

Distrofias hereditarias del fondo de ojo

● PRUEBAS ESPECIALES	498		
Electrorretinografía	498		
Electrooculografía	499		
Adaptometría a la oscuridad	499		
Visión de los colores	500		
● DISTROFIAS RETINIANAS	501		
Retinitis pigmentaria	501		
Distrofia progresiva de los conos	505		
Enfermedad de Stargardt	506		
<i>Fundus flavimaculatus</i>	507		
Enfermedad de Best juvenil	508		
Distrofia foveomacular viteliforme del adulto	509		
Enfermedad de Best multifocal	509		
Drusas familiares	509		
Distrofia macular pseudoinflamatoria de Sorsby	510		
Distrofia macular de Carolina del Norte	511		
Distrofia macular en mariposa	512		
Edema macular cistoide dominante	512		
Distrofia cristalina de Bietti	513		
Síndrome de Alport	513		
Retina moteada familiar benigna	514		
Amaurosis congénita de Leber	514		
Ceguera nocturna estacionaria congénita	515		
Monocromatismo congénito	515		
● DISTROFIAS COROIDEAS	516		
Coroideremia	516		
Atrofia <i>gyrata</i>	517		
Distrofia coroidea areolar central	518		
Atrofia coroidea difusa	518		
Degeneración coriorretiniana parapapilar helicoidal	519		
Atrofia retinocoroidea paravenosa pigmentada	519		
● VITREORRETINOPATÍAS	520		
Retinosquiasis congénita	520		
Síndrome de Stickler	521		
Síndrome de Favre-Goldmann	522		
Vitreorretinopatía exudativa familiar	522		
Vitreorretinopatía erosiva	524		
Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular dominante	524		
Vitreorretinocoroidopatía dominante	524		
● ALBINISMO	524		
Albinismo oculocutáneo	524		
Albinismo ocular	526		
● MANCHA DE COLOR ROJO-CEREZA EN LA MÁCULA	526		

Pruebas especiales

Electrorretinografía

Principios generales

El electroretinograma (ERG) es el registro de un potencial de acción producido por la retina cuando es estimulada por luz de una intensidad adecuada. El registro se realiza mediante un electrodo activo introducido en una lente de contacto situada sobre la córnea del paciente (o un electrodo de oro colocado sobre el párpado) y un electrodo de referencia sobre la frente del paciente. El potencial entre los dos electrodos se amplifica y se representa la respuesta (Fig. 15.1). El ERG se realiza tanto en el estado de adaptación a la luz (fotópico) como de adaptación a la oscuridad (escotópico). La respuesta ERG habitual es bifásica (Fig. 15.2).

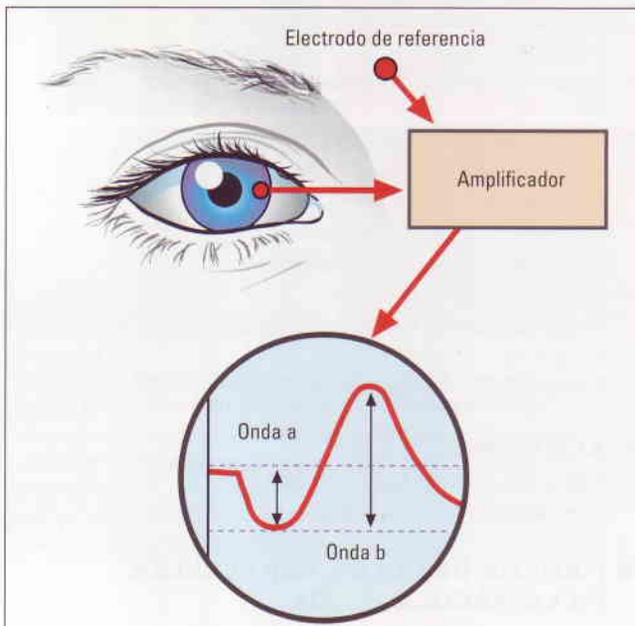


Fig. 15.1
Principios de electroretinografía.

1. La **onda a** es una deflexión negativa inicial que se origina en los fotorreceptores.
2. La **onda b** es una deflexión positiva generada por las células de Müller pero representa los procesos que ocurren en la región celular bipolar. La amplitud de la onda b se mide desde el valle de la onda a hasta el pico de la onda b, y aumenta tanto con la adaptación a la oscuridad como con el incremento del estímulo lumínico. La onda b consta de los subcomponentes b1 y b2. El primero corresponde probablemente a la actividad de los conos y los bastones, y el segundo principalmente a la actividad de los conos. Es posible aislar las respuestas de los conos y de los bastones empleando técnicas especiales.

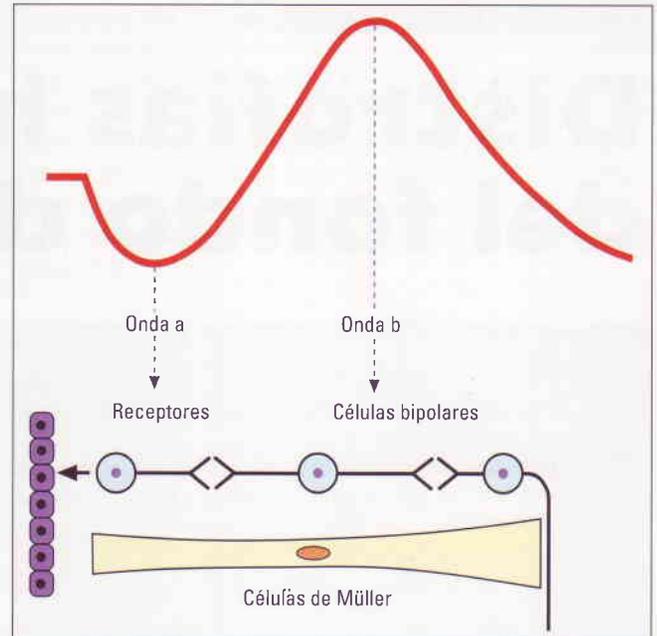


Fig. 15.2
Componentes y orígenes del electroretinograma.

Electrorretinograma normal

Consta de cinco registros (Fig. 15.3). Los tres primeros se obtienen después de 30 minutos de adaptación a la oscuridad (escotópica) y los dos últimos después de 10 minutos de adaptación a una iluminación difusa moderadamente brillante (fotópica).

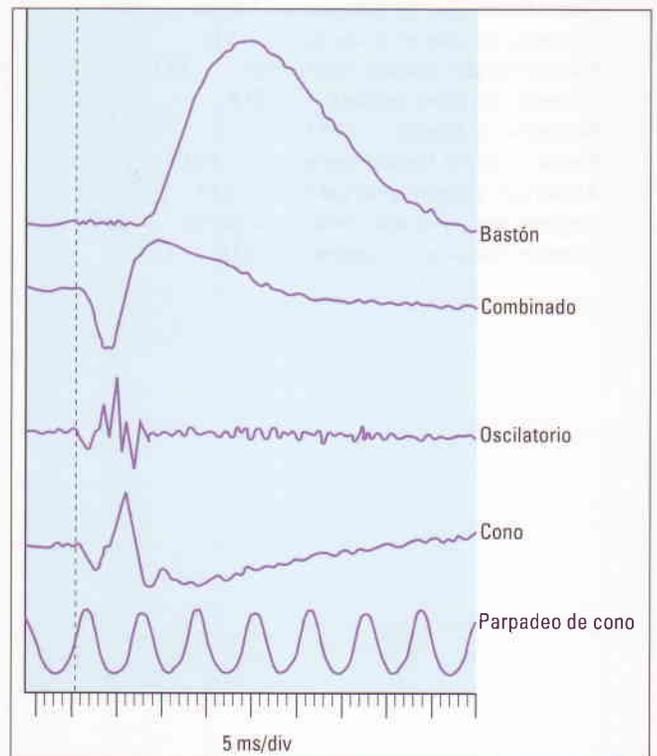


Fig. 15.3
Registros electroretinográficos normales.

1. ERG escotópico

- a. Las respuestas de los *bastones* se obtienen con un destello muy débil de luz blanca o una luz azul, lo que da lugar a una onda b grande y una onda a pequeña o no registrable.
- b. Las respuestas *combinadas* de los conos y los bastones se obtienen con un destello de luz blanca muy brillante que da lugar a una onda a prominente y una onda b.
- c. Los *potenciales oscilatorios* se obtienen empleando un destello brillante y cambiando los parámetros de registro. Las pequeñas olas oscilatorias se producen en el asa ascendente de la onda b y son generadas por células de la retina interna.

2. ERG fotópico

- a. Las respuestas de los *conos* se obtienen con un único destello brillante, lo que da lugar a una onda a y una onda b con pequeñas oscilaciones.
- b. El *parpadeo de conos* se emplea para aislar los conos utilizando un estímulo lumínico parpadeante a una frecuencia de 30 Hz al cual los bastones no pueden responder. Esto proporciona una medida de la amplitud y el tiempo implícito de la onda b de los conos. Las respuestas de los conos se pueden obtener en ojos normales hasta 50 Hz, a partir de los cuales las respuestas individuales ya no son registrables (fusión crítica de parpadeo).

Electrooculografía

La electrooculografía (EOG) mide el potencial de acción en reposo entre la córnea eléctricamente positiva y la parte posterior del ojo eléctricamente negativa (Fig. 15.4). Refleja la actividad del EPR y los fotorreceptores. Esto significa que un ojo ciego por lesiones proximales a los fotorreceptores tendrá una EOG normal. En general, se necesita una enfermedad difusa o

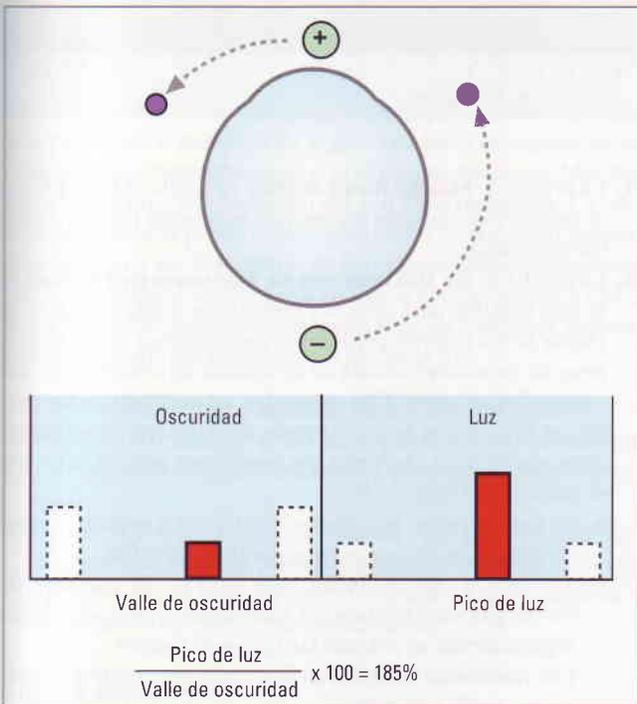


Fig. 15.4
Principios de electrooculografía.

extensa del EPR para que se afecte la respuesta de la EOG de forma significativa. La EOG se realiza en estados de adaptación a la luz y a la oscuridad de la forma siguiente:

1. Los electrodos se fijan a la piel cerca de los cantos medial y lateral.
2. Se pide al paciente que mire rítmicamente de un lado al otro, haciendo excursiones de amplitud constante. Cada vez que los ojos se mueven la córnea convierte en positivo el electrodo más cercano con respecto al otro.
3. La diferencia de potencial producida entre los dos electrodos se amplifica y registra.

Como hay una gran variación en la amplitud de la EOG en personas normales, el resultado se calcula dividiendo el nivel de altura máxima del potencial en la luz (pico de luz) entre la altura mínima del potencial en la oscuridad (valle de oscuridad). Esto se expresa como una tasa (tasa de Arden) o como un porcentaje. El valor normal es por encima de 1,85 o 185%.

Adaptometría a la oscuridad

La adaptación a la oscuridad (AO) es el fenómeno por el cual el sistema visual (pupila, retina y corteza occipital) se adapta a la iluminación disminuida. La adaptometría a la oscuridad es especialmente útil en pacientes que presentan ceguera nocturna (nictalopía).

1. La adaptometría de **Goldman-Weekes** se realiza de la siguiente forma:
 - a. El sujeto es expuesto primero a una luz intensa que blanqueará totalmente los fotorreceptores.
 - b. Después de adaptarse completamente a la luz, se coloca al sujeto bruscamente en condiciones escotópicas.
 - c. Después se presenta una serie de destellos de luz con una intensidad gradualmente creciente, localizados 11° por debajo de la fijación.
 - d. Se registra el umbral al cual el sujeto empieza a percibir la luz.
 - e. Los destellos se repiten a intervalos regulares: la sensibilidad del ojo a la luz aumenta gradualmente.
2. La **curva de sensibilidad** tiene dos partes (Fig. 15.5).

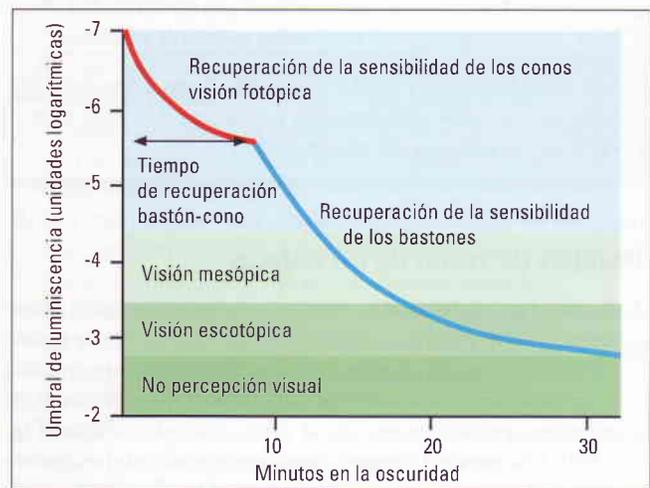


Fig. 15.5
Curva de adaptación a la oscuridad.

- El segmento inicial rápido representa la función de los conos y el segundo segmento, más lento, la función de los bastones.
- La inflexión de la curva en la que empieza la adaptación de los bastones se denomina ruptura conos-bastones (punto alfa) y en la persona normal ocurre 7-10 minutos después de la exposición a un entorno escotópico.
- Si los destellos se centran en la foveola (donde no existen bastones), sólo se registra un segmento rápido, que corresponde a la adaptación de los conos.

Visión de los colores

La valoración de la visión de los colores (VC) es útil en ocasiones en la evaluación clínica de las distrofiás hereditarias del fondo de ojo, en las que la afectación puede estar presente antes de la aparición de cambios en la agudeza visual y los campos visuales.

Principios generales

La VC es una función de tres poblaciones de conos retinianos, cada una con su sensibilidad específica: azul (tritán) a 414 a 424 nm, verde (deuterán) a 522-539 nm y rojo (proteán) a 549 a 570 nm. Una persona normal precisa todos estos colores primarios para conseguir los del espectro. Cualquier pigmento de los conos puede ser deficitario (p. ej., protanomalia: debilidad del rojo) o completamente ausente (p. ej., protanopia: ceguera del rojo). Los tricromáticos poseen los tres tipos de conos (aunque no necesariamente funcionando a la perfección), mientras que la ausencia de uno o dos tipos de conos hace que un individuo sea dicromático o monocromático, respectivamente. La mayoría de las personas con defectos congénitos de la visión de los colores son tricromáticos anómalos y emplean proporciones anormales de los tres colores primarios para conseguir los del espectro. Los que tienen una deficiencia de rojo-verde causada por alteración de los conos sensibles al rojo son protanómalos, los que tienen una alteración de los conos sensibles al verde son deuteranómalos, y los que tienen una deficiencia de azul-verde causada por alteración de los conos sensibles al azul son tritanómalos.

NB: La enfermedad macular adquirida tiende a producir defectos de color azul-amarillo y defectos de color rojo-verde en las lesiones del nervio óptico.

Pruebas de visión de los colores

1. La prueba de **Ishihara** se emplea principalmente para detectar defectos congénitos de protán y deuterán. Consiste en una lámina de prueba seguida de 16 láminas cada una con una matriz de puntos ordenados para mostrar una forma o un número central que se pide al sujeto que identifique (Fig. 15.6). Una persona con deficiencia en la visión de los colores sólo será capaz de identificar algunas de las figuras. La incapacidad para identificar la lámina de prueba (siempre que la agudeza visual sea suficiente) indica simulación.

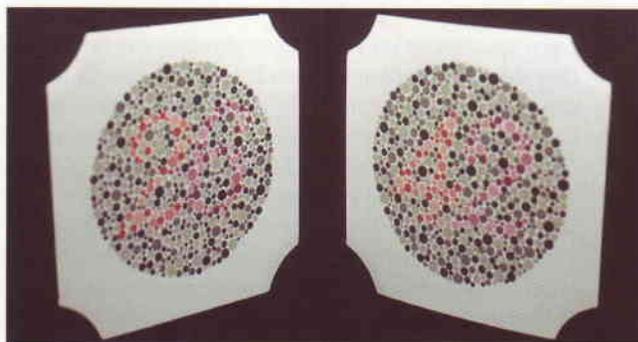


Fig. 15.6
Láminas seudoisocromáticas de Ishihara.

2. La prueba de **City University** consiste en 10 placas cada una de las cuales contiene un color central y cuatro colores periféricos (Fig. 15.7). El sujeto elige el color periférico que más se parece al color central.

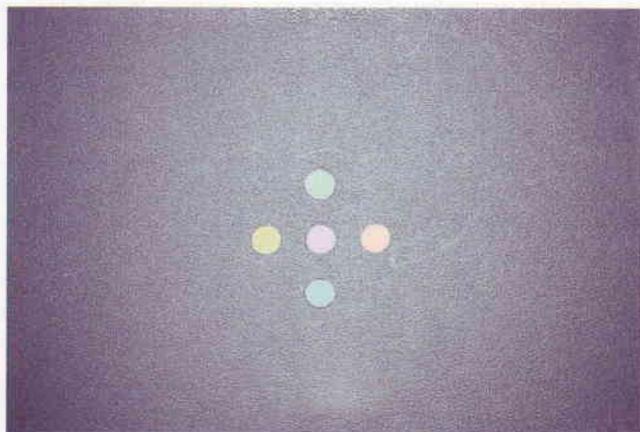


Fig. 15.7
Prueba City University.

3. La prueba de **Hardy-Rand-Rittler** es similar a la de Ishihara pero es más sensible porque puede detectar los tres defectos congénitos.
4. La prueba de los **100 matices de Farnsworth-Munsell** es la más sensible para defectos congénitos y adquiridos en la visión de los colores, pero se usa raramente en la práctica. A pesar de su nombre, consta de 85 matices de colores en fichas contenidas en cuatro filas separadas, en cada una de las cuales los dos colores de los extremos son fijos mientras que los otros son móviles, de forma que pueden ser aleatorizados por el examinador (Fig. 15.8).
- a. Se pide al sujeto que vuelva a colocar los colores sueltos aleatorizados en «su orden natural» en una fila.
 - b. Se cierra la caja con la fila, se le da la vuelta y se abre, de forma que sean visibles los marcadores interiores de los lugares donde se colocan las fichas de colores.
 - c. Los resultados se registran de forma acumulativa simple en una gráfica circular.
 - d. Cada una de las tres formas de dicromatismo se caracteriza por el fracaso en un meridiano específico de la gráfica.

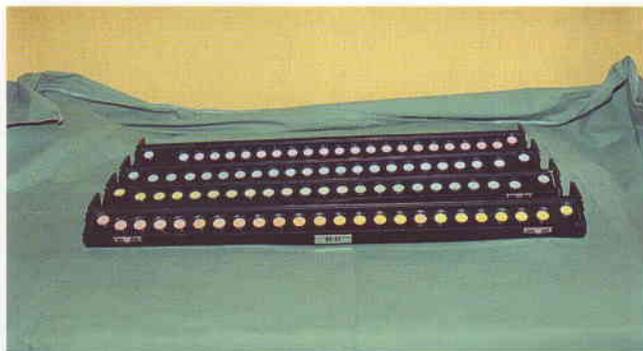


Fig. 15.8
Prueba de los 100 matices de Farnsworth-Munsell.

5. La prueba de discriminación de matiz **D15 de Farnsworth** es similar a la prueba de los 100 matices de Farnsworth-Munsell pero sólo emplea 15 fichas de colores.

Distrofias retinianas

Retinitis pigmentaria

La retinitis pigmentaria (RP), que quizá debería denominarse mejor distrofia retiniana pigmentaria debido a la ausencia de inflamación, es una distrofia retiniana difusa que afecta predominantemente al sistema de los bastones. La prevalencia es aproximadamente de 1:5.000.

Herencia

La edad de inicio, la tasa de progresión, la posible pérdida visual y la presencia o ausencia de signos oculares asociados están relacionadas frecuentemente con el tipo de herencia. Muchos casos se deben a una mutación del gen de la rodopsina. La retinitis pigmentaria puede presentarse como un trastorno esporádico aislado o ser hereditario de forma autosómica dominante (AD), autosómica recesiva (AR) o ligada al cromosoma X (XL). También puede producirse junto con algunos trastornos sistémicos, que generalmente tienen una herencia AR.

1. Es frecuente la forma **aislada**, sin una historia familiar.
2. La forma **AD** también es frecuente y tiene el mejor pronóstico.
3. La forma **AR** es menos frecuente y tiene un pronóstico intermedio.
4. La forma **XL** es la menos frecuente pero tiene el peor pronóstico. Las mujeres portadoras pueden tener un fondo de ojo normal o mostrar un reflejo metálico dorado temporal e irregularidades periféricas pigmentarias.

Signos clínicos

Los criterios de diagnóstico de RP son afectación bilateral, pérdida de visión periférica y pérdida progresiva de la función de los

fotorreceptores, fundamentalmente de los bastones. La tríada clásica de la RP es (a) *atenuación arteriolar*, (b) *pigmentación retiniana en espícula ósea* y (c) *palidez cérica de la papila*.

1. La **presentación** es con nictalopía durante la tercera década de la vida, aunque puede aparecer antes dependiendo de los antecedentes.
2. **Signos** (en orden cronológico)
 - Estrechamiento arteriolar, fina pigmentación intrarretiniana como polvo y pérdida de pigmento del EPR, aspecto que en el pasado se denominó retinitis pigmentaria *sine pigmento* (Fig. 15.9). Una minoría de pacientes tienen puntos blancos difusos, más numerosos en el ecuador; esto se denomina *retinitis punctata albescens* (Fig. 15.10).

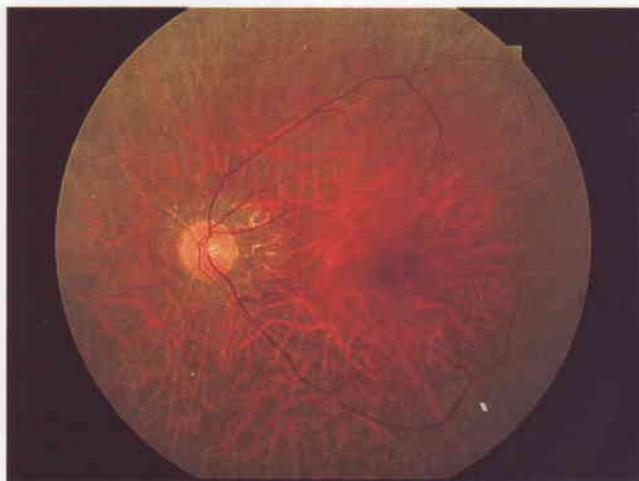


Fig. 15.9
Retinitis pigmentaria con atenuación vascular y cambios pigmentarios mínimos.

- Cambios pigmentarios más toscos con una configuración perivascular en «espículas óseas», que se observan inicialmente en la periferia retiniana media (Fig. 15.11).
 - Los cambios pigmentarios se vuelven gradualmente más densos y difunden posterior y anteriormente (Fig. 15.12).
 - Los signos avanzados se caracterizan por atrofia del EPR y descubrimiento de los vasos sanguíneos coroideos principales, lo que da al fondo de ojo un aspecto en mosaico (Fig. 15.13), atenuación arteriolar grave y palidez marcada del nervio óptico.
3. Los tres tipos de **maculopatía** que se pueden ver son: atrófico, en celofán o edema macular cistoide, que puede beneficiarse de tratamiento con acetazolamida sistémica.
 4. El **ERG** muestra inicialmente una reducción de las respuestas escotópica de los bastones y combinada (Fig. 15.14); más tarde, pueden estar reducidas las respuestas fotópicas.
 5. La **EOG** es inferior a lo normal.
 6. La **AO** está prolongada y puede ser útil en los casos precoces en los que el diagnóstico es incierto.
 7. La **VC** es normal.
 8. La **perimetría** muestra clásicamente un escotoma anular en la periferia media, que se expande periférica y centralmente.



Fig. 15.10
Retinitis punctata albescens.



Fig. 15.11
Cambios pigmentarios «en espícula ósea» en una retinitis pigmentaria.

Finalmente deja una pequeña isla de visión central que en ocasiones puede extinguirse.

9. La **AGF**, no necesaria para hacer el diagnóstico, muestra hiperfluorescencia difusa debida a defectos en ventana y



Fig. 15.12
Retinitis pigmentaria avanzada.



Fig. 15.13
Visualización de vasos coroideos en una retinitis pigmentaria avanzada.

pequeñas áreas de hipofluorescencia que corresponden a enmascaramiento por el pigmento (Fig. 15.15b).

Pronóstico

El pronóstico a largo plazo es malo, con posible pérdida de la visión central debida a afectación directa de la fovea por la propia RP o por maculopatía. La administración diaria de suplementos de vitamina A, si se instaura pronto, puede retrasar la progresión de la RP. El pronóstico global es el siguiente:

- Alrededor del 25% de los pacientes mantienen una buena agudeza visual y son capaces de leer durante su vida laboral, a pesar de una ERG no registrable y un campo central de 2-3°.
- Por debajo de los 20 años de edad la mayoría de los pacientes tienen una agudeza visual superior a 6/60 (0,1).
- Hacia los 50 años de edad un número apreciable tiene una agudeza visual inferior a 6/60 (0,1).

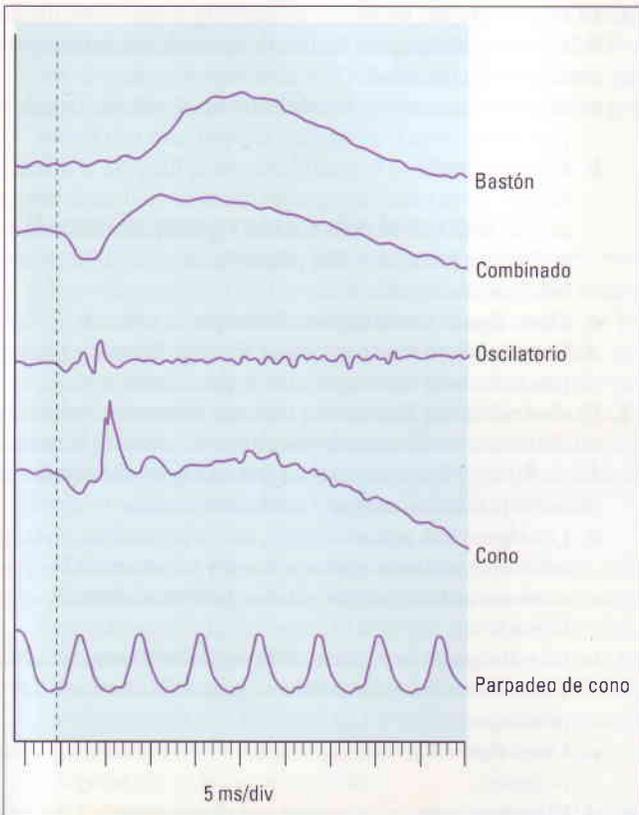


Fig. 15.14
Electrorretinograma en una retinitis pigmentaria avanzada (ver texto).

1. Las **cataratas subcapsulares posteriores** son frecuentes en todas las formas de RP; la cirugía suele ser beneficiosa.
2. Se produce **glaucoma de ángulo abierto** en el 3% de los pacientes.
3. La **miopía** es frecuente.
4. El **queratocono** es infrecuente.
5. Los **cambios vítreos**, que son frecuentes, consisten en desprendimiento vítreo posterior y ocasionalmente uveítis intermedia.
6. Las **drusas del nervio óptico** son más frecuentes que en los normales (Fig. 15.16).

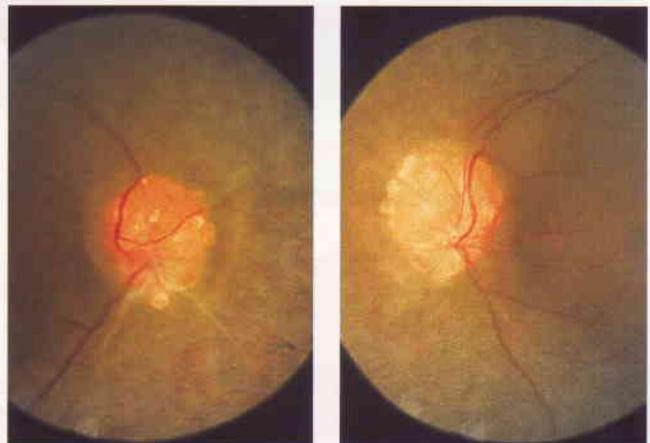


Fig. 15.16
Drusas del nervio óptico asociadas con retinitis pigmentaria.

Asociaciones oculares

El seguimiento regular de los pacientes con RP es esencial para detectar otras complicaciones que pueden comprometer la visión, algunas de las cuales se pueden corregir con tratamiento.

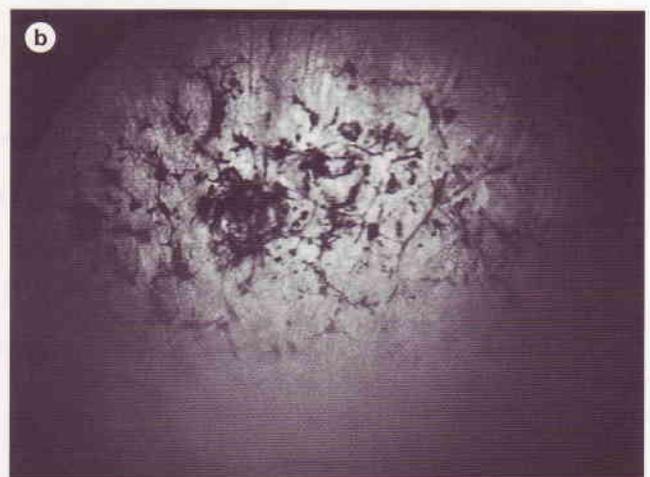
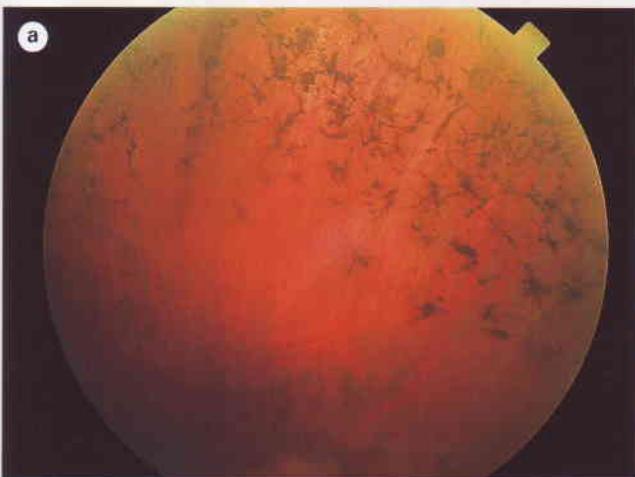


Fig. 15.15
(a) Retinitis pigmentaria; (b) AGF que muestra hiperfluorescencia difusa debida a defectos en ventana e hipofluorescencia focal debida a enmascaramiento por pigmento.

Retinitis pigmentaria atípica

1. La **retinitis pigmentaria sectorial** se caracteriza por afectación de sólo un cuadrante (habitualmente nasal) (Fig. 15.17) o una mitad (generalmente inferior) del fondo de ojo.

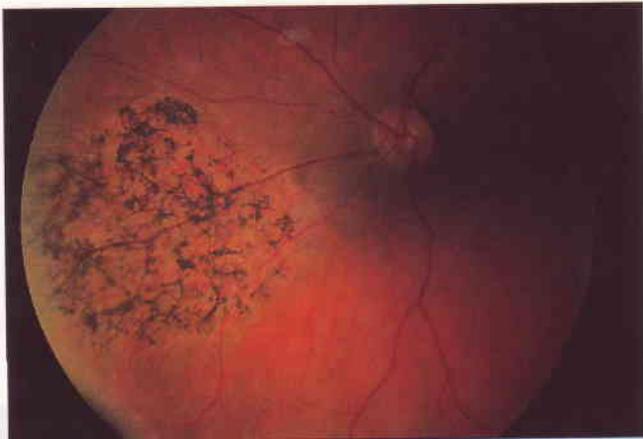


Fig. 15.17
Retinitis pigmentaria sectorial.

La progresión es lenta y muchos casos permanecen estacionarios.

2. La **retinitis pigmentaria pericéntrica** es similar a la forma típica excepto que los cambios pigmentarios emanan de la papila y se extienden a lo largo de las arcadas temporales y nasalmente.
3. La **RP con vasculopatía exudativa** se caracteriza por un aspecto parecido a la enfermedad de Coats con depósito de lípidos en la retina periférica y desprendimiento retiniano exudativo.

Diagnóstico diferencial

1. Retinopatía por cloroquina terminal

- Similitudes: pérdida difusa bilateral de EPR con descubrimiento de los vasos coroideos y atenuación arteriolar.
- Diferencias: los cambios pigmentarios no tienen una configuración perivasculare «en espícula ósea»; la atrofia óptica no es cécera.

2. Retinopatía por tioridazina terminal

- Similitudes: pérdida difusa bilateral de EPR.
- Diferencias: cambios pigmentarios similares a placas y ausencia de nictalopía.

3. Neurorretinitis sifilítica terminal

- Similitudes: restricción marcada de los campos visuales, atenuación vascular y cambios pigmentarios.
- Diferencias: la nictalopía es débil, afectación asimétrica con descubrimiento coroideo leve o ausente.

4. Retinopatía relacionada con el cáncer

- Similitudes: nictalopía, restricción del campo visual periférico, atenuación arteriolar y ERG extinguida.
- Diferencias: evolución más rápida y cambios pigmentarios leves o ausentes.

Asociaciones sistémicas

La RP, a menudo de la forma atípica, se puede asociar con una amplia variedad de trastornos sistémicos. Sólo se describirán las asociaciones más importantes.

1. El **síndrome de Bassen-Kornzweig** es una enfermedad AD debida a deficiencia de betalipoproteínas que da lugar a malabsorción intestinal.

a. **Signos.** Ataxia espinocerebelosa y acantocitosis en sangre periférica.

b. La **retinopatía** se desarrolla hacia el final de la primera década de la vida; las agrupaciones de pigmento suelen ser mayores que en la RP clásica y no están limitadas a las regiones ecuatoriales. Los puntos blancos periféricos también son frecuentes.

c. **Otros signos** oculares son oftalmoplejía y ptosis.

d. El **tratamiento** con vitamina E, si se instaura pronto, puede ser beneficioso para las lesiones neurológicas.

2. El **síndrome de Refsum** es un error innato del metabolismo de herencia AR causado por una deficiencia de la enzima ácido fitánico 2-hidroxilasa, lo que da lugar a acumulación de ácido fitánico en sangre y tejidos corporales.

a. Los **signos** son polineuropatía, ataxia cerebelosa, sordera, anosmia, cardiomiopatía, ictiosis y aumento de las proteínas en el LCR sin pleocitosis (inversión albuminocitológica).

b. La **retinopatía** se produce en la segunda década de la vida y se caracteriza por cambios generalizados «en sal y pimienta».

c. **Otros signos** son catarata, miosis y nervios corneales prominentes.

d. El **tratamiento**, inicialmente con plasmaféresis y después con una dieta sin ácido fitánico, puede prevenir la progresión de la afectación sistémica y retiniana.

3. El **síndrome de Usher** es un trastorno angustiante con herencia AR que supone alrededor del 5% de todos los casos de sordera profunda en niños, y es responsable de cerca de la mitad de todos los casos de sordera combinada con ceguera. La RP se produce antes de la pubertad.

4. El **síndrome de Kearns-Sayre** es una citopatía mitocondrial asociada con deleciones del DNA mitocondrial (ver Capítulo 20). La RP atípica se caracteriza por agrupamientos toscos de pigmento que afectan principalmente al fondo de ojo central (Fig. 15.18).

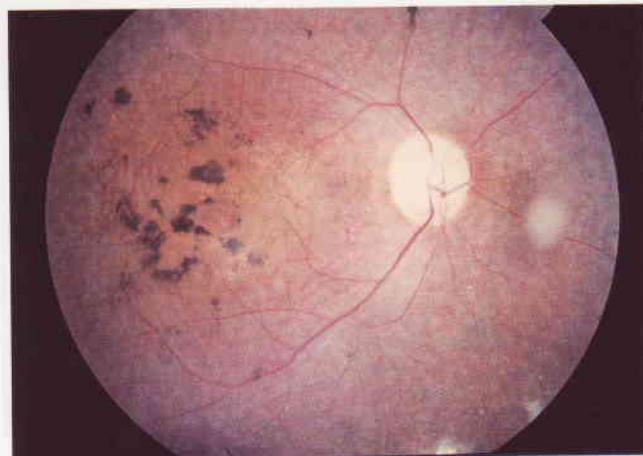


Fig. 15.18
Retinitis pigmentaria central en un síndrome de Kearns-Sayre.

5. El **síndrome de Bardet-Biedl** se caracteriza por retraso mental, polidactilia, obesidad e hipogenitalismo. La RP es grave y aproximadamente el 75% de los pacientes están ciegos hacia los 20 años de edad. Algunos pacientes pueden presentar una maculopatía «en ojo de buey».

Distrofia progresiva de los conos

La distrofia progresiva de los conos comprende un grupo heterogéneo de trastornos raros. Los pacientes con distrofia de los conos progresiva pura inicialmente tienen sólo una lesión. Los que tienen distrofia de conos y bastones presentan una disfunción de los bastones asociada pero menos grave. Sin embargo, en muchos pacientes con disfunción de los conos pura inicialmente, el sistema de los bastones se afecta posteriormente. Por lo tanto, el término «distrofia de conos-bastones» es más apropiado.

1. **Herencia.** La mayoría de los casos son esporádicos, pero en el resto de los casos el patrón de herencia más frecuente es AD, aunque la enfermedad también puede ser AR o XL.
2. La **presentación** suele ser entre la primera y la tercera décadas de la vida con afectación bilateral gradual de la visión central y de la visión de los colores, que más tarde se puede asociar con fotofobia y nistagmus pendular fino.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - La fovea puede ser normal o mostrar una granularidad inespecífica.
 - Clásicamente se ha descrito una maculopatía «en ojo de buey» (Fig. 15.19), aunque no es universal.

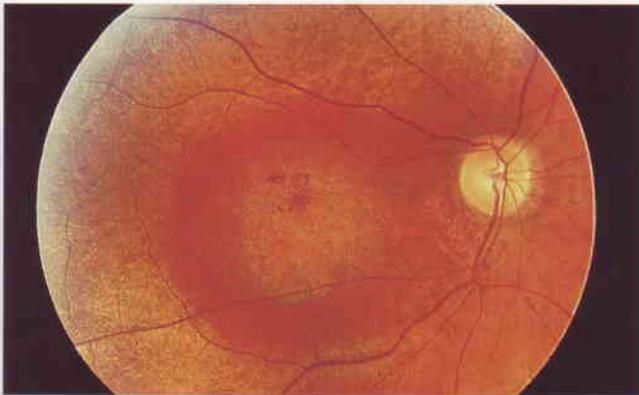


Fig. 15.19
Distrofia de conos avanzada con maculopatía «en ojo de buey».

- Puede haber pigmentación periférica media «en espícula ósea», atenuación arteriolar y palidez temporal de la papila (Fig. 15.20).
 - Atrofia progresiva del EPR en la mácula con eventual atrofia geográfica (Fig. 15.21).
4. La **ERG** muestra una disfunción difusa de los conos con una respuesta fotópica inferior a lo normal o indetectable; la frecuencia de fusión del parpadeo está reducida; las respuestas de los bastones están conservadas hasta tarde (Fig. 15.22).



Fig. 15.20
Distrofia de conos con cambios pigmentarios leves «en espícula ósea».

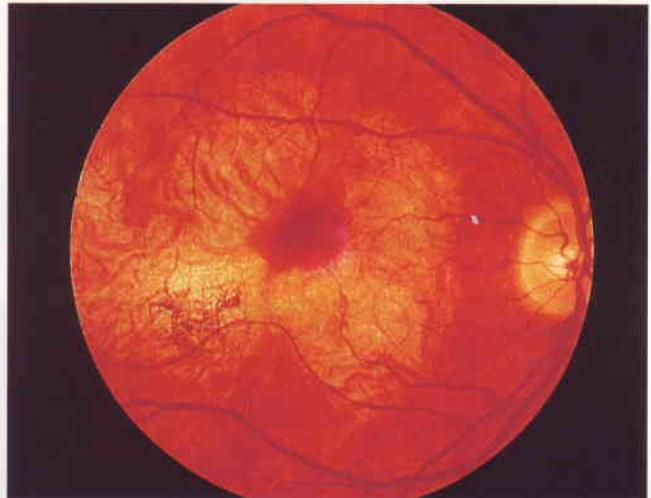


Fig. 15.21
Distrofia de conos avanzada con maculopatía atrófica.

5. La **EOG** es normal o inferior a lo normal.
6. **AD.** El segmento de los conos es anormal; el segmento de los bastones es inicialmente normal, pero puede ser inferior a lo normal posteriormente.
7. La **VC** muestra un defecto deuterán-tritán grave, desproporcionado a la agudeza visual.
8. La **AGF** de la maculopatía en ojo de buey muestra un defecto en ventana redonda hiperfluorescente con un centro hipofluorescente (Fig. 15.23).
9. El **pronóstico** depende de la gravedad de la afectación de los bastones; una afectación mínima tiene un pronóstico mejor, al menos a un plazo intermedio.
10. El **diagnóstico diferencial** de una mácula en ojo de buey incluye la maculopatía por cloroquina, enfermedad de Stargardt avanzada, distrofia brillante fenestrada, distrofia macular anular concéntrica benigna y enfermedad de Batten.

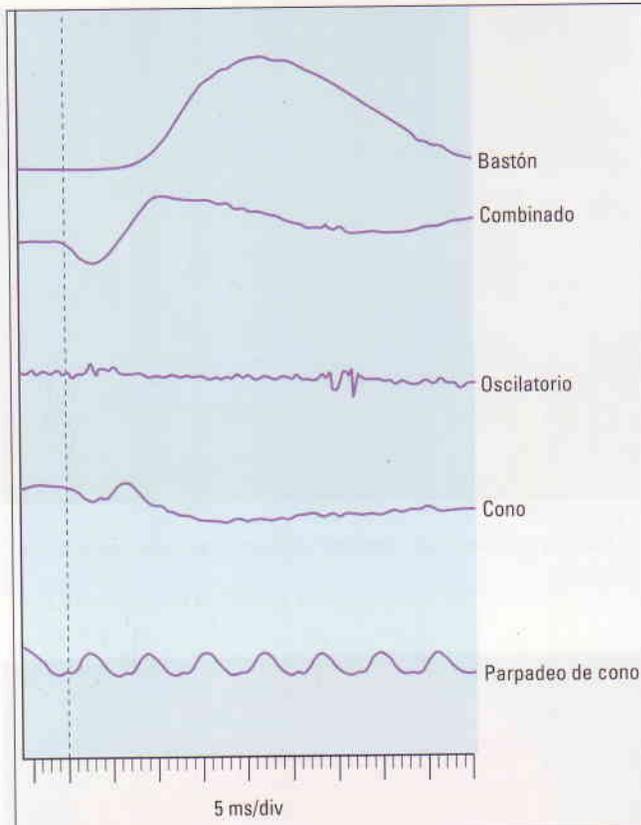


Fig. 15.22
Electrorretinograma en una distrofia de conos (ver texto).

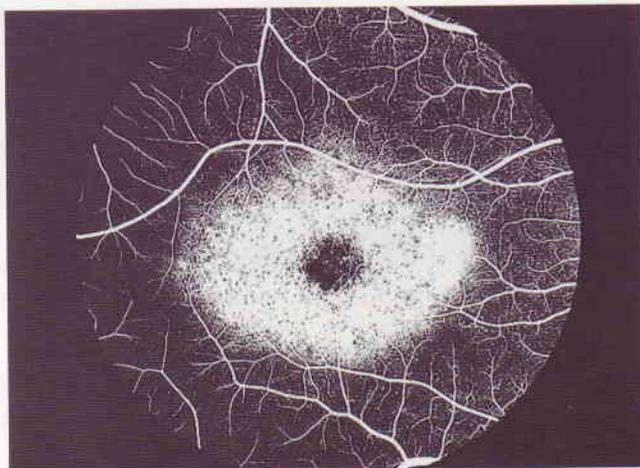


Fig. 15.23
AGF que muestra un patrón «en ojo de buey» debido a un defecto en ventana.

Enfermedad de Stargardt

La enfermedad de Stargardt (distrofia macular juvenil) y el *fundus flavimaculatus* se consideran variantes del mismo trastorno, a pesar de presentarse en diferentes momentos y de tener pronósticos distintos.

1. La **herencia** es autosómica recesiva y el locus génico ABC4R se localiza en 1p21-22.
2. La **presentación** es durante la primera o la segunda décadas de la vida con afectación bilateral gradual de la visión central visual, que puede ser desproporcionada respecto a los cambios maculares, de forma que se puede sospechar que el niño está simulando.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - La fovea puede ser normal o tener un moteado inespecífico (Fig. 15.24).

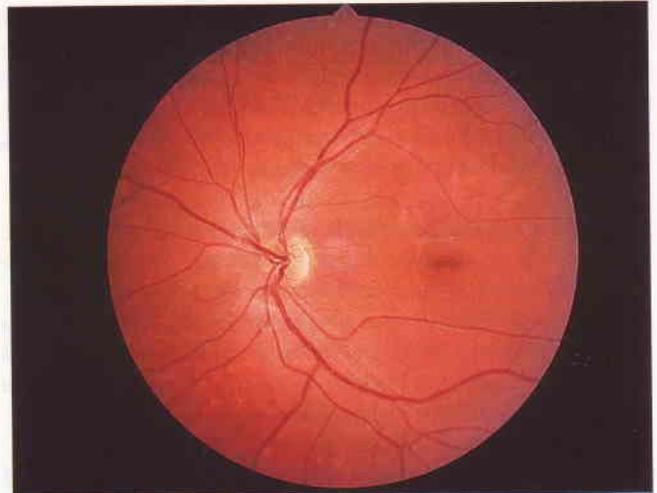


Fig. 15.24
Distrofia macular de Stargardt precoz.

- Lesión foveal ovalada que tiene un aspecto «en baba de caracol» o «bronce golpeado» y en algunos casos está rodeada por puntos blanco-amarillos (Fig. 15.25).

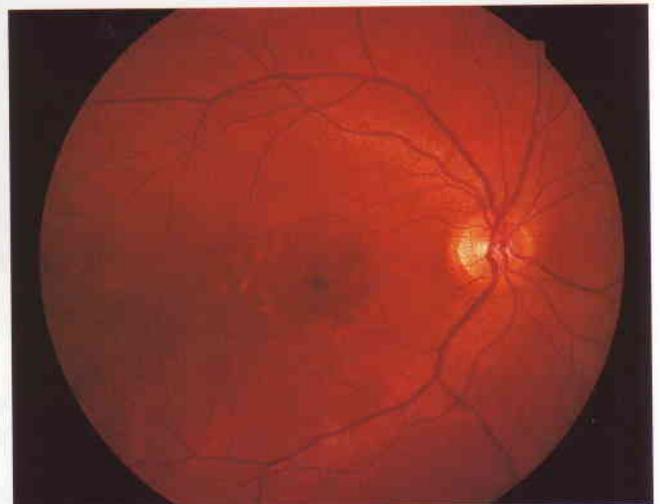


Fig. 15.25
Distrofia macular de Stargardt con manchas alrededor.

- Atrofia geográfica que puede tener una configuración en ojo de buey (Fig. 15.26).



Fig. 15.26
Estadio final de una distrofia macular de Stargardt.

4. La **ERG** fotópica es normal o inferior a lo normal; la escotópica es normal.
5. La **EOG** es inferior a lo normal en los casos avanzados.
6. La **VC** muestra defectos deuterán-tritán.
7. La **AGF** suele mostrar una «coroides oscura» debido a depósitos de lipofuscina dentro del EPR. Se caracteriza por ausencia de fluorescencia de base normal, que refuerza la prominencia de la circulación retiniana. Los ojos con atrofia geográfica muestran un defecto en ventana en la mácula (Fig. 15.27).
8. El **pronóstico** es malo; una vez que la agudeza visual del paciente cae por debajo de 6/12 (0,5), tiende a disminuir rápidamente y se estabiliza después alrededor de 6/60 (0,1).

Fundus flavimaculatus

1. La **herencia** es AR.
2. La **presentación** es en la vida adulta, aunque si no hay afectación macular el trastorno puede ser asintomático y se descubre por casualidad.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - Puntos o manchas blanco-amarillas, bilaterales y bien definidas, a nivel del EPR y diseminadas por el polo posterior y la periferia media. La forma de las lesiones puede ser redonda, ovalada, lineal, semilunar o pisciforme (en cola de pez) (Fig. 15.28).
 - El fondo de ojo tiene un color rojo carmín en aproximadamente el 50% de los casos.
 - Se forman nuevas lesiones a medida que se absorben las antiguas (ver Fig. 15.30a).
 - En algunos casos se produce atrofia geográfica (Fig. 15.29).
4. La **ERG** fotópica es normal o inferior a lo normal; la escotópica es normal.
5. La **EOG** es inferior a lo normal.
6. La **VC** es normal.
7. La **AGF** muestra una «coroides oscura» generalizada. Las manchas recientes muestran bloqueo precoz y tinción tardía; las manchas antiguas muestran defectos en ventana del EPR (Fig. 15.30b).

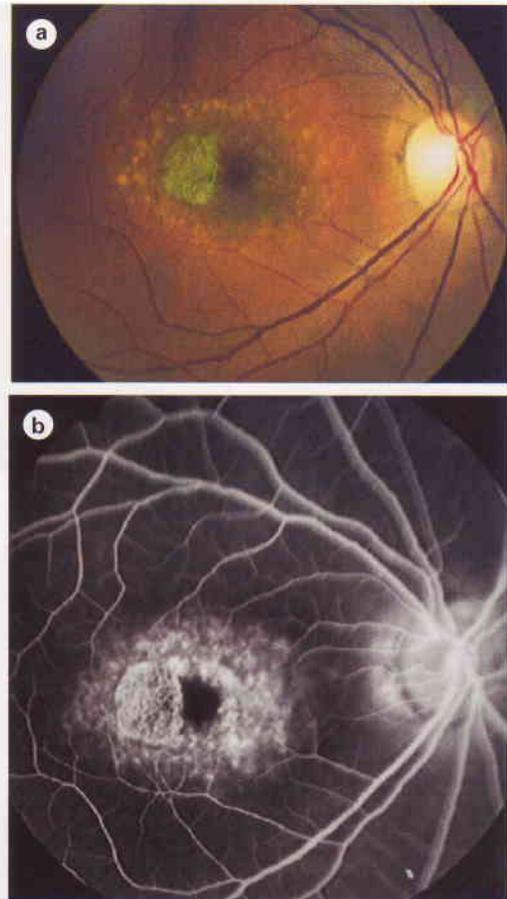


Fig. 15.27
(a) Distrofia macular de Stargardt; (b) AGF que muestra hiperfluorescencia macular debida a un defecto en ventana y una coroides oscura. (Cortesía de S. Milewski.)

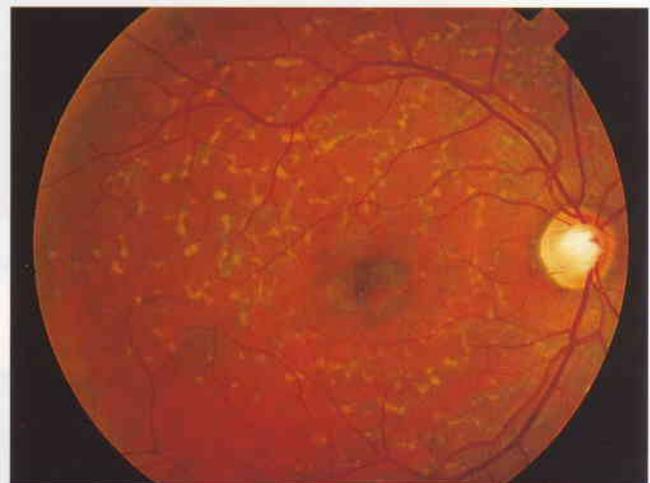


Fig. 15.28
Fundus flavimaculatus. (Cortesía de S. Milewski.)

8. El **pronóstico** es relativamente bueno y los pacientes pueden estar asintomáticos durante muchos años si ninguna de las manchas afecta a la foveola ni se produce atrofia geográfica.

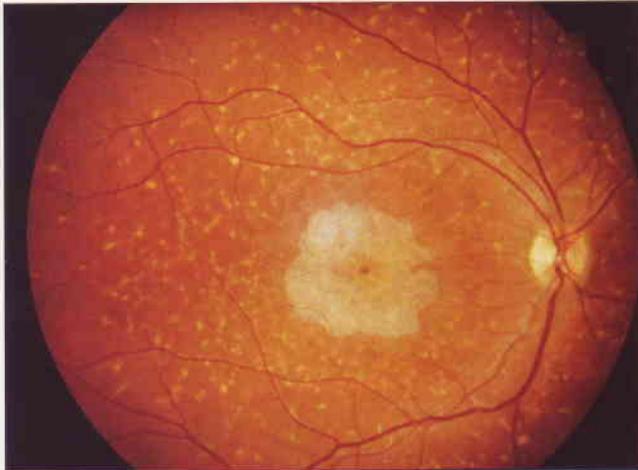


Fig. 15.29
Fundus flavimaculatus con maculopatía atrófica. (Cortesía de S. Milewski.)

9. El **diagnóstico diferencial** de las manchas retinianas incluye las drusas dominantes, *fundus albipunctatus*, distrofia macular de Carolina del Norte precoz y síndrome de la retina manchada benigno.

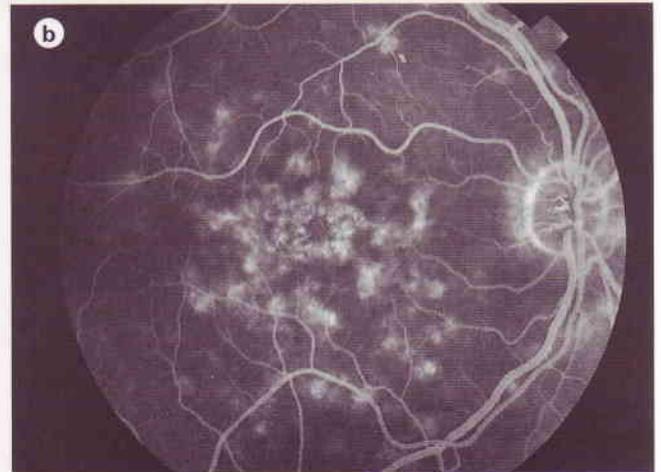
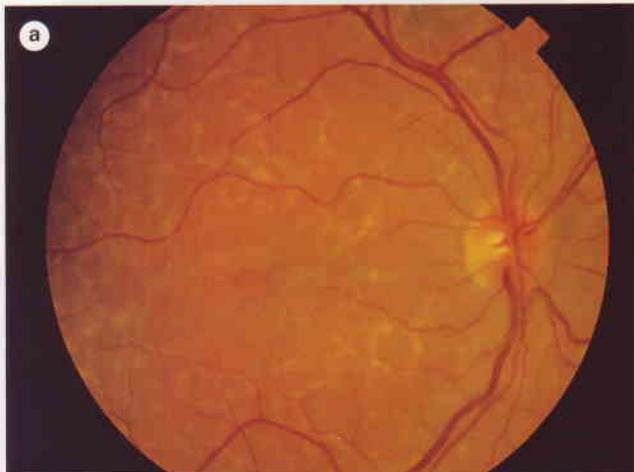


Fig. 15.30
(a) Fundus flavimaculatus avanzado; (b) AGF que muestra hiperfluorescencia de las manchas y una coroides oscura. (Cortesía de S. Milewski.)

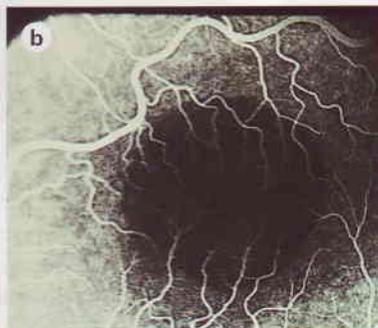
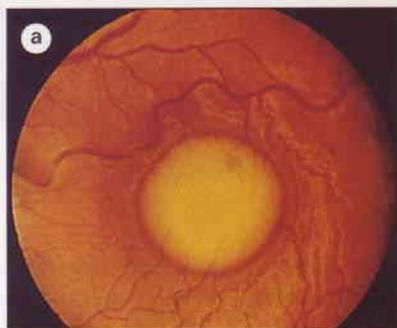


Fig. 15.31
(a) Estadio viteliforme en una enfermedad de Best juvenil; (b) AGF que muestra hipofluorescencia debida a bloqueo de la fluorescencia coroidea de base. (Cortesía del Wilmer Eye Institute.)

Enfermedad de Best juvenil

La enfermedad de Best juvenil (distrofia viteliforme) es un trastorno raro que evoluciona de forma gradual en cinco estadios.

1. La **herencia** es AD con penetrancia y expresividad variables y el locus génico está situado en 11q13.
2. El **estadio 0** (previteliforme) se caracteriza por una EOG inferior a lo normal en un paciente asintomático con un aspecto normal del fondo de ojo.
3. El **estadio 1** se caracteriza por moteado de pigmento en la mácula.
4. El **estadio 2** (viteliforme) se desarrolla durante la primera y la segunda décadas de la vida y se caracteriza por una lesión macular redonda en yema de huevo («el lado soleado hacia arriba»), constituida por lipofuscina subretiniana (Fig. 15.31a). La agudeza visual puede ser normal o ligeramente disminuida.
5. El **estadio 3** (seudohipopión) puede ocurrir cuando parte de la lesión es absorbida (Fig. 15.32). A veces se absorbe toda la lesión con escaso efecto sobre la visión.
6. En el **estadio 4** (vitelorrupitivo) la yema de huevo empieza a romperse y adopta un aspecto de «huevo revuelto» (Fig. 15.33) y disminuye la agudeza visual.
7. La **ERG** es normal.

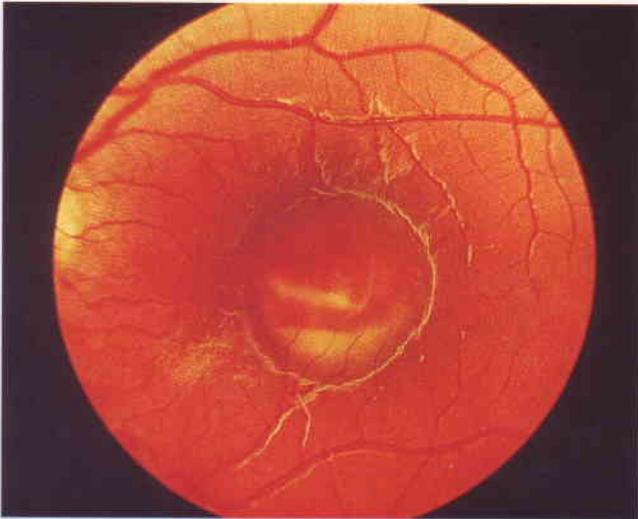


Fig. 15.32
Estado de pseudohipopión en una enfermedad de Best juvenil.
(Cortesía de P. Morse.)

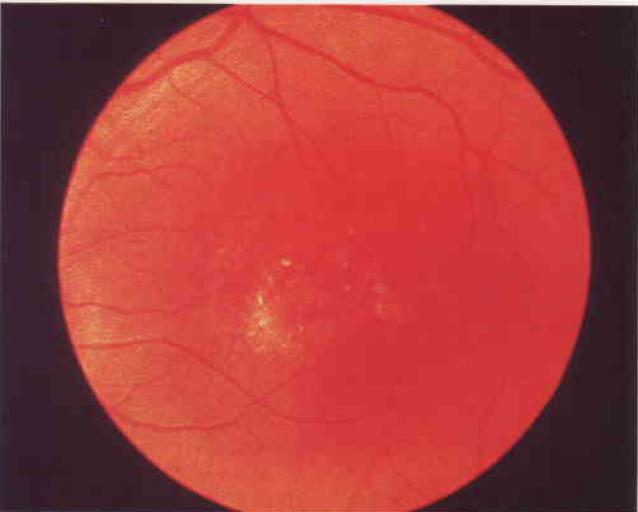


Fig. 15.33
Estadio vitellorruptivo en una enfermedad de Best juvenil.
(Cortesía de P. Morse.)

8. La **EOG** es gravemente inferior a lo normal durante todos los estadios de la enfermedad, así como en portadores con fondos de ojo normales.
9. Los defectos en la **VC** son proporcionales al grado de pérdida visual.
10. La **AGF** durante el estadio viteliforme muestra bloqueo de la fluorescencia coroidea de base (ver Fig. 15.31b).
11. El **pronóstico** es razonablemente bueno hasta la quinta década de la vida, después de la cual la agudeza visual disminuye y algunos pacientes quedan legalmente ciegos debido a cicatrización macular, NVC, atrofia geográfica y formación de un orificio que puede dar lugar a desprendimiento de retina.

Distrofia foveomacular viteliforme del adulto

La distrofia foveomacular viteliforme del adulto se considera perteneciente a la categoría «distrofia en patrón». Al contrario que la enfermedad de Best juvenil, las lesiones foveales son más pequeñas, se presentan más tarde y no muestran cambios evolutivos.

1. La **herencia** es probablemente autosómica dominante y el locus génico se encuentra en 6p21-22.
2. La **presentación** es en la cuarta o sexta décadas de la vida con metamorfopsia leve, aunque a menudo este trastorno se descubre en una oftalmoscopia de rutina.
3. **Signos.** Lesiones subfoveales, bilaterales, simétricas, redondas u ovaladas, ligeramente elevadas y amarillas, con un tamaño aproximado de un tercio de diámetro papilar (Fig. 15.34).

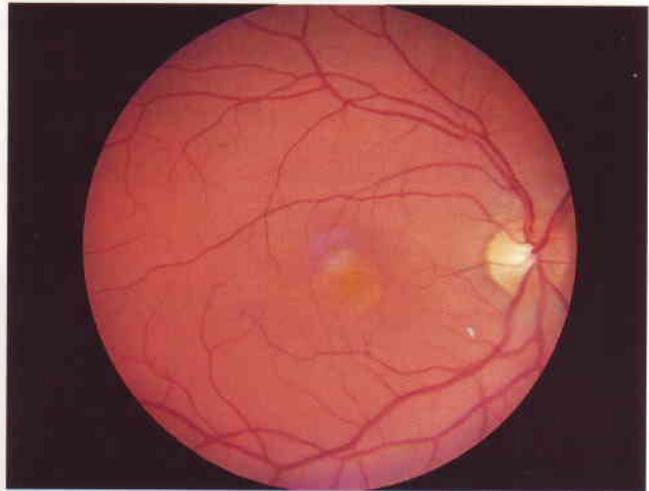


Fig. 15.34
Distrofia macular viteliforme del adulto.

4. La **ERG** es normal.
5. La **EOG** es normal o ligeramente alterada.
6. La **VC** muestra un defecto tritán leve.
7. La **AGF** muestra hipofluorescencia central rodeada por un pequeño anillo hiperfluorescente irregular.
8. El **pronóstico** es bueno en la mayoría de los casos.

Enfermedad de Best multifocal

La enfermedad de Best multifocal es muy infrecuente (Fig. 15.35) y puede producirse sin una historia familiar. Puede aparecer de forma aguda en la vida adulta y ocasionar problemas diagnósticos.

Drusas familiares

Se cree que las drusas familiares (coroiditis en panal de abejas de Dojne, *malattia levantinese*) representan una manifestación precoz de la degeneración macular asociada a la edad.



Fig. 15.35
Enfermedad de Best multifocal. (Cortesía de C. Barry.)

1. La **herencia** es AD con penetrancia completa y expresividad variable. El locus génico EFEMP1 está en 2p16.

2. Signos clínicos

a. La **enfermedad leve** se caracteriza por algunas drusas duras pequeñas, discretas y confinadas a la mácula (Fig. 15.36). Las lesiones aparecen típicamente en la tercera década de la vida y son inocuas.

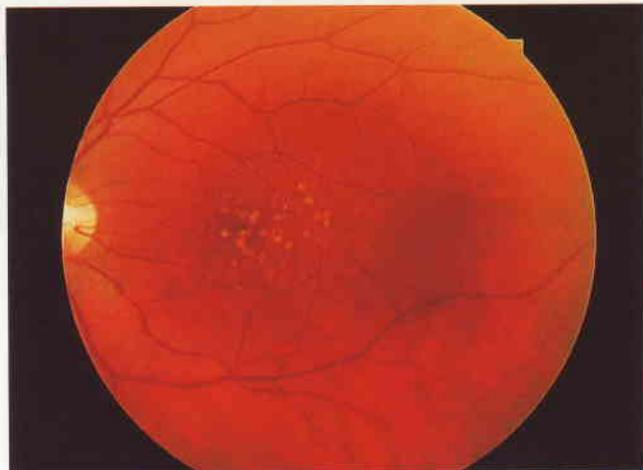


Fig. 15.36
Drusas dominantes familiares leves.

b. La **enfermedad moderada** se caracteriza por drusas blandas grandes, en el polo posterior y la zona parapapilar (Fig. 15.37). Las lesiones aparecen después de la tercera década de la vida y se asocian con agudeza visual normal o ligeramente afectada.

c. La **enfermedad avanzada** es infrecuente y se presenta después de la quinta década de la vida con NVC o atrofia geográfica.

d. La **malattia levantinese** comparte un solapamiento fenotípico con las drusas familiares. Se caracteriza por drusas laminares basales pequeñas e innumerables, con una distribución en rayos o radial centrada en la fóvea y en el área parapapilar (Fig. 15.38). La mayoría de los pacientes



Fig. 15.37
Drusas dominantes familiares avanzadas.

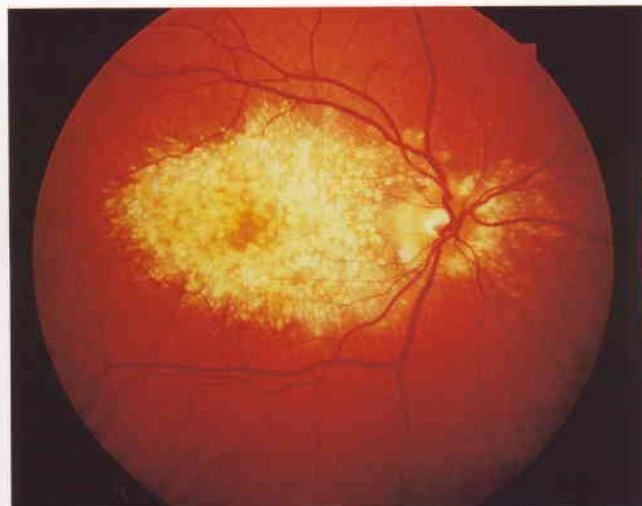


Fig. 15.38
Malattia levantinese. (Cortesía del Moorfields Eye Hospital.)

están asintomáticos hasta la cuarta o quinta décadas de la vida, cuando se producen NVC y atrofia geográfica.

3. La **ERG** es normal.

4. La **EKG** es inferior a lo normal en los pacientes con enfermedad avanzada.

5. La **AGF** muestra manchas hiperfluorescentes bien definidas debido a defectos en ventana que son más evidentes en la AGF (Fig. 15.39) que en la exploración clínica.

Distrofia macular pseudoinflamatoria de Sorsby

La distrofia macular pseudoinflamatoria de Sorsby, también denominada distrofia macular hemorrágica hereditaria, es un trastorno muy raro pero muy grave.

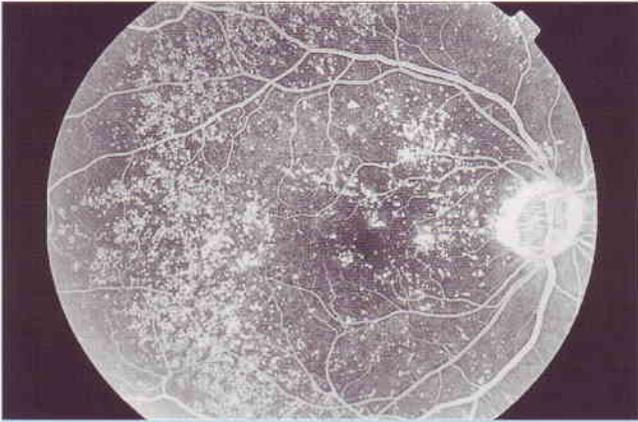


Fig. 15.39
AGF en unas drusas dominantes familiares que muestra numerosos puntos de hiperfluorescencia bien definidos.

1. La **herencia** es AD con penetrancia completa; el gen TIMP3 está en 22q12.1-13.2.
2. La **presentación** es durante la quinta década de la vida con maculopatía exudativa bilateral.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - Depósitos blanco-amarillos confluentes, similares a drusas, localizados a lo largo de las arcadas, nasales a la papila y en la periferia media (Fig. 15.40).

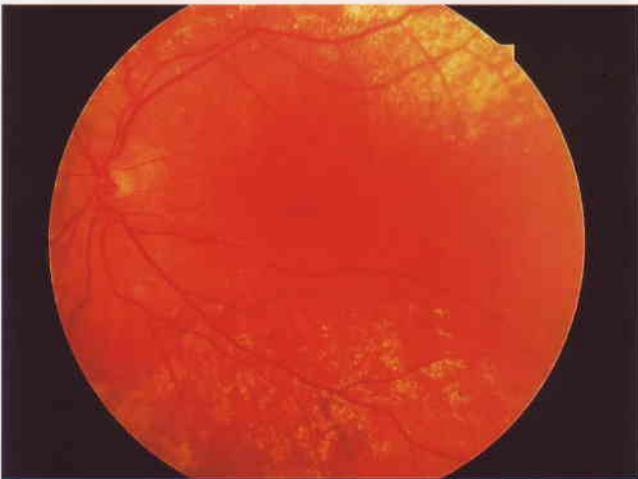


Fig. 15.40
Distrofia macular pseudoinflamatoria de Sorsby precoz con manchas confluentes.

- Neovascularización coroidea (NVC) y maculopatía exudativa (Fig. 15.41).
 - Cicatrización subretiniana (Fig. 15.42).
4. La **ERG** es normal inicialmente, pero puede ser inferior a lo normal en la enfermedad tardía.
 5. La **EOG** es normal.
 6. El **pronóstico** es malo debido a maculopatía. Algunos pacientes pierden también la visión deambulatoria hacia la séptima década de la vida debido a atrofia coriorretiniana periférica progresiva.



Fig. 15.41
Maculopatía exudativa en una distrofia macular pseudoinflamatoria de Sorsby.

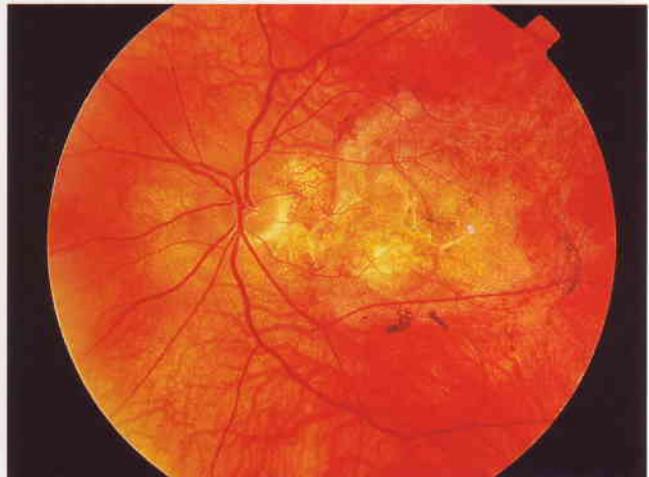


Fig. 15.42
Distrofia macular pseudoinflamatoria de Sorsby en fase terminal.

Distrofia macular de Carolina del Norte

La distrofia macular de Carolina del Norte es un trastorno muy raro y muy grave.

1. La **herencia** es AD con penetrancia completa pero una expresividad altamente variable con el gen MCDR1 en 6q.
2. **Signos y pronóstico**
 - a. El **grado 1** se caracteriza por depósitos blanco-amarillos, como drusas, en la periferia (Fig. 15.43) y en la mácula, que se producen durante la primera década de la vida y permanecen asintomáticos durante toda la vida.
 - b. El **grado 2** se caracteriza por depósitos maculares profundos y confluentes (Fig. 15.44). El pronóstico visual a largo plazo es menos favorable porque algunos pacientes presentan maculopatía exudativa.

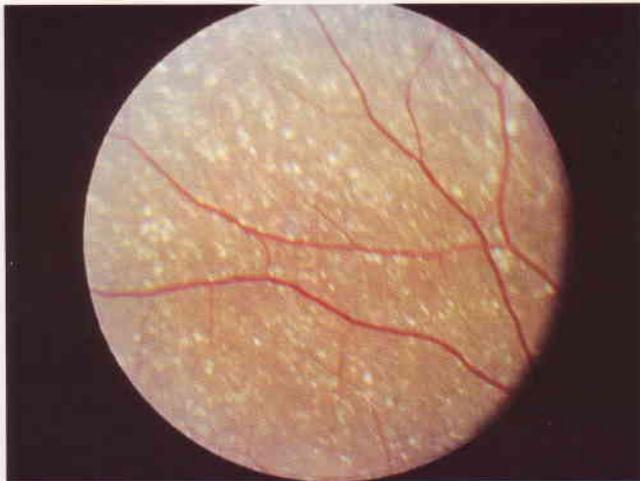


Fig. 15.43
Manchas periféricas en una distrofia macular de Carolina del Norte de grado 1. (Cortesía de P.Morse.)

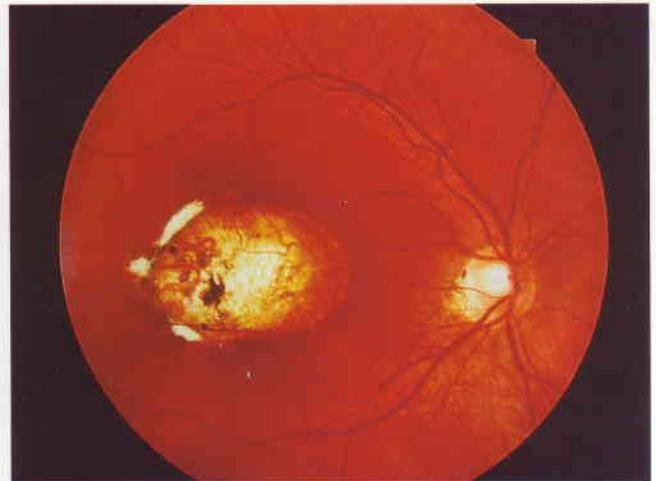


Fig. 15.45
Maculopatía parecida a coloboma en una distrofia macular de Carolina del Norte de grado 3. (Cortesía del Moorfields Eye Hospital.)

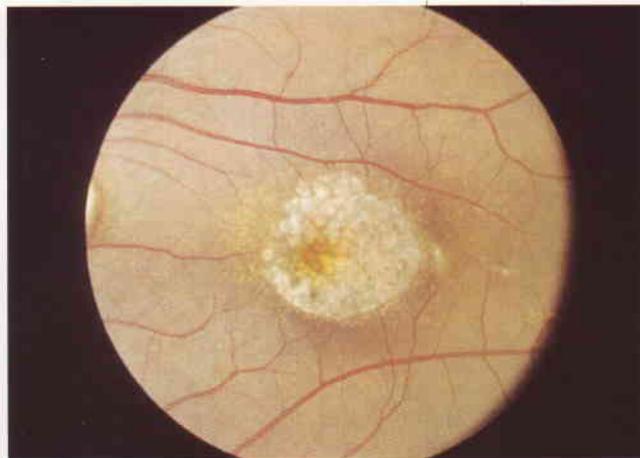


Fig. 15.44
Confluencia de manchas maculares en una distrofia macular de Carolina del Norte de grado 2. (Cortesía de P.Morse.)

c. El **grado 3** se caracteriza por lesiones bilaterales maculares atróficas parecidas al coloboma (Fig. 15.45), con afectación variable de la agudeza visual.

3. La **ERG** es normal.
4. La **EOG** es normal.
5. La **AGF** en los grados 1 y 2 muestra defectos de transmisión y tinción tardía.

Distrofia macular en mariposa

La distrofia en mariposa es un trastorno raro y relativamente inocuo.

1. La **herencia** es probablemente AD.
2. La **presentación** es en la segunda a quinta décadas de la vida generalmente por casualidad y en ocasiones con afectación leve de la visión central.

3. Signos

- Pigmento amarillo en la fovea alineado de una forma tri-radiada (Fig. 15.46).
- Puede haber punteado pigmentario periférico.

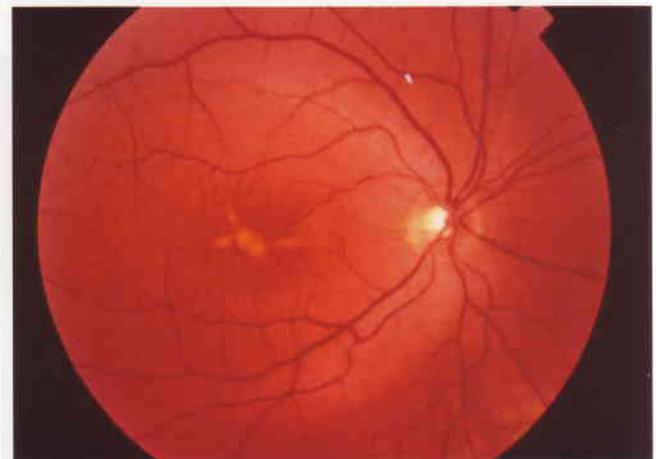


Fig. 15.46
Distrofia en mariposa.

4. La **ERG** es normal.
5. La **EOG** es inferior a lo normal o anormal.
6. La **AGF** muestra la hipofluorescencia correspondiente.
7. El **pronóstico** es excelente.

Edema macular cistoide dominante

El edema macular cistoide dominante es un trastorno extremadamente raro pero grave.

1. La **herencia** es autosómica dominante con el locus génico en 7q.

2. La **presentación** es en la primera o segunda décadas de la vida con afectación gradual de la visión central.
3. **Signos.** EMC bilateral que no responde a la acetazolamida sistémica.
4. La **ERG** es normal.
5. La **EOG** es normal o inferior a lo normal.
6. La **AGF** muestra un patrón en pétalos de flor de extravasación en la fovea (ver Fig. 13.83).
7. El **pronóstico** es malo por la posible aparición de atrofia geográfica.

Distrofia cristalina de Bietti

La distrofia cristalina de Bietti se caracteriza por depósito de cristales en la retina y la córnea periférica.

1. La **herencia** es XL o AR.
2. La **presentación** es en la tercera década de la vida con pérdida visual progresiva.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - Cristales de color amarillo-blanco diseminados por todo el fondo de ojo posterior (Fig. 15.47).
 - Atrofia localizada del EPR y la coriocapilar en la mácula.
 - Atrofia difusa de la coriocapilar.
 - Confluencia y expansión graduales de las áreas atróficas en la periferia retiniana.

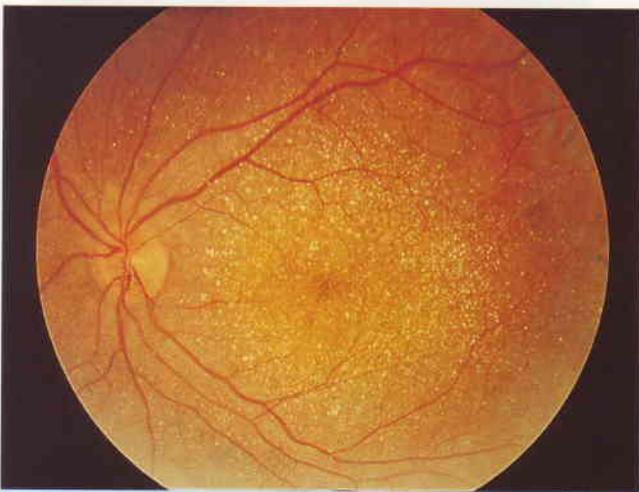


Fig. 15.47
Distrofia cristalina de Bietti. (Cortesía de J. Salmon.)

4. La **ERG** es inferior a lo normal.
5. La **EOG** es inferior a lo normal.
6. El **pronóstico** es variable porque la tasa de progresión de la enfermedad difiere en cada caso particular.

Síndrome de Alport

El síndrome de Alport es una anomalía rara de la membrana basal glomerular causada por mutaciones en varios genes diferentes, que

codifican formas particulares del colágeno tipo IV, un componente principal de la membrana basal. Se caracteriza por insuficiencia renal crónica, a menudo asociada con sordera neurosensorial.

1. La **herencia** es ligada al cromosoma X dominante.
2. **Signos**
 - Manchas amarillas pálidas diseminadas en la zona perimacular, respetando la fovea, con agudeza visual normal (Fig. 15.48).

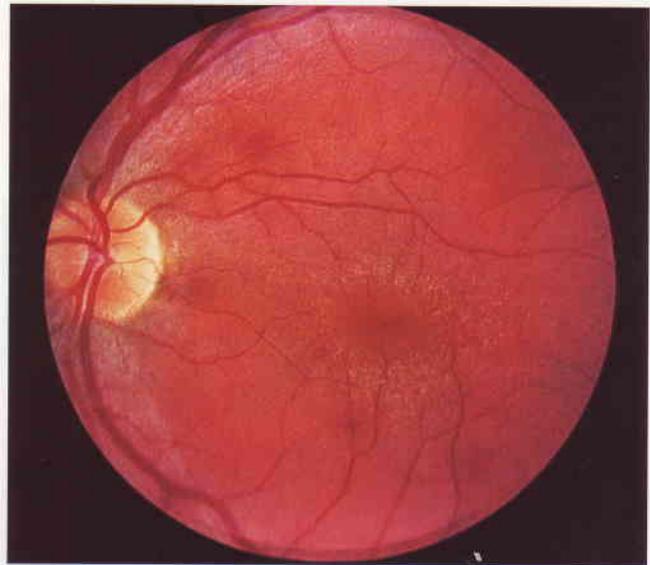


Fig. 15.48
Manchas maculares en un síndrome de Alport. (Cortesía de J. Govan.)

- Manchas más grandes, algunas de las cuales pueden confluir, en la periferia (Fig. 15.49).

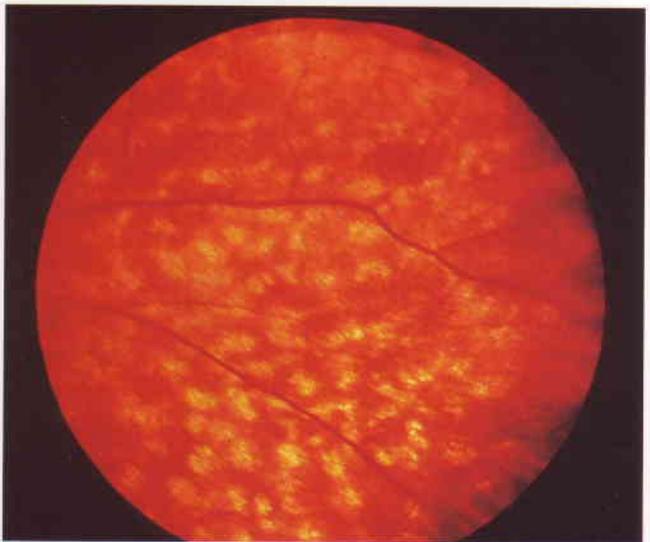


Fig. 15.49
Manchas periféricas en un síndrome de Alport. (Cortesía de J. Govan.)

3. La **ERG** es normal.
4. Las **asociaciones oculares** son lenticono anterior y ocasionalmente distrofia corneal polimorfa posterior.
5. El **pronóstico** es excelente.

Retina moteada familiar benigna

La retina moteada familiar benigna es un trastorno muy raro que es asintomático y, por lo tanto, suele descubrirse por casualidad.

1. La **herencia** es AR.
2. **Signos**
 - Manchas de color amarillo-blanco discretas y diseminadas al nivel del EPR y que respetan la fóvea (Fig. 15.50).

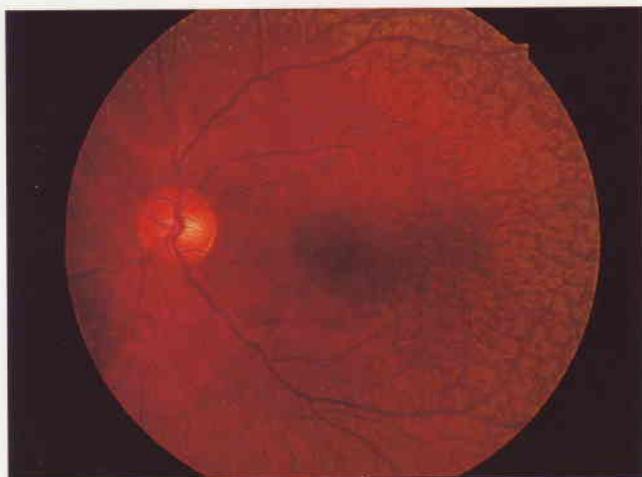


Fig. 15.50
Retina moteada familiar benigna.

- Las lesiones tienen formas variables y se extienden a la periferia lejana (Fig. 15.51).

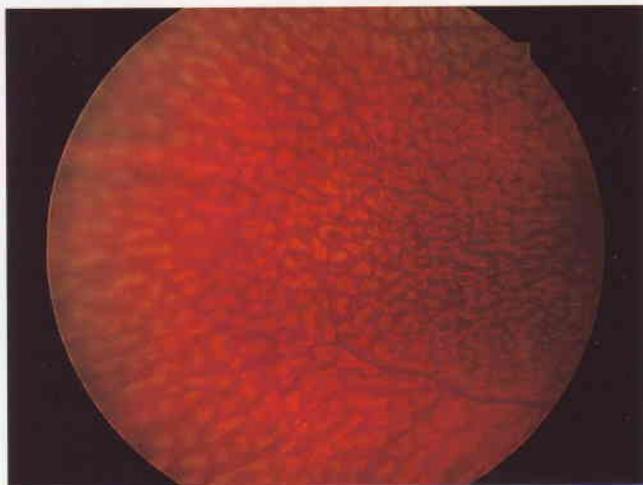


Fig. 15.51
Retina moteada familiar benigna.

3. La **ERG** es normal.
4. El **pronóstico** es excelente.

Amaurosis congénita de Leber

La amaurosis congénita de Leber es una enfermedad muy rara pero potencialmente grave con implicaciones sistémicas.

1. La **herencia** es AR.
2. La **presentación** es con ceguera al nacer o en los primeros años de la vida. Muchos niños afectados ven mejor con una iluminación brillante.
3. **Signos**
 - Los reflejos luminosos pupilares faltan o están disminuidos.
 - El fondo de ojo puede ser normal inicialmente a pesar de la escasa visión.
 - Los hallazgos más frecuentes son zonas de atrofia y granulaciones coriorretinianas periféricas.
 - Otros hallazgos son edema papilar, cambios «en sal y pimienta» (Fig. 15.52), puntos blancos difusos, coloboma macular y maculopatía «en ojo de buey».
 - Coincidiendo con los cambios retinianos suele producirse palidez papilar y atenuación de las arteriolas retinianas.



Fig. 15.52
Amaurosis congénita de Leber. (Cortesía del Wilmer Eye Institute.)

4. **Otros signos oculares**
 - Hipermetropía, queratocono y queratoglobo.
 - Pueden aparecer cataratas en la segunda década de la vida.
 - Nistagmus, movimientos oculares erráticos y estrabismo.
 - Un signo característico es el síndrome oculodigital en el que el frotamiento constante de los ojos por el niño causa enoftalmos como resultado de la reabsorción de la grasa orbitaria (Fig. 15.53).
5. La **ERG** suele ser indetectable incluso en los casos precoces con un fondo de ojo normal.



Fig. 15.53
Síndrome oculodigital. (Cortesía de M. Szreter.)

6. El **pronóstico** es muy malo.
7. Las **asociaciones sistémicas** son retraso mental, sordera, epilepsia, anomalías del SNC y anomalías renales, malformaciones esqueléticas y disfunción endocrina.

Ceguera nocturna estacionaria congénita

Fondo de ojo normal

1. La nictalopía congénita de herencia **AD** (tipo Nougaret) se caracteriza por una ERG de los conos casi normal y una ERG de los bastones inferior a lo normal.
2. La nictalopía estacionaria de herencia **AD** sin miopía (tipo Riggs) se caracteriza por una ERG de los conos normal.
3. Nictalopía congénita **AR** o **XL** con miopía (tipo Schubert-Bornschein).

Fondo de ojo anormal

1. La **enfermedad de Oguchi** es una enfermedad AR que se caracteriza por un retraso de 2-12 horas para conseguir umbrales normales de los bastones adaptados a la oscuridad. Hay un cambio acompañante del color del fondo de ojo de un color dorado-marrón en el estadio adaptado a la luz a un color normal en el estadio adaptado a la oscuridad (fenómeno de Mizuo).
2. El **fundus albipunctatus** es una enfermedad AR que se caracteriza por una multitud de pequeños puntos blanco-amarillos en el polo posterior, que respetan la fovea (Fig. 15.54) y se extienden hasta la periferia (Fig. 15.55). Los vasos sanguíneos retinianos, la papila óptica, los campos periféricos y la agudeza visual permanecen normales. La ERG y la EOG pueden ser inferiores a lo normal cuando se estudian de forma rutinaria, pero vuelven a la normalidad con la adaptación prolongada a la oscuridad.

Monocromatismo congénito

Monocromatismo de bastones completo

1. La **herencia** es AR.
2. **Signos**

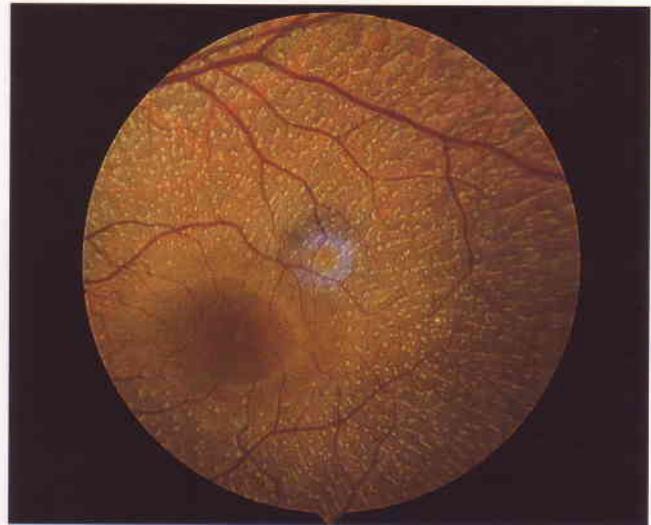


Fig. 15.54
Fundus albipunctatus.



Fig. 15.55
Fundus albipunctatus.

- La agudeza visual es 6/60 (0,1).
 - La mácula suele parecer normal, pero puede ser hipoplásica.
 - Nistagmus congénito y fotofobia.
3. La **ERG** fotópica es anormal; la escotópica puede ser inferior a lo normal; la fusión de parpadeo es < 30 Hz.
 4. La **VC** está totalmente ausente; todos los colores aparecen como escalas de grises.

Monocromatismo de bastones incompleto

1. La **herencia** es AR o XL.
2. **Signos**
 - La agudeza visual es 6/12-6/24 (0,5-0,25).
 - La mácula suele ser normal.
 - Puede haber nistagmus congénito y fotofobia.

3. La **ERG** fotópica es anormal; la escotópica es normal.
4. **VC**. Puede haber visión de algunos colores.

Monocromatismo de conos

1. La **herencia** es incierta.
2. **Signos**
 - La agudeza visual es 6/6-6/9 (1,0-0,7).
 - La mácula es normal.
 - No hay nistagmus congénito ni fotofobia.
3. La **ERG** es anormal.
4. La **VC** está totalmente abolida.

Distrofias coroideas

Coroideremia

La coroideremia es una enfermedad muy rara que suele afectar sólo a los hombres.

1. La **herencia** es recesiva XL con el locus génico en Xq21. Esto tiene las siguientes implicaciones:
 - Todas las hijas de padres con coroideremia serán portadoras.
 - La mitad de los hijos de mujeres portadoras presentará la enfermedad.
 - La mitad de las hijas de mujeres portadoras serán a su vez portadoras.
 - Un hombre afectado no puede transmitir el gen a su hijo.
2. Las **mujeres portadoras** muestran atrofia periférica irregular, leve y generalmente inocua, y moteado del EPR (Fig. 15.56). Sin embargo, la agudeza visual, los campos periféricos y la ERG son normales.
3. La **presentación** suele ser en la primera década de la vida con nictalopía.

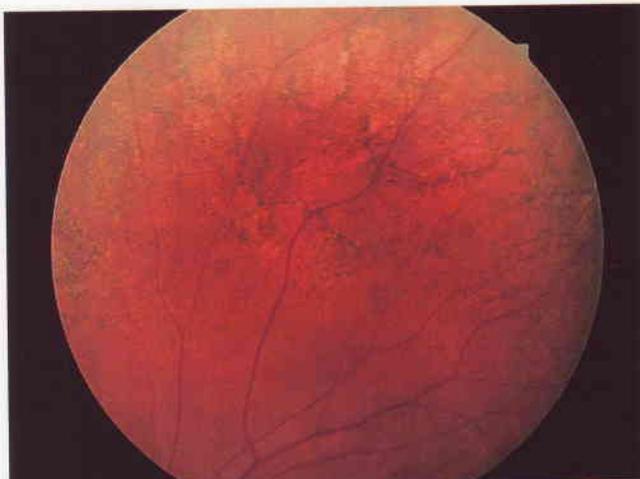


Fig. 15.56
Cambios periféricos en un portador de coroideremia.

4. Signos (en orden cronológico)

- Manchas de atrofia del EPR y la coroides que afectan al fondo de ojo periférico medio (Fig. 15.57).

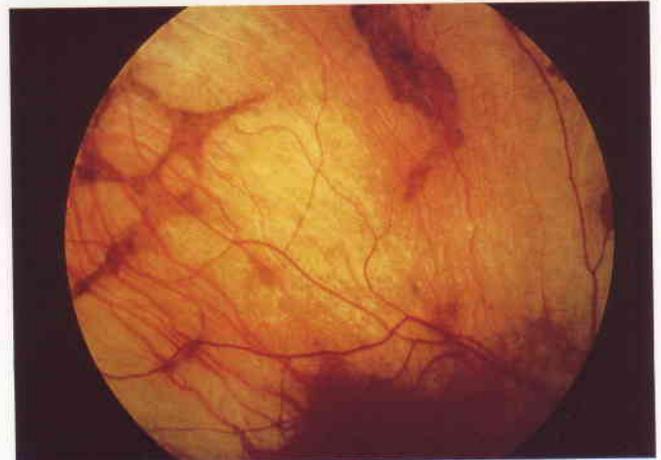


Fig. 15.57
Cambios periféricos leves en una coroideremia. (Cortesía de K. Jordan.)

- Atrofia difusa de la coriocapilar y del EPR con conservación de los vasos coroideos intermedios y grandes (Fig. 15.58).

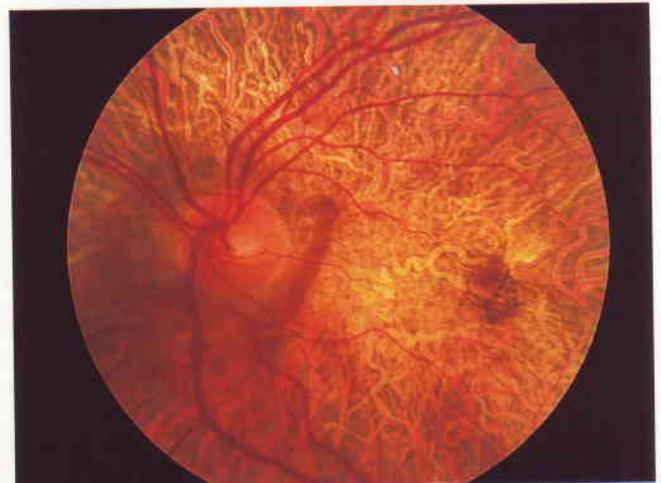


Fig. 15.58
Coroideremia con conservación de los vasos coroideos intermedios y grandes.

- Atrofia de los vasos coroideos intermedios y grandes con exposición de la esclerótica subyacente (Fig. 15.59).

NB: Al contrario que las distrofias retinianas primarias, la fovea está respetada hasta tarde (Fig. 15.60a) y la papila óptica y los vasos retinianos permanecen relativamente normales.

5. La **ERG** escotópica es indetectable; la ERG fotópica está gravemente reducida.
6. La **EOG** es inferior a lo normal.

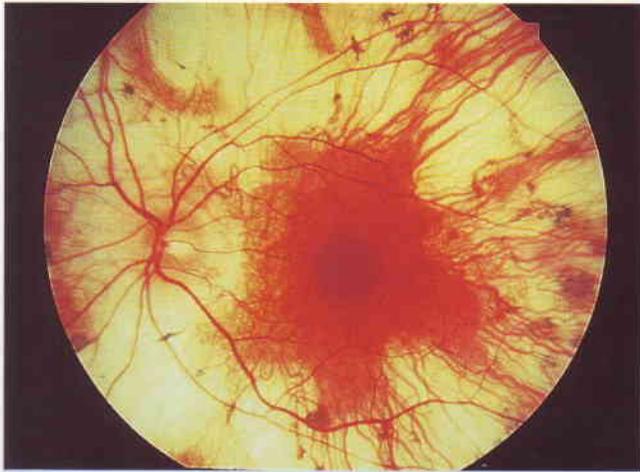


Fig. 15.59
Coroideremia avanzada. (Cortesía de K. Nischal.)

7. La **AGF** en el estadio intermedio de la coroideremia muestra llenado de los vasos retinianos y corioides grandes pero no de la coriocapilar. Existe además hipofluorescencia que corresponde a la fovea intacta y un área difusa alrededor de hiperfluorescencia debido a un defecto en ventana (Fig. 15.60b).
8. El **pronóstico** es muy malo; aunque la mayoría de los pacientes conservan la visión útil hasta la sexta década de la vida, después puede producirse una pérdida visual muy grave.

Atrofia gyrate

La atrofia *gyrate* de la retina y la coroides está causada por mutaciones del gen que codifica la principal enzima de degradación de la ornitina, la ornitina cetoácido-aminotransferasa. Su deficiencia se asocia con valores aumentados de ornitina en plasma, orina, LCR y humor acuoso.

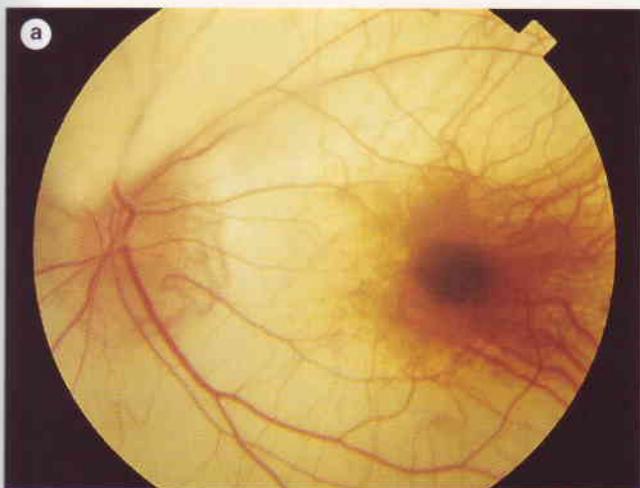


Fig. 15.61
Manchas periféricas de atrofia *gyrate*.

- Las lesiones se vuelven confluentes y forman un borde festoneado posterior (Fig. 15.62).
- La atrofia se disemina gradualmente hacia la periferia y el centro, con respeto de la fovea hasta fases tardías (Figs. 15.63 y 15.64a).

NB: Al contrario que la coroideremia, existe una atenuación extrema de los vasos retinianos.

4. La **ERG** es anormal y más tarde se extingue.
5. La **EOG** es inferior a lo normal en la enfermedad tardía.

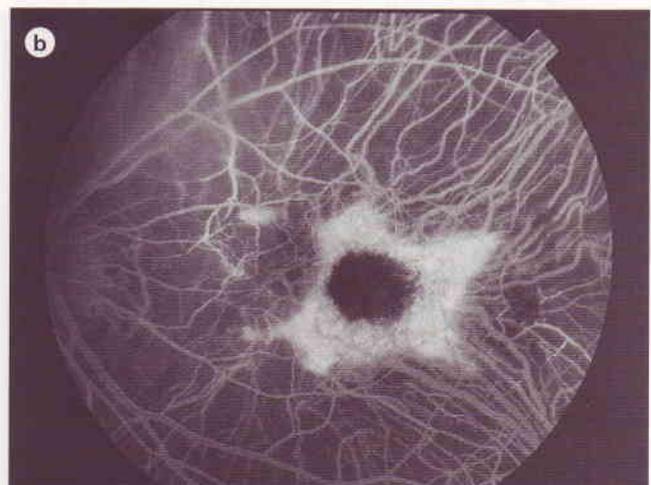


Fig. 15.60
(a) Coroideremia terminal; (b) AGF que muestra pérdida difusa de la coriocapilar con conservación de la fovea. (Cortesía de S. Milewski.)



Fig. 15.62
Atrofia *gyrata* coalescente.



Fig. 15.63
Atrofia *gyrata* avanzada.

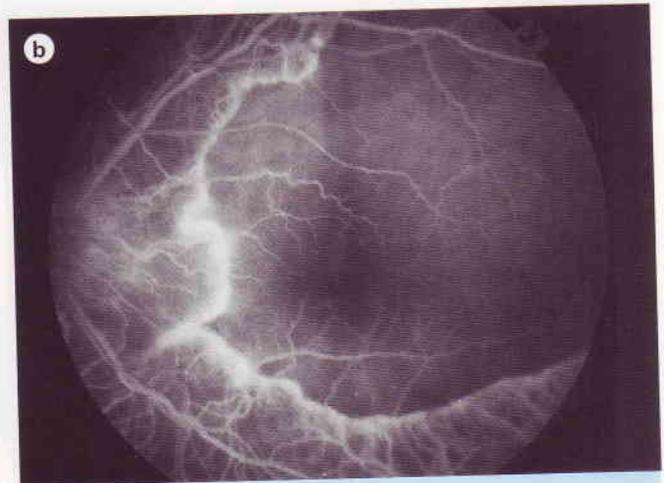
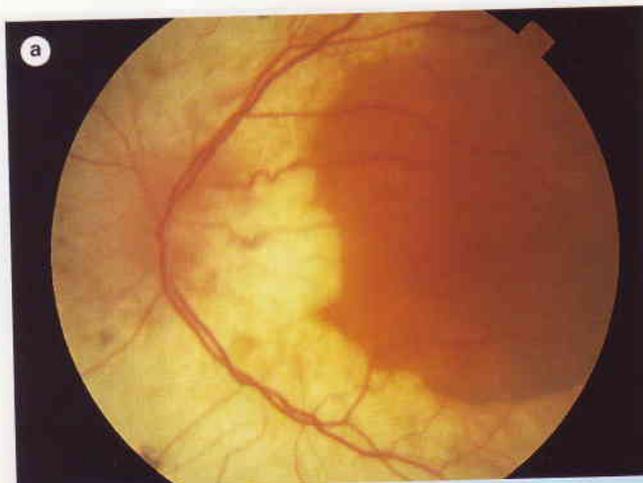


Fig. 15.64
(a) Atrofia *gyrata*; (b) AGF que muestra un marcado contraste entre las áreas normales y las atróficas. (Cortesía de S. Milewski.)

6. La **AGF** muestra el contraste marcado entre las áreas normales y atróficas (Fig. 15.64b).
7. El **pronóstico** es malo y ocurre ceguera legal entre la cuarta y la sexta décadas de la vida por atrofia geográfica, aunque la visión puede fracasar antes por catarata, EMC o formación de una membrana epirretiniana.
8. **Tratamiento.** Hay dos subtipos clínicamente diferentes de atrofia *gyrata* según la respuesta a la piridoxina (vitamina B₆), que puede normalizar los niveles plasmático y urinario de ornitina. Los pacientes que responden a la vitamina B₆ suelen tener una evolución clínica menos grave y más lentamente progresiva que los pacientes que no responden. La reducción de la cifra de ornitina con una dieta libre de arginina también es útil para retrasar la progresión de la atrofia *gyrata*.

Distrofia coroidea areolar central

1. La **herencia** es AD con el locus génico en 17p.
2. La **presentación** es en la tercera o cuarta décadas de la vida con afectación bilateral gradual de la visión central.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - Granularidad foveal inespecífica.
 - Atrofia circunscrita del EPR y pérdida de la coriocapilar en la mácula.
 - Atrofia geográfica de diseminación lenta dentro de la que los vasos coroideos más grandes son prominentes (Fig. 15.65).
4. La **ERG** es normal.
5. La **EOG** es normal.
6. El **pronóstico** es malo, con pérdida visual muy grave que tiene lugar entre la sexta y la séptima décadas de la vida.

Atrofia coroidea difusa

1. La **herencia** es AD.
2. La **presentación** es con afectación de la visión central o nictalopía durante la cuarta o la quinta décadas de la vida.

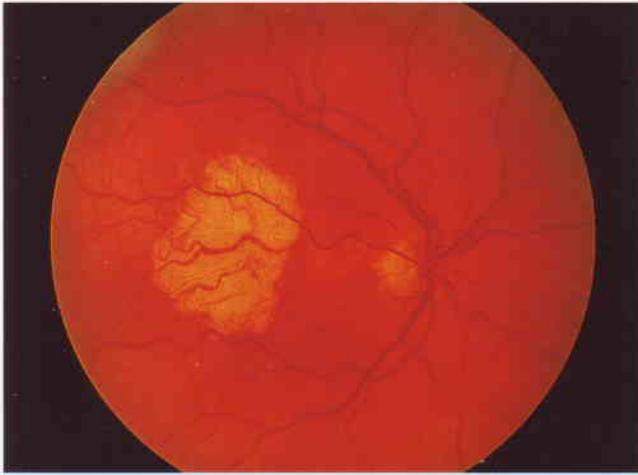


Fig. 15.65
Distrofia coroidea areolar central.

3. Signos (en orden cronológico)

- Atrofia parapapilar y pericentral del EPR y la coriocapilar.
- Progresión gradual hasta que todo el fondo de ojo está afectado.
- Atrofia de la mayoría de los vasos coroideos más grandes con visualización de la esclerótica (Fig. 15.66).
- Los vasos retinianos pueden ser normales o estar ligeramente contraídos.

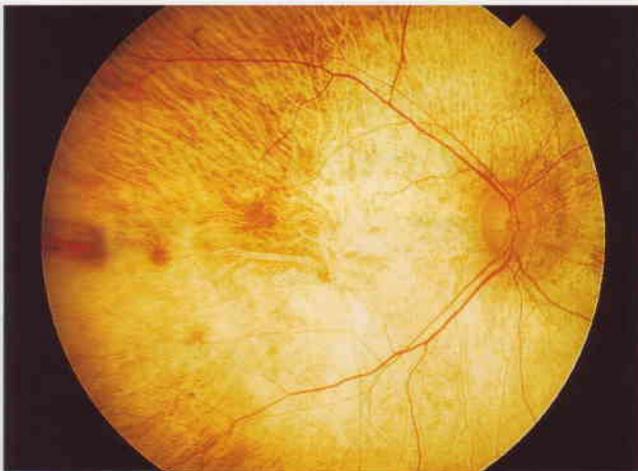


Fig. 15.66
Atrofia coroidea difusa. (Cortesía de S. Milewski.)

4. La **ERG** es inferior a lo normal.
5. El **pronóstico** es malo debido a la afectación macular precoz.

Degeneración coriorretiniana parapapilar helicoidal

1. La **herencia** es AD.
2. La **presentación** es en la infancia.

3. Signos

- Bandas de atrofia coriorretiniana bilateral, de crecimiento lento, en forma de lengua y bien definidas, que irradian desde la cabeza del nervio óptico (Fig. 15.67).
- Puede haber lesiones circulares periféricas separadas.

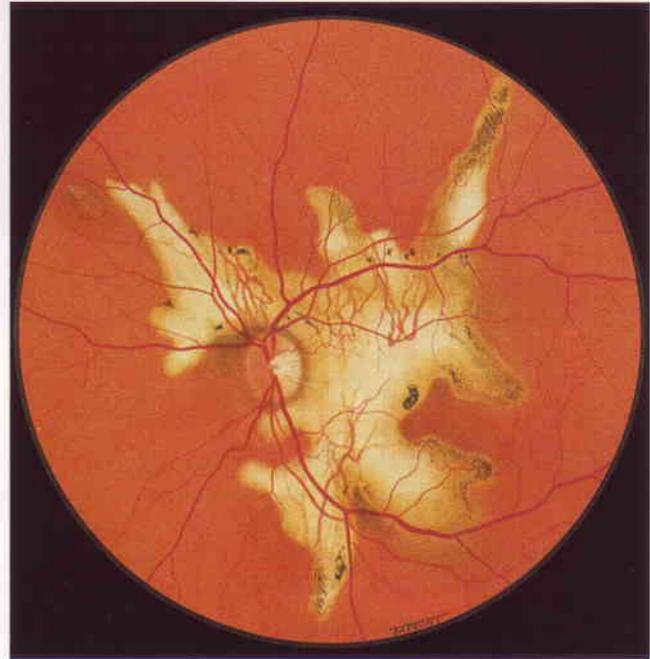


Fig. 15.67
Degeneración coriorretiniana helicoidal.

4. La **ERG** puede ser normal o gravemente anormal.
5. El **pronóstico** es variable ya que se puede encontrar una enfermedad grave en una persona joven y una enfermedad leve en una persona anciana.

Atrofia retinocoroidea paravenosa pigmentada

La atrofia retinocoroidea paravenosa pigmentada es un trastorno raro que generalmente se descubre de forma casual en hombres jóvenes.

1. **Herencia.** No se ha establecido un patrón distintivo, aunque se han propuesto transmisiones autosómicas dominantes, autosómicas recesivas, ligadas al cromosoma X y ligadas al cromosoma Y.
2. **Signos**
 - Acumulación de pigmento corpuscular óseo bilateral a lo largo de las venas retinianas principales.
 - Zonas adyacentes claramente delimitadas de atrofia coriorretiniana que pueden rodear la papila (Fig. 15.68).
3. La **ERG** suele ser normal.
4. El **pronóstico** es excelente porque la afectación macular es rara.

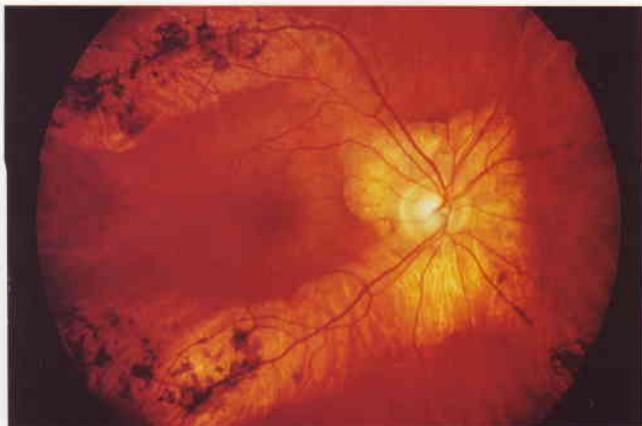


Fig. 15.68
Atrofia coriorretiniana paravenosa pigmentada. (Cortesía de C. Barry.)

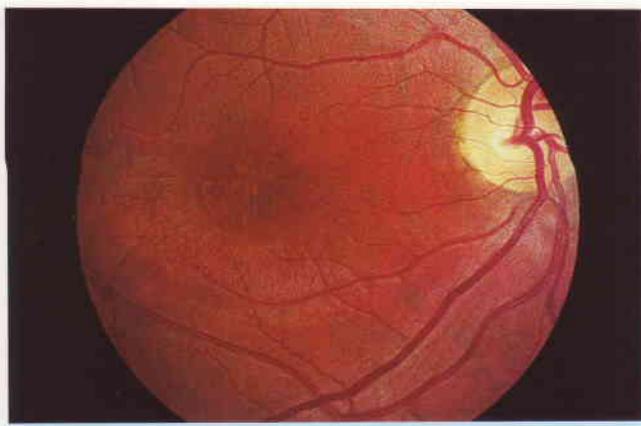


Fig. 15.69
Maculopatía «en rueda de bicicleta» en una retinosquisis congénita. (Cortesía de P. Morse.)

Vitreorretinopatías

Retinosquisis congénita

La retinosquisis congénita se caracteriza por maculopatía bilateral, asociada con retinosquisis periférica en el 50% de los pacientes. El defecto básico se encuentra en las células de Müller, lo que causa separación de la capa de fibras nerviosas retinianas del resto de la retina sensorial. Difiere de la retinosquisis adquirida en que la separación tiene lugar en la capa plexiforme externa.

1. La **herencia** es ligada al cromosoma X y el gen responsable es RS1.
2. La **presentación** es entre los 5 y los 10 años de edad, con dificultades para la lectura debido a la maculopatía. Menos frecuentemente la enfermedad se presenta en la época de lactante, con estrabismo o nistagmus asociado con retinosquisis periférica avanzada a menudo con hemorragia vítrea.
3. **Signos**
 - a. La **retinosquisis foveal** se caracteriza por la presencia de pequeños espacios quísticos con un patrón de estrías radiales en «radios de bicicleta» (Fig. 15.69), más aparente cuando se examina con luz aneritra. Con el tiempo los pliegues radiales se hacen menos evidentes, dejando un reflejo foveal embotado (ver Fig. 15.73a).
 - b. La **retinosquisis periférica** afecta predominantemente al cuadrante inferotemporal, no se extiende pero puede experimentar los siguientes cambios:
 - La capa interna, que consta sólo de la membrana limitante interna y la capa de fibras nerviosas retinianas, puede presentar defectos ovalados (Figs. 15.70 y 15.71).
 - En casos extremos, estos defectos pueden unirse, dejando sólo los vasos retinianos flotando en el vítreo («velos vítreos»).
 - c. **Otros signos** son cubrimiento perivascular, un destello dorado de la retina periférica, arrastre nasal de los vasos



Fig. 15.70
Defectos en la hoja interna en una retinosquisis congénita.



Fig. 15.71
Grandes defectos en la hoja interna en una retinosquisis congénita.

retinianos, manchas retinianas, exudados subretinianos y neovascularización.

4. Las **complicaciones** son hemorragia vítrea dentro de la retinosquiasis, y desprendimiento de retina.
5. La **ERG** es normal en los ojos con maculopatía aislada. Los ojos con retinosquiasis periférica muestran un descenso selectivo característico de la amplitud de la onda b en comparación con la amplitud de la onda a en la prueba escotópica y fotópica (Fig. 15.72).
6. La **EOG** es normal en ojos con maculopatía aislada pero es inferior a lo normal en ojos con lesiones periféricas avanzadas.
7. La **VC** muestra un defecto tritán.
8. La **AGF** de la maculopatía puede mostrar defectos en ventana leves pero sin extravasación (Fig. 15.73b).
9. Los **campos visuales** en los ojos con retinosquiasis periférica muestran los defectos absolutos correspondientes.
10. El **pronóstico** es malo debido a la maculopatía progresiva. La agudeza visual se deteriora durante las primeras 1 o 2 décadas de la vida y después puede permanecer estable hasta la quinta o sexta décadas de la vida, cuando se vuelve a deteriorar. Los pacientes con retinosquiasis periférica pueden tener una pérdida visual brusca en cualquier momento debido a hemorragia o desprendimiento de retina.

Síndrome de Stickler

El síndrome de Stickler (artrooftalmopatía hereditaria) es un trastorno del tejido conectivo colágeno que da lugar a un vítreo anormal, miopía y un grado variable de anomalías orofaciales, sordera y artropatía. Es la causa hereditaria más frecuente de desprendimiento de retina en niños.

1. La **herencia** es AD con penetrancia completa y expresividad variable.
2. **Signos**
 - La cavidad vítrea está ópticamente vacía como resultado de la licuefacción y la sinéresis.

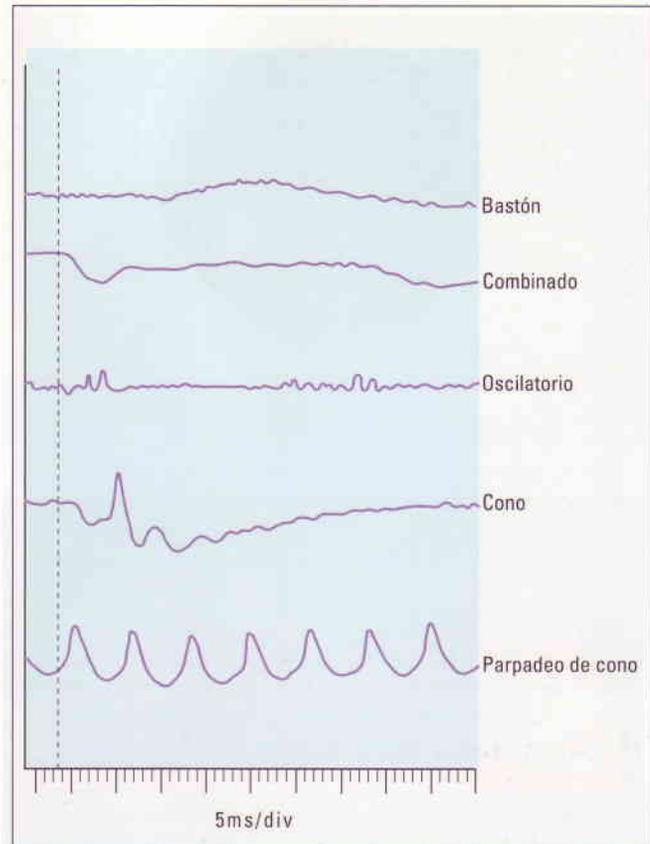


Fig. 15.72
Electrorretinograma en una retinosquiasis congénita (ver texto).

- En el ecuador las membranas translúcidas circunferenciales se extienden un corto trecho desde la retina adentro de la cavidad vítrea (Fig. 15.74).
- Degeneración reticular radial asociada con hiperplasia del EPR, cubrimiento de los vasos retinianos y esclerosis (Fig. 15.75).

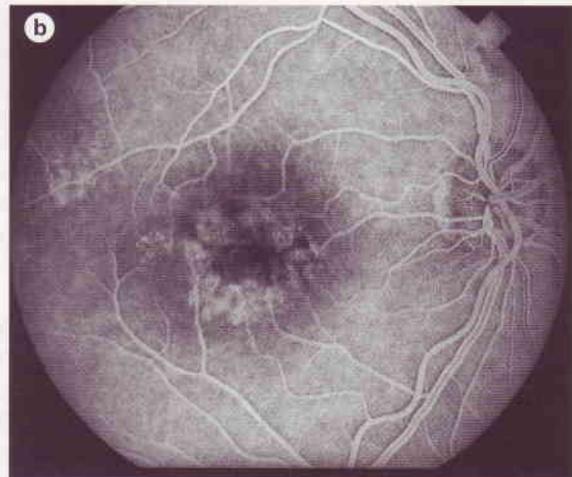
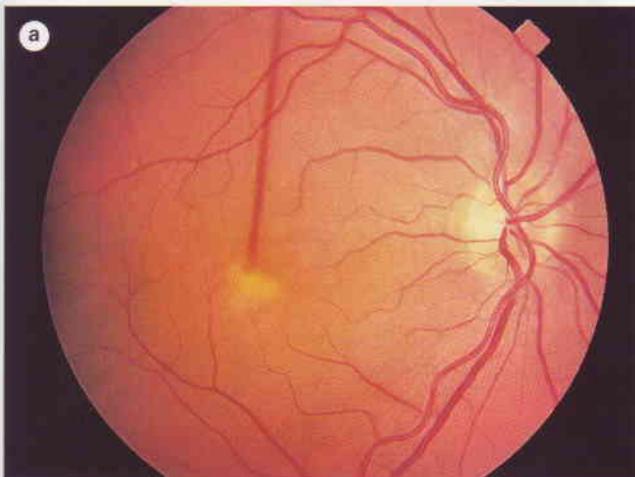


Fig. 15.73
(a) Maculopatía terminal en una retinosquiasis congénita; (b) AGF que muestra defectos en ventana.

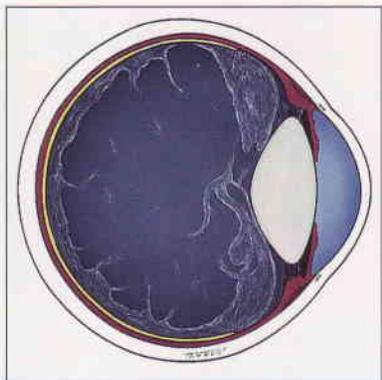


Fig. 15.74
Vítreo vacío en un síndrome de Stickler.

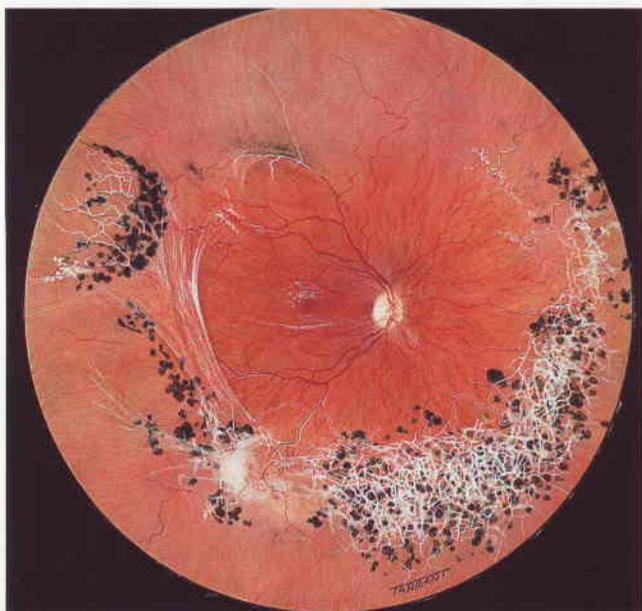


Fig. 15.75
Degeneración reticular radial y cambios pigmentarios en un síndrome de Stickler.

3. Complicaciones. Se produce desprendimiento de retina, a menudo bilateral, en aproximadamente el 30% de los casos como consecuencia de múltiples roturas o desgarros gigantes. Como el pronóstico de una nueva adhesión con éxito suele ser malo, los pacientes deben ser explorados regularmente para asegurar que las roturas retinianas son tratadas profilácticamente.

4. Asociaciones

- La **miopía congénita alta** es muy frecuente.
- La **catarata presenil**, que se produce en el 50% de los casos, se caracteriza por opacidades en forma de cuña cortical periférica, que no suelen ser progresivas.
- La **ectopia del cristalino** ocurre en cerca del 10% de los casos.
- Existe **glaucoma** en el 10% de los casos. Se debe a una anomalía del ángulo similar a la que se ve en el síndrome de Marfan.

5. Signos sistémicos

- Anomalías faciales**, como aplanamiento del puente nasal e hipoplasia maxilar.
 - Anomalías esqueléticas**, como hábito marfanoide, artropatía e hiperextensibilidad articular.
 - Secuencia de Robin**, que se caracteriza por micrognatia, glosoptosis, hendidura del paladar blando y paladar ojival.
 - Otros signos**, como sordera y prolapso de la válvula mitral.
- 6. Diagnóstico diferencial.** El síndrome de Wagner tiene similitudes oculares con el síndrome de Stickler. Sin embargo, no se asocia con enfermedad sistémica, la miopía es leve y el desprendimiento de retina es poco frecuente.

Síndrome de Favre-Goldmann

El síndrome de Favre-Goldmann tiene signos de retinosquiasis y de retinopatía pigmentaria.

- La **herencia** es AR.
- La **presentación** es durante la infancia con nictalopía.
- Signos**
 - El vítreo muestra sinéresis pero la cavidad no está ópticamente «vacía».
 - Las lesiones retinianas son similares a la retinosquiasis congénita, aunque los hallazgos maculares son más sutiles.
 - Retinopatía pigmentaria (similar a la RP) y vasos retinianos periféricos arborescentes, blancos y dendritiformes (Fig. 15.76).

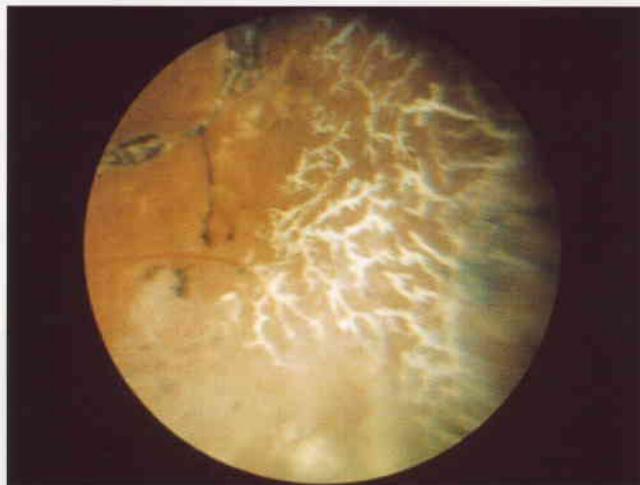


Fig. 15.76
Lesiones dendritiformes periféricas en un síndrome de Favre-Goldmann. (Cortesía del Moorfields Eye Hospital).

- La **ERG** es inferior a lo normal.
- El **pronóstico** es malo.

Vitreorretinopatía exudativa familiar

La vitreorretinopatía exudativa familiar (síndrome de Criswick-Schepens) es un trastorno lentamente progresivo que se caracte-

riza por avascularidad de la periferia retiniana temporal, similar a la retinopatía de la prematuridad, pero no asociada con bajo peso al nacer y prematuridad.

1. La **herencia** es AD y raramente recesiva XL con penetrancia alta y expresividad variable.
2. La **presentación** es en la segunda infancia.
3. **Signos** (en orden cronológico)
 - Degeneración vítrea y adherencias vitreoretinianas periféricas asociadas con áreas de «blanco sin presión».
 - Tortuosidad vascular periférica, telangiectasias (Fig. 15.77), neovascularización, hemorragias y exudados subretinianos.



Fig. 15.77
Telangiectasia en una vitreorretinopatía exudativa familiar.

- Proliferación fibrovascular (Fig. 15.78) y tracción vitreoretiniana que da lugar a la formación de una cresta (Fig. 15.79),

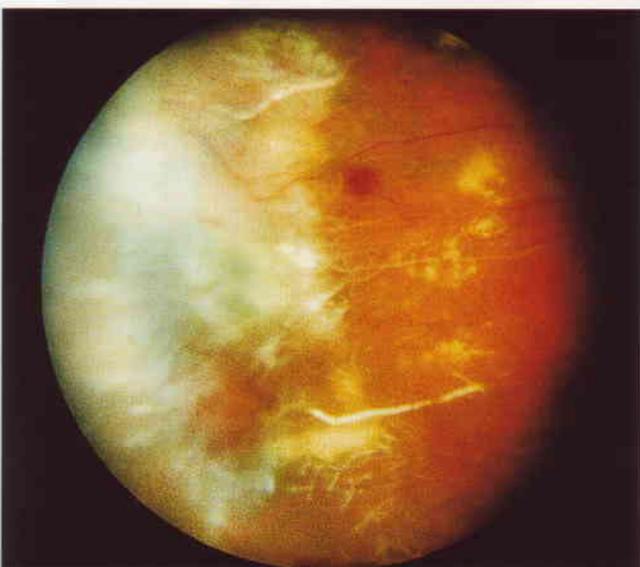


Fig. 15.78
Proliferación fibrovascular en una vitreorretinopatía exudativa familiar.

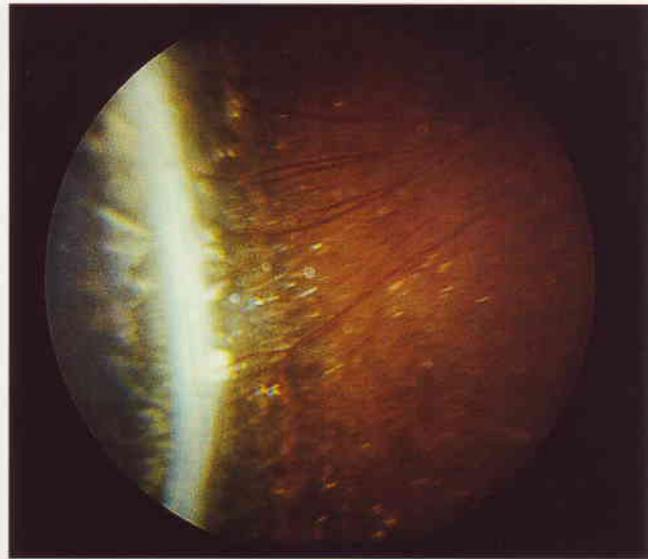


Fig. 15.79
Puente fibrovascular en una vitreorretinopatía exudativa familiar.

estiramiento vascular, desprendimiento de retina localizado y arrastre temporal de la mácula (Fig. 15.80).

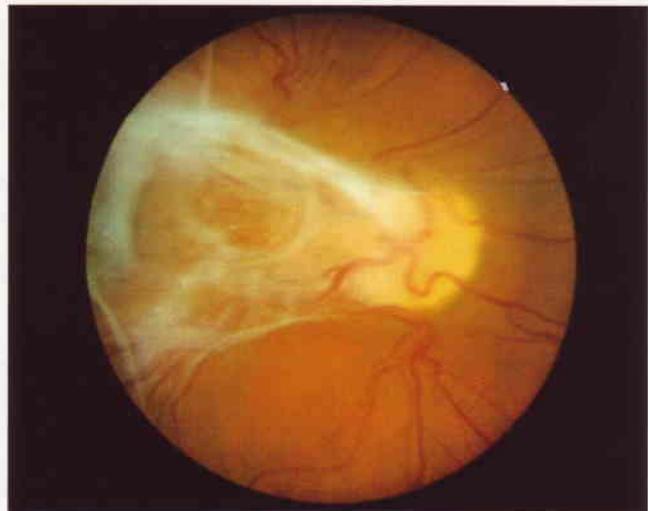


Fig. 15.80
Desplazamiento de la mácula en una vitreorretinopatía exudativa familiar.

- Desprendimiento de retina traccional extenso, exudación subretiniana masiva, queratopatía en banda, catarata y glaucoma.
4. La **ERG** es normal.
 5. La **AGF** muestra falta de perfusión retiniana periférica y destaca el estiramiento de los vasos sanguíneos (Fig. 15.81).
 6. El **pronóstico** es malo aunque en algunos casos la fotocoagulación con láser de la retina periférica o la crioterapia, pueden resultar beneficiosas. La cirugía vitreoretiniana del desprendimiento de retina es difícil, pero puede ser efectiva en casos seleccionados.

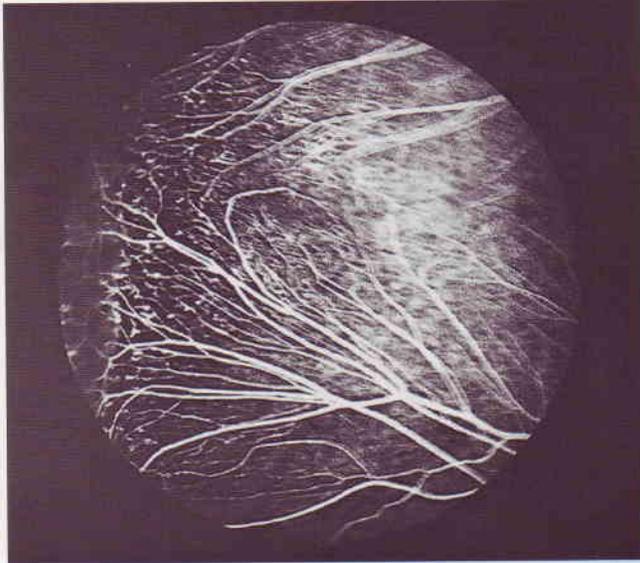


Fig. 15.81
AGF en una vitreorretinopatía exudativa familiar que muestra una interrupción brusca de la vasculatura retiniana periférica.

Vitreorretinopatía erosiva

1. La **herencia** es AD.
2. La **presentación** es al principio de la vida.
3. **Signos**
 - Sinéresis vítreo y múltiples focos de tracción vitreoretiniana.
 - Adelgazamiento del EPR y atrofia coroidea progresiva que en ocasiones puede afectar a la mácula y se parece a la coroideremia.
4. **Complicaciones.** Desprendimiento de retina en el 70%, a menudo bilateral y causado por desgarros gigantes.
5. La **ERG** es inferior a lo normal.
6. El **pronóstico** es reservado porque el desprendimiento de retina puede ser difícil de tratar.

Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular dominante

1. La **herencia** es AD.
2. La **presentación** es en la segunda o tercera décadas de la vida con objetos flotantes vítreos.
3. **Signos**
 - Uveítis.
 - Degeneración retiniana pigmentaria.
 - Cierre vascular periférico y neovascularización.
4. Las **complicaciones** son hemorragia vítreo, desprendimiento de retina traccional y edema macular cistoide.
5. La **ERG** muestra una pérdida selectiva de la amplitud de la onda b.
6. El **pronóstico** es reservado. La fotocoagulación retiniana periférica y la cirugía vítreo pueden estar indicadas para mantener la visión.

Vitreorretinocoroidopatía dominante

1. La **herencia** es AD.
2. La **presentación** es en la vida adulta si es sintomática, aunque con frecuencia el trastorno se descubre por casualidad.
3. **Signos**
 - Una banda envolvente de alteración pigmentaria entre la ora serrata y el ecuador con un borde posterior claramente definido.
 - Dentro de la banda hay atenuación arteriolar, neovascularización, opacidades puntiformes blancas y posteriormente atrofia coriorretiniana.
4. Las **complicaciones**, que no infrecuentes, son edema macular cistoide y ocasionalmente hemorragia vítreo.
5. La **ERG** es inferior a lo normal.
6. El **pronóstico** es bueno.

Albinismo

El albinismo es un grupo heterogéneo de trastornos determinados genéticamente que afectan a la pigmentación de los ojos y/o la piel, debidos a una deficiencia en la enzima tirosinasa, que interviene en la conversión de tirosina en melanina. Los dos tipos principales son: (a) *oculocutáneo* y (b) *ocular*. El albinismo oculocutáneo puede ser a su vez tirosinasa-negativo o tirosinasa-positivo y se hereda de forma AR, mientras que el ocular suele ser XL.

Albinismo oculocutáneo

Tirosinasa-negativo

Los albinos oculocutáneos tirosinasa-negativos son incapaces de sintetizar melanina y tienen el pelo rubio y una piel muy pálida (Fig. 15.82).



Fig. 15.82
Pelo rubio y aspecto de ojos rosados en un albinismo oculocutáneo tirosinasa-negativo.

1. El iris es diáfano y translúcido (Fig. 15.83), y da lugar a un aspecto de «ojos rosados».

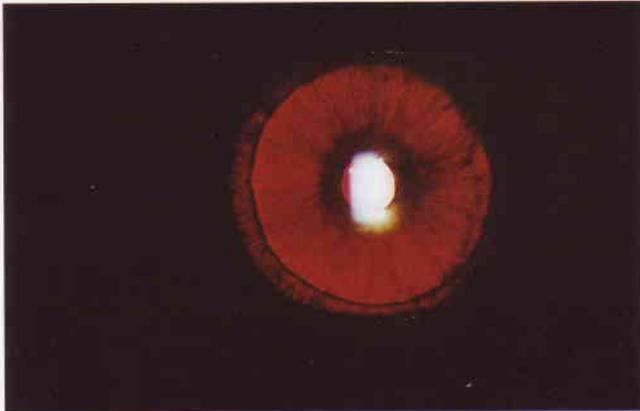


Fig. 15.83
Transiluminación del iris en un albinismo oculocutáneo tirosinasa-negativo.

2. Fondo de ojo (Fig. 15.84)

- Falta de pigmento con grandes vasos coroideos llamativos.
- Hipoplasia de los vasos que forman las arcadas perimaculares.
- Puede existir hipoplasia foveal y del nervio óptico.

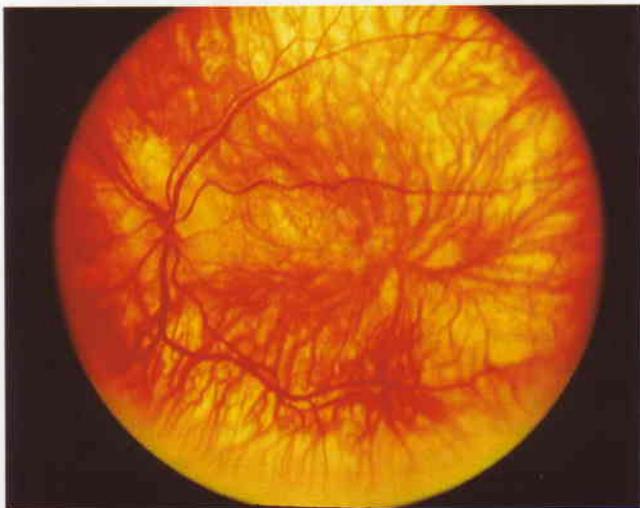


Fig. 15.84
Hipopigmentación grave del fondo de ojo en un albinismo oculocutáneo tirosinasa-negativo. (Cortesía de K. Nischal.)

3. Los **errores de refracción** son frecuentes y la agudeza visual suele ser inferior a 6/60 (0,1).
4. El **nistagmus** suele ser pendular y horizontal, y aumenta con la iluminación brillante. Su gravedad puede disminuir con la edad.
5. El **quiasma** tiene un número disminuido de fibras nerviosas no cruzadas. Hay vías visuales anormales desde el cuerpo geniculado lateral a la corteza occipital.

Tirosinasa-positivo

Estos albinos pueden sintetizar cantidades variables de melamina y varían en su complexión de muy rubios a casi normales.

1. El **color del iris** puede ser azul o marrón oscuro con grados variables de translucencia del iris (Fig. 15.85).

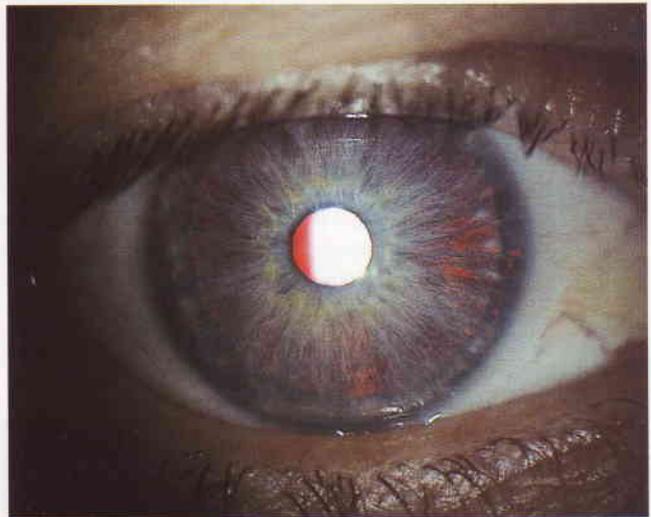


Fig. 15.85
Transiluminación parcial del iris en un albinismo tirosinasa-positivo.

2. La hipopigmentación del **fondo de ojo** es variable (Fig. 15.86).

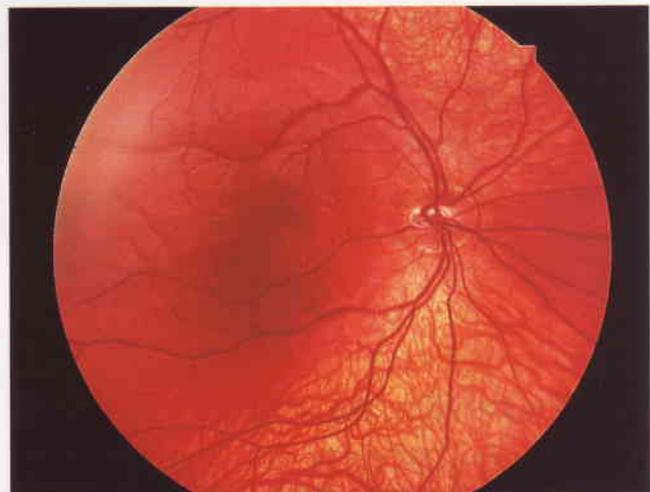


Fig. 15.86
Hipopigmentación leve del fondo de ojo en un albinismo tirosinasa-positivo.

3. La **agudeza visual** suele estar afectada por hipoplasia de la fovea.
4. **Síndromes asociados**
 - a. El **síndrome de Chediak-Higashi** se asocia con anomalías de los glóbulos blancos, lo que da lugar a infecciones piogénicas repetidas y una muerte prematura.

- b. El **Síndrome de Hermansky-Pudlak** es una enfermedad por almacenamiento lisosomal del sistema reticuloendotelial y se caracteriza por hematomas fáciles a causa de un defecto plaquetario.

Albinismo ocular

Clínicamente, los ojos están afectados predominantemente y puede haber una afectación menos evidente de la piel y el pelo.

1. La **herencia** está ligada al cromosoma X o, más raramente, es autosómica recesiva.
2. Las **mujeres portadoras** están asintomáticas y tienen una visión normal, aunque pueden mostrar una translucencia parcial del iris, punteado macular y áreas diseminadas de despigmentación y granulaciones en la periferia media (Fig. 15.87).
3. Los **hombres afectados** muestran hipopigmentación del iris y el fondo de ojo.

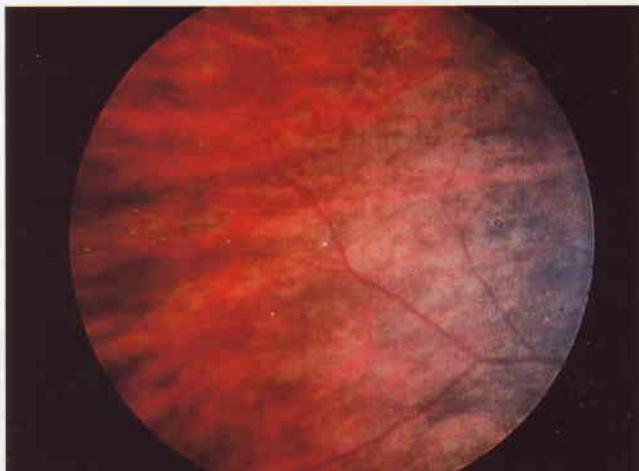


Fig. 15.87
Cambios en el fondo de ojo perifericos en una mujer portadora de albinismo ocular ligado al cromosoma X.

Mancha de color rojo-cereza en la mácula

La mancha de color rojo-cereza en la mácula es un signo clínico que se observa en el contexto de engrosamiento y pérdida de transparencia de la retina y que en el polo posterior. La foveola, la parte más delgada de la retina y que carece de células ganglionares, mantiene una transparencia relativa, por lo que se ve brillar el color de la coroides a su través. Esta lesión retiniana notable, que suele verse en la oclusión de la arteria central de la retina, es además un signo de un grupo raro de enfermedades metabólicas hereditarias que comprende las esfingolipidosis.

Estas enfermedades se caracterizan por el almacenamiento intracelular progresivo de excesivas cantidades de algunos glucolípidos y fosfolípidos en varios tejidos del cuerpo, incluyendo la retina. Los lípidos se almacenan en la capa de células ganglionares de la retina, dando a la retina un aspecto blanco. Como las células ganglionares no existen en la foveola, esta área contrasta con la retina opaca de alrededor (Fig. 15.88). Con el paso del tiempo las células ganglionares mueren y la zona se vuelve menos evidente. La última etapa de la enfermedad se caracteriza por atrofia de la capa de fibras nerviosas de la retina y la consiguiente atrofia óptica. Las asociaciones sistémicas son las siguientes:

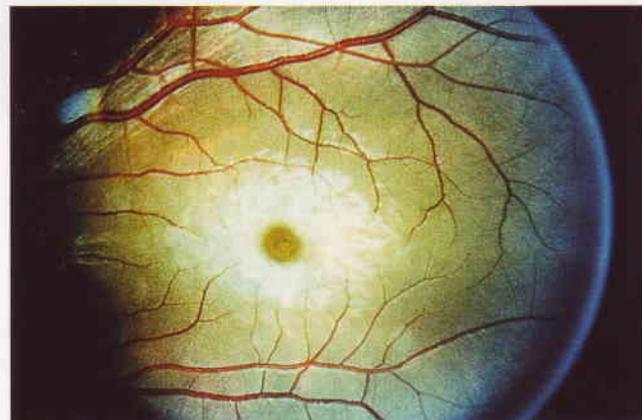


Fig. 15.88
Mancha rojo-cereza en la mácula en la enfermedad de Tay-Sachs.

1. La **enfermedad de Tay-Sachs** (gangliosidosis Gm2 tipo 1), también llamada idiocia familiar amaurotica infantil, es una enfermedad autosómica recesiva que se inicia durante el primer año de vida y suele acabar con la muerte antes de los 2 años de edad. Afecta típicamente a judíos europeos y se caracteriza por afectación neurológica progresiva y a veces ceguera. Existe una mancha rojo-cereza en aproximadamente el 90% de los casos.
2. La **enfermedad de Niemann-Pick** se divide según la clínica y la bioquímica en los cuatro grupos siguientes:
 - a. **Grupo A** con deterioro precoz grave del SNC.
 - b. **Grupo B** con función normal del SNC.
 - c. **Grupo C** con afectación moderada del SNC y un curso lento.
 - d. **Grupo D** con un inicio tardío y a veces afectación grave del SNC.

La incidencia de la mancha rojo-cereza es menor que en la enfermedad de Tay-Sachs.
3. La **enfermedad de Sandhoff** (gangliosidosis Gm2 tipo 2) es casi idéntica a la enfermedad de Tay-Sachs.
4. La **gangliosidosis generalizada** (gangliosidosis Gm1 tipo 1) se caracteriza por hipoactividad, edema de la cara y las extremidades, y anomalías esqueléticas desde el nacimiento.
5. La **sialidosis de los tipos 1 y 2** (síndrome de mioclono y mancha rojo-cereza) se caracteriza por sacudidas mioclónicas, dolor en las piernas e inestabilidad. El hallazgo inicial puede ser una mancha rojo-cereza.