bastón es generalmente no sindromática, pero puede formar parte del síndrome de Bardet-Biedl y de la ataxia cerebelar SCA7.

Las distrofias no sindromáticas son genéticamente heterogéneas con 10 genes clonados y 3 loci. Los principales genes son ABCA4, que causa la enfermedad de Stargardt y el 30 a 60% de las distrofias cono-bastón autosómicas recesivas; CRX y GUCY2D se reportan responsables de la herencia autosómica dominante, y RPGR causa dos tercios de la retinitis pigmentosa ligada al X y un porcentaje indeterminado de la DCB ligada al X (5).

CONCLUSIONES

El curso clínico de las distrofias cono-bastón es mucho más severo que el de la retinitis pigmentaria (6), llegando a la ceguera legal ($<20/200$) y a la discapacidad rápidamente, ya que afecta la visión central de primera instancia, avanzando hacia la periferia. Actualmente no existe tratamiento para estos padecimientos, y nos limitamos a la rehabilitación visual con la mejor corrección y al uso de lentes con mica roja, para disminuir la fotofobia. Por estar en edad productiva, es importante orientar a estos pacientes a actividades profesionales que puedan llevar a cabo, ya que están en edad productiva.

REFERENCIAS

1. Jiménez-Sierra JM, Ángel-Muñoz EU, Murillo-López S. Enfermedades hereditarias de retina, coroides y vítreo. En: Quiroz-Mercado H. Retina Diagnóstico y Tratamiento, 2º ed, McGraw Hill, México 2004: 475-501.
2. Michaelides M, Aligianis IA, Ainsworth JR y cols. Progressive cone dystrophy associated with mutation in CNGB3. Invest Ophthalmol Vis Sci 2004; 45:1975-1981.
3. Michaelides M, Holder GE, Hunt DM y cols. A detailed study of the phenotype of an autosomal dominant cone-rod dystrophy (CORD7) associated with mutation in the gene for RIM1. Br J Ophthalmol 2005; 89:198-206.
4. Demirci FYK, Gupta N, Radak AL y cols. Histopathologic study of X-linked cone-rod dystrophy (CORDX1) caused by a mutation in the RPGR exon ORF15. Am J Ophthal 2005; 139:386-388.
5. Hamel C. Cone-rod dystrophies. Orphanet Encyclopedia. Jan 2005.
6. Birch DG, Anderson JL, Fish GE. Yearly rates of rod and cone functional loss in retinitis pigmentosa and cone-rod dystrophy. Ophthalmology 1999; 106:258-268.