

## SECCIÓN DE CASOS CLÍNICOS

# Asociación de retinosis pigmentaria y queratocono. Presentación de un caso

Dra. Luz Maria García-Garduño, Dra. Susana Peniche-Moreno, Dra. Moravia Suárez-Tatá, Dr. Leonel Figueroa-Wonjoy\*

### RESUMEN

Se trata de un paciente masculino, mestizo mexicano, de 47 años de edad, quien refirió disminución lenta, progresiva e indolora de su agudeza visual de cuatro años de evolución, nictalopía y disminución del campo visual periférico bilateral. Entre los antecedentes personales presentó queratocono bilateral, motivo por el cual se realizó queratoplastia penetrante en 1986 en ojo derecho (OD) por secuelas de hidrops. Con lente de contacto gas permeable, la capacidad visual del OD es de cuenta dedos y del OI de 20/100. A la biomicroscopia, el OD mostró queratoplastia penetrante con botón corneal transparente y opacidad subcapsular posterior y el OI signos clínicos de queratocono con cristalino transparente. Al examen fundoscópico los hallazgos fueron bilaterales y simétricos: pigmento disperso en vítreo, disco óptico pálido, calibre vascular disminuido, espículas óseas, disminución acentuada del brillo en la capa de fibras nerviosas y patrón moteado del epitelio pigmentado de la retina. El electroretinograma y los campos visuales se encontraron severamente alterados en ambos ojos.

**Palabras clave:** Queratocono, retinosis pigmentaria.

### SUMMARY

A 47-year-old "Mexican mestizo" male who had 4-years past ocular history of insidious and painless visual loss, night blindness and progressive constriction of bilateral peripheral visual fields. The patient had a previous diagnosis of bilateral keratoconus and underwent a corneal transplantation in the right eye in 1986 because of hydrops sequel. Visual capacity with hard contact lens was counting fingers right eye and 20/100 left eye. Biomicroscopy right eye findings were clear corneal graft, posterior subcapsular lens opacity and clinical signs of keratoconus with a clear lens in the left eye. Fundus examination revealed symmetric findings: pigment in vitreous, optic disc pallor, attenuated retinal vessels, mottling and granularity of the retinal pigment epithelium, and bone-spicule intraretinal pigmentation. Visual field examination and electroretinogram were strongly altered bilaterally.

**Key words:** Keratoconus, pigmentary retinitis.

### INTRODUCCIÓN

La retinitis pigmentosa (RP) es una distrofia de conos y bastones descrita por primera vez por van Trigo en 1853, sin embargo, este término fue utilizado por primera vez por Donders en 1857.<sup>1</sup> Se considera que 1.5 millones de personas padecen dicha enfermedad siendo la prevalencia variable entre 1:3000 a 1:4000 en la población general.<sup>2</sup> Estos

pacientes desarrollan degeneración de los fotorreceptores y, por consiguiente, falla visual progresiva. Los síntomas más comunes son nictalopía progresiva, reducción del campo visual y, finalmente, baja de la agudeza visual. A la exploración, en etapas tempranas, se encuentra habitualmente buena agudeza visual, cambios a nivel del EPR que sugieren atrofia, papilas de coloración normal y ausencia de hiperpigmentación en forma de espículas óseas las cuales aparecerán, en forma progresiva, a medida que la enfermedad avance. Existen dos alteraciones constantes desde el inicio de la enfermedad que son altamente sugestivas de RP. La primera, y la más

\*Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes. Asociación para Evitar la Ceguera en México.

constante, es la presencia de pigmento en vítreo, el cual puede verse por detrás del cristalino con la lámpara de hendidura. La ausencia de este pigmento descarta RP, sin embargo, su presencia no confirma la enfermedad, ya que existen algunas otras causas para su presentación. La segunda es la combinación de cambios degenerativos del vítreo con desprendimiento de vítreo posterior, la cual se observa en 100% de los casos.<sup>3</sup> El mecanismo de herencia en este padecimiento es variable; en México las formas más comunes son la autosómica recesiva (consanguinidad común) y la esporádica, siendo menos comunes las formas ligadas al cromosoma X y la autosómica dominante.<sup>4</sup>

La retinosis pigmentaria puede formar parte de diversos síndromes que cursan con manifestaciones sistémicas, entre los que figuran: síndrome de Usher, síndrome de Bardet-Biedl, síndrome de Kearns-Sayre, distrofia miotónica de Steinert, enfermedad de Refsum y síndrome de de Bassen-Kornzweig.<sup>3</sup> En 1963 Franceschetti y Linder reportaron una incidencia de la asociación clínica entre queratocono y retinosis pigmentaria de 4.58% en una población europea.<sup>5</sup>

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un paciente mestizo mexicano, de 47 años de edad, quien consulta por nictalopía y disminución progresiva e indolora de la agudeza visual así como pérdida del campo visual periférico, de cuatro años de evolución. Entre los antecedentes oftalmológicos de importancia refiere queratocono bilateral y queratoplastia penetrante en ojo derecho por secuelas de hidrops en 1986.

A la exploración oftalmológica presentó capacidad visual de CD 4 m en OD y de 20/100 en el ojo izquierdo. La presión intraocular por aplanación fue de 16 mmHg en OD y de 18 mmHg en OI. Al examen biomicroscópico del ojo derecho se evidenció un botón corneal transparente y una opacidad cristaliniiana subcapsular posterior central de ++ (figs. 1 y 2); el ojo izquierdo presentó signos clínicos de queratocono: signo de Munson positivo, ectasia corneal temporal inferior, leucoma en el vértice del cono, estrías de Vogt, siendo el cristalino transparente (fig.3).

Los hallazgos topográficos (Orbscan II) fueron, para el ojo derecho (previa queratoplastia penetrante), queratometrías centrales de 44.2/50.6 x 38° y paquimetría central de 385 µm (fig. 4a), mientras que para el ojo izquierdo fueron queratometrías de 55.0/57.25 x 160° y paquimetría central de 314 µm apreciándose claramente una ectasia de predominio temporal que compromete el sector inferior (fig. 4b), lo que corroboró el diagnóstico clínico de queratocono.

El examen fundoscópico reveló hallazgos bilaterales y simétricos: pigmento disperso en vítreo, disco óptico pálido, calibre vascular disminuido, espículas óseas, capa de fibras nerviosas con disminución acentuada del brillo y patrón moteado del EPR (figs. 5a y 5b). La angiografía con fluoresceína reveló alteraciones bilaterales del EPR así como adelgazamiento de los vasos sanguíneos, no evidenciándose edema macular quístico (figs. 6a y 6b).

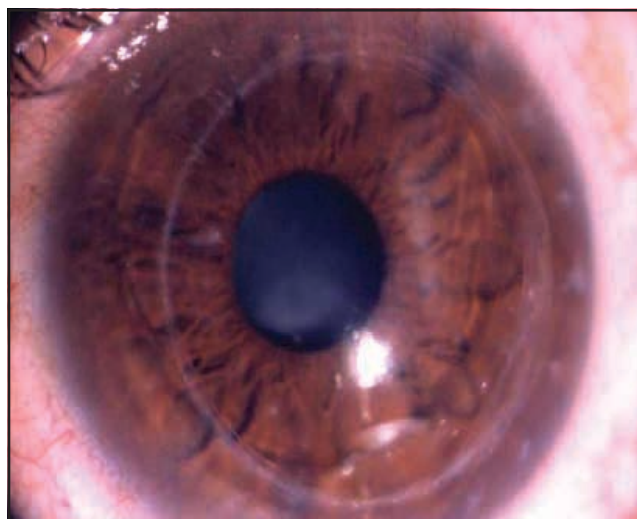


Fig. 1. Biomicroscopia del ojo derecho: botón corneal transparente.

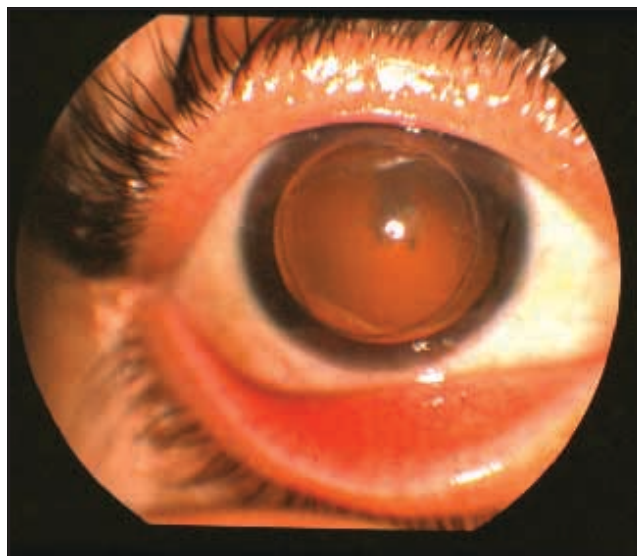
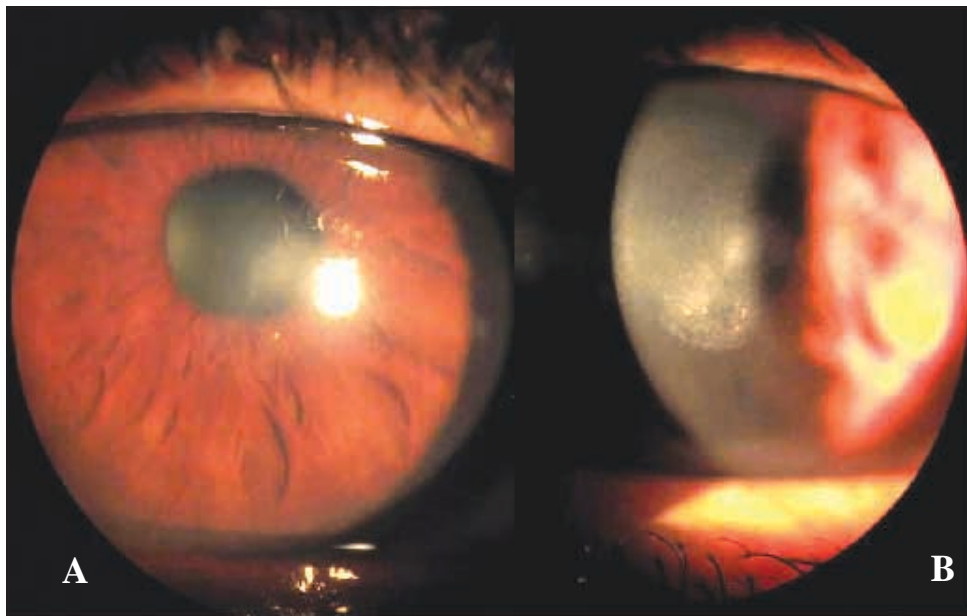


Fig. 2. Biomicroscopia del ojo derecho por retroiluminación: opacidad cristaliniiana subcapsular posterior central.

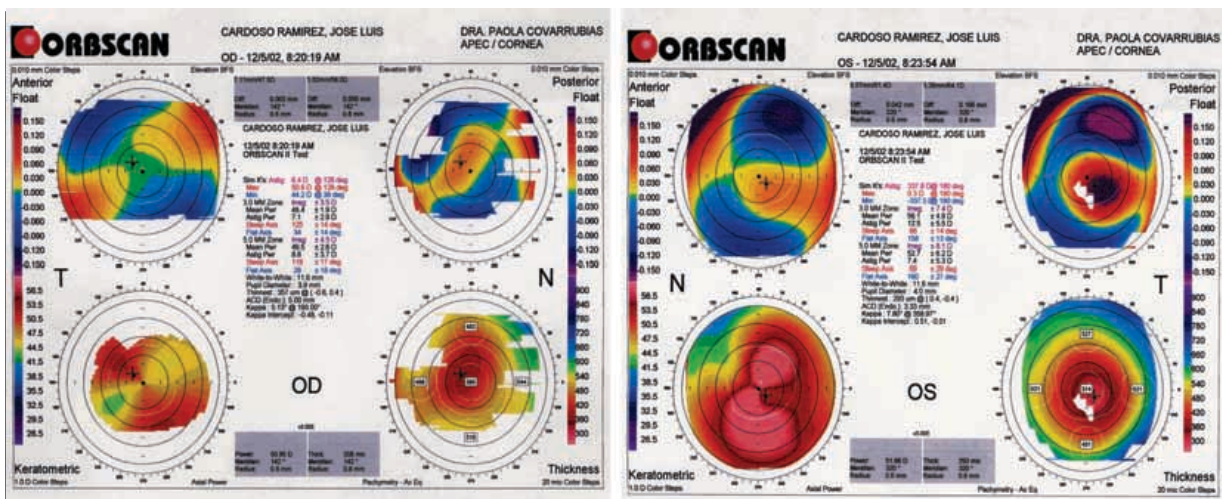
Se le solicitaron campos visuales los cuales resultaron tubulares en ambos ojos. (figs. 7a y 7b). El electroretinograma (ERG) puso de manifiesto una profunda disminución en la respuesta fotópica (de conos), escotópica (de bastones) y mesópica y Flicker de 30 Hz evidenciado por aplanamiento de las ondas a y b en ambos ojos (fig. 8). El paciente fue estudiado por el Servicio de Genética determinándose como caso esporádico de retinosis pigmentaria no relacionado a ningún patrón de herencia.

## DISCUSIÓN

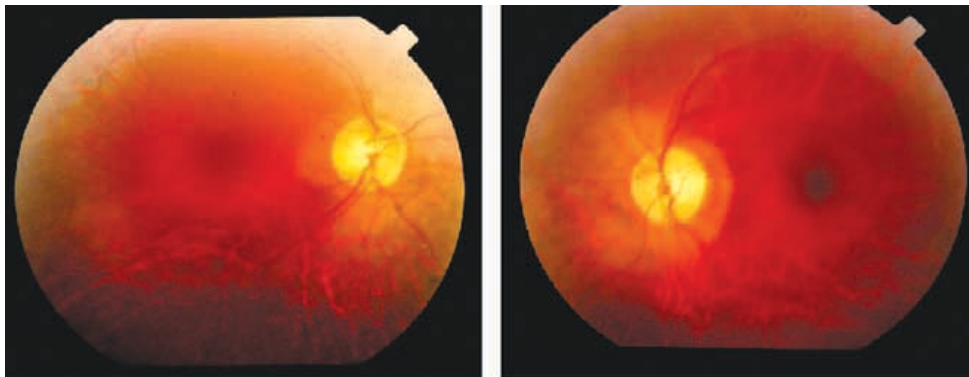
En 1912, Pons y Marquez describieron, por primera vez, la asociación clínica entre queratocono y degeneración



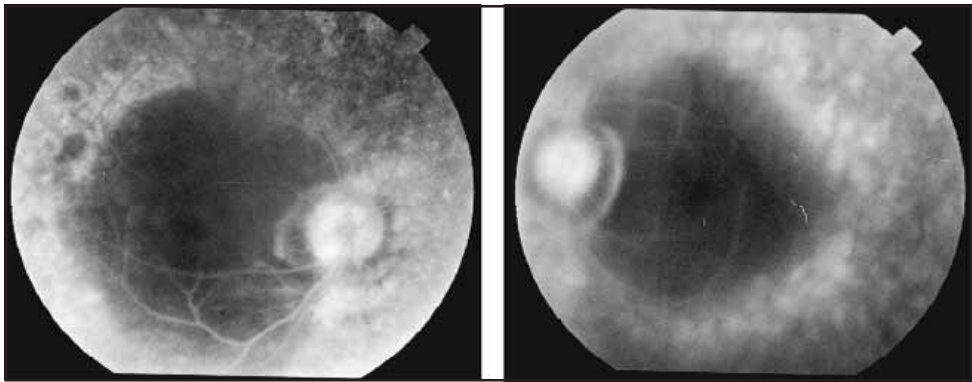
**Figs. 3a y 3b.** Biomicroscopia del ojo izquierdo: leucoma en el vértice del cono, estrías de Vogt, cristalino transparente.



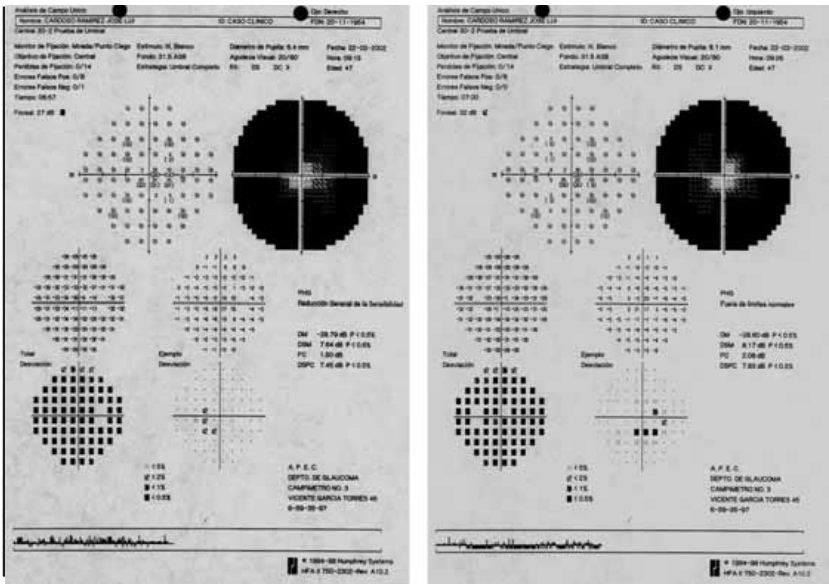
**Figs. 4a y 4b.** Topografía Orbiscan II. Fig. 4a: Ojo derecho post queratoplastia penetrante, apreciándose un astigmatismo irregular y oblicuo. Fig. 4b: Se evidencia ectasia en sector inferior de predominio temporal característica de queratocono.



**Figs. 5a y 5b.** Fundoscopia AO: disco óptico pálido, calibre vascular disminuido, patrón moteado del EPR.



Figs. 6a y 6b. Angiografía con fluoresceína de ambos ojos.



Figs. 7a y 7b. Campos visuales Humphrey 30-2. Estimulo III blanco. Constricción periférica en 360° y campo residual tubular.

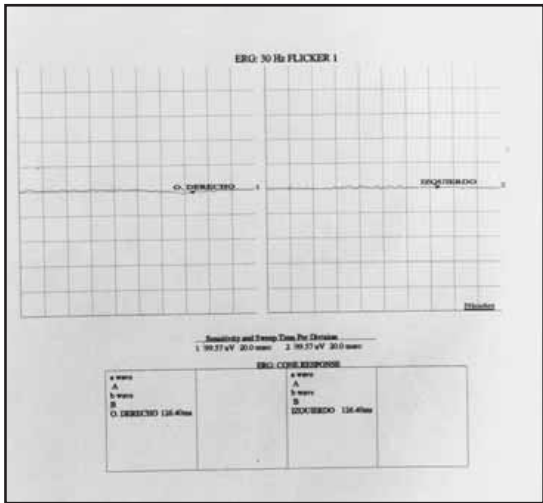


Fig. 8. Electrorretinograma (ERG) demuestra Flicker de 30 Hz evidenciando aplanamiento de las ondas a y b en ambos ojos.

tapetoretiniana y, posteriormente, múltiples reportes de la literatura mundial la han confirmado.<sup>5-8</sup>

Moschos y col. estudiaron una serie de 233 casos de queratocono encontrando en 6 de ellos (2.7%) ERG anormales. El estudio electrofisiológico es de suma importancia en estos pacientes ya que la mala agudeza visual no sólo se debe a la alteración corneal sino también a la disfunción de los fotorreceptores. En dicho estudio, todos los casos de queratocono asociados a RP fueron bilaterales y esto pudiera atribuirse a la existencia de un mismo gen patológico responsable de ambos desórdenes.<sup>5</sup>

En un estudio realizado en 183 pacientes de población mexicana con enfermedades hereditarias de retina, 88 presentaron retinosis pigmentaria; se estudiaron sus defectos refractivos sin hallar ningún caso asociado a queratocono.<sup>9</sup> Al revisar la literatura, encontramos que este es el primer reporte, en nuestro medio, de asociación entre queratocono y retinosis pigmentaria esporádica.

## REFERENCIAS

1. Fishman, G.; Birch, D.; y cols.: Electrophysiologic Testing. Second edition. San Francisco, The Foundation of the American Academy of Ophthalmology, 2001.
2. Ambrosio, G.; De Marco, R.; Loffredo L., y cols.: Visual dysfunction in patients with mitochondrial myopathies, I: electrophysiologic impairments. *Doc Ophthalmol*, 1995; 89:211-218.
3. Jimenez-Sierra, J.; Ogden, T.: Inherited retinal Diseases: A diagnostic guide. Philadelphia, Mosby, 1989. pp.:124-141.
4. Villanueva, C.; Joffe, S.; Jiménez-Sierra, J.: Retinosis Pigmentaria. Análisis Genético. *Rev Mex Oftalmol*, 1998; 72(1):18-21.
5. Moschos, M. ; Droutsas, D. ; y cols. : Keratoconus and Tapetoretinal Degeneration. *Córnea*, 1996 ; 15(5) :473-476.
6. Alstrom-Olson, K. : Heredo-Retinopathia congenitalis monohybrida ressesiva autosomalis, a genetic-statistical study. *Hereditas*, 1957; 43:1
7. Cambiaggi, A.: Evidenza statistica della associazione della degenerazione pigmentose della retina con cheratocono. *G Ital Oftalmol*, 1955; 8:13.
8. Essente, J.; Doni, A.: Sull associazione fra retinite pigmentosa a cheratocono. *G Ital Oftalmol*, 1955; 8:23.
9. Angel-Muñoz, E.; Ponce, M.; Ramos, R.; Bernal, G.; Jiménez, J.: Refractive errors in inherited retinal diseases in Hispanic Population. *ARVO*, 1992; 33(4): 1074.

**Cita histórica:**

En 1940 **Sato** introduce la técnica de incisiones radiales para aplanar la córnea en el queratocono. *Sato T, Akiyama K, Shibata H. A new surgical approach to myopia. Am J Ophthalmol 36:823, 1953.*

**Cita histórica:**

La distrofia polimorfa posterior fue descrita por primera vez por Theodore, en 1939. (Theodore FH: Congenital type of endothelial dystrophy. *Arch Ophthalmol* 21:626, 1939.)