

# Alteraciones visuales en pacientes con distrofia muscular de Duchenne

Belinda Elena Rojas Galindo,\* Leticia Díaz Martínez,\* María Aurora Montañez Frausto,\* Leopoldo Garduño Espinoza\*\*

## RESUMEN

La información sobre alteraciones visuales en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne es escasa. Este estudio plantea si las alteraciones visuales en este padecimiento pueden asociarse al mismo o presentarse no necesariamente por una relación con esta patología. Se estudiaron 14 pacientes entre 6 y 23 años de edad con diagnóstico confirmado de distrofia muscular de Duchenne, a los cuales se les realizó campimetría y prueba de agudeza visual. En los resultados obtenidos la campimetría presentó una pérdida de fijación de 0/0 en el 16% hasta 10/11xx en el 84% de los pacientes con falsos negativos en ojo derecho de 0 a 58% y 0 a 99% del izquierdo. Los errores falsos positivos oscilaron de 0 a 90% y los negativos de 0 a 33%. En la agudeza visual 50% fueron normales de 20/25 hasta 20/60 en 50%. Tres pacientes presentaron hallazgos de astigmatismo, miopía e hipermetropía. La muestra estudiada es pequeña, sin embargo sugiere que los pacientes con distrofia muscular presentan alteraciones en el campo visual que podrían tener relación con el inicio de la pérdida de la fuerza muscular en el resto del cuerpo incluidos los músculos que mueven el globo ocular y pérdida de las habilidades para las actividades de la vida diaria. No concluye si otras alteraciones visuales como la miopía o el astigmatismo se relacionan al padecimiento en sí.

**Palabras clave:** Distrofia muscular de Duchenne, agudeza visual, campimetría.

## ABSTRACT

*There is a short knowledge about visual defects in patients with Duchenne's muscular dystrophy, the reason of this study raises if the visual alterations in this suffering can be associated to himself or can appear not necessarily by a relation with this pathology. 14 patients were studied ages 6 and 23 years of age they were confirmed diagnose by biopsy with muscular Dystrophy of Duchenne, to which was made campimetry and visual. Results of visual fields display a loss of fixation of 0/0 in the 16% (f = 4) until 10/11xx 84% (f = 10); false negatives in right eye from 0% to 58% and 0% to 99% of the left one. Positive the false errors oscillated from 0% to 90% and the negatives of 0% to visual 33%. Visual Test of 20/20 in 50% (f = 7), of 20/25 up to 20/60 in 50% (f = 7). 3 patients presented/ displayed findings of astigmatism, myopia and hypermetropia. In visual test 50% being normal and since 20/25 up to 20/60 were 50%. Three patients presented/ displayed findings of astigmatism, myopia and hypermetropia. The studied simple were small, however it suggests that patient with muscular dystrophy present alterations in the visual test that could have relation with the beginning of the lost one of the muscular force in the rest of the body including the muscles that move the ocular globe in the abilities of the activities of daily life. It does not conclude if other visual alterations as the myopia or the astigmatism is related to the suffering in if.*

**Key words:** Duchene's muscular dystrophy, visual test, visual fields.

## INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne, es una de las distrofias más comunes y graves que afectan al ser humano. Se hereda de forma recesiva ligada al sexo por un gen anormal, que codifica la distrofina, en el locus Xp21 produciendo un deterioro progresivo de las fibras musculares y por lo tanto de la fuerza muscular, afectando progresivamente las capacidades físicas del paciente para realizar su vida de manera independiente<sup>1,2</sup>.

En pacientes con distrofia muscular la vista es uno de los sentidos que se llega a afectar frecuentemente dado que su integridad no corresponde únicamente a la forma del ojo y función del nervio óptico si no a todo el mecanismo muscular que rodea al ojo para la acomodación y seguimiento de objetos, en general para el campo visual, si una persona tiene alteraciones visuales generalmente se ve afectado en las múltiples actividades cotidianas que le corresponda desempeñar y pueden deteriorarse las habilidades de la vida diaria. Los estudios referidos en la literatura sobre alteraciones visuales en pacientes con distrofia se han enfocado más hacia los cambios que se presentan en la retina. En un estudio realizado por Khurana y cols. en 1995 basados en estudios en ratones, perros y pacientes con distrofia muscular de

\* Médico Especialista en Rehabilitación Pediátrica. Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Guanajuato. Fundación Teletón México A.C.

\*\* Instituto Oftalmológico Privado de Irapuato.

Duchenne *post mortem* (histoquímicas, histopatológicas y por inmunoprecipitación en la distrofina de músculos extraoculares, pectorales) reportan que no existen alteraciones histológicas extraoculares debido probablemente a excesivas cantidades de complejo de glicoproteínas-distrofina asociadas que protegen la membrana celular citoesquelética. Según Costa y cols. dicen que la distrofina se encuentra en el sistema nervioso incluyendo la retina y pueden detectarse anomalías en la función de la vía visual a través de electroretinograma en pacientes con distrofia muscular de Duchenne<sup>1-5</sup>.

El electroretinograma se ha utilizado como un estudio diagnóstico complementario en pacientes con distrofia muscular de Duchenne, ya que se conoce que existen 3 isoformas diferentes de distrofina (dP427, Dp 260 y Dp 71) las cuales se relacionan con la gravedad del padecimiento<sup>6</sup>.

Philpot menciona que en las miopatías se han reportado que el daño del músculo es selectivo. La oftalmoplejía se detecta en diversas miopatías. En comparación con las distrofias musculares los músculos extraoculares mantienen una reserva de daño muscular. En su estudio la mitad de los niños con distrofia muscular congénita la deficiencia en la matriz proteínica extracelular de la lámina alfa2 de la cadena de merosina que rodea cada fibra muscular detectado por inmunohistoquímica podría ser la causa de nuevos hallazgos en el movimiento anormal extraocular<sup>7</sup>.

La agudeza visual se refiere a la capacidad de distinguir básicamente formas, colores, tamaños, contornos y las alteraciones más en la agudeza visual en el niño son la miopía, la hipermetropía, el astigmatismo y la ambliopía u ojo vago.

Según la Organización Mundial de la Salud la agudeza visual se clasifica en: visión normal es de 0.4 a 1, subnormal cuando es de 0.1 a 0.3 y constituye un importante criterio de referencia al especialista y ceguera corresponde a visión 0.05 o menor y reviste un criterio de referencia urgente al especialista para determinar su causa y tratamiento. La agudeza visual menor de 0.05 se clasifica en visión cuenta dedos, contar los dedos de la mano a cierta distancia expresada en metros, visión de movimientos de la mano, visión y proyección correcta de la dirección de la luz de la linterna, visión de luz solamente y no percepción de luz<sup>8</sup>.

Existen otras formas de valoración para medir la agudeza visual como lo explica Ventura en 2007 en su artículo con la utilización del Test de visión de color de Cambridge<sup>9</sup>.

La campimetría, es la prueba encargada de realizar la medición del campo visual que supone a su vez el área total del espacio en donde es posible ver un objeto en una zona periférica mientras se mira fijamente a un punto concreto. Existen diferentes tipos de campimetría como la campimetría de Goldman, la campimetría por confrontación y la campimetría computarizada<sup>10,11</sup>.

La maduración del ojo y de la visión continúa desarrollándose desde el nacimiento hasta aproximadamente los 7 años de edad. Para que se desarrolle adecuadamente la visión y la agudeza visual sea óptima, el cerebro debe recibir imágenes procedentes de ambos ojos simultáneamente con idéntica claridad. Diversas condiciones pueden afectar la calidad de la imagen visual, como opacidades, errores de refracción no corregidos y probablemente también la capacidad de mantener la vista en objeto o de dirigirla hacia él, es decir todo aquello que afecte la musculatura que mueve el globo ocular. Durante la infancia temprana mientras la visión está madurando, pueden causar un deficiente procesamiento del estímulo visual en el cerebro, que conducirá a la disminución de la capacidad y de la agudeza visual<sup>12</sup>.

El objetivo del estudio fue determinar las alteraciones visuales asociadas con el propósito de incrementar el conocimiento de esta condición orientando así, a un mejor tratamiento integral.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y correlacional en 14 pacientes de 6 a 23 años de edad, en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Guanajuato con diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne, se obtuvo consentimiento bajo información firmado por los padres o tutores. A todos los pacientes se les realizó campimetría, prueba de agudeza visual en ambos ojos con tabla de Snellen.

Se realizó campimetría computarizada y prueba de agudeza visual por un Médico Especialista en Oftalmología utilizando un campímetro de duplicación de frecuencias Humphrey<sup>®</sup>. En este test se le presentan al paciente estímulos de frecuencia espacial baja (0.25 ciclo/grado) y frecuencia temporal alta (25 Hz); estudia el umbral de sensibilidad de un entramado de 54 puntos repartidos en los 24° centrales del campo visual, ampliándose en el lado nasal hasta 30° de excentricidad.

Este estudio se apejó al Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud (Secretaría de Salud, 1987); a las Normas del Comité de Ética en Investigación del Centro y a la Declaración de Helsinki, enmendada en 1983<sup>16</sup>.

Los datos obtenidos se procesaron y analizaron a través del paquete estadístico SPSS versión 11.5 para Windows. Se aplicó estadística descriptiva con frecuencias y proporciones, además, estadística inferencial con pruebas de correlación de Spearman y Kendall.

## RESULTADOS

Se estudiaron 14 pacientes de 6 a 23 años de edad con una media de 11.29 ( $DE = 5.03$ ). La mayoría de los pacientes presentó una agudeza visual normal (*Cuadros 1 y 2*).

**Cuadro 1.** Frecuencia y porcentaje de la agudeza visual del ojo derecho.

Descriptivos	f	%
20/20	7	50.0
20/25	2	14.3
20/30	3	21.4
20/50	1	7.1
20/60	1	7.1
	14	100

Base de datos Duchenne (n = 14)

**Cuadro 2.** Frecuencia y porcentaje de la agudeza visual del ojo izquierdo.

Descriptivos	f	%
20/20	7	50.0
20/25	2	14.3
20/30	2	14.3
20/40	1	7.1
20/50	1	7.1
20/60	1	7.1
	14	100

Base de datos Duchenne (n = 14)

La campimetría reporta pérdida de fijación en el campo visual de ojo derecho en 10 pacientes desde 1/12xx hasta 10/11xx y 4 pacientes sin ninguna alteración durante la estimulación luminosa (*Cuadro 3*); en ojo izquierdo se reportan 8 pacientes con defectos para captar estimulación luminosa desde 3/13xx hasta 1/10xx hasta 10/11xx y 4 pacientes sin ninguna alteración durante la estimulación luminosa (*Cuadro 4*). Se observó además en 3 de los paciente (21.4%) alteraciones como astigmatismo, miopía e hipermetropía.

Los 6 pacientes que presentaron mayor afección en la campimetría no realizaban marcha independiente y requerían mayor asistencia para realizar sus actividades diarias. Los 4 pacientes que presentaban menor afección en la campimetría aún eran independientes para la mayor cantidad de actividades diarias y asistían a la escuela, sin embargo no existió un cuestionario específico para evaluar estas variables.

## DISCUSIÓN

Este estudio se realizó dado que la mayoría de los estudios reportado sobre alteraciones visuales en distrofia muscular sólo reportan resultados de electroretinograma y su relación con delecciones del gen que causa la distrofia muscular

**Cuadro 3.** Campimetría. Pérdida de fijación de ojo derecho.

No. de pacientes	Frecuencia	Edades
4	0/0	6-6-7-14
10	1/12 hasta 10/11xx	8-8-9-9-11-13-14 15-19-23

**Cuadro 4.** Campimetría. Pérdida de fijación ojo izquierdo.

No. de pacientes	Frecuencia	Edades
8	0/0	6-6-8-7-11-13-14-15
6	1/10 hasta 10/11	8-9-9-14-19-23

de Duchenne y estudios de genética molecular donde se observan trastornos asociados como podría ser la retinosis pigmentaria<sup>5,6</sup>.

La muestra estudiada es pequeña, y no representativa, sin embargo sugiere que los pacientes con distrofia muscular presentan alteraciones en el campo visual los cuales podrían tener relación con la capacidad de mantener la fijación de la mirada, lo cual podría relacionarse con la debilidad en la musculatura del ojo y esto a su vez relacionarse con el inicio de la pérdida de destrezas para las actividades de la vida diaria. Al valorar pacientes con distrofia muscular de Duchenne es importante tener en cuenta las posibles alteraciones visuales que estos pueden presentar ya que puede relacionarse con el deterioro progresivo en sus habilidades para las actividades diarias<sup>3,4</sup>.

## CONCLUSIONES

El estudio no concluye si otras alteraciones visuales como la miopía o el astigmatismo se relacionan al padecimiento en sí.

En base a los resultados sería conveniente ampliar la muestra, repetir la campimetría en varias ocasiones conforme avanza el padecimiento y correlacionarlo con otras pruebas que analicen la pérdida de la fuerza en el resto del cuerpo y las habilidades de la vida diaria, así como diseñar un estudio que compare los resultados obtenidos en el electroretinograma con el deterioro progresivo de la marcha y habilidades diarias.

## REFERENCIAS

1. Kleinstaub K, Avaria MA. Enfermedades neuromusculares en pediatría.

2. Ziter FA, Allsop KG, Tyler FH. Assessment of muscle strength in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 1977; 27: 981-4. [Medline]
3. Bérard C, Girardot F, Payan Ch y el «Groupe d'étude MFM» L'Escafe, el Servicio de Rehabilitación Infantil de los Hospices Civils de Lyon (Francia).
4. Carter GT. Supported by Research and Training Center Grant H 133B30026 from the National, Institute on Disability and Rehabilitation Research. *J Neuro Rehab* 1997; 11: 69-80.
5. Yi-Jing L. Faculty of physical therapy, Collage of health science, Department of neurology Kaohsiung Chang Gung Memorial Hospital No 123 Ta <peid road <Niao. Sung Hsiang Kaohsiung County Taiwan 2006. *Clinical Rehabilitation* 2006; 20: 804-817.
6. McDonald CM. Limb contractures in progressive neuromuscular disease and the role of stretching, orthotics, and surgery. *Phys Med Rehab Cli N Am* 1998; 9: 187-211.
7. Fernandez-Costa et al. Red-green color vision impairment in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Human Genet* Vol 80, June 2007.
8. Davies KE, Parson PL, Harper PS et al. Linkage analysis of two cloned DNA sequences flanking the DMD locus of the short arm of the human X-chromosome. *Nucleic Acids Res* 1983; 11: 2303-12.
9. Fitzgerald KM, Cibis GW, Giambone SA, Harris DJ. Retinal signal transmission in Duchenne muscular dystrophy: evidence for dysfunction in the photoreceptor/depolarizing bipolar cell pathway. *J Clin Invest* 1994; 93(6): 2425-30.
10. Santiesteban y cols. La retina en la enfermedad de Duchenne. Estudios electroretinográficos. *Rev Cubana Oftalmol* 1996; 9(2): 86-91.
11. Gallardo JMV, Salvador LML. *Discapacidad motórica, aspectos psicoevolutivos y educativos*. Archidona (Málaga): Ediciones Aljibe. 1999.
12. Rodríguez HM, Santiesteban FR, Luis GS, Guerra BR, Francisco PM, Carrero SM, Montejo PY, Daisy. Alteraciones en el electroretinograma de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne y su relación con las deleciones del gen responsable de la enfermedad. Instituto de Neurología y Neurocirugía. *Rev Cubana de Oftalmol* 1999; 12(2): 129-35.
13. Sitio Web sobre DM: <http://www.geocities.com/distrofiamuscular/>
14. Asociación de Distrofia Muscular del Perú: <http://admperu.cjb.net/>
15. Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular:
16. <http://www.acdm.u41.com/>
17. En portugués: <http://www.distrofiamuscular.net>
- 3, 4 y 6 bibliografía para planteamiento del problema
17. SusMedicos.com [página en Internet]. Bogotá; Quality Software S.A.; c2005[Actualizado 20 May 2006; citado 17 de Nov 2006]. Disponible en: <http://www.susmedicos.com/art-agudeza-visual.htm>
18. de la Puente EM. El examen de los ojos. oftalmolog [serie en Internet].2002 [citado 19 nov 2006];[aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://escuela.med.puc.cl/paginas/Cursos/quinto/Especialidades/Oftalmologia/ExamenDeOjos.html>
19. Rambla MV. Valoración oftalmológica según la edad. *Detección precoz de las alteraciones oculares y de la visión en la infancia*. 2004; S7-24.
20. Saludalia.com [página en Internet]. Sestao: Centro de Salud de Sestao; c2000 [actualizado 23 Ago 2005; citado 17 nov 2006].Disponible en: [http://www.saludalia.com/Saludalia/web\\_saludalia/tu\\_salud/doc/nino/doc/trastornos\\_visual.htm#3](http://www.saludalia.com/Saludalia/web_saludalia/tu_salud/doc/nino/doc/trastornos_visual.htm#3)
21. Salas ZSC, Ramos de FIC. Incidencia de trastornos de la agudeza visual en población preescolar. *Bol Med Postgrado* 1998; IV(2): -6.
22. Gutiérrez RDR, Pardo RC, Díaz LN. Antioxidante. Vit C. Util para la salud [monografía en Internet]. Liverpool: Universidad de Liverpool; 2006 [citado 17 nov 2006]. Disponible en: <http://www.ilustrados.com/publicaciones/EEyFuyAypagVeyGwe.php#superior>
23. Thomams D, Thomas R, Muliyl JP, George R. Role of frequency doubling perimetry in detecting neuro-ophthalmic visual field defects. *Am J Ophthalmol* 2001; 131: 734-741.

Dirección para correspondencia:  
Dra. Belinda Elena Rojas Galindo  
Centro de Rehabilitación Infantil Teletón  
Av. Siglo XXI Núm. 1400  
Predio Los Sauces,  
36547 Irapuato, Gto.  
Tel. 01 462 6068632