

Universidad Del Sureste
Licenciatura en Medicina Humana

Nicole Yuliveth García Guzmán
Dr. Carlos Omar Pineda Gutierrez

ENSAYO

Biología molecular

Octavo semestre

Grupo: "B"

INDICE

DEFINICIÓN.....	3
PREVALENCIA.....	5
BASE MOLECULAR.....	6
FISIOPATOLOGIA.....	7
DIAGNOSTICO.....	8
Evaluación oftalmológica estructural.....	9
Estudio del fondo de ojo mediante oftalmoscopia y/o retinografia.....	9
Estudio del árbol vascular retiniano mediante angiografía fluoresceínica (AGF) (prueba cualitativa).....	9
Evaluación oftalmológica funciona.....	9
TRATAMIENTO.....	10
ESPERANZA DE VIDA.....	11
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	12

DEFINICIÓN

Debemos comprender que la retinosis pigmentaria puede ser catalogada como un conjunto de enfermedades degenerativas de la retina que ocasionan una pérdida progresiva de la función visual, se menciona que especialmente en circunstancias donde existe una escasa iluminación como es el caso de la visión nocturna, suele afectar el campo visual periférico, dejando una reducción de la visión central a lo que se le denomina visión en túnel, aunque en caso más avanzados puede llegar a causar ceguera absoluta. La retinosis pigmentaria da lugar a una degeneración precoz de los fotorreceptores de la retina, ocasionando acúmulos de pigmento visibles en el fondo de ojo, estas alteraciones pueden darse en ambos ojos, aunque en algunos casos la evolución es asimétrica, se trata de una patología congénita, pero por lo regular los signos/síntomas no aparecen hasta la segunda década y en algunos casos el paciente no percibe el problema hasta fases avanzadas, adentrándonos un poco más dentro de los cuales abarca la pérdida de la visión nocturna, la cual se caracteriza por que la visión puede parecer “normal” durante el día y a medida que va avanzando se va perdiendo la visión nocturna, por lo que puede presentar dificultades para ver en el cine u otros lugares donde la luz sea más tenue, como otro ejemplo está la pérdida gradual de la visión periférica (lateral), la cual es conocida como “visión de túnel” en ellos se puede notar que choca con cosas al moverse, al igual pueden presentar problemas con la visión en color, por lo que algunas personas pueden tener dificultades para ver diferentes colores.

Existen diversos términos para referirse a la RP, como son los siguientes:

- Retinitis pigmentaria
- Ceguera nocturna
- Distrofia de conos y bastones

- Distrofia pigmentaria de la retina
- Degeneración de la retina
- Hemeralopía congénita

PREVALENCIA

La RP afecta aproximadamente a 1 de cada 3 mil personas a nivel mundial, por lo que es considerada como una enfermedad rara. La población mundial se estima en más de 7 mil 840 millones de personas, por lo que alrededor de 1.96 millones de personas padecen retinosis pigmentaria a nivel global.

Es la primera causa de ceguera de origen genético en la población adulta. Es más frecuente en los varones, siendo el 60 % de los enfermos varones y el 40 % mujeres.

BASE MOLECULAR

De acuerdo a su base molecular de la retinosis pigmentaria (RP) es la mutación de uno o más genes que controlan las células de la retina. Estos genes modificados se transmiten de padres a hijo.

La teoría más aceptada es la presencia de mutaciones de proteínas y enzimas específicas de la retina que causan una distrofia de los bastones mediante mecanismos de apoptosis. De acuerdo a la genética

- Patrón Autosómico Dominante (ADRP), asociado a los que la enfermedad la padece uno de los padres y alguno de sus hijos. Suponen entre el 6 y el 15 % de los casos de RP.
- Patrón Autosómico Recesivo (ARRP), los que los padres del enfermo no padecen RP, pero ambos transmiten el gen anormal y, al coincidir en el hijo, hacen que este desarrolle la enfermedad, entre el 22 y el 26 % de los casos de RP. Es la segunda forma más frecuente.
- Patrón ligado a X (XLRP), transmitido por las madres, pero solo la padecen los hijos varones. Presenta dos variantes clínicamente: la forma clásica y la variante con reflejo tapetoretiniano en heterocigotos. Entre el 1 y el 10 % de los casos de RP.
- Patrón de RP simple (casos esporádicos). Son aquellos casos en los que el afectado es el primero de su familia en padecer la enfermedad, entre el 43 y 56 % de los casos de RP.

FISIOPATOLOGIA

Como se menciona en la introducción la retinitis pigmentaria abarca un amplio grupo de enfermedades hereditarias que se caracteriza por la pérdida progresiva de los fotorreceptores y en base a su evolución termina afectando a otras células de la retina, en especial las capas más externas de la retina. Para entender un poco más de su fisiopatología es importante reconocer que la retina presenta histológicamente diez capas, nos enfocaremos en los fotorreceptores los cuales son las células más abundantes de la retina y se subdividen en bastones (que se encuentran principalmente en las regiones externas de la retina) y conos. Son células nerviosas, cuya función principal es la fototransducción, es decir, la conversión de la luz captada en señales eléctricas que se transmiten al cerebro, hablando de los bastones estos son los encargados de la visión nocturna y en blanco y negro, mientras que los conos están encargados de la visión de día y en color, y son los que determinan la agudeza visual. Por lo que cuando existe una RP, los bastones son los primeros en degenerarse. Cuando las células de la retina más centralmente localizadas (conos) se afectan por RP, hay una pérdida en la percepción del color y la visión central.

En las áreas de la retina en las que el paciente con RP pierde el campo visual, desaparecen los segmentos externos de los fotorreceptores, por lo que estas células son menos numerosas de lo normal, por otro lado en las regiones de la retina donde el paciente tiene mejor campo visual, los segmentos externos de los fotorreceptores no son totalmente normales, sino que aparecen desorganizados y más cortos que en los sujetos sanos, aunque en casos avanzados en los que los bastones han desaparecido completamente, pueden quedar algunos conos, sobre todo en la región entre la mácula y la papila. El tejido degenerado, particularmente el neuroepitelio, es reemplazado casi por completo por neuroglia. Los vasos

retinianos, arteriolas y venas, siempre muestran cambios marcados, estos cambios unas veces son atróficos y otras hiperplásicos.

DIAGNOSTICO

Se requiere una serie de valoraciones funcionales y estructurales, siempre teniendo presente la fase de la enfermedad en la que se encuentre el paciente ya que los resultados pueden ser diferentes, en el simposio internacional de RP de 1982 se establecieron los siguientes criterios:

- Afectación bilateral, pérdida de visión periférica.
- disfunción de los bastones.
- pérdida progresiva de la función de ambos fotorreceptores (conos y bastones).

Aunque en otras investigaciones el primer criterio exige la bilateralidad del proceso, algunos autores han encontrado un cuadro compatible con RP unilateral. Este diagnóstico exige cambios funcionales y del fondo de ojo típicos, con exclusión de procesos infecciosos en un ojo, y electroretinograma (ERG) normal durante un tiempo de evolución de al menos cinco años en el otro ojo, también se menciona que las alteraciones del fondo de ojo no son necesarias para realizar el diagnóstico, ya que reflejan un estadio avanzado de la enfermedad y pueden no observarse en fases incipientes.

Se establecieron una manera teórica de clasificar los estadios que las pruebas afectadas

Estadio 0 (subclínico): Alteración escotópica en el ERG. No se observan alteraciones oftalmológicas.

- Estadio I: Alteración de la función de los bastones (comienzo de la ceguera nocturna). Sin alteración del campo visual.

- Estadio II: Inicio de la degeneración de los bastones (comienzo de la reducción del campo visual). La mayoría de los afectados son diagnosticados en este estadio. Agudeza visual buena.
- Estadio III: Inicio de la degeneración de los conos (comienzo de la atrofia macular). Caracterizado por la disminución progresiva de la agudeza visual. La edad a la que se alcanza este estadio es crítica.

Evaluación oftalmológica estructural

Como se mencionaba anteriormente la RP afecta principalmente a los bastones, aunque con el tiempo pueden verse también afectados los conos y el EPR. Estas alteraciones pueden detectarse mediante la realización de algunas pruebas:

Estudio del fondo de ojo mediante oftalmoscopia y/o retinografía

los cambios en el fondo de ojo se detectan en fases avanzadas de la enfermedad y son a atenuación del árbol vascular retiniano, la palidez papilar por gliosis, la presencia de las características “espículas óseas” en retina periférica, y la atrofia macular o cambios en la mácula.

Estudio del árbol vascular retiniano mediante angiografía fluoresceínica (AGF) (prueba cualitativa)

Permite evaluar de manera rápida las diferentes capas de la retina, para detectar algunos cambios de manera precoz y además puede medirlos objetivamente, lo que resulta muy útil para el seguimiento, se puede observar la presencia de una disminución en el espesor retiniano, quistes maculares y edema de mácula, además de tracciones vítreas o membranas epirretinianas que pueden aparecer en estos pacientes.

Evaluación oftalmológica funcional

valoración pupilar, test de visión cromática, test de estereopsis, pruebas de fusión binocular y de acomodación/ convergencia, exploración de la motilidad ocular, campo visual computerizado y pruebas electrofisiológico

TRATAMIENTO

No hay cura para la pérdida de los fotorreceptores o el daño en el epitelio pigmentario de la retina en la RP, Las terapias se basan en obtener rendimiento al remanente visual que tiene el paciente para mejorar su calidad de vida. La elección del tipo de ayuda visual dependerá del grado de la severidad de la RP, de la agudeza visual, de la afectación del campo visual y de las actividades que el paciente quiera realizar. Las ayudas pueden ser ópticas, no ópticas y ayudas funcionales.

Por una parte algunas formas raras de RP, asociadas con afectación multiorgánica, se deben a deficiencias nutricionales específicas y pueden responder a la modificación de la dieta o de suplementos vitamínicos, por lo que la administración de dosis altas de vitamina A puede disminuir la tasa de declinación de los conos de la retina, sin embargo, no ha demostrado retrasar la pérdida de la visión. Se sugiere que los pacientes con RP consuman una dieta rica en ácidos grasos omega 3.

ESPERANZA DE VIDA

La RP es una enfermedad incurable y que no se puede prevenir. La terapia génica sería el tratamiento definitivo ideal; sin embargo, la complejidad genética de la etiología de la RP requiere el desarrollo de tratamientos dirigidos a mecanismos patológicos comunes independientemente de la mutación causante, es importante destacar que no afecta la esperanza de vida, pero sí la calidad de vida, recordemos que podrían tomarse como prevención los dispositivos para la baja visión y los programas de rehabilitación (entrenamiento) pueden ayudar a los pacientes a aprovechar al máximo su visión. También se pueden implementar hábitos en relación a la dieta como es el caso del uso de vitaminas y suplementos para la RP. La vitamina A puede ayudar a retrasar la pérdida de la visión causada por las formas comunes

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Nuevos tratamientos para la retinitis pigmentosa. (2021, 13 noviembre). American Academy Of Ophthalmology.
<https://www.aaopt.org/salud-ocular/consejos/nuevos-tratamientos-para-la-retinitis-pigmentosa>

De Salud Para el Bienestar, I. (s. f.). *Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria | 25 de septiembre*. gob.mx.

<https://www.gob.mx/insabi/es/articulos/dia-mundial-de-la-retinosis-pigmentaria-25-de-septiembre?idiom=es>

Alteraciones celulares y moleculares en la retinosis pigmentaria y otras enfermedades neurodegenerativas y nuevos enfoques terapéuticos | Centro de Investigaciones Biológicas Margarita Salas - CIB Margarita Salas. (s. f.).

<https://www.cib.csic.es/es/project/alteraciones-celulares-y-moleculares-en-la-retinosis-pigmentaria-y-otras-enfermedades>