

Caracterización de adolescentes con retinosis pigmentaria en la provincia de Santiago de Cuba

Characterization of teenagers with retinitis pigmentosa in the province of Santiago de Cuba

Maria Eugenia Aranda-Arias ¹ <https://orcid.org/0000-0003-1529-1624>

Claudia Leticia Manzur-Arias ¹ <https://orcid.org/0000-0002-2212-3509>

Juana Mitha González-Ferrer ¹ <https://orcid.org/0009-0009-3154-029X>

Alegna González-Rabilero ¹ <https://orcid.org/0000-0003-1768-1124>

¹Facultad de Medicina N°1. Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba, Cuba.

***Autor para la correspondencia. Correo electrónico:** gonzalezmirtha149@gmail.com

Recibido: 22/02/2024.

Aprobado: 01/03/2024.

Resumen

Introducción: La retinosis pigmentaria es una enfermedad que de forma primaria y progresiva afecta a los fotorreceptores y luego a otras capas de la retina. Ocasiona ceguera nocturna, disminución de la visión periférica y posteriormente de la visión central, con lo que da lugar a una discapacidad visual con características muy particulares.

Objetivo: Caracterizar de forma clínica y epidemiológica a los adolescentes con retinosis pigmentaria de la provincia de Santiago de Cuba.

Método: Se realizó estudio observacional, descriptivo, transversal en adolescentes con diagnóstico de retinosis pigmentaria de Santiago de Cuba en el periodo enero-marzo de 2023. El universo estuvo constituido por 32 adolescentes con la enfermedad en la provincia santiaguera, se trabajó con la totalidad de los pacientes. Los datos se obtuvieron de la Base de Datos de pacientes con RP. Se utilizaron números absolutos y porcentajes para resumir la información, así como tablas para su presentación.

Resultados: En el estudio predominó el sexo masculino y el grupo etario comprendido entre los 15 y 19 años; la miopía resultó ser la patología ocular más frecuente, la herencia autosómica recesiva, la procedencia rural y estadio I fueron características predominantes en los pacientes estudiados.

Conclusiones: El estudio permitió conocer las características de la retinosis pigmentaria en este grupo etario. La pesquisa de esta enfermedad se hace imprescindible con el objetivo de diagnosticarla en edades tempranas y evitar secuelas importantes para la salud visual que cobran mayor relevancia en los pacientes en edades pediátricas.

Palabras clave: adolescencia, pérdida de la visión, retinosis pigmentaria

Abstract

Introduction: Retinitis pigmentosa is a disease that primarily and progressively affects the photoreceptors and then, other layers of the retina. It causes night blindness, decreased peripheral vision and later central vision, resulting in a visual disability with very particular characteristics.

Objective: To characterize, with a clinical and epidemiological approach, the adolescents with retinitis pigmentosa in the province of Santiago de Cuba.

Method: An observational, descriptive, cross-sectional study was carried out in adolescents diagnosed with retinitis pigmentosa in Santiago de Cuba, during the period January-March 2023. The universe consisted of 32 adolescents with the disease in the province of Santiago de Cuba; all patients were included. Data were obtained from the database of patients with RP. Absolute numbers and percentages were used to simplify the information, as well as tables for its presentation.

Results: The male sex and the age group between 15 and 19 years predominated in the study; myopia turned out to be the most frequent ocular pathology, autosomal recessive inheritance, rural origin and stage I were predominant characteristics in the patients studied.

Conclusions: The study allowed to know the characteristics of retinitis pigmentosa in this age group. Screening for this disease is essential in order to diagnose it at an early age; and avoid important sequelae for visual health that are more relevant in pediatric patients.

Keywords: adolescence, vision loss, retinitis pigmentosa

Introducción

La retinosis pigmentaria (RP) es una enfermedad que de forma primaria y progresiva afecta a los fotorreceptores (conos y bastones) y después otras capas de la retina. Ocasiona ceguera nocturna, disminución de la visión periférica y posteriormente de la visión central, con lo que da lugar a una discapacidad visual con características muy particulares.⁽¹⁾

Representa un grupo heterogéneo de distrofias retinianas hereditarias que se caracterizan por alteraciones en los bastones y de forma más rara en los conos, así como, depósito de pigmento en la retina visible en el fondo de ojo con un aspecto de espículas de hueso. El diagnóstico se sospecha por nictalopía, campo visual alterado y pérdida progresiva de la visión periférica.⁽²⁾

En su curso natural, la RP puede comenzar a cualquier edad y llegar hasta la ceguera total en un tiempo variable, lo cual en cierta medida depende de la edad de comienzo y de la gravedad del tipo de RP. Sin embargo, la literatura médica mundial muy poco se ha referido a las características de la enfermedad durante la etapa de la niñez y adolescencia.⁽²⁾

Esta enfermedad de origen genético y comportamiento familiar es la primera causa de déficit visual importante dentro de las enfermedades distróficas y degenerativas oculares. Sus síntomas iniciales (ceguera nocturna y fotofobia) según el tipo clínico de que se trate, empeoran con el transcurso de la vida y afecta progresivamente la agudeza visual periférica, luego la visión central y el campo visual, así como el fondo de ojo. En otros casos se afecta primero la lectura y la visión de colores.⁽³⁾

La presentación clínica y severidad varía con base en el patrón hereditario. La ligada al cromosoma X se presenta en niños entre 0 y 6 años, mientras que la autosómica dominante tiene un inicio más tarde.⁽²⁾

Esta variedad, que afecta a hombres y mujeres, se transmite del padre o madre portadores, también está la retinosis pigmentaria autosómica recesiva, junto con la retinosis pigmentaria esporádica, que viene a ser un único caso en la familia, las mismas terminan afectando a las personas.⁽⁴⁾

Aunque la prevalencia de la retinosis pigmentaria se considera baja, de las distrofias de retina, es la patología genética con mayor prevalencia y es importante estudiarla porque la disminución de la función visual se ve afectada de forma importante.⁽⁴⁾

Se estima una prevalencia global de la RP alrededor de 1 afectado por cada 4.000 personas aunque esta cifra puede variar entre 1:9.000 a 1:750 habitantes según el área geográfica. A su

vez, la frecuencia de RP no sintomática es de aproximadamente 1 afectado por cada 4.000-5.000 personas, siendo mucho menor para las formas sintomáticas, con cifras en torno a 1 caso por cada 6.000-55.000 habitantes para el síndrome de Usher y 1 caso por cada 100.000-150.000 para el SBB.⁽⁵⁾

Nuestro país tiene una tasa de 5,4 x 10 000 habitantes y la tasa de nuestra provincia es superior, de 5,6 x 10000 habitantes donde los municipios de Il Frente, Guamá y San Luis constituyen los que más pacientes nos aportan.⁽¹⁾

Debido a las limitaciones que la RP ocasiona al individuo que la padece y que lo puede llevar a la discapacidad o a la minusvalía, es necesario reconocer que ella repercute indiscutiblemente en la calidad de vida del afectado. La actitud ante la enfermedad no es igual si se trata de un niño, un adolescente o un adulto; así también es muy personal la comprensión, aceptación y adaptación a la enfermedad.⁽⁶⁾

La RP en Cuba se ha insertado prioritariamente en el marco de la pesquisa activa de enfermedades visuales en mayores de 5 años de edad, del que no hay similar en el mundo. Esta enfermedad provoca alteraciones psicológicas y sociales al paciente, afecta sus actitudes, experiencias y capacidades físicas. La caracterización clínica, genética y epidemiológica de la retinosis pigmentaria es motivo constante de investigación dentro del programa de salud cubano dedicado a atender esta distrofia ocular.⁽⁷⁾

Por lo antes expuesto se propuso, como describir las características clínicas-epidemiológicas de los adolescentes con retinosis pigmentaria de la provincia de Santiago de Cuba.

Método

Se realizó estudio descriptivo, observacional, transversal en adolescentes con diagnóstico de retinosis pigmentaria de la provincia de Santiago de Cuba en el periodo de enero-marzo de 2023. El universo estuvo constituido por los 32 pacientes adolescentes (10 años cumplidos hasta los 19 años cumplidos) con diagnóstico de retinosis pigmentaria de la provincia de Santiago de Cuba. Se trabajó con la totalidad de los pacientes.

Para dar salida al objetivo formulado las variables a estudiar serán las siguientes.

1. Edad: Variable cuantitativa continua obtenida mediante base de datos que se refiere al tiempo transcurrido (en años cumplidos) desde el nacimiento del individuo hasta el momento de la investigación. Se divide en 10 a 14 años (Desde los 10 años cumplidos

- hasta los 14 años, 11 meses y 29 días) y 15 a 19 años (Desde los 15 años cumplidos hasta los 19 años, 11 meses y 29 días). Se expresa en frecuencias absolutas y relativas.
2. Sexo: Variable cualitativa nominal dicotómica dividida en sexos femenino y masculino, obtenida de base de datos. Se refiere a la condición orgánica que distingue al hombre de las mujeres. Se expresa en frecuencias absolutas y relativas.
 3. Procedencia: Variable cualitativa nominal dicotómica dividida en urbana y rural, obtenida de base de datos. Representa la procedencia de los pacientes por su dirección particular. Se expresa en frecuencias absolutas y relativas.
 4. Estadío de la Retinosis Pigmentaria: Variable cualitativa nominal politómica obtenida en base de datos que representa el grado de progresión de la enfermedad. Se expresa en frecuencias absolutas y relativas. Está dividida por estadios:
 - Estadio I: Agudeza visual mayor de 0.6 y campo visual de 15 Grados en el mejor ojo.
 - Estadio II: Agudeza visual mayor de 0.3 y campo visual entre 11 y 15 grados en el mejor ojo.
 - Estadio III: Agudeza visual superior a 0.05 y campo visual entre 10 y 5 grados en el mejor ojo.
 - Estadio IV: Agudeza visual de 0.05 y campo visual menor de 5 grados en el mejor ojo.
 5. Tipo de herencia de la retinosis pigmentaria: Variable cualitativa nominal politómica obtenida en base de datos que representa el patrón de herencia en la familia del paciente. Se expresa en frecuencias absolutas y relativas. Está dividida en:
 - Herencia Autosómica Recesiva: cuando los padres son normales, pero hay parientes afectados (sin que ello se pueda vincular a un patrón de herencia ligada al sexo) o cuando existe consanguinidad.
 - Autosómica dominante: se observa en tres generaciones, aunque algunos autores consideran suficiente que se manifieste en dos.
 - Recesiva ligada al X: Transmitida por las mujeres y padecida por los hombres.
 - Herencia no definida: Casos aislados que no cumplen los postulados establecidos para los diferentes tipos de herencia. Hijo adoptivo; caso pendiente de estudios para definir patrón hereditario.
 6. Antecedentes patológicos personales oculares: Variable cualitativa nominal dicotómica dividida en sí y no, obtenida de base de datos. Representa o la presencia o ausencia de enfermedades oculares en el paciente. Se expresa en frecuencias absolutas y relativas.

Se realizó una revisión bibliográfica del tema para una mayor comprensión del mismo a través de las bases de datos de PUDMED, MEDLINE, EBSCO, INFOMED, Google Académico, entre otros buscadores, así como las disponibles en revistas y sitios de internet avalados científicamente, libros, tesis y otros documentos de interés.

Para la recolección del dato primario, se revisó la Base de Datos de los pacientes con retinosis pigmentaria de la provincia de Santiago de Cuba con una guía establecida para ello.

Los datos se procesaron de forma computarizada, a través del sistema estadístico SPSS en su versión 21 (StatisticalPackagefor Social Sciences Versión 21) para Windows, lo que permitió aplicar los cálculos estadísticos pertinentes. Para evaluar las variables estudiadas se realizaron análisis estadísticos descriptivos con frecuencias absolutas y porcentajes. Los resultados se expresaron en textos y tablas. Se utilizaron números absolutos y porcentajes para resumir la información y tablas elaboradas en Microsoft Excel para su presentación.

Aspectos bioéticos: Los datos personales de los pacientes fueron manejados con la debida discreción, cumpliendo con los principios de la ética médica: autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia. La información obtenida no se empleará para otros fines fuera del marco de la investigación.

Resultados

En la Tabla No. I se muestra un predominio de los pacientes masculinos con un 68,7 % y edades entre 15 y 19 años con un 71,9 %.

Tabla I. Distribución de adolescentes con retinosis pigmentaria según edad y sexo.

EDAD	SEXO				TOTAL	
	Masculino		Femenino			
	#	%	#	%	#	%
De 10 a 14	5	15,6	4	12,5	9	28.1
De 15 a 19	17	53,1	6	18,8	23	71.9
Total	22	68,7	10	31,3	32	100

En nuestro estudio se analizó la procedencia de los adolescentes como se muestra en la Tabla No. II; observándose que la mayoría de los pacientes son de procedencia rural con un 75 %.

Tabla II. Distribución de adolescentes con retinosis pigmentaria según procedencia.

PROCEDENCIA	SEXO				TOTAL	
	Masculino		Femenino			
	#	%	#	%	#	%
Urbana	6	18,7	2	6,3	8	25
Rural	16	50	8	25	24	75
Total	22	68,7	10	31,3	32	100

En la Tabla No. III se evidencia que hay mayor cantidad de pacientes en el Estadio I de la enfermedad para un 71,9 %, seguido del estadio II para un 18,7 %

Tabla III. Distribución de adolescentes según estadios de la retinosis pigmentaria.

EDAD	ESTADIO									
	I		II		III		IV		TOTAL	
	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%
De 10 a 14	8	25	1	3,1	-	-	-	-	9	28.1
De 15 a 19	15	46,9	5	15,6	1	3,1	2	6,2	23	71.9
Total	23	71,9	6	18,7	1	3,1	2	6,2	32	100

En la Tabla No. IV se manifiesta que existe un predominio de la herencia no definida para un 34,4%, seguida de la herencia autosómica recesiva con un 31,3% y una proporción de la herencia autosómica dominante de un 28,1%.

Tabla IV. Distribución de adolescentes según tipos de herencias de la retinosis pigmentaria.

HERENCIA	SEXO				TOTAL	
	Masculino		Femenino			
	#	%	#	%	#	%
Autosómica Dominante	7	21,9	2	6,2	9	28,1
Autosómica Recesiva	5	15,6	5	15,7	10	31,3
Ligada al sexo	2	6,2	-	-	2	6,2
No Definida	8	25	3	9,4	11	34,4
Total	22	68,7	10	31,3	32	100

Discusión

La retinosis pigmentaria (RP) es un grupo de enfermedades degenerativas que afectan al ojo y se caracteriza por una pérdida lenta y progresiva de la visión, que daña, al menos en sus etapas iniciales, a la visión nocturna y periférica y que en algunos casos conduce a la ceguera.⁽¹⁾

Estudios consultados señalan que la mayor proporción encontrada de pacientes con retinosis pigmentaria se encuentra en edades comprendidas entre 15 y 45 años; ya que es a partir de la segunda década de vida cuando se hace evidente la enfermedad; el Dr. Orfilio Peláez, reveló que el mayor número de enfermos encontrados están entre los 15 y 59 años de edad; estos resultados coinciden con la investigación presentada, donde encontramos que a medida que aumenta la edad hay mayor número de pacientes con la enfermedad.^(8,9)

En cuanto a la distribución por sexo, nuestro estudio coincidió con la mayoría de los estudios consultados, donde la mayor cantidad de afectados pertenecen al sexo masculino. Sin embargo, según la OMS, las tasas de enfermedad en ambos sexos no alcanzan significación estadística y demuestran que el sexo no es un elemento que predispone a adquirir la enfermedad.^(4,10,11,12)

No se encontraron estudios en los que se distribuyeran a los pacientes según su procedencia en nuestra investigación, predominaron los pacientes rurales.

La RP se divide en 4 estadios clínicos que tienen en cuenta el grado de afectación de las diferentes estructuras oculares, campo visual y agudeza visual, se toma como variable fundamental o criterio mayor el campo visual en el ojo menor para enmarcar al paciente en un estadio clínico.⁽⁸⁾

En un estudio realizado en Villa Clara por Taboada-Lugo y otros se hallaron 89 individuos (42,4 %) en el estadio I de la enfermedad.⁽¹³⁾ Acosta-Rodríguez y otros en Pinar del Río encontraron que el estadio I-II predomina en todas las formas clínicas de la enfermedad (64.2%).⁽¹⁴⁾ Sin embargo, en Sancti Spíritus, Rodríguez-Montero y otros determinaron que el estadio IV de la enfermedad predomina en los pacientes de mayor edad,⁽¹⁾ mientras que Hernández Baguer en su estudio con adolescentes portadores de la enfermedad halló que prevalecían aquellos pacientes enmarcados en los primeros estadios de la clasificación evolutiva de esta enfermedad ocular, lo que pudiera deberse al tiempo de inicio y transcurso de la afección.⁽¹⁵⁾

En cuanto a las formas de transmisión de la enfermedad, estudios cubanos realizados reflejan que la herencia autosómica recesiva es la forma más frecuente de transmisión en pacientes que padecen de RP.^(1,16)

En la distribución de pacientes según antecedentes patológicos personales oculares se evidencia predominio de los pacientes sin antecedentes y solo dos con miopía, resultado que no coincide con algunas investigaciones que plantean como mayor porcentaje los pacientes con cataratas.⁽¹⁾

Conclusiones

El estudio permitió conocer las características de la retinosis pigmentaria en este grupo etario, esto muestra un predominio de los pacientes masculinos y edades entre 15 y 19 años. Además de que la procedencia de los adolescentes mayormente era de la zona rural, con herencia no definida.

Recomendaciones

La pesquisa de esta enfermedad se hace imprescindible con el objetivo de diagnosticarla en edades tempranas y evitar secuelas importantes para la salud visual que cobran mayor relevancia en los pacientes en edades pediátricas.

Referencias Bibliográficas

1. Rodríguez Montero P, Toledo Rodríguez Y, Pina García M, Álvarez Martínez Y, León Bernal D. Caracterización clínico-epidemiológica en pacientes discapacitados visuales por retinosis pigmentaria. Sancti Spiritus. 2009-2019. Gac Méd Espirit .2020[citado 02/07/2023];22(2).Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212020000200042&lng=es.

2. Paredes AC, López G, Gelvez N, Tamayo ML. Caracterización fenotípica de la retinitis pigmentaria asociada a sordera. Biomédica. 2022[citado 05/08/2023];42(1).Disponible en:

<https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/6129>

3. García Castro AC, Contreras Pernía LM. Estudio de caso de un adolescente con retinosis pigmentaria[Tesis].[Cucuta Norte de Santander, Colombia]:Universidad de Pamplona;2019.71p.. Disponible en:

http://repositoriodspace.unipamplona.edu.co/jspui/bitstream/20.500.12744/3964/1/Garcia_Contreras_2019_TG.pdf

4. Zambrano Varela SI, Durán Ospina JP Alcívar Viteri R. Prevalencia de pacientes con retinosis pigmentaria en área oftalmología hospital IESS Portoviejo. 2017-2019. Dom Cien.2022[citado 05/08/2023];8(1).Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/8383394.pdf>

5. Retinosis Pigmentaria. Informe sobre Enfermedades Raras, IER 2202. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Murcia: Consejería de Salud; 2022.Disponible en:

https://sms.carm.es/ricsmur/bitstream/handle/123456789/9604/IER2202_RP.pdf?sequence=1&isAllowed=y

6. Raymundo Suárez V. Discapacidad visual según las características de los pacientes con retinosis pigmentaria[Tesis].Lima,Perú]: Facultad de Tecnología Médica;2019.51p. Disponible en:

https://repositorio.unfv.edu.pe/bitstream/handle/20.500.13084/5774/UNFV_FTM_Raymundo_Suarez_Vladimir_Titulo_profesional_2022.pdf?sequence=6&isAllowed=y

7. Tapia Balcázar MA. La pérdida visual y auditiva: asociación con la función cognitiva y sus consecuencias mayores. Castellón de la Plana,España: Saera;20/01/2022 [citado 10/03/ 2022]. Disponible en:

<https://saera.eu/la-perdida-auditiva-y-visual-asociacion-con-la-funcion-cognitiva-y-sus-consecuencias-en-mayores/>

8. Palacios Andrade FX, Espinosa Martín L, Cumbe Guerrero KM. Retinosis Pigmentaria. CEUS. 2019[citado 05/04/2023];1(1):25-28.Disponible en:

<https://ceus.ucacue.edu.ec/index.php/ceus/article/view/8>

9. Peláez Molina O. Retinosis pigmentaria. Experiencia Cubana. La Habana: Científica-Técnica;1997.

10. Turki Baarah B, Ali Shatnawi R, Essa Khatatbeh A. Causes of Permanent Severe Visual Impairment and Blindness among Jordanian Population. Middle East Afr J Ophthalmol.2018 [citado 28/03/ 2022];25(1):25-29. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5974814/>

11. Beltrán Sainz RI, Hernández Baguer R. Retinosis pigmentaria y edema macular cistoide asociado. Medimay. 2015[citado 28/08/2022];21(1):141-156. Disponible en:

<https://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/716/1167>

12. Hernández Baguerl RA, Copello NobletII M, Ramos Gómez EA, Bueno Arrieta Y, Cid Vázquez B, Dyce Gordon B. Atención integral y continuada a jóvenes con retinosis pigmentaria. Rev Haban Cienc Méd.2014[citado 28/03/2022];13(4):623-638. Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2014000400014

13. Guerra Linares M, Ramos Gómez EA, Rodríguez Maso S, Rosello Leyva A, Lázaro Izquierdo Y, Cuellar Alvarez R. Retinosis Pigmentaria en baja visión. Rev Cubana Oftalmol. 2011[citado 02/07/2024];24(2):279-286.Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762011000200008

14. Taboada Lugo N, Rangel Fleites R, Membrides Pérez G. Estudio heredo familiar de la retinosis pigmentaria en la provincia de Villa Clara. Medicentro. 2004[citado 02/02/2024];8(1).Disponible en:

<https://medicentro.sld.cu/index.php/medicentro/article/download/1070/1079>

15. Hernández Baguer R, Copello Noblet Mirta, Cid Vázquez B, Cabezas García AM, Domínguez Rodríguez D, Dyce Gordon B. Características clínicas y evolución de la retinosis pigmentaria en los adolescentes. Rev Cubana Pediatr.2008 [citado 06/03/2024]; 80(2).Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312008000200001&lng=es

16. Hernández Baguer R, Copello Noblet M, Dyce Gordon B, Rodríguez Alba M, Arce Álvarez A, Saint-Blancard Morgado G, et al. Retinosis Pigmentaria: clínica, genética y epidemiología en estudio de familias habaneras. Rev Haban Cienc Méd.2008[citado 02/08/2024];7(1):12-15. Disponible en: <https://revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/1388>

Declaración de Conflicto de Intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Declaración de Fuentes de Financiación

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación

Declaración de autoría

MEAA: Conceptualización, investigación, redacción del borrador original, revisión, edición.

CLMA: Investigación, metodología, redacción del borrador original, revisión, edición.

JMGF: Investigación, metodología, redacción del borrador original, revisión, edición

AGR: Investigación, redacción del borrador original, edición.