



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA

**CARACTERÍSTICAS CLINICAS,
FLUORANGIOGRAFICAS**

T E S I S

PARA OBTENER EL GRADO DE :

ESPECIALISTA EN OFTAMOLOGIA

P R E S E N T A

CONTRERAS MENDEZ MIGUEL ANGEL

MÉXICO. 1998

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

266430



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

11234

18
Reg.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, FLUORANGIOGRÁFICAS Y ELECTROFISIOLÓGICAS DEL SÍNDROME DE BARDET-BIEDL EN POBLACIÓN HISPANA.

Dr. Miguel Angel Contreras M., Dr. Juan Manuel Jiménez S., Dra. Lizeth Del Sol, Dra. Edna U. Angel, Dr. Eladio García V. Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes", Asociación Para Evitar La Ceguera en México, IAP.

INTRODUCCIÓN

En 1920, Bardet define el síndrome caracterizado por retinitis pigmentaria, polidactilia y obesidad; Biedl, en 1922 agrega el retardo mental e hipogenitalismo como características adicionales. Las características más notables son la retinosis pigmentaria con degeneración macular, polidactilia y obesidad. En algunos pacientes el síndrome puede ser incompleto. Otras características clínicas incluyen: sordera, nistagmus, estrabismo, estatura corta, genovalgum y enfermedades cardíacas congénitas (8). Se presenta de manera más común en masculinos. Asociado a una herencia autosómica recesiva, Biedl reportó consanguinidad en el 23.4% de los casos (10), diferentes síndromes con características similares han sido reportados, entre los que se encuentran: Laurence-Moon, Bardet-Biedl, Weiss, Alstrom, Biemond y Schachat-Maumenee.

Pacientes con Síndrome de Bardet-Biedl (BBS) presenta una alta incidencia de degeneración macular temprana. En estudios tempranos se demuestra un fino depósito granular a nivel macular, pliegues retinianos y un ligero brillo amarillento (11). Conforme la degeneración progresa la atrofia paramacular o la hiperpigmentación foveal del EPR es común. En estadios avanzados la atrofia macular ocasionalmente es vista como patrón en "Bulls-eye" (9).

Algunos pacientes presentan atrofia generalizada del EPR con un patrón similar a la retinosis pigmentaria sin pigmento, aunque eventualmente los depósitos de pigmento se desarrollan. De acuerdo a algunos reportes con ERG registrables se presentan patrones disminuidos de respuestas bastón-cono, pero ocasionalmente los patrones son de tipo cono-bastón (3).

El propósito del estudio es determinar las principales características del SBB considerando una población hispana-común.

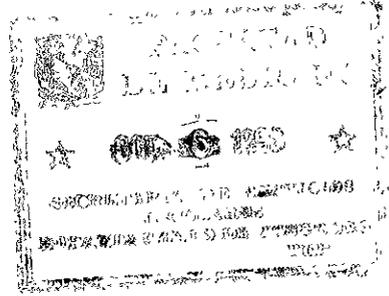
1998

VotBo
Ramirez



ASOCIACION DE LA CIGUERA EN MEXICO, I. A. P.
CALLE DE LOS SANCHEZ BULNES

JEFATURA DE ENSEÑANZA



PACIENTES Y MÉTODO

El diagnóstico de SBB fue realizado en 29 pacientes de acuerdo a las características clínicas de polidactilia, obesidad y retinosis pigmentaria. Realizándose un examen oftalmológico: incluyendo agudeza visual, refracción, examen a la lámpara de hendidura, examen del polo posterior, ERG con protocolo estandar. La historia y análisis familiar fue obtenido en cada caso. La angiografía con fluoresceína fue realizada en todos los pacientes.

RESULTADOS

29 pacientes con SBB fueron evaluados siendo el promedio de edad de 12 años, el sexo masculino fue más afectado, en relación 2:1. Todos los pacientes presentaron una agudeza visual anormal en un rango 20-40 a percepción de luz, nictalopia se presentó en el 100% de los pacientes, nistagmus en el 82.75%, polidactilia y obesidad en el 76.19%, miopía en el 61.9%, inteligencia subnormal en el 57.14%, sordera en el 3.44%. La presentación incompleta del SBB fue en el 51.72%, ninguno de los pacientes presentaban coloboma del iris o ataxia.

21 pacientes presentaban una herencia autosómica recesiva, ya que presentaban historia familiar de consanguinidad.

Los hallazgos oculares en el SBB son mostrados en la tabla 1. Muchos de los pacientes presentaban como error refractivo miopía y astigmatismo. En 6 pacientes se presentó opacidad central de la cápsula posterior. En el examen del fondo de ojo se observaron células en vítreo. En la periferia se encontraron cambios del EPR incluyendo pigmento en forma de espículas óseas. A nivel macular se presentaron cambios tales como mínimos cambios pigmentarios, pliegues maculares, patrón en "Bulls-eye" y atrofia geográfica del EPR.

En el ERG en fase escotópica no fue registrable en los 29 pacientes, en 2 pacientes en fase fotópica se mostró registro aunque con disminución en la amplitud y en el tiempo implícito.

La angiografía con fluoresceína mostró un patrón con hiperfluorescencia por defecto en ventana. En algunos pacientes un patrón en "tiro al blanco" fue observado, otros hallazgos presentados son: hiperfluorescencia del nervio óptico, hiperfluorescencia perivasculas similar a las vasculitis, áreas de epitelio para-arteriolar preservado y finos depósitos pigmentarios en el área macular.

DISCUSIÓN

La incidencia del SBB a sido estimada en 1 en 160,000 casos en Suiza (11) este dato no es conocido en México pero es posible que la incidencia fuese mucho más alta, ya que existe un alto grado de consanguinidad en poblaciones pequeñas. En el presente estudio la consanguinidad se presentó en el 72.4% de los pacientes, comparados con el 23.4% de Bell, Weleber sugiere que este síndrome es subreconocido frecuentemente, ya que se diagnostica una retinosis pigmentaria como tal,, sin interrogar acerca de polidactilia o hipogenitalismo, o muchas veces la polidactilia es aislada como un defecto congénito y no como parte de un síndrome (11). La polidactilia se ha reportado en un 75% de los casos, similar a esta serie (76.1%), siendo postaxial pudiendo envolver una o todas las extremidades, muchos de los casos han sido operados antes del diagnóstico de degeneración retiniana. La sindactilia no se presentó en nuestros pacientes, pero la braquidactilia y clinodactilia no se presentó en nuestros pacientes. Pero la braquidactilia y sindactilia fue común.

La degeneración retiniana en SBB en esta serie de pacientes mostró una anomalía generalizada, afectando la función de bastones y conos. Esto había sido previamente reportado por Jacobson y cols. (3). La agudeza visual fue severamente anormal en todos los pacientes sin encontrarse relación directa con la edad.

La distrofia retiniana en SBB difiere de una típica retinosis pigmentaria en que la agudeza visual se deteriora en etapas tempranas y los cambios pigmentarios que se presentan en etapas tardías a nivel macular. Las anomalías maculares incluyen: pliegues maculares formación de membranas prerretinianas (3,6,7,8).

Debido a que la disfunción macular temprana ocurre en el SBB y en la distrofia cono-bastón esto hace pensar que se trata del mismo tipo de degeneración retiniana (3). En el presente estudio en ERG no mostró ningún tipo de distrofia cono-bastón. El nistagmus se presentó en el 82.5% de los pacientes, sugiere que debe ser tomada en cuenta como una de las características clínicas importantes de este síndrome. La presentación incompleta del síndrome fue común con diferente fenotipo dentro de una misma familia.

Prospen estimó que el 40-45% de los casos son incompletos (12). El hipogenitalismo no fue investigado en todos nuestros pacientes, la sordera se ha presentado en el 5% de los pacientes (5) en el presente estudio fue de un 3.4%.

Se refiere que se necesitan por lo menos cuatro características (incluida distrofia retiniana) de las cinco cardinales para establecer el diagnóstico de SBB. Anomalías renales no fueron investigadas en esta serie, pero han sido reportadas como comunes (11).

La angiografía con fluoresceína mostró hiperfluorescencia por fenómeno en ventana, acumulo de colorante en capilares, hiperfluorescencia perivascular, del nervio óptico y del área paramacular.

En el presente estudio se observaron algunas áreas con un patrón similar al descrito por Hecknlively con epitelio para-arteriolar preservado, dicho patrón no había sido descrito previamente en SBB. Otro hallazgo interesante es la hiperfluorescencia perivascular similar a "vasculitis" en pars planitis "imagen en helecho".

Se ha demostrado que estos pacientes presentan una visión central muy pobre en los primeros años de escuela y eventualmente inician con ceguera.

El pronóstico visual en niños con SBB es pobre (1).

CONCLUSIONES

- 1.- En esta serie de pacientes Hispánicos con SBB la consanguinidad encontrada fue del 72.4%.
- 2.- Nictalopia se presentó en el 100%, nistagmus en el 82.75%, polidactilia y obesidad en el 76.19%
- 3.- Electrofisiológicamente se presentó un daño generalizado de tipo distrofia bastón-cono.
- 4.- La angiografía con fluoresceína mostró diferentes patrones:
 - a) Hiperfluorescencia fina en el área macular por defecto en ventana.
 - b) Maculopatía en tiro al blanco.
 - c) Hiperfluorescencia perivascular similar a vasculitis "imagen en helecho".
 - d) Hiperfluorescencia del nervio óptico.
 - e) Epitelio para-arteriolar preservado.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Franceschetti, A.: A curious affection of the fundus oculi. Helicoidal peripapillary chorioretinal. Its relation to pigmentary paravenous chorioretinal degeneration. *Doc Ophthalmol.* 16:81; 1962.
- 2.- Foxman SG, Heckenlively JR and Cols. Rubeola retinopathy and pigmented paravenous retinchoroidal atrophy, *AM J. Ophthalmol*, 99.5: 601-605; 1985.
- 3.- Harol W. Hereditary pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Am J. Ophthalmol.* 87,3: 286; 1979.
- 4.- Weve H. *Mod Probl. Ophthalmology*, 1:664; 1957.
- 5.- Noble Cd. Pigmented paravenous choroiretinal atrophy. *AmJ. Ophthalmol*, 96, 3: 338; 1983.
- 6.- Scie HG, Bastek. Progressive nature of pigmented paravenous retinchoroidal atrophy, 85, 2, 215. 1978
- 7.- Hsin-Hsiang C. *Retinitis pigmentosa and aliend retinal disease. Electrophysilogic findigs*, *Trans Am Acad Ophthal.* 81:659.;1976.
- 8.- Brown Brti *J Ophthalmol*, 21:645; 1989.
- 9.- Limaye and cols. Retinal microangiopathy in pigmentess paravenous retinochoroidal atrophy, 80,4:631; 1975.
- 10.- Jiménez JM and cols. *Inherited retinal diseases. A diagnostuc guide.* St Louis Ms 1989.
- 11.- Marmor MF. Visual loss in retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol*, 89:693-698; 1982
- 12.- Pagon RA. *Retinitis pigmentosa. Surv Ophthalmol*, 33:137-167: 1988