Preguntas para responder

DEFINICIÓN DE LAS DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA

1. ¿Que son las distrofias hereditarias de retina (DHR)?

DIAGNÓSTICO

Detección precoz

2. En pacientes en edad pediátrica que acuden a la atención primaria (o a urgencias), ¿qué conjunto de signos y síntomas debe despertar sospecha de DHR?
3. En pacientes adultos que acuden a la atención primaria (o a urgencias), ¿qué conjunto de signos y síntomas debe despertar sospecha de DHR?

Confirmación diagnóstica

4. En pacientes con sospecha de DHR, ¿qué pruebas se deben realizar para confirmar o descartar el diagnóstico? ¿Por qué orden? ¿A quién?
5. ¿Cómo debe hacerse el estudio electrofisiológico? ¿A quién hay que pedírselo? ¿qué pruebas hay que solicitar?
6. ¿Cuáles son los criterios diagnósticos de las DHR más frecuentes?
7. ¿Qué signos y síntomas deben hacernos sospechar que estamos ante una distrofia hereditaria de la retina sindrómica?
8. ¿Cuándo está indicado realizar un estudio genético en personas con DHR? ¿Cómo se debe realizar?

Asesoramiento genético

9. ¿Cuándo está indicado el asesoramiento genético en personas con DHR? ¿cómo se debe realizar?

SEGUIMIENTO

Seguimiento en Atención Primaria

10. ¿Cuál es el rol del médico de atención primaria en la atención de las personas con DHR?

Seguimiento oftalmológico

11. ¿Con qué periodicidad deben ser valoradas las personas con DHR en oftalmología?

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Criterios de derivación

12. ¿Cuáles son los criterios para remitir a los especialistas en otorrinolaringología a las personas con DHR?

ABORDAJE TERAPÉUTICO GENERAL

Terapias farmacológicas

13. ¿Cuál es la eficacia y seguridad de los tratamientos farmacológicos disponibles para las DHR?

Neuroprotección

14. ¿Cuál es la eficacia de la neuroprotección en el tratamiento de las DHR?

Implantes retinianos electrónicos

15. ¿Cuál es la eficacia y seguridad de los implantes retinianos electrónicos en el tratamiento de las DHR?

Trasplantes retinianos

16. ¿Cuál es la eficacia y seguridad de los trasplantes retinianos en el tratamiento de las DHR?

Terapia génica

17. ¿Cuál es la eficacia y seguridad de la terapia génica en el tratamiento de las DHR?

Suplementos nutricionales

18. ¿Cuál es la efectividad y seguridad de los suplementos dietéticos para las personas con DHR?

REHABILITACIÓN DE LA BAJA VISIÓN

19. ¿Cuáles son los beneficios de la rehabilitación de la baja visión para las personas con DHR? ¿En qué casos es útil?

INTERVENCIONES PSICOEDUCATIVAS

Tratamiento psicológico

20. ¿Es efectivo el asesoramiento y/o el tratamiento psicológico en las personas con DHR?

Programas educativos

21. Educación estructurada a familiares y personas con DHR: ¿cuándo, cómo, por quién y con qué contenidos impartirla?

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

MEDIDAS DE ESTILO DE VIDA

22. ¿Qué medidas referentes al estilo de vida deben aconsejarse a las personas con DHR?

MANEJO DE LAS COMPLICACIONES ASOCIADAS

Catarata

23. ¿Cuándo debe operarse la catarata asociada? ¿Hay alguna maniobra específica que deba recomendarse?

Desprendimiento de retina

24. ¿Cómo puede prevenirse el desprendimiento de retina en las distrofias vitreorretinianas?
25. ¿Cómo debe tratarse un desprendimiento de retina en las personas con DHR?

Edema macular

26. ¿Cómo se debe tratar el edema macular asociado a una DHR?

Membranas neovasculares

27. ¿Cómo se deben tratar las membranas neovasculares asociadas a una DHR?, ¿hay que hacer alguna consideración especial en la edad pediátrica?

EMBARAZO

28. ¿El embarazo y la lactancia suponen un riesgo para las mujeres con DHR?

NECESIDADES DE INFORMACIÓN POR PARTE DE LOS PACIENTES

29. ¿Cuáles son las necesidades de información y comunicación de los pacientes con DHR y sus cuidadores en relación con su problema de salud y proceso asistencial?

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Niveles de evidencia y grados de recomendación

Clasificación de la calidad de la evidencia en el sistema GRADE

Calidad de la evidencia científica	Diseño del estudio	Disminuir si*	Aumentar si**
Alta	ECA	Limitación de la calidad del estudio importante (-1) o muy importante (-2) Inconsistencia importante (-1) Alguna (-1) o gran incertidumbre (-2) acerca de que la evidencia científica sea directa Datos escasos o imprecisos (-1) Alta probabilidad de sesgo de notificación (-1)	Asociación: • Evidencia científica de una fuerte asociación (RR>2 o <0,5 basado en estudios observacionales sin factores de confusión) (+1) • Evidencia científica de una muy fuerte asociación (RR>5 o <0,2 basado en estudios sin posibilidad de sesgos) (+2) • Gradiente dosis-respuesta (+1) • Todos los posibles factores de confusión podrían haber reducido el efecto observado (+1)
Moderada	Estudios observacionales		
Baja			
Muy baja	Otros tipos de diseño		

** En el caso de los ensayos clínicos aleatorizados (ECA) se puede disminuir la calificación de la calidad de la evidencia científica.*
*** En el caso de los estudios observacionales se puede aumentar la calificación de la calidad de la evidencia científica.*

Implicaciones de la fuerza de recomendación en el sistema GRADE

Recomendación	Pacientes / Cuidadores	Clínicos	Gestores / Planificadores
Fuerte	La inmensa mayoría de las personas estarían de acuerdo con la acción recomendada y únicamente una pequeña parte no lo estarían	La mayoría de las personas deberían recibir la intervención recomendada	La recomendación puede ser adoptada como política sanitaria en la mayoría de las situaciones
Condicional	La mayoría de las personas estarían de acuerdo con la acción recomendada pero un número importante de ellas no	Reconoce que diferentes opciones serán apropiadas para diferentes personas y que el médico tiene que ayudar a cada paciente a llegar a la decisión más consistente con sus valores y preferencias	Existe necesidad de un debate importante y la participación de los grupos de interés

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Recomendaciones de la GPC

Recomendaciones claves

Diagnóstico

Detección precoz

√	Se sugiere que el pediatra de atención primaria envíe al oftalmólogo a aquellos niños que refieran pérdida de visión.
√	Se sugiere que el pediatra de atención primaria envíe al oftalmólogo a todo niño al que se detecte una visión no adecuada para su edad o sospecha de la misma en el caso de los más pequeños, vaya o no asociada a sintomatología sistémica.
√	Se sugiere que los pediatras de atención primaria deriven al servicio de oftalmología (en caso de disponibilidad, preferentemente, al servicio de oftalmología pediátrica) a aquellos niños que presenten sordera bilateral, con o sin sospecha de pérdida de visión.
√	Se sugiere que los pediatras de atención primaria deriven al servicio de oftalmología pediátrica a aquellos niños que asocien obesidad, polidactilia e hipogonadismo, y se sospeche de pérdida de visión.
√	Se sugiere que los médicos de atención primaria deriven al servicio de oftalmología a aquellos pacientes con ceguera nocturna y reducción concéntrica del campo visual.
√	Se sugiere que los médicos de atención primaria deriven al servicio de oftalmología a aquellos pacientes con disminución de la visión central.

Confirmación diagnóstica

Fuerte	Ante la sospecha de DHR, se recomienda que se realice una exploración oftalmológica completa y dirigida (medidas de AV, CV, FO, pruebas electro fisiológicas, test de colores, autofluorescencia y OCT).
Condicional	En niños pequeños y pacientes no colaboradores se sugiere el uso de la electrofisiología, la autofluorescencia y de la OCT.
Condicional	Ante la sospecha de cualquier DHR sindrómica en ausencia de signos oftalmoscópicos evidentes en la exploración, se sugiere el test de electrofisiología para su diagnóstico.

Estudio electrofisiológico

√	Se recomienda seguir los estándares de la Sociedad Internacional de Electrofisiología Clínica y Visión (ISCEV) para la realización de todas y cada una de las pruebas

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	electrofisiológicas.
√	Se sugiere la supervisión por parte de un médico formado en electrofisiología de la visión, bien un oftalmólogo o bien un neurofisiólogo, del estudio electrofisiológico que será quien emita el informe correspondiente.
√	Si la enfermedad afecta al nervio óptico y/o la vía visual, se sugiere solicitar un potencial evocado visual.
√	Si la patología afecta al EPR, se sugiere solicitar un electrooculograma.
√	Si se desea estudiar la retina, se sugiere solicitar un electrorretinograma (ERG), teniendo en cuenta que existe la posibilidad de estudiar retina central con el ERG-*pattern*, diferenciar conos y bastones con el ERG-Ganzfeld o de campo lleno, y realizar un mapa de los 30 grados centrales de la retina con el ERG multifocal.

Criterios diagnósticos

√	Se sugiere considerar los criterios clínicos básicos con relación al inicio de la aparición de la sintomatología, la caracterización del cuadro clínico actual y de presentación, la historia familiar (la presencia de antecedentes familiares apoya el diagnóstico pero su ausencia no lo descarta) y general del paciente. La orientación diagnóstica se hará según los criterios oftalmológicos (examen oftalmológico general y del FO) y con base a la electrofisiología ocular. La OCT y la autofluorescencia pueden contribuir para la orientación diagnóstica, y a veces también la AFG. La presencia de patología bilateral más o menos simétrica, también debe hacer sospechar patología hereditaria.
<u>Retinosis pigmentaria, síndrome de Usher, síndrome de Bardet-Biedl</u>	
√	Para el diagnóstico de la RP, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - la nictalopía y reducción concéntrica del CV o visión en túnel - un ERG-G escotópico disminuido o abolido (disminución de amplitudes de ondas a y b) - el pigmento periférico ("espículas óseas"), la atenuación de calibre vascular y la palidez papilar ("palidez cérea")
√	Se sugiere considerar la asociación de la RP con hipoacusia neurosensorial asociada o no a trastornos del equilibrio como signos de sospecha para el diagnóstico de USH.
√	Se sugiere considerar la asociación de la RP con polidactilia, alteraciones genitourinarias, del desarrollo neuro-psicomotor y obesidad como signos de sospecha para el diagnóstico de síndrome de Bardet-Biedl.

<u>Distrofia progresiva de conos (PCD) y distrofia de conos y bastones (CORD)</u>	
√	Para el diagnóstico de PCD y CORD, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - el compromiso de la AV con escotoma absoluto o relativo central y/o paracentral - una respuesta alterada en el test de colores - los ERG seriados con deterioro progresivo (disminución inicial en la amplitud de

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	conos) como signo de sospecha de PCD y si hay posterior afectación de bastones como signo de sospecha de CORD - la mejor visión en condiciones escotópicas - la atrofia macular en ojo de buey - pigmento periférico y atenuación de calibre vascular de aparición posterior a la afectación central, sólo en casos de CORD - la progresión de la enfermedad (si no fuese progresiva hay que pensar en Acromatopsia Congénita en pacientes con ERG de conos alterado y ERG escotópico normal, sobre todo si el FO es normal o presenta alteraciones mínimas)
<u>Enfermedad de Stargardt y *fundus flavimaculatus*</u>	
√	Para el diagnóstico de fundus flavimaculatus y enfermedad de Stargardt, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - el compromiso de la AV con escotoma absoluto o relativo central - en la autofluorescencia la hiperfluorescencia del "background" en edad pediátrica, y la hiperfluorescencia tanto del background como de los *flecks* en pacientes mayores - el aspecto en ojo de buey en el FO o la AFG - el aspecto macular en "metal batido" en etapas iniciales de la enfermedad - los *flecks* amarillentas trirradiadas y/o pisciformes alrededor del área foveal, en todo el polo posterior o en la retina periférica, que se ven como depósitos localizados en la retina externa en el OCT - el silencio coroideo en la AFG, que es casi patognomónico (cuando hay muchos *flecks* hay que buscarlo en la retina peripapilar) - el ERG y el EOG con registros normales o subnormales - el tiempo prolongado de respuesta en la prueba de adaptación a la oscuridad
<u>Ceguera nocturna congénita estacionaria</u>	
√	Para el diagnóstico de la ceguera nocturna congénita no progresiva o estacionaria, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - la nictalopía con AV comprometida de forma leve o moderada sin señales de progresión clínica en el tiempo - los trastornos en la visión por la noche o en ambientes con iluminación tenue - el tiempo prolongado en el test de adaptación a la oscuridad - el fondo del ojo habitualmente normal para su miopía, aunque las hay que cursan con FO anormal - la nictalopía asociada con miopía y nistagmus - el ERG negativo - la asociación con miopía
<u>Distrofia viteliforme macular de Best o enfermedad de Best</u>	
√	Para el diagnóstico de la distrofia viteliforme macular de Best, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - inicio variado de la sintomatología oftalmológica (metamorfopsia, visión borrosa y escotoma central relativo o absoluto, aunque algunos pacientes pueden estar asintomáticos) - compromiso variado de la AV - la lesión típica macular en "yema de huevo" en primera década de la vida, que

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	cambia al aspecto típico en huevo revuelto, en pseudohipopion, o atrofia terminal, salvo que desarrollen neovascularización coroidea en cuyo caso suele observarse cicatriz disciforme típicamente muy amarillenta y muy central - el EOG alterado con ERG normal lo que es patognomónico de la enfermedad - OCT con imagen macular sugestiva (depósito subretiniano macular en primeras décadas de la vida, que acaba dejando un espacio que puede confundirse con fluido subretiniano; también se pueden ver signos de neovascularización en los pacientes que desarrollan esta complicación; finalmente en pacientes mayores se observan signos de atrofia).
Retinosquisis juvenil ligada a X (XLRS)	
√	Para el diagnóstico de retinosquisis juvenil ligada a X se sugiere considerar los siguientes signos de sospecha: - el compromiso precoz de la AV con escotoma central, especialmente en varones jóvenes - la presencia de esquisis foveal con aspecto macular en el FO en radios de rueda de bicicleta que en la mitad de los pacientes se asocia con retinosquisis periférica - la presencia del ERG alterado (reducción selectiva de la onda-b con onda-a normal = ERG negativo) - la asociación de esquisis periférica con hemorragias vítreas y desprendimiento de retina en pacientes jóvenes - la asociación con otras alteraciones oculares (nistagmus y estrabismo) - imagen en el OCT sugestiva (esquisis en las capas internas de la retina en pacientes jóvenes)
Coroideremia	
√	Para el diagnóstico de la coroideremia, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - la nictalopía y reducción concéntrica del CV o visión en túnel - la despigmentación y atrofia progresiva del EPR y la coriocapilar con visualización de los grandes vasos coroideos - el modo de herencia recesivo ligado a X - el ERG disminuido o abolido (disminución de amplitudes de ondas a y b) - la disminución del grosor coroideo medido con OCT (EDI y *Swept-source*) - que el inicio de la sintomatología ocular de la coroideremia se da entre la 1ª y 2ª décadas y que la visión central se mantiene hasta la 5ª o 6ª décadas
Atrofia girata	
√	Para el diagnóstico de la atrofia girata, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas de sospecha: - la nictalopía y reducción concéntrica del CV o visión en túnel - las concentraciones plasmáticas elevadas de ornitina (aminoacidograma) - la típica atrofia progresiva en parches de la coroides con avance centrípeto en el FO - la asociación a otras alteraciones oculares (alta miopía, catarata subcapsular, etc.)
Amaurosis congénita de Leber	
√	Para el diagnóstico de la ACL, se sugiere considerar los siguientes signos o síntomas

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	de sospecha: - el déficit visual profundo de inicio muy temprano (antes del primer año de vida), que conduce a la pérdida completa de visión en la primera década de la vida - la asociación con movimientos erráticos de los ojos o alteraciones manifiestas de los movimientos oculares - la asociación con reflejos pupilares comprometidos y la presencia del signo óculo-digital - al menos dos ERG abolidos, separados unos meses (secundariamente los PEV estarán anormales o ausentes) - la exploración del FO que al principio puede ser normal, pero que rápidamente desarrolla depósitos pigmentarios extensos en todo el FO - la posible aunque rara, asociación con retrasos del desarrollo y neuro-psicomotor, a otras alteraciones sistémicas (hepáticas, renales, óseas, etc.), o a alteraciones metabólicas - la historia familiar de consanguineidad, aunque que no exista no es excluyente

Diagnóstico de las distrofias sindrómicas

Condicional	Se sugiere sospechar de síndrome de Usher en niños con sordera neurosensorial profunda y retraso de la marcha independiente.
Condicional	Se sugiere estudiar precozmente a todos los neonatos con sordera preverbal neurosensorial severa y profunda a través de una exploración clínica que incluya test electroneurofisiológicos auditivos, vestibulares y oftalmológicos.
Condicional	Se sugiere no excluir definitivamente el diagnóstico de cualquier DHR sindrómica por la ausencia de signos oftalmoscópicos evidentes en la exploración inicial.
Condicional	Ante la sospecha de cualquier DHR sindrómica en ausencia de signos oftalmoscópicos evidentes en la exploración, se sugiere el test de electrofisiología para su diagnóstico.

Estudio genético

Condicional	Se sugiere realizar un estudio genético ante la sospecha de formas no sindrómicas de RP, RP de inicio precoz y afectación macular, ceguera nocturna congénita estable, coroideremia, enfermedad de Best, enfermedad de Stargardt, distrofia de conos y bastones, patologías debidas a mutaciones en *ABCA4*, y vitreorretinopatías hereditarias.
Condicional	Se sugiere realizar un estudio genético ante la sospecha de formas sindrómicas de RP tales como el síndrome de Usher, el síndrome de Bardet-Biedl o la amaurosis congénita de Leber.
Condicional	Se sugiere valorar individualmente la realización de diagnóstico genético en niños.
Condicional	Se sugiere valorar individualmente la realización de diagnóstico genético dentro de la planificación familiar.
Condicional	Se sugiere el diagnóstico molecular para la terapia genética, el asesoramiento genético, la prescripción de fármacos específicos de la ruta y el

Han transcurrido más de seis meses desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	establecimiento del pronóstico de la enfermedad.
Condicional	Se sugiere asociar el asesoramiento genético previo y posterior a la práctica de estudios genéticos diagnósticos en DHR.

Asesoramiento genético

Condicional	Se sugiere el asesoramiento genético en el diagnóstico de todos los tipos de DHR monogénicas.
Condicional	Se sugiere el asesoramiento genético antes y después del estudio genético.
√	Se sugiere que durante el asesoramiento genético previo al diagnóstico genético se exploren las preocupaciones y expectativas del paciente con respecto a las pruebas genéticas.
√	Se sugiere que durante el asesoramiento genético previo al diagnóstico genético se anticipe la posibilidad de hallazgos negativos, inciertos o inesperados y se dé al paciente la opción de realizar o no la prueba genética.
√	En caso de decidir realizar el diagnóstico genético, se sugiere acordar con el paciente qué tipo de resultados desea conocer.
√	En caso de decidir realizar el diagnóstico genético, se sugiere ofrecer la opción al paciente de que la información derivada de las pruebas genéticas se dé en una consulta cara a cara y acompañada de un formato adecuado a la discapacidad de cada paciente.
√	Se sugiere informar a los pacientes con DHR y a sus familiares de la importancia de recibir asesoramiento genético antes de tomar decisiones reproductivas, así como de la valoración del riesgo de transmisión a la descendencia y las alternativas existentes para evitar la transmisión de la enfermedad.
Condicional	Se sugiere que en el asesoramiento genético se facilite información sobre los riesgos personales y familiares.
Condicional	Se sugiere que el asesoramiento genético acompañe al diagnóstico clínico.
Condicional	Se sugiere el asesoramiento genético en el diagnóstico prenatal.
Condicional	Se sugiere el asesoramiento genético en sujetos asintomáticos, acompañando a un test predictivo o a un estudio de portador.

Seguimiento

Seguimiento en Atención Primaria

√	Se sugiere que en la primera visita se realice una anamnesis registrando la información en una historia clínica estructurada con la finalidad de valorar el estado general del paciente con DHR e identificar posibles factores de riesgo familiar.
√	En pacientes diagnosticados con DHR, se sugiere estar especialmente atento a la aparición de otros signos o síntomas que puedan sugerir la presencia de DHR sindrómicas.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

√	En pacientes diagnosticados con DHR, se sugiere que la historia clínica se actualice en cada visita de seguimiento.
√	En pacientes diagnosticados con DHR, se sugiere registrar toda la información en una historia clínica informatizada y compartida que facilite la integración de todos los niveles de atención (primaria y especializada).
√	En pacientes diagnosticados con DHR, se sugiere que el médico de atención primaria realice exploraciones otorrinolaringológicas, así como la medición de la AV y FO, personalizando la frecuencia a cada caso e informando de su utilidad.
√	Se sugiere que el médico de atención primaria haga un seguimiento de los tratamientos farmacológicos y no farmacológicos adaptados a los condicionantes físicos y fisiológicos del paciente diagnosticado con DHR.
√	Se sugiere que el médico de atención primaria se asegure de que el paciente diagnosticado con DHR y su familia han recibido el asesoramiento genético adecuado y el diagnóstico genético, si está indicado.
√	Se sugiere que el médico de atención primaria remita al paciente diagnosticados con DHR y a su familia al servicio de genética, si no lo hubiera hecho el especialista en oftalmología.
√	Se sugiere que los médicos de atención primaria ofrezcan el "acompañamiento" adecuado a los diagnosticados con DHR y refuercen la adquisición de los conocimientos y habilidades relacionados con su problema de salud, al mismo tiempo que actualizan sus propios conocimientos, manteniendo el adecuado contacto e intercambio de información con los especialistas.
√	Se sugiere que los médicos de atención primaria aconsejen a los pacientes acudir a la ONCE, al Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) y a las asociaciones de referencia visual del ámbito local para registrarse como ciegos si cumplen los criterios de ceguera legal (AV < 20/200 y/o CV < 10°).

Seguimiento oftalmológico

√	En pacientes con RP, no se sugiere realizar la evaluación del CV cada 2-3 años.
	En pacientes con RP con un CV es muy reducido, podría ser útil emplear el programa 10-2.
√	En pacientes con RP, se sugiere no repetir el CV una vez no se detecte sensibilidad en ningún punto explorado
√	En pacientes con RP, se sugiere medir la AV en cada visita, especialmente durante los cinco años posteriores a la presencia de un ERG-P plano, y repetir el ERG-P mientras se recoja respuesta cada 2-3 años.
√	En pacientes con RP, se sugiere no repetir el ERG una vez que aparezca plano.
√	En pacientes con RP o coroideremia, se sugiere hacer ERG-mf para el seguimiento de la función macular residual.
√	En pacientes con RP o coroideremia, se sugiere realizar OCT para descartar edema macular cistoide en cada visita que realicen.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de práctica clínica y su vigencia no ha sido revisada.

√	En pacientes con RP o coroideremia en tratamiento para el edema de mácula, se sugiere realizar OCT cada 4-6 meses para valorar la eficacia terapéutica del régimen de tratamiento prescrito.
√	Se sugiere informar a los pacientes de la necesidad de contactar con el oftalmólogo ante cualquier cambio en su situación clínica oftalmológica durante el intervalo entre las consultas, debido a la elevada prevalencia de cataratas y de edema macular asociados a esta enfermedad, complicaciones que son tratables.
√	Se sugiere que los familiares de las personas con DHR recién diagnosticados sean examinados por un oftalmólogo.

Criterios de derivación

Especialistas en otorrinolaringología

Condicional	Se sugiere derivar al especialista en otorrinolaringología a los pacientes con RP o CORD ya diagnosticadas para estudiar posible asociación con hipoacusia si se sospecha esta última.
Condicional	Se sugiere derivar al especialista en otorrinolaringología a los pacientes que tengan ya diagnosticada una RP asociada a hipoacusia para realizar un seguimiento por la posibilidad de hipoacusia progresiva.
Condicional	En niños con sospecha de RP o RP ya diagnosticada y con alteraciones del equilibrio, que se manifiestan como dificultades para caminar, se sugiere que sean derivados al especialista en otorrinolaringología para el estudio de la función vestibular y su posible asociación con la hipoacusia.

Especialistas expertos en oftalmología pediátrica

Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño que presente RP asociada a pérdida de audición severa, ataxia cerebelosa, nistagmus, hipotonía, retraso del crecimiento, retraso mental, dimorfismo facial, osteoporosis, agrandamiento del hígado y/o hipocolesterolemia para la detección de la enfermedad de Refsum infantil.
Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño que presente distrofia retiniana asociada a oftalmoplejia externa progresiva, ptosis, ataxia, bloqueo cardiaco y/o debilidad proximal de las extremidades, para descartar la enfermedad de Kearns-Sayre.
Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño que presente distrofia retiniana asociada a nistagmus, fotofobia, obesidad, miocardiopatía, diabetes mellitus, acantosis nigricans y/o sordera para detectar el síndrome de Alström.
Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño que presente distrofia retiniana asociada a obesidad, alteraciones esqueléticas de los dedos (poli o braquisindactilia), hipertensión arterial, enfermedad renal y/o hipogonadismo.
Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño menor de 10 años que presente miopía >5 dioptrías dada la alta

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	frecuencia de asociación con alteraciones oculares y sistémicas.
Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño que presente distrofia retiniana asociada a debilidad muscular, ataxia, oftalmoplejía y/o alteraciones del equilibrio para descartar hipo/abetalipoproteinemia.
Condicional	Se sugiere derivar al oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica a todo niño que presente distrofia retiniana asociada a alteraciones renales para descartar el síndrome de Senior-Loken.
√	Se sugiere que el oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica ofrezca información a la familia sobre la enfermedad, prepare a los familiares para posibles complicaciones y ofrezca acompañamiento emocional en el proceso de diagnóstico, así como en las complicaciones.
√	Se sugiere que el oftalmólogo experto en oftalmología pediátrica se apoye en el pediatra en el proceso de diagnóstico, así como en el tratamiento de las complicaciones.

Abordaje terapéutico general

Terapias farmacológicas

Condicional	No se sugiere la utilización de los siguientes tratamientos farmacológicos para los pacientes con DHR: deflazacort, ácido valproico, raubasina, unoprostona isopropilo, encad y/o tartrato de brimonidina,

Neuroprotección

	Con la evidencia disponible actual, no es posible emitir una recomendación ni a favor ni en contra de la neuroprotección en pacientes con DHR.

Implantes retinianos electrónicos

Condicional	Se sugiere la colocación, en el contexto estricto de investigación, de prótesis de visión artificial en aquellos pacientes con amaurosis debido a una DHR, tras un proceso de toma de decisiones compartidas en el que el profesional explore las preocupaciones y expectativas del paciente candidato a la colocación de la prótesis e informe de los posibles riesgos y beneficios de la intervención.

Trasplantes retinianos

	Con la evidencia disponible actual, no es posible emitir una recomendación ni a favor ni en contra de la trasplantes de células retinianas en pacientes con DHR, salvo en el contexto estricto de investigación (ensayo clínico), tras un proceso de toma de decisiones compartidas en el que el profesional explore las preocupaciones y

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	expectativas del paciente candidato a la terapia e informe de los posibles riesgos y beneficios de la intervención.

Terapia génica

Condicional	Se sugiere ofrecer la terapia génica, únicamente en el contexto estricto de investigación (ensayos clínicos), a aquellos pacientes afectos de Amaurosis Congénita de Leber debida a mutaciones en RP65 que aún no hayan perdido completamente su visión, teniendo en cuenta los requerimientos éticos y legales del ensayos clínico en cuestión y tras un proceso de toma de decisiones compartidas, en el que el profesional explore las preocupaciones y expectativas del paciente candidato a la terapia e informe de los posibles riesgos y beneficios de la intervención.
Condicional	Se sugiere ofrecer la terapia génica, únicamente en el contexto estricto de investigación (ensayos clínicos), a aquellos pacientes afectos de coroideremia en fases avanzadas debida a mutaciones en el gen CHM que aún no hayan perdido completamente su visión, teniendo en cuenta los requerimientos éticos y legales del ensayos clínico en cuestión y tras un proceso de toma de decisiones compartidas en el que el profesional explore las preocupaciones y expectativas del paciente candidato a la terapia e informe de los posibles riesgos y beneficios de la intervención
Condicional	Se sugiere ofrecer la terapia génica, únicamente en el contexto estricto de investigación (ensayos clínicos), a aquellos pacientes afectos de RP en fases avanzadas debida a mutaciones en el gen MERTK que aún no hayan perdido completamente su visión, teniendo en cuenta los requerimientos éticos y legales del ensayos clínico en cuestión y tras un proceso de toma de decisiones compartidas en el que el profesional explore las preocupaciones y expectativas del paciente candidato a la terapia e informe de los posibles riesgos y beneficios de la intervención.

Suplementos nutricionales

Vitaminas

Condicional	Se sugiere evaluar a los pacientes que decidan tomar Vitamina A de forma continuada, a través de una evaluación profunda guiada por la clínica y, secundariamente, marcadores indirectos de toxicidad en órganos diana: – Pruebas de laboratorio en las que se incluye calcio, enzimas hepáticas y un recuento completo de células sanguíneas; así como biopsia hepática si fuera necesario – Radiografías óseas Tomografía computarizada del cerebro y una punción lumbar.
Condicional	Se sugiere no monitorizar los niveles de Vitamina A mediante la cuantificación en suero de los niveles de vitamina A dada su baja fiabilidad.
Fuerte	En pacientes con DHR con mutación del gen *ABCA4* o sospecha de ésta (fundamentalmente en enfermedad de Stargardt, Fundus flavimaculatus o CORD), se recomienda evitar los suplementos con Vitamina A.

Han transcurrido 6 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica: su vigencia no ha sido revisada.

Fuerte	En mujeres embarazadas o mujeres fértiles que puedan quedarse embarazadas, se recomienda no prescribir suplementos con Vitamina A.
Condicional	Se sugiere no prescribir suplementos con vitamina A en los siguientes pacientes: – pacientes con enfermedades sindrómicas que cursen con déficits neuronales – niños adolescentes o jóvenes menores de 19 años – pacientes con osteoporosis, por el riesgo de aparición de fracturas óseas pacientes con enfermedad hepática o renal previa
Fuerte	No se recomienda la suplementación con vitamina E en pacientes con RP ni en ninguna otra DHR.

Otros suplementos

Condicional	Se sugiere la suplementación con luteína a pacientes con RP. Se sugiere informar al paciente sobre el perfil de efectividad y seguridad del suplemento con el fin de resolver sus dudas y de aumentar su adherencia.
Fuerte	En pacientes fumadores, se recomienda evitar suplementos que contengan β-caroteno.
Fuerte	En pacientes que han estado expuestos al amianto, se recomienda evitar suplementos que contengan β-caroteno.
Condicional	Se sugiere el uso de dosis altas de β-caroteno (60 mg) en pacientes con fundus albipunctatus para mejorar la visión nocturna a corto plazo.
Condicional	Se sugiere el uso de dosis moderadas de β-caroteno (20 mg) en pacientes con RP. Se sugiere informar al paciente sobre el perfil de efectividad y seguridad del suplemento con el fin de resolver sus dudas y de aumentar su adherencia.

Rehabilitación de la baja visión

Condicional	En pacientes con DHR se sugiere la mejor refracción posible.
Condicional	Se sugiere aconsejar al paciente con DHR sobre la mejor iluminación para la lectura y la movilidad.
Condicional	En pacientes con baja visión por DHR se sugiere la utilización de ayudas de baja visión y el apoyo educacional.
Condicional	Se sugiere la rehabilitación visual y el uso de ayudas visuales en pacientes con Stargardt.
Condicional	Se sugiere la utilización de filtros de absorción selectiva en pacientes con Stargardt, RP y coroideremia.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Condicional	Se sugiere valorar la opción de realizar un entrenamiento de la fijación excéntrica utilizando el Microperímetro para recolocar el locus retiniano preferencial en aquellos pacientes con Stargardt que no lo tienen desarrollado.
Condicional	En pacientes con RP, se sugiere probar ayudas que producen expansión del CV.
Condicional	En pacientes con enfermedad de conos, se sugieren ayudas que producen magnificación.
Condicional	En pacientes con distrofias de conos se sugiere el uso de gafas oscuras o lentes de contacto oscuras para disminuir la fotofobia y mejorar la AV.
Condicional	En pacientes con acromatopsia completa se sugiere el uso de lentes oscuras de color rojo oscuro.
Condicional	En pacientes con acromatopsias incompletas se sugiere el uso de lentes oscuras de color marrones-rojizas.
√	Se sugiere ofrecer el apoyo de un técnico de apoyo a la rehabilitación en aquellas ayudas visuales que requieran adaptación y aprendizaje por parte del paciente.
√	Se sugiere informar de manera periódica sobre la existencia y posibles beneficios de las ayudas ópticas a los pacientes de DHR.

Intervenciones psicoeducativas

Tratamiento psicológico

Condicional	En pacientes con ceguera o pérdida de visión parcial asociada a la DHR, se sugiere considerar la intervención psicológica (como la terapia racional emotiva conductual o la terapia cognitivo-conductual)
√	Se sugiere valorar individualmente con los pacientes la necesidad de apoyo psicológico, especialmente durante el diagnóstico y en momentos de inflexión de la enfermedad percibidos por el paciente.
√	Se sugiere valorar individualmente con familiares y cuidadores la necesidad de apoyo psicológico.

Programas educativos

Condicional	Se sugiere aconsejar programas de educación sexual individualizados adaptados a la edad a las personas con DHR que sean sordociegos.
Condicional	Se sugiere aconsejar programas de educación sexual donde se informe de prácticas de sexo seguro, se realice entrenamiento táctil y reconocimiento de la anatomía, se ensaye el establecimiento de límites físicos y se fomente el manejo de las relaciones sociales con las personas, incluida su familia.
√	Se sugiere valorar con los pacientes la necesidad de programas educativos, especialmente, durante el diagnóstico y en momentos de inflexión de la enfermedad y percibidos por el paciente.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

Medidas de estilo de vida

Condicional	Se sugiere disminuir la arginina en la dieta de los pacientes con atrofia girata, siempre que esté confirmada bioquímica o genéticamente, con el fin de reducir la hiperornitinemia, manteniendo un aporte suficiente de los nutrientes y aminoácidos esenciales adecuado y una vigilancia del peso y estado nutricional del paciente.
√	Se sugiere realizar dieta rica en ácidos grasos omega-3 en adultos con RP que estén recibiendo tratamiento con 15.000 UI/día de Vitamina A.

Manejo de las complicaciones asociadas

Catarata

Tratamiento de la catarata

Condicional	Se sugiere realizar cirugía de cataratas en personas con RP que mantienen algo de función macular.
√	Se sugiere realizar cirugía de cataratas en personas con otras DHR en las que la catarata esté produciendo un deterioro adicional de la actividad visual
Condicional	En pacientes con RP, se sugiere valorar la necesidad de realizar maniobras como colocar un anillo de soporte capsular para minimizar el riesgo de contracción de la cápsula anterior y la tasa de opacificación de la cápsula posterior.

Desprendimiento de retina

Prevención del desprendimiento de retina

√	En pacientes con vitreorretinopatía exudativa familiar, se sugiere fotocoagulación con láser de la retina avascular.
Condicional	Se sugiere realizar fotocoagulación con láser circular en los pacientes diagnosticados de síndrome de Stickler.
Condicional	En los pacientes diagnosticados de Síndrome de Stickler, también se puede considerar cerclaje profiláctico o crioterapia 360°.

Tratamiento del desprendimiento de retina

√	Se sugiere realizar cirugía escleral en el desprendimiento de retina primario en pacientes fáquicos.
√	Se sugiere realizar vitrectomía vía pars plana en el tratamiento del desprendimiento de retina primario no complejo en pacientes pseudofáquicos.
√	Se sugiere realizar vitrectomía vía pars plana asociando un procedimiento escleral circunferencial y la utilización de un agente taponador de larga

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	duración en el tratamiento del desprendimiento de retina complejo, es decir pacientes con vitreorretinopatía proliferativa de grado C o superior, o también aquellos pacientes con retinosquisis o con hemorragia vítrea asociada. Considerarlo también en pacientes en edad pediátrica por su mayor riesgo de desarrollar vitreorretinopatía proliferativa.

Edema macular

Tratamiento del edema macular

Condicional	Se sugiere el tratamiento con acetazolamida oral (500 mg/día) para el edema macular asociado a RP, salvo contraindicación (pacientes con historia de cálculos renales o afectos de insuficiencia renal o hepática grave, primer trimestre del embarazo, etc.).
√	Se sugiere controlar la eficacia del tratamiento con acetazolamida oral para el edema macular asociado a RP al menos con la toma de AV, FO y OCT.
Condicional	Como tratamiento de mantenimiento a largo plazo, se sugiere utilizar una dosis mínima de acetazolamida oral (125-250 mg/día) para el edema macular asociado a RP, con el fin de minimizar los efectos secundarios asociados.
Condicional	En caso de recaída del edema macular durante el curso del tratamiento con acetazolamida oral para el edema macular asociado a RP, se sugiere interrumpirlo durante un periodo entre uno y seis meses y reinstaurarlo posteriormente.
Condicional	Se sugiere no usar metazolamida en el tratamiento del edema macular en pacientes con RP. En caso de usarlo, hacerlo con dosis de 2 x 50 mg/día solo durante cuatro semanas.
Condicional	En casos de edema macular en pacientes con retinosquisis ligada a X se sugiere el uso de dorzolamida tópica como tratamiento de primera línea.
Condicional	En casos de edema macular en pacientes con retinosquisis ligada a X se sugiere el uso de acetazolamida oral como alternativa a la dorzolamida tópica.
Condicional	En casos de edema macular en pacientes con coroideremia se sugiere el uso de dorzolamida tópica.
√	Se sugiere instruir al paciente para que se presione el canto interno ocluyendo los puntos lagrimales durante unos minutos tras la instilación ya que esta maniobra reduce significativamente su absorción sistémica y los posibles efectos adversos generales.
Condicional	Se sugiere controlar la eficacia del tratamiento con dorzolamida tópica en casos de edema macular en pacientes con coroideremia a través de tomografía de coherencia óptica macular o AV mejor corregida.
Condicional	Se sugiere no emplear acetazolamida oral en los pacientes con distrofia macular cistoidea dominante.
√	En casos en los que no sea efectiva la acetazolamida o que no sea bien tolerada por el paciente o que ésta no pueda ser usada por estar contraindicada, se sugiere el uso de la dorzolamida tópica (1-2% instilada

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

	tres veces al día) para el tratamiento del edema macular secundario a RP, especialmente en pacientes jóvenes.
√	Se sugiere que en pacientes mayores en los que se decida usar dorzolamida se pruebe inicialmente en días alternos.
√	Se sugiere valorar sustituir por dorzolamida tópica el tratamiento de pacientes en los que aun siendo efectiva la acetazolamida, ésta origine efectos secundarios.
Condicional	En pacientes afectos de RP con edema macular refractario a acetazolamida oral y dorzolamida tópica, se sugiere valorar el uso de inyecciones intravitreas de ranibizumab.
Condicional	Se sugiere valorar el uso de implantes de dexametasona en el edema macular resistente a la acetazolamida oral o la dorzolamida tópica en pacientes con RP, valorando siempre el riesgo a presentar una catarata secundaria ante la inyección repetida así como a subidas de la presión intraocular.
Condicional	Tan solo se sugiere valorar el uso de corticoides, valorando posibles efectos secundarios, o antiangiogénicos en pacientes refractarios en los que ninguna otra opción terapéutica sea viable ya que sus resultados son poco predecibles.
Condicional	En pacientes refractarios a todos estos tratamientos se sugiere valorar el abordaje quirúrgico (vitrectomía con disección de la membrana limitante interna).
Condicional	En pacientes afectos de RP con edema macular, se sugiere no ofrecer triamcinolona intravítrea dada la alta tasa de efectos secundarios.

Membranas neovasculares

Tratamiento de las membranas neovasculares

Condicional	En pacientes con membranas neovasculares asociadas a DHR se sugiere el uso de antiangiogénicos intravíteos, incluidos pacientes en edad pediátrica.
√	En pacientes con membranas neovasculares asociadas a DHR resistentes a los antiangiogénicos intravítreos, se sugiere una terapia combinada (terapia fotodinámica + antiangiogénicos).

Embarazo

Condicional	Se sugiere no desaconsejar el embarazo en mujeres con RP. No aumenta el riesgo de progresión de la enfermedad.
√	Se sugiere aumentar los controles oftalmológicos en mujeres con DHR durante el embarazo y la lactancia.
√	Se sugiere informar a las mujeres con DHR de la importancia de informar a su ginecólogo u obstetra de su enfermedad ocular si está o desea quedarse embarazada.

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.

√	Se sugiere informar a las mujeres con DHR de la importancia de informar a su oftalmólogo de su embarazo o de su intención de quedarse embarazada para que evalúe la posible toxicidad de los tratamientos que puedan estar recibiendo.
√	Se sugiere informar a las mujeres con DHR de la importancia de recibir consejo genético si desea quedarse embarazada.

Necesidades de información por parte de los pacientes

√	En la realización de pruebas diagnósticas y de seguimiento, se sugiere adaptar el entorno clínico y el lenguaje utilizado a las personas con baja visión.
√	Se sugiere dar el diagnóstico de manera precisa, comprensible y, en la medida de lo posible, con explicaciones gráficas.
√	Se sugiere exponer el pronóstico a los pacientes y/o cuidadores de forma abierta, realista y detallada en un encuentro cara a cara y en formatos adaptados a su nivel de comprensión.
√	Se sugiere incorporar en todas las etapas de atención la evaluación clínica de las capacidades y del resto visual, promover activamente el automanejo y ofrecer discutiendo con los pacientes las opciones individualizadas de rehabilitación, ayudas visuales, así como otros recursos psicológicos, sociales y educativos.
√	Se sugiere dar información oral y, especialmente, escrita del diagnóstico y evolución de la enfermedad en lenguaje llano y con leyendas explicativas en todo el proceso de atención para facilitar el automanejo y la continuidad del cuidado.
√	Tanto en el diagnóstico como en el seguimiento, se sugiere asegurarse de que los pacientes reciben información, sobre: – Qué es la baja visión y la ceguera legal – Cuáles son las opciones de rehabilitación y las ayudas ópticas disponibles – Los recursos ofrecidos por las administraciones públicas, las asociaciones de pacientes y la ONCE y cómo entrar en contacto con ellos – En el caso de pacientes menores, sobre la atención integrada en la educación formal – Sobre la posibilidad y acceso al asesoramiento y estudio genético
√	Se sugiere dar información del estilo de vida en el seguimiento.
√	Se sugiere asociar el asesoramiento genético previo y posterior a la práctica de estudios genéticos diagnósticos en DHR.
√	Se sugiere dar acceso telefónico a consultas puntuales o urgentes para cuidadores de pacientes sindrómicos menores.
√	Se sugiere emplear facilitadores para la comunicación con pacientes con USH como los siguientes: - Probar la iluminación más adecuada - Trabajar con un intérprete - Conocer los signos básicos de la lengua de signos - Usar test adaptados

Han transcurrido más de 5 años desde la publicación de esta Guía de Práctica Clínica y su vigencia no ha sido revisada.