

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO



FACULTAD DE MEDICINA

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

ASOCIACIÓN PARA EVITAR LA CEGUERA EN MÉXICO, I.A.P.

HOSPITAL "DR. LUIS SÁNCHEZ BULNES"



TESIS DE POSGRADO PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALISTA EN:

OFTALMOLOGÍA

DISTROFIA CONO-BASTÓN

PRESENTA

DR. JAVIER FLORES PRECIADO



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.

TUTOR DE TESIS

DR. GERARDO GARCÍA AGUIRRE

ADSCRITO AL SERVICIO DE RETINA

ASOCIACIÓN PARA EVITAR LA CEGUERA EN MÉXICO

HOSPITAL “DR. LUIS SÁNCHEZ BULNES”

JEFE DE ENSEÑANZA

DR. DANIEL OCHOA CONTRERAS

ADSCRITO AL SERVICIO DE RETINA

ASOCIACIÓN PARA EVITAR LA CEGUERA EN MÉXICO

HOSPITAL “DR. LUIS SÁNCHEZ BULNES”

TITULO:

DISTROFIA CONO-BASTÓN

AUTOR: DR. JAVIER FLORES PRECIADO

RESIDENTE DE TERCER AÑO DE OFTALMOLOGÍA

EMAIL: jfdepre@hotmail.com

ESTA REVISIÓN FUE REALIZADA EN LA ASOCIACIÓN PARA EVITAR LA CEGUERA EN MÉXICO HOSPITAL "DR. LUIS SÁNCHEZ BULNES", UBICADO EN VICENTE GARCÍA TORRES No 46, COLONIA BARRIO SAN LUCAS, DELEGACIÓN COYOACÁN, CÓDIGO POSTAL 04030, MÉXICO DISTRITO FEDERAL, TELÉFONO 1084-1400.

AGRADECIMIENTOS

“Aprende como si fueras a vivir toda la vida y vive como si fueras a morir mañana”

Sir Charlie Chaplin

Agradezco a DIOS por darme la oportunidad de estar en el mundo rodeado de gente buena.

Agradezco a mi Padre Fausto y mi Madre Alejandra por darme la vida y llenarme de su amor incondicional.

Agradezco a mis hermanos Fausto, Alejandro, Andrea, Eduardo y Fernando por sus buenos momentos en casa.

Agradezco a mis Abuelas Carmen y María por su bondad infinita.

Agradezco a mi familia por brindarme siempre sus mejores deseos.

Agradezco a mis Amigos por estar en las buenas y en las malas.

Agradezco a mis Maestros y compañeros por compartir experiencias.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN

RESUMEN

- I. EMBRIOLOGÍA DE LA RETINA
- II. ASPECTOS BÁSICOS DE LA ANATOMÍA DE RETINA
- III. DISTROFIA CONO-BASTÓN
- IV. REPORTE DE CASO CLÍNICO
- V. DISCUSIÓN DEL CASO

CONCLUSIÓN

BIBLIOGRAFÍA

ÍNDICE

PÁGINA

| | |
|--|----|
| INTRODUCCIÓN----- | 1 |
| RESUMEN----- | 2 |
| EMBRIOLOGÍA DE LA RETINA----- | 3 |
| ASPECTOS BÁSICOS DE LA ANATOMÍA DE RETINA----- | 5 |
| DISTROFIA CONO-BASTÓN----- | 8 |
| REPORTE DE CASO CLÍNICO----- | 12 |
| DISCUSIÓN DEL CASO----- | 17 |
| CONCLUSIÓN----- | 18 |
| BIBLIOGRAFÍA----- | 19 |

INTRODUCCIÓN

La distrofia cono bastón es una distrofia de retina que pertenece al grupo de las retinopatías pigmentarias, es una enfermedad rara con una prevalencia de 1 en 40,000.

La distrofia cono bastón se caracterizan por el depósito de pigmento visible en macular en la exploración de fondo de ojo, en contraste a la típica retinosis pigmentaria la cual se le conoce también como distrofia bastón como resultado de la pérdida primaria de bastones seguida de la pérdida de conos, la cual en la distrofia cono bastón pasa al contrario.

La distrofia cono bastón se caracteriza por un involucro primario de conos y en algunas ocasiones la pérdida concomitante tanto de conos como bastones lo que explica los síntomas principales de la enfermedad los cuales serían; disminución de la agudeza visual, alteraciones de la visión al color, fotofobia, disminución de la sensibilidad en el campo central de la visión, seguido de la disminución de la sensibilidad en el campo periférico de la visión y ceguera nocturna.

El curso clínico de la distrofia cono bastón es generalmente más severo y rápido que la que la distrofia bastón cono, lo que lleva a la ceguera, en los estadios finales es difícil diferenciar el tipo distrofia que presentó el paciente.

La distrofia cono bastón principalmente no se asocia a ningún síndrome, aun que puede ser parte del Síndrome de Bardet Bield y de la Ataxia Espinocerebelar tipo 7, en la variedad no sindromática se encuentra un patrón genético heterogéneo en donde se han encontrado implicado más de 10 genes, los cuatro genes que han sido descritos principalmente son el ABCA4 causa de la enfermedad de Stargardt en un 30-60% se asocia a un patrón autosómico recesivo, CRX y GUCY 2D son los responsables principales de un patrón autosómico dominante y RPGR responsable del patrón ligado al X.

El diagnóstico de la Distrofia cono bastón se basa en la historia clínica, en la exploración oftalmológica, pruebas electrofisiológicas y pruebas moleculares. En la actualidad no existe una terapia que detenga la evolución de enfermedad o que restaure la visión, el pronóstico visual es pobre, por que el manejo es multidisciplinario con la ayuda del asesoramiento genético, la rehabilitación visual y el manejo psicológico.

RESUMEN

La Distrofia Cono Bastón es una patología bastante interesante, por lo que para poder entenderla vamos a hablar del desarrollo embrionario de la retina, de la macula y del epitelio pigmentario ya que son estructuras que están alterados, también hablaremos de la anatomía y de la fisiología de cada una de estas estructuras ya que al conocer lo normal podremos correlacionarlo con las manifestaciones y la clínica.

Lo siguiente es conocer la enfermedad desde la definición, la epidemiología, los signos y síntomas, las alteraciones anatómicas, los diagnósticos diferenciales, los estudios de gabinete, el pronóstico y el manejo que se les debe de brindar a estos pacientes.

Se presentara el caso clínico de un paciente del hospital “Dr Luis Sánchez Bulnes” donde podremos correlacionar la literatura con el caso clínico, para continuar con la discusión del caso y como se llevo al diagnostico y por fin las conclusiones del caso clínico.

EMBRIOLOGÍA DE RETINA

Retina

La retina neurosensorial se origina de la capa mas interna de las células neuroectodermicas del cáliz óptico, la diferenciación de esta capa celular comienza precozmente y en el primer mes tras la fecundación la actividad mitótica ha producido tres o cuatro hileras compactas de células que aumentan rápidamente de número. Los núcleos se separan en los dos tercios externos de la retina primordial hacia la capa externa del cáliz óptico, esta zona se conoce como zona primitiva, los ápices ciliados de las células se dirigen hacia fuera, hacia la cavidad del ventrículo óptico, el tercio interno de la retina en desarrollo inicialmente está desprovisto de núcleos y se denomina zona marginal interna que finalmente se diferencia en la capa de fibras nerviosas. Las zonas primitiva y marginal se pueden reconocer solo hasta la séptima semana de gestación.

La diferenciación de la retina comienza en el centro del cáliz óptico y gradualmente se extiende periféricamente hasta su borde, a las cinco semanas las futuras células ganglionares y de muller han migrado desde las capas neuroepiteliales externas hacia la cavidad vítrea, en consecuencia los núcleos de las células neuroblasticas se segregan en dos capas la capa neuroblastica interna y externa la cual está separada por la capa de fibras nerviosas transitorias de Chievitz la cual se convierte en la capa plexiforme interna entre la semana 9 y 12 de la gestación, excepto en la macula donde persiste hasta el nacimiento.

Las células ganglionares son las primeras células de la retina que se diferencian claramente, por sus prolongaciones axonales y sus árboles dendríticos que comienzan a desarrollarse hacia la sexta semana de gestación, los axones mas proximales al polo posterior son los primeros que entran en el tallo óptico para formar el nervio óptico.

Las prolongaciones de las células de muller se extienden desde la membrana basal interna de la vesícula óptica hacia el ventrículo óptico, tan pronto como los foto receptores aumenten de tamaño y se hacen morfológicamente diferenciados como conos el desarrollo de complejos de unión en las superficies laterales adyacentes de estas células y la formación de la membrana limitante externa.

Los fotoreceptores se originan de la capa mas externa de células neuroblasticas, la actividad mitótica que es abundante en las capas neuroblasticas externas en la semana 4-12 desaparece en la retina central hacia la semana 15 de la gestación y la diferenciación de los conos comienza en la región de la futura fóvea, los cilios de los ápices celulares que habían invaginado el epitelio pigmentario desaparecen y se forman los precursores de los segmentos externos.

La diferenciación de los segmentos externos de los conos comienza a los 5 meses cuando se forman múltiples invaginaciones en la membrana plasmática de las prolongaciones, los cuerpos celulares de los bastones están dispersos entre los conos y se reconocen por primera vez por sus núcleos oscuros con cromatina periférica condensada, los segmentos externos de estos se forman durante el séptimo mes de gestación.

Macula

La diferenciación de las neuronas, los foto receptores y las células gliales en la fóvea se produce en fases tempranas porque esta región es el punto focal del desarrollo centro periférico de la retina.

Los diferentes tipos celulares así como muchas sinapsis y uniones intracelulares ya están establecidos hacia la 15 semana de gestación. El adelgazamiento de las capas de células ganglionares y nuclear interna comienza a las 24-26 semanas de gestación y da lugar a la primera excavación reconocible en la zona macular, la depresión fóveal se hace más prominente hacia el séptimo mes como consecuencia del marcado adelgazamiento de la capa nuclear interna. En este momento se han producido muchos cambios en los conos; la anchura de los segmentos internos ha disminuido, su longitud ha aumentado, al igual que la capa de fibras de Henle, a los 8 meses solo quedan dos capas de células ganglionares y la capa nuclear interna se ha reducido a 3 hileras o menos. Al nacimiento los axones de las células bipolares que pasan las capas plexiformes internas constituyen la capa de Chievitz, la recolocación de todas las capas hacia la periferia de la pendiente fóveal deja que los núcleos de los conos estén descubiertos para el 4to mes de nacimiento, el remodelado de la fóvea termina hacia el 4to año de edad.

Epitelio pigmentario de la retina

La actividad mitótica continúa con las células epiteliales columnares pseudoestratificadas que constituyen la pared externa del cáliz óptico hasta la sexta semana de gestación. Los bordes apicales de las células adyacentes ya están unidos por complejos de unión con zonulas de oclusión y zonulas adherentes. Hacia la 6ta semana comienza la melanogénia desaparecen simultáneamente los cilios que habían estado presentes de la retina neurosensorial.

Las células EPR son las primeras en producir melanina, ya sea en la retina o en la coroides las fases de producción de la melanina son las mismas, premelanosomas y melanosomas.

La diferenciación del EPR comienza en el polo posterior y avanza anteriormente de modo que a las 8 semanas de la gestación el EPR está organizado como una única capa de células columnares hexagonales localizadas posteriormente, se piensa que el EPR es funcional entre el 3 y 4to mes de gestación. La membrana basal del EPR se convierte en la porción interna de la membrana de Bruch. Las células epiteliales pigmentarias embrionarias tienen una marcada influencia inductiva sobre el desarrollo de la coroides, la esclerótica y la retina neurosensorial.

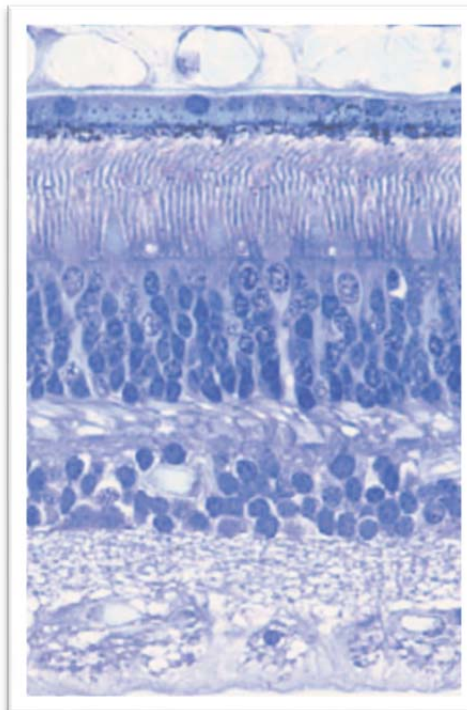
ASPECTOS BÁSICOS DE LA ANATOMÍA DE RETINA

Retina

El fondo del ojo es la parte del ojo que puede ver mediante oftalmoscopia, que incluye la retina y sus vasos, y la cabeza del nervio óptico.

La retina es una estructura fina y transparente, que un corte trasversal se observa la disposición de las capas que la conforman de externa a interna:

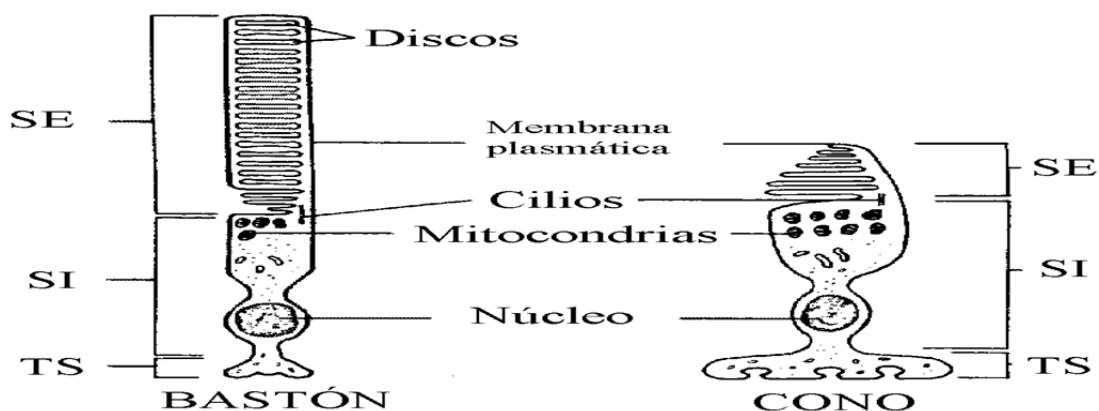
- EPR y su membrana basal
- Segmentos internos y externos de bastones y conos
- Membrana limitante externa
- Capa nuclear externa (núcleos de los fotorreceptores)
- Capa plexiforme externa
- Capa nuclear interna
- Capa plexiforme interna
- Capa de células ganglionares
- Capa de fibras nerviosas
- Membrana limitante interna



La capa de fotorreceptores está formada por células neuroepiteliales muy especializadas denominadas conos y bastones. Cada una de estas células están formadas por un segmento externo y uno interno, los segmentos externos rodeados por una matriz de mucopolisacaridos contactan con las prolongaciones apicales del EPR.

El bastón está formado por un segmento externo que contiene múltiples discos laminares similares a una pila de monedas y un cilio conector central que tiene una configuración transversal, el segmento interno del bastón se subdivide en dos elementos adicionales una elipsoide externa que contiene gran número de mitocondrias y un miode interno que contiene una gran cantidad de glucógeno, el miode se continua con el cuerpo principal donde está localizado el núcleo, la porción interna de la célula contiene el cuerpo sináptico o esférula del bastón que está formada por una única invaginación que alberga a dos prolongaciones de células horizontales y una o más dendritas bipolares centrales.

Los segmentos externos de los conos tienen una morfología diferente dependiendo de su localización en la retina, los conos extrafoveales de la retina tienen elipsoides y mioides cónicas y sus núcleos tienden a estar más cerca de la membrana limitante externa que los núcleos de los bastones, los segmentos externos de los bastones y conos es similar solo difiere en que los discos de los bastones no están unidos a la membrana celular, el cuerpo sináptico del cono o pedículo es más complejo que la esférula del bastón, los pedículos establecen sinapsis con otros conos o bastones así como células horizontales y bipolares. Los conos foveales tienen segmentos internos cilíndricos igual que los bastones pero por lo demás son histológicamente idénticos a los conos extrafoveales.



Macula

La macula de 5-6mm de diámetro está entre las arcadas vasculares temporales, en el centro de la macula está la fovea rica en conos responsable de la visión del color y de la máxima agudeza visual. En la periferia extrema se puede observar la ora serrata que es la unión de la retina con la pars plana mediante gonioscopia u oftalmoscopio indirecto. El color rojizo del fondo se debe a la transmisión de la luz reflejada desde la esclerótica posterior a través del lecho capilar de la coroides.

La fovea es la depresión retiniana central cóncava de aproximadamente 1.5mm de diámetro, sus bordes son inexactos desde el punto de vista clínico, alrededor de la fovea se encuentra la parafovea 0.5mm de anchura donde la CCG, la CNI y la CPE tienen su máximo grosor, alrededor de esta zona está la perifovea de 1.5mm de anchura. La foveola la depresión central dentro de la fovea localizada aproximadamente 4mm temporal y 0.8mm inferior al centro del nervio óptico, mide aproximadamente 0.35mm, en esta zona solo se encuentran fotoreceptores, células de Muller y otras células gliales. La capa de fotoreceptores de la fovea está formada completamente por conos, cuya elevada densidad explica la alta agudeza visual.

El bloqueo de la fluorescencia de la coroides que se observa en la macula durante la angiografía con fluoresceína esta producida en parte por el pigmento xantófilo y en parte por el mayor contenido de melanina del EPR en fovea.

Epitelio Pigmentario de la Retina

El epitelio pigmentario de retina está formado por una mono capa de células hexagonales que se extienden en dirección anterior desde la papila óptica hasta la ora serrata donde se fusionan con el epitelio pigmentario del cuerpo ciliar. Tiene una estructura sencilla pero de múltiples funciones:

- Metabolismo de la vitamina A
- Mantiene la barrera hematorretiniana externa
- Fagocitosis de los segmentos externos de los fotorreceptores
- Absorción de la luz
- Intercambio calórico
- Formación de la membrana basal
- Producción de la matriz de mucopolisacaridos que rodea a los segmentos externos
- Transporte activo de materiales hacia el EPR y desde el mismo

El citoplasma de las células del EPR contiene múltiples gránulos de lipofuscina probablemente proceden de los discos de los fotorreceptores y representan cuerpos residuales que se originan por la actividad de los fagosomas. Los fagosomas son vesículas recubiertas por la membrana que contiene segmentos externos de disco que han sido englobados por el EPR, durante toda la vida se excretan por debajo de la membrana basal del EPR cuerpos residuales digeridos de manera incompleta lo que favorece la formación de drusas.

DISTROFIA CONO-BASTÓN

Definición

La distrofia cono bastón pertenece al grupo de las Retinopatías pigmentarias.

Signos y síntomas

La disminución de la agudeza visual es el síntoma más precoz, la fotofobia es también de las primeras molestias que puede referir el paciente, las discromatopsias y la ceguera nocturna son síntoma más tardío.

Polo posterior

En estadios iniciales se puede observar la macula normal o encontrar lesiones finas en macula y palidez del nervio óptico, en estadios más avanzados se puede observar depósitos pigmentarios parecidos a las espículas óseas pero en el área macular, atenuación de los vasos retinianos y atrofia de retina.

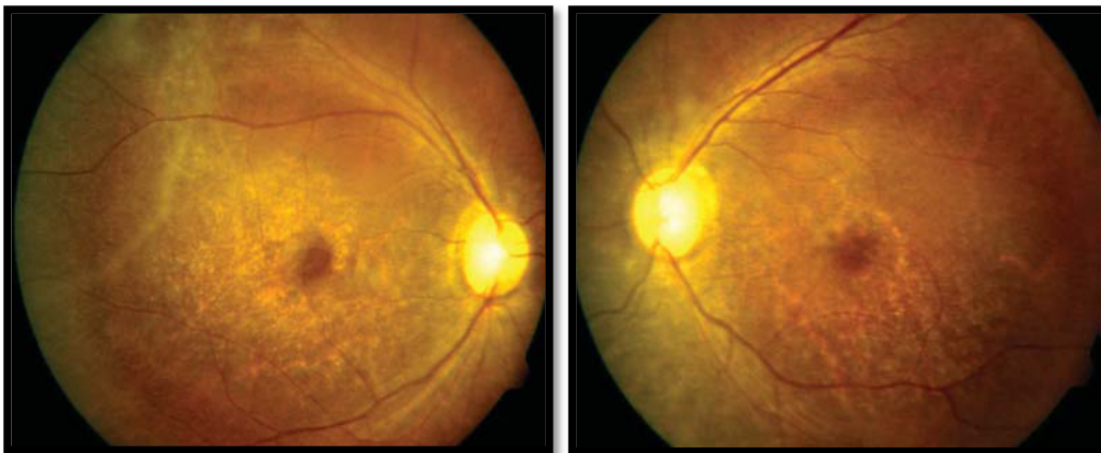


Foto 1. Polo posterior del ojo derecho e izquierdo donde se observa la papila amarilla, con disminución del calibre de los vasos retinianos y atrofia en el área macular.

Campo visual

Vamos encontrar primero un escotoma central en el campo visual el cual va ir avanzando hacia la periferia del campo visual, al contrario de lo que ocurre con la distrofia bastón cono.

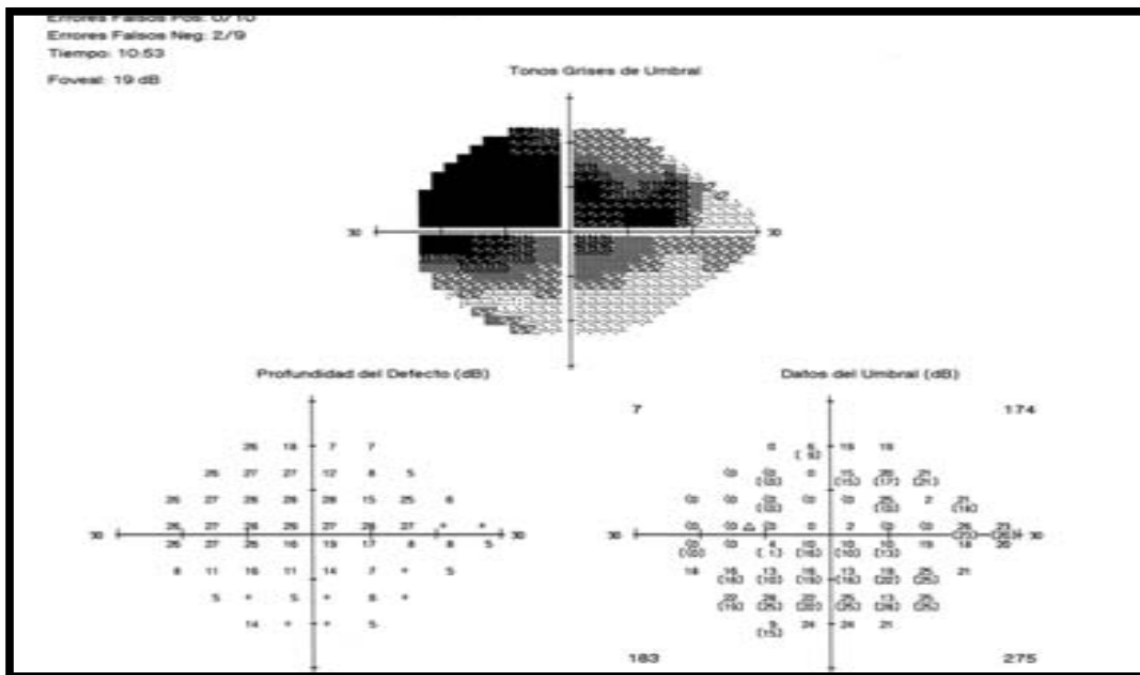


Figura 1. Campo visual del ojo izquierdo donde se observa un escotoma central.

Electroretinograma

En el electroretinograma se va encontrar una disminución de la amplitud en ambas ondas tanto la onda a como la onda b, aun que el involucro principal será en la onda b de la fase fótica al estimular principalmente los conos en comparación de la onda b de la fase escotópica donde se estimulan principalmente los bastones.

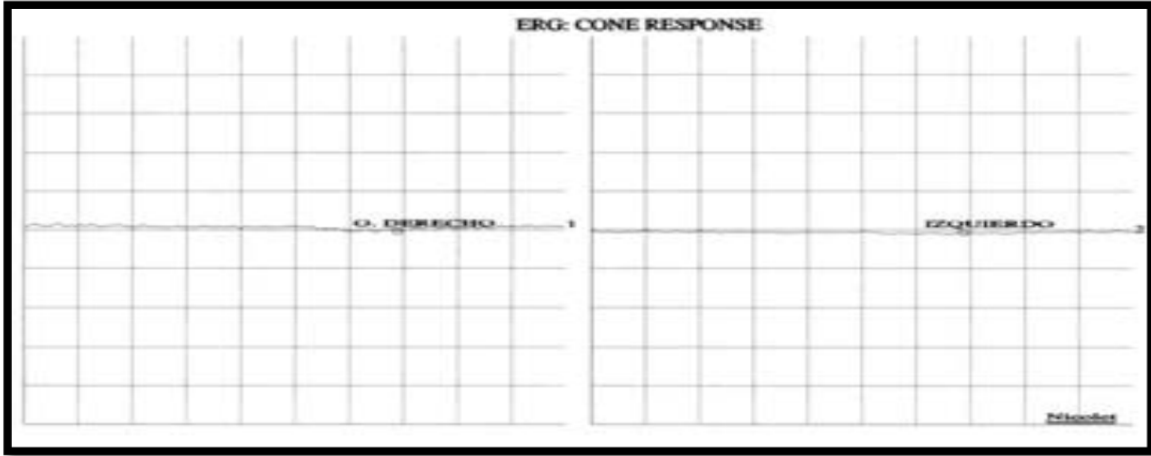


Figura 2. Electroretinograma en fase fotópica donde se observa una ausencia de respuesta a los conos.

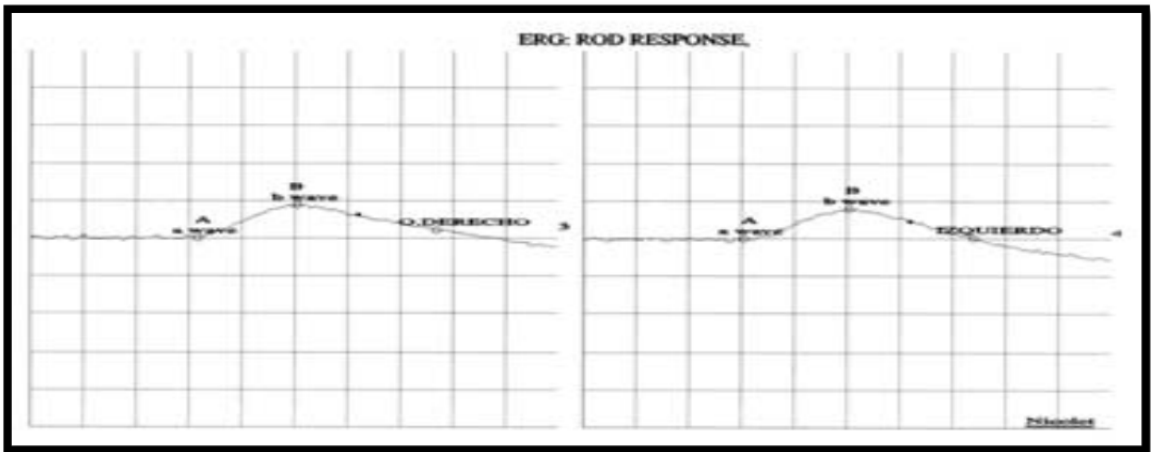


Figura 3. Electroretinograma en fase escotópica donde se observa la onda b disminuida.

Epidemiología

La prevalencia de la Distrofia cono-bastón se estima en 1/40,000, por lo que es diez veces menos frecuentes que la retinosis pigmentaria.

Clínica

-Distrofia cono bastón no sindromatica

La distrofia cono-bastón se presenta como una enfermedad macular o como una retinopatía difusa con predominio de daño macular, los síntomas principales del paciente nos llevan a sospechar en una afección a nivel de los conos como es la disminución de la agudeza visual y perdida de la sensibilidad en el campo visual central, aun que en ocasiones se pueden ver afectados desde el inicio conos y bastones manifestándose con pérdida de la visión y ceguera nocturna. En términos generales la distrofia cono-bastón es una enfermedad más agresiva que la retinosis pigmentaria ya que el paciente pierde la visión a más temprana edad. Se han descrito dos estadios en el curso de la enfermedad.

| | Estadio 1 | Estadio 2 |
|------------------------------|---|---|
| Síntomas principales | -Disminución de la agudeza visual -Intensa fotofobia -Grados variable de discromatopsia | -Ceguera nocturna -Nistagmo |
| Inicio | -Primera década de la vida | |
| Exploración | -Depósitos pigmentarios y atrofia de retina en el área macular -Vasos retinianos normal o disminuidos de tamaño -Nervio óptico pálido sector temporal | -Depósitos pigmentarios y atrofia en la macula y en la retina periférica. |
| Campo visual | -Escotoma central | -Pérdida progresiva del campo visual periférico |
| Angiografía con Fluoresceína | -Defecto en ventana redondo hiperfluorescente con un centro hipofluorescente | |
| Electroretinograma | -La respuesta a conos está más afectada que la de bastones | -La respuesta de conos y bastones están disminuidas |

Distrofia cono-bastón sindromatico

Hay algunos síndromes a los cuales se asocia la Distrofia cono-bastón

-Síndrome de Bardet Biedl

Es una enfermedad autosómica recesiva con una prevalencia de 1/13,500 a 1/60,000. Se asocia la distrofia de retina con polidactilia, obesidad, hipogonadismo, retraso mental y malformaciones renales que pueden causar falla renal. En la mayoría de los casos se describe una distrofia bastón cono, aun que se ha reportado un involucro macular indicando una distrofia cono bastón, paciente principalmente manifiesta baja visual y fotofobia, en la angiografía con fluoresceína se encuentra hiperfluorescencia foveo macular, casi siempre se establece el diagnóstico en la primera década de la vida aunque puede ser difícil hacer el diagnóstico. Se han descrito más de doce genes afectados que codifican las proteínas de las estructuras de los cilios.

-Ataxia Espinocerebelosa tipo 7

Es una enfermedad autosómica dominante, causando una degeneración espinocerebelar por expansión de la poliglutamina en la proteína ataxin. La enfermedad retiniana inicia principalmente de macula para extenderse a toda la retina. Al inicio la enfermedad se presenta solo como distrofia de retina antes de iniciar las manifestaciones neurológicas.

-Enfermedades Ectodérmicas

La distrofia cono-bastón también se puede encontrar en: Amelogenesis Imperfecta, Hipotriquirosis con distrofia macular juvenil, Síndromes dismórficos y Alteraciones metabólicas.

Etiología de la Distrofia cono-bastón No Sindromático

La Distrofia cono-bastón no sindrómica tiene un patrón genético heterogéneo, por lo que se han descrito diferentes tipos de herencia mendeliana.

| | 1era categoría | 2da categoría | 3era categoría | 4ta categoría |
|----------|---|-------------------------|----------------|-------------------------------------|
| Gen | -CRX (principal) 5-10% -RIM1 -HRG4 | -ABC4 30-60% -GUCA1A | -RPGR | -GUCY2D -CORD -LCA |
| Herencia | Autosómica Dominante | Autosómica Recesivo | Ligado al X | Porcentaje indeterminado al X |

Método Diagnóstico

El diagnóstico clínico se basa en la disminución de la agudeza visual temprana y fotofobia, lesiones en el fondo del ojo, con disminución de la respuesta de los conos en el electroretinograma y progresión de los hallazgos. El electroretinograma continúa siendo la prueba diagnóstica sobre todo en pacientes en estadios tempranos donde no se observa cambios en el polo posterior, la prueba debe repetirse al año o dos años.

En la actualidad las pruebas moleculares no se realizan de rutina por la gran heterogenicidad genética de la enfermedad. Aun que las mutaciones que más se buscan son ABCA4, CRX, GUC1A que son las frecuentes.

Diagnostico diferencial

Las distrofias cono-bastón deben diferenciarse principalmente de las retinopatías primarias periféricas y de las distrofias maculares.

- Retinosis Pigmentaria
- Amaurosis Congénita de Leber
- Maculopatias
- Enfermedad de Stargardt
- Distrofia de Conos
- Enfermedades de Retina estacionarias

Manejo y tratamiento

En la actualidad no existe un tratamiento que detenga la evolución de la enfermedad o restaure la visión. Aun que si existen diferentes estrategias para disminuir el proceso degenerativo como son la protección solar, vitaminoterapia, el manejo de las complicaciones como catarata, edema macular quístico, inflamación.

Debe ponerse principal énfasis en los lentes con filtros para disminuir la fotofobia y mejorar la calidad visual, en la ayuda psicológica y social ya que la gran mayoría de los pacientes para la segunda década de la vida son legalmente ciegos.

- Asesoramiento genético

Una vez realizado el diagnostico el paciente y su familia debe recibir un asesoramiento genético sobre la enfermedad, por lo que es importante establecer un diagnostico fenotípico y así informar al paciente y a la familia sobre el riesgo de padecer o transmitir la enfermedad a su descendencia, incluyendo las posibles medidas para tratar o retrasar los síntomas de la enfermedad y evitar la transmisión de la misma.

- Diagnostico prenatal

El diagnostico prenatal se puede realizar en las familias en el cual se conoce el gen responsable de la enfermedad mediante amniocentesis o biopsia corionica, aun este sigue siendo un tema ético y bastante discutido por el riesgo asociado y porque no existe tratamiento.

REPORTE DE CASO CLÍNICO

El siguiente caso clínico se trata de un paciente masculino de 27 años de edad que acude a la Asociación Para Evitar la Ceguera en México Hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes”, por disminución de la agudeza visual central en ambos ojos a la que se asocia fotofobia de un año de evolución.

A la anamnesis el paciente niega antecedentes heredo-familiares al igual que personales patológicos y no patológicos, quirúrgicos y alérgicos.

A la Exploración oftalmológica encontramos una agudeza visual del ojo derecho (OD) 20/200 y del ojo izquierdo (OI) 20/150, con una refracción de OD $-1.75 = -2.00$ a 95° y OI $-1.75 = -2.25$ a 85° .

En la ultrabiomicroscopia de ambos ojos encontramos párpados normales, conjuntiva normal, cornea transparente, cámara anterior formada, iris regular y reactiva, baja dilatación farmacológica encontramos el cristalino transparente, vítreo transparente, papila redonda bien delimitada de coloración naranja con salida de los vasos retinianos centrales, el calibre de los vasos arteriales disminuido de grosor, en el área macular se observa cambios atróficos de la retina, con cambios de la coloración amarillo, por fuera de las arcadas de observa hipo-híper pigmentación de la retina (foto 1 y 2).

Con estos datos clínicos hasta el momento se llego al diagnostico probable de Enfermedad de Stargardt, por lo que se le solicito al paciente angiografía con fluoresceína (foto 3 y 4) con la cual ya contaba el paciente, estudios de electrofisiología (foto 5,6), tomografía de coherencia óptica (foto 7 y 8).

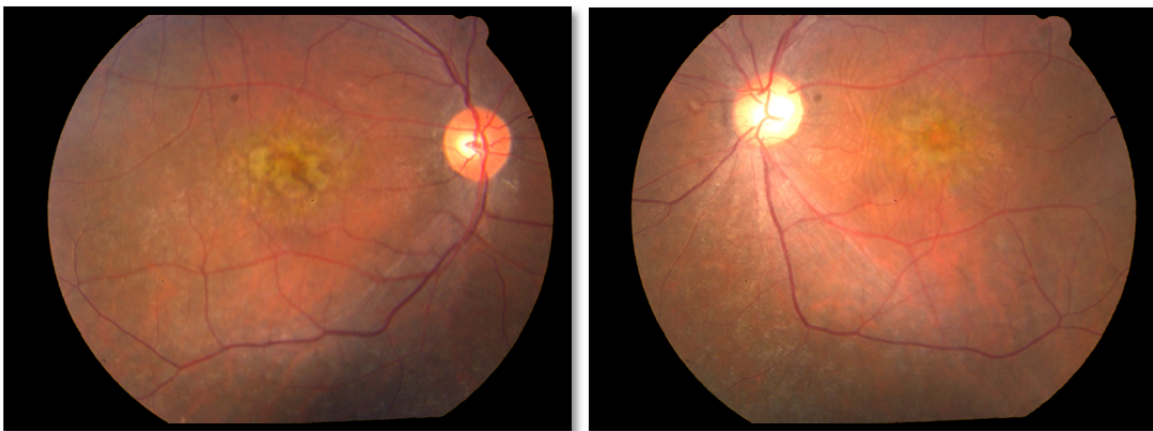


Foto 1 y 2

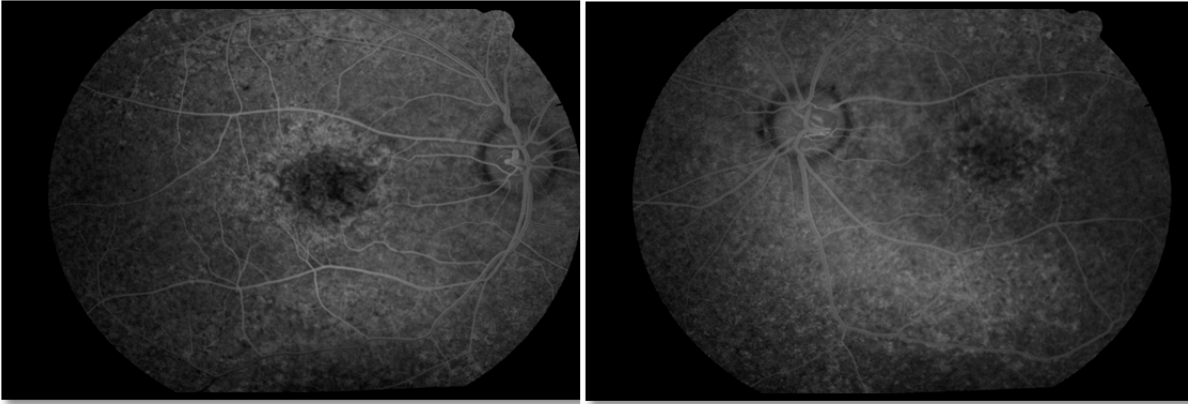


Foto 3 y 4. Angiografía con fluoresceína en etapa tardía donde se observa hipo-hiperfluorescencia en el área macular en la retina periférica.

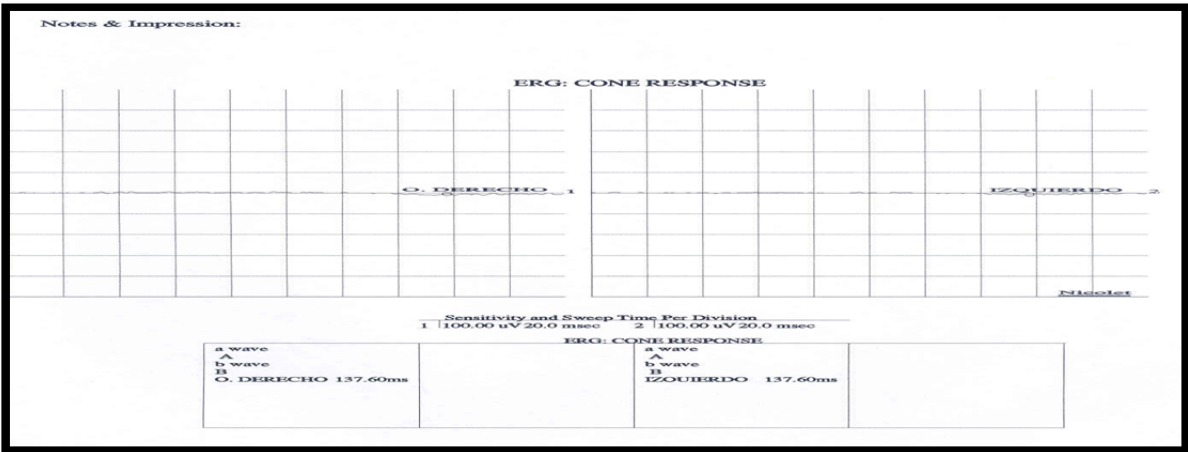


Foto 5. Electroretinograma fase fotopica donde no se encuentra respuesta de los conos.

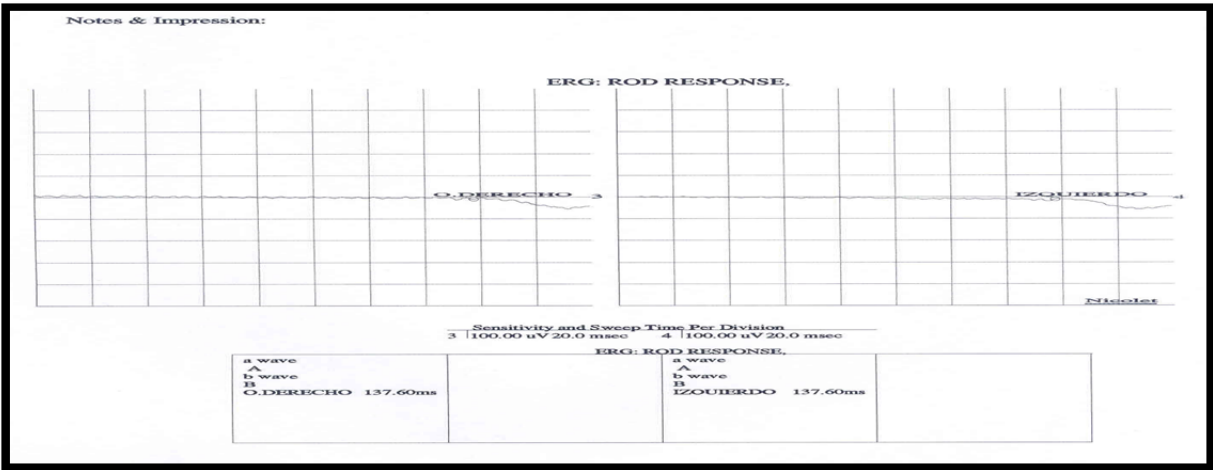


Foto 6. Electroretinograma fase escotopica donde se encuentra la respuesta de los bastones disminuida.

Al paciente se le realizo electrooculograma el cual también se encontró alterado con índice de Arden de 108% en ambos ojos, y las pruebas de sensibilidad al color y al contraste también salieron anormales.

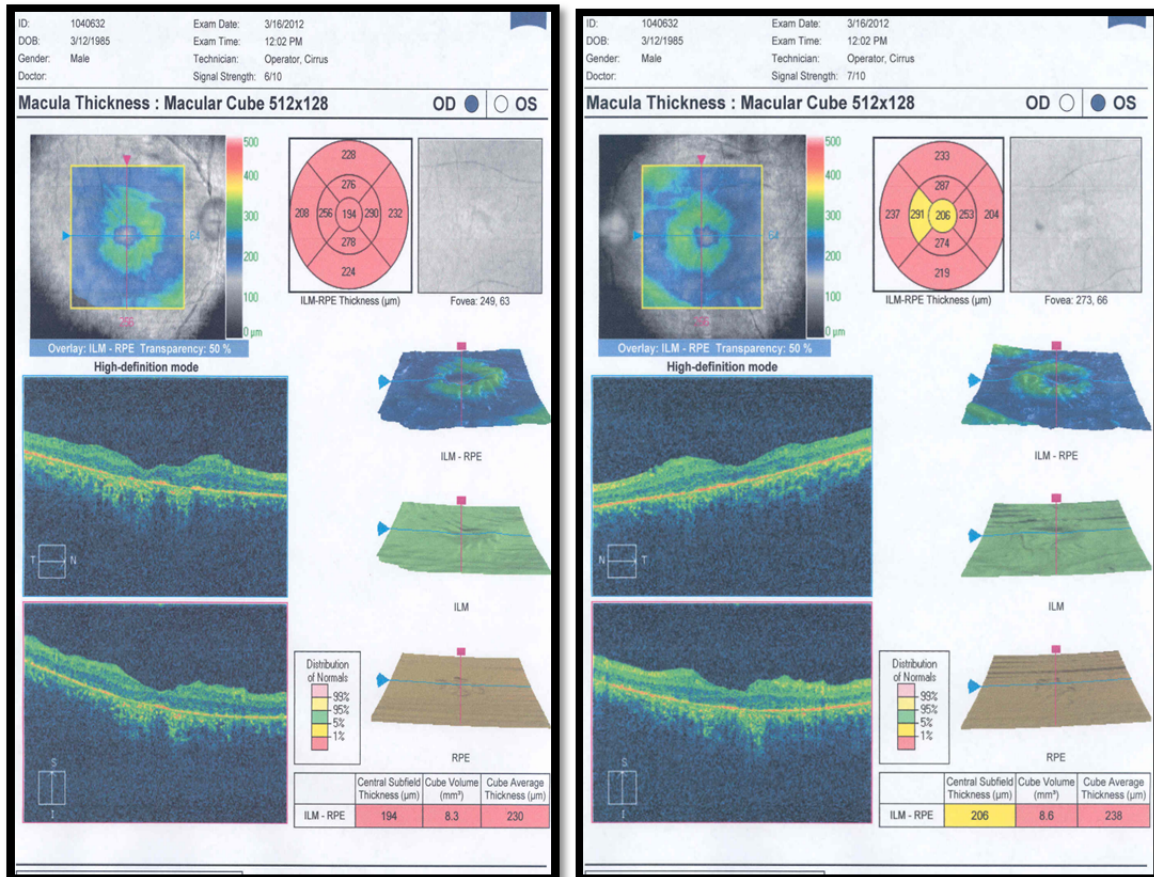


Figura7 y 8. Tomografía de coherencia óptica se observa una atrofia generalizada de la retina.

Al integrar todos los datos del paciente se llego al diagnostico de Distrofia generaliza tipo cono bastón, por lo que se envió al servicio de Baja visión y Genética para brindarle al paciente un manejo integral.

DISCUSIÓN DEL CASO

Este caso es bastante interesante ya que es una enfermedad rara como se describe en la literatura de 1/40, 000 habitantes. Se debe sospechar en todos los pacientes que refieran disminución de la agudeza visual central bilateral y se asocia a fotofobia o discromatopsias de inicio temprano.

Es importante realizar un buen interrogatorio sobre antecedentes heredo familiares ya que se puede transmitir de forma autosomica dominante y así comenzar a integrar un probable diagnostico, también se debe interrogar al pacientes sobre antecedentes personales patológicos neurológicos, renales, dismorficos ya que se asocia a otros síndromes, importante observar al paciente desde que llegue al consultorio por datos como obesidad, retraso mental, alteraciones de la marcha.

Esta descrito que con una buena anamnesis se llega al diagnostico en un 70-80% , por lo que para aumentar el éxito diagnostico es importante hacer una buena exploración oftalmológica y correlacionar signos y síntomas con las características observadas en la exploración, el siguiente paso es hacer diagnóstico diferencial de las entidades más frecuentes tomando en cuenta la edad, el sexo, el área afectada, y así poder tomar la mejor decisión de que estudios realizar para confirmar o eliminar nuestros diagnósticos.

En nuestro caso se realizo un diagnostico presuntivo de Enfermedad de Stargardt el cual se buscaba confirmar o eliminar con los estudios, que el principal estudio que nos guio al diagnostico fue el electroretinograma al encontrar una disminución de la onda b en la fase fopica que nos habla de un daño en los conos lo cual concordaba con la baja visual central y con la fotofobia, algo inesperado fue que también la onda b de la fase escotopica que corresponde a los bastones también estaba disminuido lo que al interrogatorio el paciente refiere tener problemas para ver en la noche lo cual concuerda con el estudio; el interrogatorios, la clínica y los estudios nos llevaron al diagnóstico del paciente.

Lo difícil del caso no termina con el diagnóstico si no que inicia con la rehabilitación visual, social, con el asesoramiento genético y psicológico, es importante brindarle un apoyo multidisciplinario ya que la gran mayoría de los pacientes con esta patología se encuentran en edad productiva.

CONCLUSIÓN

Paciente con baja visual central bilateral, fotofobia y discromatopsias pensar en Distrofia Cono Bastón.

Realizar siempre un buen interrogatorio de los signos y síntomas, de los antecedentes heredofamiliares y personales.

Explorar al paciente desde que entre al consultorio y realizar una buena exploración oftalmológica.

Integrar todos los datos para realizar diagnósticos diferenciales más frecuentes.

Seleccionar las pruebas de gabinete más adecuadas para confirmar o eliminar el diagnóstico.

Enviar al paciente a asesoramiento genético, psicológico y a rehabilitación visual.

BIBLIOGRAFÍA

ARTÍCULOS

1. Christian P Hamel, Cone rod dystrophies, *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007, 2:7.
2. Michelle L. Tetreault, Diana M. Horrigan, Retinoids restore normal cyclic nucleotide sensitivity of mutant ion channels associated with cone dystrophy, *Molecular Vision* 2006; 12:1699-705.
3. Isabelle Audo, Kinga Bujakowska, Prevalence and novelty of PRPF31 mutations in French autosomal dominant rod-cone dystrophy patients and a review of published reports, Audo et al *BMC Medical Genetics* 2010, 11:145.
4. Anthony G. Robson, Michel Michaelides, Functional characteristics of patients with retinal dystrophy that manifest abnormal parafoveal annuli of high density fundus autofluorescence; a review and update, *Ophthalmol* (2008) 116: 79-89.
5. Alberta A.H. J. Thiadens, Gyan G. Soerjoesing, Clinical course of cone dystrophy caused by mutations in the RPGR gene, *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* (2011) 249: 1527-1535.
6. Alessandra Maugeri, B. Jeroen Klevering, Mutations in the ABCA4 (ABCR) Gene are the major cause of Autosomal Recessive Cone-Rod Dystrophy, *Am. J. Hum. Genet.* 67: 960-966, 2000.
7. A. Michalik, J-J Martin and C Van Broeckhoven, Spinocerebellar ataxia type 7 associated with pigmentary retinal dystrophy, *European Journal of Human Genetics* (2004) 12, 2-15.
8. Alberta A. H. J Thiadens, Nild W. R. Slingerland, Cone-Rod dystrophy can be a manifestation of Danon disease, *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* (2012) 250; 769-774.
9. Ben J. Kim, Mohamed A. Ibrahim, Use of Spectral Domain OCT to Visualize Photoreceptor Abnormalities in Cone-Rod Dystrophy-6, *Retin Cases Brief Rep.* 2011; 5 (1): 56-61.
10. Karina Soto-Ortiz, Mitzy Torres-Soriano, Distrofia cono-baston. Reporte de un caso, *Rev Mex Oftalmol*; Enero-Febrero 2008; 82(1):46-49.
11. Millan JM, Aller E., El asesoramiento genético en los déficits visuales y auditivos, *Arch Soc Esp Oftalmol* 2008; 83: 689-702.

LIBROS

1. Fundamentos y principios de Oftalmología, Curso de ciencias básicas y clínicas, American Academy of Ophthalmology 2007-2008, Elsevier.
2. Retina y vítreo, Curso de ciencias básicas y clínicas, American Academy of Ophthalmology 2007-2008, Elsevier.
3. Retina y vítreo, Asociación Mexicana de Retina A.C. 2da edición, Manual moderno.
4. Oftalmología Clínica, Jack J. Kanski 5ta edición, Elsevier.