

Retinosquiasis juvenil y su rehabilitación visual

Juvenile retinoschisis and its visual rehabilitation

Marilyn Linares Guerra^I; Eduardo Ramos Gómez^{II}; Annelise Roselló Leyva^{III}; Susana Rodríguez Maso^{IV}; Carlos Perea Ruiz^V; Mabel Benites Lugo^{VI}

^IEspecialista de I Grado en Oftalmología y en Medicina General Integral. Instructora. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". La Habana, Cuba.

^{II}Especialista de I Grado en Oftalmología. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Hospital General "Salvador Allende". La Habana, Cuba.

^{III}Especialista de I Grado en Oftalmología. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Instructora. Aspirante a Investigadora. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". La Habana, Cuba.

^{IV}Especialista de II Grado en Oftalmología. Asistente. Aspirante a Investigadora. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". La Habana, Cuba.

^VEspecialista de II Grado en Oftalmología. Profesor Auxiliar. Investigador Auxiliar. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". La Habana, Cuba.

^{VI}Especialista de I Grado en Oftalmología y en Medicina General Integral. Hospital "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río, Cuba.

RESUMEN

La retinosquiasis es una distrofia vitreoretiniana caracterizada por la separación de las capas de la retina y la formación de quistes intrarretinianos. En la retinosquiasis juvenil se describen alteraciones oftalmológicas que la distinguen de la retinosquiasis adquirida. Con el objetivo de describir las características clínicas de un caso atípico de retinosquiasis juvenil se realizó el estudio de un paciente varón de 8 años de edad, quien acudió a consulta por disminución de la visión y la posibilidad de ayuda óptica. Al examen del fondo de ojo se visualizó una esquiasis a nivel macular y periférica con edema de ambas máculas. El electroretinograma presentó una disminución en la amplitud de la onda b. La tomografía de coherencia óptica reveló la separación de la retina interna a nivel de la capa de fibras nerviosas y el edema macular quístico. El tratamiento realizado fue la corrección y la ayuda ópticas para la visión cercana. Se concluye que se trata de una enfermedad infrecuente y, a su vez, de un caso atípico donde se imbricaron diversos signos que orientaban hacia las dos formas clínicas de la enfermedad, pero independientemente de que aparezcan características de retinosquiasis adquirida en un paciente joven, el tratamiento de rehabilitación visual con ayuda óptica sigue siendo el más indicado para lograr una mayor calidad visual.

Palabras clave: Esquiasis, edema macular, ayuda óptica.

ABSTRACT

The retinoschisis is a vitreoretinal dystrophy characterized by the separation of the retina layers and the formation of intraretinal cysts, In juvenile retinoschisis are described ophthalmologic alterations distinguished of the acquired retinoschisis. The objective of present paper was to conduct a study to describe the clinical features of an atypical case of juvenile retinoschisis of a male patient aged 8 who came to consultation due to a decrease of vision and the possibility of optical help. At eye examination it was visualized a schisis at macular level and peripheral with edema of both maculae. The electroretinogram showed a decrease in the b-wave amplitude. The tomography of optical coherence demonstrated the separation of the internal retina at level of the nervous fibers and the cystic macular edema. Treatment consisted of correction and optical help to the close vision. We conclude that it is a uncommon disease and at the same time, of a atypical case where are overlapped different signs directed towards the two clinical ways of the disease, but independently that appear characteristics of acquired retinoschisis in a young patient, the treatment of visual rehabilitation with optical help remains the more prescribed to achieve a great visual quality.

Key words: Schisis, macular edema, optical help.

INTRODUCCIÓN

La retinosquiasis es una distrofia vitreoretiniana caracterizada por la separación de las capas de la retina y la formación de quistes intrarretinianos. En el caso de la retinosquiasis congénita o juvenil, esta separación suele ocurrir a nivel de la capa de fibras nerviosas, a diferencia de la retinosquiasis senil o adquirida, que ocurre en la capa plexiforme externa y aparece alrededor de los 50 años de edad.^{1,2}

La retinosquiasis juvenil fue descrita por primera vez por *Haas* en 1898.² Es una patología extraña unilateral con un patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X, por lo que se ve afecto el sexo masculino.^{1,2} Es la forma más frecuente de las degeneraciones maculares en varones jóvenes con una frecuencia promedio de 1:10 000.³ Por ser una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, las mujeres son portadoras asintomáticas y no presentan manifestaciones de ella.⁴⁻⁶ Algunos autores han descrito mujeres afectadas para lo cual han ofrecido distintas explicaciones, que incluyen disomía uniparental del cromosoma X, inactivación preferencial del cromosoma con el alelo sano, doble mutación en los alelos del gen y alteraciones cromosómicas.¹⁻⁴

Clínicamente las manifestaciones de la retinosquiasis juvenil son evidenciables en el fondo de ojo desde el nacimiento, pero su sintomatología comienza en la segunda década de la vida con disminución progresiva de la agudeza visual, como consecuencia de los cambios maculares que van ocurriendo. La esquiasis periférica supone una mayor pérdida de visión y la aparición de complicaciones como la hemorragia vítrea y el desprendimiento de retina. Podemos encontrar también anomalías en la vascularización retiniana, alteraciones en el epitelio pigmentario y en el vítreo.^{5,6}

El diagnóstico se basa fundamentalmente en la clínica, y se apoya en los resultados de la agudeza visual, la ecografía y los estudios electrofisiológicos, como los potenciales evocados visuales (PEV), pero el electroretinograma (ERG) y la tomografía de coherencia óptica (TCO) son los que continúan presentando un mayor valor diagnóstico.⁷⁻¹⁰ Las opciones de tratamiento de esta patología constituyen un tema controvertido, ya que son muchos los propuestos en la literatura, pero el más recomendado es la observación y el control periódico. Muchos autores, como C. Peris y otros, plantean tratar solo las complicaciones si aparecen.^{8,11}

Según reporte en la edición de febrero de 2010 de la revista *Archives of Ophthalmology*, estudios recientes señalan que el uso del clorhidrato de dorzolamida tópica al 2 % en pacientes con retinosquiasis juvenil mejora las lesiones maculares quísticas observadas en la tomografía de coherencia óptica, y produce una disminución en el grosor de la zona central de la fóvea comparado con el nivel pre tratamiento. También proporciona una mejoría en la agudeza visual de los pacientes.

Se presenta un paciente con manifestaciones clínicas atípicas de retinosquiasis, donde aparecen alteraciones oftalmológicas de las dos formas de presentación (juvenil y adquirida), por lo que nos propusimos describir las características clínicas de este caso y su respuesta al tratamiento de rehabilitación - visión.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 8 años de edad atendido en el servicio de baja visión del Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer", en mayo de 2009, por presentar disminución lenta y progresiva de la visión en ambos ojos que no mejoraba con su corrección convencional. Acudió a consulta con estudios realizados que confirmaban el diagnóstico de retinosquiasis juvenil.

Como antecedentes personales patológicos se observó astigmatismo hipermetrópico compuesto (OD: +2,00-1,50x90°; OI: +3,00-1,75x90°), y una agudeza visual de 3/30 en el OD y 3/42 en el OI).

Como enfermedad sistémica presentaba epilepsia y asma bronquial. Ambas enfermedades estaban compensadas y tenían tratamiento. Era el segundo de dos hermanos y no tenía historia familiar oftalmológica positiva. Se le realizaron los siguientes estudios oftalmológicos:

- En posición primaria de mirada: Ortoforia
- Al *cover test*: Esoforia 15 grados alternantes
- Movimientos oculares normales
- Medios transparentes en ambos ojos

En el fondo de ojo se visualizó una esquiasis macular con edema macular quístico en ambos ojos y esquiasis periférica más hacia los sectores inferiores, que llegaba a las arcadas vasculares (fig. 1 y 2).



Fig.1. Fotografía fundoscópica del ojo derecho con esquisis macular y periférica.

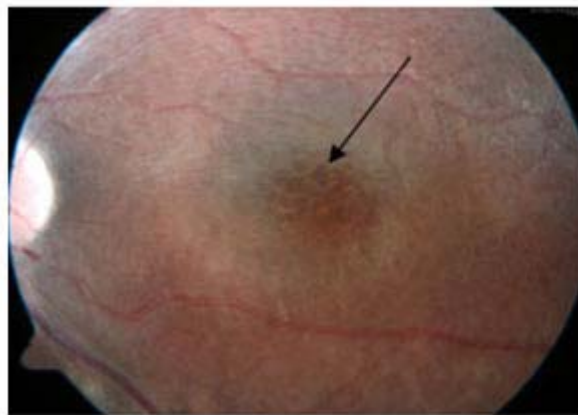


Fig. 2. Fotografía fundoscópica del ojo izquierdo con esquisis macular.

El electroretinograma apoyó el diagnóstico de retinosquisis, al presentar una disminución en la amplitud de la onda b con onda a normal. En la tomografía de coherencia óptica se observó la separación de la retina interna a nivel de la capa de fibras nerviosas y el edema macular quístico en ambos ojos (fig. 3 y 4).

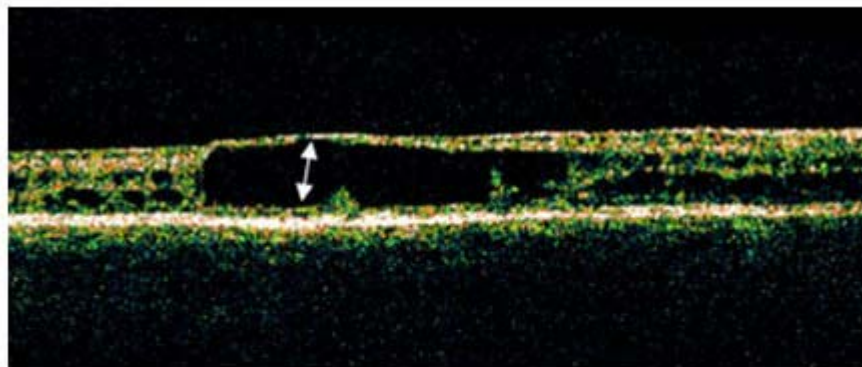


Fig. 3. Tomografía de coherencia óptica del ojo derecho. Separación de la retina interna a nivel de la capa de fibras nerviosas y edema macular quístico.

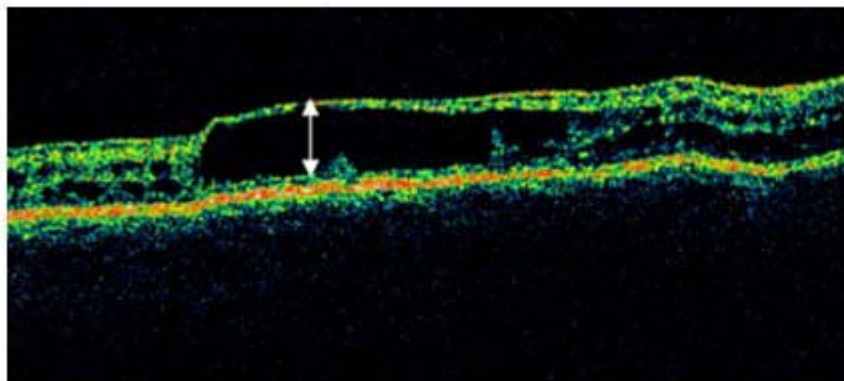


Fig. 4. Tomografía de coherencia óptica del ojo izquierdo. Separación de la retina interna a nivel de la capa de fibras nerviosas y edema macular quístico.

Teniendo en cuenta que su principal motivación era mejorar la lecto-escritura, desde la primera consulta se probó y se indicó por la buena aceptación una adición de +3,00 esférico en bifocal como ayuda óptica de cerca sobre su corrección para lejos y pudo leer letras tamaño 0,32 a +/- 20 cm, con mucha dificultad; se fatigaba rápidamente y lograba una velocidad de lectura de 12 palabras por minutos.

Se le hicieron diversos controles periódicos cada tres meses durante un año y no se encontraron nuevas alteraciones oftalmológicas. En el último chequeo visual realizado a los 12 meses la agudeza visual mejor corregida fue de 3/30 en ambos ojos y en visión cercana podía leer letras tamaño 0,6 con la misma ayuda óptica a una velocidad de lectura de 128 palabras por minuto, sin fatiga visual.

DISCUSIÓN

La retinosquisis juvenil es una entidad poco frecuente en la práctica médica diaria, pero ante la sospecha se hace necesario confirmar el diagnóstico y distinguirla de entidades clínicamente similares. En este caso el diagnóstico diferencial se planteó básicamente, con el desprendimiento de retina regmatógeno, pues el paciente no presentaba ningún antecedente relacionado con un traumatismo ocular o la presencia de miopía. Además, el proceso oftalmoscópicamente era bilateral, lo que orientaba más hacia una retinosquisis que hacia el desprendimiento de retina.^{1,2} Otro diagnóstico diferencial se planteó con la retinosquisis adquirida (este es el término actual y se prefiere al término antiguo de retinosquisis senil, pues aunque generalmente afecta a personas mayores de 50 años puede encontrarse en pacientes entre 20 y 30 años. La forma juvenil suele ser un proceso unilateral, a diferencia de la adquirida,^{3,4} aunque este caso resultó ser atípico, pues afectó ambos ojos por igual.

El diagnóstico diferencial con la retinosquisis senil se planteó sobre la base de la edad del paciente. además no aparecían los signos típicos de la forma adquirida en el fondo de ojo, como es la aparición de unas manchas brillantes sobre la superficie retiniana similares a los copos de nieve; tampoco el moteado rojizo sobre la capa interna de la retinosquisis senil.¹⁰

La mayoría de los autores, como *JA Kylstra*; *C Peris* y otros, señalan que si no existe pérdida o alteración de la agudeza visual por alguna complicación asociada, el

tratamiento más recomendado es la observación, así como los controles periódicos.⁸⁻¹¹

Por la poca frecuencia de esta entidad en la práctica médica diaria, recomendamos tener en cuenta la enfermedad en todo paciente varón joven, sobre todo en la segunda década de la vida, con disminución lenta y progresiva de la visión. En este caso, y a pesar de conseguir discreta mejoría en su agudeza visual de lejos, la ayuda óptica para visión cercana le resolvió en gran medida sus dificultades en la escuela, ya que pudo leer letras tamaño periódico y más pequeñas a una velocidad cada vez mayor.

Se concluye que, independientemente de que aparezcan características de retinosquiasis senil en un paciente joven, el tratamiento de rehabilitación visual con ayuda óptica sigue siendo el más indicado para lograr una mayor calidad visual siempre y cuando no aparezcan complicaciones que interfieran en el éxito del tratamiento.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mendoza-Londoño R, Tamayo ML, Kelaginamane TH, Rodríguez FJ. Diagnóstico molecular de la retinosquiasis juvenil ligada al X. Rev Pediatr [serie en Internet] 2007 [citado en diciembre de 2009] Disponible en: http://www.encolombia.com/332_pediatría_diagnostico_molecular.html
2. González E, Herrera A. Cataratas congénitas y baja visión. Gaceta Óptica [serie en internet]. 1996 [citado en abril de 2009]. Disponible en: <http://europa.sim.ucm.es/compludoc/AA?articuloId=228942&donde=castellano&zfr=0>
3. Jonhson M. Etiología y tratamiento del edema macular. Am J Ophthalmol [serie en Internet] 2009 [citado agosto de 2010]; 147: 11-21. Disponible en: <http://www.intramed.net/contenido.asp?contenidoID=59236>
4. Rishi E, Gopal L, Rishi, P, Deshmukh H. Congenital X-Linked Retinoschisis: A Novel Approach for Management of a Large Schitic Cavity Overhanging the Macula. Rev Retin Cas Brief Rep [serie en Internet]. 2009 [citado agosto de 2010]; 3(1). Disponible en: http://journals.lww.com/retinalcases/Abstract/2009/00310/Congenital_X_Linked_Retinoschisis_A_Novel.34.aspx
5. Dauxerre C, Radvay X, Koenig-Supiot F, Vital-Durand F. Visuomotor task in age-related macular degeneration patients. Perception [serie en Internet]. 2004 [citado en julio 2010]. Disponible en: <http://www.perceptionweb.com/abstract.cgi?id=v040206>
6. Kanski JJ. Oftalmología clínica. EE. UU.: Butterworth Helnemann Elsevier. 2007.
7. Gopal L, Shanmugam MP, Battu RR, Shetty NS. Congenital retinoschisis: successful collapse with photocoagulation. Indian J Ophthalmol [serie en Internet] 2001 [citado agosto 2010]; 49(4). Disponible en: <http://www.ijo.in/article.asp?issn=03014738;year=2001;volume=49;issue=4;spage=265;epage=6;aulast=Gopa>

8. Kylstra JA, Holdren DH. Indirect Ophthalmoscope perimetry in patients with retinal detachment or retinoschisis. Am J Ophthalmol [serie en Internet] 1995 [citado agosto 2010]; 119(4). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7709983>
9. González M. Correlación entre agudezas visuales de lejos y de cerca en pacientes de baja visión. Gaceta Óptica [serie en Internet]. Septiembre de 2006 [citado mayo de 2010]; 407. Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/optometria/correlacion_entre_la_agudezas_visuales_de_lejos_y_de_cerca_en_pacientes_de_baja_vision.pdf
10. Shaqiri A, Anderson B. Spatial probability in hemispatial neglect. Perception [serie en Internet]. 2010 [citado en junio de 2010]; 39. Disponible en: <http://www.perceptionweb.com/ecvp/ecvp10.pdf>
11. Peris C, Martínez-Costa R, Rodríguez Salvador V, Aviñó JA. Un caso clínico de retinosquiasis juvenil. 1998 [citado en junio de 2010]. Disponible en: <http://www.oftalmo.com/studium/studium1998/stud98-4/98d12.htm>

Recibido: 4 de octubre de 2010.

Aprobado: 20 de octubre de 2010.

Dra. *Marilyn Linares Guerra*. Servicio de baja visión. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". Ave. 76 No. 3104 entre 31 y 41 Marianao. La Habana, Cuba. Correo electrónico: mlinaresg@infomed.sld.cu