



Diagnóstico multimodal de la Retinosis Pigmentaria sin pigmento: Reporte de un caso (*Multimodal diagnosis of Retinitis Pigmentosa without pigment: Report of a case*)

Andrés Alejandro Pardo Núñez,¹ Yarilu Del Valle Saavedra Rivas¹, Leonardo Yhan Paolo Dugarte Quintero¹, Marianny Quintero Colmenares², Andrés Eduardo Pardo Núñez²

¹Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes, Mérida, Venezuela.

²Postgrado de Oftalmología, Fundación AVAO - Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela.

Recibido: 18 de Octubre de 2022.

Aceptado: 18 de Enero de 2023.

Publicado online: 1 de Mayo de 2023.

[CASOCLÍNICO]

PII: S2477-9369(22)110012-CC

Resumen(español)

La retinosis pigmentaria (RP) es un grupo de trastornos clínicos hereditarios que se caracterizan por producir una disfunción progresiva difusa de los fotorreceptores predominantemente bastones, posteriormente una degeneración de los conos y del epitelio pigmentario de la retina (EPR). El objetivo de este trabajo es reportar un caso de una variante de RP valorado en la consulta oftalmológica durante el mes de agosto de 2022. Un paciente masculino de 32 años de edad quien consulta por presentar disminución de la agudeza visual bilateral periférica, mayor en ojo izquierdo (OI), predominantemente nocturna, que mediante criterios clínicos y estudios complementarios como campimetría Humphrey® 30-2 que reportó isla de visión central en ambos ojos, autofluorescencia de fondo de ojo que mostró patrón moteado de hipoautofluorescencia hacia la retina periférica con áreas de hiperautofluorescencia en región macular, tomografía de coherencia óptica (OCT) macular que evidenció alteraciones en la capa de fotorreceptores y un análisis electrofisiológico (ERG) de ambos ojos que determinó respuestas escotópicas y fotópicas apenas registrables con latencias prolongadas diagnosticándose retinosis pigmentaria sin pigmento (RPSP). La afectación de la visión producida por la RP se caracteriza por ceguera nocturna (nictalopía) y pérdida del campo visual periférico. Se han descrito diversas formas clínicas atípicas como lo es la RPSP, la cual se presenta mostrando un cuadro clínico similar a la RP clásica sin el desarrollo de cambios pigmentarios. Finalmente, se le recomendaron al paciente ayudas para baja visión y seguimiento por la consulta oftalmológica.

Palabras clave(español)

Retinosis Pigmentaria, Retinosis Pigmentaria Sin Pigmento, Tomografía de Coherencia Óptica, fotorreceptores, nictalopía.

Abstract(english)

Retinitis pigmentosa (RP) is a group of inherited clinical disorders characterized by diffuse progressive dysfunction of the photoreceptors, predominantly rods, followed by degeneration of the cones and retinal pigment epithelium (RPE). The aim of this paper is to report a case of a variant of RP assessed in the ophthalmology office during the month of August 2022. A 32-year-old male patient who consulted for presenting decreased bilateral peripheral visual acuity, greater in the left eye (LE), predominantly nocturnal, which by clinical criteria and complementary studies such as Humphrey® 30-2 campimetry

reported central vision island in both eyes, fundus autofluorescence showed a mottled pattern of hypoautofluorescence towards the peripheral retina with areas of hyperautofluorescence in the macular region, macular optical coherence tomography (OCT) showed alterations in the photoreceptor layer and an electrophysiological analysis (ERG) of both eyes determined scotopic and photopic responses with prolonged latencies, leading to a diagnosis of retinitis pigmentosa without pigment (RPSP). The visual impairment caused by RP is characterized by night blindness (nyctalopia) and peripheral visual field loss. Several atypical clinical forms have been described, such as RPSP, which presents with a clinical picture similar to classic RP without the development of pigmentary changes. Finally, the patient was recommended low vision aids and follow-up by the ophthalmologist.

Keywords(english)

Retinitis Pigmentosa, Retinitis Pigmentosa Without Pigment, Optical Coherence Tomography, photoreceptors, nyctalopia.

Introducción

El siguiente caso clínico fue realizado siguiendo las recomendaciones de las guías CARE para el reporte de casos clínicos (1). La retinosis pigmentaria (RP) es un grupo de trastornos clínica y genéticamente heterogéneos, hereditarios, con un patrón de herencia que puede ser autosómico dominante (AD) en 15% a 20% de los casos, autosómico recesivo (AR) en 5% a 20% de los casos, recesivo ligado al cromosoma X en 5% a 15% de los casos y excepcionalmente mitocondrial que se caracterizan por producir una disfunción progresiva y difusa de los fotorreceptores, en su mayoría bastones, posteriormente una degeneración de los conos y del epitelio pigmentario de la retina (EPR) (2-4). La afectación de la visión se caracteriza por ceguera nocturna (nictalopía) y pérdida del campo visual periférico, así como en la funduscopia la presencia de

vasos sanguíneos atenuados y depósitos de pigmento descritos como espículas óseas (5). Se estima que la prevalencia mundial de esta entidad es de 1:4000 a 1:5000, predominantemente en hombres (2-5). Se han descrito diversas formas clínicas atípicas, entre ellas la retinosis pigmentaria sin pigmento (RPSP), la cual representa aproximadamente el 22% de los casos, mostrando un cuadro clínico similar a la RP clásica sin el desarrollo de cambios pigmentarios (2,6).

Caso clínico

Se trata de un paciente masculino de 32 años de edad, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de importancia, quien acudió a consulta por presentar disminución de la agudeza visual (AV) bilateral, periférica, mayor en ojo izquierdo, de

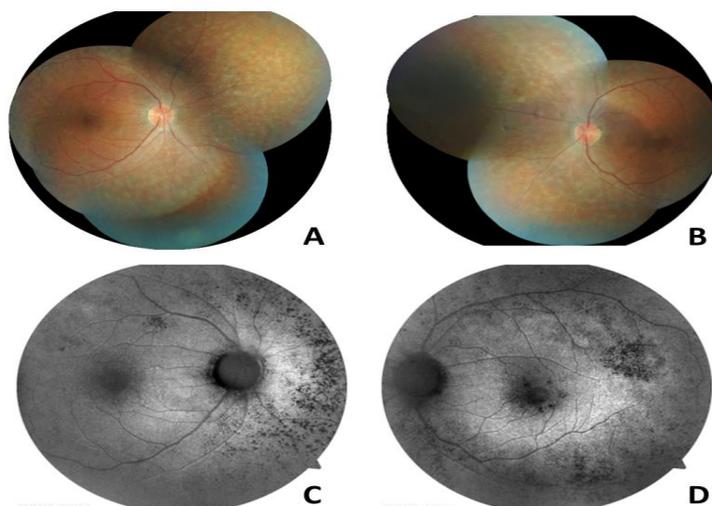


Figura 1. Fotografía de fondo de ojo derecho (A) e izquierdo (B) que evidencia patrón moteado (zonas hipopigmentadas) y adelgazamiento del epitelio pigmentario de la retina, además de atenuación vascular en periferia media y región ecuatorial. Autofluorescencia de fondo de ojo derecho (C) e izquierdo (D) donde se observa patrón moteado hipoafluorescente en periferia media, trayecto de arcadas vasculares y región macular.

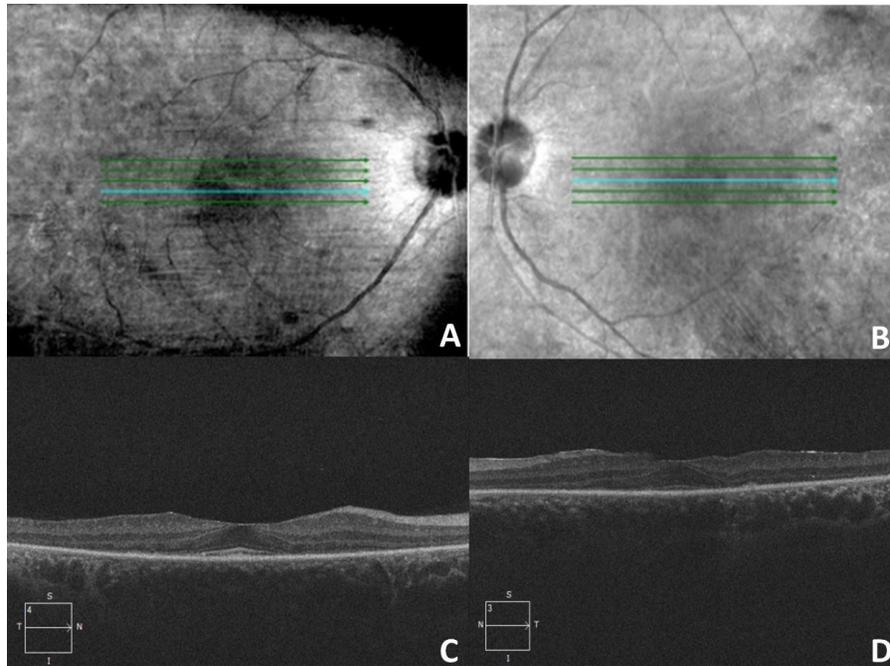


Figura 2. Tomografía de coherencia óptica (OCT) macular de dominio espectral de ojo derecho (A y C) e izquierdo (B y D) obtenida con Cirrus 5000 Zeiss®. Se observa alteración del perfil retiniano y disminución de la depresión foveal, además se evidencia disminución de la reflectividad de la membrana limitante externa y la unión de los segmentos internos y externos de los fotorreceptores (zona elipsoide) de la retina en la zona foveal y pérdida de las mismas en la región perifoveal en ambos ojos.

predominio nocturno, progresiva, de un año de evolución. Al examen oftalmológico se evidenció una AV sin corrección de 20/25- en ojo derecho (OD) y de 20/20- en ojo izquierdo (OI), que corrige a 20/20 con esfera de +0.50 en OD y 20/20 con cilindro de -0.25 x 35° en OI. En el test de Ishihara se obtuvo 14/14 láminas en OD y 3/14 láminas en OI, pupilas de 4 mm en OD con respuesta adecuada a la luz y de 3 mm en OI con pobre respuesta a la luz. Paciente quien no presentaba lesiones en estructuras del segmento anterior. En el análisis fundoscópico (figura. 1-A y 1-B) bajo dilatación con tropicamida + fenilefrina se observaron células vítreas, discos ópticos redondos, rosados, con excavaciones 0.1, rodete neural que cumple con regla ISNT (zona inferior más ancha que la zona superior, seguido de la nasal y la temporal) (7) y emergencia central de vasos, además se evidenció adelgazamiento del epitelio pigmentario de la retina el cual lucía moteado, sin pigmento, con atenuación vascular, mayormente en región ecuatorial y periferia media. Se realizó autofluorescencia de fondo de ojo (figura. 1-C y 1-D) en la cual se observó un patrón moteado y puntiforme de hipoautofluorescencia predominantemente en la periferia media y en el área del trayecto de las arcadas vasculares e incluso el área macular. La OCT de dominio espectral (figura. 2-A, 2-B, 2-C, 2-D) reportó pérdida de las estructuras de la retina

como la membrana limitante externa y la unión de los segmentos internos y externos de los fotorreceptores (zona elipsoide) de la retina en el área perifoveal. En la campimetría Humphrey® 30-2 (figura. 3-A y 3-B) se encontró una isla de visión central en ambos ojos (AO). En el análisis electrofisiológico por electroretinograma (ERG) de ambos ojos (figura. 3-C) se determinó que las respuestas escotópicas y fotópicas son apenas registrables con latencias prolongadas, confirmando la presencia de una alteración generalizada de ambos fotorreceptores, patrón compatible con retinosis pigmentaria sin pigmento donde la alteración clínica primordial e inicial es de bastones (bastón/cono). Se descartan alteraciones sistémicas asociadas a la retinosis pigmentaria.

Discusión

La RP es la distrofia retiniana más frecuente, representa una de las principales causas de discapacidad visual y la cuarta causa de ceguera a nivel mundial (2,6). La RPSP es un tipo de degeneración pigmentaria primaria de la retina que presenta una clínica similar a la RP clásica sin cambios pigmentarios, o de existir, éstos son mínimos; es una entidad poco frecuente y solo se llega a registrar algunos casos esporádicos anuales (2,8). Debido a que la epiteliopatía

pigmentada no está presente en esta forma de la enfermedad, la oftalmoscopia suele pasar desapercibida lo que dificulta el diagnóstico, especialmente, en las fases tempranas de la enfermedad cuando no suelen detectarse otros signos y síntomas característicos de la misma; por esta razón, al tener síntomas compatibles con RP como la disminución de la AV y afectación del campo visual, debemos emplear el uso de estudios de imagen como la autofluorescencia de fondo de ojo, OCT, campimetría Humphrey® 30-2 y la ERG (2,6,9,10).

En el caso clínico descrito anteriormente, la pérdida de la AV y la disminución del campo visual fueron claves para el proceso de diagnóstico, y a pesar de no existir las típicas espículas óseas (cambios pigmentarios) (11), mediante la realización de estudios de imagen (autofluorescencia de fondo de ojo, la OCT, la campimetría Humphrey® 30-2, y el ERG) se pudo confirmar el diagnóstico definitivo de RPSN.

A pesar de que la retinosis pigmentaria actualmente es una patología incurable, los últimos avances terapéuticos se han orientado hacia 3 enfoques. El primero de ellos son las terapias génicas

que permiten reemplazar el gen mutado mediante el uso de tecnologías como CRISPR, el ARN de interferencia o terapia con ribozimas, logrando obtener transcritos funcionales de los genes mutados con la desventaja de ser muy costosos (12). El segundo enfoque son las terapias de trasplante de células sanas en el tejido retiniano dañado que consiste en implantar fotorreceptores o sus precursoras en la retina con la esperanza de que éstos generen nuevas conexiones y mejoren la visión del paciente (12). El tercer enfoque es la visión biónica que consiste en la implantación de chips en la retina haciendo posible la percepción de luz, sin embargo, aún se requieren refinamientos para la aplicación rutinaria de este tipo de tecnologías (12).

Se indicó un complejo vitamínico con la intención de enlentecer la progresión de la enfermedad, se sugirió al paciente realizarse un panel genético para identificar la ubicación del gen afectado causante de la patología, así como también se dieron recomendaciones generales para personas con baja visión como mantener las habitaciones bien iluminadas, uso de gafas color ámbar para mejorar la fotofobia, adaptar el entorno manteniendo el mismo lo más libre

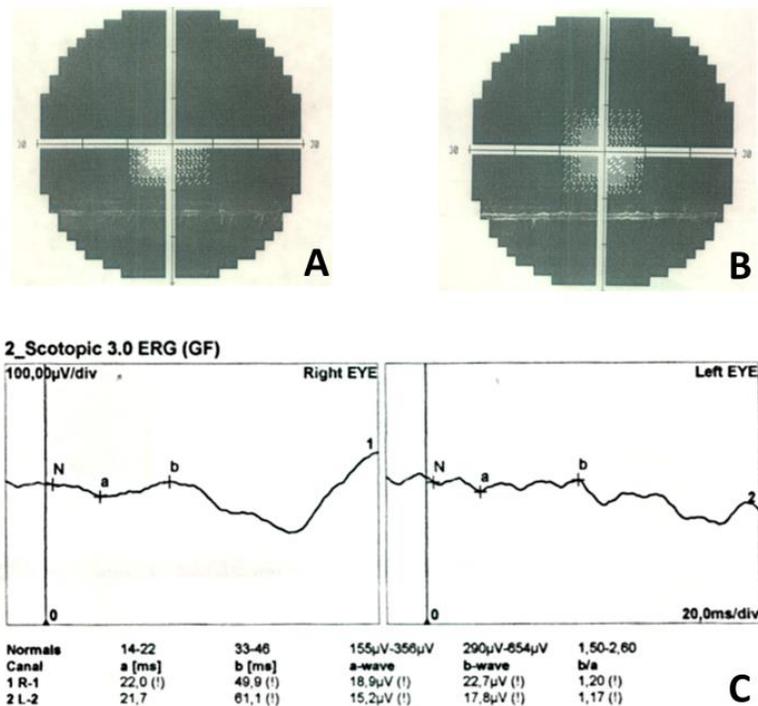


Figura 3. Campimetría Humphrey® 30-2 de ojo derecho (A) e izquierdo (B) donde se aprecia defecto campimétrico profundo que genera un escotoma anular. Electrorretinograma de respuesta escotópica de ojo derecho (Right EYE) e izquierdo (Left EYE) obtenida con RETI-port Roland Consult® que evidencia disminución en la amplitud de las ondas a y b, además de períodos de latencia prolongados.

de obstáculos que sea posible, caminar en compañía de otra persona, ampliar el tamaño de las fuentes al leer, uso de aplicaciones con asistentes virtuales, lentes electrónicos de realidad aumentada, altavoces inteligentes y mantener un control oftalmológico dos veces al año.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto.

Consentimiento informado

El paciente autorizó la creación, emisión y publicación de este artículo

Referencias

1. Riley DS, Barber MS, Kienle GS, Aronson JK, von Schoen-Angerer T, Tugwell P, Kiene H, Helfand M, Altman DG, Sox H, Werthmann PG, Moher D, Rison RA, Shamseer L, Koch CA, Sun GH, Hanaway P, Sudak NL, Kaszkin-Bettag M, Carpenter JE, Gagnier JJ. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. *J Clin Epidemiol.* 2017; 89:218-235. doi: 10.1016/j.jclinepi.2017.04.026. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
2. Magaña-García D, Siu-Villaseñor D, Rodríguez-de la Vega A, Romo-García E. Retinosis pigmentaria sin pigmento y edema macular quístico tratado con bevacizumab: reporte de un caso. *REVMEDUAS.* 2017;7(3). [\[Google Scholar\]](#)
3. Zambrano-Varela SI, Alcívar-Viteri R, Durán-Ospina JP. Prevalencia de pacientes con retinosis pigmentaria en área oftalmología hospital IESS Portoviejo. 2017 – 2019. *Dominio de las Ciencias.* 2022; 8: 623-50. [\[Google Scholar\]](#)
4. Koyanagi Y, Akiyama M, Nishiguchi KM, Momozawa Y, Kamatani Y, Takata S, Inai C, Iwasaki Y, Kumano M, Murakami Y, Omodaka K, Abe T, Komori S, Gao D, Hirakata T, Kurata K, Hosono K, Ueno S, Hotta Y, Murakami A, Terasaki H, Wada Y, Nakazawa T, Ishibashi T, Ikeda Y, Kubo M, Sonoda KH. Genetic characteristics of retinitis pigmentosa in 1204 Japanese patients. *J Med Genet.* 2019 Oct;56(10):662-670. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105691. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
5. Delgado-Pelayo SA. Retinosis Pigmentaria. *Rev Med MD.* 2012;3: 163-6. [\[Google Scholar\]](#)
6. De la Mata-Pérez G, Retinosis pigmentaria sine pigmento. Inicio con edema macular. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2014;89: 376–81. [\[Google Scholar\]](#)
7. Salmon, JF. *Kanski's Clinical Ophthalmology: A Systematic Approach.* 9th ed. London: Elsevier; 2019. p. 351. [\[Google Scholar\]](#)
8. DU Fusheng, PENG Hua. Retinitis pigmentosa sine pigmento: A case report. *Annals of Eye Science.* 2019;34(4):274-7.
9. Lu Y, Sun X. Retinitis pigmentosa sine pigmento masqueraded as myopia: A case report (CARE). *Medicine (Baltimore).* 2021 Jan 22;100(3):e24006. doi: 10.1097/MD.00000000000024006. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
10. Pellegrini F, Prosdocimo G, Romano F, Interlandi E. Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento Mimicking a Chiasm Disease. *Neuroophthalmology.* 2017 Mar 15;41(4):198-201. doi: 10.1080/01658107.2017.1292532. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
11. Goodwin D, Olsen AM, Citek K. Unilateral retinitis pigmentosa: Case report and review of the literature. *Int J Clin Exp Ophthalmol.* 2019; 3:013-019. [\[Google Scholar\]](#)
12. Shintani K, Shechtman DL, Gurwood AS. Review and update: current treatment trends for patients with retinitis pigmentosa. *Optometry.* 2009;80(7):384-401. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)

pigmento: Reporte de un caso. *Avan Biomed.* 2022; 11: 102-6



Avances en Biomedicina se distribuye bajo la Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Venezuela, por lo que el envío y la publicación de artículos a la revista son completamente gratuitos.



<https://me-qr.com/a81MSyVp>

Como citar este artículo: Pardo Núñez AA, Saavedra Rivas YV, Dugarte Quintero LYP, Quintero Colmenares M, Pardo Núñez AE. Diagnostico multimodal de la Retinosis Pigmentaria sin