
Reporte Original

Caracterización clínico-epidemiológica en pacientes discapacitados visuales por retinosis pigmentaria. Sancti Spíritus. 2009-2019

Clinical and epidemiological characterization in visual impaired patients due to retinitis pigmentosa. Sancti Spíritus. 2009-2019

Pedra Rodríguez Montero^{1*}. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7564-1783>

Yunia Toledo Rodríguez¹. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4041-7498>

Maritza Pina García¹. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3977-0526>

Yeneisy Álvarez Martínez¹. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2249-7743>

Danysleidi León Bernal¹. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4532-5867>

¹Hospital Provincial General Camilo Cienfuegos de Sancti Spíritus, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: pedrarodriguez@infomed.sld.cu

RESUMEN

Fundamento: La retinosis pigmentaria constituye una causa de discapacidad visual que provoca alteraciones psicológicas y sociales al paciente.

Objetivo: Describir las características clínicas y epidemiológicas en pacientes discapacitados visuales por retinosis pigmentaria de la provincia Sancti Spíritus.

Metodología: Se realizó un estudio descriptivo, que incluyó 140 pacientes discapacitados visuales afectados por retinosis pigmentaria.

Resultados: El grupo etario entre los 29 y 56 años fue el más afectado (78.1 %), el 65 % era del sexo masculino, predominó el color blanco de la piel (87.1 %), sobresalió la catarata como la afección ocular (13.6 %), el 16.4 % presentó hipertensión arterial; la mayoría de los discapacitados no presentó hábitos tóxicos (55 %), prevaleció el debut precoz en el 70 % de los casos. La forma típica de la enfermedad se observó en el 98.5 % de los enfermos, el 67 % manifestó un estadio clínico de la enfermedad grado IV, así como la herencia autosómica recesiva en el 36.4 %.

Conclusiones: Predominio de los enfermos en los grupos etario entre 29 y 56 años, masculino, color blanco de la piel; la catarata como patología ocular más frecuente junto a la hipertensión arterial dentro las enfermedades sistémicas; la mayoría de los discapacitados no presentó hábitos tóxicos. El debut precoz, la forma típica, el estadio IV de la enfermedad, así como la herencia autosómica dominante prevalecieron en el estudio.

DeCS: RETINITIS PIGMENTOSA; PATRÓN DE HERENCIA; PERSONAS CON DAÑO VISUAL.

Palabras clave: Discapacitados visuales; personas con daño visual; retinitis pigmentosa; retinosis pigmentaria; herencia; patrón de herencia; estadio; debut; hábitos tóxicos.

ABSTRACT

Background: Retinitis pigmentosa is a cause of visual impairment that causes psychological and social alterations to the patient.

Objective: To describe the clinical and epidemiological characteristics in visual impaired patients due to retinitis pigmentosa in Sancti Spíritus province.

Methodology: A descriptive study was carried out, which included 140 visual impaired patients affected by retinitis pigmentosa.

Results: The age group between 29 and 56 years old was the most affected (78.1 %), 65 % were male, white skin predominated (87.1 %), cataract stood out as an eye condition (13.6 %), 16.4 % presented arterial hypertension; most of the disabled did not present toxic habits (55 %), early debut prevailed in 70 % of cases. The typical form of the disease was observed in 98.5 % of patients, 67 % showed a clinical stage of grade IV disease, as well as autosomal recessive inheritance in 36.4 %.

Conclusions: Prevalence of patients in the age groups between 29 and 56 years, male, white skin color; cataract as the most frequent ocular pathology together with arterial hypertension within systemic diseases; the majority of the disabled patients did not show toxic habits. Early debut, typical form, stage IV disease, and autosomal dominant inheritance prevailed in the study.

MeSH: RETINITIS PIGMENTOSA; INHERITANCE PATTERNS; VISUALLY IMPAIRED PERSONS.

Keywords: Visual impaired patients; visually impaired persons; retinitis pigmentosa; inheritance; inheritance patterns; stage; debut; toxic habits.

INTRODUCCIÓN

El ser humano adquiere información del mundo exterior a través de sus sentidos y el que más información nos aporta es la vista, además de ser el que sustenta la mayoría de las actividades del día a día. ⁽¹⁾

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define a la discapacidad como la objetivación de la deficiencia en el sujeto y con una repercusión directa en su capacidad de realizar actividades en los términos considerados normales para cualquiera de sus características. ⁽²⁾

En correspondencia con la clasificación internacional de enfermedades la función visual se subdivide en cuatro niveles: visión normal, discapacidad visual moderada, discapacidad visual grave y ceguera. La moderada y la grave se reagrupan comúnmente bajo el término de baja visión, que conjuntamente con la ceguera, representan el total de casos de discapacidad visual. ⁽³⁾

Según la OMS, existen aproximadamente 285 millones de personas con discapacidad visual en el mundo, de las cuales 39 millones son ciegos y 246 millones presentan baja visión. El 80 % del total mundial de casos de discapacidad visual se pueden evitar o curar. ⁽⁴⁻⁷⁾

La retinosis pigmentaria, constituye una causa de discapacidad visual, tanto parcial como total, lo cual provoca alteraciones psicológicas y sociales al paciente, afectándose sus actitudes, experiencias y capacidades físicas. ⁽⁸⁾

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. ^(8,9)

El propósito de este trabajo es describir las características clínicas y epidemiológicas de los discapacitados visuales por retinosis pigmentaria en la provincia Sancti Spíritus.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó una investigación, descriptiva en el período comprendido desde septiembre del 2009 a septiembre del año 2019, en la consulta de retinosis pigmentaria del Hospital Provincial General Camilo Cienfuegos de Sancti Spíritus, que incluyó 140 pacientes discapacitados visuales que cumplieron con los criterios de selección siguientes:

Criterios de inclusión:

Discapacitados visuales por retinosis pigmentaria de cualquier edad en cualquiera de sus formas clínicas, sin tener en cuenta las sindrómicas, con criterios según la OMS para ser considerado con la condición de baja visión y que aceptaron participar en el estudio. ⁽¹⁾

Criterios de exclusión:

Pacientes con otros tipos de discapacidad físico motora.

La información se obtuvo a través de la revisión de las historias clínicas archivadas en la consulta de retinosis pigmentaria, basada en la definición de la OMS; **baja visión** es aquella condición del individuo en el que con la mejor corrección óptica, la agudeza visual es menor de 0.3 o su campo visual central es menor de 10 y la **definición de ceguera** puede referirse a ceguera total o ceguera

legal y hace referencia a aquella persona que tiene ausencia total de visión o percepción lumínica en uno o ambos ojos. ⁽¹⁾

Se recogieron datos relativos al sexo, color de la piel (blanco y no blanco) y la edad actual del paciente, así como: tipo herencia, formas clínicas, debut, estadio, estos últimos basados en la clasificación de la Escuela Cubana de retinosis pigmentaria. ^(6,7)

Otras variables de interés fueron la presencia de enfermedades oculares (ametropías, alteraciones corneales, cataratas, glaucomas, retinopatías), de hábitos tóxicos (alcohol, tabaco o ambos) y de patologías sistémicas asociadas (hipertensión arterial, diabetes mellitus, epilepsia). En este último caso, se consideró además la categoría otras para agrupar aquellos pacientes con afecciones diferentes.

El procesamiento y análisis de los datos se realizó con el paquete estadístico profesional SPSS (versión 15.0 SPSS Inc., Chicago, IL, USA).

RESULTADOS

De los 140 pacientes discapacitados incluidos en el estudio, 91 (65 %) son hombres y 122 (87.1%) tienen color de piel blanca, 29 (20,6 %) tienen una edad que no supera los 28 años [2 menores de 15 años (1.4 %)], mientras 87 (62.1 %) tienen entre 29 y 56 años y 24 (17.1 %) son mayores de 56 años.

El 43.3 % presentó al menos una patología ocular. La más frecuente fue la catarata 19 (13.5 %), seguida de las ametropías 17 (12.1 %), retinopatías 11 (7.8 %), glaucoma 8 (5.7 %) y las alteraciones corneales 6 (4.2 %).

23 (16.4 %) pacientes son hipertensos y 19 (13.5%) padecen de diabetes mellitus, en tanto 3 son epilépticos (2.1%). El resto (9) padecen de otras patologías, 54 de los pacientes discapacitados (38.4 %) padece al menos una de las siguientes enfermedades sistémicas asociadas: hipertensión (16.4 %), diabetes (13.5%) o epilepsia (2.1 %).

La mayoría de los discapacitados no presentaron hábitos tóxicos 77 (55 %). El 45 % de los pacientes (63) refiere al menos el consumo de tabaco, alcohol o ambos; de estos, un 15.7 % de los pacientes (22) manifiesta que consume tabaco y alcohol un 10.7 % (15), en tanto un 18.5 % (26) refiere el consumo de ambos hábitos tóxicos; respecto a la forma de debut de la enfermedad un 70 % fue precoz, un 20 % tardío y un 10 % juvenil; asimismo, un 67 % manifiesta un estadio clínico de la enfermedad grado IV.

El 36.4 % de los discapacitados visuales por retinosis pigmentaria tiene una expresión máxima de la herencia autosómica recesiva, un 32.8 % es no definida, mientras la autosómica dominante corresponde a un 27.8 % y solo un 2.8 % es ligada al X. El 98.5 % manifiesta la forma típica de la enfermedad.

DISCUSIÓN

Datos registrados en la literatura señalan que la mayor frecuencia encontrada de pacientes con retinosis pigmentaria es en edades comprendidas entre 15 y 45 años; es a partir de la segunda década de vida cuando se hace evidente la enfermedad, datos similares fueron reportados por el “Dr. Orfilio Peláez”, quien reveló que el mayor número de enfermos se encontraba entre los 15 y 59 años de edad, ⁽¹⁰⁻¹³⁾ resultados que no coinciden con la investigación que presentamos.

Hubo predominio del sexo masculino resultado similar a estudios realizados en La Habana, Camagüey y Las Tunas. ^(14,15)

En relación con el color de la piel se observó un predominio de la piel blanca lo que coincide con otros estudios donde el 70 % de la población estudiada era de piel blanca; ^(15,16) asimismo en otra investigación se reportó un predominio de la enfermedad en personas blancas. ⁽¹⁷⁾

En la distribución de las patologías oculares asociadas en los discapacitados visuales, se evidencia la catarata como afección ocular más frecuente, resultado este que es similar a una investigación epidemiológica que señala el aumento de la incidencia de las opacidades del cristalino en las distintas distrofias vítreas retinianas, alteración que se presenta desde edades tempranas de la enfermedad; ⁽¹⁷⁾ contrario a los anteriores resultados, un estudio sobre baja visión reveló que la prevalencia de enfermedades oculares correspondió, en orden descendente, a glaucoma, miopía degenerativa y retinosis pigmentaria. ⁽¹⁸⁾

Dentro de las enfermedades sistémicas asociadas encontramos que la hipertensión arterial y la diabetes mellitus fueron la más frecuentes, similares a otros resultados donde se caracteriza una población con discapacidad visual. ^(19,20)

Es importante señalar que la mayoría de los afectados no pertenecen al grupo de los consumidores de alcohol y tabaco, sin embargo, un menor número de ellos son fumadores e ingieren bebidas alcohólicas, estos resultados concuerdan con el Dr. Orfilio Peláez cuando hace referencia a estos hábitos tóxicos que son capaces de producir alteraciones sobre los vasos sanguíneos y acelerar el deterioro de los fotorreceptores, pero si estos vicios se abandonan, pueden evolucionar satisfactoriamente, de no ser así, el nervio óptico puede tomar un color blanquecino y producir una pérdida importante de la visión de forma unilateral o bilateral hasta llegar a la ceguera. ⁽¹⁶⁾

El debut precoz y el estadio IV de la enfermedad predominaron en los pacientes, lo que no coincide con estudios realizados en La Habana y Las Tunas, en los cuales se encontró que la mayoría de los casos correspondieron al debut tardío de la enfermedad; ^(21,22) no obstante en trabajos similares en Santiago de Cuba y La Habana se muestra el estadio IV como predominante en sus casuísticas; ^(23,24) resultado este que coincide con la presente investigación.

Predominó la herencia autosómica recesiva, resultado similar al obtenido en Santiago de Cuba. ⁽²⁵⁾

En la serie estudiada prevaleció la forma típica de la enfermedad semejante a los estudios realizados en Santiago de Cuba, La Habana y Las Tunas donde encontraron franco predominio del patrón de tipicidad del cuadro clínico. ^(15,23)

CONCLUSIONES

En el estudio predominó el sexo masculino y el grupo etario comprendido entre los 29 y 56 años, asimismo el color de la piel blanca; la catarata resultó ser la patología ocular más frecuente, la hipertensión arterial dentro las enfermedades sistémicas; prevalecieron los pacientes sin hábitos tóxicos; la herencia autosómica recesiva, la forma típica y estadio IV de la enfermedad se mostraron en la mayoría de los discapacitados visuales estudiados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gómez Zamora R, Herrera Medina J. Métodos y/o Técnicas de Rehabilitación en pacientes con Retinosis Pigmentaria. [Tesis para Máster en Rehabilitación Visual Internet]. Valladolid: Universidad de Valladolid Facultad de Medicina; 2018. [citado 5 Feb 2019]. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/31772/TFM-M400.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
2. Cañón Cárdenas YZ. La baja visión en Colombia y en el mundo. Cienc Tecnol Salud Vis Ocul [Internet]. 2011 [citado 5 Feb 2019];(1):117-23. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5599284>
3. Céspedes Oporto VH. Causas de discapacidad visual en campaña de prevención de ceguera, Fundación Boliviana de Oftalmología 2012. Rev Méd-Cient "Luz Vida" [Internet]. 2012 [citado 5 Feb 2019];3(1):27-30. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4116544>
4. Latham K, Baranian M, Timmis MA, Fisher A, Pardhan S. Relative difficulties of daily living tasks with retinitis pigmentosa. Optom Vis Sci [Internet]. 2017 [cited 2019 Feb 5];94(3):317-28. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28033161>
5. Usón González E, Sobrado Calvo P, Avellaneda Guirao M, López López M. Baja visión y rehabilitación visual: una alternativa clínica [Internet]. Murcia: Universidad de Murcia; 2007. [citado 11 Abr 2017]. Disponible en: https://www.laboratoriosthea.com/medias/thea_superficie_ocular_38.pdf
6. OMS. Ceguera y discapacidad visual [Internet]. OMS: Ginebra;2014. [citado 3 Mar 2017]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/blindness-and-visual-impairment>
7. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Proyecciones de la Salud Pública en Cuba para el año 2015 [Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006. [citado 15 Oct 2015]. Disponible en: http://new.paho.org/hq/dmdocuments/2010/Políticas_Nacionales_Salud-Cuba_2015.pdf
8. Flores-Rodríguez P, Loma Serrano E, Gili P, Carracedo G. Retinitis Pigmentosa. Revisión bibliográfica. Gaceta Optometría y óptica oftálmica [Internet]. 2013 [citado 15 Oct 2015];(481):34-40. Disponible en: <https://www.cgcoo.es/ediciones/mayo-2013>
9. Sahel JA, Marazova K, Audo I. Clinical characteristics and current therapies for inherited retinal degenerations. Cold Spring Harb Perspect Med [Internet]. 2014 [cited 2015 Oct 15];5(2):a017111. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4315917/>
10. Vaughan DG, Asbury P, Taylor R, Roldan E. Oftalmología general. 18 ed. New York: Mc Graw Hill;2012.
11. Rius A, Artazcoz L, Guisasola L, Benach J. Visual impairment and blindness in spanish adults: geographic inequalities are not explained by age or education. Ophthalmology [Internet]. 2014 [cited 2015 Oct 15];121(1):408-416. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24053998>
12. Peláez Molina O. Retinosis pigmentaria. Experiencia Cubana. La Habana: Editorial Científica-Técnica; 1997.

13. Baarah BT, Shatnawi RA, Khatatbeh AE. Causes of Permanent Severe Visual Impairment and Blindness among Jordanian Population. Middle East Afr J Ophthalmol [Internet]. 2018 [cited 2019 Dec 22];25(1):25-9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5974814/>
14. Beltrán Sainz RI, Hernández Bager R. Retinosis pigmentaria y edema macular cistoide asociado. Rev Ciencias Médicas La Habana [Internet]. 2015 [citado 22 Dic 2019];21(1):141-56. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revciemmedhab/cmh-2015/cmh151p.pdf>
15. Hernández Bager RA, Copello Noblet II M, Ramos Gómez EA, Bueno Arrieta Y, Cid Vázquez B, Dyce Gordon B. Atención integral y continuada a jóvenes con retinosis pigmentaria. Rev Habanera Ciencias Médicas [Internet]. 2014 [citado 22 Dic 2019];13(4):623-638. Disponible en: <https://pdfs.semanticscholar.org/f75e/017e03ecb4e35b240444f4dbae10acdef561.pdf>
16. Marc Biarnés OD. La enfermedad de la retinosis pigmentaria: cuáles son las investigaciones que se están realizando. [Publicado 13 Dic 2019]; [citado 22 Dic 2019]. Disponible en: <https://barcelonamaculafound.org/es/retinosis-pigmentaria-investigaciones-2019/>
17. Dyce Gordon E, Mapolón Arcendor Y, Dyce Gordon B. Herencia de la retinosis pigmentaria en la provincia de Camagüey. Rev. Cub Oftalmol. [Internet]. 1999 [Citado 20 de octubre 2019];12(1):58-62. Disponible en: <https://www.researchgate.net/publication/237654707>
18. Osorio Illas L, Hitchman Barada DL, Pérez Pérez A, Padilla González CM. Prevalencia de baja visión y ceguera en un área de salud. Rev Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2003 [citado 20 Oct 2018];19(5):9-103. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252003000500008
19. Calero Espinosa ME. Características clínicas-epidemiológicas y factores asociados a la clasificación de grupo funcional de los pacientes con baja visión atendidos en la consulta externa de glaucoma y retina del centro nacional de oftalmología en el periodo de Enero a Abril 2015. [Tesis para optar Título de Cirujano Oftalmólogo Internet]. Managua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua - Centro Nacional de Oftalmología "Emilio Álvarez; 2015. [citado 20 Oct 2018]. Disponible en: <http://repositorio.unan.edu.ni/3008/1/75120.pdf>
20. Rojas Munera S, Ruiz Cosme S, Carvajal Fernández J, Álvarez M, Duque Restrepo D, Correa S, et al. Caracterización de una población con discapacidad visual (baja visión y ceguera) atendida en dos Instituciones Prestadoras de Salud de Medellín. Medicina UPB [Internet]. 2015 [citado 20 Oct 2018];34(1):30-9. Disponible en: <https://revistas.upb.edu.co/index.php/Medicina/article/view/6503/5986>
21. Dyce Gordon EI. Aspectos genético-sociales de la retinosis pigmentaria. AMC [Internet]. 2010 [citado 20 Mar 2017];14(2). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/amc/v14n2/amc030210.pdf>
22. Acosta Rodríguez F, López Torres M, Rodríguez Jesús J, Moreno Domínguez JC. Caracterización Clínico-Oftalmológica y Genética de la Retinosis Pigmentaria en la provincia de Pinar del Río, Cuba. 2008. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2009 [citado 20 Mar 2018];13(4):21-30. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v13n4/rpr04409.pdf>

23. Triana CI, Molina CC, Lugo SN, Ambrós GI. Caracterización de las principales variables clínicas del glaucoma en pacientes con retinosis pigmentaria. Medisan [Internet]. 2012 [citado 20 Mar 2018];16(1):41-48. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medisan/mds-2012/mds121f.pdf>
24. Hernández Baguer RA. Delineación fenotípica de la retinosis pigmentaria en familias cubanas y propuesta para su manejo clínico. [Tesis presentada en opción al grado científico de Doctor en Ciencias Médicas Internet]. La Habana: Universidad de Ciencias Médicas;2018. [citado 20 Ene 2019]. Disponible en: <http://tesis.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=700>
25. García Mayet I, Freyre Luque R, García Espinosa SM, Roncourt Colás E, Grenot Musteliet Y. Algunos aspectos epidemiológicos de la baja visión en pacientes con retinosis pigmentaria en Santiago de Cuba. Medisan [Internet]. 2011 [citado 20 Feb 2018];15(11):1517. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/san/v15n11/san031111.pdf>

Conflicto de interés

Los autores declaran no tener conflicto de interés en esta investigación.

Recibido: 05/11/19

Aprobado: 10/01/20



Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Atribución-NoComercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/)